Retina AMD Polska

Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku

„Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku” powstał w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku” realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG.

Iceland Liechtenstein Norway **Active citizens** fund

SPOŁECZNY AUDYT SYTUACJI OSÓB Z GENETYCZNYMI SCHORZENIAMI WZROKU

„Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku” powstał w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku” realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG.

Iceland
Liechtenstein
Norway

Active citizens fund

Warszawa, sierpień 2021

SPOŁECZNY AUDYT
SYTUACJI OSÓB Z GENETYCZNYMI
SCHORZENIAMI WZROKU

Redakcja merytoryczna:
Małgorzata Pacholec – Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

Redakcja językowa i korekta:
Dominika Urbanik

Projekt graficzny, skład, druk:
EPEdruk Sp. z .o.o.,
www.epedruk.pl

Raport opracowany zgodnie z zasadami druku powiększonego, dostosowany dla osób słabowidzących.

Warszawa, sierpień 2021

SPIS TREŚCI

I. Wstęp **5**
Małgorzata Pacholec, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

II. Czym są dziedziczne dystrofie siatkówki? **8**
prof. dr hab. n. med. Maciej R. Krawczyński, Kierownik Pracowni
Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku
Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

III. Analiza sytuacji osób tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń uwarunkowanych genetycznie **14**
Małgorzata Pacholec, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

IV. Analiza sytuacji rodzin z dziećmi cierpiącymi na genetyczne schorzenia wzroku **29**
Małgorzata Pacholec, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

V. Problemy pacjentów z dysfunkcją wzroku na przykładzie doświadczeń NZOZ Centralnej Przychodni Rehabilitacyjno–Leczniczej Polskiego Związku Niewidomych **37**
Teresa Kłys, Dyrektor Centralnej Przychodni
Rehabilitacyjno–Leczniczej Polskiego Związku Niewidomych

VI. Możliwości nowoczesnej diagnostyki genetycznej **50**
dr hab. n. med. Agnieszka Pollak, Zakład Genetyki Warszawskiego
Uniwersytetu Medycznego

VI. Uwarunkowania prawne dotyczące możliwości refundacji leków sierocych **53**
Apl. adw. Zuzanna Chromiec, Adw. Paulina Kieszkowska-Knapik,
Kancelaria KRK Kieszkowska Rutkowska Kolasiński

Biała Księga IRD **66**

Publikację tę dedykuję Christinie Fasser, ociemniałej z powodu retinitis pigmentosa, światowej sławy szwajcarskiej działaczce międzynarodowej, prezesce organizacji Retina International.

Jej ogromna wiedza naukowa z dziedziny schorzeń wzroku uwarunkowanych genetycznie oraz umiejętność nawiązywania kontaktów z naukowcami doprowadziły do zaakceptowania przez liczący się świat naukowy Retina International jako wiodącej organizacji w walce pacjentów o prawo do zachowania wzroku.

Christina Fasser była i jest dla mnie ikoną światowego ruchu pacjentów, ekspertką, wspaniałą kobietą, która zmotywowała mnie do założenia w 1998 r. polskiego stowarzyszenia Retinitis Pigmentosa – obecnie Retina AMD Polska.

Małgorzata Pacholec
Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

I. WSTĘP

Niniejsza publikacja została przygotowana przez zespół osób skupionych wokół Stowarzyszenia Retina AMD Polska w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku" realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG.

Publikacja przedstawia niezwykle trudną sytuację osób tracących wzrok z powodu rzadkich, dziedzicznych schorzeń wzroku.

Zmotywowani dramatycznymi historiami pacjentów w walce o uratowanie wzroku, przeprowadziliśmy wieloaspektowe badanie tego zagadnienia.

Mają Państwo przed sobą pierwsze w Polsce opracowanie, które jest swoistą fotografią ukazującą, w jak trudnej sytuacji znajdują się osoby dorosłe i dzieci z dziedzicznymi schorzeniami wzroku.

Bazując na doświadczeniach z innych krajów, wiemy, że audyty społeczne są coraz powszechniej rekomendowanym narzędziem egzekwowania standardów różnych polityk, w tym również ochrony zdrowia i polityki społecznej.

Mamy nadzieję, że lektura niniejszej publikacji pozwoli na lepsze zrozumienie złożoności problematyki tego schorzenia, a wnioski z audytu staną się istotnym wsparciem dla wszystkich, którzy mogą i zechcą podjąć decyzje w tym zakresie.

Tysiące ludzi w Polsce i na całym świecie tracących wzrok z powodu schorzeń uwarunkowanych genetycznie dziedziczną dystrofią siatkówki (IRD, ang. inherited retinal dystrophy) nie miało do tej pory nadziei na uratowanie przed ślepotą. Jednak zatwierdzenie pierwszej na świecie genoterapii ratującej wzrok stało się prawdziwym przełomem. Całkowicie zmienia to perspektywę,

szczególnie dla młodych pacjentów. W wielu miejscach na świecie prowadzone są bowiem obiecujące badania nad kolejnymi terapiami. Dlatego priorytetem i wyzwaniem dla polskiej okulistyki musi być stworzenie standardu postępowania z pacjentami z IRD, który zapewni dostęp do diagnostyki genetycznej i finansowanie innowacyjnych terapii.

Kiedy ponad 20 lat temu zakładałam stowarzyszenie, marzyłam o chwili, aby ktokolwiek z chorych mógł dowiedzieć się, że jest dla niego szansa na zachowanie widzenia. Niestety, wielu z nas przegrało walkę z czasem, tracąc wzrok całkowicie.

Osoby z IRD zazwyczaj rodzą się widzące i ich bliscy czasem przez długi czas nie zauważają ich problemów. Nie rozumieją tego, że u niektórych chorych widzenie zawęża się tunelowo i wówczas, mimo że mogą przeczytać nawet drobny druk, to potykają się o duże przedmioty albo potrącają przechodniów. Nie widzą nadjeżdżającego z boku samochodu czy roweru. Inne osoby tracą najpierw centralne widzenie i wtedy nie mogą czytać, spojrzeć drugiemu prosto w oczy, a nawet rozpoznać twarzy. Wszyscy chorzy gorzej widzą o zmroku, a w ciemności robią się całkowicie niewidomi. Bardzo wstydzą się swej niesprawności i unikają kontaktów społecznych. Samotność i lęk o przyszłość – to nasza codzienność.

Nie wiemy, ile jest w Polsce osób chorujących na IRD, ponieważ w naszym kraju nie są prowadzone żadne rejestry tej grupy pacjentów. Nie ma też świadomości wagi tego problemu ani w społeczeństwie, ani też nawet u lekarzy. Pacjenci ci są niewidzialni dla systemu ochrony zdrowia i polityki społecznej.

Trudno jest zaakceptować taką sytuację wiedząc, że istnieje już pierwsza skuteczna terapia i wkrótce będą kolejne. Nie są one jednak finansowane ze środków publicznych.

Dlatego teraz my, pacjenci, chcąc ocalić młodsze pokolenie od grożącej mu ślepoty, łączymy siły i zaczynamy stanowczo upominać się o swoje prawo do diagnozy, innowacyjnego leczenia i godnego, aktywnego życia.

Głęboko wierzę w słowa Christiny Fasser, że **możemy być ostatnim pokoleniem, które musiało oślepnąć z powodu IRD.**

Małgorzata Pacholec
Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

II. CZYM SĄ DZIEDZICZNE DYSTROFIE SIATKÓWKI?

prof. dr hab. n. med. Maciej R. Krawczyński, Kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Dziedziczne dystrofie siatkówki (ang. inherited retinal dystrophies, IRD) to grupa około 300 chorób o bardzo zróżnicowanym podłożu genetycznym, typach dziedziczenia, ryzyku genetycznym, wieku wystąpienia pierwszych objawów, obrazie klinicznym i rokowaniu wzrokowym. Częstość ich występowania oceniana jest łącznie na 1 na 1500–2000 osób w populacji ogólnej, przy czym około połowę chorych stanowią pacjenci ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (1 na 3500–4000 osób). Wszystkie schorzenia tej grupy należą zatem do chorób rzadkich lub ultrarzadkich, a niektóre opisano tylko w pojedynczych rodzinach w skali świata. Są to więc zarazem przypadłości stosunkowo mało znane (nawet wśród okulistów), często określane mianem „chorób sierocych", zwykle bowiem nie ma dla nich opracowanych jasnych kryteriów diagnozy klinicznej, powszechnie przyjętych standardów postępowania oraz opracowanych metod leczenia.

Najczęstsza klasyfikacja tej grupy chorób wyróżnia: klasyczne dystrofie siatkówki (centralne i obwodowe), dystrofie naczyniówkowo-siatkówkowe, dystrofie szklistkowo-siatkówkowe oraz dystrofie czynnościowe bez zwyrodnienia. Możliwe są też inne kryteria podziału – np. na dystrofie izolowane i zespołowe, dystrofie niemowlęce, dziecięce i wieku dorosłego, bądź dystrofie czopkowe, pręcikowe i czopkowo-pręcikowe.

Centralne dystrofie siatkówki, zwane też dystrofiami plamki, w pierwszej kolejności dotyczą zaburzeń funkcji fotoreceptorów czopkowych i powodują w różnym wieku obniżenie centralnej ostrości wzroku, zaburzenia widzenia barwnego, mroczek centralny w polu widzenia, a niekiedy również światłowstręt i oczopląs. Niektóre z nich (np. wrodzona ślepota Lebera, LCA) rozpoczynają

się bezpośrednio po urodzeniu i od pierwszych miesięcy życia powodują znaczne obniżenie ostrości wzroku, zwykle z oczopląsem. Inne zaczynają się w wieku dziecięcym lub w okresie dojrzewania (np. choroba Stargardta), prowadząc w ciągu kilku lat do istotnej, jednak niecałkowitej utraty ostrości wzroku. Istnieją też dystrofie plamki manifestujące pierwsze objawy u osób dorosłych (np. dystrofia alweolarna) i mające poważne konsekwencje wzrokowe dopiero w starszym wieku.

Obwodowe dystrofie siatkówki, w pierwszej kolejności dotyczące zaburzeń funkcji fotoreceptorów pręcikowych, to niemal wyłącznie różne formy (ponad 80) zwyrodnienia barwnikowego siatkówki. Choroba ta charakteryzuje się początkowo zaburzeniami widzenia zmierzchowego i nocnego oraz zawężeniem pola widzenia, zachowując zwykle przez długie lata prawidłowe lub niemal prawidłowe widzenie centralne. Ze względu na mnogość odmian schorzenia obserwujemy znaczne zróżnicowanie wieku wystąpienia pierwszych objawów (od przedszkolnego do średniego po 40 r.ż.), tempa progresji oraz możliwych powikłań.

Warto też wspomnieć, że po wielu latach przebiegu choroby w większości schorzeń obserwujemy uogólnienie procesu chorobowego siatkówki.
I tak np. w przebiegu choroby Stargardta często zaczynają pojawiać się zmiany obwodowe siatkówki, a obraz kliniczny może wówczas przypominać zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. Podobnie w przypadkach zwyrodnienia barwnikowego siatkówki z czasem pojawiają się różne formy zwyrodnienia plamki. Z tego powodu w diagnostyce klinicznej kluczowe są pierwotne objawy choroby, a nie obraz obserwowany po latach.

Naturalny przebieg większości tych chorób (z wyłączeniem dystrofii czynnościowych bez zwyrodnienia, np. achromatopsji) ma charakter powoli postępujący, zazwyczaj na przestrzeni wielu (zwykle dziesiątków) lat. Precyzyjne informacje dotyczące przebiegu choroby, rokowania wzrokowego, możliwych powikłań i optymalnej pomocy zależne są od rozpoznania

przyczynowego, a więc określenia genu i typu mutacji odpowiedzialnych za rozwój choroby.

I choć klasyczne dystrofie siatkówki nie poddają się konwencjonalnemu leczeniu farmakologicznemu lub operacyjnemu, to często związane są z występowaniem powikłań, które podlegają leczeniu okulistycznemu. Należą do nich przede wszystkim: wady refrakcji oczu (zwłaszcza astygmatyzm), stożek rogówki, zaćma podtorebkowa tylna, torbielowaty obrzęk plamki czy jaskra. W przypadku dystrofii siatkówki, będących elementem bardziej złożonych zespołów chorobowych, współistnieją objawy pozaoczne – najczęściej niedosłuch lub głuchota (np. w przebiegu zespołu Ushera), a dużo rzadziej choroby nerek (np. w przypadku zespołu Senior-Loken) i dolegliwości ze strony innych układów.

Jak już wspomniano, choroby dystroficzne siatkówki wykazują znaczną heterogenność genetyczną, co oznacza, że jedna choroba może być powodowana przez mutacje jednego z wielu genów, ale też różne mutacje jednego genu mogą prowadzić do rozwoju różnych chorób. Zatem t**ylko badanie genetyczne pozwala na jednoznaczne i ostateczne potwierdzenie oraz sprecyzowanie rozpoznania.** W nielicznych przypadkach (np. młodzieńcze rozwarstwienie siatkówki, choroideremia lub klasyczna choroba Stargardta) wystarczy badanie pojedynczego genu, jednak w większości przypadków konieczne jest badanie panelowe wielu możliwych genów przyczynowych (np. ponad 80 dla zwyrodnienia barwnikowego siatkówki, około 40 dla dystrofii czopkowo-pręcikowych czy około 25 dla wrodzonej ślepoty Lebera).

Uzyskanie wyniku badania genetycznego pozwala nie tylko na postawienie rozpoznania przyczynowego, lecz także na objęcie pacjenta i jego rodziny poradnictwem genetycznym. W jego ramach omawia się z pacjentem medyczne i genetyczne aspekty choroby, a zwłaszcza kwestię

ryzyka genetycznego, czyli prawdopodobieństwa powtarzania się choroby u rodzeństwa, potomstwa lub innych krewnych. Ma to kluczowe znaczenie dla świadomego planowania rodziny i bardzo często pozwala na posiadanie zdrowego potomstwa w sytuacjach, gdy pacjent byłby skłonny do rezygnacji z jego posiadania. Poradnictwo okulistyczno-genetyczne pozwala też na określenie rokowania wzrokowego, a zatem na wybór optymalnej ścieżki edukacji, zawodu i planów życiowych.

Ostatnio, w ramach poradnictwa genetycznego, omawia się też coraz szerzej prowadzone badania nad eksperymentalną terapią genową. W przypadku jednego genu – RPE65 – którego mutacje powodują jedną z postaci wrodzonej ślepoty Lebera i jedną z form zwyrodnienia barwnikowego siatkówki, jest to już terapia zarejestrowana i komercyjnie dostępna. Niedawno zresztą w ośrodku poznańskim przeprowadzono z sukcesem pierwsze takie leczenie w Europie Środkowo-Wschodniej. Badania laboratoryjne a także kliniczne I i II fazy prowadzone są w odniesieniu do wielu kolejnych chorób i genów je powodujących (np. gen CHM w choroideremii, gen RS1 w młodzieńczym rozwarstwieniu siatkówki, gen ABCA4 w chorobie Stargardta, geny CNGA3 i CNGB3 w achromatopsji, a także liczne geny odpowiedzialne za zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i wrodzoną ślepotę Lebera). Należy przy tym zaznaczyć, że na ogół terapia genowa przynosi najlepsze skutki tylko w przypadku wczesnej diagnozy i szybkiej kwalifikacji do leczenia, gdy stan siatkówki pozwala na zachowanie lub odtworzenie jej funkcji. Zatem wczesne rozpoznanie schorzenia może być kluczem do sukcesu terapeutycznego. Pacjenci z zaawansowanymi zmianami zanikowo-zwyrodnieniowymi mogą nie kwalifikować się do takiej terapii.

Ze względu na dziedziczny charakter tej grupy chorób, ich niezwykłą rzadkość, a także złożoność przyczyn i objawów oraz napotykane trudności diagnostyczne pacjenci z dziedzicznymi dystrofiami siatkówki wymagają starannie opracowanych standardów postępowania diagnostycznego

i terapeutycznego oraz poradnictwa genetycznego. W ramach optymalnego standardu opieki powinny znaleźć się następujące elementy:

1. Wczesna diagnostyka okulistyczna i postawienie (lub wysunięcie podejrzenia) rozpoznania klinicznego.

2. Pilna diagnostyka genetyczna i postawienie rozpoznania przyczynowego ze wskazaniem genów i mutacji przyczynowych.

3. Poradnictwo genetyczne z omówieniem ryzyka genetycznego, planowania rodziny oraz dostępnych, eksperymentalnych terapii genowych.

4. Stała opieka okulistyczna i leczenie powikłań choroby.

5. Rehabilitacja wzrokowa z doborem odpowiednich pomocy wzrokowych oraz pomocą tyflopedagogów i tyflopsychologów.

6. Odpowiednia opieka wielospecjalistyczna w zespołach wieloukładowych.

7. W sytuacjach, gdy jest to możliwe, zapewnienie finansowania ze środków publicznych (NFZ, projekty lekowe, fundusze specjalne) nowoczesnych metod leczenia, zwłaszcza terapii genowych.

Wydaje się, że w Polsce, główne ograniczenia dotyczą następujących problemów:

- ograniczona znajomość chorób rzadkich z tej grupy i brak standardów postępowania diagnostycznego (np. z dzieckiem posiadającym oczopląs wrodzony),

- słaba dostępność badań elektrofizjologicznych oczu (zwłaszcza ERG u niemowląt i małych dzieci), a także utrudniony kontakt z kwalifikowanymi specjalistami,

- bardzo odległe terminy konsultacji i badań finansowanych przez NFZ,
- brak finansowania przez NFZ diagnostyki genetycznej opartej na sekwencjonowaniu panelowym NGS,
- ograniczony dostęp do rehabilitacji wzrokowej i pomocy wzrokowych,
- brak finansowania już dostępnej terapii genowej oraz brak strategii postępowania w przypadkach kolejnych, rejestrowanych terapii.

III. ANALIZA SYTUACJI OSÓB TRACĄCYCH WZROK Z POWODU RZADKICH SCHORZEŃ UWARUNKOWANYCH GENETYCZNIE

Małgorzata Pacholec, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska,
Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych

Jak dotąd nie powstało w Polsce żadne opracowanie, które opisywałoby sytuację osób tracących wzrok z powodu schorzeń uwarunkowanych genetycznie. Zagadnienie to jest całkowicie nieznane i nieobecne w debacie publicznej dotyczącej ważnych nierozwiązanych problemów społecznych.

Stowarzyszenie Retina AMD Polska, mając na co dzień kontakt z osobami z genetycznymi schorzeniami wzroku jako pierwsze podjęło próbę opisania sytuacji tej grupy pacjentów, ich ograniczeń, problemów i oczekiwań.

Informacje, które posłużyły do przygotowania tego opracowania, uzyskano z ankiet, wywiadów z rodzicami chorych dzieci, historii nadesłanych przez pacjentów oraz na podstawie ponad 20-letniego doświadczenia w pracy z osobami chorymi i ich bliskimi.

W ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku" realizowanego w ramach programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG, Stowarzyszenie Retina AMD Polska przeprowadziło badanie ankietowe na stronie internetowej www.retinaamd.org.pl za pomocą narzędzia Google Forms. Narzędzie to dostosowane było do potrzeb osób z dysfunkcją narządu wzroku. Respondenci mogli sami wypełniać ankietę, powiększając tekst lub wykorzystując mowę syntetyczną. Można też było ją wydrukować i wypełnioną odesłać pocztą na adres stowarzyszenia. Była ona aktywna trzy miesiące: od 01.03 do 31.05.2021 r. Zawierała 49 pytań różnego rodzaju: zamkniętych jednokrotnego wyboru oraz otwartych. Respondenci nie musieli odpowiadać na wszystkie pytania. W badaniu wzięło udział 251 osób. 58,2% ankietowanych stanowiły kobiety, a 41,8% – mężczyźni.

Jako miejsce zamieszkania wskazano:

- 44,9% – duże miasto,
- 31,8% – małe miasto,
- 23,3% – wieś.

Osoby, które wzięły udział w badaniu, to pacjenci dotknięci następującymi schorzeniami siatkówki oka:

- zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (130 osób),
- choroba Stargardta (50 osób),
- zespół Ushera (20 osób),
- dystrofia czopkowo-pręcikowa (9 osób),
- choroideremia (7 osób),
- wrodzona ślepota Lebera (4 osoby),
- inne (31 osób).

? Jaki jest stan widzenia pacjentów?

Respondenci poproszeni zostali o ocenę swojego widzenia poprzez wybór najlepiej opisującego to zdania. 231 ankietowanych, którzy udzielili odpowiedzi na to pytanie, wskazało:

- 5 osób – już nic nie widzę,
- 22 osoby – już prawie nie widzę, mam tylko poczucie światła,
- 20 osób – mam bardzo wąskie pole widzenia, już nie czytam i nie poruszam się samodzielnie,

- 41 osób – mam mroczek centralny, ale poruszam się samodzielnie,
- 125 osób – moje pole widzenia zawęża się lunetowo, ale jeszcze czytam zwykły druk i poruszam się samodzielnie bez białej laski,
- 18 osób – moje pole widzenia zawęża się lunetowo, jeszcze czytam zwykły druk, ale już nie poruszam się samodzielnie.

MOJE WIDZENIE

2% – nic nie widzę

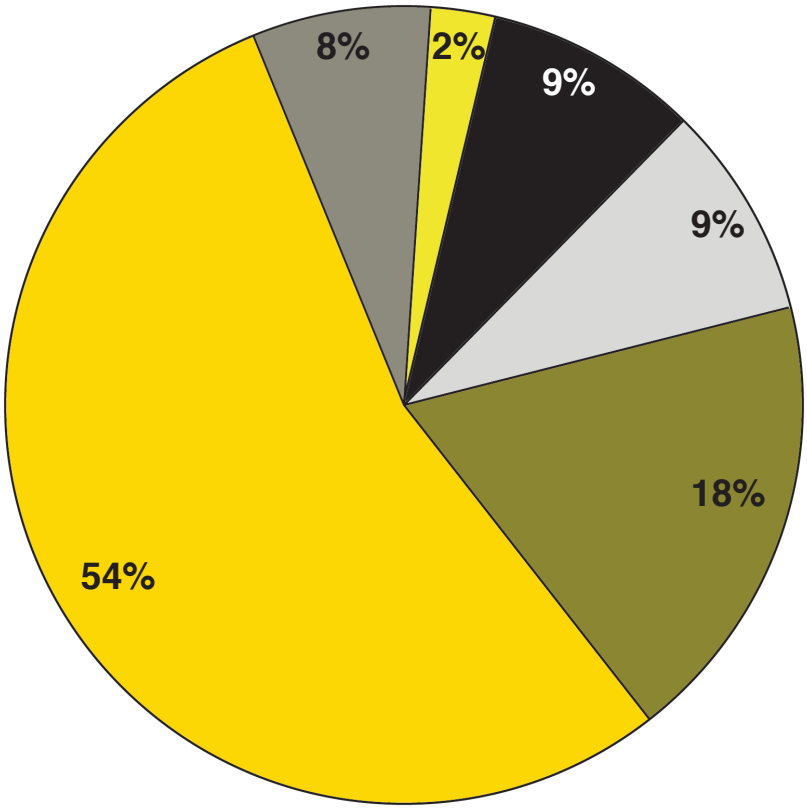
9% – mam poczucie światła

9% – nie czytam, nie poruszam się samodzielnie

18% – mam mroczek centralny

54% – czytam, poruszam się bez białej laski

8% – czytam, nie poruszam się samodzielnie



Wśród najczęściej wymienianych innych schorzeń utrudniających funkcjonowanie wymieniono problemy ze słuchem (związane z zespołem Ushera, w którym dochodzi do utraty zarówno widzenia, jak i słuchu).

? Jak w ocenie pacjentów wygląda dostęp do diagnostyki?

U większości chorych pierwsze objawy schorzenia pojawiły się już w dzieciństwie lub wczesnej młodości. Przyczynę problemów z widzeniem trudno było zdiagnozować. Prawie 57% ankietowanych usłyszało diagnozę o rozpoznaniu choroby dopiero w kolejnej placówce medycznej, do której się udali. Pacjenci często wskazywali, że był to piąty lub szósty ośrodek. Jedna z osób skomentowała, że „Tyle ich było, że nie jestem w stanie policzyć”. 73,1% respondentów nie ma przeprowadzonej diagnozy genetycznej, z kolei 26,9% badanych (70 osób) ma już przeprowadzoną taką diagnozę i wie, jaka mutacja genetyczna powoduje chorobę. Ponad połowa z nich sfinansowała tę diagnozę z własnych funduszy.
Wyniki wskazują na to, że **pacjenci mają trudności w uzyskaniu właściwego rozpoznania i skazani są na „odyseję diagnostyczną”.**

? Jak wygląda dostęp do leczenia i stopień zadowolenia pacjentów z informacji uzyskanych od lekarza?

44,4% respondentów leczy się odpłatnie w prywatnych klinikach i przychodniach. 55,6% korzysta z bezpłatnej opieki finansowanej ze środków NFZ.

Pacjenci kontrolują wzrok z różną częstotliwością:

- 27% bada wzrok rzadziej niż raz w roku,
- 32,4% raz w roku,
- 25,8% dwa razy w roku,
- 14,8% częściej niż dwa razy w roku.

65,7% ankietowanych ma stałego lekarza okulistę, a 34,3% nie jest pod opieką jednego specjalisty. 74,7% respondentów uważa, że okulista wyjaśnił im, na czym polega ich schorzenie i poinformował o rokowaniach, za to 25,3% nie uzyskało takich informacji.

Z doświadczenia stowarzyszenia Retina AMD Polska wynika, że to, gdzie i jak często pacjenci kontrolują wzrok, zależy od ich świadomości, determinacji i możliwości finansowych. Nie ma standardów wyznaczających ścieżkę opieki nad chorym z genetycznymi schorzeniami i brakuje placówek, które obejmowałyby ich stałą i specjalistyczną opieką medyczną.

Najbardziej wymowne są odpowiedzi na pytania dotyczące posiadania prawa jazdy i prowadzenia pojazdów:

- 64,7% badanych posiada prawo jazdy,
- 35,3% nie posiada prawa jazdy,
- 85,8% nie prowadzi już samochodu, ale 14,2% nadal jest kierowcami.

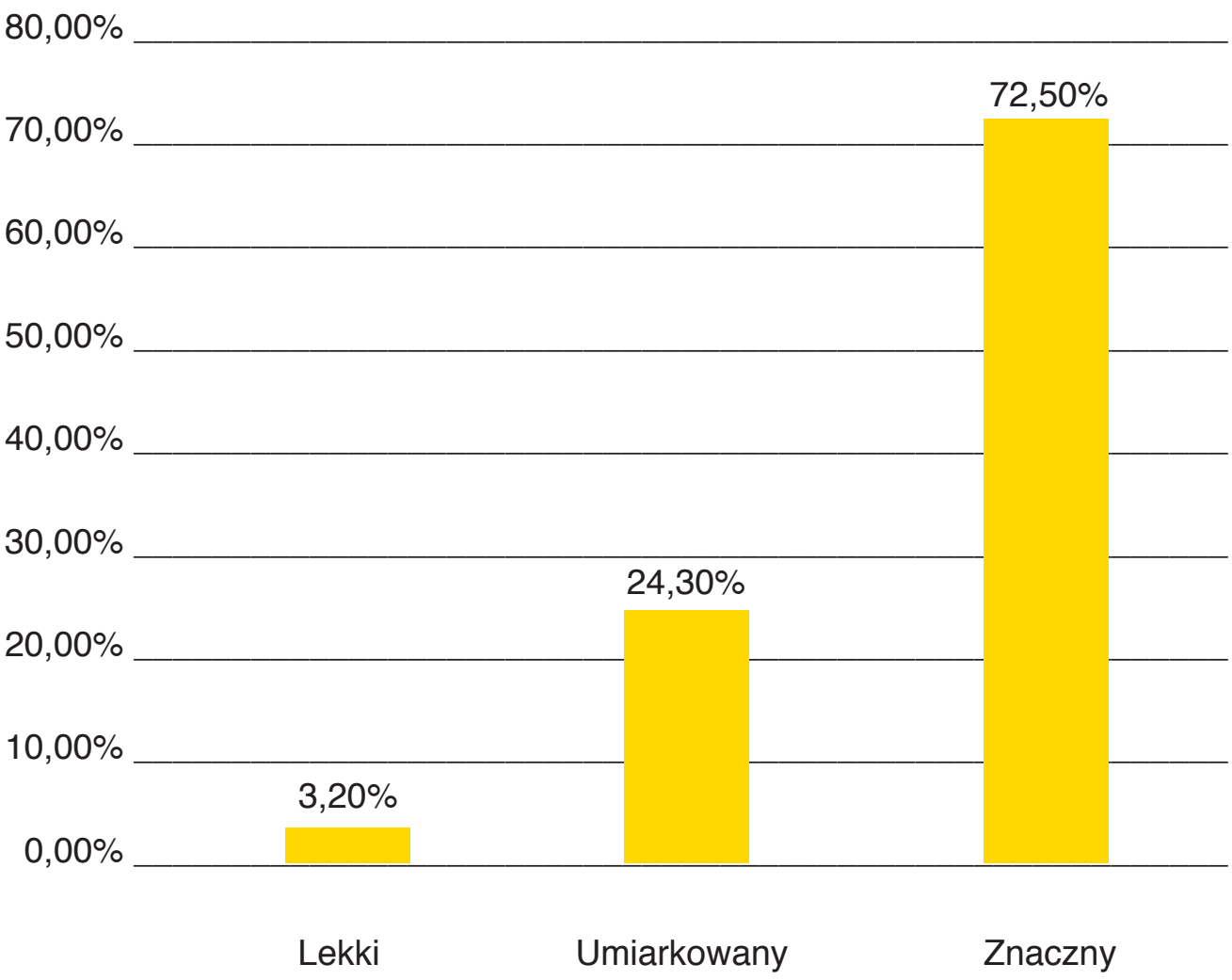
Biorąc pod uwagę to, że genetyczne schorzenia wzroku ujawniają się już w dzieciństwie lub wczesnej młodości i w znaczącym stopniu uszkadzają pole widzenia, ostrość wzroku, zdolność widzenia o zmroku i w ciemności, zdumiewające jest, że tak bardzo duża liczba pacjentów pozytywnie przeszła badania okulistyczne i uzyskała prawo jazdy, a więc mimo słabego widzenia prowadziła lub nadal prowadzi pojazd.

Z naszego doświadczenia wynika, że prawo jazdy mają osoby, u których schorzenie objawia się stopniowo zawężającym się polem widzenia (lunetowym) przy zachowanej pełnej ostrości wzroku. Niestety widzenie takie nie może gwarantować bezpieczeństwa na drodze. Trudno nie wyciągnąć zatem wniosków, że wyniki badania mogą świadczyć o nierzetelności lekarzy lub ich niekompetencji i braku wiedzy na temat funkcjonalnych następstw schorzeń degeneracyjnych siatkówki.

? Jak wygląda sytuacja zawodowa pacjentów?

Wśród respondentów ok. 81% to osoby w wieku produkcyjnym w przedziale wiekowym 19-65 lat. Część z nich jest samodzielna i dobrze sobie radzi, a dzięki osobom bliskim jest aktywna. Jednak są też wśród badanych osoby zależne, niesamodzielne lub potrzebujące pomocy przy wykonywaniu różnych czynności. Znaczna część (81,4%) posiada orzeczenie o niepełnosprawności: w stopniu znacznym jest to 72,5%, czyli ponad połowa ankietowanych. Skalę procentową pokazującą, jaki stopień niepełnosprawności posiadają ankietowani, przedstawia poniższy wykres:

STOPIEŃ NIEPEŁNOSPRAWNOŚCI



61,6% z nich pobiera rentę lub emeryturę, ale ponad połowa – 51,9% – pracuje zawodowo.

Badanie potwierdziło, że osoby z genetycznymi schorzeniami wzroku mimo swych ograniczeń mają duże możliwości intelektualne i poznawcze:

- 40,4% ankietowanych posiada wyższe wykształcenie,
- 36,2% – średnie,
- 12,3% – zawodowe,
- 11,1% – podstawowe.

Kształcą się i zdobywają kwalifikacje w różnorodnych zawodach. Nie zawsze jednak mogą kontynuować zatrudnienie zgodnie ze zdobytym wykształceniem ze względu na pogorszenie widzenia. Z rozmów z pacjentami i doświadczeń stowarzyszenia wynika, że wybór zawodu często jest przypadkowy i nie uwzględnia rokowań danego schorzenia.

Ankietowani wskazywali następujące zawody wyuczone:
anatomo-fizjolog, cukiernik, ekonomista, elektronik, elektromonter, elektryk okrętowy, farmaceuta, filolog, filozof, fizjoterapeuta, fizyk, fotograf, fryzjerka, handlowiec, hotelarz, informatyk, inżynier mechaniki, inżynier sanitarny, inżynier transportu, kelner bufetowy, krawcowa, księgowa, kucharz, lekarz, leśnik, magazynier – sprzedawca, masażysta, mechanik pojazdów, mechatronik, muzyk, nauczyciel, neurologopeda, pedagog, oligofrenopedagog, operator przewozowy, optometrysta, organista, piekarz, pielęgniarka, politolog, pracownik administracyjno-biurowy, prawnik, radca prawny, rehabilitant, rolnik, socjolog, doradca zawodowy, specjalista zarządzania i marketingu, stolarz, ślusarz, specjalista ochrony środowiska, technik budownictwa, technik odzieżowy, technik poligraf, technik samochodowy, technik usług kosmetycznych, technolog żywienia, tłumacz (218 odpowiedzi).

Część ankietowanych wykonuje obecnie inne zawody, ale nadal są one różnorodne, takie jak:
agent ubezpieczeniowy, brukarz, cieśla, coach, deweloper, dyrektor, ekonomista, fizjoterapeuta, fryzjer, grafik, handlowiec, informatyk, instruktor, konsultant telefoniczny, korektor druku brajlowskiego, kosmetyczka, księgowa, lekarz, listonosz, magazynier, masażysta, mechanik, muzyk, nauczyciel, optometrysta, pedagog, psycholog, piekarz, pielęgniarka, pracownik biurowy, pracownik fizyczny, pracownik fundacji, pracownik ochrony, pracownik samorządowy, prezes NGO, projektant aplikacji, redaktor, referent, rehabilitant, serwisant, specjalista do spraw marketingu/obsługi klienta/kadr/wsparcia technicznego, terapeuta, tyflopedagog, trener personalny, własna działalność gospodarcza, zarządca nieruchomościami.

75,2% respondentów informuje pracodawcę o swoich problemach ze wzrokiem, z kolei 24,8% nie przekazuje tych informacji. Na pytanie, z jakiego powodu, 32 osoby udzieliły następujących odpowiedzi:

- 56,3% uważa, że nie ma takiej potrzeby, bo wykonuje sprawnie wszystkie powierzone zadania,
- 28,1% z obawy o utratę pracy,
- 15,6% z obawy o reakcję.

Z doświadczeń Retina AMD Polska wynika, że **obawy przed ujawnieniem problemów z widzeniem mają swoje źródło w powszechnym braku świadomości istnienia rzadkich, dziedzicznych schorzeń wzroku i ich funkcjonalnych następstw.** Wciąż jest wiele deprecjonujących, stereotypowych przekonań na temat osób słabowidzących i niewidomych. Dlatego powinno prowadzić się na szeroką skalę wszelkie kampanie edukacyjne przełamujące tabu wokół tego zagadnienia i uczące właściwej komunikacji w różnych relacjach społecznych.

? W jakich sytuacjach pacjenci potrzebują pomocy innych i jakie mają trudności w codziennym funkcjonowaniu?

Ankietowani wskazywali, że potrzebują pomocy innej osoby przy codziennych czynnościach, takich jak:

- poruszanie się po zmroku, w mocno słoneczne dni, w obcym terenie, w tłumie,
- orientowanie się w zatłoczonych miejscach o dużej powierzchni, w urzędach, sklepach, u lekarza, w restauracji,
- poruszanie się w miejscach o zbliżonej kolorystyce wnętrza (brak kontrastów),
- chodzenie po schodach,
- korzystanie z komunikacji publicznej, rozpoznawanie numerów autobusu,
- czytanie (szczególnie w słabym oświetleniu), odczytywanie drobnych napisów, np. na ulotkach leków, rozkładach jazdy, informacji znajdujących się na opakowaniach produktów, wypełnianie dokumentacji, formularzy, posługiwanie się aplikacjami bankowymi,
- szukanie małych przedmiotów,
- rozpoznawanie kolorów, oznaczeń, twarzy ludzi,
- robienie zakupów w wielkich sklepach, odnajdowanie produktów na półce,
- prowadzenie domu, sprzątanie pomieszczeń, np.: mycie okien, obsługa urządzeń elektrycznych, kuchenki indukcyjnej, pralki, przyszywanie guzików i nawlekanie igły,
- uprawianie sportów, wycieczki w góry, jazda na rowerze,
- czynności pielęgnacyjne, np.: makijaż, dobór ubrania.

63,2% badanych przydarzyły się wielokrotnie urazy i wypadki, a także doznali różnych przykrości z powodu niedowidzenia. Tylko 36,8% nie miało takich doświadczeń.

Wśród najczęściej wymienianych urazów wskazywano:
urazy głowy, złamanie ręki/nogi/palca/żebra/obojczyka, potrącenie przez samochód, zderzenie podczas jazdy na rowerze/ze słupem/z latarnią na przejściu dla pieszych/ze szklanymi powierzchniami, upadek ze schodów, spadnięcie z peronu, wpadnięcie do wykopu, wpadanie na ludzi, potrącanie przechodniów, potykanie się o przedmioty, wchodzenie na ulicę na czerwonym świetle, tłuczenie szklanych rzeczy, uderzanie głową o uchylone drzwi czy drzwiczki szafek kuchennych.

Doznawane przykrości to: brak zrozumienia ze strony innych osób, lekceważenie, wyśmiewanie przez kolegów szkolnych, wchodzenie do niewłaściwego pociągu, autobusu. Sytuacje, które krępują i frustrują pacjentów to także niezauważanie wyciągniętej do powitania ręki czy nierozpoznawanie twarzy osób znajomych.

Z naszego doświadczenia wynika, że wielu nieszczęśliwych wypadków i frustrujących zdarzeń można by uniknąć, gdyby już na poziomie edukacji szkolnej uczono nas, jak wspierać i zapewniać bezpieczeństwo osobom z problemami widzenia. Niestety, w Polsce mamy w tym zakresie duże braki. Dlatego tak ważne jest, aby organizować specjalne kampanie społeczne wykorzystujące nowe media.

? Z kim mieszkają pacjenci i czy bliscy wiedzą o ich problemach z widzeniem?

65% ankietowanych mieszka ze swoją rodziną, 22,9% z rodzicami, a 12,1% samodzielnie. 132 osoby odpowiedziały, że posiadają dzieci (55,7% ankietowanych).

95,1% osób, które wzięły udział w badaniu potwierdziło, że ich bliscy wiedzą o problemach z widzeniem. Tylko 4,9% osób podało, że bliscy nie są świadomi ich problemów.

54,1% respondentów ma kontakt z innymi osobami z podobnymi problemami ze wzrokiem, ale 45,9% nie ma takich kontaktów.

73,1% uczestników badania potrafi otwarcie mówić o swoich problemach z widzeniem, a 26,9% nie mówi o nich. 63,2% osób przyznało, że zdarzyło im się ukrywać swoje problemy z widzeniem.

? Czy pacjenci korzystają ze wsparcia psychologicznego?

Znamienne jest to, że 87,9% badanych nigdy nie korzystało z pomocy psychologicznej z powodu utraty wzroku, choć większość respondentów ma już bardzo poważny ubytek widzenia. Schorzenia te są progresywne i każdy chory stopniowo traci wzrok. Dzieje się to w różnym tempie i jest nieprzewidywalne. Każda osoba przeżywa to jako osobistą tragedię, często jest to trauma, która zmienia jej dotychczasowe życie.

Nieuchronność tego procesu wywołuje złość, przygnębienie czy rozpacz. Lęk przed ślepotą, obawa o przyszłość, poczucie niezrozumienia i osamotnienia to bardzo silne negatywne emocje, które towarzyszą stale zarówno chorym, jak i ich bliskim: matkom, ojcom, współmałżonkom, dzieciom. Często w rozmowach z pacjentami po radykalnym pogorszeniu widzenia uniemożliwiającym kontynuowanie dotychczasowego trybu życia pada stwierdzenie: „nie wyobrażam sobie dalszego życia, nachodzą mnie myśli samobójcze…”. Niektórzy przyznają, że wpadli z tego powodu w depresję.

Z doświadczeń Stowarzyszenia Retina AMD Polska wynika, że **pomoc psychologiczna dla każdej rodziny jest bezwzględnie potrzebna.**

? Czy pacjenci korzystają z rehabilitacji, pomocy optycznych i innych urządzeń ułatwiających codzienne funkcjonowanie?

Pomimo znacznego ubytku widzenia, bardzo mało osób brało udział w szkoleniach rehabilitacyjnych mogących pomóc im w codziennym funkcjonowaniu, zachowaniu samodzielności i niezależności. W szkoleniach rehabilitacyjnych dla osób z dysfunkcją wzroku brało udział tylko 27,1% respondentów. 72,9% badanych nigdy nie korzystało z takiej formy pomocy.

Podkreślić należy, że od wielu lat w ofercie świadczeń finansowanych z NFZ jest rehabilitacja osób z dysfunkcją narządu wzroku. Teoretycznie zatem każdy pacjent tracący sprawność w codziennym funkcjonowaniu z powodu pogorszenia widzenia powinien zostać skierowany przez lekarza okulistę na taką rehabilitację. Niestety lekarze nie mają wiedzy na temat znaczenia takich działań, a często też świadomości, że takie świadczenie w ogóle istnieje. Ponadto, **w Polsce brakuje placówek medycznych, które realizują rehabilitację dla osób z dysfunkcją wzroku, gdyż świadczenie to jest zbyt nisko wycenione i przez to nieopłacalne.** Brak też instytucjonalnego systemu wsparcia dla osób, które z różnych powodów tracą wzrok. Finansowanie skierowanej do nich rehabilitacji jest rozproszone i realizowane głównie przez organizacje pozarządowe ze środków pochodzących z PFRON. Warunek ten wyklucza jednak osoby nieposiadające orzeczenia o niepełnosprawności. Z naszego doświadczenia wynika, że bardzo duża liczba osób tracących wzrok, w tym też z powodu schorzeń genetycznych, nie posiada takich orzeczeń, a więc nie ma dostępu do specjalistycznego wsparcia realizowanego ze środków PFRON.

Najczęściej wskazywane przez respondentów szkolenia, w których brali udział, dotyczyły:

- nauki chodzenia z białą laską – 58 osób (86,6%),

- nauki wykonywania codziennych czynności metodami bezwzrokowymi – 38 osób (56,7%),
- nauki bezwzrokowych technik komputerowych – 31 osób (46,3%).

Z pomocy optycznych poprawiających widzenie korzystało lub korzysta 53,3%. O ile informacje o schorzeniu przekazywane przez lekarzy są zadawalające, to informacje np.: o pomocach optycznych, kontakcie do organizacji społecznych lub do innych specjalistów (np. rehabilitacji) nie są wystarczające. 71,6% pacjentów wskazało, że lekarz nie udzielił im informacji na ten temat. Badanie potwierdziło też, że osoby z genetycznymi schorzeniami wzroku w największym stopniu wykorzystują nowoczesne technologie, korzystają ze smartfonów i komputerów (96,3%) wyposażonych w funkcje udźwiękawiające ekran, powiększające czy zmieniające kolorystykę tła i liter.

? Skąd pacjenci czerpią wiedzę na temat swojej choroby?

Informacje o schorzeniu pacjenci najczęściej pozyskują:

- od lekarzy – 114 osób (47,3%),
- z Internetu – 206 osób (85,5%),
- od stowarzyszeń pacjentów – 59 osób (24,5%),
- z mediów (prasa, radio, telewizja) – 41 osób (17%).

Badanie potwierdziło, że głównym źródłem informacji dla pacjentów jest Internet. Dlatego prowadzone tu przez wiarygodne podmioty działania informacyjno-edukacyjne o dziedzicznych schorzeniach wzroku są niezwykle potrzebne.

Opinia pacjentów dotycząca obszarów do poprawy

Ankietowani zostali poproszeni o odpowiedź na pytanie: „Co byś zmienił w systemie ochrony zdrowia, aby pacjent ze schorzeniami genetycznymi oczu

mógł czuć się zaopiekowany?”. Respondenci wskazywali głównie na takie potrzeby, jak:

- utworzenie kompleksowej, koordynowanej opieki medycznej i rehabilitacyjnej dla pacjentów z rzadkimi schorzeniami wzroku uwarunkowanymi genetycznie,
- wypracowanie standardów i procedur kompleksowej opieki nad pacjentem z IRD,
- poprawa dostępu do specjalistów, np.: okulistów, genetyków, psychologów, rehabilitantów osób z dysfunkcją wzroku,
- przeprowadzanie regularnych badań kontrolujących stan wzroku,
- refundowanie z NFZ badań genetycznych,
- finansowanie innowacyjnych terapii genowych ze środków publicznych w Polsce i za granicą,
- utworzenie rejestrów chętnych do badań genetycznych,
- poprawę jakości świadczonych usług leczniczych poprzez podnoszenie wiedzy i kwalifikacji lekarzy oraz innych specjalistów wspomagających procesy leczenia i rehabilitacji wzroku,
- poprawę komunikacji między lekarzem a pacjentem,
- poprawę zaplecza technicznego placówek medycznych i likwidację barier utrudniających funkcjonowanie osób z dysfunkcją narządu wzroku.

Mocno podkreślano również brak świadomości społecznej, że rzadkie schorzenia wzroku uwarunkowane genetycznie w ogóle istnieją. Proponowano zwiększenie informacji na ten temat, np. w mediach społecznościowych, radiu i telewizji. A oto jedna z wypowiedzi na ten temat: „Stworzyłbym listę ośrodków i lekarzy specjalizujących się w rzadkich chorobach oczu, tak aby pacjent

mógł trafić od razu do właściwego specjalisty, który posiadałby szeroką wiedzę na ten temat i który zapewniłby mu właściwą opiekę medyczną oraz potrafił udzielić informacji, gdzie szukać jeszcze pomocy i co robić, aby jak najdłużej zachować wzrok i żyć godnie z tą chorobą”.

IV. ANALIZA SYTUACJI RODZIN Z DZIEĆMI CIERPIĄCYMI NA GENETYCZNE SCHORZENIA WZROKU

Małgorzata Pacholec, Dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska

Dzieci z genetycznymi schorzeniami wzroku zazwyczaj rodzą się zdrowe i czasem nawet dość długo ich najbliżsi nie zauważają problemu. Schorzenia bowiem mają różny przebieg i pierwsze objawy ujawniają się tylko w pewnych sytuacjach. Większość rodziców nietypowe zachowania dziecka, takie jak: potykanie się o przedmioty, uleganie licznym urazom, unikanie mrocznych miejsc lub wpatrywanie się w światło, uważało za przejaw nieostrożności, gapiostwa czy dziwnych upodobań. Niektórzy przyznają, że na początku wypierali myśli o jakimkolwiek problemie ze wzrokiem, bali się prawdy, która potwierdzi ich najgorsze obawy.

Diagnoza, że dziecko ma genetyczną chorobę oczu, która z biegiem lat będzie odbierać mu sprawność widzenia i funkcjonowania, jest jak wyrok. Zmienia życie całej rodziny. Odtąd chore dziecko skupia całą uwagę pozostałych jej członków, jego potrzeby są najważniejsze i determinują wszystkie plany i działania bliskich. Bywa, że jedno z rodziców – najczęściej są to matki – rezygnuje z pracy zawodowej, aby czuwać nad swymi podopiecznymi. Ich oddanie i poświęcenie są heroiczne.

Do Stowarzyszenia Retina AMD Polska zgłasza się bardzo dużo rodziców szukających skutecznego leczenia dla swojego potomstwa. Nie mogą uwierzyć, że nigdzie na świecie nie ma ratunku. Wytrwale penetrują Internet, jeżdżą do różnych specjalistów, wysyłają błagalne listy do zagranicznych ośrodków badawczych, próbują też leczenia niekonwencjonalnego. Ich poszukiwania nigdy się nie kończą. Proszą również nas o poradę w sprawach trudnych dotyczących szkoły, relacji z rówieśnikami, a czasem bezradności wobec buntu nastolatka.

Rodzice dzieci z genetycznymi schorzeniami wzroku żyją w ciągłym stresie, przygnębieniu i lęku. Przyznają, że doświadczają poczucia osamotnienia w walce o potomka, a cała sytuacja ich czasem przerasta. Nie każdy z nich jest w stanie pogodzić się z diagnozą i przyjąć na siebie ciężar odpowiedzialności. Czasem dochodzi do kryzysów i rodzinnych dramatów.

Aby przedstawić, z jakimi trudnymi sytuacjami mierzą się rodzice chorych dzieci, w kwietniu i maju 2021 r. przeprowadziliśmy 12 pogłębionych wywiadów. Dzieci były w różnym wieku, od dwóch do kilkunastu lat, z następującymi schorzeniami:

- zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (retinitis pigmentosa),
- zespół Lebera,
- choroba Stargardta,
- choroideremia,
- zespół Bardeta-Biedla,
- zespół Ashera.

Rodziny mieszkają zarówno w dużych, jak i małych miastach oraz na wsi. Część dzieci nie posiada orzeczenia o niepełnosprawności, zatem nie może skorzystać z programów pomocowych z PFRON, np. na zakup specjalistycznego sprzętu ułatwiającego czytanie i pisanie. U większości z nich problemy z widzeniem rodzice zaobserwowali już w dzieciństwie. Były to symptomy takie jak:

- rozbiegane oczka niemowlęcia,
- wpatrywanie się w źródło światła,
- gorsze widzenie po zmroku,

- wpadanie na przeszkody,
- niedostrzeganie szczegółów.

1. Diagnostyka i leczenie

Rodzice wymieniali kilka, a nawet kilkanaście poradni okulistycznych, do których się udali, zanim rozpoznano schorzenie. Były to różne placówki: zarówno publiczne, jak i prywatne. Końcem odysei diagnostycznej rodzin są badania genetyczne, na które coraz częściej się decydują. Niestety nie są one refundowane z NFZ i muszą być wykonane odpłatnie. Koszt takiej diagnozy waha się od 3 do 5 tys. zł.

Schorzenia genetyczne wzroku mają charakter postępujący i powinny być systematycznie kontrolowane, jednak nie ma standardów określających w jaki sposób i jak często. To, jak wygląda opieka okulistyczna nad dzieckiem, zależy od świadomości i determinacji rodziców.

Z przeprowadzonych wywiadów wynika, że takie kontrole odbywały się średnio dwa razy do roku, część nieodpłatnie w ramach NFZ, a część – w prywatnych placówkach. Koszty, jakie dotąd musiały ponieść rodziny, kształtują się w granicach od kilku do kilkunastu tys. zł.

Rodzice skarżą się na długi czas oczekiwania na wizyty u specjalisty i duże odległości, jakie muszą przemierzyć do placówek, w których leczą swoje dzieci. Wiele osób na własną rękę szuka pomocy za granicą. Nasi respondenci kontaktowali się z placówkami medycznymi w: Wielkiej Brytanii, USA, Francji, Holandii, Szwajcarii czy Niemczech. Niestety, koszty konsultacji w tych ośrodkach były bardzo duże, często przekraczające możliwości finansowe. Tylko jedna rodzina poinformowała, że ich dziecko zostało zakwalifikowane do pięcioletniego programu w jednej z angielskich klinik i wszystkie badania kontrolne są wykonywane bezpłatnie.

2. Komunikacja rodzic – lekarz

Z doświadczenia Retina AMD Polska wynika, że **okuliści bardzo rzadko potrafią szczerze i z uszanowaniem uczuć rodziców poinformować o chorobie dziecka.** Nie mają też czasu na omówienie szczegółów i wytłumaczenie jego problemów z funkcjonowaniem:

- „Okulista nie wyjaśnił nam, na czym polega schorzenie i nie poinformował o rokowaniach. Każda wizyta u niego sprowadza się tylko do bieżących kontroli",
- „Jeszcze nie trafiliśmy na lekarza, któremu moglibyśmy zaufać. Wielokrotnie spotkaliśmy się z brakiem empatii ze strony medyków i niedostatecznej szczegółowej wiedzy. Kilkukrotnie wzbudzano we mnie poczucie winy, że nie powinniśmy decydować się na kolejne dzieci, mając pierwsze chore",
- „Lekarz poinformował nas, że syn nie będzie widział w wieku 30 lat, nie ma więc pośpiechu z dodatkowymi badaniami".

Niestety prawie wszyscy rodzice przyznają, że okuliści nie przekazali im też żadnych innych użytecznych informacji, takich jak: o pomocach optycznych, o kontakcie do organizacji społecznych pomagających dzieciom z dysfunkcją wzroku lub o kontakcie do specjalistów rehabilitacji w tym do tyflopedagogów:

- „Lekarze nie poinformowali nas, że powinniśmy starać się o orzeczenie o niepełnosprawności dla naszego dziecka i że jest to bardzo ważne, bo możemy wtedy dostać dotacje na zakup sprzętu rehabilitacyjnego, który jest drogi",
- „Najbardziej wyczerpujących informacji udzielił nam genetyk, również o zagranicznych placówkach medycznych. Inne informacje zdobywamy samodzielnie".

A oto opinia o londyńskiej placówce: „Badania prowadzone były przy użyciu bardzo nowoczesnej aparatury. Wiedza specjalistów na temat choroby, jej przebiegu i rokowań była imponująca. Otrzymaliśmy też dobre wsparcie psychologiczne”.

3. Wychowanie i edukacja

Wszyscy rodzice przyznają, że ich chore dziecko potrzebuje więcej uwagi i opieki:

- „Syn nie wymaga już stałej opieki, ale po zmierzchu nie jest samodzielny. Sam wchodzi w słupy, kałuże, potyka się. Nawet oświetlenie lamp ulicznych niewiele pomaga, np.: korzystając z nocnej opieki lekarskiej, musiałam z nim iść, trzymając go za rękę”,
- „Nie zrezygnowaliśmy z pracy zawodowej ze względu na potrzeby finansowe. Mamy duże wsparcie ze strony rodziny i bliskich znajomych. Gdyby tak nie było, jedno z nas musiałoby odejść z pracy. Przez ok. rok byłam bezrobotna i pobierałam świadczenie, ale wynosi ono jedynie 1400 zł miesięcznie. To stanowczo za mało na nasze potrzeby”.

Wielu rodziców, jeśli pozwalają na to warunki finansowe, decyduje się na opłacanie edukacji przedszkolnej i szkolnej w placówkach społecznych lub prywatnych. Liczą na to, że problemy podopiecznego będą tam lepiej zrozumiane i zostanie on otoczony lepszą opieką: „Nasze dziecko uczęszcza do szkoły społecznej. Ma tam zapewnione indywidualne podejście. W nauce i pracy pomaga mu nauczyciel wspomagający, który jest tyflopedagogiem i uczy go m.in. alfabetu brajla”.

Innym rozwiązaniem jest wybór placówki integracyjnej. Niestety rodziny opowiadają o sytuacjach świadczących o braku wiedzy nauczycieli, a co gorsza – niechęci do podejmowania współpracy w celu rozwiązywania trudnych sytuacji. Największy problem stanowił brak inicjatywy, aby zrozumieć trudności

ucznia. Personel nie widział potrzeby rozmów z rodzicami i wytłumaczenia, na czym polega choroba podopiecznego. Wszelkie wysiłki były ignorowane. Przykładem może być sytuacja, kiedy dziecku z dysfunkcją wzroku położono na białym stole białe kartki, na których miało rysować. Uczeń rysował po stole, bo nie widział różnicy między nimi.

Respondenci zgłaszają nam też przykłady zachowań nauczycieli, które nie powinny mieć miejsca, bo są raniące i krzywdzące: „Problemy z nauką najstarszego syna związane były z okresem dojrzewania i buntu młodzieńczego. Stwierdzenie katechety na lekcji religii, że choroba to dar od Boga wyzwoliło w nim dodatkowe emocje, bunt. Krzyczał, że wcale nie chce takiego daru”.

Rodzice dzieci, które mają słabą ostrość wzroku, a więc problemy z czytaniem i pisaniem, szukają dodatkowych zajęć ze specjalistami rehabilitacji. Pomoc taką znajdują w organizacjach społecznych, głównie w Polskim Związku Niewidomych:

- „W tym roku z powodu pandemii nasze dziecko nie korzystało z żadnej pomocy rehabilitacyjnej. W poprzednich latach chodziło na rehabilitację wzroku w Polskim Związku Niewidomych: usprawnianie widzenia, wprowadzenie do brajla, zajęcia z technologii informatycznych, np.: nauka korzystania z komputera i telefonu. Chodziło również na zajęcia w Fundacji Zdrowie Koniczynka oraz zajęcia dla artystów w ośrodku SI”,
- „Całe miasto zna nas od lat, mamy dużo znajomych, jesteśmy otwarci w stosunku do innych i to procentuje. W małym mieście wszyscy się znają i wspierają nas. Mieszkańcy zbierają dla nas 1% podatku i przekazują na Fundację Dzieciom »Zdążyć z pomocą«”.

4. Wpływ choroby dziecka na rodzinę

Zapytaliśmy rodziców, czy choroba dziecka wpływa na ich życie, a jeśli tak, to w jaki sposób. Poniżej przykładowe odpowiedzi:

- „Nie wszystko jest dla nas. Planując wyjazdy, np. wakacyjne, wybieramy miejsca z dogodną przestrzenią, dobrze oświetlone, nie chodzimy na imprezy, gdzie jest przyciemnione oświetlenie. W naszym życiu brak jest naturalnej wesołości. Mamy też ograniczenie psychiczne przy planowaniu kolejnego dziecka”,
- „Nasze życie kręci się teraz całkowicie wokół córki, musimy być blisko niej i na każde zawołanie. Ale jej choroba scaliła naszą rodzinę, jesteśmy razem i razem pokonujemy problemy”.

Respondenci często unikają rozmów o chorobie dziecka z bliskimi i znajomymi. Nie chcą też rozmawiać ze swoją pociechą o szczegółach jej schorzenia i rokowaniach:

- „Nie podajemy nazwy choroby i nie mówimy o tym, co go czeka. Uważamy, że jest na to jeszcze za wcześnie. Czekamy na lek, który wydłuży nam czas na poinformowanie syna o jego schorzeniu”,
- „Trudno podejmować z nim rozmowy, bagatelizuje problem, nie chce o nim rozmawiać, może boi się tego, co go czeka i w ten sposób osłania się”.

Na pytanie, czy doświadczali przygnębienia albo depresji z powodu lęku o przyszłość dziecka, rodzice odpowiedzieli:

- „Tak, stale to czuję”,
- „Tak, odkąd jeździmy do lekarzy, nie mogę o tym przestać myśleć. Patrzę, jak przechodzi przez pokój i widzę, co się dzieje – trzyma się ściany, aby pokonać kilka metrów”,

- „W naszej rodzinie jest bardziej nerwowo, niepewnie, depresyjnie. Nasze życie wyglądałoby inaczej, gdybyśmy – zamiast martwić się o przyszłość dziecka – zastanawiali się, dlaczego dostało w szkole piątkę zamiast szóstki”.

Na pytanie, czy dziecku przydarzyło się kiedyś coś złego, co wynikało z osłabionego wzroku (np. wypadek), rodzice przyznają: „Tak, dziesiątki upadków, trzy z nich zakończyły się na chirurgii dziecięcej, np.: rozcięciem łuku brwiowego”. Część z nich mówi też, że nie ma i nie szuka kontaktów z innymi rodzicami chorych dzieci, bo boi się porównań.

Rodziny nie korzystają też z pomocy psychologicznej, gdyż ich zdaniem brakuje specjalistów, którzy mają doświadczenie w pomaganiu tracącym wzrok pacjentom oraz ich bliskim. Wśród największych obaw rodzice wymieniają lęk o to, co się stanie z ich potomstwem, gdy ich zabraknie, czy dziecko poradzi sobie w życiu, znajdzie pracę, założy rodzinę. Zastanawiają się też, czy będzie w końcu skuteczna metoda leczenia i czy ich zdolności finansowe na nią pozwolą.

V. PROBLEMY PACJENTÓW Z DYSFUNKCJĄ WZROKU NA PRZYKŁADZIE DOŚWIADCZEŃ NZOZ CENTRALNEJ PRZYCHODNI REHABILITACYJNO–LECZNICZEJ POLSKIEGO ZWIĄZKU NIEWIDOMYCH

Teresa Kłys, Dyrektor Centralnej Przychodni Rehabilitacyjno–Leczniczej Polskiego Związku Niewidomych

Polski Związek Niewidomych w 1998 r. powołał Poradnię Rehabilitacji Wzroku Słabowidzących, która w 2 lata później została przekształcona w Centralną Przychodnię Rehabilitacyjno–Leczniczą PZN (CPRL) – specjalistyczny ośrodek medyczny zajmujący się głównie problematyką chorób oczu. Przychodnia mieści się w Warszawie przy ul. Karmelickiej 26. Świadczone są w niej bezpłatne usługi zarówno refundowane przez NFZ, jak i komercyjne.

Przychodnia jest jedyną w Polsce placówką, która kompleksowo zajmuje się leczeniem i rehabilitacją osób z dysfunkcją wzroku oraz zaopatrzeniem w refundowane pomoce optyczne. Od 2018 r. leczenie okulistyczne zostało uzupełnione o poradnie leczenia zeza i niedowidzenia.

W przychodni leczonych jest ponad 55 000 pacjentów, w tym największą grupę stanowią pacjenci poradni okulistycznych (ponad 33 000 osób) i blisko 10 000 osób w dziennym ośrodku rehabilitacji osób z dysfunkcją narządu wzroku.

Najczęściej występujące jednostki chorobowe poradni okulistycznej CPRL:

Kod ICD10	Grupa schorzeń	Grupa pacjentów (%)
H40-H42	jaskra	29
H52-H55	upośledzenie widzenia	27
H30-H36	choroby siatkówki	14

H25-H26	zaćma	13
H25-H22	choroby spojówek, rogówki, tęczówki	11
H00-H09	stany zapalne, jęczmień, gradówka	3
H43-H48	choroby nerwu wzrokowego	2
-	choroby nerwu wzrokowego	1

Najliczniejszą grupą pacjentów są osoby w wieku:

- 70-79 lat – 25,6%,
- 60-69 lat – 21,6%,
- 80-89 lat – 20,7%,
- 50-59 lat – 12,0%,
- 40-49 lat – 6,1%,
- 0-10 lat – 5,8%,
- 30-39 lat – 4,5%,
- 20-29 lat – 3,7%.

71,4% wszystkich udzielonych porad skierowanych jest do kobiet, a 28,6% – do mężczyzn.

Mimo rozwoju medycyny wciąż jest bardzo dużo schorzeń, które powodują znaczne pogorszenie widzenia. Biorąc pod uwagę strukturę wiekową osób z dysfunkcją narządu wzroku, prognozuje się dalszy dynamiczny wzrost liczby pacjentów słabowidzących. Przedstawione powyżej dane liczbowe potwierdzają ważność i potrzebę udzielania świadczeń rehabilitacyjnych tej grupie chorych.

Ponad 30% pacjentów zgłaszających się do poradni okulistycznych miało udzielone świadczenia rehabilitacyjne w dziennym ośrodku rehabilitacji osób z dysfunkcją wzroku. Na uwagę zasługuje również to, że do CPRL zgłaszają się pacjenci spoza woj. mazowieckiego. Chorzy przyjeżdżają z innych województw, a są to kolejno:

- łódzkie,
- podlaskie,
- lubelskie,
- warmińsko–mazurskie,
- kujawsko–pomorskie,
- dolnośląskie,
- pomorskie,
- małopolskie,
- świętokrzyskie,
- śląskie,
- wielkopolskie,
- podkarpackie,
- opolskie,
- zachodniopomorskie,
- lubuskie.

Większość ludzi traci wzrok w wieku dorosłym z powodu schorzeń, które są dziś nieuleczalne. Niestety są i tacy, którzy stracili wzrok częściowo, a nawet całkowicie z powodu spóźnionego leczenia. Zawsze jest to przeżywane jako osobista tragedia.

W Polsce rehabilitacja osób z dysfunkcją wzroku jest świadczeniem finansowanym ze środków Narodowego Funduszu Zdrowia znajdującym się w ofercie świadczeń gwarantowanych. Jednakże jest to jedynie teoria, ze względu bowiem na niedoszacowanie tego świadczenia, tylko kilka placówek prowadzi tę formę rehabilitacji.

Rehabilitacja dorosłych prowadzona jest głównie przez organizacje pozarządowe, które w drodze konkursów zdobywają środki na wybrane zadania. Są to jednak fundusze Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych i aby być ich beneficjentem, trzeba posiadać już oficjalne orzeczenie o stopniu niepełnosprawności. Wiemy, że większość osób starszych tracących wzrok ich nie posiada, nie mają zatem prawa do rehabilitacji ze środków PFRON, a tym samym zostają też pozbawieni innych możliwości.

Z naszych doświadczeń wynika, że **w procesie leczenia osób z różnymi schorzeniami oczu nie ma standardu obejmującego rehabilitację pacjentów, którzy są zagrożeni utratą widzenia.** Chorzy leczeni przez wiele lat w poradniach okulistycznych trafiają do naszej placówki bardzo późno, gdy utrata wzroku jest już zaawansowana. To oznacza zwykle dużo większe koszty.

? Czym jest rehabilitacja osób z dysfunkcją narządu wzroku?

Rehabilitacja jest uzupełnieniem leczenia okulistycznego. Przynosi wymierne korzyści pacjentowi w postaci lepszego funkcjonowania nawet wtedy, gdy z medycznego punktu widzenia proces leczenia (zabiegowy i/lub farmakologiczny) nie przynosi poprawy. W odróżnieniu od innych zakresów rehabilitacji (np. ortopedycznej) te działania nie przyniosą poprawy widzenia pacjenta, ale znacząco wpływają na jego jakość życia i bezpieczeństwo. **Celem takiej rehabilitacji jest nauczenie osoby z dysfunkcją wzroku umiejętności radzenia sobie w różnych sytuacjach życia codziennego, wykorzystując w jak największym stopniu te możliwości widzenia, które jeszcze posiada lub inne zmysły, a także specjalistyczne techniki zwiększające**

bezpieczeństwo i samodzielność. Dysponujemy jednym z najbardziej deficytowych produktów w służbie zdrowia – czasem. Wizyta pacjenta trwa nawet godzinę u każdego z terapeutów, a ich liczba zależy od potrzeb, chęci i możliwości chorego.

? Jak przebiega rehabilitacja osoby słabowidzącej?

1. Wywiad wstępny

Ma na celu poznanie sytuacji życiowej pacjenta, jego problemów wzrokowych, chorób towarzyszących, formy ogólnej, potrzeb, stosunku do swojej choroby oczu i związanych z nią ograniczeń.

2. Ocena ostrości wzroku do dali i bliży

3. Ewentualna próba dobrania lepszej korekcji do dali

Zakładamy, że pacjent kierowany do nas przez okulistę ma dobraną optymalną korekcję do dali, o ile to możliwe. Ale chorzy często nie chcą uwierzyć, że nie ma dla nich żadnych bądź lepszych okularów. Podejmujemy więc jeszcze jedną próbę. Jeżeli jest nieudana, tłumaczymy na schemacie oka, dlaczego nie można dobrać „grubszych" okularów. Jest to też dobry moment, żeby wyjaśnić pacjentowi specyfikę jego choroby i jej następstwa funkcjonalne.

4. Ewentualna próba dobrania lepszej korekcji do bliży

Jeżeli pacjent czyta Sn=0,5, ale skarży się na szybkie zmęczenie oczu, czasami wystarczą okulary mocniejsze o 1-2 dioptrie. Przy czym znów musimy cierpliwie wyjaśnić, dlaczego odległość czytania stała się krótsza, a więc mniej wygodna. Czasem zastosowanie niewielkich symetrycznych pryzmatów z bazą do nosa wydłuża czas czytania. Niestety, większość naszych pacjentów czyta mniej niż Sn=0,5 i dlatego musimy przejść do dalszych działań.

5. Dobór pomocy optycznych

Musimy tu uwzględnić kilka czynników:

- ostrość wzroku pacjenta,
- do czego ta pomoc optyczna ma służyć (jeśli chodzi o bliżę, to np.: do czytania w domu, noszenia ze sobą i odczytywania składu produktu na opakowaniu w sklepie, obsługi telefonu komórkowego, glukometru, szycia, robienia manicure, majsterkowania, komputera, itd.),
- dodatkowe ograniczenia pacjenta (np. drżące lub słabe ręce wykluczają lupy z rączką, słaba koncentracja – lupy o małej średnicy, ponieważ pacjent gubi się w tekście).

Dysponujemy całą gamą różnorodnych pomocy do bliży – lup oraz okularów lupowych (o powiększeniach od 1x do 20x), więc przy uwzględnieniu powyższych podpunktów zrozumiałe staje się, że **nie ma jednej uniwersalnej pomocy ani dla danej jednostki chorobowej, ani dla danej ostrości wzroku.** Dobrze zrehabilitowana osoba słabowidząca prowadząca aktywny tryb życia potrzebuje najczęściej kilku pomocy do bliży oraz pomoce do dali.

Pomocy do dali jest o wiele mniej. Do telewizji – okulary lornetkowe, najczęściej o powiększeniu 2x. Z kolei do odczytywania nazw ulic, zobaczenia detali architektonicznych lub krajobrazów – monokulary od 4x do 10x, przy czym bardzo ograniczają one pole widzenia, więc nie jest łatwo się nimi posługiwać. Z tego powodu samodzielne zaopatrzenie się w pacjenta w ten sprzęt bez instruktażu jest bezcelowy.

6. Dobór filtrów medycznych (krawędziowych)

Pokazujemy je prawie każdemu pacjentowi – jednym łagodzą światłowstręt, innym poprawiają kontrast, a niektórym nie odpowiadają, ponieważ zaburzają widzenie barw. Są skarbem dla osób ze słabą ostrością wzroku i dużym

światłowstrętem, ponieważ zmniejszają rażenie słońca, nie pogarszając przy tym ostrości widzenia. Pacjent powinien dobierać filtry w dzień słoneczny, w oświetlonym miejscu, a potem w cieniu zweryfikować, czy nie są zbyt ciemne.

7. Przedstawienie technik innego niż dotychczas wykonywania codziennych czynności

Mogą być pomocne w przypadku np. przyszywania guzika, rozpoznawania leków czy przygotowania posiłku.

8. Wytłumaczenie pełnego procesu refundacji i zaopatrzenia w pomoce

Jest to ostatni punkt pierwszej wizyty.

? Co jeszcze uwzględniamy w pracy z pacjentem?

- Jeżeli pacjent jest zainteresowany, tłumaczymy mu szerzej z wykorzystaniem ilustracji i modeli, na czym polega jego choroba, jak się ją leczy, jakie są rokowania czy skąd biorą się określone trudności w funkcjonowaniu wzrokowym.
- Osobom z problemami z zaburzonym centralnym widzeniem pokazujemy, jak ćwiczyć patrzenie pozaplamkowe.
- Chętnym i gotowym na to chorym proponujemy białą laskę oraz zapoznanie z technikami jej wykorzystania. Jest to kwestia bardzo delikatna, ponieważ laska kojarzy się z całkowitą utratą widzenia. Dobrym pretekstem do poruszenia tego tematu jest bezpieczeństwo podczas przechodzenia przez jezdnię, a korzystnym rozwiązaniem składana laska, tzw. sygnalizacyjna lub informacyjna, którą nosi się w kieszeni lub torebce, a rozkłada przed przejściem dla pieszych.
- Pesymistom staramy się uzmysłowić, że każda, nawet niewielka pozostałość wzroku jest skarbem. Z drugiej strony, mimo długoletniej pracy z osobami

słabowidzącymi, niektórzy pacjenci nadal nas zadziwiają swoją determinacją do bycia maksymalnie samodzielnym mimo bardzo słabego widzenia.

- Ci, którzy przychodzą po raz pierwszy do naszej poradni, często oczekują doboru okularów korekcyjnych do dali i bliży. Jeżeli jest to niemożliwe (a czasem żadne pomoce optyczne ani optoelektroniczne nie pomagają), rehabilitant musi zmierzyć się z rozczarowaniem (a nawet niezadowoleniem) pacjenta – z jednej strony je zaakceptować, a z drugiej spróbować zmotywować go do wybrania innych pomocy lub rozwiązań, np. słuchania książek zamiast czytania ich wzrokiem. Wymaga to dużych pokładów empatii i cierpliwości; pacjenci bardzo to cenią.

- Perspektywa pogarszania się, a nawet utraty wzroku, rodzi lęk, a czasem i inne problemy. Proponujemy wtedy wizytę u psychologa. Współpracujący z nami psychologowie są osobami słabowidzącymi, więc stanowią dobry przykład, że można naprawdę nieźle sobie radzić, źle widząc. Pacjenci czują się też lepiej zrozumiani przez osoby będące w podobnej sytuacji.

- Bardzo ważne jest też udzielane przez nas wsparcie informacyjne, np. gdzie i jak można uzyskać orzeczenie o niepełnosprawności, kartę parkingową, jakie uprawnienia przysługują osobom niepełnosprawnym, gdzie i jak załatwić dofinansowania do pomocy elektronicznych i innych.

- Bardzo duże możliwości daje osobom niewidomym i słabowidzącym elektronika – lupy elektroniczne, dyktafony, odtwarzacze do książek mówionych, smartfony oraz komputery z odpowiednim oprogramowaniem, powiększalniki telewizyjne, urządzenia lektorskie itp. Wielu pacjentów jest nimi zainteresowanych, niezależnie od wieku.

- Czasami trafiają do nas osoby, które rozpoczynają dopiero walkę z chorobą – mają dobrze dobrane okulary do bliży i dali i prawie pełną ostrość wzroku w lepszym oku (lub w obu). Okazuje się, że taka wizyta również ma sens. Pacjenci mają możliwość spokojnego porozmawiania o swojej chorobie

w kontekście konsekwencji funkcjonalnych, zadania wielu pytań, podzielenia się swoimi obawami z rehabilitantem lub psychologiem. Mogą też spróbować dobrać sobie filtry krawędziowe dla ochrony przed wysokoenergetycznym światłem niebieskim. Osoby takie mają poczucie, że w razie pogorszenia widzenia wiedzą, gdzie się udać i często wracają na rehabilitację.

- Osoba niewidoma również może otrzymać pomoc w naszej poradni z zakresu orientacji przestrzennej i czynności niezbędnych do samodzielnej egzystencji oraz wsparcie psychologiczne.

Kompleksowe podejście do pacjenta jest atutem naszej działalności. Uwzględnia ono również zaopatrzenie w dobrany w trakcie wizyt sprzęt rehabilitacyjny.

Podsumowanie

Obowiązujące akty prawne (tj. Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach finansowanych ze środków publicznych, Rozporządzenie Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz Rozporządzenie Ministra Zdrowia w sprawie kryteriów medycznych, jakimi powinni kierować się świadczeniodawcy, umieszczając świadczeniobiorców na listach oczekujących na udzielenie świadczenia opieki zdrowotnej) regulują zasady postępowania z pacjentem przez świadczeniodawców realizujących świadczenia w trybie ambulatoryjnym.

Jeżeli świadczenie medyczne nie może być udzielone od razu w dniu zgłoszenia pacjenta, świadczeniodawca ma obowiązek wpisać go na listę oczekujących. Przed wpisaniem powinien jednak określić, czy stan zdrowia wymaga pilnego leczenia i zakwalifikować chorego do jednej z dwóch grup oczekujących (tzw. kategorii medycznej). **Należy pamiętać, że dla przypadków pilnych również prowadzona jest kolejka oczekujących!** Pomimo wprowadzenia przez NFZ standardu przyjęcia pacjentów w trybie nagłym przez poradnie pracujące w trybie ambulatoryjnym, możliwe jest

to wyłącznie dla wybranych jednostek chorobowych. Ponadto, z uwagi na przepełnione harmonogramy lekarzy okulistów, niejednokrotnie nie ma możliwości przyjęcia pacjentów wymagających nagłej konsultacji lekarskiej. Odkładanie wizyty w gabinecie okulistycznym w przypadku niektórych schorzeń może doprowadzić nawet do utraty widzenia.

Od 1 lipca 2021 r. zostały zniesione limity dotyczące świadczeń ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, w tym w okulistyce. Niestety dostępność dla pacjentów pierwszorazowych nie uległa poprawie. Jeżeli ktoś stwierdzi, że coś złego dzieje się z jego wzrokiem i gorzej widzi, musi najpierw udać się do lekarza rodzinnego po skierowanie i ustawić się w kolejkę oczekujących.

W przypadku leczenia okulistycznego rola lekarza rodzinnego sprowadza się wyłącznie do wypisania skierowania. Lekarze POZ nie są szkoleni oraz nie mają specjalistycznego sprzętu w swoich gabinetach, żeby wykonać badanie okulistyczne lub podjąć próbę leczenia.

? Z jakimi problemami spotykają się pacjenci z dysfunkcją wzroku?

1. **Zła dostępność** – obecnie rehabilitacja w Polsce zakontraktowana jest wyłącznie w 9 województwach.

2. **Brak kompleksowej opieki nad osobami tracącymi wzrok i ociemniałymi, głównie opieki poszpitalnej** – istnieje pilna potrzeba kształcenia lekarzy okulistów poprzez uzupełnienie tematyki kursów podyplomowych/specjalizacyjnych o rehabilitację osób z dysfunkcją narządu wzroku. Lekarze od Polskiego Związku Niewidomych dowiadują się o możliwości kontynuacji leczenia poprzez rehabilitację.

3. **Deficyt specjalistów rehabilitacji osób z dysfunkcją wzroku** – w 7 województwach w Polsce nadal nie ma rehabilitacji, a w pozostałych świadczenia rehabilitacyjne realizuje jedynie 19 podmiotów. Należy więc

stworzyć nowy model kształcenia specjalistów rehabilitacji. Obecnie tyflopedagog to nauczyciel dzieci niewidomych. Tylko niewielka grupa specjalistów posiada kwalifikacje z zakresu rehabilitacji dorosłych.

4. Brak właściwych standardów jakościowych tego świadczenia:

- wiele podmiotów, zamiast właściwej rehabilitacji osób z dysfunkcją wzroku, realizuje fizjoterapię, co nie daje efektów terapeutycznych,
- rehabilitacja osób z dysfunkcją wzroku mylona jest z rehabilitacją wzroku lub leczeniem zeza,
- jednakowe wymagania dla placówek świadczących usługi na rzecz dzieci i dorosłych (wytyczne Polskiego Towarzystwa Okulistycznego wskazują różnice w rehabilitacji różnych grup wiekowych).

5. Wadliwe warunki realizacji świadczenia:

- brak możliwości kierowania na rehabilitację przez lekarza POZ i innych specjalistów,
- brak rehabilitacji ambulatoryjnej i domowej,
- nieprawidłowy schemat postępowania z pacjentem nieuwzględniający jego potrzeb i możliwości,
- zła wycena świadczenia (nieopłacalność).

W Polsce rehabilitacja osób z dysfunkcją wzroku jest świadczeniem gwarantowanym i finansowanym ze środków NFZ. Jednakże jest to jedynie teoria, ponieważ ze względu na niedoszacowanie go tylko kilka placówek prowadzi tę formę rehabilitacji. Według zakontraktowanych umów w całej Polsce NFZ przeznacza na nią zaledwie 3 mln zł rocznie.

Należy także zaznaczyć, że wszystkie placówki mające zawarte umowy z Narodowym Funduszem Zdrowia wykonują świadczenia głównie na rzecz dzieci do 19 r.ż., a tylko dwie z nich prawidłowo realizują pełen zakres rehabilitacji. Dane zebrane podczas wywiadu telefonicznego są niepokojące. Niektórzy świadczeniodawcy przyjmują pacjentów wyłącznie z określonymi jednostkami chorobowymi, inni proponują konsultacje fizjoterapeutyczne lub odmawiają przyjęcia z uwagi na wiek chorego, gdyż prowadzą ćwiczenia ortoptyczne w grupie dzieci przedszkolnych.

Niestety, nie tylko świadczeniodawcy wybrani w drodze konkursu ofert, lecz także pracownicy NFZ błędnie interpretują zakres niezbędnych do wykonania świadczeń w ramach tego zakresu umowy. Rehabilitacja osób z dysfunkcją narządu wzroku wymaga innych metod terapeutycznych niż powszechnie stosowane metody fizjoterapii.

Reasumując, do poprawy dostępności i jakości świadczeń na rzecz pacjentów okulistycznych zasadnym wydaje się:

- zniesienie skierowań do okulisty,
- weryfikacja standardów i metod realizacji świadczeń z zakresu rehabilitacji osób z dysfunkcją narządu wzroku w obecnych aktach prawnych,
- zmiana miejsca realizacji świadczeń – z dziennego oddziału/ośrodka rehabilitacji na tryb ambulatoryjny, dzięki czemu możliwe będą wizyty domowe (niezbędne w przypadku osób nowo ociemniałych i niemobilnych osób starszych),
- poprawa wyceny świadczeń jako zachęta dla przyszłych świadczeniodawców do zawierania umów z NFZ,
- obowiązek koordynacji dalszej opieki pacjenta okulistycznego przez zapewnienie rehabilitacji.

W Polsce żyje ponad 2 mln osób ze znaczną dysfunkcją wzroku (posiadające orzeczenie o niepełnosprawności). Postępy w okulistyce pozwalają coraz lepiej leczyć takie schorzenia, jak zaćma, jaskra, choroby siatkówki (w tym AMD), jednak liczba dorosłych osób z dysfunkcją wzroku stale rośnie. **Bez wdrożenia zintegrowanej strategii postępowania w okulistyce niemożliwa jest skuteczna opieka nad chorymi.** WHO zaapelowało o wprowadzenie narodowych programów ograniczających natężenie chorób narządu wzroku, poprawiając tym samym dostęp do kompleksowej diagnostyki, leczenia i rehabilitacji medycznej w zakresie okulistyki.

Polskie Towarzystwo Okulistyczne przy współpracy Polskiego Związku Niewidomych opracowało wytyczne, które są najlepszym standardem postępowania w usprawnianiu osób z niepełnosprawnością wzroku.

VI. MOŻLIWOŚCI NOWOCZESNEJ DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ

dr hab. n. med. Agnieszka Pollak, Zakład Genetyki Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Choroby rzadkie, nazywane również sierocymi, to schorzenia o niskiej częstości występowania (5 na 10 000 osób). Jednak z uwagi to, iż do dziś opisano ponad 8000 tego typu jednostek chorobowych, sumarycznie dotyczą one ponad 30 mln osób w Europie i ok. 2–3 mln w Polsce. Zatem uzasadniony jest pozornie zaskakujący wniosek, że choroby rzadkie są częstym i ważnym problemem medycznym. Obecnie większość analiz naukowych i badań diagnostycznych koncentruje się na powszechnie występujących zaburzeniach, a nie na chorobach sierocych, które stanowią istotny problem i wyzwanie zarówno w kontekście diagnostyki, jak i leczenia pacjenta. Wśród nich znajdują się dziedziczne dystrofie siatkówki – złożona i heterogenna grupa ok. 300 różnych schorzeń uwarunkowanych genetycznie. Należy podkreślić, że choroby te są niezwykle trudne do diagnozowania zarówno z uwagi na ich niską częstość występowania, jak i dużą zmienność kliniczną. Pacjenci z podejrzeniem dystrofii siatkówki najczęściej skazani są na swoistą „odyseję diagnostyczną": trwającą wiele lat wędrówkę od specjalisty do specjalisty zanim dojdzie do właściwego rozpoznania.

Diagnostyka molekularna dystrofii siatkówki stanowi wyzwanie m.in. z uwagi na to, że w przypadku schorzeń obejmujących narządy o skomplikowanej budowie i funkcji – a do takich należy narząd wzroku – patogenne warianty w wielu różnych genach mogą leżeć u podłoża jednej choroby. Dla przykładu, jedną z dziedzicznych dystrofii siatkówki jest zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (retinitis pigmentosa, RP) – to postępująca, degeneracyjna choroba siatkówki o podłożu genetycznym, której częstość występowania ocenia się na 1:4000 w populacji ogólnej.
Z patogenezą tej jednej tylko choroby do dzisiaj powiązano ponad 70 różnych genów oraz opisano ponad 3200 patogennych wariantów genetycznych leżących u jego podłoża. Znaczna heterogenność genetyczna i brak jednego

albo kilku wiodących genów odpowiedzialnych za wystąpienie RP niezwykle komplikują proces diagnostyki genetycznej tej choroby. Odnosząc się do grupy genów przyczynowych, dla zwyrodnienia barwnikowego siatkówki należy wspomnieć o genie RPE65 kodującym produkt białkowy – enzym o nazwie izomeraza all-trans-retinylowa niezbędny do prawidłowego przebiegu procesu fototransdukcji. Jest to gen stosunkowo rozległy: do dziś opisano 257 jego patogennych wariantów zlokalizowanych w całej jego rozciągłości. Ten pojedynczy gen, to dobry przykład tego, jak skomplikowanym procesem jest poszukiwanie molekularnych przyczyn choroby. Jednocześnie od 2018 r. na świecie, a 2021 r. w Polsce, dostępna jest terapia genowa umożliwiająca skuteczne leczenie zwyrodnienia barwnikowego siatkówki, u którego podłoża leżą defekty genu RPE65. Należy jednak podkreślić, że wymogiem koniecznym do zakwalifikowania pacjenta do takiej terapii jest potwierdzone badaniem molekularnym uszkodzenie tego genu.

Do niedawna strategie poszukiwania molekularnych przyczyn chorób genetycznie uwarunkowanych opierały się na analizie celowanej znanych, częstych mutacji powiązanych z danym schorzeniem – tzw. ekonomiczne testy przesiewowe – lub na długotrwałej, kaskadowej analizie genów kandydatów wytypowanych na podstawie informacji klinicznych i rodowodu metodą sekwencjonowania bezpośredniego. Strategia diagnostyczna była więc zależna od informacji kliniczno-rodowodowych, efektywności stosowanych metod oraz w polskich warunkach, od dostępności poszczególnych technik diagnostycznych w warunkach klinicznych i kwoty refundacyjnej w ramach Narodowego Funduszu Zdrowia. Jak już wspominano, z uwagi na rzadkie występowanie dystrofii siatkówki i ich ogromną różnorodność wytypowanie, na podstawie cech klinicznych, genów kandydatów do żmudnego i długotrwałego procesu diagnostyki kaskadowej było wyzwaniem.

W dziedzinie genetyki w ostatnich latach dokonał się niezwykły skok technologiczny – wprowadzenie sekwencjonowania następnej generacji,

czyli techniki umożliwiającej wielkoskalowe badania genetyczne. **Obecnie za ułamek kosztów i w krótkim czasie można przeanalizować nawet cały genom ludzki i odnaleźć uszkodzony gen będący przyczyną występowania choroby. Technika ta zrewolucjonizowała oblicze nowoczesnej genetyki medycznej, umożliwiając poszukiwanie przyczyn wystąpienia chorób genetycznie uwarunkowanych jednoczasowo w całym genomie człowieka.** Sekwencjonowanie następnej generacji może być wykorzystywane do badań diagnostycznych opartych m.in. na analizie paneli genowych (wybranych kilku lub kilkudziesięciu genów powiązanych z badanym schorzeniem lub też badaniu wszystkich kodujących elementów genomu człowieka (tzw. sekwencjonowanie całoeksomowe). Można je określić jako jeden, uniwersalny test genetyczny niezależny od badanego schorzenia. Jest on niezwykle przydatnym i efektywnym narzędziem w przypadku chorób heterogennych genetycznie, takich jak dziedziczne dystrofie siatkówki.

Warto podkreślić również, że zastosowanie takiego podejścia diagnostycznego pozwala na istotne skrócenie czasu od postawienia rozpoznania podejrzenia choroby do definitywnego jej potwierdzenia. Zastosowanie tej technologii jednocześnie skutkuje masowym wykrywaniem nieopisanych wcześniej wariantów w genach uprzednio powiązanych z badaną jednostką chorobową oraz w genach niezaklasyfikowanych do tej pory do grupy sprawczych, a zatem znacząco poszerza stan istniejącej wiedzy. Stanowi również podwaliny dla opracowywania nowoczesnych terapii leczniczych. Pomimo tak wielu zalet nowoczesnego podejścia diagnostycznego, jakim jest sekwencjonowanie całoeksomowe, tego typu diagnostyka nie jest obecnie finansowana przez NFZ, co jest ogromnym ograniczeniem zarówno dla lekarzy, jak i pacjentów pozostających pod ich opieką.

VII. UWARUNKOWANIA PRAWNE DOTYCZĄCE MOŻLIWOŚCI REFUNDACJI LEKÓW SIEROCYCH

Apl. adw. Zuzanna Chromiec
Adw. Paulina Kieszkowska-Knapik
Kancelaria KRK Kieszkowska Rutkowska Kolasiński

1. Zasady i „blokady" tzw. refundacji systemowej leków sierocych (w tym na schorzenia okulistyczne):

1.1. Uwaga wprowadzająca

Podstawowym mechanizmem dostępu polskich pacjentów do publicznie finansowanych leków (również na choroby rzadkie) jest tzw. powszechny system refundacji, który regulują przepisy Ustawy refundacyjnej (u.r.)[1] . W jego ramach refundowane leki mogą być dostępne dla pacjentów m.in. w aptekach, programach lekowych, czy też chemioterapii. Dla uproszczenia ten tryb dostępu do leków refundowanych dalej nazywać będziemy refundacją powszechną lub systemową.

1.2. Jak lek trafia do refundacji systemowej?

Aby dany lek mógł zostać objęty powszechną refundacją, podmiot odpowiedzialny (firma farmaceutyczna) musi złożyć do Ministra Zdrowia (MZ) wniosek, w którym proponuje warunki refundacji (m.in. wskazuje, o jaki produkt chodzi, w jakim wskazaniu terapeutycznym ma on być refundowany itd.). Złożenie takiego wniosku rozpoczyna postępowanie administracyjne, w ramach którego MZ podejmie decyzję o tym, czy dany produkt zostanie zrefundowany i na jakich zasadach (w tym po jakiej cenie). W ten proces zaangażowane są ciała doradcze MZ, tj. m.in. Komisja Ekonomiczna (odpowiada za negocjacje cenowe i składa się z przedstawicieli MZ oraz NFZ) oraz Agencja Oceny

[1] Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (t.j. Dz. U. z 2021 r. poz. 523).

Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT; merytorycznie wspiera MZ i wykorzystuje w tym celu tzw. HTA, czyli ocenę technologii medycznych – ang. Health Technology Assessment). Całe postępowanie refundacyjne kończy się wydaniem przez MZ decyzji administracyjnej o objęciu lub odmowie objęcia danego leku refundacją. Po pozytywnej decyzji dany lek trafia na tzw. listę refundacyjną [2] i staje się dostępny dla pacjentów w ramach publicznego finansowania (przy czym w przypadku leków aptecznych objęcie refundacją nie zawsze oznacza, że dany lek będzie dla pacjenta bezpłatny[3]).

1.3. „Blokady" powszechnej refundacji leków sierocych

Od lat w debacie publicznej podkreśla się, że obecne regulacje prawne w zakresie systemowej refundacji nie uwzględniają specyfiki leków stosowanych w chorobach rzadkich i ultrarzadkich. W rezultacie leki sieroce traktowane są jak każdy inny produkt leczniczy, co jest szczególnie problematyczne chociażby z następujących względów:

- **Przykłada się do nich klasyczne zasady oceny technologii medycznych (HTA), w ramach których konieczne jest wykazanie kosztowej opłacalności danego leku.** Wiadomo natomiast, że w przypadku leków sierocych, które przeznaczone są dla niezwykle rzadkich jednostek chorobowych i małych populacji chorych, będzie to bardzo trudne, a często wręcz niemożliwe. Rozwiązaniem tego problemu mogłoby być wprowadzenie dla leków sierocych specyficznych kryteriów oceny (wychodzących poza wymiar efektywności i kosztów w standardowej analizie ekonomicznej) – koncepcja taka została zaproponowana m.in. w Planie dla Chorób Rzadkich, o czym szerzej w pkt 3.2.

---

[2] Listy, a właściwie obwieszczenia refundacyjne wydawane są co dwa miesiące i dostępne są pod adresem: https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenia-ministra-zdrowia-lista-lekow-refundowanych.

[3] Ustawa refundacyjna przewiduje różne poziomy odpłatności dla leków aptecznych, np. ryczałtową, 30% oraz 50% – mówi o tym art. 6 ust. 2 u.r.

- **Ocena kliniczna leku ubiegającego się o powszechną refundację często nie uwzględnia specyfiki chorób rzadkich.** Warto w tym miejscu wspomnieć o trudnościach w wykazaniu skuteczności terapii na tak małych populacjach.

- Formalną barierą jest też **wymóg wykazywania dostępności danego leku w Polsce w momencie złożenia dla niego wniosku refundacyjnego.** Zgodnie z art. 25 pkt 3 u.r. do wniosku trzeba dołączyć dowód dostępności w obrocie leku w chwili składania dokumentów. Praktyka pokazuje natomiast, że MZ w celu udowodnienia dostępności najczęściej wymaga faktury potwierdzającej sprzedaż danego leku na terytorium Polski lub ewentualnie oświadczenia hurtowni farmaceutycznej, że posiada ona ten lek na stanie. Jest to duże praktyczne utrudnienie dla leków sierocych, które często, tylko na potrzeby wykazania dostępności, trzeba „sztucznie" sprowadzać do Polski. Sztucznie, ponieważ zwykle z uwagi na wysoką cenę leku wiadomo, że ani szpitale, ani pacjenci nie nabędą go bez refundacji, o którą podmiot odpowiedzialny przecież dopiero zaczyna się ubiegać.

2. Zasady i „blokady" tzw. refundacji indywidualnej leków sierocych (w tym na schorzenia okulistyczne)

2.1. Uwaga wprowadzająca

Obok opisanej w poprzednim punkcie refundacji systemowej, obecnie równolegle funkcjonują dwa mechanizmy tzw. refundacji indywidualnej:

- refundacja indywidualna na podstawie art. 39 Ustawy refundacyjnej,

- Ratunkowy Dostęp do Technologii Lekowych (tzw. RDTL).

Poniżej krótko omawiamy każdy z tych mechanizmów i wskazujemy na ich potencjalne blokady w kontekście leków sierocych.

2.2. Refundacja indywidualna

Art. 39 u.r. umożliwia – w wyjątkowych sytuacjach zagrożenia zdrowia i życia – indywidualną refundację leków sprowadzanych do kraju w trybie importu docelowego, czyli na potrzeby konkretnego pacjenta.

? Jak wygląda procedura?

Podstawą sprowadzenia produktu leczniczego w ramach importu docelowego jest specjalne zapotrzebowanie, które wystawia szpital lub lekarz prowadzący leczenie poza szpitalem. Zapotrzebowanie to musi zostać potwierdzone przez konsultanta z odpowiedniej dziedziny medycyny, a następnie przez MZ. Po uzyskaniu obu potwierdzeń lek, którego dotyczy zapotrzebowanie, może zostać sprowadzony do kraju (za pośrednictwem hurtowni farmaceutycznej, a następnie apteki), a pacjent może zawnioskować do MZ o wydanie zgody na jego indywidualną refundację.

? Jakich leków dotyczy ten mechanizm?

Mechanizm refundacji indywidualnej od początku umożliwiał publiczne sfinansowanie leku nieposiadającego w Polsce pozwolenia na dopuszczenie do obrotu (niezarejestrowanego). Natomiast po Nowelizacji z 2017 r. [4] mechanizm ten dotyczyć może też leków zarejestrowanych, ale niedostępnych na polskim rynku (co jest częstym zjawiskiem w przypadku leków sierocych, zwykle rejestrowanych w europejskiej procedurze centralnej, ale nie zawsze wprowadzanych do obrotu we wszystkich państwach członkowskich UE).

Jest to o tyle ważne, że jednym z wymagań, które powszechny system refundacji stawia przed produktem chcącym się o taką systemową refundację ubiegać, jest jego rejestracja i dostępność na polskim rynku (tj. produkt

[4] Ustawa z dnia 25 maja 2017 r. o zmianie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych oraz niektórych innych ustaw (Dz. U. poz. 1200 z późn. zm.).

mający podlegać powszechnej refundacji musi być zarejestrowany i dostępny w Polsce)[5]. Widać więc, że refundacja indywidualna w założeniu miała stanowić rozwiązanie dla pacjentów, których nie obejmuje refundacja powszechna (np. potrzebują terapii lekiem sierocym, który nie spełniał kryterium kosztowej opłacalności, a więc nie trafił do systemowej refundacji, a ze względu na swoją wysoką cenę nawet nie został wprowadzony na polski rynek, ponieważ prawdopodobnie bez publicznego finansowania większość pacjentów nie będzie miała możliwości, aby go kupić).

2.2.1. „Blokada" indywidualnej refundacji leków sierocych

Niestety wspomnianą już Nowelizacją z 2017 r. wprowadzono do art. 39 u.r. wyłączenie zupełnie uniemożliwiające stosowanie tego przepisu do leków sierocych, a więc tych, dla których został on zasadniczo stworzony. Nowo dodany ust. 3e pkt 5 wyłącza bowiem stosowanie całego art. 39 u.r., jeśli wniosek dotyczy leku na chorobę rzadką, co do którego Prezes URPL może wydać zgodę na obcojęzyczną treść oznakowania opakowania (na podstawie art. 4b Prawa Farmaceutycznego[6]). **W ten sposób stworzono sytuację, w której dwa wyjątkowe przepisy, mające w założeniu zwiększać dostępność do leków sierocych, wzajemnie się blokują.** Zupełnie pomieszano też zagadnienia regulacyjne związane z dopuszczaniem produktów leczniczych do obrotu z kwestią ich refundacji. Możliwość wydania zgody na obcojęzyczne opakowanie stanowi przecież wyjątek od ogólnej zasady opakowań w jęz. polskim i ma być regulacyjnym ułatwieniem dla pacjentów potrzebujących leczenia w chorobach rzadkich. Nie ma ona jednak żadnego logicznego

---

[5] Zgodnie z art. 10 ust. 1 pkt 1 i 2 u.r.: „Refundowany może być lek, środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrób medyczny, który spełnia następujące wymagania: 1) jest dopuszczony do obrotu lub pozostaje w obrocie w rozumieniu ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne, albo jest wprowadzony do obrotu i do używania w rozumieniu ustawy z dnia 20 maja 2010 r. o wyrobach medycznych, albo jest wprowadzony do obrotu w rozumieniu ustawy z dnia 25 sierpnia 2006 r. o bezpieczeństwie żywności i żywienia; 2) jest dostępny na rynku".

[6] Ustawa z dnia 6 września 2001 r. Prawo farmaceutyczne (t.j. Dz. U. z 2021 r. poz. 974 z późn. zm.; p.f.).

powiązania z wnioskowaniem o refundację w trybie art. 39 u.r. Przecież lek będący przedmiotem wniosku w tym trybie uzyskał już zgodę na sprowadzenie z zagranicy i obecnie ubiega się jedynie o sfinansowanie ze środków publicznych.

W konsekwencji przepis w obecnym brzmieniu wprost dyskryminuje osoby cierpiące na choroby rzadkie. W praktyce tylko one napotkają na powyższe ustawowe wyłączenie. Jest to sprzeczne z zasadą niedyskryminacji zawartą zarówno w Konstytucji RP, jak i stanowiącą fundament porządku prawnego UE. Taka regulacja przeczy również samemu celowi, dla którego wyodrębniono w ogóle kategorię „leków sierocych" mającą na celu zwiększenie faktycznej dostępności tego typu produktów. Zgodnie z preambułą do rozporządzenia regulującego tę kwestię: „Pacjenci cierpiący na takie stany chorobowe [choroby rzadkie – przyp. P.K.] zasługują na taką samą jakość, bezpieczeństwo i skuteczność produktów leczniczych, jak inni pacjenci; sieroce produkty lecznicze powinny zatem podlegać normalnemu procesowi oceny"[7].

Niedługo po wejściu w życie Nowelizacji słyszało się o coraz większej liczbie pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, którym MZ automatycznie odmawiał refundacji indywidualnej – wyłącznie ze względu na to, że środki posiadały status leku sierocego. Takie skrajnie antypacjenckie podejście zostało jednak przełamane przez sądy administracyjne – **najpierw bowiem Wojewódzki Sąd Administracyjny[8], a następnie Naczelny Sąd Administracyjny[9] wydały precedensowe wyroki uniemożliwiające MZ stosowanie takiego prostego „automatyzmu".** Oba sądy wskazały, że nie można interpretować dyskryminującego ustępu w ten sposób, jakby sama teoretyczna możliwość zastosowania art. 4b p.f. wyłączała refundację indywidualną danego leku.

---

[7] Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. U. UE. L. z 2000 r. Nr 18, str. 1 z późn. zm.).

[8] Wyrok WSA w Warszawie z 30.01.2020 r., sygn. akt: VI SA/Wa 1722/19.

[9] Wyrok NSA z 10.11.2020 r., sygn. akt: II GSK 833/20.

Przeciwnie, sądy stwierdziły, że należy każdorazowo badać, czy w konkretnej sytuacji możliwe jest w ogóle zastosowanie tego artykułu. Jest to bowiem procedura przewidziana dla podmiotu odpowiedzialnego za dany lek i jeśli nie jest on zainteresowany jej wszczęciem dyskryminujący ustęp 3e pkt 5 u.r. nie powinien być stosowany.

Inne punkty dodane w 2017 r. ust. 3e również stanowią bariery w dostępie pacjentów do indywidualnej refundacji i stoją w sprzeczności z dotychczasowym orzecznictwem sądów administracyjnych. Dla przykładu, warto zwrócić uwagę chociażby na pkt 2, który przewiduje odmowę refundacji indywidualnej, w przypadku, gdy dla substancji czynnej w danym wskazaniu została wydana negatywna rekomendacja Prezesa AOTMiT. Przepis ten został wprost skrytykowany przez WSA w Warszawie jako sprzeczny z dotychczasowym orzecznictwem nakazującym uwzględnienie osobistej sytuacji pacjenta podczas decydowania o refundacji indywidualnej[10].

Niestety skrajnie antypacjencki ust. 3e artykułu 39 u.r., w tym wprost dyskryminujący leki sieroce w pkt 5 tego przepisu, nadal obowiązuje i choć propacjenckie orzecznictwo sądów administracyjnych przyczynia się w pewnym stopniu do łagodzenia jego negatywnych skutków, to wielu chorych nadal spotka się z odmowami refundacji indywidualnej wydawanymi właśnie na podstawie tych przepisów. Wielu z nich nie ma nawet możliwości (głównie przez brak świadomości, że możliwe jest zaskarżenie decyzji MZ czy brak czasu na prowadzenie kilkuletniej batalii sądowej w obliczu postępującej choroby) zaskarżyć takich niesprawiedliwych rozstrzygnięć do sądów i w rezultacie zostaje pozbawionych niezbędnego leczenia.

---

[10] Wyrok WSA w Warszawie z 24.11.2020 r., sygn. akt: VI SA/Wa 1862/20.

2.3. Ratunkowy Dostęp do Technologii Lekowych

Funkcjonujący od 2017 r. RDTL jest mechanizmem bliźniaczym do art. 39 u.r., ale dotyczącym leków szpitalnych. Zasady jego funkcjonowania zostały opisane w Ustawie o świadczeniach[11] (u.ś.), a niedawno znowelizowane Ustawą o Funduszu Medycznym[12].

RDTL to proces publicznego finansowania leków, które są zarejestrowane i dostępne w Polsce, ale nie znalazły się w powszechnej refundacji. Zgodnie z art. 47d ust. 1 u.ś. finansowanie leku dla pacjentów w RDTL jest możliwe w przypadku uzasadnionej i wynikającej ze wskazań aktualnej wiedzy medycznej potrzeby zastosowania leku, który nie jest finansowany ze środków publicznych w danym wskazaniu, jeżeli jest to niezbędne dla ratowania życia lub zdrowia chorego, a kiedy zostały już wyczerpane u danego pacjenta wszystkie możliwe do zastosowania dostępne technologie medyczne finansowane ze środków publicznych. Podanie takiego leku jest możliwe na okres, w którym terapia jest nie dłuższa niż 3 miesiące lub 3 cykle leczenia. Lek może być też podawany w ramach RDTL także po tym okresie, ale wyłącznie pod warunkiem potwierdzenia przez lekarza specjalistę z dziedziny medycyny odpowiedniej ze względu na chorobę lub problem zdrowotny pacjenta skuteczności leczenia danej osoby tym środkiem.

2.3.1. „Blokady" RDTL

- **Wymóg, aby lek finansowany w ramach RDTL był zarejestrowany i dostępny na polskim rynku.** Jest to naszym zdaniem rozwiązanie nielogiczne. Przecież omówioną powyżej Nowelizacją z 2017 r. – która rozszerzyła stosowanie art. 39 u.r. także na leki zarejestrowane, ale niedostępne w Polsce – wprowadzono sam mechanizm RDTL. Wydaje się,

[11] Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (t.j. Dz. U. z 2020 r. poz. 1398 z późn. zm.).

[12] Ustawa z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. poz. 1875).

że ustawodawca nie dostrzegł, że oba te bliźniacze systemy dotyczą teraz różnych kategorii leków – tj. w ramach art. 39 u.r. finansowane mogą być zarówno apteczne leki niezarejestrowane w Polsce, jak i zarejestrowane, ale niedostępne. RDTL w obecnym kształcie dotyczy natomiast wyłącznie leków zarejestrowanych i dostępnych na terytorium kraju. Przykład praktycznego działania tej blokady został opisany w pkt 3.1.

- **Wyłączenie procedury decydowania o RDTL spod przepisów Kodeksu Postępowania Administracyjnego (k.p.a.)[13], a w konsekwencji pozbawienie pacjentów gwarancji procesowych wynikających z tego kodeksu.** Jeszcze do niedawna decyzję o sfinansowaniu leku pacjentowi w ramach RDTL podejmował Minister Zdrowia na wniosek świadczeniodawcy (szpitala), a całą tę procedurę regulowały przepisy k.p.a. Ustawa o Funduszu Medycznym wprowadziła jednak szereg zmian w procedurze RDTL, w tym m.in. decyzję o finansowaniu produktu w ramach RDTL przekazano do rąk świadczeniodawców. Podejmując tę decyzję, szpitale mają się kierować opiniami konsultantów opieki zdrowotnej o zasięgu ogólnopolskim lub wojewódzkim w dziedzinie medycyny odpowiedniej ze względu na chorobę lub problem zdrowotny pacjenta. Jest to rozwiązanie, które w wielu sytuacjach może przyspieszyć całą procedurę (duże ośrodki często mają w swoim składzie personalnym większość konsultantów wojewódzkich, a czasami nawet krajowych, co może ograniczyć zbędną biurokrację i potrzebę przesyłania dokumentów).

  Trzeba natomiast pamiętać, że sprawa nie toczy się w oparciu o procedurę administracyjną, a więc pacjent nie ma wszystkich gwarancji procesowych wynikających z k.p.a. Nie może on chociażby odwołać się, czy też zaskarżyć do sądu decyzji, która zapada w kwestii jego życia i zdrowia. Chory nie ma też możliwości odniesienia się do

[13] Ustawa z dnia 14 czerwca 1960 r. Kodeks postępowania administracyjnego (t.j. Dz. U. z 2021 r. poz. 735).

dowodów zebranych w sprawie – co także jest ważne, często bowiem zdarzały się przypadki, że odmowę RDTL argumentowano tym, że pacjent nie wykorzystał alternatywnych terapii. Często jednak nie brano pod uwagę tego, że np. dana osoba cierpi na choroby współistniejące, które uniemożliwiają skorzystanie z alternatyw terapeutycznych. Pacjent, w trybie przepisów k.p.a., mógłby takie ewentualne niespójności wykazać i być może otrzymać niezbędny lek w ramach RDTL.

O ile poprzednie przepisy też nie były doskonałe w tym względzie, to przynajmniej toczyły się w oparciu o k.p.a. i pacjent mógł dochodzić swoich praw w sądzie. Niestety ze względów finansowych interes szpitala bojącego się długów może być sprzeczny z interesem pacjenta chcącego mieć dostęp do leczenia.

- **Ustawowe „blokady" RDTL.** Ustawą o Funduszu Medycznym rozszerzono także listę „blokad" dla finansowania leku w ramach RDTL, które, jeśli się zrealizują, uniemożliwią pacjentom korzystanie z mechanizmu. Te „blokady" opisano w art. 47f ust. 3 u.ś., a MZ regularnie publikuje listy leków niepolegających finansowaniu w ramach RDTL[14].

3. Podsumowanie

3.1. Skoro powszechny system refundacji nie uwzględnia specyfiki leków sierocych, to czy możemy chociaż mówić o kompleksowej regulacji refundacji indywidualnej tych leków?

Naszym zdaniem nie. W praktyce spotykamy się bowiem z przykładami wielu pacjentów wykluczonych spod regulacji obu opisanych w pkt 2 mechanizmów

[14] Najbardziej aktualna (na dzień 25 czerwca 2021 r.) lista produktów leczniczych niepodlegających finansowaniu ze środków publicznych w ramach procedury RDTL obowiązująca od dnia 10 maja 2021 r. dostępna jest pod adresem: https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-produktow-leczniczych-niepodlegajacych-finansowaniu-w-ramach-procedury-ratunkowego-dostepu-do-technologii-lekowych2.

refundacji indywidualnej. Warto przytoczyć chociażby przypadek chorego, który potrzebował leczenia bardzo kosztownym sierocym lekiem okulistycznym podawanym w warunkach szpitalnych, a jednocześnie niedostępnym w ogóle w Polsce. W tej sytuacji lek nierefundowany systemowo nie mógł zostać zrefundowany indywidualnie w trybie art. 39 u.r. (ze względu na posiadany status leku sierocego i dyskryminujący ust. 3e pkt 5 tego przepisu, o którym mowa była w pkt 2.2.1., a także z uwagi na konieczność podawania go w warunkach szpitalnych). Wydawać by się więc mogło, że odpowiednią procedurą będzie tutaj RDTL. Niestety jednak również ten tryb nie mógł zostać wykorzystany, ponieważ finansowaniu w ramach tego mechanizmu podlegają wyłącznie leki zarejestrowane i dostępne na polskim rynku, a lek, o którym mowa, nie był dostępny w Polsce.

3.2. Co więc należy zmienić?

- **Po pierwsze, konieczne jest „uzdrowienie" art. 39 u.r.,** w szczególności poprzez usunięcie z jego treści skrajnie antypacjenckiego ust. 3e, a przynajmniej dyskryminującego leki sieroce pkt 5.

- **Po drugie, ważne jest uznanie pacjenta za stronę postępowania ws. RDTL oraz włączenie z powrotem tej procedury pod przepisy k.p.a.** Jest to przecież postępowanie dotyczące życia i zdrowia konkretnego pacjenta, a w aktualnym stanie prawnym nie ma on możliwości podjęcia polemiki (np. odwołania się czy też złożenia skargi do sądu administracyjnego) z ewentualną odmową publicznie finansowanego leczenia w tym trybie.

- **Po trzecie, warto byłoby ujednolicić zakres produktów, do których można zastosować procedurę RDTL oraz art. 39 u.r.** Uważamy, że bezzasadne jest występujące obecnie rozróżnienie grup produktów, do których zastosować można oba te przepisy (np. wyłącznie RDTL dla leków zarejestrowanych, ale niedostępnych w Polsce). Nie ma podstawy

prawnej, aby różnicować sytuację pacjentów leczących się lekami dostępnymi w aptece (art. 39 u.r.) od sytuacji pacjentów otrzymujących leki w szpitalu (RDTL).

Jeśli natomiast chodzi o refundację systemową, ważne rekomendacje w tym zakresie zawarto w projekcie Planu dla Chorób Rzadkich, który 1 marca 2021 r. przedstawił Minister Zdrowia Adam Niedzielski[15]. Warto w tym miejscu zwrócić uwagę na następujące zapowiedziane w planie propozycje:

- **W Ustawie refundacyjnej zostanie wyróżniona kategoria technologii stosowanych w chorobach rzadkich** (prawdopodobnie brak ma być rozróżnienia na choroby rzadkie i ultrarzadkie).

- **Zostanie przeprowadzona analiza dotycząca wprowadzenia tzw. wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA) jako rozwinięcia klasycznego HTA w ocenie leków stosowanych w chorobach rzadkich.** W przypadku niewykazania kosztowej użyteczności danego leku w klasycznym HTA, możliwe miałoby być przedstawienie wyników analizy MCDA celem uzupełnienia i poszerzenia kontekstu oceny (wykraczając poza wymiar efektywności i kosztów w standardowej analizie ekonomicznej).

- **QALY dla leków na choroby rzadkie** – do Ustawy refundacyjnej wprowadzona ma zostać specyficzna dla chorób rzadkich wysokość progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY – ang. quality adjusted life year). Celem takiego rozwiązania ma być możliwość negocjacji ceny w relacji do skuteczności leku. Jak można przeczytać w projekcie, aktualnie jest to niemożliwe w przypadku niespełnienia (tj. przekroczenia) obecnie obowiązującej granicy opłacalności, z uwagi na brak innych wartości referencyjnych, do których można by odnieść cenę leku.

[15] Treść projektu dostępna jest pod adresem: https://www.gov.pl/attachment/b5f91f8f-cf1d-45ba-b3ea-2bead5cb6e2d.

- **Szerzej wykorzystywane mają być zaawansowane instrumenty dzielenia ryzyka** (tzw. RSS – ang. risk sharing schemes umożliwiające m.in. powiązanie efektów terapii z refundacją). RSS to swego rodzaju umowy pomiędzy MZ a wnioskodawcą refundacyjnym (firmą), które mają na celu podział obciążeń finansowych pomiędzy te podmioty. RSS-y, jako tajemnica przedsiębiorstwa, podlegają ochronie prawnej i nie są jawne.

- **Zmiany w zakresie wykazywania dowodu dostępności leku w momencie wnioskowania o refundację.** Rozważane jest też m.in. wprowadzenie przepisu umożliwiającego wnioskodawcy składanie – w miejsce dowodu dostępności – oświadczenia o zapewnieniu dostępności leku we właściwych i przygotowanych zgodnie z wymogami prawa opakowaniach po uzyskaniu pozytywnej decyzji refundacyjnej w ilości deklarowanej we wniosku.

Wiele kwestii poruszonych w projekcie wymaga jeszcze doprecyzowania, a plan na tym etapie zasadniczo nie przewiduje też konkretnych modyfikacji obowiązujących przepisów. Naszym zdaniem jednak możemy traktować wskazane w nim rozwiązania jako pewnego rodzaju założenia dla przyszłych zmian w Ustawie refundacyjnej. Aby mogły one funkcjonować w praktyce, konieczne są zmiany ustawy.

Fakty:

Dziś w Polsce pacjenci z rzadkimi schorzeniami wzroku uwarunkowanymi genetycznie pozostawieni są sami sobie.
Nie wiemy ilu ich jest, nie ma bowiem żadnych rejestrów na ten temat.
Brakuje specjalizujących się w leczeniu tych chorób placówek.
Pacjenci na własną rękę walczą o zachowanie wzroku, szukając pomocy w kraju i za granicą.
Do niedawna nie było żadnego przyczynowego leczenia, dlatego nie widziano potrzeby przeprowadzania diagnoz genetycznych.
Zarejestrowanie pierwszej genoterapii w konkretnej mutacji RPE65 jest przełomem.
Dzięki niej można zahamować rozwój choroby, a nawet przywrócić widzenie.
Niestety, choć jest ona bardzo skuteczna, to dziś nie jest dostępna dla polskich pacjentów z powodu braku możliwości sfinansowania jej ze środków publicznych.
Wiemy, że w różnych miejscach na świecie prowadzonych jest obecnie ponad 40 badań klinicznych nad nowymi terapiami kolejnych mutacji IRD. Są one bardzo obiecujące i zmieniają perspektywę na uratowanie wzroku, szczególnie młodych chorych.
W krajach wysoko rozwiniętych pacjenci organizują się i mają coraz większy wpływ na politykę zdrowotną i zdrowie publiczne.
My w Polsce także łączymy się, by walczyć o prawo do zachowania widzenia i do godnego życia.

Kierunki naszych działań:

W 2013 r. z inicjatywy międzynarodowych organizacji pacjentów Retina International i AMD Alliance powstała „Karta Praw Pacjenta ze zwyrodnieniami siatkówki i plamki żółtej”.

Postulaty zawarte w tej karcie stały się także dla nas, polskich pacjentów,

„drogowskazem” do podejmowania działań zmierzających do poprawy naszej sytuacji życiowej.

Sprowadzają się one do następujących oczekiwań:

1. Wiedza o IRD powinna stać się powszechna.
2. Każdy powinien mieć łatwy dostęp do lekarza okulisty i do szybkiej, bezpłatnej diagnozy.
3. Każdy chory powinien mieć dostęp do bezpłatnego leczenia zgodnie z najnowszą wiedzą medyczną.
4. Każdy pacjent powinien otrzymać pełną i zrozumiałą informację o chorobie i jej leczeniu.
5. Każdy chory z osłabionym widzeniem powinien być objęty specjalistyczną rehabilitacją dla osób z dysfunkcją wzroku.
6. Pacjenci powinni mieć możliwość uzyskania wsparcia w procesie leczenia i rehabilitacji w zakresie usług opiekuńczych, asystenckich i psychospołecznych.

Czy jesteśmy gotowi, aby i w naszym kraju zacząć tworzyć warunki do spełnienia tych oczekiwań?
Jesteśmy pewni, że każdy z nas może coś w tej sprawie zrobić, a więc spróbujmy!

Nasze działania rzecznicze:

„Biała księga IRD” jest to dokument zawierający listę niezaspokojonych potrzeb oraz postulatów pacjentów tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń uwarunkowanych genetycznie (ang. IRD).
Propozycje pożądanych rozwiązań zostały opracowane na podstawie ankiet wypełnionych przez 251 osób z tymi schorzeniami oraz na podstawie wywiadów z rodzicami chorych dzieci zainteresowanych poprawą swojej sytuacji. Są oni współautorami przedstawionych poniżej postulatów.
„Biała Księga IRD” będzie przekazywana decydentom odpowiedzialnym

za wprowadzanie zmian systemowych w różnych dziedzinach życia społecznego, w tym przede wszystkim związanych z leczeniem i opieką nad pacjentami z rzadkimi schorzeniami uwarunkowanymi genetycznie. Będzie też prezentowana w mediach.
Liczymy, że stanie się ona podstawą do merytorycznej dyskusji i podjęcia operacyjnych działań zmierzających do poprawy jakości życia osób dotkniętych genetycznymi schorzeniami wzroku i doświadczających dyskryminacji w zakresie dostępu do najważniejszego dobra, jakim jest zdrowie.

Nasze wyzwania:

1. Brak kompleksowej opieki medycznej nad pacjentami z rzadkimi schorzeniami genetycznymi wzroku w jednym miejscu przy jednoczesnym braku placówek medycznych zajmujących się badaniami genetycznymi i diagnozowaniem chorób genetycznych.
2. Brak dostępu do refundowanej przez NFZ nowoczesnej diagnostyki dziedzicznych schorzeń oczu.
3. Brak dostępu dla polskich pacjentów do innowacyjnego, wysoko efektywnego leczenia, które zostało już wprowadzone w innych krajach Unii Europejskiej.
4. Brak standardów opieki medycznej nad pacjentami z rzadkimi, dziedzicznymi schorzeniami wzroku.
5. Brak placówek zajmujących się rehabilitacją osób z dysfunkcją narządu wzroku, pomimo iż jest to świadczenie gwarantowane przez NFZ.
6. Niski poziom wiedzy okulistów i lekarzy POZ na temat rzadkich schorzeń genetycznych wzroku, diagnostyki genetycznej, utraty widzenia i jej wpływu na codzienne funkcjonowanie oraz możliwości poprawy jakości życia pacjentów poprzez specjalistyczną rehabilitację.
7. Brak profilaktyki okulistycznej wśród dzieci i dorosłych.
8. Bardzo niska świadomość społeczna dziedzicznych schorzeń wzroku.
9. Brak krajowej strategii wobec rzadkich, dziedzicznych schorzeń, w tym schorzeń oczu.

Zabiegamy o:

1. Uwzględnienie w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich potrzeb pacjentów z IRD i wprowadzenie systemowych rozwiązań problemów zdrowotnych i socjalnych tej grupy pacjentów.
2. Utworzenie ośrodków referencyjnych dla dziedzicznych schorzeń wzroku zapewniających dostęp do nowoczesnej diagnostyki i leczenia.
3. Opracowanie przez Polskie Towarzystwo Okulistyczne standardu opieki medycznej nad pacjentem z IRD.
4. Poprawę dostępu do lekarzy okulistów i genetyków.
5. Zapewnienie powszechnego dostępu do bezpłatnej diagnostyki molekularnej oraz poradnictwa genetycznego.
6. Finansowanie ze środków publicznych, np. z Funduszu Medycznego, pierwszej innowacyjnej genoterapii mutacji RPE65 będącej leczeniem przyczynowym ratującym przed nieuchronną ślepotą.
7. Systemowe przygotowanie finansowania ze środków publicznych przyszłych innowacyjnych terapii kolejnych mutacji.
8. Możliwość refundacji ze środków publicznych badań genetycznych i leczenia w placówkach zagranicznych, jeśli nie są możliwe do wykonania w Polsce.
9. Wprowadzenie do refundacji publicznej jak największej liczby skutecznych innowacyjnych leków i terapii stosowanych w chorobach rzadkich i skrócenie czasu oczekiwania na ich refundację w Polsce od chwili rejestracji w Unii Europejskiej.
10. Utworzenie rejestrów chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie, w tym dotyczących wzroku.

11. Utworzenie rejestrów pacjentów z IRD chętnych do badań klinicznych
12. Zwiększenie nakładów finansowych na badania kliniczne dotyczące IRD.
13. Promowanie badań klinicznych i zwiększenie współpracy pomiędzy lekarzami specjalizującymi się w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z rzadkimi schorzeniami wzroku.
14. Łatwiejszy dostęp dla polskich pacjentów do informacji o prowadzonych badaniach klinicznych i możliwości wzięcia w nich udziału.
15. Zwiększenie wiedzy i kompetencji lekarzy okulistów i POZ w zakresie opieki nad pacjentem tracącym wzrok oraz wpływu specjalistycznej rehabilitacji na jakość jego życia.
16. Powszechność dostępu do specjalistycznej rehabilitacji osób z dysfunkcją narządu wzroku – świadczenia gwarantowanego przez NFZ, w tym zwłaszcza do pomocy psychologicznej dla pacjentów tracących wzrok oraz ich bliskich.
17. Poprawę komunikacji na linii lekarz–pacjent.
18. Likwidację barier architektonicznych i komunikacyjnych w placówkach medycznych, zwłaszcza prowadzących leczenie okulistyczne.
19. Zwiększenie wiedzy lekarzy okulistów i lekarzy orzekających o niepełnosprawności, zdolności do wykonywania zawodu bądź uzyskania prawa jazdy na temat rzadkich genetycznych chorób oczu, ich funkcjonalnych następstw mających wpływ na bezpieczeństwo w poruszaniu się, kierowaniu pojazdami i wykonywaniu różnych czynności.

20. Utworzenie sieci wojewódzkich placówek eksperckich zapewniających kompleksową i ciągłą opiekę medyczną i rehabilitacyjną nad pacjentem tracącym wzrok oraz jego rodziną.

21. Poprawę dostępu do dofinansowań ze środków publicznych zakupu specjalistycznych pomocy ułatwiających codzienne funkcjonowanie osobom słabowidzącym i niewidomym, takich jak: pomoce optyczne, lupy elektroniczne, okulary z filtrami medycznymi, udźwiękowiony sprzęt i oprogramowanie.

22. Wprowadzenie okresowych, profilaktycznych badań wzroku zarówno dla dzieci, jak i dorosłych.

23. Wprowadzenie do programów szkoleń kadr medycznych, nauczycieli, służb społecznych zagadnień dotyczących problematyki utraty widzenia i wynikających z tego ograniczeń, ale też możliwości pomocy i wsparcia.

24. Prowadzenie kampanii edukacyjno-informacyjnych mających na celu lepsze zrozumienie problemów, z jakimi mierzą się osoby tracące wzrok z powodu rzadkich schorzeń wzroku uwarunkowanych genetycznie.

Retina AMD Polska

Iceland Liechtenstein Norway Active citizens fund

„Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku” powstał w ramach projektu „Wszystko dla ratowania wzroku” realizowanego z dotacji programu Aktywni Obywatele Fundusz Krajowy finansowanego z Funduszy EOG.