**Sytuacja osób z genetycznymi schorzeniami wzroku – wyzwania dla systemu ochrony zdrowia i polityki społecznej**

**Ponad 73% osób dotkniętych genetycznymi schorzeniami wzroku nie miało przeprowadzonej diagnozy genetycznej i nie wie, jaka mutacja genu powoduje ich chorobę – wynika z pierwszego w Polsce raportu opisującego sytuację życiową tej grupy pacjentów.**

Dziedziczne dystrofie siatkówki (ang. inherited retinal dystrophies, IRD) to grupa rzadkich chorób okulistycznych o bardzo zróżnicowanym podłożu genetycznym. Wyróżnia się wiele ich rodzajów: retinitis pigmentosa, choroideremia, zespół Lebera, zespół Stargardta, zespół Bardeta-Biedla, zespół Ushera i inne. Szacuje się, że występują rzadziej niż 5 na 10 tys. urodzeń. Stowarzyszenie Retina AMD Polska opisało sytuację życiową osób zmagających się z tymi schorzeniami: ich ograniczenia, problemy i oczekiwania. W tym celu przeprowadziło wieloaspektowe badanie, którego efektem jest pierwszy w Polsce raport: „Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku”.

Informacje, które posłużyły do przygotowania raportu uzyskano z ankiet, wywiadów
z rodzicami chorych dzieci, historii nadesłanych przez pacjentów a także na podstawie ponad 20-letniego doświadczenia w pracy z chorymi i ich bliskimi. Publikacja przedstawia ich niezwykle trudną sytuację - brak kompleksowej opieki medycznej, utrudniony dostęp do diagnostyki, poradnictwa genetycznego i nowoczesnego leczenia.

U większości pacjentów pierwsze objawy problemów ze wzrokiem pojawiły się już
w dzieciństwie lub wczesnej młodości, jednak trudno było zdiagnozować ich przyczynę. Osoby te musiały przejść długą ścieżkę zanim uzyskały właściwe rozpoznanie choroby. Prawie 57% ankietowanych chodziło od jednego lekarza do drugiego będąc skazanymi na „odyseję diagnostyczną”. Trwała ona miesiącami obciążając ich nie tylko finansowo, ale i psychicznie.

Z raportu wynika, że jedynie niecałe 27% badanych ma postawioną diagnozę genetyczną. Ponad połowa z nich sfinansowała te badania z własnych funduszy. Pozostali skorzystali
z testów genetycznych wykonanych w ramach programów naukowych i badawczych prowadzonych przez instytucje naukowe.

„Tylko badanie genetyczne pozwala na jednoznaczne i ostateczne potwierdzenie oraz sprecyzowanie rozpoznania. W nielicznych przypadkach wystarczy badanie pojedynczego genu, jednak w większości przypadków konieczne jest badanie panelowe wielu możliwych genów przyczynowych. Obecnie nowoczesne metody diagnostyczne, przede wszystkim badania oparte na sekwencjonowaniu panelowym NGS, nie są finansowane ze środków publicznych.” – zaznacza prof. dr hab. n. med. Maciej R. Krawczyński, Kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku Uniwersytetu Medycznego
im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

Uzyskanie wyniku badania genetycznego daje również możliwość wdrożenia celowanego leczenia, w tym terapii genowej. Stanowi także nieocenioną pomoc dla naukowców, którzy starają się lepiej zrozumieć przebieg choroby, aby opracowywać skuteczne metody jej leczenia. Pomaga zmniejszyć lęk i stres oraz osobom w młodym wieku, wybrać odpowiednią szkołę, zawód i układać plany życiowe. Niestety ponad 73% ankietowanych nie wie jaka mutacja genu powoduje ich chorobę.

„Priorytetem i wyzwaniem dla polskiej okulistyki musi być stworzenie standardu postępowania z pacjentami z IRD, który zapewni im dostęp do diagnostyki genetycznej
i finansowanie innowacyjnych terapii.” – mówi Małgorzata Pacholec, prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska i dyrektor Instytutu Tyflologicznego Polskiego Związku Niewidomych.

Schorzenia genetyczne wzroku mają charakter postępujący i powinny być systematycznie kontrolowane, jednak nie ma standardów określających w jaki sposób i jak często powinno mieć to miejsce. Brakuje także placówek, które obejmowałyby pacjentów stałą
i specjalistyczną opieką medyczną: wczesną diagnostyką okulistyczną, diagnostyką
i poradnictwem genetycznym, regularną opieką okulistyczną i rehabilitacyjną, a w sytuacjach, gdy jest to możliwe leczeniem nowoczesnymi metodami, w tym terapiami genowymi.

„Światełkiem w tunelu dla wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi jest Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Został on podzielony na sześć obszarów i zakłada między innymi powołanie ośrodków eksperckich, ułatwienie dostępu do diagnostyki, w tym badań genetycznych, dostęp do innowacyjnych leków, stworzenie rejestru chorób rzadkich, utworzenie paszportu dla pacjentów z chorobami rzadkimi oraz uruchomienie platformy informacyjnej.” – zauważa Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora Departamentu Dialogu Społecznego i Komunikacji Biura Rzecznika Praw Pacjenta i Opiekun Rady Organizacji Pacjentów. „Bardzo ważny jest dostęp do leków. Dlatego Rzecznik Praw Pacjenta wyraził pozytywną opinię dotyczącą refundacji w ramach Funduszu Medycznego leku stosowanego w leczeniu dziedzicznej dystrofii siatkówki spowodowanej mutacją genu RPE65.” – uzupełnia.

„Społeczny audyt sytuacji osób z genetycznymi schorzeniami wzroku” to kompendium wiedzy
o problemach i potrzebach pacjentów z IRD. Ma także inspirować do podejmowania działań rzeczniczych i rozpoczęcia dialogu obywatelskiego z przedstawicielami instytucji odpowiedzialnymi za ochronę zdrowia i politykę społeczną. Pacjenci apelują między innymi
o: uwzględnienie ich potrzeb w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich i ustawie o Funduszu Medycznym, utworzenie ośrodków referencyjnych oraz rejestru okulistycznych chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie, a także łatwiejszy dostęp do lekarzy okulistów
i genetyków oraz specjalistycznej rehabilitacji dla osób z dysfunkcją 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.” – podkreśla Małgorzata Pacholec. „Mam nadzieję, że opracowany przez nas dokument stanie się 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.” – dodaje.

„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. Więcej informacji o projekcie dostępnych jest na stronie: <http://retinaamd.org.pl/>.