



Alicja Dusza, 2016-05-30 08:56

Rola lekarza rodzinnego w rozpoznaniu choroby rzadkiej

Jak Pan ocenia wiedzę lekarzy rodzinnych na temat chorób rzadkich?

Myślę, że nasza wiedza specjalistów medycyny rodzinnej, ale także innych lekarzy nie jest, niestety, zbyt duża. Powiedziałbym o paradoksie bo choroby rzadkie są... częste. Szacuje się, że to 6- 8 procent populacji, 30 milionów Europejczyków w tym około 2,3 do 3 milionów Polaków. Ważna jest tu definicja choroby rzadkiej. Jeśli sobie uświadomimy czym jest choroba rzadka, to okaże się, że w swoich praktykach specjaliści medycyny rodzinnej, czy inni lekarze mają często pacjentów chorujących na choroby rzadkie. Oczywiście uczą nas o mukopolisacharydozach, gangliozydozach i różnego rodzaju chorobach uwarunkowanych genetycznie, głównie genetycznie bo przecież one stanowią większość chorób rzadkich. Ale z drugiej strony do takich chorób rzadkich można zaliczyć hemofilię czy szpiczaka, a zatem choroby, o których wiedza lekarzy rodzinnych i pozostałych jest zdecydowanie większa, bo w procesie edukacji, jeszcze przed dyplomowej, dosyć dużo się mówi. Myślę, że lekarz rodzinny jest w stanie wymienić zespoły: Huntera, Sanfilippo, Morquio. Ale z drugiej strony, tak dokładnie i precyzyjnie nie jest w stanie o tych chorobach opowiedzieć. I chyba też nie o to chodzi. Chodzi bowiem o to, by lekarz był w stanie te choroby w odpowiednim momencie rozpoznać. Większość tych chorób powstaje, tak na dobrą sprawę, zaraz po urodzeniu. 50 proc. dotyczy wczesnego dzieciństwa. I w związku z tym, że jest tych chorób może już 9 tysięcy na świecie, to nie jesteśmy w stanie precyzyjnie powiedzieć z jakim zespołem objawów mamy do czynienia.

Jest ogromna trudność w postawieniu diagnozy, ale Pan ma bogatą praktykę lekarską. Co wynika z tej praktyki, jeśli chodzi o problemy na jakie napotykają chorzy na choroby rzadkie?

Chcę dodać, że niezwykle ważne jest by lekarz, który bada i bilansuje dziecko, spotyka się z nim kilkakrotnie w ciągu pierwszego roku życia, był bardzo czujny i uważny. Potrzeba tej czujności jak w onkologii. Dzięki niej, siatkom centylowym, dokładnej ocenie rozwoju psychoruchowego możemy zauważyć nieprawidłowości. To pierwsza trudność na jaką natrafia chory. Jeżeli lekarz nie podejrze do chorego empatycznie, holistycznie i bardzo skrupulatnie, to może być kłopot w rozpoznaniu wstępnym. Problemy mogą pojawić się też później, bo czas od rozpoznania do diagnozy trwa, upływa i jest zbyt długi. Może też szczególnie w Polsce brak odpowiednich procedur, ścieżki dla tych chorych. Zwróćmy uwagę, że w Polsce nie ma centrów chorób rzadkich. Są to tylko, aczkolwiek doskonałe jak na warunki Polski, nieliczne placówki.

Choroba rzadka przebiega bardzo ciężko i tak naprawdę dotyka ona całej rodziny. Dolegliwości psychofizyczne odczuwają w zasadzie wszyscy w rodzinie pacjenta.

Tak jest. W tej chwili staje mi przed oczyma przykład Olka, którego leczę, ale leczą także oczywiście specjaliści od chorób rzadkich, którzy stykają się z rodziną tego chłopca. Matka Olka poświęciła dla niego życie. Spędziła z nim ok. 250 pierwszych dni w szpitalu. Chłopak jest po wielokrotnych operacjach i hospitalizacjach. Wszystkie dla jego rodziny były wspólnymi dla matki, rodziców i otoczenia chłopca. Tu ogromna rola lekarza rodzinnego by w miarę możliwości, nie zawsze przecież dużych, poza diagnostyką i rozpoznaniem, wspierał tę rodzinę.