

Opieka nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce

Stan obecny
i rekomendacje poprawy

Raport



Warszawa-Kraków 2019

Redakcja naukowa:
prof. dr hab. n. med. Dorota Sands

Autorzy:
dr n. med. Adam Koziarkiewicz
mgr Anna Skoczylas-Ligocka
dr hab.n. med. Szczepan Cofta
dr n. med. Katarzyna Walicka-Serzysko
lek. Łukasz Woźniacki
mgr Monika Natkaniec
mgr Beata Megas
mgr Dariusz Gilewski

Dokument opracowany pod auspicjami
Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy



Dokument uzyskał patronat Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą oraz MATIO Fundacji Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę, członków MukoKoalicji



Polskie Towarzystwo
Walki z **Mukowiscydozą**
Oddychaj.pl



MATIO
FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOZĘ

przy współpracy zespołu serwisu internetowego *dane-i-analizy.pl*

 **Dane i analizy**
www.dane-i-analizy.pl

oraz wsparciu *Vertex Pharmaceuticals (Poland) sp. z o.o.*

ISBN 978-83-950048-1-0

Spis treści

Wstęp.....	5
Co to jest mukowiscydoza?.....	9
Epidemiologia mukowiscydozy i sprawność światowych systemów opieki nad chorymi.....	12
Rejestracja chorych na mukowiscydozę.....	16
Polski system opieki nad chorymi na mukowiscydozę	18
Rozpoznawanie mukowiscydozy.....	18
Ośrodki leczenia mukowiscydozy w Polsce	19
Terapia farmakologiczna	21
Fizjoterapia, rehabilitacja, opieka domowa	22
Ekonomiczne aspekty mukowiscydozy	24
Europejskie standardy leczenia mukowiscydozy.....	26
Opieka szpitalna.....	28
Badania diagnostyczne.....	29
Terapia farmakologiczna	29
Leczenie powikłań.....	31
Opieka domowa i rehabilitacja.....	31
Standardy ośrodków leczenia chorych na mukowiscydozę.....	31
Transplantacje płuc i wątroby	33
Ośrodek w Dziekanowie Leśnym - praktyczna implementacja standardów opieki w CF.....	34
Rekomendacje	36
Wykaz skrótów	40
Bibliografia	41
Załącznik 1 Objawy choroby w zależności od lokalizacji	43
Załącznik 2 Zgony na mukowiscydozę w Polsce w latach 2000-2016	44
Załącznik 3 Ośrodki leczenia mukowiscydozy.....	45
Załącznik 4 Pozamedyczny personel ośrodków mukowiscydozy	47



Mukowiscydozy na pierwszy rzut oka nie widać. Odziedziczona po obojgu rodzicach - nosicielach wadliwej kopii genu CFTR, przynosi choremu lata cierpień i coraz trudniejszą walkę o każdy oddech, a rodzinę obciąża szeregiem codziennych obowiązków pielęgnacyjnych i kosztami, którym często nie może podołać.

Mukowiscydoza jest chorobą przewlekłą, skracającą życie. Niewydolność płuc, zaklejanych gęstą, lepką wydzieliną stanowi przyczynę przedwczesnej śmierci w bardzo młodym wieku. W Polsce chorzy umierają średnio w wieku 24 lat, czyli około 10 - 15 lat wcześniej niż w krajach z dobrze zorganizowanym systemem opieki. Mukowiscydozę można w Polsce leczyć znacznie skuteczniej. Kluczem jest zespół wielodyscyplinarny, wzajemna izolacja chorych, wprowadzenie sieci opieki kompleksowej i skoordynowanej z precyzyjnym podziałem zadań pomiędzy uczestnikami systemu, wzmocnienie opieki domowej, zapewnienie dostępu do środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego i optymalnych terapii lekowych. Wzorcem niech będzie Kanada, gdzie dzieci dzisiaj diagnozowane mają szansę dożyć 50 lat i dłużej.

Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands
Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy



O Dominice

„Inhalacje, drenaże, kaszel, garści leków – taka jest codzienność naszej 16-letniej córki Dominiki, a zarazem codzienność wszystkich chorych na mukowiscydozę. Można się przyzwyczaić, a nawet uwierzyć, że to zupełnie normalne... Gdy miała 12 lat doszła cukrzyca, a na 13 urodziny doszły silne bóle brzucha, żylaki przełyku i marskość wątroby. Wtedy też po raz pierwszy usłyszeliśmy słowo „przeszczep wątroby”. Mukowiscydoza stopniowo zabierała wszystko co najpiękniejsze w życiu nastolatki. Problemy z wątrobą na 2 lata wyłączyły ją z wszelkiej aktywności.

Po wielu trudach i groźnych dla życia sytuacjach 24.05.2017 r. Dominika otrzymała nową wątrobę. Operacja trwała 10 godzin, 10 dni spędziła na OIOM-ie, a po niespełna miesiącu wróciła do domu. Doszły nowe leki, nowe obowiązki. Okres po przeszczepie był bardzo trudny, ale z każdym dniem było lepiej. Dominika stopniowo nabierała sił, a pół roku po przeszczepie wróciła do szkoły, za którą bardzo tęskniła.

Dominika nigdy się nie skarży, nie buntuje, stara się żyć jak najpiękniej i najpełniej. Świetnie się uczy i jest ulubienicą koleżanek i kolegów ze szkoły. Mimo tak ciężkiego stanu zdrowia, coraz częściej pojawiających się informacjach o odejściu kolejnych chorych, ciągłej niepewności (bo wiemy, że mukowiscydoza stale zagraża płucom Dominiki) jesteśmy pod wielkim wrażeniem jej pogody ducha i optymizmu.

Marzymy o tym, aby kiedyś było możliwe skuteczne leczenie tej wyjątkowo groźnej i nieprzewidywalnej choroby, jaką jest mukowiscydoza. Chcielibyśmy żyć bez uciążliwych inhalacji i drenaży, bez lęku o przyszłość naszego dziecka.”

Rodzice Dominiki



Co to jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza (ang. cystic fibrosis, CF) jest rzadką, wielonarządową, przewlekłą i śmiertelną chorobą genetyczną. Występuje u osób rasy kaukaskiej i cechuje się autosomalnym recesywnym mechanizmem dziedziczenia.

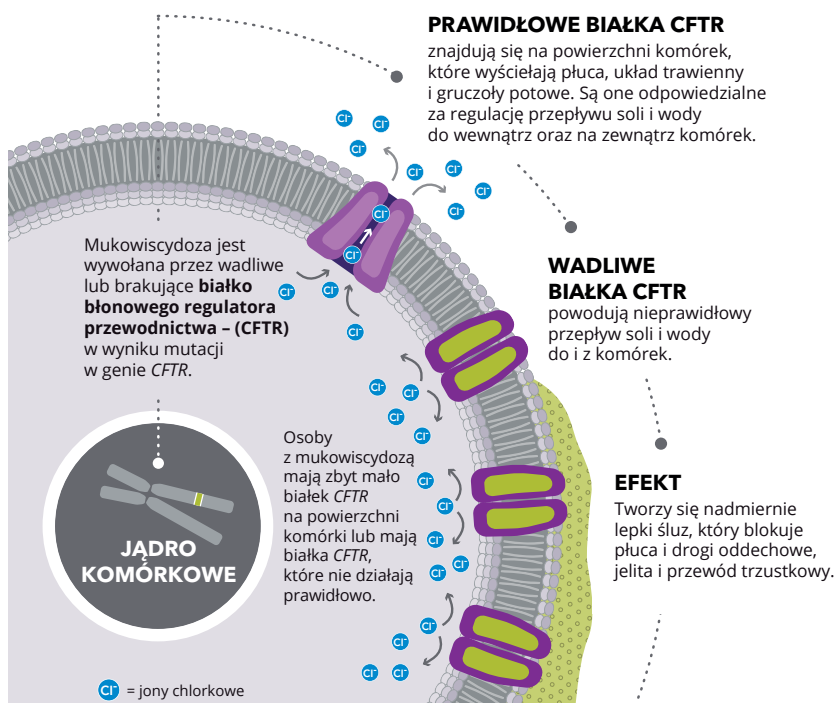
Jest to choroba postępująca i nieuleczalna, o ciężkim przebiegu, która stopniowo wyniszcza organy wewnętrzne, przede wszystkim płuca i układ trawienny. W sposób istotny skraca życie chorych. Nie wpływa znacząco na wygląd chorych, którzy sprawiają wrażenie zdrowych, a w rzeczywistości codziennie walczą o życie. Przyczyną choroby są mutacje genu kodującego białko błonowe CFTR, zaburzające czynność błony śluzowej nabłonka dróg oddechowych, przewodów trzustkowych, dróg żółciowych, jelit, nasieniowodów i gruczołów potowych.

W Polsce szacuje się, że co 35. osoba jest nosicielem uszkodzonego genu, odpowiedzialnego za występowanie mukowiscydozy [1], jednak choroba ujawnia się wyłącznie u osób, które odziedziczyły nieprawidłowe geny od obojga rodziców (dziedziczenie autosomalne recesywne). Rodzice, będący nosicielami uszkodzonego genu, z 25-procentowym prawdopodobieństwem mogą mieć dziecko chore na mukowiscydozę (Rycina 1). W patogenezie choroby, podstawową rolę odgrywają mutacje genu CFTR, zlokalizowanego na długim ramieniu chromosomu siódmego. Dotychczas zidentyfikowano blisko 2000 mutacji, odkrytego w 1989 roku, genu CFTR (ang. cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), z czego blisko 200 mu-

tacji ma potencjalnie chorobotwórczy charakter. Produktem genu jest białko CFTR, odpowiedzialne za równowagę soli i wody w płucach oraz innych tkankach, tzn. za prawidłowy, przezbłonowy transport jonów chlorkowych (Rycina 2). Mutacja genu powoduje, że kanał transportu jonów (kanał chlorkowy) nie działa prawidłowo (lub w ogóle nie jest wytwarzany), co w konsekwencji prowadzi do produkcji nadmiernie gęstego, lepkiego śluzu, powodującego zaburzenia pracy wszystkich narządów po-



Rycina 1. Wzór dziedziczenia wadliwego genu *CFTR*



Rycina 1. Transport jonów chlorkowych przy prawidłowym i zmutowanym CFTR

mukowiscydozę. W przypadku układu pokarmowego, oprócz zewnątrzwydzielniczej niewydolności trzustki, często pojawiają się problemy z wątrobą (włącznie z marskością wątroby, prowadzącą do konieczności transplantacji). Z upływem czasu, u części chorych pojawia się cukrzyca zależna od mukowiscydozy (cystic fibrosis related diabetes, CFRD), osteoporoza, zapalenie stawów. Każde z powikłań i chorób współistniejących wymaga leczenia z uwzględnieniem mukowiscydozy, jako choroby podstawowej, wraz z zaleceniami dotyczącymi zapobiegania i kontroli zakażeń. Objawy choroby, w zależności od lokalizacji, przedstawiono w Załącznik 1.

O długości i jakości życia chorych na mukowiscydozę decydują przede wszystkim patologiczne zmiany w układzie oddechowym i dynamika ich rozwoju. Nasilenie tych zmian u chorych, nawet z tymi samymi mutacjami genetycznymi, nie jest jednakowe, ponieważ na przebieg choroby wpływa wiele czynników, które go mogą modyfikować.

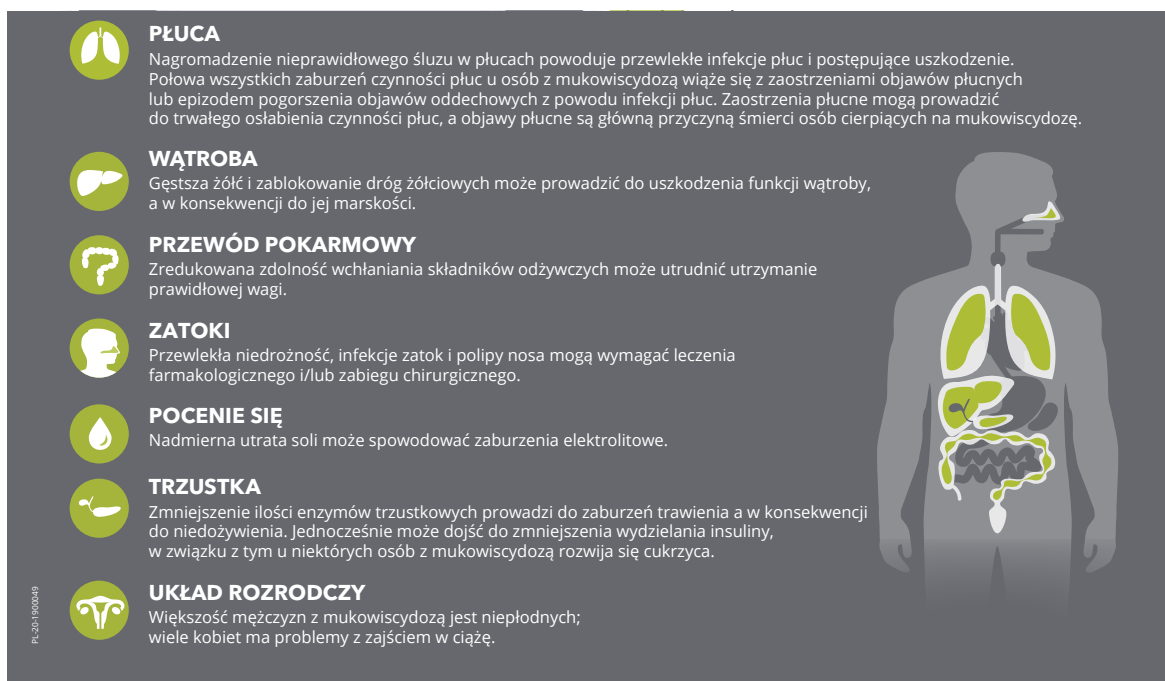
Najczęściej w pierwszych latach choroba przebiega bezobjawowo lub z minimalnymi zmianami. Mimo to, już od momentu rozpoznania choroby, pacjenci muszą podjąć leczenie i rehabilitację, a także realizować zalecenia dotyczące zapobiegania zakażeniom płuc. Celem tego postępowania jest przede wszystkim zapobieganie i spowolnienie postępów choroby oskrzelowo-płucnej. Leczenie inhalacyjne i fizjoterapia drzewa oskrzelowego służą usuwaniu gęstej i lepkiej wydzieliny zalegającej w oskrzelach, która stanowi dobrą pożywkę dla bakterii i innych patogenów.

Bardzo istotnym elementem profilaktyki mukowiscydozy jest higiena w otoczeniu chorego oraz dążenie do unikania zakażeń dróg oddechowych. Z tego powodu konieczne jest utrzymywanie odpowiedniego reżimu sanitarnego w najbliższym otoczeniu, unikanie kontaktu z innymi chorymi na mukowiscydozę oraz zapewnienie infrastruktury w ośrodkach leczniczych, pozwalającej na izolację chorych.

siadających gruczoły śluzowe, przede wszystkim układu oddechowego i pokarmowego [1].

Mukowiscydoza jest chorobą wieloukładową. W klasycznej (pełnoobjawowej) postaci manifestuje się przede wszystkim przewlekłą chorobą oskrzelowo-płucną, zewnątrzwydzielniczą niewydolnością trzustki oraz podwyższonym stężeniem chlorków w pocie (Rycina 3).

Wymienione dysfunkcje prowadzą do szeregu objawów, komplikacji i chorób współistniejących, które są konsekwencjami choroby podstawowej. Objawy kliniczne w zakresie układu oddechowego dotyczą nie tylko płuc, ale również zatok obocznych nosa, których zapalenie i polipy stanowią częsty problem chorych na



Rycina 3. Możliwe objawy kliniczne mukowiscydozy

Część pacjentów zachowuje wydolność trzustki, jednak większość populacji zmagają się z biegunkami tłuszczowymi oraz niedożywieniem, i musi na stałe przyjmować – jako substytucję – enzymy trzustkowe. U znacznej części chorych, mimo stosowania prawidłowej diety i suplementacji enzymatycznej, występuje niedożywienie, które wymaga interwencji dietetycznej – odżywek wysokokalorycznych, a u osób ze skrajnym niedożywieniem – żywienia dojelitowego.

W pełnoobjawowej postaci mukowiscydozy choroba oskrzelowo-płucna i problemy z odżywianiem tworzą swoiste błędne koło – niedożywiony organizm narażony jest na osłabienie i zakażenia, przewlekły proces zapalny prowadzi do postępującego uszkodzenia ścian drzewa oskrzelowego i mięszu płucnego, czego konsekwencją jest postępująca niewydolność oddechowa. Szacuje się, że blisko 5% chorych cierpi na niewydolność oddechową wymagającą stosowania tlenoterapii domowej, a część wymaga nieinwazyjnej wentylacji oraz przeszczepienia płuc.

Mukowiscydoza niesie poważne konsekwencje psychospołeczne, zarówno dla chorego, jak i jego otoczenia. Należy do nich m.in. obciążenie psychiczne, prowadzące do stanów depresyjnych i innych zaburzeń psychicznych, niepełnosprawność oraz związane z nią ograniczenia, rozpad rodzin, zagrożenie wykluczeniem społecznym. Jedną z istotnych konsekwencji choroby jest pauperyzacja rodzin. Ze względu na ograniczony dostęp do refundowanych leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego rodziny chorych obciążone są kosztami od kilkuset do kilku tysięcy złotych miesięcznie. Nawet dobrze sytuowane rodziny nie są w stanie podołać tym obciążeniom i zmuszone są pozyskiwać środki na leczenie z instytucji dobroczynnych. Dodatkowo konieczność rezygnacji z pracy jednego z rodziców lub częsta absencja w pracy, wynikająca z potrzeby zapewnienia dziecku opieki podczas leczenia, w tym codziennej, wielogodzinnej rehabilitacji oddechowej, stanowią pośrednie koszty społeczne choroby [2].

Epidemiologia mukowiscydozy i sprawność światowych systemów opieki nad chorymi

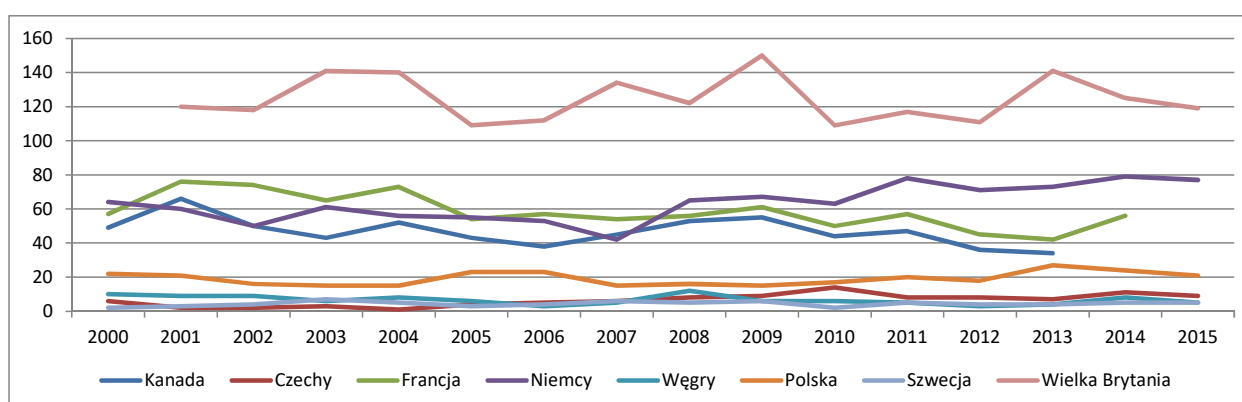
Mukowiscydozę zalicza się do kategorii chorób rzadkich. Przez kilka lat źródłem informacji na temat populacji chorych z CF był Polski Rejestr Mukowiscydozy. Rejestr prowadzony był do końca 2012 roku i obejmował ok. 1552 żyjących chorych, w tym 1017 dzieci (65,5%) oraz 535 dorosłych (34,5%).

W 2015 roku, w ramach „Audytu ośrodków leczenia mukowiscydozy” [1], przeprowadzono badanie ankietowe, które pozwoliło oszacować liczbę żyjących chorych na blisko 2000. Liczba ta powinna być jednak traktowana z ostrożnością, ponieważ – z jednej strony – ankieta nie została wypełniona przez wszystkie ośrodki, do których ją skierowano, z drugiej zaś nie ma pewności, czy poszczególni chorzy zostali zgłoszeni do więcej niż jednego ośrodka.

Biorąc jednak pod uwagę wszystkie dostępne dane (wyniki rejestru prowadzonego do 2012 roku, wyniki badania przesiewowego noworodków, prowadzonego w Polsce od 2009 roku, oraz wyniki badań ankietowych i opinie ekspertów) szacuje się, że w Polsce żyje blisko 2400 chorych na mukowiscydozę [1].

W związku z prowadzoną, u wszystkich noworodków w Polsce, przesiewową diagnostyką mukowiscydozy – programem zainicjowanym w 2006 roku – mamy do czynienia ze stosunkowo skutecznym sposobem identyfikacji pacjentów. Na podstawie danych wynikających z programu przyjmuje się, że urodzenie jednego dziecka chorego na mukowiscydozę występuje na 5750 urodzeń, co oznacza blisko 70–80 nowych przypadków mukowiscydozy rocznie [1].

Liczba zgonów, w których wskazano mukowiscydozę jako przyczynę wyjściową zgonu, w latach 2000–2016 oscylowała w granicach 15–26 przypadków rocznie. Biorąc pod uwagę liczbę zachorowań, szacowaną na podstawie diagnostyki przesiewowej, a także liczbę zgonów rejestrowanych w innych krajach europejskich (Wykres 1), należy założyć, że liczba ta jest jednak zaniżona. Jest bowiem bardzo mało prawdopodobne, żeby chorzy na mukowiscydozę tak często umierali z innego powodu niż mukowiscydoza. Prawdopodobnie orzekana jest inna przyczyna, niezgodnie z zasadami WHO dotyczącymi kodowania przyczyn zgonów [3].



Wykres 1. Liczba zgonów na mukowiscydozę w latach 2000–2015 w wybranych krajach

Miarą skuteczności opieki nad chorymi na mukowiscydozę jest długość życia chorych, która w Polsce odbiega od wartości notowanych w krajach wysoko rozwiniętych. Mimo obserwowanego w ostatnich latach w Polsce wydłużenia życia osób chorych na mukowiscydozę, obecnie mediana wieku w chwili zgonu na CF wynosi blisko 24 lata, podczas gdy w Kanadzie blisko 39 lat. Podobnie różnica między odsetkiem osób dożywających wieku dorosłego w naszym kraju, a tą samą wielkością w krajach wysokorozwiniętych, jest w dalszym ciągu znaczna.

Długość życia chorych na mukowiscydozę jest w Polsce o około 10-15 lat krótsza w porównaniu do krajów z dobrze zorganizowanymi systemami opieki.

Porównując dane z 2012 roku, pochodzące z Polskiego Rejestru Mukowiscydozy, z danymi krajów, które dysponowały rejestrem dobrej jakości (Tabela 1), można zauważyć, że w 2012 roku odsetek osób dorosłych wśród chorych na CF w Polsce był dużo niższy. W większości porównywanych krajów odsetek dorosłych wynosił ok. 50%, w Kanadzie nawet 59%, natomiast w Polsce nieco ponad 34%. Podobnie chorzy powyżej 40. roku życia stanowili w Polsce zaledwie 0,97% populacji, podczas gdy we Francji 4,4%, a w Wielkiej Brytanii 7%.

Kraj	%
Polska	34,5
Francja	47
Irlandia	54
Belgia	46
Słowacja	46
Kanada	59
Australia	47
Niemcy	56
USA	47

Tabela 1. Odsetek dorosłych chorych na mukowiscydozę (stan wg danych z rejestrów mukowiscydozy w 2012 r.)

Struktura wieku osób zmarłych na mukowiscydozę może również służyć za wskaźnik stanu opieki nad chorymi. Jak można zauważyć, w większości krajów wśród zmarłych na CF szybko rośnie odsetek osób po 20. roku życia (Tabela 2). Niektóre z krajów osiągnęły bardzo dobre rezultaty, jak Francja, Niemcy czy Wielka Brytania, które ponad 80% zgonów osób chorych na mukowiscydozę notują po przekroczeniu przez nich 20. roku życia. Szwecja notuje 100% zgonów na mukowiscydozę, po przekroczeniu przez chorych 20. roku życia. Do tego poziomu szybko zbliżają się Niemcy, które jeszcze w 2000 roku notowały 42% zgonów w grupie wieku poniżej 19. roku życia, a w 2015 roku już tylko 8%.

Dane z Czech oraz, w mniejszym stopniu, z Polski wskazują na ogromną dynamikę poprawy, na tyle znaczną, że nasuwającą wątpliwości co do jakości danych. W wypadku Węgier zamiast poprawy notuje się pogorszenie sytuacji. Ze względu na niską liczbę zgonów powyższe dane trzeba traktować z odpowiednią ostrożnością.

	Zgony poniżej 19 r.ż.				Zgony w wieku 20 lat lub więcej			
	2000	2005	2010	2015	2000	2005	2010	2015
Kanada	24%	16%	27%		76%	84%	73%	
Czechy	0%	75%	29%	11%	100%	25%	71%	89%
Francja	42%	41%	20%		58%	59%	80%	
Niemcy	42%	25%	16%	8%	58%	75%	84%	92%
Węgry	80%	83%	67%	60%	20%	17%	33%	40%
Polska	73%	52%	53%	24%	27%	48%	47%	76%
Szwecja	0%	67%	0%	0%	100%	33%	100%	100%
Wielka Brytania		23%	11%	18%		77%	89%	82%

Tabela 2. Odsetek zgonów na mukowiscydozę w latach 2000–2015 w wybranych krajach wg grup wieku

Źródło: www.dane-i-analazy.pl na podstawie danych WHO

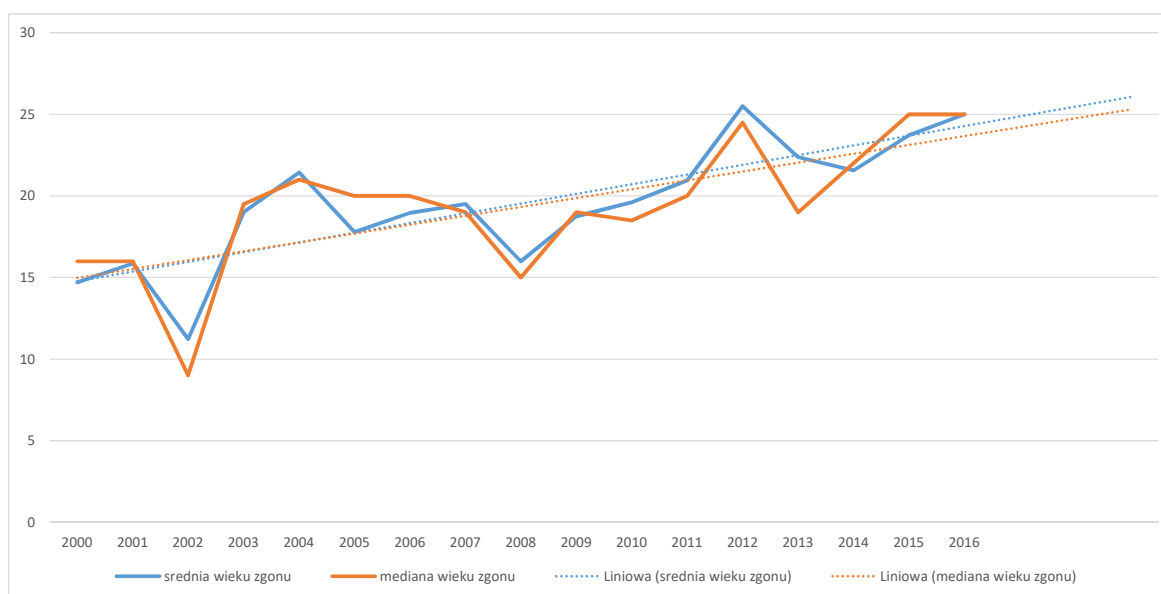
W poniższej tabeli (Tabela 3) przedstawiono liczbę zgonów w Polsce, średnią oraz medianę wieku zgonu, na przestrzeni lat 2000–2016. Ze zbioru usunięto dane osób, którym orzeczono mukowiscydozę jako przyczynę zgonu, a których wiek przekraczał 60 lat, uznając, że jest to błąd orzekania przyczyny zgonu. Z danych wynika, że średnioroczna liczba zgonów oscyluje między 15 a 26 osób rocznie (w roku 2013). Liczba ta zmienia się z roku na rok, przy czym nie zauważa się żadnego systematycznego trendu.

	liczba zgonów	średnia wieku zgonu	mediana wieku zgonu	liczba zgonów <18 lat życia	% zgonów <18 r.ż.
2000	22	14,7	16,0	12	55%
2001	21	15,9	16,0	12	57%
2002	16	11,2	9,0	10	63%
2003	15	19,0	19,5	6	40%
2004	15	21,4	21,0	4	27%
2005	23	17,8	20,0	10	43%
2006	22	19,0	20,0	7	32%
2007	15	19,5	19,0	4	27%
2008	16	16,0	15,0	7	44%
2009	15	18,8	19,0	5	33%
2010	17	19,6	18,5	7	41%
2011	20	21,0	20,0	6	30%
2012	17	25,5	24,5	3	18%
2013	26	22,4	19,0	8	31%
2014	24	21,6	22,0	7	29%
2015	21	23,7	25,0	4	19%
2016	20	25	25	8	40%

Tabela 3. Zgony na mukowiscydozę w Polsce w latach 2000–2016 wg grup wieku

Źródło: www.dane-i-analazy.pl na podstawie danych GUS

Zmiany zauważalne są odnośnie średniej i mediany wieku osoby zmarłej. W latach 2000–2016 średnia wieku zgonu wzrosła z 14,7 do 25 lat, a mediana wieku zgonu tych osób z 16 do 25 lat. W obu pomiarach notuje się postęp. Wiek zgonu w 2016 wzrósł o 60%–70% w stosunku do 2000 roku. Wykres 2. przedstawia omawiane wielkości z trendem liniowym, wraz z projekcją na kolejne 3 lata. Jeśli obserwowana w poprzednich 16 latach tendencja będzie się utrzymywać, w latach 2018–2019 średnia wieku zgonu zwiększy się o kolejny rok. Tabela ze szczegółowymi danymi znajduje się w Załącznik 2.



Wykres 2. Wiek zgonu chorych na mukowiscydozę w Polsce w latach 2000–2016

Zauważalna zmiana zachodzi również w odniesieniu do liczby osób zmarłych na mukowiscydozę oraz w odsetku dzieci. Na początku XXI wieku, odsetek ten zbliżał się do 60%, podczas gdy w drugiej dekadzie spadł do 20%–30% (z wyjątkiem 2016 roku, kiedy wzrósł jednorazowo do 40%) (Tabela 3).

Rejestracja chorych na mukowiscydozę

W większości krajów Europy oraz w wysokorozwiniętych krajach pozaeuropejskich prowadzone są rejestry chorych na mukowiscydozę, obejmujące najważniejsze dane dotyczące stanu zdrowia chorych. Rejestry są cennym źródłem informacji na temat populacji pacjentów, pozwalającym na porównanie kluczowych wskaźników świadczących o jakości opieki, takich jak średni czas przeżycia chorych, średni wiek populacji, mediana wieku w momencie zgonu lub odsetek dorosłych chorych.

Polski Rejestr Mukowiscydozy prowadzony był do końca 2012 roku, kiedy to, po zaostreniu przepisów dotyczących ochrony danych osobowych, przestał być uzupełniany. Zaprzestanie prowadzenia rejestru było również związane z przestarzałą infrastrukturą informatyczną oraz brakiem stałego finansowania. W czasie funkcjonowania rejestr mukowiscydozy nie dysponował pełnymi danymi, tym niemniej pozwalały one w przybliżeniu ocenić kluczowe wskaźniki dotyczące populacji chorych na CF.

Zapisy ustawy, umożliwiające powołanie rejestrów medycznych, zostały wprowadzone w roku 2017¹. Dotąd jednak nie opracowano rozporządzenia Ministra Zdrowia, które określałoby zasady prowadzenia rejestru chorych na mukowiscydozę. W wyniku tego rejestracja danych na temat mukowiscydozy w Polsce została wstrzymana. W czasie funkcjonowania rejestr mukowiscydozy nie dysponował pełnymi danymi. Niekompletność rejestru wynikała m.in. z braku środków na jego prowadzenie, a także z braku mechanizmów zapewniających, że odpowiednie dane były do rejestru wprowadzane. Tym niemniej dane z rejestru pozwalały w przybliżeniu ocenić kluczowe wskaźniki dotyczące populacji chorych na mukowiscydozę.

Po zaprzestaniu działania Polskiego Rejestru Mukowiscydozy, prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy (PTM) w 2018 r. nawiązała współpracę z Europejskim Rejestrem Mukowiscydozy (ECFSPR), prowadzonym przez Europejskie Towarzystwo Mukowiscydozy. Efektem tego była wizyta dyrektora ECFSPR w Warszawie oraz pierwsze szkolenie członków PTM w zakresie prowadzenia rejestru. Kolejne szkolenie odbyło się w Gdańsku w październiku 2018 r. Pod koniec roku 9 ośrodków przeszło formalną procedurę włączenia do sieci ECFSPR, uzyskało zgodę od pacjentów oraz przekazało dane części chorych. Do grudnia 2018 r. w ECFSPR zarejestrowano ponad 700 osób leczonych przez polskie ośrodki medyczne. Koszty infrastruktury technicznej oraz zatrudnienia niezbędnych pracowników są finansowane częściowo przez Europejskie Towarzystwo Mukowiscydozy, a częściowo z grantów. Roczny budżet całego rejestru europejskiego to blisko 350 tys. euro. Ośrodki uczestniczące w rejestrze otrzymują dostęp do oprogramowania online za darmo. Corocznie publikowany jest raport, którego adresatami są chorzy, ich opiekunowie, profesjonaliści medyczni oraz wszyscy zainteresowani problematyką mukowiscydozy. Na podstawie danych rejestru tworzone są materiały informacyjne oraz infografiki mające na celu zwiększenie wiedzy na temat choroby. Polskie Towarzystwo Mukowiscydozy planuje wydawać coroczną publikację raportu dotyczącego polskich pacjentów.

¹ Rozdział 4 Ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz.U.2017.0. 1845).

W pierwszych miesiącach 2019 roku w Ministerstwie Zdrowia prowadzona była analiza liczebności osób leczonych na mukowiscydozę. W toku prac, w odniesieniu do CF, oszacowano 2,8 tys.-3,6 tys. osób, które sklasyfikowano jako chore na mukowiscydozę w okresie lat 2010-2017. Do tej liczby corocznie dołącza grupa kolejnych 70-80 osób z nowym rozpoznaniem, a ubywa grupa osób zmarłych. Aktywnie leczonych i pozostających pod opieką placówek opieki zdrowotnej jest blisko 1,8 tys.-2,1 tys. osób w skali roku [4]. Kilkaset osób w ciągu roku nie uzyskuje żadnego świadczenia opieki zdrowotnej zarejestrowanego w związku z CF.

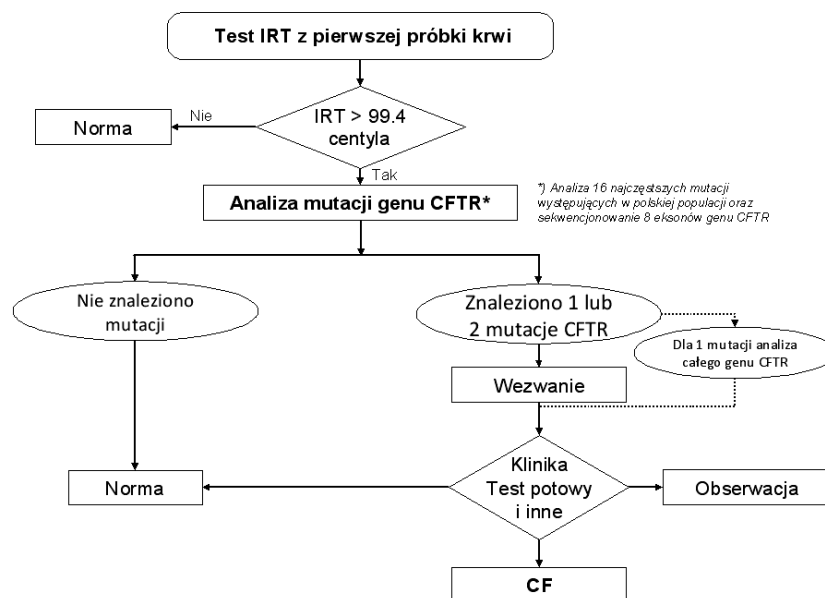
Polski system opieki nad chorymi na mukowiscydozę

Wprowadzone 10 lat temu powszechne badania przesiewowe noworodków oraz dostęp do bazy wyspecjalizowanych laboratoriów genetycznych uplasowało Polskę w czołówce krajów skutecznie i wcześniej diagnozujących mukowiscydozę. Niestety, w chwili obecnej w większości ośrodków chorzy nie mogą liczyć na zapewnienie im kompleksowej opieki, zgodnej ze standardami wynikającym z europejskich wytycznych [5]. Dużym problemem jest niedostosowanie ośrodków pediatrycznych do wymagań europejskich oraz niemal zupełny brak ośrodków dla osób dorosłych. Wprowadzenia niezbędnych zmian wymagają również świadczenia udzielane w warunkach domowych (takie jak fizjoterapia i antybiotykoterapia) oraz dostęp chorych do najnowszej generacji terapii wpływających na białko CFTR.

Rozpoznawanie mukowiscydozy

W Polsce, podobnie jak w większości krajów rozwiniętych, podstawą rozpoznania mukowiscydozy są wykonywane od 2009 roku powszechne badania przesiewowe u noworodków oraz objawy kliniczne rozwijające się w pierwszym okresie życia [6]. Na oddziałach neonatologicznych w całym kraju od każdego dziecka pobieranych jest kilka kropli krwi na bibułę filtracyjną, która następnie przesyłana jest do laboratorium specjalizującego się w wykonywaniu badań przesiewowych. W pracowni badań przesiewowych bada się stężenie immunoreaktywnej trypsyny (IRT), a w razie nieprawidłowego wyniku ta sama próbka krwi poddawana jest badaniu genetycznemu w kierunku obecności mutacji genu *CFTR*. Jeżeli u noworodka z podwyższonym IRT stwierdza się obecność mutacji przynajmniej w jednej kopii genu *CFTR*, pacjent wzywany jest do ośrodka specjalistycznego w celu weryfikacji podejrzenia choroby. Obecnie uznaje się za zasadne kontynuowanie powszechnego przesiewu wśród noworodków w kierunku mukowiscydozy, co pozwala na wczesną interwencję leczniczą i poprawę efektów leczenia. Szacuje się, że ponad 90% noworodków w Polsce przechodzi badania przesiewowe (również w kierunku innych chorób rzadkich) [6].

Na podstawie danych z Rejestru Mukowiscydozy, pochodzących z ostatniego roku funkcjonowania tj. 2012, 1428 na 1552 żyjących chorych posiadało wyniki badań molekularnych. U 167 osób nie znaleziono mutacji, u dalszych 153 wykryto jedną mutację, natomiast u 1108 chorych uzyskano wyniki obejmujące 2 mutacje. Dominującą mutacją, występującą w polskiej populacji chorych, była F508, która łącznie dotyczyła 57,1% populacji chorych, w tym u 545 osób (38,2%) to homozygoty, zaś u 541 osób (37,9%) mutacji F508 towarzyszyła inna mutacja.



Rycina 4. Diagnostyka mukowiscydozy

Źródło: MZ 2017

Tak jak wykazano wcześniej, dane z poprzedniego rejestru CF w Polsce miały pewne ograniczenia. Wykorzystując dane prowadzonego od kilku lat programu przesiewowego noworodków, po ich analizie z zastosowaniem modelu Hardy’ego-Weinberga, można oszacować częstość występowania homozygot **F508del** na około 32% całej populacji chorych w kraju.

Ośrodki leczenia mukowiscydozy w Polsce

Obraz aktualnie funkcjonującego systemu opieki nad chorymi na mukowiscydozę uzyskano w ramach przeprowadzonego w maju 2015 r. badania ankietowego, opublikowanego w raporcie „Audyt ośrodków leczenia mukowiscydozy”, przeprowadzonego przez Polskie Towarzystwo Mukowiscydozy [1].

Wyniki audytu wskazują, że w Polsce brakuje rozwiązań, które pozwoliłyby na właściwą organizację opieki nad stosunkowo niewielką grupą pacjentów. W systemie opieki nad dziećmi chorymi na mukowiscydozę zasadniczo dostępne są najważniejsze usługi z zakresu leczenia szpitalnego i ambulatoryjnego, ale znamienne jest brak systemowego, kompleksowego oraz skoordynowanego systemu świadczenia tych usług. Bardzo sprawnie funkcjonuje przesiew noworodkowy, dynamicznie rozwijają się programy transplantacji płuc. Wciąż brakuje jednak narzędzi spójnego i skoordynowanego systemu opieki nad chorymi, a także wykwalifikowanej opieki domowej. W zdecydowanie trudniejszej sytuacji jest wciąż powiększająca się grupa pacjentów dorosłych, dla których nie ma ośrodków specjalistycznych, i którzy w konsekwencji są leczeni w ośrodkach pediatrycznych.

Istotnym wyzwaniem jest nierównomierne rozlokowanie pacjentów. W części ośrodków, które obejmują opieką kilkusobowe grupy pacjentów, nie ma możliwo-

ści zbudowania wystarczająco dużego potencjału. W ośrodkach tego rodzaju brakuje formalnie wydzielonych zespołów terapeutycznych oraz odpowiedniej infrastruktury, a chorzy na mukowiscydozę wybierają je z powodu obecności pojedynczych lekarzy zainteresowanych CF. Na podstawie danych z audytu, dostępność do wybranych specjalistów w ośrodkach leczenia mukowiscydozy, poza zespołem lekarzy i pielęgniarek, została przedstawiona w Załącznik 4.

W sześciu spośród dwudziestu dwóch badanych ośrodków (Instytut Matki i Dziecka Warszawa/Centrum Leczenia Mukowiscydozy Dziekanów Leśny, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc Warszawa i Rabka-Zdrój, Poznań, Gdańsk, Karpacz) nastąpiła znaczna koncentracja pacjentów – łącznie ponad 1350 pacjentów, czyli szacunkowo około 70% zidentyfikowanej populacji chorych. W każdym z tych ośrodków znajduje się grupa od 100 do 400 chorych, co jest wielkością rekomendowaną w Europejskich Standardach Leczenia Mukowiscydozy, gdzie za wielkość minimalną uznaje się 100 chorych. W kolejnych ośmiu ośrodkach liczba pacjentów waha się od 35 do 80 osób (łącznie ok. 500 pacjentów, 25,5% populacji), a w pozostałych siedmiu jest to blisko 100 pacjentów (ok. 5% populacji), od 6 do 20 osób na ośrodek. Pełna lista ośrodków poddanych audytowi została przedstawiona w Załącznik 3.

W polskim systemie opieki zdrowotnej brakuje formalnych rozwiązań ustanawiających ośrodki referencyjne, posiadające odpowiednie kompetencje do leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, takimi jak mukowiscydoza. Przykładem tego problemu jest opieka z zakresu gastroenterologii nad chorymi na CF. W wypadku dzieci

W Polsce dużym problemem jest deficyt wyspecjalizowanych ośrodków leczenia mukowiscydozy dla osób dorosłych.

usługi te świadczą trzy ośrodki gastroenterologii dziecięcej (w Poznaniu, Katowicach i CZD w Warszawie) – są to kliniki, które wyspecjalizowały się w leczeniu chorych na mukowiscydozę i, w razie potrzeby, chore dzieci są do nich kierowane. Niestety, brakuje podobnego rozwiązania w odniesieniu do dorosłych. Podobna sytuacja dotyczy

konsultacji laryngologicznych i leczenia komplikacji górnych dróg oddechowych, cukrzycy lub problemów nefrologicznych.

Brak wyspecjalizowanych ośrodków odpowiedniej jakości leczenia chorych dorosłych jest szczególnie palącym problemem – zauważalna jest znaczna dysproporcja w ich rozwoju w stosunku do ośrodków pediatrycznych. Zaledwie trzy ośrodki w Polsce obejmują opieką stuosobowe grupy dorosłych (w tym jeden z nich jest ośrodkiem o charakterze pediatrycznym). Istnieje praktyka kontynuacji prowadzenia chorych dorosłych przez ośrodki pediatryczne, jednak jest to rozwiązanie tymczasowe. W związku z rosnącą średnią długością życia chorych, ośrodki leczenia dorosłych powinny pilnie powstać w większej liczbie. Trzy ośrodki spełniają częściowo kryteria opieki nad pacjentami dorosłymi – w Poznaniu (Szpital Kliniczny Przemienienia Pańskiego), w Warszawie (Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc) oraz w Sosnowcu (WSS nr 5). Posiadają one jednak istotne ograniczenia zarówno w zakresie infrastruktury, jak i w dostępie do specjalistów. Znacząca populacja chorych dorosłych na mukowiscydozę leczona jest w Oddziale Terenowym Instytutu Gruźlicy i Chorób Płuc w Rabce, jednak – ze względu na warunki lokalowe oraz status pediatryczny ośrodka – dorośli pacjenci mają bardzo ograniczony dostęp do leczenia.

Jednym z najistotniejszych problemów, z jakimi zmagają się polskie ośrodki zajmujące się leczeniem mukowiscydozy, jest zły stan sanitarny i niedostosowana do potrzeb chorych na mukowiscydozę infrastruktura lokalowa. Ze względu na zagrożenie krzyżowymi zakażeniami płuc, międzynarodowe standardy nakładają wymóg leczenia chorych na CF w warunkach izolacji – chorzy przede wszystkim nie powinni dzielić sal szpitalnych ani przebywać wspólnie w poczekalniach lub w innych pomieszczeniach z innymi chorymi na mukowiscydozę. Z Audytu wynika, że niespełna połowa polskich ośrodków miała opracowane i wdrożone zasady zapobiegania zakażeniom krzyżowym. Znamienna była przede wszystkim niska dostępność łóżek szpitalnych w pokojach jednoosobowych z oddzielnymi węzłami sanitarnymi, co w większości dużych ośrodków leczenia mukowiscydozy utrudniało, a w niektórych ośrodkach wręcz uniemożliwiało, izolowanie chorych podczas hospitalizacji. W bardzo trudnej sytuacji są przede wszystkim chorzy po 18. roku życia, ze względu na deficyt ośrodków, a co za tym idzie również miejsc szpitalnych, dostępnych dla tych pacjentów.

Zalecenia dotyczące izolowania chorych na mukowiscydozę dotyczą również wizyt ambulatoryjnych – chorzy nie powinni przybywać wspólnie w poczekalniach, powinny być również stosowane odpowiednie procedury zapewniające minimalizację zakażenia krzyżowego podczas wykonywania badań diagnostycznych.

W ostatnich latach wciąż najbardziej aktualnym wyzwaniem dla ośrodków zajmujących się leczeniem chorych na mukowiscydozę pozostaje przeprowadzenie inwestycji zapewniających poprawę infrastruktury lokalowej i dostosowanie oddziałów szpitalnych oraz ambulatoriów do potrzeb chorych.

Terapia farmakologiczna

Obecnie dostępne w Polsce leczenie farmakologiczne chorych na mukowiscydozę ma charakter wyłącznie objawowy. Według danych z Rejestru Mukowiscydozy, obejmuje ono przede wszystkim terapię inhalacyjną układu oddechowego (w tym leki mukolityczne i rozrzedzające wydzielinę oraz antybiotyki), suplementację enzymów trzustkowych, doraźne leki rozszerzające oskrzela, leki przeciwzapalne, a także suplementację witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, probiotyki, dietę hiperkaloryczną. Dane 309 pacjentów wskazywały na wysoki odsetek pacjentów stosujących enzymy trzustkowe (98,4%) oraz dornazę alfa (86,7%) (Tabela 4).

LEK	liczba chorych	odsetek
enzymy trzustkowe	304	98,4%
DNA-za	268	86,7%
UDCA	144	46,6%
azytromycyna	88	28,5%
kolistyna	73	23,6%
tobramycyna	19	6,1%
insulina	17	5,5%

Tabela 4. Leki stosowane przez chorych na mukowiscydozę (2011)

Znaczna część leków działających objawowo i część środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego objęta jest refundacją. W wielu wypadkach poziom refundacji jest jednak niewystarczający lub dostęp do terapii ograniczony, dlatego koszty leczenia i rehabilitacji bardzo obciążają chorych i ich rodzinę. Przykładem nieuzasadnionych merytorycznie ograniczeń w dostępie do skutecznych technologii medycznych jest program lekowy tobramycyny, który w warunkach polskich dostępny jest wyłącznie dla pacjentów, którzy nie są w stanie stosować kolistyny ze względu na jej nietolerancję lub oporność na *Pseudomonas aeruginosa*. Trudności organizacyjne oraz restrykcyjne kryteria włączenia do programu powodują, że refundowana tobramycyna jest stosowana przez niewielką grupę pacjentów (aktualnie około 60 osób), zaś lek pozostaje niedostępny dla całej rzeszy pacjentów, którzy mogliby odnieść korzyści z jego stosowania. Biorąc pod uwagę zalecenia dotyczące rutynowego stosowania tego antybiotyku, konieczne jest poszerzenie dostępu do tego leku przez zmianę kryteriów wyłączeniowych lub wprowadzenie leku na listę refundacyjną. W większości krajów rozwiniętej Europy tobramycyna jest dostępna bez ograniczeń. Wyzwaniem wydaje się być także stworzenie dostępu do kolejnego antybiotyku wziewnego, lewofloksacyny.

Aby poprawić poziom leczenia mukowiscydozy w Polsce, zasadne jest również wprowadzenie refundacji niezbędnych wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego, które aktualnie stosowane są przez większość chorych, w tym w szczególności soli hipertonicznej, witamin A, D, E, K, probiotyków i niskoskoncentrowanych enzymów trzustkowych.

Zgodnie z zapisami wytycznych międzynarodowych (m.in. aktualne zalecenia Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy) chorzy powinni mieć zapewniony dostęp do leków ukierunkowanych na poszczególne klasy defektów CFTR, produktów leczniczych najnowszej generacji, będących terapiami personalizowanymi i wpływającymi bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę choroby [2]. Leczenie niektórymi modulatorami CFTR jest obecnie finansowane w ramach różnych mechanizmów ze środków publicznych w szeregu państw, w tym w USA, Kanadzie i Australii, oraz wielu krajach europejskich (Islandii, Austrii, Belgii, Czechach, Danii, Francji, Grecji, Hiszpanii, Holandii, Irlandii, Luksemburgu, Niemczech, Norwegii, Portugalii, Słowenii, Szwajcarii, Szwecji, Wielkiej Brytanii i Włoszech).

Fizjoterapia, rehabilitacja, opieka domowa

Mukowiscydoza jako choroba wielonarządowa wymaga zaangażowania szerokiego grona specjalistów w odpowiednie leczenie chorych.

Wśród świadczeń z zakresu rehabilitacji leczniczej, gwarantowanych chorym na mukowiscydozę, nie ma aktualnie fizjoterapii domowej, dostępnej wyłącznie dla pacjentów, którzy nie są w stanie samodzielnie się poruszać. Brakuje także dostępu do porad oraz procedur fizjoterapeutycznych w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Problemem jest również niska dostępność świadczeń udzielanych przez fizjoterapeutów z doświadczeniem w terapii chorych na mukowiscydozę w miejscu zamieszkania.

Rolą fizjoterapeutów w świadczeniach domowej rehabilitacji jest nadzór nad realizacją zaleceń i edukowanie pacjentów wraz z rodziną w zakresie technik inhalacji, oczyszczania zatok, fizjoterapii drenażowej i ogólnorozwojowej, korygowanie błędów, motywowanie do stosowania się do zaleceń, a w razie potrzeby ich modyfikacja.

Jedyną formą wsparcia w zakresie świadczeń rehabilitacji domowej są obecnie projekty Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą (PTWM) oraz Oddziału Gdańskiego PTWM, realizowane ze środków Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych, w ramach których dostęp do fizjoterapii domowej ma aktualnie ponad 220 chorych na mukowiscydozę. Efektem regularnej współpracy (w warunkach domowych) fizjoterapeutów z pacjentami jest poprawa stosowania zaleceń, czego rezultatem jest prewencja postępów choroby oskrzelowo-płucnej, wyrażająca się w redukcji częstości zaostrzeń i hospitalizacji. W ramach projektów PTWM pracuje ponad 100 fizjoterapeutów, którzy mają zapewnione ustawiczne szkolenia z zakresu opieki nad chorymi na mukowiscydozę, dzięki czemu świadczone przez nich usługi stoją na wysokim poziomie.

Wyniki audytu ośrodków leczenia mukowiscydozy ukazały, że nieliczne ośrodki zapewniają dostęp do świadczeń fizjoterapeuty w poradniach – możliwość taką mają tylko dwa z trzynastu ośrodków, które dostarczyły dane do audytu. Dokonuje się to jednak na zasadach pozasystemowych, bez zapewnienia źródła finansowania – obciążając niekwalifikowanym kosztem świadczeniodawców. Dla odmiany dostęp do świadczeń fizjoterapeutycznych na oddziałach szpitalnych deklarowała większość placówek (jedenaście z trzynastu ośrodków).

W rozporządzeniu Ministerstwa Zdrowia ws. rehabilitacji leczniczej, jedyną potencjalnie dostępną dla chorych na mukowiscydozę formą rehabilitacji są świadczenia z zakresu rehabilitacji pulmonologicznej, udzielane w ośrodku lub na oddziale dziennym, bądź w warunkach stacjonarnych. Biorąc pod uwagę niezwykle istotną rolę, jaką w postępowaniu terapeutycznym leczenia mukowiscydozy pełni fizjoterapia drzewa oskrzelowego, w pierwszym rzędzie konieczne jest zapewnienie dostępu do konsultacji fizjoterapeutycznych w ośrodkach leczenia mukowiscydozy w ramach świadczeń opieki ambulatoryjnej i stacjonarnej. Konieczne jest również umożliwienie fizjoterapii domowej i zapewnienie chorym dostępu do świadczeń realizowanych przez wykwalifikowanych fizjoterapeutów, ewentualnie w formie hybrydowej, z wykorzystaniem świadczeń telemedycyny.

Spośród świadczeń opieki domowej, skierowanych do chorych na mukowiscydozę, szczególne miejsce zajmuje domowa antybiotykoterapia dożylna, formalnie wprowadzona w Polsce w 2012 roku.

W założeniu świadczenie to miało przyczynić się do zmniejszenia zapotrzebowania na miejsce w szpitalu oraz do zmniejszenia ryzyka występowania krzyżowych zakażeń wewnątrzszpitalnych, które ma bezpośredni wpływ na wydłużenie czasu przeżycia chorych. W obecnym kształcie znacznym utrudnieniem jest konieczność podawania leku przez pielęgniarkę oraz

Chorzy powinni mieć możliwość stosowania antybiotykoterapii domowej bez udziału pielęgniarki, a także mieć dostęp do refundacji niezbędnych wyrobów medycznych, leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego.

niska wycena świadczenia, co powoduje brak zainteresowania ośrodków tą formą opieki. Rodzice lub opiekunowie, nawet najbardziej kompetentni, nie mają prawa podawać leków dożylnych, co w praktyce oznacza konieczność hospitalizacji, dodatkowo często w warunkach suboptymalnych dla chorych na CF, tj. zagrażających dalszymi zakażeniami. W perspektywie należy dążyć do zrationalizowania zasad realizacji programu przez odstąpienie od obowiązku podawania leku przez pielęgniarkę i umożliwienie wykonania tej czynności przeszkolonym opiekunom.

Ekonomiczne aspekty mukowiscydozy

Koszty terapii chorych na mukowiscydozę w zasadniczy sposób zależą od stadium zaawansowania choroby, liczby i nasilenia powikłań, a także, analizując dane w skali międzynarodowej, od zakresu świadczeń medycznych oraz leków dostępnych na danym rynku.

W Polsce analizy, związane zarówno z epidemiologią mukowiscydozy, jak i kosztami leczenia, są utrudnione ze względu na brak sprawnie działającego rejestru chorych. Dodatkowym problemem jest brak standardowej metody liczenia kosztów terapii [7, 8, 9, 10]. Poniżej przedstawiono składniki kosztów leczenia, jakie prywatnie ponoszą chorzy oraz rodzice dzieci chorych na CF, w oparciu o wnioski z publikacji Ameljańczyk et al. (2012) [11]

Duża część kosztów leczenia chorych na mukowiscydozę, w szczególności dzieci, ponoszona jest prywatnie przez ich rodziców. Obciążenie to jest często bardzo znaczne.

W analizie Ameljańczyka et al. (2012) przedstawiono wyniki badania ankietowego dotyczącego obciążenia ekonomicznego rodzin dzieci z CF. Badanie wykonano na próbie rodziców 100 dzieci leczonych w dwóch największych ośrodkach pediatrycznych w Warszawie, w okresie październik 2010–luty 2011 (Tabela 5).

Kategorie kosztów w ciągu roku		
Pośrednie	opieka nad dziećmi	58 250
	utracony czas pracy	30 624
	Razem pośrednie	88 874
Bezpośrednie medyczne	leki	8 970
	suplementy diety	8 550
	urządzenia medyczne	753
	specjalistyczna opieka	789
Bezpośrednie niemedyce	edukacja	22
	transport	990
	Razem bezpośrednie	20 074
Ogółem w ciągu roku		108 984

Tabela 5. Obciążenie ekonomiczne rodzin dzieci chorych na mukowiscydozę [11]

Roczne, przeciętne koszty zidentyfikowane w tym badaniu szacowane były na blisko 109 tys. złotych, przy czym większość tych kosztów miało charakter kosztów pośrednich i wynikało z konieczności aktywnej opieki nad chorymi dziećmi i związanymi z tym stratami czasu pracy (88,9 tys. złotych).

Koszty bezpośrednie, medyczne i niemedyczne, ponoszone przez rodziny chorych szacowane były na kwotę ok. 20 tys. złotych rocznie.

Europejskie standardy leczenia mukowiscydozy

W 2005 roku ECFS, europejskie towarzystwo naukowe zrzeszające profesjonalistów zajmujących się opieką nad chorymi na mukowiscydozę (*European Cystic Fibrosis Society, ECFS*) po raz pierwszy opublikowało standardy leczenia chorych na mukowiscydozę. W dokumencie tym opracowano modelowe rozwiązania dotyczące organizacji opieki i zasad leczenia chorych na CF, które zalecono implementować we wszystkich krajach europejskich. Dokument ten, zaktualizowany w 2014 roku, obejmuje zarys kształtu centrum leczenia mukowiscydozy, zarządzanie jakością oraz wytyczne i najlepsze praktyki [12, 13]. Dokumenty zostały z inicjatywy Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy przetłumaczone i opublikowane wraz z komentarzami polskich ekspertów [14, 5, 15, 16].

Zgodnie ze standardami system leczenia chorych na mukowiscydozę powinien kompleksowo obejmować rozpoznanie, hamowanie rozwoju i leczenie zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej, a także monitoring oraz leczenie powikłań i chorób towarzyszących. W systemie tym chory powinien mieć dostęp do wielospecjalistycznej opieki ambulatoryjnej, szpitalnej i domowej, które w sposób komplementarny obejmowałyby wszelkie aspekty postępowania klinicznego, a także zalecenia dietetyczne, fizjoterapeutyczne oraz opiekę psychologiczną. Centralną rolę w tym systemie powinien odgrywać ośrodek koordynujący leczenie, który, oprócz świadczenia usług ambulatoryjnych i szpitalnych, powinien koordynować całość opieki nad pacjentem, w tym przekazywanie istotnych informacji o chorobie lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej, wspieranie interwencji specjalistów oraz świadczeń realizowanych w warunkach domowych. Zapewnienie tego rodzaju opieki nad chorymi na CF znajduje odzwierciedlenie w dłuższym, o wyższej jakości, życiu pacjentów [12, 5, 2].

Żeby utrzymać właściwy poziom leczenia chorych na mukowiscydozę, ośrodek leczniczy powinien posiadać wystarczający potencjał i doświadczenie, co oznacza stałe leczenie minimum stu pacjentów. Ośrodek powinien dysponować formalnie wydzielonymi zespołami wielodyscyplinarnymi, skierowanymi do pracy z chorymi na CF. Powinien również zapewnić odpowiednią ilość miejsca pacjentom wymagającym pilnej wizyty kontrolnej w poradni, na oddziale jednodniowym lub stacjonarnym. Liczba łóżek szpitalnych powinna zapewnić możliwość przyjęcia pacjentów w trybie standardowym, w ciągu 7 dni, a także pacjentów w trybie nagłym, w ciągu 24 godzin.

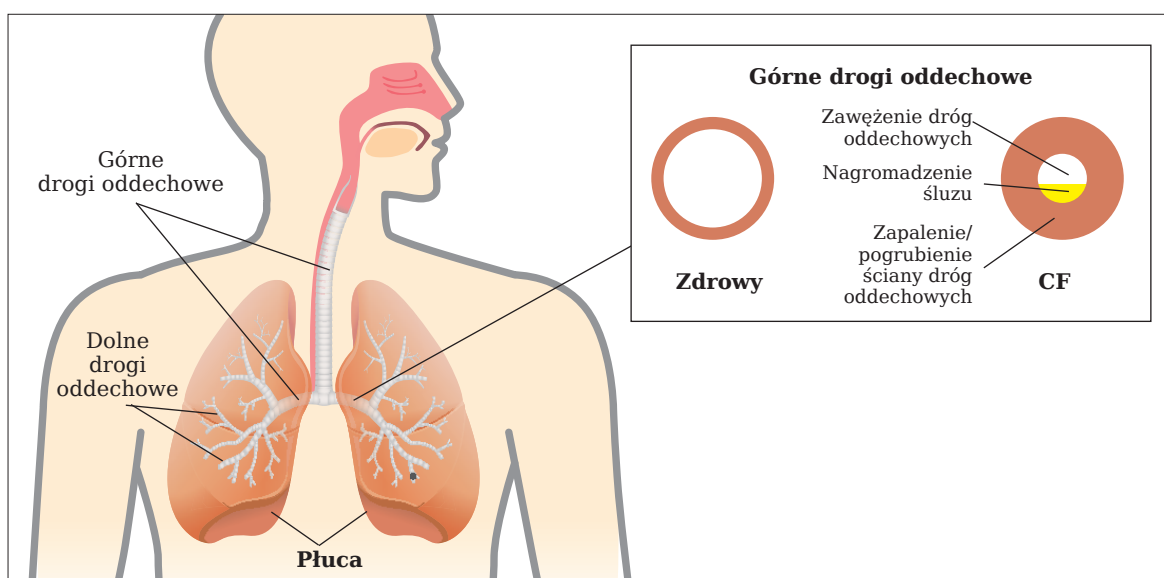
zespół wielodyscyplinarny	50 pacjentów	150 pacjentów	≥250 pacjentów
Konsultant 1	0,5	1	1
Konsultant 2	0,3	0,5	1
Konsultant 3	-	-	0,5
Stażyści medyczni	0,8	1,5	2
Pielęgniarka specjalistyczna	2	3	4
Fizjoterapeuta	2	3	4
Dietetyk	0,5	1	1,5
Psycholog kliniczny	0,5	1	1,5
Pracownik socjalny	0,5	1	1
Farmaceuta	0,5	1	1
Sekretarka	0,5	1	2
Koordinator bazy danych	0,4	0,8	1

Tabela 6. Zalecane wielkości wymiaru czasu pracy, w zależności od wielkości poradni, w stosunku do ekwiwalentu pełnego etatu zatrudnienia

Źródło: Europejskie Towarzystwo Mukowiscydozy 2015

Pacjenci powinni pozostawać pod opieką ambulatoryjną, realizowaną z częstotliwością adekwatną do indywidualnych potrzeb. Osoby z ustabilizowaną chorobą powinny przechodzić rutynowe kontrole co 2-3 miesiące, w zależności od zaawansowania choroby.

Zdiagnozowane po raz pierwszy przypadki choroby, rozpoznane u noworodków, powinny być objęte ściślejszym nadzorem, początkowo wykonywanym co tydzień. Wszyscy pacjenci powinni być poddawani rocznej ocenie stanu zdrowia, mającej na celu pełną kontrolę medyczną, dietetyczną, fizjoterapeutyczną oraz psychospołeczną.



Rycina 5. Drogi oddechowe u chorego na CF

Za opiekę nad pacjentem w warunkach ambulatoryjnych powinien być odpowiedzialny zespół wielodyscyplinarny, składający się z wykwalifikowanych i doświadczonych specjalistów opieki zdrowotnej w zakresie mukowiscydozy (w tym lekarz, pielęgniarka, fizjoterapeuta, dietetyk i psycholog). Świadczenia ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, wykonywane w poradniach chorób płuc/chorób płuc dzieci lub mukowiscydozy, powinny obejmować porady lekarskie, badania laboratoryjne, procedury fizjoterapeutyczne, dietetyczne, mikrobiologiczne, USG, RTG oraz spirometrię (*Rycina 5*) i inne badania czynnościowe płuc (np. MBW).

Uzupełnienie opieki prowadzonej w placówkach medycznych powinna stanowić opieka domowa z możliwością stosowania terapii antybiotykowej, podawanej doustnie.

Opieka szpitalna

Zgodnie z założeniami zawartymi w standardach, chorzy powinni znajdować się pod stałą opieką ośrodka leczenia mukowiscydozy, gdzie powinno się odbywać leczenie epizodów zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej oraz leczenie podstawowe choroby oskrzelowo-płucnej, realizowane w trybie planowym. Każdy ośrodek tego rodzaju powinien zabezpieczyć miejsce pacjentom wymagającym pilnej wizyty, zarówno podczas kontroli w poradni, jak i na oddziale szpitalnym lub oddziale pobytu jednodniowego. Jak wspomniano powyżej, liczba łóżek leczenia zamkniętego powinna zapewnić możliwość przyjęcia pacjentów w trybie planowym, w ciągu 7 dni, oraz pacjentów w trybie pilnym, w ciągu 24h.

Zalecana jest hospitalizacja w trybie planowym w celu tzw. rocznego badania bilansowego. W ramach pobytu tego rodzaju powinny zostać wykonane ogólne badania diagnostyczne, badania czynnościowe i obrazowe układu oddechowego, ocena stanu odżywienia, a w razie potrzeby również badania diagnostyczne najczęstszych komplikacji związanych z CF, albo badania endoskopowe układu oddechowego i (lub) pokarmowego, a także konsultacja zespołu wielodyscyplinarnego. Pobyt ten,

Infrastruktura ośrodka, zabezpieczająca przed krzyżowymi zakażeniami pomiędzy chorymi oraz wielodyscyplinarny zespół terapeutyczny, dysponujący odpowiednim doświadczeniem to podstawowe elementy Europejskich Standardów Leczenia Mukowiscydozy.

zwykle 3-4-dniowy, powinien również służyć przeszkoleniu chorego i ewentualnie jego opiekunów co do zasad prowadzenia fizjoterapii.

W razie zaistnienia powikłań, powinna istnieć możliwość konsultacji z innymi specjalistami, w tym gastroenterologami, laryngologami, diabetologami lub transplantologami.

Bardzo istotną kwestię dotyczącą leczenia w warunkach szpitalnych stanowi infrastruktura pozwalająca na izolację chorych, szczególnie przed drobnoustrojami *burkholderia cepacia*, *pseudomonas aeruginosa*. Zgodnie z międzynarodowymi standardami chorzy na CF nie powinni dzielić pokoi, łazienek, nie powinni się kontaktować podczas wizyty w poradniach, zaś każdy ośrodek powinien mieć opracowane jasne zasady zapobiegania i kontroli zakażeń.

Badania diagnostyczne

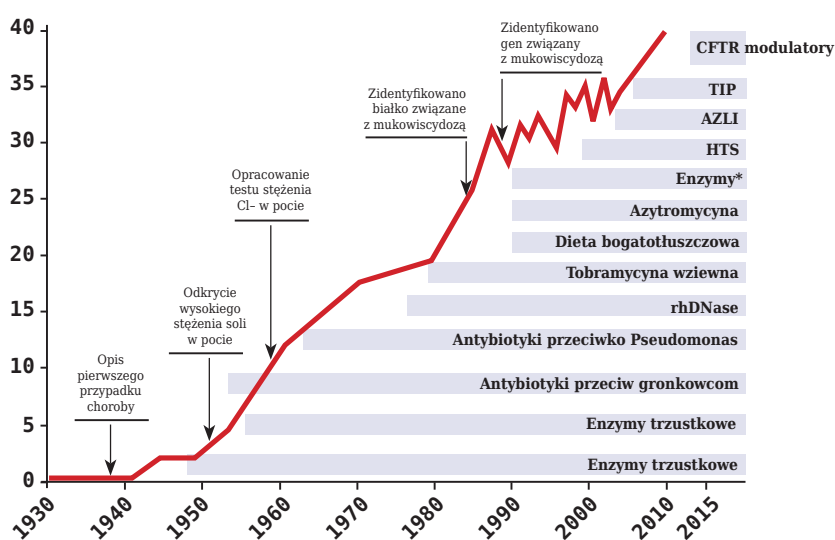
Ośrodek leczenia mukowiscydozy powinien zapewniać chorym dostęp do badań specjalistycznych, takich jak: rutynowe testy biochemiczne i hematologiczne, jak również badania chlorków w pocie i poziomu witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, stężenia aminoglikozydów oraz pomiar metabolizmu glukozy (łącznie z ciągłym systemem monitorowania glukozy). Bardzo istotny jest dostęp do laboratorium mikrobiologicznego wysokiej jakości, które powinno mieć możliwość wykrywania *burkholderia spp.*, prątków niegruźliczych oraz infekcji grzybiczych. Ponadto powinno być dostępne typowanie molekularne patogenów oraz testy immunologiczne w kierunku alergicznej aspergilozy oskrzelowo-płucnej.

Badania fizjologiczne powinny obejmować badania czynnościowe płuc (zarówno spirometrię na oddziale, jak i w warunkach ambulatoryjnych), pulsoksymetrię (łącznie z całonocnym monitorowaniem O₂/CO₂), próby wysiłkowe oraz badanie stwierdzające zdolność do podróży samolotem. Usługi radiologiczne, oraz z zakresu medycyny nuklearnej, powinny obejmować tomografię komputerową (CT), USG jamy brzusznej, a także dwu-energetyczną absorpcjometrię rentgenowską (DXA), scyntyografię kośćca. Dostępna powinna być również audiometria tonalna wysokich częstotliwości oraz bronchofiberoskopia.

Możliwość wykonania większości tych badań wynika z konieczności stałego monitorowania postępów choroby podstawowej oraz prowadzenia badań w kierunku wystąpienia najczęstszych komplikacji i chorób współistniejących, tj. przewlekłego zapalenia zatok, marskości wątroby, cukrzycy, osteoporozy.

Terapia farmakologiczna

Strategia leczenia farmakologicznego polega na zmniejszaniu objawów choroby, zapobieganiu i leczeniu nowych zakażeń lub zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej. W ostatnich latach pojawiły się preparaty umożliwiające leczenie wpływające bezpośrednio na defekty białka, będące przyczyną choroby. (Rycina 6)



Rycina 6. Wpływ terapii na oczekiwaną długość życia pacjentów z mukowiscydozą.

W przebiegu choroby dochodzi do upośledzenia klirensu śluzowo-rzęskowego, co w efekcie powoduje zatykanie przewodów wyprowadzających przez gęsty śluz i wtórne infekcje patogenami, takimi jak staphylococcus aureus i pseudomonas aeruginosa. Pierwotne zakażenie bakteryjne pseudomonas aeruginosa powinno być eradykowane. Preferowane opcje terapeutyczne to: trwająca 28 dni terapia tobramycyną w roztworze do inhalacji (tobramycin inhalation solution, TIS) (polski program terapeutyczny leczenia tobramycyną wziewną nie dopuszcza zastosowania leku w celu eradykacji pierwotnego zakażenia) lub trwające do 3 miesięcy leczenie skojarzone kolistyną w formie nebulizacji oraz ciprofloksacyną podawaną doustnie. Inną opcją jest antybiotykoterapia dożylna.

Jeśli pierwotne zakażenie nie zostało eradykowane, najczęściej rozwija się zakażenie przewlekłe dróg oddechowych przez pseudomonas aeruginosa. Chorzy z zakażeniem przewlekłym powinni otrzymywać antybiotyk w postaci wziewnej. W Polsce najczęściej stosowana jest kolistyna. Leczenie jest przewlekłe i nie należy go przerywać bez uzgodnienia z lekarzem. Innym leczeniem stanów przewlekłych jest stosowanie tobramycyny w postaci wziewów. Terapia tobramycyną, realizowana w Polsce w ramach programu lekowego jest stosunkowo kosztowna. Lek podawany jest w cyklach 4-tygodniowych, po których następuje 4-tygodniowa przerwa.

Oprócz antybiotykoterapii, stosowane jest farmakologiczne leczenie mukolityczne oraz nawilżające drogi oddechowe, a także dieta, leki i suplementy redukujące niedobory żywieniowe. Mukolityki są lekami pierwszego rzutu w leczeniu chorych na CF, w przebiegu której dochodzi do wytwarzania gęstej i lepkiej wydzieliny w drogach oddechowych. Lekami o udowodnionej skuteczności są jedynie dornaza alfa i hipertoniczny roztwór NaCl [15].

W ostatnich latach, wraz z odkryciem modulatorów CFTR, intensywnie rozwijane są możliwości personalizowanego leczenia chorych na CF z zastosowaniem leków ukierunkowanych na poszczególne mutacje genu CFTR. Jeden z nich, iwakaftor, wzmacniacz CFTR, wykazał skuteczność kliniczną u chorych z mutacją bramkującą G551D, który to typ mutacji jest stwierdzany u blisko 5% chorych na świecie (w Polsce mutację tą posiada ok 0,5% chorych). Lek ten zwiększa transport jonów, czego odzwierciedleniem jest zmniejszenie stężenia anionów chlorkowych w pocie, a przede wszystkim poprawa wskaźników klinicznych, takich jak czynność płuc i częstość występowania zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej.

W inny rodzaj mutacji - F508del (która występuje w Polsce najczęściej), jest wycelowany drugi lek, będący kombinacją iwakaftoru z lumakaftorem czyli połączeniem

Kluczem terapii objawowej jest działanie mukolityczne oraz antybiotykoterapia, skutecznie zwalczająca zakażenia. Europejskie rekomendacje zalecają stosowanie modulatorów CFTR u chorych posiadających określone mutacje CFTR

wzmacniacza i korektora CFTR razem. Korzyść kliniczna ze stosowania iwakaftoru/lumakaftoru u chorych na mukowiscydozę z mutacją F508del polega również na ograniczeniu zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej i poprawie czynności płuc. Leczenie może być zastosowane już u młodych pacjentów, zanim rozwinie się pełne spektrum powikłań i zaostrzeń. Aktualne zalecenia Europejskiego Towa-

rzystwa Mukowiscydozy rekomendują stosowanie iwakaftoru jako standardu terapii u osób z mutacją bramkującą G551D oraz iwakaftoru z lumakaftorem jako opcji terapeutycznej dla homozygotycznych pacjentów z mutacją F508del [2].

Leczenie powikłań

Mukowiscydoza jest chorobą wieloukładową – oprócz najczęściej występujących zmian w układzie oddechowym oraz pokarmowym, z upływem czasu u części chorych pojawiają się liczne komplikacje i choroby współistniejące, których etiologia w wielu wypadkach związana jest ze zmianami wynikającymi z choroby podstawowej, zaś leczenie wymaga znajomości specyfiki mukowiscydozy i odrębnych protokołów postępowania. Istotne jest zapewnienie chorym dostępu do specjalistów z innych dziedzin medycyny.

Ważną rolę odgrywają specjaliści gastroenterologii, hepatologii (z możliwością wykonywania zabiegów opaskowania żyłaków przełyku), diabetologii, endokrynologii, chirurgii otolaryngologicznej, kardio- i torakochirurgii oraz chirurgii ogólnej, anestezjologii specjalistycznej i leczenia bólu, reumatologii, nefrologii, położnictwa, ginekologii, psychiatrii, intensywnej opieki medycznej oraz radiologii interwencyjnej (z możliwością przeprowadzania embolizacji tętnic oskrzelowych). W ramach procedur endoskopowych niezbędne jest zapewnienie dostępu do przezskórnej gastrostomii pod kontrolą USG.

W wypadku chorych w najcięższych stanach pożądany jest dostęp do ośrodków domowego leczenia tlenem oraz do Oddziału Intensywnej Terapii, który zapewnia część ośrodków, szczególnie wchodzących w skład wieloprofilowych szpitali.

Opieka domowa i rehabilitacja

Specyfika mukowiscydozy jako choroby przewlekłej wiąże się z koniecznością prowadzenia leczenia i rehabilitacji w miejscu zamieszkania pacjenta. Najważniejsze zalecenia dotyczące świadczeń będących w zakresie domowej opieki obejmują fizjoterapię układu oddechowego połączoną z leczeniem inhalacyjnym i żywieniowym. W zaawansowanych stadiach choroby, w warunkach domowych pacjenci korzystają z tlenoterapii domowej oraz nieinwazyjnej wentylacji, a także żywienia pozajelitowego i żywienia dojelitowego. Świadczenia te powinny być realizowane pod nadzorem i we współpracy z ośrodkami leczenia chorych na CF.

Standardy ośrodków leczenia chorych na mukowiscydozę

Standardy odnoszące się do koncepcji centrum leczenia chorych na mukowiscydozę, opisują zasady organizacji opieki nad pacjentem, definiując zarówno pożądaną infrastrukturę ośrodka, jak i wielodyscyplinarny zespół specjalistów, który powinien sprawować nad chorymi stałą opiekę. Role specjalistów zostały opisane

w ten sposób, aby model umożliwiał kompleksową opiekę nad chorym w różnym wieku i z różnymi potrzebami. Wytyczne i najlepsze praktyki opracowano w formie odpowiedzi na pytania odnoszące się do protokołów diagnostyki, leczenia, stosowanych leków i procedur. Dokument ten jest uzupełniany oraz aktualizowany (ostatnio w marcu 2018 r.) o dane obejmujące najnowsze leki i zmiany w stosowanych procedurach.

Część standardów, dotycząca jakości leczenia, koncentruje się na metodach identyfikacji rozwiązań służących stosowaniu najskuteczniejszych sposobów leczenia, z wykorzystaniem rejestrów jako narzędzi pozwalających na gromadzenie, analizę i porównywanie danych pacjentów.

Odrębną publikacją są wydane w 2013 r. wytyczne CFF Amerykańskiej Fundacji Mukowiscydozy z zakresu zapobiegania i kontroli zakażeń [17, 18]. Dokument ten, oprócz szeregu rekomendacji dla ośrodków mukowiscydozy i pracowników opieki zdrowotnej, zawiera również zalecenia dotyczące prowadzenia edukacji chorych i członków rodzin w zakresie przestrzegania zasad bezpiecznego zachowania, które pozwolą na minimalizację rozprzestrzeniania się infekcji krzyżowych wśród chorych, a tym samym na poprawę wyników leczenia.

Standardy ECFS oraz CFF stanowią łącznie model, jaki należy zaimplementować w polskiej opiece nad chorymi na mukowiscydozę, aby zapewnić im możliwość najlepszej i najbardziej efektywnej opieki, a tym samym zwiększyć ich szanse na wydłużenie i poprawę jakości życia.

Transplantacje płuc i wątroby

Zgodnie z europejskimi standardami, zarówno przeszczepienie płuc, jak i wątroby stanowią ważną opcję terapeutyczną chorych na mukowiscydozę w schyłkowym stadium choroby, kiedy wyczerpano już wszystkie możliwości leczenia zachowawczego. Takie postępowanie daje szansę na wydłużenie życia i poprawę jego jakości. Zgodnie z danymi ISHLT (*ang. International Society for Heart and Lung Transplantation*), mukowiscydoza stanowi trzecie co do częstości wskazanie do przeszczepienia płuc u dorosłych i pierwsze u dzieci w wieku 6–18 lat.

Szacuje się, że w ostatnich 12 latach, łącznie ponad 70 polskich chorych na mukowiscydozę miało wykonaną transplantację płuc. Około 30 z nich operowanych było w ośrodkach zagranicznych, w tym w ośrodkach transplantacyjnych w Wiedniu, Paryżu, Madrycie i Kopenhadze. Ze środków prywatnych było sponsorowanych 18 zabiegów.

W Polsce pierwsze przeszczepienie płuc u chorego na mukowiscydozę wykonano 7 marca 2012 roku w Śląskim Centrum Chorób Serca w Zabrzu. W 2015 roku w tym ośrodku oddano do użytkowania nowoczesny budynek ze specjalnym, przeznaczonym dla chorych na CF pododdziałem i blokiem operacyjnym, o zaostrzonych rygorach sanitarnych. Takie rozwiązanie z jednej strony odpowiada europejskim standardom dotyczącym zapobiegania zakażeniom krzyżowym, z drugiej – daje możliwość wykonywania większej ilości zabiegów. W kolejnych latach program transplantacji płuc u chorych na mukowiscydozę rozpoczęły ośrodki transplantacyjne w Szczecinie-Zdunowie oraz Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku.

Możliwość wykonywania transplantacji płuc w polskich ośrodkach stanowi znaczne ułatwienie w procesie kierowania, kwalifikacji, kontaktu z ośrodkiem kierującym. Dla pacjentów brak bariery językowej, niższe koszty towarzyszące, mniejsza odległość od ośrodka sprzyja lepszej współpracy i wypełnianiu zaleceń lekarskich przed i po zabiegu. Sukcesy transplantologów i coraz lepsza dostępność przeszczepień płuc w Polsce dają szansę na przedłużenie życia coraz większej liczbie chorych [19, 20].

Ośrodek w Dziekanowie Leśnym - praktyczna implementacja standardów opieki w CF

Wyniki audytu mukowiscydozy z 2015 roku wykazały, że w Polsce nie istniał wówczas ani jeden ośrodek spełniający wymogi leczenia mukowiscydozy zgodnie ze standardami europejskimi [12, 5], tj. m.in. zapewniający odpowiednie warunki lokalowe zapobiegające szerzeniu zakażeń wśród chorych oraz dostęp do wielodyscyplinarnego zespołu specjalistów. W polskim systemie opieki zdrowotnej niezwykle trudno jest zorganizować i sfinansować opiekę dla tak wymagającej grupy pacjentów, zarówno ze względu na brak narzędzi finansowych, jak i uregulowań prawnych, które nakładałyby na ośrodki tego rodzaju obowiązek. Mimo to, w wyniku wspólnych inicjatyw podejmowanych przez lekarzy i pacjentów, wiele ośrodków przeprowadziło inwestycje mające na celu poprawę jakości leczenia chorych na mukowiscydozę i implementację standardów w warunkach polskich.

W styczniu 2017 roku w Szpitalu im. Dzieci Warszawy powstało Centrum Leczenia Mukowiscydozy (CLM), które obejmuje opieką ponad 400 dzieci. Centrum Leczenia Mukowiscydozy (CLM) to ośrodek, który został zaplanowany i utworzony z uwzględnieniem omawianych standardów opieki nad chorymi z CF. Ośrodek powstał dzięki współpracy czterech podmiotów: Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, z którego do CLM przeniesiony został zespół wielodyscyplinarny Zakładu Mukowiscydozy, Szpitala im. Dzieci Warszawy, który zapewnił bazę lokalową oraz zatrudnił większość zespołu, Marszałka Województwa Mazowieckiego, który przeznaczył konieczne środki (ok. 9 milionów złotych) na remont, dostosowanie infrastruktury i wyposażenie ośrodka na potrzeby chorych, oraz Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą, które, jako partner społeczny przedsięwzięcia, wspierało je merytorycznie i finansowo.

Bazę lokalową ośrodka stanowi trzykondygnacyjne skrzydło budynku szpitala, które przeszło kompleksowy remont i przebudowę, mające na celu dostosowanie infrastruktury do potrzeb chorych na mukowiscydozę. Na powierzchni ponad 800m² znalazł się 12-łóżkowy oddział szpitalny, gdzie chorzy na CF leczeni są w salach jednoosobowych z osobnymi węzłami sanitarnymi. Oddział ten spełnia wszelkie wymagania niezbędne w działalności oddziału o profilu pediatrycznym i pulmonologicznym, a wyposażenie sal zabiegowych i sal pobytu chorych pozwala na restrykcyjne stosowanie zaleceń zapobiegania i kontroli zakażeń. Osobną kondygnację stanowi poradnia działająca w systemie rooming-in, która jest innowacyjnym i jak dotąd jedynym w Polsce rozwiązaniem tego typu. Istotą działania poradni w tym systemie jest odwrócenie tradycyjnego sposobu organizacji udzielania porad – w systemie rooming-in pacjenci nie przemieszczają się między pokojami, odwiedzając specjalistów, a zamiast tego, po przyjściu do poradni, umieszczani są w pokoju, gdzie ocze-

kują na wizytę specjalistów udzielających konsultacji. Poradnia powstała na bazie oddziału szpitalnego, stąd możliwe było utworzenie pięciu sal konsultacyjnych z osobnymi węzłami sanitarnymi. Dzięki tego rodzaju organizacji pracy poradni istnieje realna możliwość izolowania chorych na mukowiscydozę, którzy, nie będąc zmuszeni do przebywania we wspólnej poczekalni, unikają kontaktu z innymi chorymi i potencjalnego zakażenia

Trzecią kondygnację stanowi pion diagnostyczny z najnowocześniejszą aparaturą, niezbędną w diagnostyce mukowiscydozy, szczególnie do monitorowania układu oddechowego. W ośrodku znajdują się również pokoje hotelowe i pokój socjalny dla rodziców, a także punkt poradnictwa i wsparcia, prowadzony przez Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą.

Oprócz nowoczesnej infrastruktury i wyposażenia, rozwiązaniem wyjątkowym w skali całego kraju jest wydzielony zespół wielodyscyplinarny, przeznaczony wyłącznie dla chorych na mukowiscydozę. Zespół powstał na bazie Zakładu Mukowiscydozy IMiD i obejmuje obecnie 5 lekarzy konsultantów, w tym 4 specjalistów pediatrów pulmonologów, 1 lekarza pulmonologa-transplantologa, 2 pediatrów w trakcie specjalizacji z pulmonologii, 3 rezydentów. W skład zespołu wchodzi również 16 pielęgniarek, 4 fizjoterapeutów, 3 dietetyków i 2 psychologów.

Ośrodek, obok opieki zespołu wielodyscyplinarnego, zapewnia również wsparcie ośrodków wyspecjalizowanych w leczeniu powikłań mukowiscydozy (m.in. gastroenterologii, laryngologii, diabetologii), z którymi nawiązał i sformalizował współpracę [21]. Rolę pracownika socjalnego zapewnia koordynator ds. programów pomocowych Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą.

Rekomendacje

Mimo pewnych postępów w opiece nad chorymi na mukowiscydozę, w ostatnich latach wyniki leczenia w Polsce wciąż znacznie odbiegają od wyników osiągniętych w krajach wysokorozwiniętych. W szczególności mediana wieku w momencie zgonu w Polsce wynosi jedynie ok. 24 lata, podczas gdy np. w Kanadzie jest to ok. 39 lat. Podobnie różnica między odsetkiem osób dożywających wieku dorosłego w naszym kraju, a tą samą wielkością w krajach wysokorozwiniętych jest w dalszym ciągu znaczna. W większości porównywanych krajów odsetek dorosłych wynosił ok. 50%, w Kanadzie nawet 59%, tymczasem w Polsce nieco ponad 34%. W efekcie chorzy powyżej 40. roku życia stanowili w Polsce zaledwie 0,97% populacji, podczas gdy we Francji 4,4%, a w Wielkiej Brytanii 7%.

Przyczyny tego stanu rzeczy są zróżnicowane. W poprzednich latach problemem było wykrywanie CF. Wielokrotne, nawracające choroby dróg oddechowych dopiero po pewnym czasie nakierowywały lekarzy w stronę właściwej diagnozy. Od czasu wprowadzenia przesiewu CF, w roku 2009, sytuacja ta ulega znacznej poprawie.

W dalszym ciągu problemem jest leczenie chorych na CF przez ośrodki nie w pełni do tego przygotowane, zarówno w sferze infrastruktury (izolacja chorych), jak i kadr (doświadczenie wynikające z odpowiedniej liczby leczonych w ciągu roku). W tych warunkach częściej dochodzi do krzyżowego zakażenia chorych, a leczenie odbywa się często w sposób suboptymalny. Kolejnym problemem jest brak możliwości częstego, dożylnego podawania leków w domu, a co za tym idzie konieczność hospitalizacji, co dodatkowo naraża chorych na zakażenia oraz pogarsza jakość życia. Mimo, że znaczna część leków działających objawowo i część środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego objęta jest refundacją, często poziom refundacji jest jednak niski lub dostęp do terapii ograniczony. Z tego powodu koszty leczenia i rehabilitacji bardzo obciążają chorych i ich rodziny. Przykładem nieuzasadnionych ograniczeń jest program lekowy tobramycyny (który w warunkach polskich dostępny jest dla niewielkiej grupy chorych pacjentów – aktualnie około 60 osób), a także brak dostępu do innych leków (np. antybiotyku wziewnego – lewofloksacyny). Obecnie brakuje też możliwości dostępu do leków ukierunkowanych na poszczególne klasy defektów CFTR; produktów leczniczych najnowszej generacji, będących terapiami personalizowanymi i wpływającymi bezpośrednio na mutację białka będącą przyczyną choroby.

W systemowej poprawie wyników leczenia konieczne jest powszechne stosowanie najlepszych praktyk i rozwiązań. Zestaw zaleceń dotyczących prawidłowego prowadzenia procesu opieki zawarty jest w Europejskich Standardach Leczenia Mukowiscydozy. Z kolei zasady prawidłowej organizacji i wyposażenia ośrodków leczenia chorych na CF zawiera Europejski Standard Ośrodka Mukowiscydozy. Zasadne jest, aby standardy zamieszczone w powyższych dokumentach stały się powszechną praktyką w Polsce, co wymaga systematycznego wysiłku wspartego odpowiednim zestawem regulacji.

Modelem opieki, który, podobnie jak w innych chorobach przewlekłych, może poprawić wyniki kliniczne, jest tzw. kompleksowa opieka koordynowana. W modelu tym, wielu współpracujących ze sobą specjalistów roztacza planową opiekę nad chorym, kierując się aktualnymi wytycznymi postępowania klinicznego, monitorując na bieżąco jakość opieki i wymieniając informacje na temat chorego. Całość opieki koordynowanej zorientowana jest na identyfikację i zaspokojenie potrzeb zdrowotnych chorego w celu utrzymania go w najlepszym osiągalnym stanie zdrowia przez możliwie najdłuższy okres czasu.

W ciągu ostatnich kilku lat eksperci związani z Polskim Towarzystwem Mukowiscydozy czynili starania, aby uruchomić w formie pilotażu system oparty na zasadach opieki koordynowanej.

Główne cechy systemu powinny stanowić:

1. Podział ról w procesie opieki

Koncepcja koordynowanej opieki nad chorymi na mukowiscydozę zakłada określony podział ról w opiece nad chorym (*shared-care model*), w szczególności między:

→ pacjenta i członków jego rodziny, odpowiednio przygotowanych do wykonywania znacznej części działań związanych z opieką nad chorym, którzy mogą liczyć na profesjonalne wsparcie ze strony specjalistów pracujących w ośrodkach wymienionych poniżej

→ lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej/rodzinnych

Lekarze POZ i pielęgniarki POZ, zwykle mający pod opieką pojedynczych pacjentów z mukowiscydozą, powinni być przygotowani na typowe wyzwania związane z opieką nad chorymi. W szczególności powinni prowadzić bieżący nadzór nad stanem zdrowia chorych i wykrywać objawy zaostrzeń. Powinni wspierać opiekę nad pacjentami w warunkach domowych, w tym podawanie dożylnych antybiotyków w razie zakażenia dróg oddechowych. Lekarze i pielęgniarki POZ powinni mieć stałą, najlepiej telemedyczną (telefon, videokonferencje) możliwość zasięgnięcia porady u specjalistów z ośrodków z większym doświadczeniem, wymienionymi poniżej.

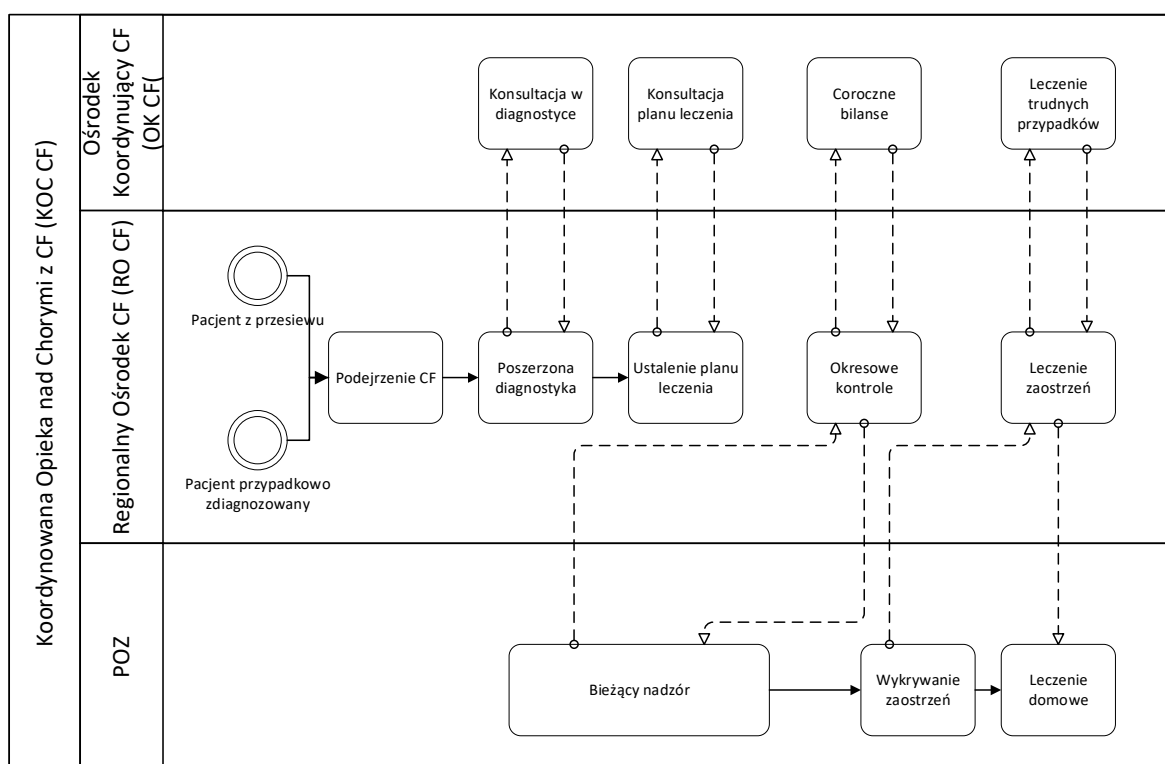
→ ośrodki regionalne

Regionalne ośrodki powinny mieć możliwości techniczne diagnostyki nowych przypadków i przyjmowania pacjentów z zaostrzeniami choroby (np. zakażeniami dróg oddechowych), w tym izolowania ich od innych pacjentów, w szczególności z podobnymi zaostrzeniami. Ośrodki tego typu powinny dokonywać okresowych badań potwierdzających stan zdrowia pacjentów, współpracując w tym procesie z ośrodkami kompetencji. Ośrodki regionalne powinny mieć co najmniej 50 pacjentów pozostających pod stałą opieką.

Wprowadzenie w Polsce koncepcji koordynowanej, kompleksowej opieki nad chorymi na mukowiscydozę, zakładającej podział ról i kompetencji pomiędzy rodzinę, lekarzy POZ, ośrodki regionalne i referencyjne ośrodki kompetencji może istotnie wpłynąć na poprawę wyników leczenia.

- ośrodki kompetencji (competence centres), które powinny pełnić rolę ośrodków koordynujących opiekę

Ośrodki kompetencji powinny dysponować pełnym, wielospecjalistycznym zespołem zajmującym się pacjentami w trakcie niezbędnych interwencji, prowadzić działania edukacyjne na rzecz chorych i ich rodzin, oraz konsultacje na rzecz placówek współpracujących, w tym z zastosowaniem telemedycyny. Ośrodki kompetencji powinny obejmować opieką co najmniej stu (100) pacjentów.



Schemat 1. Model koordynowanej opieki nad chorymi na mukowiscydozę

2. System stałej poprawy jakości obejmuje:

- mechanizm certyfikacji ośrodków mukowiscydozy, oparty na standardach europejskich, oraz uwzględniający odpowiednią liczbą pacjentów pozostających pod opieką
- aktualizację wytycznych postępowania oraz ich ewentualne publikowanie w obwieszczeniach Ministra Zdrowia
- upowszechnianie wśród personelu medycznego wiedzy z zakresu wytycznych postępowania, w szczególności przez wsparcie konsultacyjne ośrodków kompetencji
- nadzór nad realizacją wytycznych postępowania, w postaci systemu monitorowania i publikowania parametrów jakości.

3. Optymalne leczenie farmakologiczne

Należy umożliwić w praktyce stosowanie optymalnego leczenia, szerszy dostęp do refundowanych środków leczniczych, w tym antybiotykoterapii z wykorzystaniem tobramycyny, oraz do leczenia wpływającego bezpośrednio na defekty białka, będące przyczyną choroby, zgodnie z najnowszymi wytycznymi międzynarodowymi.

4. System informacyjny

W celu monitorowania stanu zdrowia populacji chorych na mukowiscydozę oraz wymiany informacji między placówkami konieczne jest uruchomienie systemu informacyjnego, którego główną składową powinien być europejski rejestr mukowiscydozy, zawierający dane o osobie z rozpoznaniem CF, dane z wywiadu oraz główne parametry kliniczne rejestrowane u chorego w różnych okresach czasu. Należy dążyć do możliwości udostępnienia danych z rejestru, za zgodą pacjenta, osobom z personelu medycznego, które uczestniczą w leczeniu pacjenta.

5. Usługi domowe

Należy dążyć do rozwoju usług domowych (home care) zapewniających optymalną opiekę w miejscu zamieszkania. W szczególności opieka domowa powinna obejmować fizjoterapię właściwą dla aktualnego stanu zdrowia pacjenta, oraz antybiotykoterapię.

Wykaz skrótów

CF	Cystic Fibrosis (mukowiscydoza)
CFF	Cystic Fibrosis Foundation
CFRD	Cystic Fibrosis Related Diabetes (cukrzyca w przebiegu od mukowiscydozy)
CFTR	Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator (błonowy regulator przewodnictwa)
ECFS	European Cystic Fibrosis Society
IRT	Immunoreaktywna Trypsyna
MUKOKOALICJA	Koalicja na Rzecz Chorych na Mukowiscydozę to porozumienie organizacji pozarządowych (Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą, Fundacji MATIO oraz Fundacji Pomocy Chorym na Mukowiscydozę „Podaruj Oddech”), których statutowym celem jest działanie w interesie i na rzecz chorych na mukowiscydozę. Do najważniejszych zadań MukoKoalicji należą: poprawa jakości opieki medycznej i pozamedycznej nad chorymi na mukowiscydozę, wspieranie implementacji międzynarodowych standardów leczenia mukowiscydozy oraz podnoszenie poziomu wiedzy na temat tej choroby. Swoje cele MukoKoalicja realizuje poprzez wzajemną współpracę organizacji pozarządowych uczestniczących w Koalicji, wspólną reprezentację wobec organów władzy ustawodawczej i wykonawczej, sektora gospodarczego, organizacji pozarządowych oraz mediów, a także kreowanie, wspieranie oraz promowanie przedsięwzięć związanych z mukowiscydożą.
POZ	Podstawowa Opieka Zdrowotna
PTWM	Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydożą
USG	Ultrasonografia
POZ	podstawowa opieka zdrowotna
KOC CF	Kompleksowa Opieka nad Chorymi z Mukowiscydożą
RO CF	Regionalny Ośrodek CF
OK CF	Ośrodek Koordynujący CF

Bibliografia

- [1] Sands D, Pogorzelski A., Skoczylas-Ligocka A., "Epidemiologia i organizacja opieki medycznej nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce" in *Mukowiscydoza, choroba wieloukładowa*, Poznań, Termedia, 2018, pp. 15-24.
- [2] Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Heijerman HGM, Munck A, Ratjen F, et al. , "ECFS best practice guidelines: the 2018 revision." *J Cyst Fibros.* , pp. 153-78, 17(2) 2018.
- [3] World Health Organization, Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, Rewizja Dziesiąta, Kraków: Fundacja Zdrowia Publicznego, 1992.
- [4] Gajda K., (et al.), "Szacowanie chorobowości w mukowiscydozie na podstawie danych rozliczeniowych ubezpieczeń zdrowotnych" (*oddane do publikacji*), 2019.
- [5] Sands D, Hedwig D, Juszczyński J, Wójtowicz P, Orlik T, Borawska-Kowalczyk U, et al., "Standardy opieki Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy: zarys kształtu centrum mukowiscydozy." *Pediatrics Polska.*, pp. S24-S9, 91: 2016.
- [6] Ministerstwo Zdrowia, "Program badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2015-2018" [Online]. Available: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/program-badan-przesiewowych-noworodkow-w-polsce>. [Accessed 27 01 2019].
- [7] Clabaugh G, Ward MM "Cost-of-Illness Studies in the United States: A Systematic Review of Methodologies Used for Direct Cost" *Value in Health*, Vol 11, Number 1, 2008.
- [8] Czapski R, McMahon K, Dihdah S., Bank Światowy, "Relacja między PKB a kosztami wypadków drogowych" in *Okrągły Stół Bezpieczeństwa Drogowego*, Warszawa, 9 maja 2012.
- [9] Drummond MF, O'Brien BJ, Stoddart GL, et al., *Methods for the Economic Evaluation of Health Care Programmes*, 2nd ed., Oxford New York Toronto: Oxford University Press, 1997.
- [10] Ernst&Young, "Metodyka pomiaru kosztów pośrednich w polskim systemie ochrony zdrowia" *Sprawne Państwo, program EY*, Warszawa, 2013.
- [11] Ameljańczyk T, Czech M., Bator M., "Economic and social burden of cystic fibrosis in Poland. Estimates based on patients reported data" *Journal of Health Policy and Outcome Research*, vol. 2, no. DOI: 10.7365/JHPOR.2012.1.20, pp. 34-40, 2012.
- [12] Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K i wsp., "European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines" *J Cyst Fibros*, vol. 13 Suppl 1, pp. S23-42, 2014.
- [13] Smyth, A R.; Bell, S C.; Bojcin, S; Bryon, M; Duff, A; Flume, P; Kashirskaya, N; Munck, A; Ratjen, F; Schwarzenberg, SJ; Sermet-Gaudelus, I; Southern, K W.; Taccetti, G; Ullrich, G; Wolfe, S, "European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines" *Journal of Cystic Fibrosis*, vol. 13 Supl 1, p. S23-S42, 2014.
- [14] Cofta S, Sands D, Skorupa W, Goździk-Spychalska J, Nowicka A, Staszak-Kowalska R, et al., "Standardy opieki Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy: wytyczne i najlepsze praktyki." *Pediatrics Polska*, pp. S54-S8, 91: 2016.

- [15] Sands D, Walicka-Serzysko K, Doniec Z, Mastalerz-Migas A, Batura-Gabryel H, Pierzchała W., "ReKOMendacje Postępowania w mukowiscydozie (cystic fibrosis; CF) dla lekarzy Podstawowej Opieki Zdrowotnej - KOMPAS CF - część 1.," *Pediatrics Polska.*, pp. 431-45, 92(4): 2017.
- [16] Sands D, Walicka-Serzysko K, Doniec Z, Mastalerz-Migas A, Batura-Gabryel H, Pierzchała W. , "ReKOMendacje Postępowania w mukowiscydozie (cystic fibrosis; CF) dla lekarzy Podstawowej Opieki Zdrowotnej - KOMPAS CF - część 2." *Pediatrics Polska*, pp. 602-14, 92(5) 2017.
- [17] Saiman L. et al., "Infection Prevention and Control Guideline for Cystic Fibrosis: 2013 Update, Infection Control and Hospital Epidemiology, Vol. 35, No. S1, Cystic Fibrosis Foundation Guideline (August 2014)" pp. pp. S1-S67.
- [18] Gagliardo C, Saiman L.; "Chapter 13: Microbiology of cystic fibrosis: Epidemiology of cystic fibrosis pathogens and clinical microbiology laboratory methods.," in *Cystic Fibrosis. red. Bush A, Bilton D, Hodson M. CRC*, London New York, Press Taylor and Francis Group. Boca Raton, 2016, pp. 174-185.
- [19] Walicka-Serzysko K, Milczewska J, Sands D., "Kwalifikacja chorych na mukowiscydozę do transplantacji płuc - doświadczenia własne." *Pediatrics Polska.*, pp. :92-9, 80; 2 2014.
- [20] Walicka-Serzysko K, Milczewska J, Sands D., "Przeszczepianie płuc u chorych na mukowiscydozę.," *Pediatrics Polska.*, pp. 540-7, 88(6): 2013.
- [21] Walicka-Serzysko K, Milczewska J, Sands D. , "Impact of whole Multidisciplinary Team experience transfer on the launch of a new Cystic Fibrosis Centre" *Pediatr Pol*, pp. 236-244 DOI: <https://doi.org/10.5114/polp.2018.77438>, 93(3): 2018.
- [22] Munck A, Mayell SJ, Winters V, et al., " Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening." *J Cyst Fibros*, pp. 706-13, 14(6): 2015.
- [23] Kopciuch D., Zaprutko T., Paczkowska A. et al., "Costs of treatment of adult patients with cystic fibrosis in Poland and internationally" *Public Health*, vol. 148, p. 49-55, July 2017.

Załącznik 1

Objawy choroby w zależności od lokalizacji

Lokalizacja	Symptomy
Układ oddechowy	Przewlekły stan zapalny zatok, polipy Nawracające infekcje Przewlekły kaszel, odkrztuszanie Przyspieszenie oddechu Zakażenia typowymi patogenami Staphylococcus aureus, Pseudomonas aeruginosa, prątki atypowe Zmiany radiologiczne Zmiany osłuchowe Osłabienie wydolności fizycznej Pogorszenie parametrów w badaniach czynnościowych Powstanie rozstrzeni, marskości Odma Krwawienie Niewydolność oddechowa
Układ pokarmowy	Niedożywienie Biegunka tłuszczowa Niedobory witamin A, D, E, K Hipoprotrombinemia Obrzęki Wypadanie śluzówki odbytu Niedrożność smółkowa Zapalenie trzustki Stłuszczenie wątroby Przedłużająca się żółtaczka noworodkowa Mikropęcherzyk żółciowy Zaburzenia budowy dróg żółciowych Marskość wątroby Kamica pęcherzyka żółciowego Refluks żołądkowo-przełykowy Zapalenie ślinianek
Układ krążenia	Serce płucne Zapalenia naczyń
Skóra	Słony pot
Gospodarka wodno-elektrolitowa	Alkalozia metaboliczna z hiponatremią, hipochloremią
Układ szkieletowy	Beczkwata klatka piersiowa Przodopochylenie barków Pogłębienie kifozy piersiowej Skolioza Osteoporoza Przerostowa atropatia (pałeczkowatość palców, przewlekłe zapalenie okostnej kości długich, zapalenie stawów)
Układ endokrynologiczny	Cukrzyca Niedobór wzrostu
Układ moczowo-płciowy	Niepłodność męska Zaburzenia płodności kobiet Nietrzymanie moczu Kamica układu moczowego

Źródło: KOMPAS CF [15]

Załącznik 2

Zgony na mukowiscydozę w Polsce w latach 2000-2016

	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
1	24	25	16	33	21	12	11	7	11	22	30	13	13	26	8	22	25
2	20	19	8	31	6	28	22	9	0	12	26	23	18	15	30	28	33
3	7	10	28	0	11	27	21	29	27	34	1	6	16	29	15	41	30
4	8	21	4	11	13	20	23	25	15	16	19	21	34	44	16	24	35
5	15	19	0	23	21	4	18	24	30	21	17	23	23	18	24	30	34
6	16	8	9	37	6	17	20	2	13	19	18	23	26	27	32	25	12
7	18	15	26	15	17	20	12	25	20	52	16	17	31	18	18	30	43
8	9	10	19	15	20	35	28	26	32	21	27	13	21	10	29	9	21
9	19	24	1	22	26	25	13	18	5	20	7	19	19	19	20	20	13
10	16	14	8	20	21	8	10	15	9	0	16	33	15	22	33	8	16
11	18	23	0	26	29	24	38	46	18	19	44	27	58	39	28	25	52
12	25	20	10	6	53	9	11	17	28	17	8	19	29	10	37	28	34
13	23	16	17	21	34	12	18	20	5	6	21	1	17	11	26	22	37
14	22	14	7	19	29	24	10	22	19	0	10	29	26	39	0	33	13
15	1	5	4	10	21	32	5	12	9	26	27	20	29	19	14	33	12
16	6	7	18			26	21		15		29	43	37	29	22	26	33
17	10	23				21	12				20	29	30	45	18	17	25
18	6	24				1	28					35		28	16	25	17
19	1	12				8	20					13		19	31	8	9
20	24	16				23	25					13		15	16	23	11
21	19	3				11	28							19	26		
22	9					6	20							0	19		
23						11								17	13		
24														17	24		
25														9			
26														34			
27																	
Liczba zgonów w roku	22	21	16	15	15	23	22	15	16	15	17	20	17	26	24	21	20
	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
średnia wieku zgonu	14,696	15,86	11,24	19	21,44	17,79	18,96	19,5	16	18,75	19,61	20,95	25,5	22,37	21,56	23,71	25
mediana wieku zgonu	16	16	9	19,5	21	20	20	19	15	19	18,5	20	24,5	19	22	25	25
min	1	3	0	0	6	1	5	2	0	0	1	1	13	0	0	8	9
max	25	25	28	37	53	35	38	46	32	52	44	43	58	45	37	41	52
<18 lat życia	12	12	10	6	4	10	7	4	7	5	7	6	3	8	7	4	8
% <18 r.ż.	55	57	63	40	27	43	32	27	44	33	41	30	18	31	29	19	40

Załącznik 3

Ośrodki leczenia mukowiscydozy

Lp.	Liczba chorych		Nazwa i adres świadczeniodawcy Nazwa jednostki organizacyjnej	Poradnia / Oddział szpitalny
	Dzieci	Dorośli		
1.	400	0	I Centrum Leczenia Mukowiscydozy w SZPZOZ im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym, Zakład i Klinika Mukowiscydozy IMiD	Poradnia Mukowiscydozy Oddział Chorób Płuc
2.	226	116	Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, Oddział Terenowy im. Jana i Ireny Rudników w Rabce-Zdroju	Klinika Pneumologii i Mukowiscydozy Klinika Pneumologii Poradnia Pulmonologii
3	150	0	Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu	Poradnia Pulmonologiczna Oddział VII Pneumonologiczny, Alergologiczny, Immunologii Klinicznej, Pediatriczny Oddział XIV Pneumonologiczny, Alergologiczny, Immunologii Klinicznej, Pediatriczny
4.	90	50	Szpital Dziecięcy Polanki im. Macieja Płażyńskiego	Poradnia Leczenia Mukowiscydozy Oddział szpitalny
5.	80	30	Centrum Medyczne Karpacz SA.	Oddział Pulmonologiczny Oddział Pulmonologiczny Dziecięcy Poradnia Mukowiscydozy, Karpacz, Poradnia alergologiczno-pulmonologiczna, ul Krasieńskiego 29; 50-450 Wrocław
6.	0	116	Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, I Klinika Chorób Płuc Warszawa	Poradnia Przykliniczna IGiChP Oddział Szpitalny
7.	0	95	Szpital Kliniczny Przemienienia Pańskiego Poznań	Katedra i Klinika Pulmonologii, Alergologii i Onkologii Pulmonologicznej
8.	82	1	Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka , Klinika Pediatrii, Katedry Pediatrii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach	Poradnia Leczenia Mukowiscydozy Oddział szpitalny Pediatrii
9.	77	20	Ośrodek Pediatryczny im. J. Korczaka Łódź	Poradnia Leczenia Mukowiscydozy Oddział Kliniczny Interny Dziecięcej i Alergologii
10.	60	0	Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” Warszawa	Poradnia Chorób Płuc

Załącznik 3

Ośrodki leczenia mukowiscydozy

Lp.	Liczba chorych		Nazwa i adres świadczeniodawcy Nazwa jednostki organizacyjnej	Poradnia / Oddział szpitalny
	Dzieci	Dorośli		
11.	60		Wojewódzki Szpital Specjalistyczny w Rzeszowie	Poradnia mukowiscydozy Oddział alergologii
12.	50	6	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika, Kraków	Oddział Pulmonologiczny Poradnia Leczenia Mukowiscydozy
13.	40	28	Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy	Oddział Pediatrii, Pneumonologii i Alergologii z Pododdziałem Niemowlęcym Poradnia Mukowiscydozy
14.	35		Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie	Poradnia pulmonologiczna Oddział Kliniczny Kliniki Pneumonologii, Onkologii i Alergologii
15.	34	9	Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Kielcach	Poradnia pulmonologii Oddział pulmonologiczny
16.	21		Klinika Pediatrii SUM, Zabrze	Pododdział Alergologii, Pulmonologii i Immunologii Dziecięcej
17.	24	6	Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny w Białymstoku	Poradnia Mukowiscydozy
18.	17	0	SPS ZOZ ZDROJE, Szczecin	Poradnie Pulmonologiczne i Mukowiscydozy Oddział Pediatrii, Alergologii i Pulmonologii Ordynator: Dr Paweł Gonerko
19.	17	0	Szpital SPSK 1 Szczecin	Przykliniczna Poradnia Chorób Metabolicznych, Oddział szpitalny
20.	0	10	Uniwersytecki Szpital Kliniczny im. N. Barlickiego w Łodzi	Poradnia Pulmonologiczna Oddział Pulmonologii i Alergologii oraz Oddział Pulmonologii Ogólnej i Onkologicznej
21.		8	Klinika Pneumonologii, Onkologii i Alergologii UM w Lublinie	Poradnia pulmonologiczna Oddział kliniczny pneumonologii
22.		8	Klinika Chorób Płuc i Gruźlicy UM w Białymstoku	Poradnia pulmonologiczna Oddział Chorób Płuc i Gruźlicy
23.	6	0	Specjalistyczny Szpital im. prof. Alfreda Sokolowskiego, Szczecin-Zdunowo	Oddział Chorób Płuc I- 3 pacjentów Oddział Chorób Płuc III- 2 pacjentów Poradnia Chorób Płuc i Leczenia Gruźlicy – 1 pacjent

Źródło: Polski Audyt Mukowiscydozy, 2015

Załącznik 4

Pozamedyczny personel ośrodków mukowiscyzozy

Lp.	Nazwa ośrodka	AMBULATORIUM					ODDZIAŁ SZPITALNY							
		dietetyk	fizjoterapeuta	psycholog	prac. socjalny	farmaceuta	dietetyk	fizjoterapeuta	psycholog	prac. socjalny	farmaceuta			
1	IMID Warszawa	+	-	+	-	-	+	+	-	-	+	-	-	-
2	IGICHP Rabka-Zdrój	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-	-
3	Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera w Poznaniu	-	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-
4	Szpital Dziecięcy Polanki im. Macieja Płażyńskiego Gdańsk	+	+	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
5	Centrum Medyczne Karpacz SA.	+	+	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
6	Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc, I Klinika Chorób Płuc Warszawa	+	-	-	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
7	Szpital Kliniczny Przemienienia Pańskiego Poznań	-	-	-	-	-	+	+	-	-	-	-	-	+
8	Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka , Katowice	+	+	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
9	Ośrodek Pediatryczny im. J. Korczaka Łódź	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” Warszawa	-	-	-	+	-	-	+	+	-	-	-	+	-
11	Wojewódzki Szpital Specjalistyczny w Rzeszowie	+	-	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-
12	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika, Kraków	+	+	+	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-
13	Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy	+	+	+	+	-	+	+	-	-	-	-	-	+

PL-20-1900053