

Opieka nad chorymi z Dystrofią Mięśniową Duchenne'a

Opis potrzeb i koniecznych
usprawnień w procesach
badawczych i diagnostyczno-
terapeutycznych.

Jolanta Wierzba

Ośrodek Chorób Rzadkich

UCK Gdańsk

Gdański Uniwersytet Medyczny

Cechy chorób rzadkich >1:2000 urodzeń

Są bardzo liczne – ponad 12.500

Są **bardzo rzadkie** – najczęstsza
mukowiscydoza 1/2000
(wiele chorób 1/100000)

Choroby Rzadkie

- ▶ Trudności diagnostyczne, niska wiedza
- ▶ Ograniczona możliwość leczenia i radykalnej poprawy zdrowia
- ▶ Stres i izolacja społeczna
- ▶ Niepełnosprawność
- ▶ Konsekwencje socjalne
- ▶ Gigantyczne koszty leczenia/opieki

Choroby Rzadkie

- ▶ NIE MA JEDNEGO SCHEMATU LECZENIA !!!
- ▶ KONIECZNA OPIEKA ZINDYWIDUALIZOWANA I WIELOSPECJALISTYCZNA
- ▶ MEDYCYNĄ SPERSONALIZOWANĄ ORAZ ZINTEGROWANĄ OPIEKĄ

Ośrodek Chorób Rzadkich (2015) jak działamy:

- ▶ Dane niezbędne do diagnozy i terapii
- ▶ Koordynator/plan wielospecjalistycznej opieki
- ▶ Diagnostyka wielospecjalistyczna ewentualnie konsylia
- ▶ Informacja dla pacjenta, lekarzy, opieki socjalnej
- ▶ Plan jednorocznej i długoterminowej opieki

Priorytety

- ▶ **Zespół Williamsa:** Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii
- ▶ **NF1:** Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii
- ▶ **Wady metaboliczne**, w tym PKU Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii
- ▶ **Zespół Cornelia De Lange:** kontynuacja z Katedrą Biologii i Genetyki, Klinika Neurologii Rozwojowej
- ▶ **Zespół Marfana:** Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wrodzonych Wad Serca

Choroba Duchenne'a

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
to najczęstsza dziedziczona
recesywnie choroba sprzężona z
płcią.

1:3300–3500 urodzeń chłopców.

Delecje jednego lub więcej eksonów (60%),

Duplikacje (5-10%) i

Mutacje punktowe (30-35%).

W DMD mutacje powodują przesunięcie ramki
odczytu i **całkowity brak dystrofiny w**
mięśniach

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)

Przebieg:

- ▶ szybki postęp niedowładów mięśni zachodzi w drugiej dekadzie życia
- ▶ wózek inwalidzki
- ▶ osłabienie mięśni oddechowych

Przyczyny zgonu:

- ▶ niewydolność oddechowa
- ▶ niewydolność krążenia

Walczymy z czasem!!!!!!!!!!!!!!!!!!!!

Skoordynowany projekt DMD przy współpracy z organizacją Parent Project

- ▶ **Koordinacja**- Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii
- ▶ **Problemy neurologiczne**- Klinika Neurologii Rozwojowej
- ▶ **Problemy kardiologiczne**- Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca oraz Klinika Kardiologii
- ▶ **Endokrynologia**- Klinika Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii
- ▶ **Zaburzenia oddechowe** – Klinika Alergologii
- ▶ **Problemy żywieniowe** – Zakład Żywienia i Dietetyki oraz Klinika Pediatrii, Gastroenterologii i Żywienia Klinicznego
- ▶ **Rehabilitacja** – Klinika Rehabilitacji
- ▶ **Opieka psychologiczna** – Zakład Psychologii Klinicznej i Neuropsychologii Instytut Psychologii Uniwersytet Gdański

Dlaczego Projekt DMD ?

- ▶ OCR posiada już bardzo dużo danych na temat poszczególnych pacjentów, co przy odpowiednim ich przetworzeniu pomogłoby w szybszej diagnostyce i celniejszym leczeniu poszczególnych objawów choroby
- ▶ Brak możliwości **ciągłego** monitorowania leczenia, rehabilitacji i stanu odżywienia pacjenta (obecnie jedynie raz w roku)
- ▶ Konieczny jest szybki kontakt z rodzicami , możliwość przekazywania różnych obserwacji do OCR

Uważamy że wiele wyżej
wymienionych problemów
można rozwiązać poprzez
**przygotowanie adekwatnej
platformy ICT** dostosowanej
do istniejącego systemu opieki
nad pacjentami z DMD

Opracowania systemu ciągłej, w tym zdalnej, opieki nad ciężko chorym pacjentem pozwoli na:

- ▶ koordynację zintegrowanej opieki,
- ▶ wsparcie wyciągania wniosków przez specjalistów,
- ▶ zapewnienie poczucia bezpieczeństwa.

Przy efektywnym wykorzystaniu środków i skróceniu czasu reakcji.

Dla kogo projekt w dalszej kolejności

- ▶ Ośrodki wielospecjalistyczne prowadzące diagnostykę i leczenie osób z CR
- ▶ Stowarzyszenia rodziców i opiekunów
- ▶ Projekty/współpraca międzynarodowa
- ▶ Narodowy Fundusz Zdrowia (NFZ)
- ▶ Ministerstwo Zdrowia (MZ)

Ośrodek Chorób Rzadkich

Koordynator OCR: **mgr Katarzyna Witkowska**

Email: **chorobyrrzadkie@uck.gda.pl**

Telefon: **58 3492948**