


 Iwona Schymalla, 2021-04-01 08:47

Rozszczep kręgosłupa: musimy wspierać chore dzieci i ich najbliższych

 Gościem Iwony Schymalli jest prof. Anna Latos-Bieleńska, kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.

Rozszczep kręgosłupa to diagnoza, która dotyczy około 100 dzieci w Polsce co roku. To trauma dla dzieci, ale także ich rodziców, opiekunów. Czy potrafimy wspierać chore dzieci i ich najbliższych?

Rozszczep kręgosłupa to jedna z najpoważniejszych wad rozwojowych. Przypomnę, że w Polsce rodzi się rocznie od 1 do 12 tysięcy dzieci z przynajmniej jedną wadą rozwojową. W tym dzieci z rozszczepem kręgosłupa od 100 do 120 rocznie. Wiele wad rozwojowych można naprawić, zoperować i wada znika, a dzieci żyją zupełnie normalnie, ale rozszczep kręgosłupa to wada, która związana jest z całościową niepełnosprawnością. Z rozszczepem kręgosłupa wiążą się problemy związane z poruszaniem się, 80-90 procent chorych musi do końca życia korzystać z wózka inwalidzkiego. Również około 90 proc. musi się cewnikować, bo ma problemy z oddawaniem moczu w sposób naturalny. 60-70 proc. ma całkowicie prawidłowy intelekt. I kiedy dochodzi do rozpoznania tej wady, to, jak relacjonują rodzice, jest to moment, kiedy zawala się im świat. To jest przeogromna trauma. Tym bardziej, kiedy wada jest rozpoznana prenatalnie czy zaraz po urodzeniu dziecka (bo wadę rozpoznaje się w momencie po urodzeniu, jeśli nie prenatalnie). I kiedy rodzice dowiadują się, że urodzi im się dziecko z całościową niepełnosprawnością, wyobrażają sobie, że im się życie zawaliło, że wszystko się nagle skończyło. Dlatego bardzo wiele zależy od tego, jak oni się o tym dowiedzą i jakie będą mieć wsparcie. Bywa tak, może się tak stać, że w pierwszej chwili po usłyszeniu diagnozy odrzucają dziecko i nie pogodzą się z chorobą dziecka. Ale może być też tak, że od razu takie dziecko zaakceptują i będą się starać z problemem poradzić. Pierwsza ważna sprawa to świadomość lekarzy, którzy prenatalnie czy postnatalnie tę wadę rozpoznają i powiedzą o niej rodzicom. Bardzo ważne jest też wsparcie innych rodziców, którzy mają już dziecko z taką wadą. Istnieje program SOS, który został wymyślony i utworzony przez panią Dominikę Madej-Solberg, prezes fundacji Spina. W ramach tego projektu rodzice, którym urodziło się dziecko z rozszczepem kręgosłupa odwiedzają matki oczekujące dziecka z taką wadą albo pary, którym urodziło się dziecko z taką wadą. Oni spotykają się i pokazują, że da się z taką chorobą dziecka żyć. Wiąże więc z tym wielkie oczekiwania. Powiem też, że problem, o który pani redaktor pyta, jest badany w ramach projektu, w którym uczestniczy moja katedra. Ten projekt nazywa się EUROLINKCAT. W wielu krajach Europy, też w Polsce, robione są badania dotyczące czterech grup wad rozwojowych, w tym rozszczepu kręgosłupa. I mieliśmy już tzw. spotkania fokusowe z grupami rodziców, którym urodziło się dziecko z tą wadą. I oni nam dokładnie opowiadają o tym, co czuli kiedy usłyszeli diagnozę: jakby im się świat skończył, że poczuli iż ich szczęśliwe życie właśnie się skończyło. I dopiero kiedy zobaczyli jak dziecko rośnie, że ma problemy ale, że to nie koniec świata, przekonali się, że da się z nimi w miarę normalnie żyć, że ich dziecko jest dla nich ogromnym szczęściem. W ramach tego projektu do końca maja jest prowadzona ankieta, gdzie rodzice dzieci z wadami, w tym z rozszczepem kręgosłupa, piszą o swoich problemach, m.in. o tym jak się o chorobie dowiedzieli, jak zareagowali, jak sobie radzą w obecnej sytuacji pandemii. Zapraszam

więc wszystkich lekarzy, którzy opiekują się takimi pacjentami, oraz rodziców tych dzieci, do udziału w tej ankiecie.

Wielokrotnie rozmawialiśmy o tym, jak ważne jest wsparcie w różnych wymiarach życia dla rodziców. Rytm dnia dziecka, które choruje na rozszczep kręgosłupa jest podporządkowany konieczności regularnego cewnikowania. To jest niezwykle dolegliwość fizyczna i psychiczna, zwłaszcza u małego dziecka, zwłaszcza w wieku szkolnym, które musi to cewnikowanie wykonywać m.in. w szkole. I tu bardzo istotne jest wsparcie chociażby w postaci nowoczesnych cewników. Bo niewiele osób z nas wie, jak istotna jest to sprawa dla tych chorych.

Tak. Osoby, które mają rozszczep kręgosłupa, nie mogą w sposób naturalny oddawać moczu. Mocz gromadzi się w pęcherzu moczowym, zalega w nim i musi zostać z niego odprowadzony. Nie ma innej drogi jak cewnikowanie. Już małe 4-5-letnie dzieci uczą się cewnikowania i potrafią z tym sobie bardzo dobrze radzić. Ale bywają oczywiście trudności. Pierwsza jest taka, że dziecko w wieku szkolnym też musi w czasie przerw okresowo się cewnikować, mieć odpowiednią toaletę, w której musi być półeczka, na którą może odłożyć cewnik, włożyć rękawiczki itp. Musi więc to być toaleta dostosowana do tego. Czasem musi być też osoba, która pomoże dziecku, zwłaszcza małemu w cewnikowaniu. Czasem są to rodzice, którzy przyjeżdżają specjalnie do szkoły pomóc. O takich sytuacjach mówią nam rodzice. Ale, jest też problem samych cewników, dlatego że miesięcznie dziecko zużywa ich dużo, bo co 3-4 godziny. Cewników na rynku jest dużo różnego rodzaju oraz jakości. I w tej chwili jest niezwykle ważne, by stosować takie, które są związane z jak najmniejszym urazem cewki moczowej. Zwykłe cewniki mogą doprowadzić (i często tak się dzieje) do powtarzających się zakażeń układu moczowego. Natomiast przy stosowaniu cewników hydrofilowych urazowość jest mniejsza. Do zakażeń układu moczowego dochodzi rzadziej. A wiadomo, że jeśli jest zakażenie układu moczowego, to muszą być antybiotyki i dziecko nie chodzi do szkoły, a matka do pracy. Każda infekcja jest też obciążeniem całego organizmu. Także jest niezwykle ważną sprawą, by cewniki dobrej jakości, cewniki hydrofilowe, były refundowane i pacjenci nie musieli za nie dopłacać, bo to jest koszt na całe życie. Ja, jako genetyk, jestem szczęśliwa, że doczekałam się czasu terapii genowych, kiedy leczone są choroby, które były nieuleczalnymi. To spektakularne. Ale my nie możemy zapominać o tym, że terapia genowa, tak bardzo efektywna, to nie jedyny sposób leczenia chorób rzadkich, że czasem rozbija się o coś takiego, jak dobry cewnik.

Życie pacjenta z rozszczepem kręgosłupa niesie za sobą tak wiele dolegliwości. Obowiązkiem społeczeństwa jest to, by ułatwić życie pacjentom i podnieść jego jakość...

Choroba genetyczna czy wada wrodzona, jest sprawą niezawinioną. Przecież każdy z nas mógłby mieć taką wadę czy nasze dzieci mogły się z nią urodzić. To jest kwestia zupełnego przypadku. Dlatego powinniśmy być społeczeństwem, które solidarnie weźmie na siebie zapewnienie właściwej, dobrej opieki medycznej. Ci ludzie też mają tylko jedno życie, które zaczęło się u nich z trudnościami, o których zdrowa osoba nigdy by nie pomyślała. I jedyne co możemy zrobić jako społeczeństwo, to po prostu ulżyć im choćby finansowo. Mówi się też o tzw. opiece wytchnieniowej, różnych formach wsparcia. W Polsce jest bardzo silna ochrona życia od poczęcia, czego w innych krajach nie widzę, uczestnicząc w różnych projektach dotyczących wad wrodzonych. I jestem dumna, że w Polsce jest silna ochrona życia, ale to jest też zobowiązanie dla nas wszystkich, by rodziców chorych dzieci nie zostawić samych, by mieli wsparcie. Oni, kochając swoje dzieci, mają trudną sytuację, znacznie trudniejszą niż rodzice zdrowych dzieci. I jako społeczeństwo musimy takim rodzinom udzielić wsparcia. Myślę też o ogólnej akceptacji takich rodziców, by to było też widać na ulicach, w szkole i w miejscu pracy, o otwartości na ludzi, którzy mieli mniej szczęścia niż my, bo urodzili się z chorobą genetyczną, wrodzoną. Pomyślmy jak możemy pomóc, wspierać i ulżyć im w ich niełatwym życiu.



WARTO PRZECZYTAĆ

Złote ręce chirurga nie wystarczą