



# Niewidoczna choroba, niewidoczni pacjenci

Raport  
kwiecień 2017





Roman Michalik

Wiceprezes Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Sytuacja osób dotkniętych ultraradką, genetyczną chorobą Fabry'ego w Polsce jest wyjątkowo trudna. Aby uświadomić sobie, z czym na co dzień zmagają się chorzy oraz ich rodziny postanowiliśmy stworzyć raport, w którym przedstawiamy opinie polskich pacjentów dotkniętych chorobą Fabry'ego na temat diagnostyki, leczenia, potrzeb oraz wpływu choroby na jakość życia. To zaledwie fragment codzienności, jaka towarzyszy osobom, które zmagają się z chorobą Fabry'ego, ale liczę, że pomoże on zrozumieć, jakiej poprawie mogłoby ulec życie chorych i ich najbliższych, gdyby otrzymali oni długo wyczekiwany lek. Chcemy podkreślić, że skuteczna terapia dedykowana chorobie Fabry'ego istnieje, wciąż jest jednak niedostępna dla kilkudziesięciu chorych w Polsce. Równoległe z publikacją raportu, podjęliśmy się zadania stworzenia i upowszechnienia spisu osób zdiagnozowanych z chorobą Fabry'ego w Polsce.

Raport pt. „Niewidoczna choroba, niewidoczni pacjenci” ze względu na kryteria tematyczne został podzielony na trzy części.

**1 CZ.** O chorobie Fabry'ego s. 3-7

**2 CZ.** (NIE)leczenie choroby Fabry'ego w Polsce s. 8-13

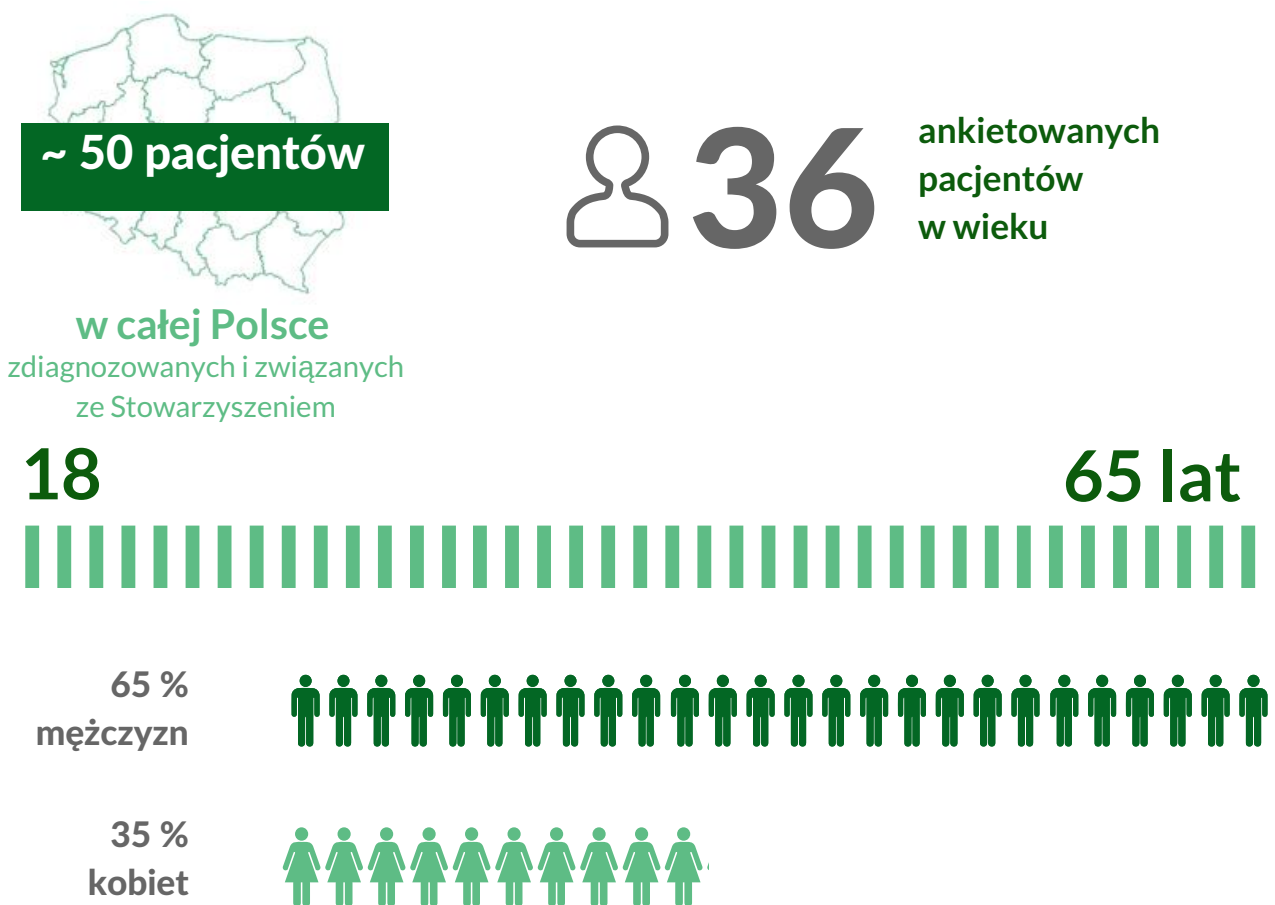
**3 CZ.** Fabry – życie z chorobą ultraradką s. 14-20

# Wprowadzenie

Liczba osób dotkniętych chorobą Fabry'ego w Polsce nie jest sprecyzowana. Ze Stowarzyszeniem Rodzin z Chorobą Fabry'ego związanych jest około 50 zdiagnozowanych pacjentów, ale liczba osób chorych może być znacznie większa. Ze względu na niską świadomość społeczną na temat chorób ultraradkich, wiele osób wciąż pozostaje niezdiagnozowanych. Aby przybliżyć społeczeństwu problematykę związaną z chorobą Fabry'ego, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego postanowiło stworzyć ankietę, której celem było zebranie opinii na temat diagnostyki, leczenia, potrzeb oraz wpływu choroby Fabry'ego na jakość życia dotkniętych nią pacjentów z Polski.

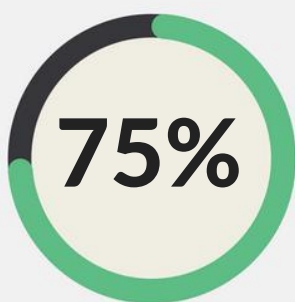
Raport pt. „Niewidoczna choroba, niewidoczni pacjenci” stanowi podsumowanie wyników przeprowadzonej ankiety. Zebrane dane mają na celu pogłębienie wiedzy na temat rzadkiej choroby Fabry'ego wśród społeczeństwa oraz zwrócenie uwagi systemu zdrowia na poszukiwanie rozwiązań, które gwarantowałyby pacjentom cierpiącym na chorobę Fabry'ego dostęp do leczenia i zatrzymanie postępu choroby.

Badanie zostało przeprowadzone za pomocą ankiety internetowej, w której udział wzięło 36 pacjentów w wieku od 18 do 65 lat. Aż 64 proc. respondentów stanowili mężczyźni, może to wynikać z faktu, że na chorobę Fabry'ego statystycznie zapadają oni znacznie częściej, niż kobiety.

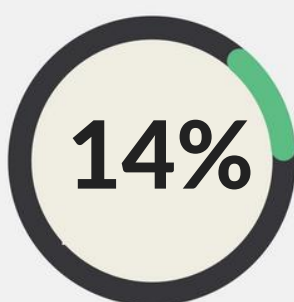


# Cz. I O chorobie Fabry'ego

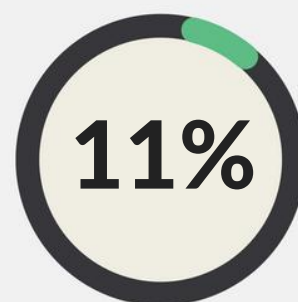
Choroba Fabry'ego jest jedną z rzadkich chorób genetycznych. Chorzy rodzą się z nieprawidłową budową genu odpowiedzialnego za produkcję jednego z czterdziestu enzymów występujących w ciele człowieka – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). To enzym, który rozkłada substancje tłuszczowe w organizmie człowieka. Jego niedobór sprawia, że w tkankach układu nerwowego i krwionośnego gromadzą się nierozłożone substancje tłuszczowe - globotriaosylceramid (GL-3 lub Gb3), które niszczą m.in. serce, nerki i mózg. Pierwsze symptomy choroby można zauważyć już u czteroletniego dziecka, jednak są one często mylone z dolegliwościami reumatycznymi czy kardiologicznymi.



Aż u 75 proc. respondentów pierwsze objawy choroby pojawiły się jeszcze w dzieciństwie.



14 proc. - tylu ankietowanych pierwsze oznaki choroby dostrzegło będąc już dorosłym.



11 proc. badanych zauważyło pierwsze symptomy choroby w wieku młodzieńczym.

Ze względu na niejednoznaczne objawy **postawienie właściwej diagnozy trwa nawet 15 lat**, a pacjent odwiedza w tym czasie średnio dziewięciu specjalistów. Rzadkość występowania oraz niewielka wiedza na temat choroby Fabry'ego sprawia, że wielu lekarzy podczas diagnostyki nie bierze nawet pod uwagę możliwości jej wystąpienia.

**73 %** badanych przyznało, że postawienie właściwej diagnozy zajęło lekarzom



więcej niż 5 lat

**15 %** badanych usłyszało diagnozę



przed upływem roku

**12 %** ankietowanych dowiedziało się, że cierpi na chorobę Fabry'ego



w okresie od roku do 5 lat od momentu rozpoczęcia diagnostyki

## Angiokeratoma

Najbardziej widocznym symptomem choroby Fabry'ego jest czerwono-purpurowa wysypka skórna, powszechnie zwana angiokeratomą. Najczęściej występuje w okolicach pępka, kolan i łokci. Występowanie charakterystycznej, związanej ze zmianami w naczyniach krwionośnych wysypki, zauważyli przeszło sto lat temu dermatolodzy Johannes Fabry oraz William Andersson, co w rezultacie przyczyniło się do powstania pierwszych opisów choroby Fabry'ego.



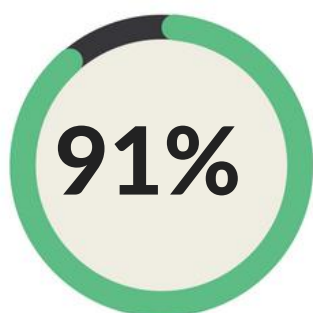
Fot. Aldo Soligno, Rare Lives. Charakterystyczne dla osób z chorobą Fabry'ego zmiany skórne, które pojawiają się najczęściej już w okresie dojrzewania i towarzyszą chorym do końca życia.

*Lekarze przez wiele lat szukali przyczyny objawów, które towarzyszyły mi od dziecka. Zdiagnozowano u mnie chorobę reumatyczną i zapalenie mięśnia sercowego. Właściwa diagnoza przyszła dopiero z Ameryki. Kuzynka mojej mamy i jej synowie dowiedzieli się, że chorują na rzadką genetyczną chorobę metaboliczną zwaną Zespołem Fabry’ego*

– Roman Michalik, pacjent z chorobą Fabry’ego.

## Zaburzenia potliwości i ból

Charakterystycznym objawem wskazującym na występowanie choroby Fabry’ego jest zaburzenie wydzielania potu – osoba chora wydziela go bardzo mało albo wcale. Konsekwencją tego są częste gorączki, wrażliwość na wysokie temperatury i przegrzewanie organizmu, które prowadzi do zaburzeń termoregulacji.



91% Tylu badanych cierpi z powodu zaburzenia potliwości. Oznacza to, że ich organizm nie potrafi samodzielnie się ochłodzić, przez co szybko się przegrzewa wywołując gorączkę i ból. Z tego powodu chorzy na chorobę Fabry’ego źle znoszą wysoką temperaturę otoczenia, unikają też wysiłku fizycznego i słońca.

Niewłaściwa termoregulacja ciała i brak potliwości powodują dotkliwy ból, który obok problemów z nerkami i sercem jest podstawowym objawem tego schorzenia. W chorobie Fabry’ego istnieją dwa rodzaje bólu: akroparestezja i tzw. „przełomy Fabry’ego”. Akroparestezja to chroniczny ból dłoni i stóp, który przybiera różne natężenie w ciągu dnia i odczuwany jest jako pieczenie, mrowienie czy łamanie. „Przełomy Fabry’ego” to z kolei bardzo silne ataki palącego, rozdzierającego bólu, również w obrębie dłoni i stóp, ale z promieniowaniem do pozostałych części ciała. Przełomy mogą trwać od kilku minut do nawet kilku dni i są bardzo wyczerpujące. W wielu przypadkach do ich złagodzenia konieczna jest wizyta ambulatoryjna i silne środki przeciwbólowe.

*Ból towarzyszył mi od pierwszych lat szkoły podstawowej. Najgorzej było podczas ciepłych dni lub, gdy próbowałem pograć z kolegami w piłkę. Z czasem zauważyłem, że się nie pocę i coraz częściej odczuwam silny, piekący ból stóp i dłoni, który paraliżował całe moje ciało. Lato stało się dla mnie przekleństwem*

– Roman Michalik, pacjent z chorobą Fabry’ego.

## Zmiany w rogówce

U chorych na Fabry'ego nieprawidłowa budowa genu odpowiedzialnego za produkcję enzymu, który rozkłada substancje tłuszczowe sprawia, że gromadzą się one także w naczyniach krwionośnych oka, co może prowadzić do powstawania złogów w rogówce. W efekcie mogą one powodować zaburzenia wzroku.



Aż 66 proc. badanych doświadcza zwyrodnienia w rogówce oka. Można je odkryć za pomocą lampy szczelinowej podczas prostego badania oka. Złogi te określane są zwyrodnieniem wirowatym rogówki.

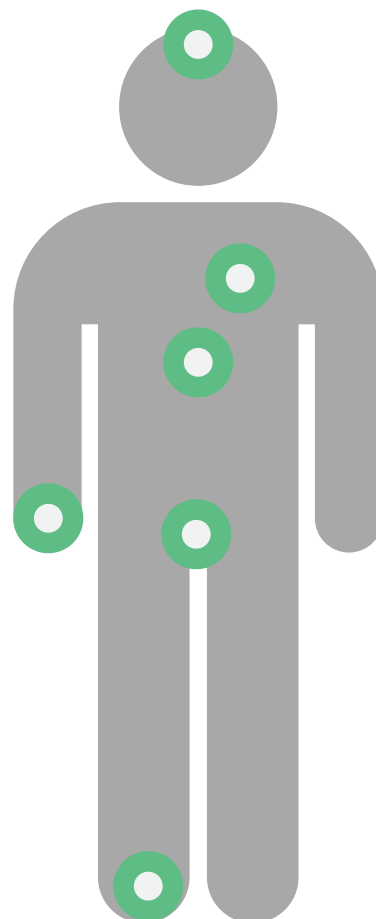
## Problemy pokarmowe i inne dolegliwości w chorobie Fabry'ego

Inne objawy choroby to zaburzenia ze strony układu pokarmowego. Bóle po spożyciu posiłku, mdłości i biegunki są konsekwencją niedokrwienia narządów. Stopniowe odkładanie substancji tłuszczowych doprowadza do zwężenia naczyń krwionośnych i uszkodzenia pracy głównych narządów w organizmie. Wraz z postępem choroby pacjenci zmagają się z niewydolnością nerek - u niektórych chorych konieczny jest wtedy przeszczep.<sup>1</sup> Wraz z postępem choroby pacjenci zmagają się z chronicznym zmęczeniem, udarami mózgu, zaburzoną pracą serca oraz niewyobrażalnym bólem, który wyróżnia chorobę Fabry'ego na tle innych rzadkich schorzeń.

1. Fabry Disease and the Kidneys, Department of Human Genetics Division of Medical Genetics Lysosomal Storage Disease Center, [www.genetics.emory.edu](http://www.genetics.emory.edu), EMORY University School of Medicine.

## DOLEGLIWOŚCI, KTÓRE WSKAZYWALI BADANI

- 83% zawroty głowy
- 80% chroniczny ból dłoni i stóp
- 66% ból brzucha, mdłości i biegunki, które są efektem zmian w układzie nerwowym
- 63% wysypka skórna
- 63% lewej komory serca
- 60% arytmia
- 40% niewydolność serca
- 40% białkomocz
- 34% niewydolność zastawek sercowych
- 26% notoryczne omdlenia
- 23% niewydolność nerek
- 11% zawał serca





## ● Najważniejsze fakty:

Liczba osób dotkniętych chorobą Fabry'ego w Polsce nie jest sprecyzowana. Ze Stowarzyszeniem Rodzin z Chorobą Fabry'ego związanych jest około 50 zdiagnozowanych pacjentów, ale liczba osób chorych może być większa. Choroba spowodowana jest niedoborem enzymu alfa-galaktozydazy (alfa-GAL) alfa-GAL. W wyniku choroby Fabry'ego uszkodzeniu ulegają układ krwionośny, nerwowy, czy nerki. Stopniowe odkładanie substancji tłuszczowych (globotriaosylceramid (GL-3 lub Gb3)) doprowadza do zwężenia naczyń krwionośnych i uszkodzenia pracy głównych narządów w organizmie. Wraz z postępowaniem choroby pacjenci zmagają się z niewydolnością nerek - u niektórych chorych konieczny jest wtedy przeszczep. Wraz z postępowaniem choroby pacjenci zmagają się z niewydolnością nerek, chronicznym zmęczeniem, udarami mózgu oraz zaburzoną pracą serca. Zdecydowana większość pacjentów doświadcza zaburzeń termoregulacji ciała, które powodują przegrzewanie organizmu i charakterystyczny dla choroby ból kończyn. Choć pierwsze objawy choroby pojawiają się już w dzieciństwie, czas poszukiwania diagnozy wynosi ponad pięć lat.



## Cz. II (NIE)leczenie choroby Fabry'ego w Polsce

W 2001 roku Unia Europejska zarejestrowała i dopuściła do obrotu lek uzupełniający brak enzymu, którego chorzy na zespół Fabry'ego nie są w stanie wytwarzać. Metodę leczenia nazwano enzymatyczną terapią zastępczą. Podawany raz na dwa tygodnie (w formie kroplówki) lek dostarcza do organizmu osoby chorej brakujący enzym, który rozkłada substancje tłuszczowe oraz zapobiega ich gromadzeniu w organach wewnętrznych i naczyniach krwionośnych. Do leczenia enzymatyczną terapią zastępczą mają dostęp chorzy ze wszystkich krajów Unii Europejskiej. Poza Polską, której władze odmawiają refundacji tej terapii.

**!** Do leczenia enzymatyczną terapią zastępczą mają dostęp chorzy ze wszystkich krajów Unii Europejskiej. Poza Polską, której władze odmawiają refundacji tej terapii.

**21** ankietowanych leczonych jest obecnie w ramach programów charytatywnych.

W Polsce leczenie charytatywne otrzymują jedynie pacjenci, którzy w przeszłości brali udział w badaniach klinicznych organizowanych przez producentów leków lub pacjenci w ciężkim stanie. Są to jednak pojedyncze przypadki, a chorzy nie wiedzą jak długo ich terapie będą finansowane. Charytatywne programy leczenia nie zawsze obejmują nowo zdiagnozowanych pacjentów, którzy nie brali udziału w badaniach klinicznych – w tym dzieci. Obecnie osoby te leczone są objawowo, czyli przyjmują środki łagodzące objawy, często silne leki przeciwbólowe, które w żaden sposób nie hamują postępu choroby. Nie otrzymując niezbędnego do zatrzymania postępu choroby enzymu, zmuszeni są szukać pomocy we własnym zakresie. Mimo dostępności leków, żyją w strachu przed postępowaniem choroby i pojawieniem się zagrażających ich życiu powikłań – niewydolności organów wewnętrznych, zawałów serca i udarów mózgu.

*Jestem po udarze mózgu, po przeszczepie nerki, po amputacji palców w kończynach dolnych*

– napisał jeden z ankietowanych o skutkach choroby

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego od lat stara się wpłynąć na polski system opieki zdrowotnej, aby ten zapewnił chorym odpowiednie leczenie, jednak wszelkie próby wnioskowania o refundację jedynej istniejącej terapii każdorazowo spotykały się z odmową Ministerstwa Zdrowia.

W walce o refundację enzymatycznej terapii zastępczej Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego zostało poparte przez: Sejmową Komisję ds. Chorób Rzadkich, Rzecznika Praw Pacjenta, Rzecznika Praw Obywatelskich, polskie, europejskie i światowe organizacje zajmujące się chorobami rzadkimi (Krajowe Forum ORPHAN, EURORDIS, Fabry International Network) oraz wiele innych autorytetów medycznych. Nie przyniosło to jednak efektu. Minister zdrowia w 2014r. po raz kolejny odmówił refundacji leczenia polskim pacjentom, tłumacząc to wysoką ceną terapii i podważając jej efektywność.



Fot. Aldo Soligno, Rare Lives

Życie z chorobą Fabry'ego w Polsce to ciągła niepewność i strach przed kolejnym dniem bez niezbędnego leku. Roman Michalik, prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Chorobą Fabry'ego pokazuje korespondencję z Ministerstwem Zdrowia. Od ponad 10 lat wraz z innymi chorymi bezskutecznie walczy o refundację zastępczej terapii enzymatycznej.

Pacjenci z chorobą Fabry'ego decyzję ministerstwa uznają za krzywdzącą i naruszającą prawo do ochrony zdrowia, jakie powinno zapewnić swoim obywatelom państwo.



*Prawo do otrzymania leczenia gwarantuje nam Konstytucja RP oraz art. 1a ustawy o powszechnym ubezpieczeniu zdrowotnym. Zapewnia on równy dostęp obywateli do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych. Argument kosztowy nie powinien, decydować o zapewnieniu dostępu do leczenia, zwłaszcza jeśli jest to jedyna dostępna terapia przyczynowa. Na przykładzie kilkunastu osób objętych leczeniem charytatywnym widzimy, że terapia daje możliwość życia bez poważnych powikłań. W naszej opinii, zapewnienie leczenia dla tak niewielkiej grupy chorych, na tle innych świadczeń medycznych, nie jest znaczącym obciążeniem dla budżetu opieki zdrowotnej*

– Roman Michalik, pacjent z chorobą Fabry'ego



Chorzy, którzy w przeszłości uzyskali dostęp do badań klinicznych, dzięki czemu korzystają z finansowanego charytatywnie leczenia zaznaczają, że enzymatyczna terapia zastępcza jest skuteczna, a od momentu rozpoczęcia leczenia zauważyli poprawę stanu zdrowia i zmniejszenie związanych z chorobą dolegliwości.



*Jestem tym szczęśliwcem, który dostaje lek sponsorowany przez firmę farmaceutyczną. Mój stan zdrowia uległ znacznej poprawie, ale moi nieżyjący już wujkowie, którzy cierpieli na chorobę Fabry'ego leku nie dostali - jeden z nich w moim wieku miał już 13 udarów mózgu, drugi jeździł na dializy z powodu uszkodzonych nerek, z czasem amputowano mu obie nogi*

– wypowiedź jednego z respondentów



Pacjenci, którzy w przeszłości nie brali udziału w badaniach klinicznych i nie mają możliwości leczenia enzymatyczną terapią zastępczą, mocno odczuwają skutki choroby. Odbija się to także na ich kondycji psychicznej i jakości życia.



75 proc. badanych uskarża się na ból, który znacząco wpływa na ich codzienne funkcjonowanie



63 proc. respondentów jest niezadowolona ze swojego stanu zdrowia



50 proc. ankietowanych często doświadczają negatywnych emocji



58 proc. badanych uznało, że ma niewiele radości w życiu

Według pacjentów z chorobą Fabry'ego i ich rodzin stosunek polskiego systemu opieki zdrowotnej do leczenia chorób rzadkich jest przejawem dyskryminacji wobec „garstki” społeczeństwa, którego ten problem dotyczy.



*Moment zagrożenia życia w chorobie Fabry'ego nie jest widoczny, to schorzenie, które rozwija się latami, niszcząc kolejne narządy wewnętrzne i będąc powodem cierpienia pacjentów. Brak dostępności refundowanej terapii, sprawia, że pacjenci leczeni są objawowo przechodząc liczne operacje oraz przeszczepy narządów, które też kosztują. Nie wspominając o kosztach społecznych, które są nie do zmierzenia. Polska ustawa refundacyjna pomija choroby rzadkie i jako jedyna w Europie nie obejmuje leczenia choroby Fabry'ego. Nie znam rodziny, która mogłaby pozwolić sobie na samodzielne finansowanie takiego leczenia*

– Mirosław Zieliński, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich

Starania o refundację enzymatycznej terapii zastępczej i kolejne odmowy ze strony kolejnych ekip Ministerstwa Zdrowia budzą w ankietowanych obawy, o to czy kiedykolwiek ich starania uda się doprowadzić do pozytywnego finału. Brak dostępu do leczenia w rozumieniu ankietowanych oznacza życie w ciągłym bólu, pogorszenie stanu zdrowia, narażenie na udary mózgu i zawały serca, aż wreszcie brak samodzielności i przedwczesną śmierć.



O tym, że dostęp do leczenia jest dla chorych priorytetowy mogą też świadczyć odpowiedzi udzielone na pytanie o największe marzenie - zdecydowana większość ankietowanych wymieniła refundację leku i powrót do zdrowia.



Fot. Aldo Soligno, Rare Lives

Choroba Fabry'ego znacznie wpływa na jakość życia chorych - z powodu chronicznego bólu często zmuszeni są oni do zrezygnowania z aktywności zawodowej i fizycznej.



## ● Najważniejsze fakty:

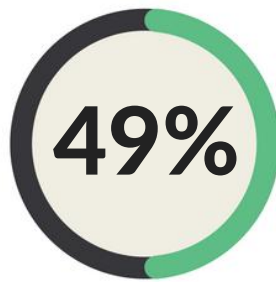
Pacjenci od 12 lat zabiegają o dostęp do refundowanego leczenia dla choroby Fabry'ego. Leczenie dostępne jest we wszystkich krajach Unii Europejskiej poza Polską. Obecnie terapię, na zasadach charytatywnych, otrzymuje 21 ankietowanych pacjentów, którzy brali udział w badaniach klinicznych. Nowo zdiagnozowane osoby – w tym dzieci często pozbawione są możliwości korzystania z leczenia, które spowalnia rozwój choroby i pozwala złagodzić zagrażające życiu powikłania.

## Cz. III Fabry – życie z chorobą ultrarządką

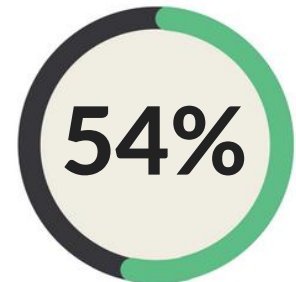
Brak refundowanego leczenia to nie jedyny problem osób dotkniętych chorobą Fabry'ego. Życie z rzadką chorobą to także poczucie wyobcowania, rezygnacja z planów zawodowych, odizolowanie od społeczeństwa w obawie przed jego reakcją na wiadomość o chorobie i ciągły strach przed następstwami choroby. Nie bez powodu rzadkie choroby nazywa się też sierocymi – ograniczona i opóźniona diagnostyka, niska świadomość społeczna na temat rzadkich schorzeń genetycznych, słaby dostęp do leczenia oraz bardzo drogie leki sprawiają, że rzadkie choroby, na tle innych, nie są w Polsce traktowane priorytetowo.



36 proc. ankietowanych potrzebuje pomocy drugiej osoby w codziennym funkcjonowaniu



49 proc. badanychw z powodu choroby musiało zrezygnować z ważnych dla siebie planów



54 proc. respondentów wiedzę społeczeństwa na temat rzadkich chorób genetycznych ocenia nisko lub bardzo nisko

### Co zmieniła choroba w życiu ankietowanych? Oto wybrane wypowiedzi:

- *Odczuwam cierpienie, niedostatek i niemoc*
- *Mam problemy w szkole, brakuje mi aktywności fizycznej, bywa, że myślę o śmierci*
- *Ze względu na zdrowie myślę o emigracji, miewam stany depresyjne, czuję się społecznie odizolowany*
- *Wieczne bóle stawów i gorączki, mała wydolność fizyczna spowodowana powiększonym sercem, ucieczka z gorących i nasłonecznionych miejsc – oto moje dzieciństwo*
- *Przez chorobę musiałam przerwać studia*
- *Nie wędruję już po górach, muszę dostosowywać swoje plany do aktualnego samopoczucia i nie mogę podejmować żadnych decyzji z dużym wyprzedzeniem*

Brak aktywności fizycznej, permanentny ból oraz konieczność dostosowania planów do aktualnego samopoczucia, to tylko niektóre z dotkliwych konsekwencji choroby Fabry'ego. U części ankietowanych choroba znacząco wpłynęła także na sytuację materialną. Wielu z nich ze względu na stan zdrowia nie może podjąć żadnej pracy lub było zmuszonych do zrezygnowania z dotychczasowego zajęcia.



29 proc. ankietowanych poinformowało o chorobie swoich pracodawców



58 proc. ankietowanych przyznaje, że choroba negatywnie wpłynęła na ich sytuację materialną

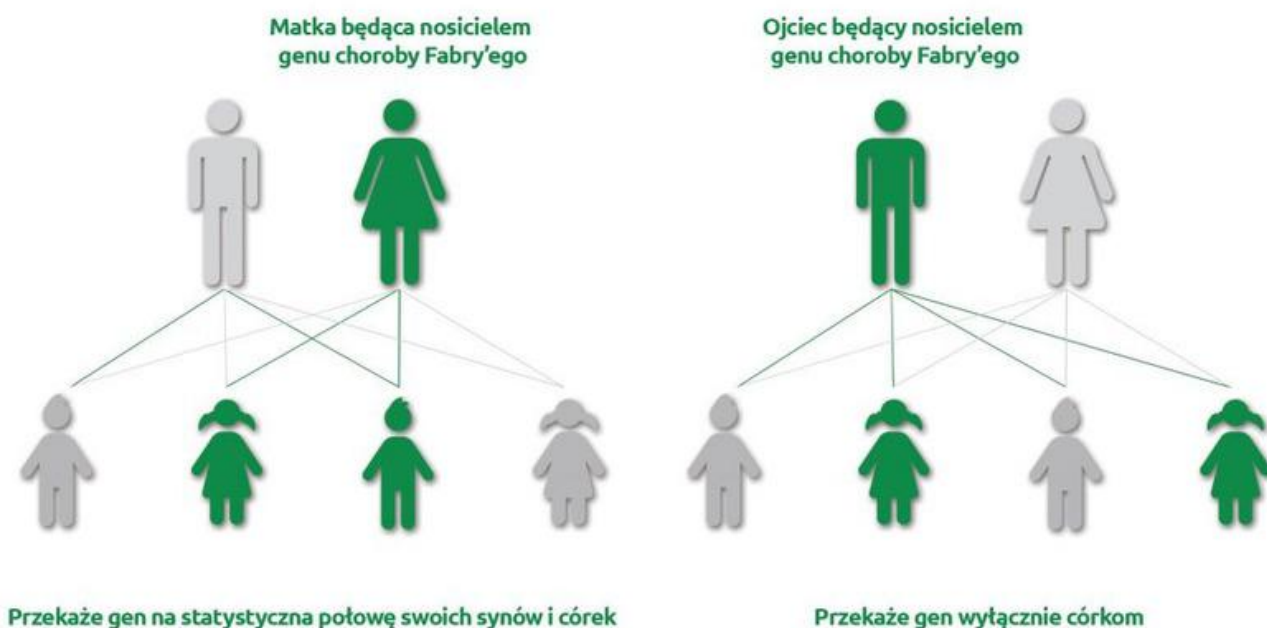


60 proc. ankietowanych jest wciąż aktywna zawodowo, z czego aż 41 proc. musiało zmienić pracę ze względu na chorobę



Ze względu na dziedziczność choroby Fabry'ego wielu chorych stoi przed dylematem posiadania dzieci. Choroba Fabry'ego spowodowana jest mutacją w genie, który znajduje się w chromosomie X. Oznacza to, że jeśli nieprawidłowy gen będzie przekazywany przez matkę, która jest jego nosicielką otrzyma go statystycznie połowa jej synów i córek. Ojciec za to, obarczy chorobą wszystkie swoje córki, ale żadnego syna.

## Schemat dziedziczenia choroby Fabry'ego





Z powodu trudnego i długotrwałego procesu diagnozowania, wielu chorych na Fabry'ego dowiedziało się o chorobie w momencie, w którym byli już rodzicami. Choć nieświadomie, mogli oni przekazać wadliwy gen swoim dzieciom.



## 37% nie posiada i nie planuje posiadania potomstwa

w obawie przed przekazaniem mu dziedzicznej choroby Fabry'ego, której leczenie w Polsce wciąż jest nieosiągalne.

Duży wpływ na decyzję o nieposiadaniu dzieci, które mogą po rodzicach odziedziczyć rzadką Chorobę (oprócz braku dostępu do refundowanego leczenia) ma także jakość życia pacjentów.



Aż 68 proc. ankietowanych twierdzi, że objawy choroby w dużym lub bardzo dużym stopniu utrudniają im codzienne funkcjonowanie.



Zaledwie 3 proc. badanych uznało, że choroba nie ma wpływu na ich życie.



Nazwy rzadkich chorób o podłożu genetycznym, jak m.in. choroba Fabry'ego mimo upływu lat i postępu medycyny dla większości społeczeństwa wciąż są nieznanymi. Dlatego też niektórzy ankietowani nie kryją się ze swoją chorobą i otwarcie mówią z czym wiąże się jej posiadanie.

## Najczęstszymi powodami, dla których ankietowani chcą mówić o swojej chorobie są:

podniesienie świadomości ludzi na temat choroby Fabry'ego

**uzyskanie dostępu do refundowanego leczenia**

zwrócenie uwagi osób, które mają podobne objawy, a nie wiedzą o istnieniu schorzenia

wyjaśnienie innym przyczyny złego samopoczucia

Wśród tych samych ankietowanych można jednak odnaleźć osoby, które obawiają się mówić o chorobie wprost, za przyczynę podając m.in. nikłą wiedzę społeczeństwa i strach przed jego reakcją.

## Powody, jakimi kierują się ankietowani ukrywając swoją chorobę:

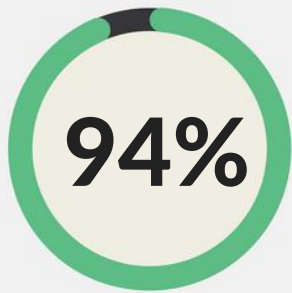
**obawa przed zwolnieniem z pracy**

postrzeganie przez pryzmat choroby

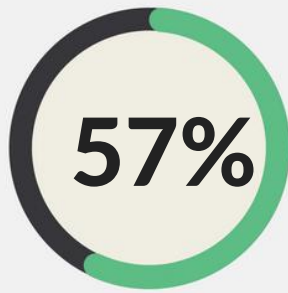
wyparcie ze świadomości faktu, że jest się chorym

niechęć społeczeństwa do odmierności

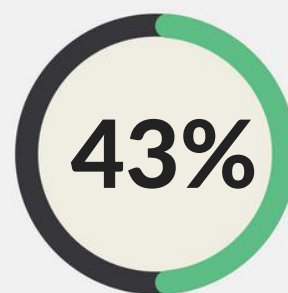
Bez względu na to, czy ankietowani dzielą się lub nie swoją chorobą publicznie, nie ukrywają choroby przed najbliższymi. Może mieć to związek z faktem, że choroba jest dziedziczna, a więc istnieje ryzyko, że ktoś z rodziny również cierpi z jej powodu.



94 proc. badanych przekazało informację o chorobie najbliższej rodzinie



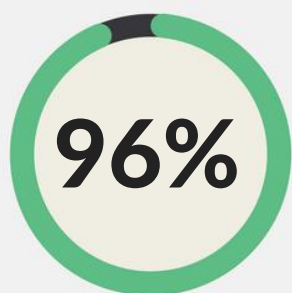
57 proc. poinformowało o genetycznym schorzeniu swoich przyjaciół



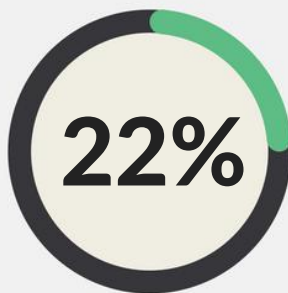
43 proc. powiedziało o chorobie dalszym krewnym

Osoby dotknięte chorobą Fabry'ego cierpią nie tylko z powodu dolegliwości fizycznych. Przewlekła choroba zmienia ich wygląd zewnętrzny i wpływa na psychiczne samopoczucie.

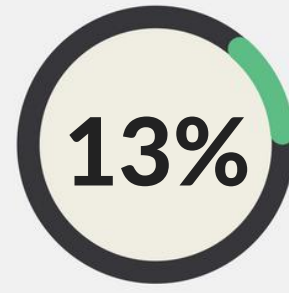
Często wiąże się też z koniecznością przeorganizowania dotychczasowego życia. Wielu chorych nie radzi sobie z nową sytuacją, w takich chwilach bardzo ważne jest, by mogli liczyć na czyjeś wsparcie emocjonalne i pomoc w codziennych czynnościach.



Dla 96 proc. ankietowanych, których samodzielność jest ograniczona, źródłem wsparcia jest najbliższa rodzina



Dla 22 proc. uczestników ankiety wsparciem są także inni pacjenci z chorobą Fabry'ego



13 proc. badanych szuka wsparcia u przyjaciół, taki sam odsetek respondentów może liczyć na pomoc lekarzy



Brak odpowiedniej opieki medycznej sprawia, że pacjenci z chorobą Fabry'ego w oczach państwa czują się poszkodowani i mniej wartościowi od tych, którym przyszło mierzyć się z bardziej powszechnymi chorobami. Niemniej wciąż wierzą, że ich problemy przestaną być marginalizowane i po ponad 10 latach starań otrzymają zgodę na refundację leku ratującego ich życie.



Fot. Aldo Soligno, Rare Lives

Wielu pacjentów z chorobą Fabry'ego potrzebuje pomocy innych osób w codziennym funkcjonowaniu.

## **Najważniejsze fakty:**

Choroba Fabry'ego wpływa na codzienne funkcjonowanie osób nią dotkniętych. Blisko 70 proc. pacjentów deklaruje, że choroba utrudnia im normalne funkcjonowanie. Prawie połowa badanych uznała, że przez chorobę musiała zrezygnować z życiowych planów. Blisko 40 proc. ankietowanych pacjentów deklaruje też potrzebę pomocy w codziennym życiu. 37 proc. respondentów zadeklarowało, że nie ma w planach posiadania dzieci, z obawy przed przekazaniem im choroby.

Choroba Fabry'ego będąc rzadkim schorzeniem nie jest powszechnie znana wśród społeczeństwa. Ten fakt powstrzymuje osoby nią dotknięte przed dzieleniem się informacją na temat posiadanego schorzenia z innymi. Jako powód pacjenci wskazują:

- **obawę przed zwolnieniem z pracy**
- **postrzeganie przez pryzmat choroby**
- **wyparcie ze świadomości faktu, że jest się chorym**
- **niechęć społeczeństwa do odmienności**

Obawy te są uzasadnione, ponieważ aż 41 proc. badanych przyznało, że z powodu choroby musiało zmienić pracę.



Dziękujemy za zapoznanie się z raportem na temat sytuacji osób z chorobą Fabry'ego w Polsce. Wierzymy, że przybliżenie problemów, z którymi się zmagamy, pomoże nam w ich rozwiązaniu. Dlatego zwracamy się z prośbą o wsparcie naszych działań oraz udostępnienie wyników raportu na temat choroby Fabry'ego. Zapraszamy też do kontaktu ze Stowarzyszeniem Rodzin z Chorobą Fabry'ego.

 **Adres korespondencyjny**

ul. Słowicza 10/5,  
53-320 Wrocław

 **Email**

romekmichalik@poczta.onet.pl