

WYKŁADY I DEBATA O ZESPOLE TURNERA (ZT)

(refleksje, wnioski)

I

16 września 2013 r. Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera zorganizowało w ramach IV Poznańskiego Tygodnia Organizacji Pozarządowych spotkanie/debatę na temat aktualnego stanu i potrzeb dalszego ulepszania funkcjonujących w Wielkopolsce oraz zasad leczenia i pozamedycznych form wspomaganie osób z zespołem Turnera.

Pięciogodzinne spotkanie odbyło się w „Centrum Bukowska” przy ulicy Bukowskiej 27/29 w Poznaniu. Impulsem do debaty były wykłady współpracujących ze Stowarzyszeniem profesjonalistów-naukowców, którzy zaprezentowali:

1. **Prof. dr hab. med. Marek Niedziela** (Kierownik Kliniki Endokrynologii i Reumatologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, członek Zespołu Koordynacyjnego ds. Stosowania Hormonu Wzrostu): **„Zagadnienia współczesnej opieki nad dziewczynkami z zespołem Turnera”**;
2. **Prof. dr hab. med. Katarzyna Łącka** (Katedra Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego): **„Wielospecjalistyczna opieka medyczna nad dorosłą pacjentką z zespołem Turnera”**;
3. **Dr. hab. Anna Jakoniuk-Diallo** (Zakład Psychopatologii Dziecka UAM w Poznaniu): **„Podstawy, znaczenie oraz możliwości polepszenia w Wielkopolsce psychologicznego i pedagogicznego wsparcia dla osób z zespołem Turnera”**;
4. **Dr Marcin Princ** (Wydział Prawa i Administracji UAM w Poznaniu, członek Wielkopolskiego Centrum Poradnictwa Prawno-Obywatelskiego prowadzonego przez Wielkopolską Radę Koordynacyjną ZOP w Poznaniu): **„Ochrona osób z zespołem Turnera w różnych okresach życia. Zarys rozwiązań administracyjno-prawnych”**.

Następnie autorzy, bardzo interesujących i prezentujących najnowszą wiedzę o zespole Turnera, wykładów przeprowadzili z udziałem członków Stowarzyszenia i zaproszonych gości DEBATĘ na temat: **„Co już osiągnęliśmy, a co należałoby usprawnić/zmienić w funkcjonujących w Wielkopolsce zasadach leczenia i pozamedycznych formach wspomaganie, aby postulat pełnego fizycznego, psychicznego i społecznego dobrostanu stał się realną szansą osób z zespołem Turnera?”**

Jakie najistotniejsze refleksje i propozycje usprawnień wynikają z treści wykładów i debaty?

Zespół Turnera (ZT) - wrodzona choroba powodowana brakiem lub zmianami budowy jednego z 2 chromosomów płciowych X - nie może już dzisiaj służyć jako rodzaj pseudonaukowego argumentu, którym usprawiedliwia się wszelkie przypadki odrzucenia, wykluczenia społecznego czy wegetacji osób tym zespołem dotkniętych i zepchniętych na marginesy normalnego życia. W rozwiązywaniu problemów osób dotkniętych zespołem Turnera dokonał się, głównie w ostatnim ćwierćwieczu, ogromny postęp, którego wyrazem są:

- **wdrożenie nowoczesnych metod diagnozy ZT**, co decyduje o możliwości jak najwcześniejszego rozpoczęcia zabiegów łagodzenia wad wrodzonych i leczenia wielu chorób współistniejących w ZT;
- **wprowadzenie terapii hormonem wzrostu (GH) oraz metod hormonalnej terapii zastępczej (HTZ)**, co umożliwia dziś łagodzenie najdotkliwiej odczuwanych skutków zespołu Turnera w postaci *niedoboru wzrostu i upośledzonej seksualności*;
- **odrzućenie w wyniku postępu badań naukowych bezpodstawnych przekonań o nieuchronnym związku zespołu Turnera z upośledzeniem umysłowym**;
- **współdziałanie liczących się w świecie profesjonalistów – autorytetów w problematyce ZT** i opracowywanie przez nich oraz aktualizowanie *standardów/wytycznych* prowadzenia przypadków zespołu Turnera;
- **rozwój ruchu stowarzyszeń zespołu Turnera**

Efektom tego postępu są również korzystne zmiany w podejściu do problemów osób zespołem Turnera w Polsce, czego widomymi dowodami są:

- **wdrożenie „Ogólnopolskiego programu leczenia niedoboru wzrostu dzieci i młodzieży** w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera, przewlekłej niewydolności nerek i zespołu Willego Pradera przez zastosowanie hormonu wzrostu”;
- **przyjęcie zasady refundacji bardzo wysokich kosztów leczenia hormonem wzrostu** początkowo przez Ministerstwo Zdrowia, a obecnie przez NFZ;
- **wyodrębnienie krajowej sieci tzw. ośrodków referencyjnych** (klinik lub oddziałów szpitalnych wieku rozwojowego), uprawnionych do refundowanego leczenia hormonem wzrostu i zapewniających leczonym niezbędną specjalistyczną opiekę medyczną;
- **Powołanie Zespołu Koordynacyjnego specjalistów** kwalifikującego chorych do refundowanego leczenia hormonem wzrostu
- doprowadzenie przez prof. dr hab. med. Tomasza E. Romera wraz z zespołem współpracowników- do zainicjowania działań stowarzyszenia rodziców i opiekunów dzieci z ZT oraz dorosłych osób z tym zespołem.

Wszystko to sprawia, że obecnie przeciętna polska rodzina, w której ma się urodzić lub już urodziła się dziewczynka z zespołem Turnera, może z optymizmem postrzegać jej przyszłość.

Dzięki postępom w medycynie i innych naukach zespół Turnera postrzegamy obecnie jako **złożony problem terapeutyczny i społeczny**, którego rozwiązanie wymaga wielospecjalistycznej opieki medycznej skojarzonej z pomocą profesjonalistów z takich dziedzin jak zwłaszcza: psychologia, pedagogika, polityka społeczna, socjologia czy prawo. Dlatego istotą współczesnego holistycznego podejścia do problemów osób z zespołem Turnera jest dążenie do objęcia tych osób **systemem skojarzonego wspomaganie rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego, który w podstawowych założeniach integruje:**

- **wielospecjalistyczną opiekę medyczną**, na którą składają się nowoczesne procedury diagnostyczne i terapeutyczne, dostosowane do **całego okresu życia osób z ZT**, świadczone przez specjalistów doskonale znających specyficzne problemy zdrowotne stwarzane przez zespół Turnera;

- **wsparcie psychologiczne/pedagogiczne** udzielane przez specjalistów-znawców problematyki zespołu Turnera: rodzicom dzieci z ZT, dzieciom, młodzieży i dorosłym osobom z tym zespołem;
- **wzmocnienie oparcia społecznego i prawnego** zapewniającego osobom z ZT pomoc: 1) w egzekwowaniu przysługujących im praw, zwłaszcza praw **równości** w edukacji, życiu zawodowym i społecznym; 2) w kształtowaniu przychylnych im postaw społecznych; 3) w sytuacjach szczególnych – wsparcie materialne.
- **pomoc stowarzyszeń zespołu Turnera**, która polega głównie na: 1) wyrażaniu wobec odpowiednich decydentów potrzeb i dążeń swoich podopiecznych; 2) integrowaniu środowiska osób związanych z zespołem Turnera; 3) prowadzeniu w tym środowisku działalności informacyjno-edukacyjnej oraz samopomocowej; 4) współdziałaniu z profesjonalistami/naukowcami rozwiązującymi wielorakie problemy zespołu Turnera. 5) pomocy podopiecznym w uzyskaniu bezpłatnej pomocy prawnej; 6) współpracy z mediami w celu kształtowania w społeczeństwie postaw empatii wobec osób z zespołem Turnera.

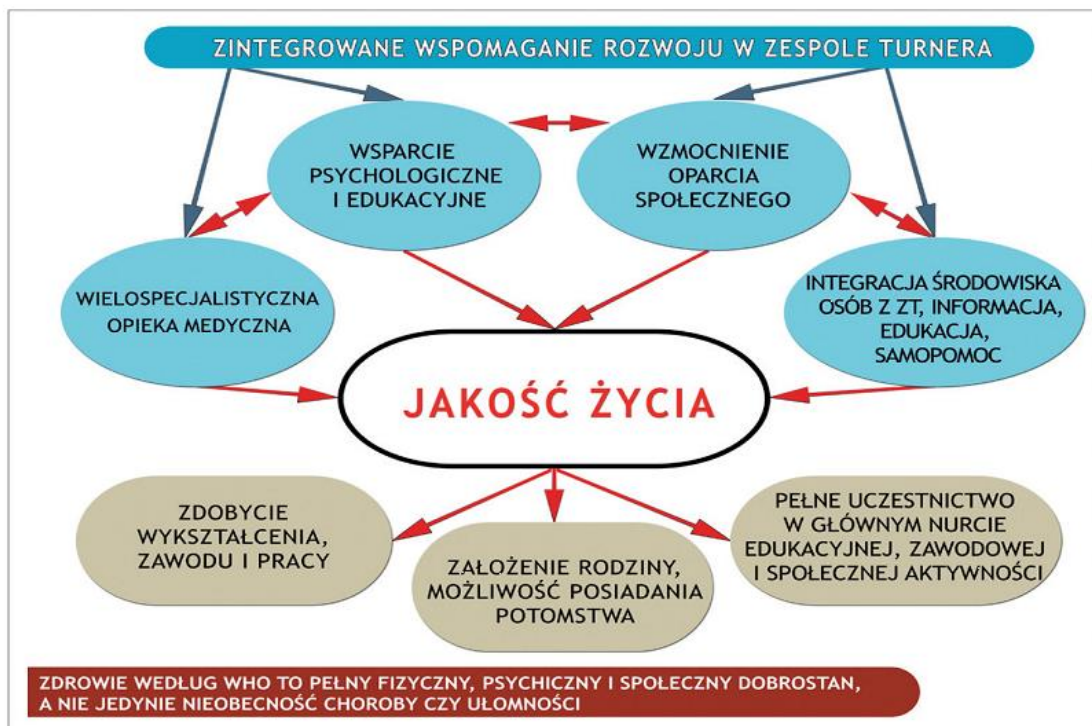
Celem głównym tak sformułowanego systemu wspomagania jest stworzenie ogółowi osób z zespołem Turnera warunków harmonijnego rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego:

- **chroniącego przed niepełnosprawnością i wykluczeniem społecznym,**
- **stwarzającego szansę na jakość życia nie różniącą się istotnie od osiągniętej przez ludzi zdrowych.**

W praktyce oznacza to:

- **umożliwienie zdobycia wykształcenia, zawodu i podjęcia pracy;**
- **przygotowanie do założenia rodziny i posiadania dzieci w drodze adopcji lub wspomaganego rozrodu;**
- **zapewnienie warunków pełnej integracji społecznej osób z ZT, opartej na poczuciu własnej wartości i umożliwiającej uczestnictwo w głównym nurcie aktywności edukacyjnej, zawodowej i społecznej.**

Ten cel główny znalazł się u podstaw stworzonego przez działaczy naszego Stowarzyszenia i współpracujących z nimi naukowców systemu skojarzonego wspomagania osób z zespołem Turnera. Zapisany został również w naszym statucie – ze wskazaniem dróg wiodących do jego osiągnięcia.



Opracowanie: lek. Małgorzata Ławniczak- Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera; prof.. dr hab. med. Katarzyna Łącka – Katedra Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

II

Zarówno treści wykładów, jak i debaty wskazują na celowość koncentrowania kolejnych działań usprawniających właśnie na gruncie i wokół systemu skojarzonego/zintegrowanego wspierania osób z zespołem Turnera. Patrząc na konieczne działania naprawcze z punktu widzenia Wielkopolskiego Stowarzyszenia Wsparcia w Zespole Turnera, wskazuje się najczęściej na następujące słabości/problemy:

- wciąż jeszcze liczne przypadki spóźnionej diagnozy ZT;
- niedocenywanie i słabości wsparcia psychologicznego i pedagogicznego;
- niedocenywanie odpowiednio dostosowanej roli kontrolowanej aktywności fizycznej dla dziewcząt i kobiet z ZT;
- nieadekwatne do potrzeb i możliwości przygotowanie dziewcząt do przejścia w dorosłość;
- brak jednoznacznie sprecyzowanych wytycznych/standardów struktur opieki medycznej i wsparcia dla kobiet z ZT;
- liczne przypadki tzw. dyskryminacji genetycznej osób z zespołem Turnera, rzadkie przypadki syntonii i empatii.
- zbyt słaby wpływ stowarzyszenia zespołu Turnera na procesy decyzyjne dotyczące środowiska jego działania.

W toku żywej i kompetentnej debaty zgłoszono w tych sprawach szereg cennych propozycji i wniosków. Oto kilka przykładów:

1. Wiadomo, jak wielce traumatycznym przeżyciem dla rodziców jest informacja o zdiagnozowaniu u ich dziecka zespołu Turnera. Nie może to

być, jakże często spotykana, informacja w rodzaju: „urodziła pani niepełnowartościowe dziecko”. **Rodzicom należy zapewnić kompetentną, kompleksową informację o zespole Turnera i wspomaganie rozwoju ich dziecka, o możliwości wystąpienia pozytywnych czy negatywnych objawów rozwojowych i zalecanym postępowaniu rodziców w takich przypadkach.** Obok psychologa/pedagoga, powinien w tym spotkaniu uczestniczyć przedstawiciel stowarzyszenia osób z zespołem Turnera, przedstawiciel rodziny już wychowującej dziecko z tym zespołem,, a także kobieta z ZT. Rodzicom powinno się stworzyć możliwość zadania podczas takiego spotkania tyłu pytań, ile uznają za celowe..

2. Bardzo ważne są również propozycje dotyczące koniecznej poprawy **efektywności wsparcia psychologicznego i pedagogicznego.** Znaczenie, zakres i metody realizacji tego wsparcia są już dzisiaj dobrze poznane, jednak wciąż mało doceniane i stosowane. Przeważa za to bezpodstawne przekonanie o nieodłącznym związku upośledzenia umysłowego z zespołem Turnera. Pokonanie tych i podobnych barier wymaga przygotowania przez Stowarzyszenie, we współpracy z ludźmi nauki, odpowiedniego programu informacyjno-edukacyjnego o specyficznych dla zespołu Turnera uwarunkowaniach procesów poznawczych, wykonawczych i socjopsychologicznych. Główni adresaci to: sfera edukacji i wychowania, urzędy pracy oraz organizacje pracodawców.
3. W rzędzie ważnych problemów do rozwiązania, **problemem najtrudniejszym jest organizacja wielospecjalistycznej opieki medycznej, powiązanej z pozamedycznymi formami wsparcia, dla kobiet z zespołem Turnera.** Nasz dobry, odpowiadający standardom rozwiniętych krajów świata poziom opieki zdrowotnej nad dziewczynkami z zespołem Turnera, urywa się nagle z chwilą osiągnięcia przez pacjentkę 18 roku życia. Pacjentka, przechodząc spod wielospecjalistycznej opieki doświadczonych w prowadzeniu przypadków ZT lekarzy i terapeutów, trafia nagle i najczęściej pod opiekę rzadko posiadających doświadczenie i aktualną wiedzę o zespole Turnera lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej/rodzinnych. Pogarsza tę sytuację brak obowiązujących w Polsce standardów prowadzenia dorosłych osób z ZT mimo, iż w światowym piśmiennictwie nie brakuje przykładów tego rodzaju standardów/zaleceń. Nie brakuje też argumentów o potrzebie tworzenia odpowiedniej infrastruktury terapii i wsparcia dla dorosłych pacjentek z ZT.
 - **Braki infrastruktury terapii i wsparcia, adekwatnej do specyficznych problemów psychosomatycznych dorosłej populacji osób z ZT, niweczą terapeutyczne i społeczne efekty osiągnięte znacznym nakładem środków w wieku rozwojowym.**
 - **Niedostatki te są przyczyną niższej jakości życia oraz wyższej niż w populacji ogólnej zachorowalności i umieralności kobiet z ZT.**
 - **Podkreśla się również, że z rosnącym wiekiem pacjentek następuje nie złagodzenie, lecz zaostrzenie wielu problemów zdrowotnych. Dlatego wszystkie problemy zdrowotne zidentyfikowane u pacjentek w wieku rozwojowym powinny być monitorowane i leczone w wieku dorosłym.**
 - **Powinny to zapewniać wysokospecjalistyczne poradnie/centra dla dorosłych pacjentek z ZT, współpracujące z prowadzącymi te pacjentki „na co dzień” lekarzami podstawowej opieki zdrowotnej/rodzinnymi.**

- Służyć temu powinno zorganizowane i odpowiednio udokumentowane przechodzenie pacjentek spod opieki pediatrycznej pod opiekę specjalistów przejmujących tę pacjentkę.

Wobec takiej argumentacji Stowarzyszenie ponowi swoje starania w Ministerstwie Zdrowia i w NFZ o zorganizowanie w Poznaniu regionalnego specjalistycznego centrum terapii i wsparcia dla kobiet z ZT.

III

Godzi się tutaj podkreślić, że niniejsza relacja dotyczy tylko części poruszanych w wykładach i debacie problemów terapii i wsparcia osób z zespołem Turnera. **Całość tej problematyki, jak również stanowisko wyrażone przez doroczne Walne Zebranie Członków Stowarzyszenia oraz oceny i sugestie głosów doradczych wspierających działania Stowarzyszenia profesjonalistów/naukowców zostanie uwzględniona w 3-letnim programie pracy Stowarzyszenia. Program ten, przygotowany przez zespół najbardziej aktywnych członków i członkinie Stowarzyszenia, skonsultowany z jego Radą Naukową, będzie w poszczególnych częściach uzgadniany z odpowiednimi strukturami Samorządu Województwa Wielkopolskiego oraz Samorządu Miasta Poznania. Będzie również przedmiotem konsultacji z Wielkopolską Izbą Lekarską oraz Okręgową Izbą Pielęgniarek i Położnych w Poznaniu. Odpowiednio do postępu konsultacji, poszczególne części programu będą publikowane na stronie internetowej Stowarzyszenia.**