

PROF. TOMASZ GRODZICKI. Sherlock Holmes wśród lekarzy

Maria Mazurek
maria.mazurek@polskapress.pl



Dociekliwy lekarz

Prof. Tomasz Grodzicki, ordynator oddziału chorób wewnętrznych Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, prorektor ds. Collegium Medicum, został nagrodzony za stworzenie programu diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

Co to znaczy: choroba rzadka?

Taka, która występuje rzadziej niż u jednego na dwa tysiące ludzi. Przy czym z tą częstotliwością bywa bardzo różnie. Są choroby rzadkie, na które cierpi kilka tysięcy Polaków, jak mukowiscydoza. Są i takie, na które cierpi kilku Polaków, jak choroba Pompego.

Co to za choroba?

Metaboliczna. Dochodzi w niej do niewłaściwego odkładania się glikogenu w sercu, w nerkach, w naczyniach krwionośnych.

A najdziwniejsza z chorób rzadkich?

Jest całe mnóstwo zaskakujących przypadków. Prowadzimy na przykład pacjenta, który żyje bez żyły wrotnej - to żyła, która doprowadza krew do wątroby. Spodziewałaby się pani, że można bez niej w ogóle funkcjonować? A mamy tego człowieka pod obserwacją już kilkanaście lat. Takich przypadków na całym świecie było opisanych zaledwie koło stu.

Ile osób w Polsce cierpi na choroby rzadkie?

Nie wiadomo. Problem w tym, że w Polsce nie dysponujemy żadnymi ujednoliconymi rejestrami, co po części wynika z przepisów RODO, które znacznie utrudniają gromadzenie takich danych, po drugie - nie do końca wiadomo, kto miałby takie rejestry prowadzić. Możemy ostrożnie szacować, że na choroby rzadkie cierpi co najmniej kilkadziesiąt tysięcy ludzi w Polsce, w całej Europie co najmniej kilka milionów. Chorób rzadkich mamy dzisiaj około ośmiu tysięcy; ta liczba oczywiście wzrasta, co chwilę po-



Prof. Tomasz Grodzicki

jawiają się nowe badania, które stwierdzają istnienie kolejnej jednostki.

Pan przygotował program diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Na czym on polega?

Ponad 10 lat temu stworzyliśmy ośrodek, do którego trafiają pacjenci, którzy mają rozpoznaną chorobę rzadką lub ci, którzy nie mają żadnego rozpoznania, krążą od lekarza do lekarza w poszukiwaniu diagnozy. Przez ten czas zgłosiło się do nas już kilka tysięcy chorych, głównie z dolegliwościami neurologicznymi. Niestety, przez pandemię trafiało do nas mniej pacjentów.

Jak chorzy dowiadują się o tym ośrodku działającym przy Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie?

Głównie za sprawą skierowań od lekarzy pierwszego kontaktu lub lekarzy specjalistów z całej Polski, którzy mają problem z postawieniem rozpoznania.

Ale najpierw ci lekarze muszą wiedzieć, że taki ośrodek w ogóle istnieje.

Parę lat temu prowadziliśmy akcję promocyjną, aby tę świadomość rozbudzić. Teraz system opieki nad takimi pacjentami powoli się w Polsce się zmienia, powstają ośrodki referencyjne dla poszczególnych chorób rzadkich. My w szpitalu mamy teraz trzy takie ośrodki: jeden w zakresie chorób neurologicznych, drugi w zakresie chorób metabolicznych, trzeci w zakresie chorób immunologiczno-alericznych.

Dlaczego jest problem z diagnozowaniem chorób rzadkich?

Bo to nie tak, że to pacjent ma rozpoznanie wypisane na czole lub jednoznacznie wychodzi ono z krwi. Tu często nie ma jednego markera, który pomoże nam stwierdzić lub wykluczyć taką chorobę. Do tego dochodzi mnogość i rzadkość tych dolegliwości. Diagnoza jest skomplikowana, często wymaga konsultacji wielu specjalistów, badań genetycznych (w tej dziedzinie jest ogromny postęp, ale wciąż jesteśmy na początku drogi). Na szczęście Szpital Uniwersytecki w Krakowie jest ide-

alnym miejscem, w którym - korzystając z pomocy wielu fachowców - można starać się diagnozę postawić. „Starać się”, bo my często wciąż nie wiemy, co pacjentowi jest, mimo że wiele osób nad tym myśli. Medycyna uczy pokory.

Co jeszcze robicie, by poprawić diagnozowanie tych chorób?

Prowadzimy zajęcia z zakresu chorób rzadkich dla studentów medycyny oraz różne działania edukacyjne skierowane do lekarzy pierwszego kontaktu i specjalistów. Nie jesteśmy w tym zresztą sami, różne ośrodki akademickie je prowadzą.

I po takim szkoleniu lekarze są w stanie rozpoznać te choroby?

Nie do końca chodzi o to. Niektóre z tych chorób są tak rzadkie, że trudno oczekiwać, żeby lekarz pierwszego kontaktu czy lekarz specjalista znał je wszystkie - nawet po wielu szkoleniach. Więc najważniejsze, żeby wzbudzić w lekarzach świadomość, że być może pojawia-

się u nich pacjenci z chorobami rzadkimi, których należy odesłać do ośrodka specjalistycznego. Chcemy, żeby u lekarzy spotykającymi się z nietypowymi objawami pacjenta, zaświeciła się ostrzegawcza lampka: to może być choroba rzadka.

Powiedzmy, że trafia do was taki pacjent, diagnozujecie go. I co dalej? Jak wygląda leczenie?

Niestety, zazwyczaj możemy leczyć pacjenta jedynie objawowo. Na większość chorób rzadkich nie ma przy czynowego leczenia. A nawet, jeśli jest, to pojawiają się problemy z jego dostępnością i ceną - koszt leczenia może przekraczać milion złotych rocznie. Pacjenci cierpiący na część z tych chorób - ale nie wszystkie - mogą zostać objęci programem Narodowego Funduszu Zdrowia.

Dlaczego jest taki problem z leczeniem chorób rzadkich?

Gdy na świecie wybuchła pandemia SARC-CoV-2, zakażenie dotyczyło potencjalnie kilku miliardów ludzi. Błyskawicznie stworzono kilka szczepionek, które - z racji skali produkcji - mogą być sprzedawane po kilka, kilkanaście dolarów. Z chorobami rzadkimi jest dokładnie odwrotnie. Dotykają tak niewielkiej części populacji, że firmom farmaceutycznym po prostu nie opłaca się produkować leków na nie, bo wprowadzenia każdego leku wiąże się przecież z wielkimi kosztami i badaniami klinicznymi (które dodatkowo muszą być przeprowadzone na odpowiedniej liczbie pacjentów, o co w tym wypadku - z wiadomych względów - ciężko). To się firmom farmaceutycznym po prostu nie kalkuluje. Na szczęście pojawiają się pewne rozwiązania systemowe: ulgi i zachęty dla firm farmaceutycznych, aby pochyliły się nad zagadnieniem chorób rzadkich. Poza tym w ostatnich latach mamy ogromny postęp w zakresie genetyki (też produkcji leków „naprawiających” uszkodzone geny), więc można liczyć, że sytuacja tej grupy pacjentów będzie się sukcesywnie poprawiać.

Pacjenci, których diagnozujecie, wreszcie czują ulgę?

Często tak się dzieje, szczególnie że trafiają do nas ludzie, którzy czasem przez bardzo wiele lat walczyli o diagnozę, chodzili do różnych lekarzy, byli zdezorientowani, w wiecznych napięciach, zmęczeni. Niestety bywa też tak - jeśli nie jesteśmy w stanie zaproponować pacjentom skutecznego leczenia - że rozpoznanie przynosi dyskomfort. My, lekarze, może mamy wtedy satysfakcję na polu klinicznym, ale brakuje nam tej na polu ludzkiej, która jest dla nas najważniejsza. Chyba każdy z nas wybrał ten zawód po to, by pomagać ludziom, widzieć, jak dzięki leczeniu życie pacjentów jest lepsze, dłuższe, spokojniejsze, bardziej komfortowe.

Pan od dziecka wiedział, że chce robić właśnie to?

Nie. Jako młody chłopak chciałem zostać historykiem, bardzo ciekawią mnie losy Polski. Marzyłem jeszcze, by prowadzić schronisko w górach. W liceum zacząłem interesować się medycyną; szukałem potwierdzenia, czy to rzeczywiście dla mnie, więc po trzeciej klasie poszedłem na praktykę wakacyjną, jako salowy, na tak zwaną „czerwoną chirurgię”. To mnie przekonało do medycyny.

Pan zajmuje się chorobami rzadkimi, geriatrią, chorobami krążeniowymi. To są specjalizacje, w których lekarz dość często spotyka się ze śmiercią pacjenta. Tak.

Jak pan sobie z tym radzi?

Najważniejsze, żeby zaakceptować, że śmierć istnieje, że nie będziemy żyć w nieskończoność. Ale też zrozumieć, że na każdym etapie życia - również na etapie tej nie-modnej, niemedialnej starości - można żyć bez bólu, bez fizycznego cierpienia, w miarę możliwości komfortowo. Jeśli prowadzimy pacjenta w ostatniej fazie życia, koncentrujemy się na tym, żeby ulżyć mu w cierpieniu - niezależnie od tego, czy mówimy o kimś, kto ma 30, 50 czy 90 lat.

Możliwe jest stworzenie takich warunków, że człowiek jest pogodzony ze śmiercią?

(Chwila ciszy) Myślę, że nikt nie chce umierać. ©©