

WYDARZENIA**Interdyscyplinarna opieka nad dzieckiem niepełnosprawnym**

Komisja Nauk Medycznych Oddziału Polskiej Akademii Nauk w Lublinie we współpracy z Uniwersytetem Medycznym w Lublinie po raz piąty w październiku 2011 roku zorganizowała Ogólnopolską Konferencję Naukowo-Szkoleniową „Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego”. Jest to wyjątkowa w skali kraju interdyscyplinarna konferencja, będąca forum wymiany doświadczeń między specjalistami z różnych dziedzin – zarówno nauk medycznych, jak również nauk społecznych. W czasie spotkań naukowych dochodzi do wzajemnej wymiany doświadczeń i metod działania pomiędzy specjalistami z różnych dziedzin, co przyczynia się do wspierania rozwoju dziecka niepełnosprawnego.

Termin „niepełnosprawność” może być wielorako rozumiany i definiowany: – ogólnie (osoba niepełnosprawna to osoba, która z powodu urazu, choroby lub wady wrodzonej ma poważne trudności albo nie jest w stanie wykonywać czynności, które osoba w tym wieku zazwyczaj jest zdolna wykonywać), - szczegółowo (zależnie od rodzaju niepełnosprawności) - lub sporządzany do określonych celów (np. zatrudnienia czy statystycznych).

W większości przypadków dane statystyczne odnoszą się tylko do osób niepełnosprawnych pobierających zasiłek pielęgnacyjny lub dzieci uczęszczających do szkół specjalnych czy klas integracyjnych. Niewiele państw na świecie posiada dokładne dane na temat liczby osób niepełnosprawnych i rozmiaru niepełnosprawności. Polskie dane statystyczne dostępne i publikowane w ostatnich latach mówią o różnych wskaźnikach dzieci niepełnosprawnych – od 3.8% do prawie 16%. Ostatnia liczba określa całą populację w wieku 0-19 lat z chorobami przewlekłymi, w której większość nie ma orzeczenia o niepełnosprawności, a ma całkowicie lub poważnie ograniczoną zdolność do wykonywania czynności podstawowych.

Dzieci niepełnosprawne są oczywiście mniejszością wśród dzieci zdrowych - ale ich problemy specyficznych potrzeb społecznych, w tym edukacyjnych i zdrowotnych, nie są marginalne. Stopień w jakim rozwiązywane są problemy zaspokajania potrzeb społecznych dzieci niepełnosprawnych można traktować jako przesłankę oceny funkcjonowania całego systemu opieki w danym kraju. Uczestnicy naszych konferencji podkreślają konieczność organizowania takich interdyscyplinarnych spotkań, z których czerpią wiele korzyści. Zakład Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie oraz Oddział PAN w Lublinie prowadzą stałe działania w kierunku monitorowania i poprawy sytuacji społecznej dzieci niepełnosprawnych w Polsce. Organizowane są akcje informacyjne,

wykłady otwarte, projekty naukowo-badawcze z udziałem organizacji pozarządowych, skupiających rodziny z dziećmi niepełnosprawnymi, a także cykliczne publikacje w formie monografii.

Urodzenie dziecka chorego stanowi najczęstszą przyczynę zgłaszania się rodziców do poradni specjalistycznych. Wspieranie możliwości rozwojowych dziecka niepełnosprawnego wymaga z jednej strony wczesnej diagnostyki, niemal nieustającej rehabilitacji, edukacji, psychoterapii i wsparcia w funkcjonowaniu społecznym – z drugiej strony program ten może być zrealizowany tylko poprzez współdziałanie i integrację specjalistów z zakresu medycyny, logopedii, psychologii, rehabilitacji, edukacji i szeroko pojętej terapii – tym celom służy nasza konferencja.

W większości przypadków leczenie wymaga precyzyjnego rozpoznania. Nie w każdym podręczniku można jednak znaleźć opisy podstawowych objawów klinicznych, co utrudnia ustalenie rozpoznania. Z drugiej strony, rozpoznanie postawione zbyt wcześnie, szczególnie w przypadkach niejasnych, dopiero z pewnego dystansu czasu umożliwia jego rewizję i dalszą krytyczną ocenę różnicową przebiegu choroby. Dobrze opracowana diagnostyka laboratoryjna i kliniczna przynosi zadowolenie pacjentowi i lekarzowi. Lekarz zdobywa w ten sposób doświadczenie, dzięki któremu może prowadzić celowane, przyczynowe leczenie chorego dziecka. Na podstawie danych klinicznych lekarz formułuje problem diagnostyczno-różnicowy, który następnie rozwiązywany jest przy pomocy nowoczesnych technik diagnostyki laboratoryjnej, w tym analizy sekwencji DNA całego genomu pacjenta – prowadzonych w Zakładzie Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie. Drogi poszukiwania i rozważania możliwej diagnozy poszczególnych przypadków chorobowych dostarczają nowych doświadczeń naukowych. Z pojedynczych obserwacji klinicznych i diagnostycznych można wyprowadzić naukowe wnioski, które tworzą dalszy postęp praktycznej wiedzy medycznej. Uczestnicy naszych Konferencji dzielą się swoimi sukcesami i porażkami – problemami związanymi z diagnostyką i rozpoznaniem klinicznym u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną i/lub niepełnosprawnością fizyczną.

Duże nadzieje w leczeniu chorób przewlekłych dzieci niepełnosprawnych dają wyniki badań komórek macierzystych o charakterze embrionalnym, które mogą zostać potencjalnie zastosowane w regeneracji uszkodzonych tkanek. Problemem jest właściwy dobór komórek macierzystych dla korekty wcześniej diagnozowanych chorób dzieci. Komórki macierzyste są wykorzystywane w leczeniu zespołów wad uwarunkowanych genetycznie, urazów, nowotworów, chorób o podłożu niedokrwinnym, cukrzycy oraz wielu innych stanów, w których uszkodzenie tkanek wystąpiło na skutek zadziałania czynników zewnętrznych, choroby lub zabiegów terapeutycznych. Komórki macierzyste były zastosowane m.in. do leczenia genetycznie uwarunkowanych hemoglobinopatii, ciężkich niedoborów odporności i w mózgowym porażeniu dziecięcym. Badania te, prowadzone m.in. w Zakładzie Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego

w Lublinie, rozpoczynają nową erę leczenia chorób człowieka i wpisują się w rozwój nowych gałęzi medycyny – medycynę regeneracyjną i medycynę personalizowaną.

W nowoczesnych, demokratycznych państwach życie ludzi niepełnosprawnych dalekie jest już od bierności i wykluczenia z życia społecznego – staje się życiem pełnym z różnymi formami aktywności. Eksperti przyznają, że trzeba zaostrzyć prawo i przeprowadzać kampanie społeczne, w celu dotarcia z problemem do różnych grup wiekowych w społeczeństwie w celu kształtowania właściwych, tj. nastawionych na tolerancję, postaw społecznych.

Stosunek do ludzi niepełnosprawnych zmienił się wraz z rozwojem cywilizacji. Do przeszłości należą fakty ukrywania osób niepełnosprawnych przed światem. Osoby niepełnosprawne zaczynają powoli wychodzić na ulicę, uczęszczać do szkół i pracować. Rodzina, w której znajduje się dziecko niepełnosprawne próbuje je zaakceptować, a co za tym idzie zmienić swój sposób myślenia i systemy wartości. Dużym problemem jest jednak nadal sytuacja ekonomiczna rodziny i jej warunki mieszkaniowe. Od sytuacji ekonomicznej rodziny zależy również pozycja dziecka niepełnosprawnego, stopień zaspokojenia potrzeb członków tej rodziny i warunków rozwoju dzieci, w tym dzieci niepełnosprawnych. Niepełnosprawność dziecka często pogarsza sytuację ekonomiczną rodziny – w Polsce 2/3 matek dzieci niepełnosprawnych przerywa pracę zawodową i poświęca się wyłącznie dziecku niepełnosprawnemu. Dziecko niepełnosprawne wymaga stałego leczenia i rehabilitacji, specjalnej diety, sprzętu rehabilitacyjnego, opłacania rehabilitantów i terapeutów – co powoduje dalsze zubożenie rodziny i często dalsze problemy z opieką i leczeniem.

Kolejna - szósta - Konferencja Naukowo-Szkoleniowa „Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego”, organizowana przez Komisję Nauk Medycznych Lubelskiego Oddziału Polskiej Akademii Nauk we współpracy z Zakładem Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, planowana jest w roku 2013.

Zapraszamy do czynnego uczestnictwa i wzajemnej wymiany doświadczeń, co na pewno przyczyni się do interdyscyplinarnego wsparcia i rozwoju dzieci niepełnosprawnych w naszym kraju.

Janusz Kocki

Dr hab. n. med. Janusz Kocki, prof. UM w Lublinie jest pracownikiem Zakładu Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie i przewodniczącym Komisji Nauk Medycznych Oddziału PAN w Lublinie.