ISSN 1429-8287

MATIO

KWARTALNIK FUNDACJI POMOCY RODZINOM I CHORYM NA MUKOWISCYDOZĘ

PISMO BEZPŁATNE

nr 2 (112) 2026

Łapiąc oddech – najbardziej łamiąca serce choroba płuc (str. 3)

XXV Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy – relecja z przebiegu kampanii (str. 8)

Konferencja „Choroby rzadkie – więcej niż możesz sobie wyobrazić” (str. 10)

Bezterminowe orzeczenia o niepełnosprawności (str. 13)

Między diagnozą a decyzją (str. 16)

Dieta i trening w mukowiscydozie w erze leków przyczynowych (str. 22)

mukowiscydoza

OD REDAKCJI

Za nami pierwsze półrocze, które dla naszej Fundacji było bardzo intensywne, pełne działań, spotkań i ważnych inicjatyw, o których przeczytacie w naszym czasopiśmie.

A to dopiero początek! Kolejne miesiące zapowiadają się jeszcze bardziej wyjątkowo i pracowicie, ponieważ przed nami uroczyste obchody 30-lecia Fundacji MATIO. Przygotowujemy wiele wydarzeń, akcji i niespodzianek, które będziemy chcieli przeżywać razem z Wami.

Już dziś zapraszamy do śledzenia naszych mediów społecznościowych oraz strony internetowej, to pozwoli Wam na aktywny udział w nadchodzących wydarzeniach a będzie się działo!

Przed nami czerwiec, koniec roku szkolnego zbliża się wielkimi krokami, już dziś życzymy wszystkim udanych podróży, spokojnego odpoczynku i pełnych uśmiechu wakacji.

Paweł Wójtowicz

MATIO 2/2026 (112)

Redaktor Naczelny:
Paweł Wójtowicz

Zespół Redakcyjny:
Renata Dropińska, Ada Bryś

Współpraca:
Patrycja Kłysz, Adrianna Szawel

Adres redakcji:
30-507 Kraków, ul. Celna 6
tel./fax (12) 292 31 80
www.mukowiscydoza.pl
e-mail: krakow@mukowiscydoza.pl

Opracowanie graficzne:
Jacek Zieliński

Druk:
Drukarnia Technet, Kraków

Wydawca:
Fundacja MATIO (nakład: 6000 egz.)

Redakcja nie odpowiada za treść ogłoszeń i reklam.

Redakcja zastrzega sobie prawo do skracania i opracowania edytorskiego nadesłanych tekstów oraz do dokonywania zmian w przysłanych tekstach (korekta, tytuł, nagłówki itp.), jednak bez naruszania zasadniczej treści publikacji. Tekstów nadesłanych nie zwracamy. Nadesłanie tekstu nie jest równoznaczne z jego opublikowaniem. Za treść nadesłanej publikacji naruszającej prawa autorskie, odpowiedzialność ponoszą autorzy nadsyłanych prac.

Czasopismo dofinansowane ze środków PFRON w ramach programu „Wspieramy aktywność”

Państwowy Fundusz Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych

Boże,
użycz mi pogody ducha,
abym pogodził się z tym,
czego nie mogę zmienić,
odwagi,
abym zmieniał to, co mogę,
i mądrości,
bym odróżniał jedno
od drugiego.

MATIO®

FUNDACJA POMOCY RODZINOM I CHORYM NA MUKOWISCYDOZĘ

Na okładce: Kacper Kuszewski, Ambasador Fundacji Matio, podczas sesji nagraniowej materiałów informacyjnych do kampanii Tygodnia Mukowiscydozy, z podopieczną Fundacji, Krysią.

Łapiąc oddech.

Nasze niezwykłe płuca, ich siła, słabości i przyszłość

(Część IV. Życie, miłość i płuca

Rozdział 15. Mukowiscydoza, najbardziej łamiąca serce choroba płuc)

część 2

W 2011 r. Shelley Dobson miała trzydzieści lat, a każdy dzień jej życia był naznaczony mukowiscydozą. Mukowiscydoza była z nią, gdy przyszła na świat i gdy będzie go opuszczać, oczywiste będzie piętno mukowiscydozy na jej organach. Żeby utrzymać płuca w zdrowiu, Shelley przyjmuje przez inhalacje kilkanaście leków, zwykle dwa raz dziennie. Są one wdychane za pomocą nebulizatora, przy czym przyjęcie każdej dawki zabiera dziesięć do dwudziestu minut. Niektóre z nich są drażniące powodując gwałtowny kaszel, od którego Shelley robi się purpurowa.

Po inhalacjach lekarstw, Shelley oczyszcza swoje drogi oddechowe, co jest najważniejszą czynnością. Czyszczenie dróg oddechowych, jak opisano w poprzednim rozdziale, polega na jakimś typie fizycznego pobudzenia, a następnie głębokim oddychaniu i odkasływaniu, aby usunąć śluz z klatki piersiowej. Kiedy Shelley była mała, mama oklepywała jej plecy, żeby przemieścić śluz, odwracając ją na różne strony dla dotarcia do wszystkich części płuc. Później Shelley stosowała kamizelkę wibrującą, naciągając ją ściśle na trzydzieści minut za każdym razem.

Wielu pacjentów CF jest diagnozowanych zaraz po urodzeniu, ale nie Shelley. Należy ona do Afro-Amerykanów, a CF jest prawie wyłącznie chorobą Białych; ponadto miała dwoje całkowicie zdrowego starszego rodzeństwa. Jednakże, pewnego razu, kiedy jej matka wróciła z pracy do domu, dowiedziała się od opiekunki, że Shelley nie zmoczyła pieluszki przez cały dzień. Zaniepokojona wyglądem dziecka matka wzięła ją do przychodni, gdzie jej powiedzieli, że ono po prostu nie ma wystarczającej ilości sodu i potasu. Jej matka się z tym pogodziła, ale kiedy sytuacja się powtórzyła, a potem zdarzyła się jeszcze po raz trzeci, kilka miesięcy później, wówczas znowu się tam udała i odmówiła opuszczenia przychodni dopóki dziecko nie dostanie konkretnej pomocy. Skończyło się na tym, że Shelley trafiła do szpitala na trzydzieści dni, a ostatecznie została zdiagnozowana przez dra Howarda Paintcha, który został jej lekarzem na następnych dwadzieścia lat.

Chociaż matce powiedziano, że przewidywany czas jej życia wynosi dwanaście lat, Shelley poprzez uporczywą, ciężką pracę osiągnęła wiek trzydziestu lat i, mniej więcej, w tym właśnie czasie zostałem jej lekarzem. Trzydzieści lat to długo jak na życie z uciążliwą, chroniczną chorobą. Ciężar terapii i ciągłej walki, żeby utrzymywać zdrowe płuca, żeby móc oddychać, zaczynał się odbijać na jej wyglądzie. Shelley sama też skomplikowała sobie życie. Przed pięciu laty, wbrew radzie lekarza, urodziła syna, teraz ślicznego chłopca z wartym tysiąc dolarów uśmiechem. Był on chłopcem, który kiedy wchodziłeś do pokoju, nawet zanim zdążyłeś się przywitać, pędził do ciebie z rozpostartymi ramionami, żeby cię objąć. Jak wszystkie matki, Shelley od czasu do czasu martwiła myśl, co by zrobiło jej dziecko bez niej, a także, co by ona zrobiła bez swojego dziecka. Te myśli stawały się częstsze z czasem, jak jej płuca zaczęły okazywać zmęczenie tymi trzema dekadami mukowiscydozy.

Pierwszy znak, że robi się coś złego, pokazał się pewnego dnia na początku lutego. W czasie tej zimy w Filadelfii była niska temperatura, gromadził się śnieg i lód. Shelley siedziała w zabieganej izbie przyjęć w miejskim szpitalu, gdzie wówczas pracowałem, wśród

krzątających się pielęgniarek z próbkami krwi, z ciągle powtarzającymi się komunikatami z głośników i błyskającymi nad naszymi głowami monitorami.

Shelley przyszła, ponieważ w jej kaszlu było dużo krwi, nie zwykłe ślady na chusteczce. Wszedłem do jej pokoju i uścisnąłem jej rękę. Była ona zbyt wysoka na zwykłe szpitalne łóżko i wyglądała niezgrabnie. Jej długie ramiona opierały się o poręcze, a nad nią złowieszczo wisiała kroplówka podająca antybiotyk. Zwykle się uśmiechała przyjaznym, ciepłym uśmiechem, tak jak jej syn. Nie było w Shelley goryczy, tylko ciepło. Ale dziś trudno było o uśmiech. Shelley nawet nie spojrzała na mnie, co było dla niej niezwykłe. Mąż trzymał mocno jej rękę przy poręczy z drugiej strony łóżka, a ja zadałem kilka standardowych pytań lekarza: kiedy się to zaczęło, czy są jakieś inne objawy, czy ma gorączkę, dreszcze, ból w piersiach albo czy czuje jakieś napięcie. **Kiedy odpowiadała, mogłem po raz pierwszy rozpoznać nutę rezygnacji w jej głosie.** W końcu powiedziała do mnie swoim spokojnym godnym głosem, słyszanym ponad buczenie monitora, Panie doktorze, boję się po raz pierwszy w życiu. Wiem, co powinnam zrobić, ale się boję.

Po tym, jak Shelley została zdiagnozowana w wieku sześciu miesięcy, rodzice podjęli trud opieki nad bardzo poważnie chorym dzieckiem, korzystając z pomocy lekarzy i zespołu ze St. Christopher's Hospital for Children w Filadelfii.

Widzieli, jak ich dziecko rośnie powoli i niezmiennie staje się typową małą dziewczynką, która lubi się bawić, przebierać, a także tańczyć i śpiewać. Mama pomagała jej w zabiegach i ogólnie rzecz biorąc radzili sobie bardzo dobrze. Przestrzegali ścisłego reżimu inhalacji i oczyszczania dróg oddechowych dzięki czemu początkowe przewidywania lekarza, że Shelley będzie żyć nie dłużej niż dwanaście lat, okazały się błędne.

Jednak mniej więcej raz w roku u Shelley dochodziło do ostrego zaostrzenia choroby — czegoś typowego dla pacjentów z CF, co zdarza się, gdy namnażają się bakterie przewlekle kolonizujące osłabione drogi oddechowe. Objawy są złośliwe z gorączką, krótkim oddechem, uczuciem zmęczenia i utratą wagi, co od razu rozbija chorego. To namnażanie się bakterii musi być szybko opanowane, co zwykle wymaga dożylnego podawania antybiotyków przez dwa tygodnie. Wielu pacjentów z mukowiscydozą doświadcza dwóch lub trzech zaostrzeń choroby rocznie, dlatego powinni nauczyć się wcześnie rozpoznawać ich objawy. Począwszy od dziesiątego roku życia Shelley co roku w marcu trafiała do szpitala z powodu zaostrzenia choroby. W tamtych czasach pacjenci CF mogli się wzajemnie odwiedzać bez ograniczeń i Shelley poznawała inne chore dzieci. Wymieniały się one nagraniami na Walkmanach, tak żeby móc odtwarzać je rodzicom, wyłączywszy światła na sali szpitalnej i używając latarek do oświetlenia swojej niby sceny. Mama była z Shelley każdego wieczora, opuszczając ją dopiero rano, gdy szła do pracy.

We wczesnych latach 90. dopuszczono do stosowania dwa leki na mukowiscydozę. Pierwszym z nich był antybiotyk do inhalacji, tobramycina (tobramycin). Lekarze uważali, że pacjenci z mukowiscydozą mogą uzyskać znacznie większą skuteczność leku i ograniczyć jego toksyczność dla innych narządów, jeśli jest on podawany bezpośrednio do płuc. Gdy lek jest podawany dożylnie przez dłuższy czas, pojawia się ryzyko uszkodzenia nerek i uszu. Tego ryzyka można jednak uniknąć, stosując podanie wziewne, dzięki czemu pacjenci mogą przyjmować lek codziennie nawet przez kilka miesięcy w jednym cyklu. Powodem tego, że tobramycina stała się tak ważnym lekiem było to, że większość pacjentów CF ma płuca przewlekle atakowane przez złośliwą bakterię, *Pseudomonas aeruginosa*. I tak jak niepożądany dziki lokator, *Pseudomonas aeruginosa*, jak tylko umiejscowi się płucach chorego, nie sposób go usunąć. Tobramycina też nie dawała nadziei na całkowite usunięcie tej bakterii, ale pozwalała kontrolować jej rozwój. Antybiotyk działał zgodnie z zapowiedziami i wynikami badań przeprowadzonych w 1997 r., a jego stosowanie doprowadziło do dziesięcioprocentowej poprawy funkcjonownia płuc przeciętnego pacjenta z CF.[13] Te dziesięć procent dla pojedynczego pacjenta mogło oznaczać różnicę pomiędzy hospitalizacją raz w roku, a cztery razy w roku, albo różnicę pomiędzy pójściem pobiegać na pół godziny, lub pozostaniem w domu z kaszlem.

Tym drugim lekiem był Pulmozyme, również podawany bezpośrednio do płuc. Pulmozyme nie jest antybiotykiem, lecz enzymem rozkładającym DNA. *Pseudomonas* powoduje zapalenie, wywołując silną reakcję obronną organizmu – do płuc napływa ogromna liczba białych krwinek, aby zwalczać zakażenie.

Pulmozyme działa poprzez rozcinanie cząsteczek DNA obumarłych białych ciałek krwi, jakby zmiatał opadłe suche liście z ziemi. Nie było to nic nadzwyczajnie wymyślnego w jego działaniu, w odróżnieniu np. od terapii genowej, ale w dużych próbach wykazano, że daje on pacjentom z CF podwyższenie funkcji płuc w stopniu umiarkowanym.[14] Zastosowanie tych dwóch leków u Shelley pozwoliło ustabilizować stan jej płuc. Nie zatrzymywały one postępu choroby, ale ogólnie poprawiły jej tolerancję wysiłku

i zmniejszyły dobowe wytwarzanie śluzu. W czasie, gdy Shelley zaczęła chodzić do gimnazjum, stała się wysoką i piękną dziewczyną, jedną z najwyższych w szkole. Nowe terapie inhalacyjne pomagały, ale pogorszenia powracały co roku. Złowieszczy moment nadszedł we wczesnych latach szkoły, kiedy po raz pierwszy w kaszlu pojawiła się krew. Przeraziło to ją tak, jakby przeraziło każdego, a może jeszcze bardziej, bo pamiętała dokumentalny film o życiu Alex De Ford *„Alex: The Live of a Child"*, córki dziennikarza sportowego Franka De Forda, która także była dotknięta CF. Odkasływanie przez Alex krwi do białej muszli zlewu pozostało obrazem, którego Shelley nigdy nie zapomni. Alex umrze pod koniec filmu, mając osiem lat. W sposób naturalny Shelley była przekonana, że ona jest na tej samej drodze, tylko kilka lat później w swoim życiu.

Shelley przetrzymywała wszystkie trudności, ukończyła szkołę i skupiła się na studiach, aby uzyskać formalne kwalifikacje w dziedzinie pielęgniarstwa. Mając mukowiscydozę z powracającymi pogorszeniami wiedziała, jak ważny jest personel pielęgniarski. Lekarze są codziennie na sali chorych, ale realistycznie może pięć minut. Pielęgniarki w czasie dwunastogodzinnej zmiany na salę chorych wielokrotnie wchodzą i wychodzą.

Na uczelni Shelley spotkała mężczyznę, Franklina, i zakochali się w sobie. Rozumiał ją, a także jej chorobę. Po pewnym czasie pobrali się i razem z nim – który podjął pracę w Straży Granicznej – przeprowadziła się z Filadelfii do Wirginii. To była wielka zmiana dla Shelley w wieku dwudziestu czterech lat, gdyż w rodzinie i przyjaciołach, a zwłaszcza w mamie i tacie, miała nieustające wsparcie.

Shelley niepokoiło również to, że znalazła się daleko od swoich lekarzy oraz że została objęta opieką wojskowej służby zdrowia. Przyzwyczajona do dużych, akademickich ośrodków medycznych, w związku z nawracającymi zaostrzeniami choroby, obawiała się, czy nowi lekarze będą w stanie zapewnić jej odpowiednie leczenie. Okazało się w końcu, że lekarze wojskowi byli fachowi i pomocni i że w rzeczywistości stan zdrowia Shelley się poprawił, a w konsekwencji mogła ona zrobić rzecz odradzaną przez specjalistów od CF ze względu na stres, który mógłby być dla niej zabójczy – zajść w ciążę.

Shelley była jednak uszczęśliwiona ciążą. Nigdy nie uznająca, że jej choroba może zdecydować o stylu jej życia uważała, że dziecko jest naturalnym przedłużeniem jej osobistego rozwoju. Wielu lekarzy CF ze starej szkoły, miałoby jej to za złe, **ale ona była całkowicie przekonana, że z optymizmem, dobrym stosunkiem do pracy i ogólnym wsparciem będzie miała szczęśliwe, zdrowe dziecko i że jej własne zdrowie na tym nie ucierpi.**

Shelley urodziła pięknego zdrowego chłopca. Jej mąż, Franklin, nie chciał poddać się testowi na mukowiscydozę i wydawało się to decyzją do zaakceptowania. Żeby ich syn, Jason, miał CF musiałby otrzymać geny CF od obojga rodziców, matki i ojca. Podobnie jak Shelley, Franklin, był Afro-Amerykaninem i prawdopodobieństwo tego, że jest on nosicielem genu CF było nikłe. Stosunek nosicieli do nie-nosicieli tego genu w populacji pochodzenia europejskiego wynosi 1 do 29. Spada on do stosunku 1 do 65 dla Afro-Amerykanów lub, inaczej, do 1,5 procent średniej populacji. A nawet gdyby Franklin miał taką mutację, byłoby wówczas tylko pięćdziesiąt procent szansy na to, że przekaże ją swojemu synowi.

Nic już nie zmieni tego, co się stało. Ale Shelley oniemiała, kiedy lekarze powiedzieli jej, że test przesiewowy wykonany u nowo narodzonego Jasona wykazał obecność genów mukowiscydozy (testowanie niemowląt na CF rozpoczęto w niektórych stanach w 1995 r., a w innych dopiero po 2010 r.). Było to dla niej jak uderzenie pioruna.

W natłoku emocji zdała sobie sprawę, że będzie musiał przejść przez to samo co ona – pobyty w szpitalu, wizyty u lekarzy, codzienne zabiegi. Jednak ta choroba uświadamia z całą wyrazistością, co oznacza ludzkie życie, i Shelley ostatecznie postanowiła dbać o to, aby dziecko było tak zdrowe, jak to tylko możliwe, podobnie jak jej matka dbała o nią.

Jason rozwijał się na początku zadziwiająco dobrze. Podobieństwa ich życia, Shelley i Jasona, były uderzające. Oboje Afro-Amerykanie chorzy na mukowiscydozę, oboje razem wykonujący swoje zabiegi, oboje sięgający po inhalatory i przypinający wibracyjne kamizelki, aby pozbyć się śluzu.

Ale Shelley także widziała bardzo ważne różnice. Gdyż, jak daleko sięgała pamięcią, nawet gdy była młoda, zawsze trochę kaszlała i miała trudności z odkrztuszaniem śluzu, zwłaszcza rano. Jason nie kasłał nawet, kiedy się zbliżał do swoich szóstych urodzin. Dostępność nowych inhalatorów i kamizelek zmieniła w ciągu jednego pokolenia przebieg choroby.

Wówczas, gdy sprawy toczyły się pomyślnie dla Jasona, dla Shelley nadeszły trudniejsze czasy. Jej losy w Wirginii nie układały się dobrze, doszło do separacji z mężem i przeprowadziła się ona z powrotem do Filadelfii. Franklin także powrócił do Filadelfii i pozostawał wielką podporą i dla niej i dla Jasona, ale nie było im dane na dłużej wspólne życie. Shelley, ciągle ambitna, podjęła na nowo studia, żeby zostać dyplomowaną pielęgniarką, ale praca i mukowiscydoza jej i jej

syna, wszystko to razem było zbyt trudne do udźwignięcia. Musiała wycofać się ze studiów, jednak uzyskała stopień asystenta medycznego.

W natłoku obowiązków Shelley miała kłopoty z utrzymaniem wagi. Również nawroty choroby robiły się coraz to gorsze, często poprzedzane kaszlem z krwią. W 2011 r., kiedy miała trzydzieści lat, w czasie nawrotów konieczne było coraz dłuższe stosowanie antybiotyków, a zamiast zwykłych dwóch tygodni te zabiegi rozciągały się na trzy tygodnie.

Shelley radziła sobie z CF przez trzydzieści lat i mimo wszystkich zabiegów i wizyt lekarskich, utrzymywała chorobę poza swoim normalnym życiem, nigdy nie pozwoliła, żeby ona decydowała o jej postępowaniu i krępowała jej zamiary. Teraz, przy nasilających się nawrotach z pokazywaniem się krwi, dłuższym czasem leczenia w szpitalu, jej życie zaczęło się gwałtownie pogarszać, tak jak nigdy przedtem. W tym czasie odwiedzałem Shelley na sali szpitalnego oddziału ratunkowego, za każdym razem trochę chudszą, odkasłująca więcej krwi i za każdym razem bardziej przygnębioną.

W 2011 r. w naszym ośrodku CF w Filadelfii zaczęły pojawiać się pogłoski o nowym lekarstwie na horyzoncie, modulatorze białek, które może radykalnie zmienić sposób leczenia mukowiscydozy. Wiedzieliśmy już, że tylko niektórych z pośród chorych można będzie zakwalifikować do takiego leczenia i że musimy wiedzieć wszystko o kodzie genetycznym pacjentów, żeby określić, kto spełnia te wymagania.

Przed pojawieniem się modulatorów białek kody genetyczne były mało ważnym formalnym dodatkiem do danych poszczególnych pacjentów. Mukowiscydozę diagnozowało się na podstawie testu potowego i wiedza o tym, jaki jest kod genetyczny pacjenta była czymś ciekawym, ale nie istotnym dla leczenia. Z modulatorami białek na horyzoncie wszędzie na świecie w klinikach CF rozpoczęły się gorączkowe starania, żeby wyjaśnić, jakie kody genetyczne występują u pacjentów. W ciągu tygodnia we wrześniu 2011 r. rozpoczynałem dni pracy od wyciągania jednocześnie kilku teczek pacjentów z półki, na której przechowywały się dane o chorych, przeglądania zapisów z przed pięciu, dziesięciu, lub nawet piętnastu lat, żeby się dowiedzieć o występujących u nich genetycznych mutacjach.

Większość teczek zawierała takie informacje, zwykle zapisane na pożółkłym papierze i czcionkami starego typu. Umieszczałem nazwiska pacjentów i nazwy mutacji na arkuszach kalkulacyjnych w moim komputerze. Kiedy zapisałem cały dokument zobaczyłem, że zajmuje on zaledwie dwadzieścia pięć kilo bitów pamięci, malutką przestrzeń. Ale te arkusze były chyba najważniejszymi dokumentami w moim komputerze. Od nich wkrótce będzie zależeć decyzja, jakie lekarstwa zostaną przypisane określonym pacjentom.

Ivacaftor, nowy lek firmy Vertex Pharmaceuticals, został zatwierdzony przez FDA w dniu 31 stycznia 2012 r. do stosowania u pacjentów mających mutację G551D. Na moim uniwersytecie robiliśmy to, co robiło się w setkach innych ośrodków na całym świecie – przeszukiwaliśmy bazy danych, żeby znaleźć pacjentów, u których występuje ta mutacja. My znaleźliśmy ich czworo, dokładnie taką liczbę, jaką przewidują statystyki. A jedną z nich była właśnie Shelley.

Lekarstwo było tak nowe, że nie było wpisane do systemu komputerowego. Znalazłem starodawny receptariusz i za jednym zamachem wypisałem cztery recepty, po jednej dla każdego z naszych czterech pacjentów z pasującym do leku typem mutacji. Kiedy Shelley pokazała się w klinice, zauważyłem, jak starannie składa receptę i chowa ją do torebki.

Wydaliśmy trzy inne recepty i trzymaliśmy kciuki w oczekiwaniu, że coś dobrego się wydarzy. Minął miesiąc i ku naszej wielkiej radości zaczęły napływać niezwykłe historie. Jedna z naszych pacjentek CF opowiedziała o suchości ust. Z jakichś powodów mukowiscydoza zaatakowała jej gruczoły ślinowe i miała usta ustawicznie suche i popękane. Ciągle ssała twarde cukierki, żeby pobudzać wydzielanie śliny. Po pierwszej dawce ivacaftoru, którą przyjęła, zauważyła dziwne uczucie na języku i w policzkach. Na początku nie rozpoznała, że to jej własna ślina, gdyż tak długo jej nie wytwarzała. Opanowała ją taka radość, że znowu odczuwa coś normalnego, że aż się popłakała.

Inna historia donosiła, że lekarstwo działa nie tylko na białka CFTR w płucach, ale także wszędzie w całym organizmie włączywszy w to trzustkę i system pokarmowy. Jednemu z naszych pacjentów się poszczęściło. Nie tylko doznał poprawy działania płuc, ale także jego poturbowana trzustka zaczęła działać i mógł on przestać przyjmować enzymy trzustki przed jedzeniem. Po raz pierwszy mógł usiąść, jeść i trawić, jak to wszyscy robimy. Mógł też odstawić wziewny antybiotyk, co mu dawało codziennie dodatkowo po pół godziny rano i wieczorem.

Shelley nie miała dramatycznej historii do opowiedzenia prawdopodobnie, dlatego że jej stosunek do kuracji był pozytywny od samego początku. W jej walce z chorobą nie było uczuć negatywnych, tłumionych demonów. Ona zawsze mówi jak się czuje i skupia się na pozytywnych stronach życia, na jej pięknym synu, jej pracy. Była ona tak psychicznie ustabilizowana, że nic nie mogło zmienić jej poglądów. Nawet ivacaftor nie mógł tego zrobić.

Jednakże, jak mijały miesiące, zmiany stały się widoczne. **Shelley przestała odkasływać krew, funk-**

cje jej płuc się podciągnęły, przybrała na wadze. Skończyły się nawroty choroby, a kiedy widywaliśmy ją w klinice, rozmowy były już krotkie. Wcześniej dużo opowiadała o symptomach, ktore zauważała, i o innych podobnych sprawach.

Jej syn, Jason, także mógł być włączony do leczenia ivacaftorem. W czasie poczęcia, Shelley dała mu tylko jeden z dwóch genów CF i jak się później okazało gen, który można było teraz leczyć. Powiedziała mi, że oni oboje zawsze biorą swoje tabletki razem w rodzinnym rytuale, który wiąże ich jeszcze bardziej. Każdy chory na mukowiscydozę, każdy rodzic, od chwili otrzymania diagnozy, marzył o tym aby miec skuteczne lekarstwo. Teraz Shelley stosowała je zarówno sama, jak i podawała je swojemu synowi. Medycyna personalizowana zawitała do domu Shelley dokładnie na czas.

Inni chorzy dotknięci mukowiscydozą nie mieli takiego szczęścia jak Shelley. Kilkoro naszych pacjentów zmarło na krótko przed tym, jak modulatory białek stały się dostępne, a jeszcze więcej w poprzednich dekadach. Inni, jak Sarah Murnaghan, potrzebowali transplantacji płuc i musieli znosić ustawiczne zagrożenie, które łączy się z przewlekłym tłumieniem systemu immunologicznego. Jest to okropna, śmiertelna choroba, która pozbawia dzieci ich dzieciństwa, a rodziny potomstwa. Ale idea badań naukowych zmieniła ją z czegoś nieznanego w coś, co zostało poznane, z czegoś nieuleczalnego w uleczalne. I teraz choroba ta jest bliska przełomu, żeby stać się całkowicie wyleczalną. Pacjenci, jak Shelley, żyjący dłużej, bardziej zadowoleni z życia i zdrowsi stają się normą, a nie wyjątkami. Odzyskanie oddechu jest, rzeczywiście, czymś wspaniałym.

Michael J. Stephen, MD

„Breath Taking. The Power, Fragility, and Future of Our Extraordinary Lungs"
Atlantic Monthly Press, New York
First Grove Atlantic hardcover edition: January 2021

Przypisy i odsyłacze literaturowe

1. *Janet Murnaghan,* Saving Sarah: One Mother's Battle Against the Health Care Sysyem to Save Her Daughter's Life *(New York: St. Martin's Press, 2018).*

2. *https://www.foxnews.com/us/case-of-dying-10-year-old-prompts-federal-call-for-review-of-child-organ-transplant-rules.*

3. *US Department of Health and Human Services, "Organ Procurement and Transplantation Network, National Data, "Organ Procurement and Transplantation Network website, https://optn.transplant.hrsa.gov/data/view-data-reports/national-data/#.*

4. *Thomas M. Egan and Leah B. Edwards, "Effect of the Lung Allocation Score on Lung Transplantation in the United States,"* Journal of Heart and Lung Transplantation *35, no. 4 (April 2016): 433-439.*

5. *Keren Ladin and Douglas W. Hanto, " Rationing Lung Transplants-Procedural Fairness in Allocation and Appeals,"* New England Journal of Medicine *369, no. 7 (August 15, 2013): 599-601.*

6. *Janet Murnaghan,* Saving Sarah: One Mother's Battle Against the Health Care System to Save Her Daughter's Life *(New York: St. Martin's Press, 2018).*

7. *Chris Welch and Zain Asher, "With Just Weeks Left, Sarah Fights the System for Live-Saving Pair of Lungs," CNN Online, May 27, 2013, https://www.cnn.com/2013/05/27/health/pennsylvania-girl-lungs/index.html.*

8. *Ibid.*

9. *Brett Norman and Jason Millman, "Sebelius Ordered to Make Exception on Transplant," Politico, June 5, 2013, https://www.politico.com/story/2013/06/sarah-murnaghan-lung-transplant-ruling-kathleen-sebelius-092 299.*

10. *Howard Panitch, e-mail message to the author with transcript of speech, October 3, 2014 (przesłanie e-mailowe do Autora z zapisem przemówienia).*

11. *Sarah Murnaghan, „Acceptance Speech for Shining Star Award," (meeting of the Cystic Fibrosis Foundation, Philadelphia, PA, February 2014).*

12. *J. deSante, A. Caplan, B. Hippen,* et al., *"Was Sarah Murnaghan Treated Justly?"* Pediatrics, *134, no. 1 (July 2014): 155-162.*

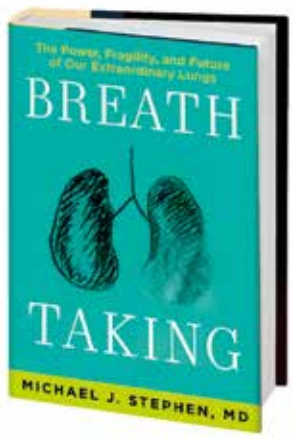
13. *Bonnie W. Ramsey, Margaret S. Pepe, Joanne M. Quan,* et al., *"Intermittent Administration of Inhaled Tobramycin in Patients with Cystic Fibrosis,"* New England Journal of Medicine *340 (January 7, 1999): 23-30.*

14. *Henry J. Fuchs, Drucy S. Borowitz, David H. Christiansen, et al., "Effect of Aerosolized Recombinant Human DNase on Exacerbations of Respiratory Symptoms and on PulmonaryFunction in Patients with Cystic Fibrosis,"* New England Journal of Medicine *331 (September 8,1994): 637-642.*

Tłumaczenie Jerzy Wicha

Matio nr 4 (106) 2024 (ponad rok temu)

„«Łapiąc oddech» składa się z czterech części: (1) omawiającej znaczenie płuc w ukształtowaniu naszych fizycznych i duchowych początków, (2) omawiającej zagrożenia dla płuc ze strony zmieniającego się otoczenia, (3) o przyszłości płuc oraz (4) zatytułowanej «Życie, miłość i płuca» w całości poświęconej mukowiscydozie, historii odkrycia tej choroby, badaniom nad jej leczeniem i odkryciu modulatorów białek – nowoczesnych leków przeciw tej chorobie. **Tę część, «Życie, miłość i płuca», przedstawimy Państwu w polskim tłumaczeniu na łamach naszego kwartalnika, począwszy od tego numeru."**



Publikowany w tym numerze artykuł jest ostatnim odcinkiem zapowiadanego w 2024 r. tłumaczenia części książki „Łapiąc oddech".

XXV Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy – relecja z przebiegu kampanii

W dniach 23 lutego – 1 marca 2026 roku odbyła się jubileuszowa, XXV edycja Ogólnopolskiego Tygodnia Mukowiscydozy – inicjatywy od lat integrującej środowisko pacjentów, ich rodzin, specjalistów oraz wszystkich osób zaangażowanych w poprawę jakości życia chorych na mukowiscydozę. Tegoroczne obchody miały szczególny charakter – nie tylko ze względu na okrągły jubileusz, ale również na dynamiczne zmiany zachodzące w leczeniu tej choroby w Polsce.

XXV Tydzień Mukowiscydozy rozpoczęliśmy uroczystym Balem Charytatywnym, który zgromadził ponad 120 osób – przedstawicieli różnych środowisk, darczyńców, partnerów oraz przyjaciół fundacji. W trakcie wydarzenia odbyły się licytacje przedmiotów przekazanych przez darczyńców, cieszące się dużym zainteresowaniem uczestników. Całkowity dochód z balu został przeznaczony na realizację celów statutowych fundacji w tym wsparcie pacjentów oraz działania edukacyjne.

Cele i główne kierunki działań

Głównym celem XXV Ogólnopolskiego Tygodnia Mukowiscydozy było zwiększenie świadomości społecznej na temat choroby oraz podkreślenie znaczenia kompleksowego leczenia. W szczególności akcentowaliśmy rolę nowoczesnych terapii przyczynowych, które w ostatnich latach znacząco zmieniają rokowanie pacjentów – wydłużają życie oraz poprawiają jego jakość.

Na podstawie prowadzonych obserwacji i badań zauważamy również wyraźny wzrost świadomości społecznej dotyczącej mukowiscydozy, co stanowi istotny efekt wieloletnich działań edukacyjnych.

Przebieg wydarzeń

W trakcie tygodnia zrealizowano szereg inicjatyw o charakterze informacyjnym i edukacyjnym. Zainteresowaniem

PATRONAT HONOROWY
PATRONAT MERYTORYCZNY
PATRONAT MEDIALNY
PARTNERZY
SPONSORZY
TVP info
65 TVP 3 KRAKÓW
EURORDIS
Red Noses
MATIO MED
MEDGEN
NORSA PHARMA
mukowiscydoza.pl

cieszyły się konsultacje telefoniczne ze specjalistami z Centrum Medycznego w Karpaczu, które umożliwiły pacjentom i ich rodzinom bezpośredni kontakt z ekspertami oraz uzyskanie indywidualnych porad dotyczących leczenia i codziennego funkcjonowania z chorobą.

Istotnym elementem obchodów była także premiera nowo przygotowanego spotu społecznego poświęconego mukowiscydozie. Materiał ten miał na celu przybliżenie problematyki choroby szerokiej opinii publicznej oraz zwiększenie zrozumienia wyzwań, z jakimi mierzą się pacjenci i ich bliscy.

Duży nacisk położono również na działania edukacyjne wśród najmłodszych. W wielu szkołach i przedszkolach na terenie całego kraju przeprowadzono zajęcia poświęcone tematyce mukowiscydozy, wykorzystując materiały edukacyjne przygotowane przez fundację. Inicjatywy te miały na celu budowanie empatii, zrozumienia oraz wrażliwości społecznej już od najmłodszych lat.

Kontynuowano również działania w przestrzeni internetowej – kampanie oraz aktywność w mediach społecznościowych, które pozwoliły dotrzeć do szerokiego grona odbiorców.

XXV Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy był możliwy dzięki zaangażowaniu wielu środowisk – organizacji, stowarzyszeń, wolontariuszy oraz partnerów instytucjonalnych. Szczególną rolę odegrali darczyńcy oraz uczestnicy wydarzeń, których wsparcie umożliwia realizację działań na rzecz osób chorych

Podsumowanie

Jubileuszowa edycja była okazją do podsumowania 25 lat działań na rzecz poprawy sytuacji chorych na mukowiscydozę w Polsce. Postęp w diagnostyce i leczeniu, w tym rozwój terapii przyczynowych, znacząco wpłynął na długość i jakość życia pacjentów.

Jednocześnie podkreślono konieczność dalszych działań systemowych, szczególnie w zakresie dostępu do nowoczesnych terapii oraz kompleksowej opieki nad pacjentami w każdym wieku.

XXV Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy był wydarzeniem o dużym znaczeniu społecznym i edukacyjnym. Różnorodność inicjatyw – od balu charytatywnego, przez konsultacje specjalistyczne, po działania medialne – pozwoliła dotrzeć zarówno do pacjentów, jak i szerokiej opinii publicznej.

Jubileuszowa edycja potwierdziła, jak ważna jest kontynuacja działań edukacyjnych, wsparcie pacjentów oraz budowanie świadomości społecznej wokół mukowiscydozy.

Konferencja „Choroby rzadkie – więcej niż możesz sobie wyobrazić”

28 lutego to był dzień o szczególnym znaczeniu – wypełniony refleksją, odpowiedzialnymi deklaracjami oraz merytoryczną debatą prowadzoną w gronie osób, które łączy wspólne zobowiązanie do systemowej poprawy jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi.

W gronie uczestników znaleźli się przedstawiciele parlamentu, w tym prof. Alicja Chybicka oraz poseł Iwona Kozłowska, byli członkowie rządu, wybitni klinicyści i eksperci z wiodących ośrodków medycznych w kraju, reprezentanci innowacyjnych firm farmaceutycznych rozwijających nowoczesne terapie, a także przedstawiciele opiniotwórczych mediów. W konferencji wziął również udział prezes Fundacji MATIO – Paweł Wójtowicz oraz wiceprezes Przemysław Marszałek.

Obecność tak szerokiego grona decydentów i specjalistów podkreśliła wagę podejmowanych tematów i była wyrazem solidarności z ok. 3 milionami pacjentów chorych na choroby rzadkie w Polsce.

Szczególnym momentem uroczystości były wystąpienia pacjentów – osób, które każdego dnia mierzą się z wyzwaniami chorób rzadkich, wykazując się niezwykłą determinacją i odwagą. Uroczystości towarzyszyły owacje na stojąco, wyrazy uznania oraz publiczne deklaracje dalszego wsparcia systemowych rozwiązań w obszarze chorób rzadkich. Wręczono także wyróżnienia Kryształowe Gwiazdy Kapituły Dnia Chorób Rzadkich osobom i instytucjom szczególnie zasłużonym dla pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.

Hasło tegorocznej kampanii – „Choroby rzadkie to więcej niż możesz sobie wyobrazić” – trafnie oddaje skalę i złożoność tego wyzwania. Dotychczas zidentyfikowano blisko 10 000 różnych jednostek chorobowych zaliczanych do grupy chorób rzadkich. Mogą one obejmować każdy układ i narząd organizmu. Aż 72% z nich stanowią scho-

rzenia neurologiczne, często współwystępujące z niepełnosprawnością intelektualną.

Choć określane jako „rzadkie", w ujęciu populacyjnym nie są zjawiskiem marginalnym. W Polsce dotyczą około 3 milionów osób. Jeśli uwzględnimy także rodziców i najbliższych opiekunów dzieci chorych, liczba ta wzrasta do około 9 milionów obywateli. Choroby rzadkie oddziałują bowiem nie tylko na pacjentów, lecz na całe rodziny – wpływają na życie społeczne, aktywność zawodową, sytuację ekonomiczną i podejmowane decyzje życiowe.

Skala wyzwań jednoznacznie wskazuje na potrzebę wdrożenia skutecznych i trwałych rozwiązań systemowych, zapewniających pacjentom kompleksowe wsparcie na każdym etapie diagnostyki, terapii i opieki długoterminowej.

Konferencja „Choroby rzadkie – więcej niż możesz sobie wyobrazić" stanowiła przestrzeń merytorycznej debaty nad możliwymi kierunkami zmian w polskim systemie ochrony zdrowia. Była forum wymiany doświadczeń oraz prezentacji dobrych praktyk oraz zaznaczeniem najpilniejszych potrzeb pacjentów z poszczególnych jednostek chorobowych.

Program obejmował cztery sesje tematyczne z udziałem wybitnych ekspertów, przedstawicieli Ministerstwa Zdrowia, Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji i przedstawicieli władz w regionach. Po każdej z nich głos zabierali pacjenci oraz przedstawiciele organizacji pacjenckich, wnosząc cenne komentarze, pytania i perspektywę doświadczenia codziennego życia z chorobą.

Jednym z najważniejszych rezultatów tegorocznego spotkania była deklaracja powołania w ciągu tygodnia Rady ds. Chorób Rzadkich w ramach implementacji Planu dla Chorób Rzadkich oraz deklaracja wypracowania rozwiązań kompleksowej Ustawy o chorobach rzadkich, której celem jest trwałe zagwarantowanie systemowych rozwiązań dla pacjentów, tak aby wsparcie nie było uzależnione od czasowo obowiązujących programów czy planów strategicznych.

Źrodło: https://dzienchorobrzadkich.org/

PARLAMENTARNY ZESPÓL DS. CHORÓB RZADKICH (24.03.2026)

Posiedzenie poświęcone było kluczowym wyzwaniom w obszarze chorób rzadkich oraz systemowym działaniom mającym na celu poprawę dostępu pacjentów do nowoczesnej diagnostyki i skutecznego leczenia. Spotkanie otwarto krótkim wprowadzeniem, w którym podkreślono rosnące znaczenie chorób rzadkich jako istotnego wyzwania zdrowia publicznego. Zwrócono uwagę na konieczność ścisłej współpracy pomiędzy środowiskiem medycznym, decydentami, ekspertami systemowymi oraz organizacjami pacjentów, jako warunku skutecznego wdrażania zmian. **W posiedzeniu wziął udział prezes Fundacji MATIO Paweł Wójtowicz.**

Centralnym punktem obrad był Plan dla Chorób Rzadkich 2026, który wyznacza strategiczne kierunki działań na najbliższe lata. W trakcie dyskusji skupiono się zarówno na priorytetach krótkoterminowych, jak i celach długofalowych. Szczególną uwagę poświęcono potrzebie rozpoczęcia wdrażania planu od działań o największym wpływie na sytuację pacjentów – takich jak rozwój systemu wczesnej i precyzyjnej diagnostyki, tworzenie ośrodków eksperckich oraz poprawa koordynacji opieki. Podkreślono również znaczenie budowy spójnych ścieżek pacjenta, które pozwolą skrócić czas od wystąpienia pierwszych objawów do postawienia diagnozy oraz wdrożenia odpowiedniego leczenia. W kontekście celów długoterminowych wskazano na konieczność zwiększenia dostępności terapii, w tym leków innowacyjnych, oraz rozwój rejestrów pacjentów i systemów monitorowania jakości opieki.

Kolejna część spotkania została poświęcona diagnostyce i leczeniu pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC). Eksperci kliniczni, wraz z przedstawicielami organizacji pacjenckich, przedstawili aktualny stan wiedzy oraz najważniejsze bariery systemowe. Wskazano, że jednym z kluczowych problemów pozostaje zbyt późne rozpoznanie choroby, wynikające m.in. z jej niespecyficznych objawów oraz ograniczonej świadomości wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej. Podkreślono potrzebę intensyfikacji działań edukacyjnych oraz wdrożenia standardów diagnostycznych, które umożliwią wcześniejsze wykrywanie choroby. Istotnym elementem dyskusji była także dostępność nowoczesnych terapii oraz konieczność zapewnienia pacjentom kompleksowej, wielospecjalistycznej opieki.

Następnie omówiono sytuację osób chorych na mukowiscydozę, wskazując na znaczący postęp, jaki dokonał się w ostatnich latach dzięki wprowadzeniu terapii przyczynowych, w tym modulatorów CFTR. Podkreślono, że nowe możliwości terapeutyczne znacząco poprawiają rokowanie i jakość życia pacjentów, a w wielu przypadkach zmieniają przebieg choroby z ciężkiego, postępującego schorzenia w stan przewlekły możliwy do kontrolowania. Jednocześnie zwrócono uwagę na wciąż istniejące nierówności w dostępie do leczenia – zarówno na poziomie regionalnym, jak i systemowym. Dyskusja koncentrowała się na potrzebie zapewnienia równego dostępu do terapii dla wszystkich pacjentów, niezależnie od miejsca zamieszkania, oraz na konieczności dalszego rozwoju opieki koordynowanej i wsparcia dla ośrodków specjalistycznych.

W końcowej części posiedzenia dokonano podsumowania najważniejszych wniosków i rekomendacji. Podkreślono konieczność kontynuowania działań legislacyjnych i organizacyjnych, które umożliwią skuteczne wdrażanie założeń Planu dla Chorób Rzadkich. Zwrócono również uwagę na potrzebę stałego monitorowania postępów oraz prowadzenia dialogu pomiędzy wszystkimi interesariuszami systemu ochrony zdrowia. Posiedzenie zakończyło się podkreśleniem, że poprawa jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi wymaga długofalowego, skoordynowanego podejścia oraz konsekwentnej realizacji przyjętych celów.

Źródło: https://www.sejm.gov.pl/

KIERMASZ WIELKANOCNY FUNDACJI MATIO

W okresie przedświątecznym Fundacja MATIO zorganizowała wyjątkowy Kiermasz Wielkanocny, który połączył ideę pomocy z radosną atmosferą nadchodzących świąt. Na naszym stoisku można było znaleźć ręcznie wykonane ozdoby, kartki świąteczne oraz drobne upominki – wszystkie przygotowane z ogromnym zaangażowaniem przez naszych wolontariuszy, a także uczniów ze szkół, z którymi na co dzień współpracujemy.

Kiermasz był nie tylko okazją do wsparcia szczytnego celu, ale również przestrzenią integracji i wspólnego działania. Każdy zakup miał realne znaczenie – dochód ze sprzedaży został przeznaczony na wsparcie działań fundacji oraz pomoc osobom chorym na mukowiscydozę.

Dziękujemy wszystkim, którzy włączyli się w organizację wydarzenia oraz tym, którzy swoją obecnością i hojnością przyczynili się do jego sukcesu.

Bezterminowe orzeczenia o niepełnosprawności – aktualne wytyczne i praktyka orzecznicza

Przypominamy

W ostatnim czasie szczególne znaczenie w debacie publicznej zyskały zagadnienia związane z możliwością uzyskania bezterminowego orzeczenia o niepełnosprawności. Wynika to z opublikowanych zaleceń Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej, które – choć nie mają rangi ustawowej – w istotny sposób wpływają na praktykę orzeczniczą. Wskazują one bowiem konkretne grupy schorzeń, w tym liczne choroby rzadkie i genetyczne, które mogą uzasadniać wydanie orzeczenia na stałe.

Zgodnie ze stanowiskiem resortu rodziny, podstawą orzekania o niepełnosprawności nie jest wyłącznie diagnoza medyczna, lecz ocena funkcjonalna. Kluczowe znaczenie ma odpowiedź na pytanie, czy naruszenie sprawności organizmu ogranicza możliwość pełnienia ról społecznych na równi z innymi osobami.

Nowe zalecenia dla zespołów orzekających

Istotnym krokiem w kierunku ujednolicenia praktyki było wydanie przez wiceministra Łukasza Krasonia zaleceń dla powiatowych i wojewódzkich zespołów ds. orzekania o niepełnosprawności.

Zgodnie z tymi wytycznymi:

- osoby cierpiące na ok. 150 chorób rzadkich mogą uzyskać orzeczenie bezterminowe (lub maksymalnie długoterminowe w przypadku dzieci),
- w orzeczeniach powinny być uwzględniane kluczowe wskazania:
  pkt 7 – konieczność stałej lub długotrwałej opieki,
  pkt 8 – konieczność stałego współudziału opiekuna w leczeniu, rehabilitacji i edukacji dziecka.

W przypadku dzieci z wybranymi schorzeniami (m.in. zespołem Downa) rekomenduje się wydawanie orzeczeń na maksymalny możliwy okres, tj. do ukończenia 16. roku życia.

Lista chorób – znaczenie i charakter prawny

Ministerstwo wskazało szeroki katalog schorzeń, które mogą stanowić podstawę do uzyskania orzeczenia bezterminowego. Należy jednak podkreślić, że:

- lista ta nie **ma charakteru normatywnego,**
- **stanowi wytyczną interpretacyjną dla organów orzekających,**
- każda sprawa nadal **podlega indywidualnej ocenie** zgodnie z obowiązującymi przepisami.

Wśród wskazanych schorzeń dominują choroby genetyczne, metaboliczne, neurologiczne oraz wrodzone wady rozwojowe, które z medycznego punktu widzenia mają charakter trwały i nieodwracalny.

Znaczenie punktów 7 i 8 orzeczenia

W praktyce szczególne znaczenie mają wskazania zawarte w orzeczeniu, określone w przepisach wykonawczych:
punkt 7 – oznacza konieczność stałej lub długotrwałej opieki albo pomocy innej osoby,
punkt 8 – dotyczy dzieci i wskazuje na konieczność stałego współudziału opiekuna w procesie leczenia, rehabilitacji i edukacji.

Wskazania te mają bezpośredni wpływ na dostęp do świadczeń oraz zakres wsparcia systemowego.

Korzyści wynikające z orzeczenia bezterminowego

Uzyskanie orzeczenia na stałe wiąże się z szeregiem uprawnień wynikających z różnych aktów prawnych. Osoby posiadające takie orzeczenie mogą korzystać m.in. z:

- świadczenia pielęgnacyjnego
- zasiłku pielęgnacyjnego
- ulg podatkowych (ulga rehabilitacyjna)
- pierwszeństwa w dostępie do usług społecznych

- szczególnych uprawnień w systemie ochrony zdrowia
- prawa do karty parkingowej
- wsparcia w systemie oświaty

Najistotniejszą konsekwencją jest jednak brak konieczności ponownego przechodzenia procedury orzeczniczej, co ma duże znaczenie dla stabilizacji sytuacji życiowej osób z trwałą niepełnosprawnością.

Na jakie choroby można dostać orzeczenie o niepełnosprawności na stałe?

Lista 150 chorób

achondroplazja,
zespół Aicardi'ego-Goutières,
niedobór alfa 1 antytrypsyny – postać homozygotyczna,
zespół Alpersa-Huttenlochera,
alfa- i beta-mannozydoza,
zespół Alströma,
zespół Angelmana,
zespół Aperta,
niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych,
ataksja-teleangiektazja,
autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek,
autosomalna recesywna złośliwa osteopetroza,
zespół Bardeta-Biedla,
dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa R4 związana z beta-sarkoglikanem,
zespół CHARGE,
dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z kalpainą 3 R1,
dysplazja kampomeliczna,
choroba Canavan,
zespół Hellera (dziecięce zaburzenie dezintegracyjne, CDD),
zespół Cockayne,
zespół Coffina-Lowry'ego,
wrodzony brak ramienia i przedramienia,
wrodzone zaburzenie glikozylacji,
wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7,
zespół Cornelia de Lange,
mukowiscydoza,
zespół Dravet (związany z SCN1A),
zespół Dubowitza,
dystrofia mięśniowa Duchenne,
proste pęcherzowe oddzielanie się naskórka,
sekwencja deformacyjna akinezji płodu,
zespół łamliwego (kruchego) chromosomu X,
zespół Frasera,
ataksja Friedreicha,
zespół Frynsa,
gangliozydoza GM1,
gangliozydoza GM2,
choroba Gauchera,
encefalopatia glicynowa (nieketotyczna hiperglicynemia),
niedorozwój dystalnej części kończyny/kończyn, hemimelia,
holoprozencefalia,
zespół progerii Hutchinsona-Gilforda,
wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza,
hyperfenyloalaninemia spowodowana deficytem tetrahydrobiopteryn,
dziedziczne pęcherzowe oddzielanie się naskórka,
gładkomózgowie (wada wrodzona centralnego układu nerwowego),
izolowana anencefalia/exencefalia,
izolowany otwarty rozszczep kręgosłupa,
kwasica izowalerianowa,
choroba Huntingtona postać młodzieńcza,
zespól Kabuki,
choroba Krabbego,
kyfoskoliotyczny typ zespołu Ehlersa-Danlosa,
wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana niedoborem laminy alfa 2, merozyno-ujemna wrodzona dystrofia mięśnowa,
zespół Larsena,
wrodzona ślepota Lebera,
dziedziczna atrofia nerwu wzrokowego Lebera,
choroba Lebera „plus",
zespół Leigha,
zespół Lesch-Nyhana
fenyloketonuria matczyna z małogłowiem,
zespół Meckela,
choroba Menkesa,
leukodystrofia metachromatyczna,
zespół Millera-Diekera,
neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej,
choroba Niemanna-Picka typu A,
choroba Niemanna-Picka typu B,
choroba Niemanna-Picka typu C,
zespół Nijmegen,
zespół Noonan,
zespół Ohtahary'ego,
wrodzona łamliwość kości,
wrodzona łamliwość kości z deformacjami,
choroba Pelizaeusa-Merzbachera,
choroba Pompego,
prionopatie (rodzinne),
zespół Retta,
choroba Refsuma,
zespół Rubinstein-Taybi,
zespół Sandhoffa,
zespół Smitha-Lemliego-Opitza,

zespół Smith-Magenis,
zespół Sturge'a-Webera,
zespół Tarui,
zespół Timothy'ego,
stwardnienie guzowate,
choroba Taya-Sachsa,
zespół Treachera Collinsa,
zespół Turcotte'a,
zespół Ushera,
zespół VATER/VACTERL,
zespół Waardenburga,
zespół Warburga,
zespół Williamsa,
zespół Wolfa-Hirschhorna,
choroba Wilsona,
zespół Zellwegera,
zespół Zollingera-Ellisona,
zespół Pradera-Williego,
zespół Kabuki z mutacją w KDM6A,
zespół Kabuki z mutacją w KMT2D,
zespół Angelmana związany z mutacją UBE3A,
zespół Smith-Magenis z delecją 17p11.2,
zespół Smith-Magenis z mutacją RAI1,
zespół Cri du chat,
trisomia chromosomu 13 (zespół Pataua),
trisomia chromosomu 18 (zespół Edwardsa),
trisomia chromosomu 21 (zespół Downa),
zespół Turnera,
zespół Klinefeltera,
zespół Coffina-Sirisa,
zespół Cornelia de Lange z mutacją SMC1A,
zespół Cornelia de Lange z mutacją SMC3,
zespół Cornelia de Lange z mutacją RAD21,
zespół Cornelia de Lange z mutacją NIPBL,
zespół Cornelia de Lange z mutacją HDAC8,
zespół Cri-du-chat (5p minus),
zespół Wolframa,
zespół Jouberta,
zespół Alagille'a,
zespół Hermansky-Pudlaka,
zespół Kartagenera,
zespół Leigha (postać mitochondrialna),
encefalopatia mitochondrialna (MELAS),
miopatia mitochondrialna,
zespół Kearnsa-Sayre'a,
choroba Leigha (mutacja SURF1),
choroba mitochondrialna z mutacją w mtDNA,
encefalopatia mitochondrialna z mutacją POLG,
miopatia mitochondrialna z mutacją w TK2,
zespół Aarskoga,
zespół Ehlersa-Danlosa klasyczny,
zespół Ehlersa-Danlosa naczyniowy,
zespół Marfana,
zespół Loeysa-Dietza,
zespół Sticklera,
zespół Shprintzen-Goldberg,
dysplazja diastrroficzna,
wrodzona łamliwość kości typ III,
wrodzona łamliwość kości typ IV,
zespół Ellis-van Crevelda,
achondrogeneza,
hypochondroplazja,
dysplazja tanatoforyczna,
dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa,
dystrofia mięśniowa o późnym początku,
miotonia wrodzona Thomsona,
miopatia nemalinowa,
zespół Kabuki z mutacją MLL2.

Lista 58 schorzeń wymagających stałej opieki – podstawa do uznania niepełnosprawności u dzieci

Jeśli u dziecka zostaną potwierdzone określone schorzenia, które wymagają stałej pomocy opiekuna w codziennym leczeniu, rehabilitacji i edukacji aż do ukończenia 16. roku życia, może to stanowić podstawę do uznania dziecka za osobę z niepełnosprawnością. Chodzi tu o następujące schorzenia:

zespół mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a),
wrodzona sztywność wielostawowa, artrogrypoza,
ataksja móżdżkowa autosomalna dominująca,
autosomalna recesywna ataksja móżdżkowa,
zespół Bartha,
zespół sercowo-twarzowo-skórny (CFC),
niedobór palmitylotransferazy karnitynowej (CPT),
choroba Charcot-Marie-Tooth (dziedziczna neuropatia czuciowa i ruchowa),
galaktozemia klasyczna,
homocystynuria klasyczna,
wrodzona biegunka chlorowa,
wodogłowie wrodzone,
wrodzony zespół miasteniczny,
choroba Segawy, dystonia z dobrą odpowiedzią na L-DOPA,
dystrofia mięśniowa Emery'ego-Dreifussa,
dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z FKRP,
dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa związana z gamma-sarkoglikanem,
niedobór dehydrogenazy glutarylo-koenzymu A (Kwasica glutarowa typu 1),

choroba spichrzania glikogenu GSD,
choroba Hartnupów,
hemofilia A, postać ciężka,
dziedziczny obrzęk naczynioruchowy,
dziedziczna paraplegia spastyczna,
niedobór syntetazy holokarboksylazy,
nietrzymanie barwnika – zespół Blocha-Sulzberger,
dysplazja zaciskająca klatki piersiowej – Zespół Jeune'a,
zespól Johansona i Blizzarda,
zespół Jouberta i zaburzeń pokrewnych,
deficyt 3- hydroksyacylo CoA dehydrogenazy długołańcuchowych kwasów tłuszczowych,
encefalopatia mitochondrialna, kwasica mleczanowa z epizodami udaropodobnymi -zespól MELAS,
niedobór dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych,
zespół małoocze-bezocze,
mitochondrialna encefalomiopatia żołądkowo-jelitowa,
zaburzenie mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej spowodowane nieprawidłowościami mitochondrialnego DNA,
niedobór trójfunkcyjnego białka mitochondrialnego,
zanik wieloukładowy,
zanik wieloukładowy typu parkinsonowskiego,
zespól ustno-twarzowo-palcowy typu 1,

zespól Pfeiffera,
fenyloketonuria,
ataksja rdzeniowo-móżdżkowa o początku w dzieciństwie,
dystrofia miotoniczna Steinerta,
zespół Trachera-Collinsa,
stwardnienie guzowate,
tyrozynemia typu 1,
zespół Wernera,
choroba Parkinsona o wczesnym początku,
zespół Loeys'a-Dietza,
zespół Borjesona-Forssmana-Lehmanna,
zespół Sensenbrenner,
zespół Arnolda-Chiari'ego typ 1,
anemia Fanconiego,
zespół Allagille'a,
choroba syropu klonowego,
hypofosfatazja,
zespół Pompego,
krzywica hypofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X,
zespół Freemana-Sheldona.

Źródło: niepełnosprawni.pl

Między diagnozą a decyzją

Nowe zasady orzekania w poradniach psychologiczno-pedagogicznych od 2026 roku

Więcej diagnozy, mniej formalizmu pozornego, ale więcej odpowiedzialności po stronie wszystkich uczestników systemu – tak w skrócie można opisać zmiany wprowadzone rozporządzeniem Ministra Edukacji z 2 marca 2026 r. Choć część przepisów weszła w życie już 14 kwietnia, prawdziwa reforma zacznie być odczuwalna dopiero od 1 września 2026 r. To wtedy zmieni się sposób patrzenia na dziecko – z dokumentów na jego realne funkcjonowanie.

Jednym z najmocniejszych akcentów nowych regulacji jest przesunięcie ciężaru decyzji na zespół orzekający. To nie pojedynczy specjalista, lecz grupa ekspertów decyduje o wydaniu orzeczenia lub opinii, głosując większością głosów. W sytuacji patowej decydujący głos należy do przewodniczącego.

To zmiana nie tylko proceduralna, ale też filozoficzna. Decyzja ma być wynikiem wspólnej analizy, a nie interpretacji jednego dokumentu czy opinii jednego specjalisty.

Co więcej, skład zespołu staje się bardziej elastyczny. Lekarz nie zawsze będzie musiał uczestniczyć w jego pracach – tylko wtedy, gdy dokumentacja medyczna rzeczywiście wnosi istotne informacje dla funkcjonowania dziecka. Jednocześnie pojawia się możliwość włączania dodatkowych specjalistów – także zdalnie – co może zwiększyć dostęp do kompetencji dotąd trudno osiągalnych.

Skład zespołu:

- lekarz wchodzi w skład zespołu wyłącznie wtedy, gdy do wniosku dołączona jest dokumentacja medyczna – poprzednio lekarz był stałym członkiem zespołu;

- rozszerzono krąg osób, które mogą wziąć udział – za zgodą rodziców lub pełnoletniego ucznia w posiedzeniu zespołu z głosem doradczym o: asystenta międzykulturowego, osobę władającą językiem kraju pochodzenia dziecka, tłumacza języka migowego i osobę wykonującą zawód medyczny w zakresie opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień;

Nowe przepisy wyraźnie odchodzą od dominacji dokumentacji medycznej jako głównego źródła rozstrzygnięć. Nadal jest ona ważna, ale przestaje mieć charakter rozstrzygający. Na pierwszy plan wysuwa się całościowa diagnoza funkcjonowania dziecka – uwzględniająca jego możliwości, trudności, środowisko szkolne i dotychczasowe wsparcie.

W praktyce oznacza to większe znaczenie:

- opinii szkoły lub przedszkola,
- obserwacji specjalistów poradni,
- oceny funkcjonowania dziecka w codziennych sytuacjach.

Rodzice zyskają możliwość składania wniosków drogą elektroniczną, ale cyfryzacja nie oznacza uproszczenia procedur.

Wręcz przeciwnie – pojawia się więcej wymogów formalnych:

- konieczność podpisów obojga rodziców,
- obowiązek dołączania określonych oświadczeń,
- uwierzytelnianie dokumentów podpisem kwalifikowanym, zaufanym lub osobistym.

Szczególnie istotna jest nowa zasada dotycząca zgody na przekazanie dokumentów do szkoły. Jej brak oznacza, że wniosek nie zostanie w ogóle rozpatrzony. To rozwiązanie praktyczne dla systemu, ale wymagające większej świadomości po stronie rodziców.

Szkoła w centrum procesu

Wyraźnie rośnie rola szkoły. Dyrektor – na wniosek przewodniczącego zespołu – będzie zobowiązany do przygotowania opinii o funkcjonowaniu dziecka w ciągu 10 dni. Nie będzie to jednak już tylko opis trudności. Nowy model (obowiązujący od września 2026 r.) zakłada bardziej zrównoważone ujęcie:

- mocne strony i uzdolnienia,
- dotychczasowe działania pomocowe,
- konkretne wnioski do dalszej pracy.

To zmiana, która może znacząco wpłynąć na jakość współpracy między szkołą a poradnią – o ile szkoły będą miały zasoby, by przygotowywać takie dokumenty rzetelnie i w terminie.

Od 1 września 2026 r. poradnie zostaną zobowiązane do stosowania narzędzi diagnostycznych opartych na dowodach naukowych. To jeden z najbardziej przełomowych elementów reformy. W praktyce oznacza to, że:

- diagnoza musi być prowadzona metodami o potwierdzonej skuteczności,
- narzędzia mają być dostosowane do wieku i możliwości dziecka,
- proces diagnostyczny ma być bardziej ujednolicony i profesjonalny.

To wyraźny sygnał, że system zmierza w stronę standaryzacji jakości pracy poradni.

Zmiany obejmują także procedury odwoławcze. Kurator oświaty będzie miał teraz 21 dni na rozpatrzenie odwołania (zamiast dotychczasowych 14), przy zachowaniu 14-dniowego terminu na jego wniesienie przez rodziców.

Doprecyzowano również kwestie podpisów – orzeczenia mają być podpisywane przez wszystkich członków zespołu, co dodatkowo wzmacnia ich odpowiedzialność.

Okres przejściowy – czas na dostosowanie

Nie wszystkie zmiany wchodzą w życie jednocześnie. Kluczowe elementy – nowe standardy diagnozy i rozszerzona opinia szkoły – zaczną obowiązywać od 1 września 2026 r.

Do tego czasu poradnie mają dostosować:

- kadrę,
- narzędzia diagnostyczne,
- organizację pracy.

Przepisy przejściowe obejmują m.in. dzieci z niepełnosprawnościami sensorycznymi oraz ze spektrum autyzmu.

System w przebudowie

Nowe rozporządzenie nie jest jedynie korektą procedur. To próba zmiany logiki działania całego systemu – z modelu opartego na dokumentach na model oparty na diagnozie funkcjonowania dziecka.

Dla rodziców oznacza to większe zaangażowanie i odpowiedzialność formalną.

Dla szkół – nową rolę w procesie diagnostycznym.

Dla poradni – konieczność pracy według bardziej rygorystycznych standardów.

Czy zmiany przełożą się na lepsze wsparcie uczniów? To zależy nie tylko od przepisów, ale od tego, jak system poradzi sobie z ich wdrożeniem.

Jedno jest pewne: od września 2026 r. orzeczenia nie będą już wyglądały tak jak dotąd.

Renata Dropińska

Źródło: https://www.gov.pl/web/edukacja/rozporzadzenie-w-sprawie-orzeczen-i-opinii-poradni-psychologiczno-pedagogicznych-podpisane

Rozporządzenie Ministra Edukacji z dnia 2 marca 2026 r. w sprawie orzeczeń i opinii wydawanych przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne (Dz.U. 2026), § … (przepisy dotyczące oceny funkcjonowania dziecka; wejście w życie: 1.09.2026) oraz uzasadnienie do projektu rozporządzenia.

PACJENT MA PRAWO DO KOMPLEKSOWYCH ŚWIADCZEŃ MEDYCZNYCH

Pacjent kierowany na planowe leczenie szpitalne ma prawo do pełnej i skoordynowanej opieki medycznej. Oznacza to, że jeśli przed hospitalizacją konieczne jest wykonanie badań diagnostycznych zleconych przez lekarza, obowiązek ich organizacji spoczywa na szpitalu. Niedopuszczalne jest odsyłanie pacjenta do innych placówek, kierowanie go do lekarza POZ w celu realizacji tych badań czy sugerowanie wykonania ich odpłatnie.

Sprawą kompleksowości świadczeń zajął się Rzecznik Praw Pacjenta. Analiza jednoznacznie potwierdziła, że to podmiot leczniczy odpowiada za zapewnienie wszystkich niezbędnych elementów procesu leczenia – w tym badań diagnostycznych poprzedzających hospitalizację. Pacjent nie powinien być obciążany dodatkowymi obowiązkami ani kosztami wynikającymi z organizacji leczenia.

Jak podkreśla Rzecznik Praw Pacjenta, placówka medyczna ma obowiązek organizować proces leczenia w sposób całościowy oraz rzetelnie informować pacjenta o przysługujących mu świadczeniach. Niedopuszczalne jest wprowadzanie pacjenta w błąd czy przerzucanie na niego odpowiedzialności za elementy leczenia, które powinny być zapewnione w ramach opieki szpitalnej.

W systemie finansowanym przez Narodowy Fundusz Zdrowia pacjent ma prawo wyboru świadczeniodawcy, jednak to na placówce spoczywa odpowiedzialność za zapewnienie ciągłości i bezpieczeństwa leczenia. Dotyczy to również sytuacji, gdy konieczne jest włączenie do procesu innych specjalistów.

Kompleksowość świadczeń ma szczególne znaczenie zarówno w przypadku pacjentów wymagających pogłębionej diagnostyki czy leczenia wielu schorzeń jednocześnie, jak i przy pozornie rutynowych procedurach. Zgodnie z definicją Narodowego Funduszu Zdrowia oznacza ona obowiązek zapewnienia pełnego procesu leczenia – obejmującego diagnostykę, konsultacje oraz niezbędne procedury – w jednym miejscu lub w ramach skoordynowanego systemu. Jej celem jest zagwarantowanie pacjentowi ciągłości opieki oraz bezpieczeństwa na każdym etapie leczenia.

opr. R.D.

https://www.gov.pl/web/rpp/pacjent-ma-prawo-do-kompleksowych-swiadczen-medycznych

SZCZEPIENIA W APTECE 2026 – LISTA SZCZEPIEŃ DLA DOROSŁYCH FINANSOWANYCH PRZEZ NFZ

Od 1 lutego 2026 r. dorośli pacjenci mogą zaszczepić się w aptekach przeciw 18 chorobom.

Narodowy Fundusz Zdrowia (NFZ) w całości finansuje kwalifikację oraz podanie szczepionki (usługę farmaceuty).

Sama szczepionka jest bezpłatna lub dostępna ze zniżką, jeśli pacjent znajduje się w grupie objętej refundacją (np. seniorzy).

Jakie nowe szczepienia wykonasz w aptece od 2026 roku?

Do dotychczasowej listy dołączyło 7 kolejnych szczepień, które farmaceuta może wykonać na miejscu w aptece.

Nowe szczepienia w aptekach obejmują ochronę przeciwko:

- błonicy i tężcowi (dwuskładnikowe)
- ospie wietrznej
- durowi brzusznemu
- błonicy, tężcowi, krztuścowi i poliomyelitis
- meningokokom typu B
- meningokokom typu ACWY
- żółtej gorączce (febrze).

To szczególnie ważne dla osób, które planują zagraniczne wyjazdy oraz chcą zabezpieczyć się przed groźnymi chorobami zakaźnymi.

Zalecane szczepienia ochronne, które osoby powyżej 18 roku życia mogą wykonać w aptece

Przeciw:

- błonicy i tężcowi (dwuskładnikowe)
- ospie wietrznej
- durowi brzusznemu
- błonicy, tężcowi, krztuścowi i poliomyelitis
- meningokokom typu B
- meningokokom typu ACWY
- żółtej gorączce (febrze)
- COVID-19
- grypie (sezonowo)
- kleszczowemu zapaleniu mózgu
- błonicy, tężcowi, krztuścowi
- ludzkiemu wirusowi brodawczaka (HPV)
- pneumokokom
- półpaścowi
- odrze, śwince, różyczce
- ostremu nagminnemu porażeniu dziecięcemu (poliomyelitis)
- wirusowemu zapaleniu wątroby typu A i B
- zakażeniom wirusem syncytialnym układu oddechowego (RSV).

Ile kosztuje szczepienie w aptece?

Szczepionki w aptekach są bezpłatne, częściowo refundowane (np. w 50%) lub pełnopłatne – w zależności od rodzaju szczepionki i wieku pacjenta.

Ważne, by na szczepienie zabrać dokument tożsamości.

Do szczepień uprawnieni są: lekarz, lekarz dentysta, felczer, pielęgniarka, położna, higienistka szkolna, ratownik medyczny, fizjoterapeuta, diagnosta laboratoryjny lub farmaceuta – po ukończeniu specjalistycznego szkolenia potwierdzonego odpowiednim dokumentem.

Źródło: https://www.nfz.gov.pl/aktualnosci/

ZMIANY W KONTROLI I WYKORZYSTYWANIU ZWOLNIEŃ OD PRACY OD 13 KWIETNIA 2026 R.

13 kwietnia 2026 r. weszły w życie zmienione przepisy dotyczące przesłanek utraty prawa do zasiłku przez osoby, które nieprawidłowo wykorzystują zwolnienia od pracy. Zmienią się również przepisy w sprawie kontroli prawidłowości wykorzystywania zwolnień od pracy.

Kiedy traci się prawo do zasiłku?

Osoba ubezpieczona może utracić prawo do zasiłku chorobowego za cały okres zwolnienia od pracy, jeżeli w czasie, w którym miała orzeczoną niezdolność do pracy, będzie:

- wykonywać pracę zarobkową lub
- podejmować aktywność niezgodną z celem tego zwolnienia.

Nowe przepisy precyzują pojęcia pracy zarobkowej i aktywności niezgodnej z celem zwolnienia od pracy.

Praca zarobkowa to każda czynność, która ma charakter zarobkowy, niezależnie od stosunku prawnego będącego podstawą jej wykonania. Pracą zarobkową nie są tzw. czynności incydentalne, czyli takie, których podjęcia w okresie zwolnienia od pracy wymagają istotne okoliczności. Istotną okolicznością nie może być polecenie pracodawcy.

Aktywność niezgodna z celem zwolnienia od pracy to wszelkie działania, które utrudniają lub wydłużają proces leczenia lub rekonwalescencję. Nie należą do nich zwykłe czynności dnia codziennego lub czynności incydentalne, których podjęcia w okresie zwolnienia od pracy wymagają istotne okoliczności.

Bez zmiany pozostaje zasada, że okres zwolnienia od pracy powinien być wykorzystany na odzyskanie zdrowia i rekonwalescencję. Osoba ubezpieczona nie może w tym czasie wykonywać działań, które zakłóciłyby ten proces. Nie wolno jej podejmować pracy zarobkowej ani aktywności niezgodnej z celem zwolnienia. Wyjątkowo

może wykonywać zwykłe czynności życia codziennego lub czynności incydentalne, których podjęcia w okresie zwolnienia od pracy wymagają istotne okoliczności. Jeżeli podejmie takie czynności, będzie to – tak jak dotychczas – weryfikowane i oceniane z uwzględnieniem okoliczności konkretnej sprawy.

Jak przebiega kontrola prawidłowego wykorzystywania zwolnień od pracy

Kontrola oznacza sprawdzenie, czy osoba ubezpieczona nie wykorzystuje zwolnienia od pracy niezgodnie z jego celem. Zmiany w przepisach dotyczą zasad i trybu przeprowadzania takiej kontroli, które zostały uregulowane w ustawie zasiłkowej. Obejmują one następujące kwestie:

- uprawnienia i obowiązki osób przeprowadzających kontrolę (np. do legitymowania osoby kontrolowanej, po to by ustalić jej tożsamość),
- obowiązki osób kontrolowanych,
- zasady przeprowadzania kontroli,
- zasady sporządzania protokołu z kontroli,
- zasady składania zastrzeżeń do ustaleń zawartych w protokole.

Zmieni się także wzór upoważnienia i wzór protokołu z kontroli.

Źródło: /www.zus.pl/

PROFILAKTYKA – TY DECYDUJESZ! ZRÓB TEST NA HPV HR I NIE DAJ SZANS RAKOWI SZYJKI MACICY!

Czy wiesz, że rak szyjki macicy wykryty na wczesnym etapie jest w 99% przypadków uleczalny? Jeśli więc jesteś w wieku od 25 do 64 lat, skorzystaj z darmowej profilaktyki – wykonaj test na HPV HR i żyj spokojnie!

W ramach programu profilaktyki raka szyjki macicy w Polsce dostępny jest nowoczesny i skuteczny test wykrywający wirusa brodawczaka ludzkiego. Wirus ten jest odpowiedzialny za większość nowotworów szyjki macicy, dlatego tak ważne jest badania, które wykrywa DNA lub RNA wirusa HPV o wysokim ryzyku onkogennym w wymazie z szyjki macicy.

Co ważne!

- Test HPV HR przysługuje bezpłatnie raz na 5 lat każdej kobiecie w wieku 25-64 lata,
- Na test można umówić się przez centralną e-rejestrację, ale także w tradycyjny sposób – w przychodni,
- Aby skorzystać z testu, nie potrzebne jest skierowanie. Zapisać się można bezpośrednio u lekarza ginekologa lub u położnej,
- Jeśli wynik testu HPV HR jest dodatni, z tego samego pobranego materiału wykonuje się dodatkowo cytologię na podłożu płynnym (LBC).

Badania profilaktyczne warto rozpocząć jak najszybciej, nie czekając aż pojawią się jakiekolwiek niepokojące objawy.

Źródło: https://www.gov.pl/web/rpp/profilaktyka--

LECZENIA UZDROWISKOWE DZIECI

W trosce o zdrowie dzieci przypominamy rodzicom i lekarzom ubezpieczenia zdrowotnego o możliwości leczenia uzdrowiskowego małych pacjentów.

Podstawą skorzystania z tej formy leczenia jest e-skierowanie na leczenie uzdrowiskowe, wystawione przez lekarza ubezpieczenia zdrowotnego.

Dzieci w wieku od 3 do 6 lat mogą być kierowane na leczenie uzdrowiskowe pod nadzorem opiekuna prawnego. Realizacja wpływających do OW NFZ skierowań dziecięcych na leczenie uzdrowiskowe odbywa się na bieżąco.

Leczenie uzdrowiskowe dzieci trwa 21 albo 27 dni i jest bezpłatne dla małego pacjenta.

Narodowy Fundusz Zdrowia na 2026 zakontraktował świadczenia leczenia uzdrowiskowego w następujących zakresach kierowanych do dzieci:

- uzdrowiskowe leczenie szpitalne dzieci w wieku od 3 do 18 lat;
- uzdrowiskowe leczenie sanatoryjne dzieci w wieku od 3 do 6 lat pod opieką osoby dorosłej.

Źródło: https://www.nfz.gov.pl/

Dzień Dziecka

Dzień Dziecka to wyjątkowe święto – dzień radości, uśmiechu i przypomnienia o tym, jak niezwykłą wartością jest dzieciństwo. To także moment refleksji nad tym, jak wiele możemy nauczyć się od dzieci: ich szczerości, wrażliwości, odwagi w marzeniach oraz umiejętności cieszenia się najmniejszymi rzeczami.

Każde dziecko jest światem pełnym nadziei, możliwości i niepowtarzalnych talentów. W ich oczach kryje się ciekawość świata, a w sercach ogromna siła, która pomaga pokonywać trudności i odkrywać własną drogę. Dlatego tak ważne jest, aby dzieci czuły się kochane, bezpieczne i akceptowane – takie, jakie są.

Z okazji Dnia Dziecka składamy najserdeczniejsze życzenia wszystkim dzieciom – aby każdy dzień przynosił Wam radość, nowe odkrycia i piękne przyjaźnie. Niech Wasza ciekawość świata nigdy nie gaśnie, a marzenia rosną razem z Wami i prowadzą do miejsc, o których dziś może jeszcze nawet nie śnicie.

Szczególne życzenia kierujemy do naszych Podopiecznych. Dziękujemy Wam za Waszą odwagę, wytrwałość i uśmiechy, które mimo trudności potrafią rozjaśniać każdy dzień. Życzymy Wam dużo zdrowia, siły do pokonywania wyzwań oraz wielu chwil pełnych zabawy, śmiechu i poczucia, że jesteście ważni, wyjątkowi i bardzo potrzebni.

Niech wokół Was zawsze będą ludzie, którzy będą Was wspierać, wierzyć w Wasze możliwości i pomagać spełniać marzenia. Bo każde dziecko zasługuje na szczęśliwe dzieciństwo, pełne nadziei i miłości.

Dieta i trening w mukowiscydozie

w erze leków przyczynowych

Dlaczego stare zasady przestają działać

i co naprawdę ma dziś znaczenie?

Wprowadzenie: problem, który wszyscy widzą, ale nie każdy rozumie

Są takie momenty w medycynie, kiedy trzeba zatrzymać się i zadać sobie bardzo niewygodne pytanie: czy to, co robiliśmy przez lata, nadal ma sens? Mukowiscydoza jest jednym z tych obszarów, w których ta refleksja nie jest już opcją, ale jest koniecznością. Jeszcze niedawno walczyliśmy o każdy kilogram masy ciała, o każdy dodatkowy kęs,

o każdą kalorię, która „zostanie" w organizmie. Dziś coraz częściej pracujemy z dziećmi i nastolatkami, którzy tej masy mają wystarczająco dużo, a czasem nawet za dużo. I to zmienia wszystko, nie tylko dietę i trening, ale przede wszystkim sposób myślenia.

Ten artykuł nie jest kolejną listą „jedz to / nie jedz tamtego". To próba uporządkowania rzeczywistości, która się zmieniła, i pokazania, jak podejmować decyzje, które działają w prawdziwym życiu: w szkole, na treningu, w domu, gdzie nie zawsze jest czas i przestrzeń na idealne rozwiązania.

Mukowiscydoza po wprowadzeniu leków przyczynowych, co realnie się zmieniło?

Terapie modulujące CFTR zmieniły nie tylko rokowanie, ale codzienną fizjologię pacjenta. Poprawa wchłaniania tłuszczów, białka i witamin, zmniejszenie strat energetycznych, poprawa funkcjonowania jelit, to wszystko sprawia, że organizm zaczyna działać efektywniej. To dobra wiadomość, ale niesie też konsekwencje.

Model żywienia, który był kiedyś konieczny, dziś bywa nadmiarowy. Organizm, który wcześniej nie był w stanie wykorzystać dostarczonej energii, dziś zaczyna ją magazynować. Jeśli nie idzie ona w mięśnie, trafia do tkanki tłuszczowej. Pojawiają się wahania glikemii, spadki energii, gorsza wydolność mimo „kalorycznego jedzenia".

Dlatego najważniejszą zmianą nie jest zwiększenie lub zmniejszenie kalorii, ale ich jakość i kontekst.

Dlaczego masa ciała przestaje być wystarczającym wskaźnikiem?

BMI jest wygodne, ale uproszczone. Coraz częściej widzimy pacjentów z „prawidłową wagą", którzy mają niski poziom masy mięśniowej i słabą wydolność. To oznacza, że organizm nie jest przygotowany do wysiłku ani regeneracji.

Mięśnie są największym narządem metabolicznym. Stabilizują glikemię, wspierają układ oddechowy, wpływają na stan zapalny. Bez nich nie ma stabilnej energii ani odporności na wysiłek. Dlatego celem przestaje być „więcej ważyć", a zaczyna być „lepiej funkcjonować".

Aktywność fizyczna to fundament, nie dodatek

Ruch w mukowiscydozie to nie „zalecenie ogólne". To konkretne działanie biologiczne: poprawa wentylacji płuc, wzrost VO2 max, lepsza wrażliwość insulinowa, redukcja stanu zapalnego i, co najważniejsze, budowa masy mięśniowej.

W erze leków przyczynowych organizm w końcu ma zasoby, aby odpowiedzieć na trening. To zmienia zasady gry. Wysiłek przynosi efekty, jeśli jest regularny i dobrze „nakarmiony".

Optymalny model to połączenie aktywności aerobowej (rower, bieganie, pływanie, gry zespołowe) z elementami treningu siłowego (ćwiczenia z masą ciała, gumy, lekkie obciążenia). Minimum to około 60 minut ruchu dziennie, ale kluczowa jest regularność, nie heroiczne zrywy.

Jak oszacować zapotrzebowanie energetyczne u dzieci i młodzieży –> najprostsze podejście, które działa

W praktyce najlepiej sprawdzają się proste narzędzia, które można wdrożyć od razu. Najpierw określamy zapotrzebowanie bazowe (dzień bez treningu), a następnie dokładamy energię z aktywności.

Zapotrzebowanie podstawowe (dzień bez treningu)

Wiek / płeć	Niska aktywność	Umiarkowana aktywność
Dzieci 6–9 lat	28–32 kcal/kg	32–36 kcal/kg
Dzieci 10–12 lat	30–34 kcal/kg	34–38 kcal/kg
Dziewczęta 13–18 lat	28–32 kcal/kg	32–36 kcal/kg
Chłopcy 13–18 lat	30–35 kcal/kg	35–40 kcal/kg

To punkt wyjścia. W mukowiscydozie w przypadku zaostrzeń czy postępującej niewydolności trzustki wartości mogą być nieco wyższe, ale zwykle nie tak wysokie jak dawniej.

Jak doliczyć energię na trening?

Rodzaj aktywności	Czas trwania	Dodatkowa energia
Lekka (spacer, rekreacyjny rower)	30–60 min	+100–200 kcal
Umiarkowana (WF, pływanie)	45–60 min	+200–350 kcal
Intensywna (trening sportowy)	60–90 min	+300–500 kcal
Bardzo intensywna / długotrwała	>90 min	+500–800 kcal

Kluczowy wniosek: zapotrzebowanie nie jest stałe. Dni treningowe i nietreningowe różnią się znacząco. Najczęstszy błąd to stała kaloryczność niezależnie od aktywności.

Bardziej szczegółowo ilość spalonych kalorii podczas aktywności można obliczyć tutaj: https://potreningu.pl/kalkulatory/spalanie

Jedzenie a trening. Kiedy, ile i co naprawdę ma znaczenie

Organizm nie działa w próżni. Jeśli nie dostanie paliwa, nie będzie pracował optymalnie.

Posiłek przed treningiem

2–3 godziny wcześniej (pełny posiłek) lub 30–60 minut wcześniej (lekka przekąska). Cel: dostarczyć łatwostrawnych węglowodanów i niewielkiej ilości białka.

Praktyczne przykłady:

- kanapka z pieczywa dobrej jakości + twarożek
- jogurt naturalny + owoce
- owsianka z owocami

Unikamy ciężkich, tłustych posiłków tuż przed wysiłkiem.

Posiłek po treningu

W ciągu 1–2 godzin: białko + węglowodany. Forma nie jest kluczowa, liczy się skład.

Przykłady:

- obiad: ryż/ziemniaki + mięso/ryba + warzywa + tłuszcz
- jajka + pieczywo + warzywa
- jogurt naturalny + owoce + orzechy
- koktajl owocowy z jogurtem wysokobiałkowym

Czy potrzebny jest koktajl potreningowy?

Nie. To narzędzie, nie obowiązek. Przydaje się, gdy brakuje czasu lub apetytu. W większości przypadków zwykły posiłek działa równie dobrze.

Jak zła dieta sabotuje trening?

Dieta oparta na produktach wysokoprzetworzonych daje szybkie skoki i spadki glukozy. Efekt: brak stabilnej energii, gorsza koncentracja, słabsza regeneracja. Trening jest, ale efektów brak.

Z perspektywy praktycznej oznacza to jedno: jakość wygrywa z ilością.

Elektrolity i nawodnienie, kiedy są naprawdę potrzebne?

W mukowiscydozie utrata sodu z potem jest zwiększona. Przy dłuższym wysiłku, wysokiej temperaturze lub intensywnym treningu uzupełnianie elektrolitów ma sens.

Domowy izotonik

- 500 ml wody
- 250 ml naparu z hibiskusa lub herbaty owocowej
- 1–2 łyżeczki miodu lub syropu klonowego
- 1/4 łyżeczki soli
- opcjonalnie: rozgniecione maliny/borówki

To rozwiązanie zapewnia nawodnienie, sód i niewielką ilość węglowodanów wspierających wchłanianie płynów.

Jak wybrać dobry izotonik?

- sód: ok. 200–400 mg/l
- węglowodany: 4–8 g / 100 ml
- krótki skład
- brak syropu glukozowo-fruktozowego

Napój elektrolitowy, czym się różni?

Nie dostarcza energii, tylko elektrolity.

Dobry skład:

- sód jako główny składnik
- potas, magnez jako uzupełnienie
- brak dużych ilości cukru

Suplementacja w kontekście aktywności, co ma sens?

Pomijając standardową suplementację związaną z mukowiscydozą, w kontekście sportu warto rozważyć tylko kilka narzędzi.

- **Białko w proszku** – przydatne, gdy dieta nie pokrywa zapotrzebowania lub potrzebna jest wygoda. Nie jest konieczne u większości.
- **Kreatyna** – dobrze przebadana, ale u młodzieży wymaga indywidualnej oceny i nadzoru. Nie do rutynowego stosowania.
- **Elektrolity** – zasadne przy dużej potliwości i intensywnym wysiłku.
- **Izotoniki** – przy dłuższych treningach; często można zastąpić rozwiązaniem domowym.

Reszta to dodatki, które nie zastąpią fundamentów.

Praktyczne przykłady, jak to wygląda w realnym życiu

Dziecko 10 lat, trening piłki nożnej (60 minut)

Śniadanie: owsianka na mleku migdałowym z bananem, masłem orzechowym i orzechami + woda.

Drugie śniadanie: kanapki z pastą jajeczną, warzywa, owoc.

Obiad (2 h przed treningiem): ryż + kurczak + oliwa + warzywa.

Przekąska (30–45 min przed): banan lub jogurt z owocami.

Na i po treningu: woda lub domowy izotonik + banan/owoce i jogurt.

Kolacja do 2h po treningu: kanapki z twarożkiem + warzywa.

Nastolatek 17 lat, trening siłowy (90 minut)

Śniadanie: jajecznica + pieczywo + warzywa + owoc.

Drugie śniadanie: jogurt naturalny + płatki owsiane + orzechy.

Obiad (2–3 h przed): makaron + mięso + oliwa + warzywa.

Przekąska przed: banan + garść orzechów.

W trakcie: woda + elektrolity (jeśli potrzeba).

Po treningu: koktajl potreningowy na bazie owoców i wysokobiałkowego jogurtu lub odżywki białkowej.

Kolacja: twarożek + pieczywo + oliwa + warzywa/ ryż + jajka/mięso + warzywa.

Najczęstsze błędy, które psują efekty

- stała kaloryczność niezależnie od aktywności
- brak jedzenia przed treningiem
- „ratowanie się" słodyczami zamiast posiłkiem
- traktowanie suplementów jako podstawy
- brak nawodnienia i sodu przy wysiłku
- koncentracja na wadze zamiast składzie ciała

Jak uczyć wyborów zamiast narzucać zakazy

Zakazy działają krótko. Zrozumienie działa długo. Zamiast mówić „nie jedz słodyczy", warto pokazać różnicę w energii i samopoczuciu po różnych posiłkach. Dzieci i nastolatki bardzo szybko uczą się na podstawie własnych odczuć.

Co kupować na co dzień – szybkie decyzje w sklepie

Jeśli masz 10 minut w sklepie, skup się na fundamentach:

- źródło białka: jajka, twaróg, jogurt naturalny, mięso, ryby
- węglowodany: pieczywo dobrej jakości, ryż, makaron, płatki owsiane
- tłuszcze: oliwa, masło, orzechy
- dodatki: owoce, warzywa

To nie jest „idealna dieta". To realna baza, z której można zbudować 80% efektu.

Holistyczne podejście – jedyny model, który działa długoterminowo

Nie istnieje jedna dieta dla wszystkich. Plan musi uwzględniać styl życia, możliwości, wsparcie, umiejętności kulinarne i realne ograniczenia. Bez tego nawet najlepsze zalecenia nie zadziałają.

Podsumowanie

Mukowiscydoza w erze leków przyczynowych to zupełnie nowa rzeczywistość. Nie chodzi już tylko o to, żeby dostarczyć jak najwięcej kalorii, ale o to, żeby organizm był w stanie je wykorzystać. O to, żeby budować siłę, wydolność i stabilność metaboliczną, a nie tylko „poprawiać wagę".

Największą zmianą nie jest dieta sama w sobie, tylko sposób myślenia o niej. Kalorie przestają być celem, a stają się narzędziem. Trening przestaje być dodatkiem, a zaczyna być jednym z fundamentów terapii. Suplementy przestają być rozwiązaniem, a stają się jedynie wsparciem tam, gdzie naprawdę jest to potrzebne.

Jeśli miałabyś zapamiętać jedną rzecz z tego artykułu, to nie będzie to liczba kalorii, ani konkretny produkt, ani schemat posiłków. To będzie umiejętność patrzenia szerzej na dziecko, na jego życie, na jego możliwości i ograniczenia. Bo tylko w tym kontekście decyzje żywieniowe mają sens.

Zdrowie nie jest efektem jednego posiłku ani jednego treningu. Jest sumą codziennych wyborów. A najlepszą rzeczą, jaką możesz zrobić, to nauczyć dziecko podejmować dobre decyzje. Nie idealne. Dobre.

I robić to konsekwentnie, przez lata. Bo to właśnie ta konsekwencja, a nie perfekcja, buduje realne zdrowie.

Dietetyk Kliniczny Patrycja Kłysz

Z najserdeczniejszymi życzeniami z okazji dnia Matki

Dzień Matki to szczególny moment zatrzymania się w codziennym biegu – chwila, w której możemy spojrzeć z wdzięcznością na miłość, poświęcenie i cichą siłę wszystkich Mam. To także czas refleksji nad tym, jak wielką rolę odgrywa matczyne serce w kształtowaniu życia dziecka – niezależnie od tego, jak trudna bywa droga, którą razem przemierzają.

Macierzyństwo to nie tylko radość pierwszych uśmiechów czy wspólnych sukcesów. To również odwaga w chwilach niepewności, cierpliwość w dniach pełnych troski i nadzieja, która pozwala patrzeć w przyszłość z ufnością. Każda Mama niesie w sobie niezwykłą siłę – siłę miłości, która potrafi podnosić, dodawać odwagi i przypominać, że nawet w najtrudniejszych chwilach nie jesteśmy sami.

Z okazji Dnia Matki pragniemy złożyć wszystkim Mamom najserdeczniejsze życzenia: zdrowia, spokoju serca, codziennych chwil wypełnionych nadzieją oraz poczucia, że Wasz wysiłek, troska i miłość mają ogromne znaczenie. Niech każdy dzień przynosi Wam powody do dumy, uśmiechu i wiary w to, że dobro, które dajecie swoim dzieciom, wraca w ich sile, odwadze i radości życia.

Niech to święto będzie również przypomnieniem, że nie jesteście same – że wokół Was jest wspólnota ludzi, którzy rozumieją Waszą drogę i chcą ją przeżywać razem z Wami.

Dziękujemy za Waszą miłość, wytrwałość i serce, które każdego dnia bije najmocniej dla innych.

Matio Mukowiscydoza Charity Golf Cup

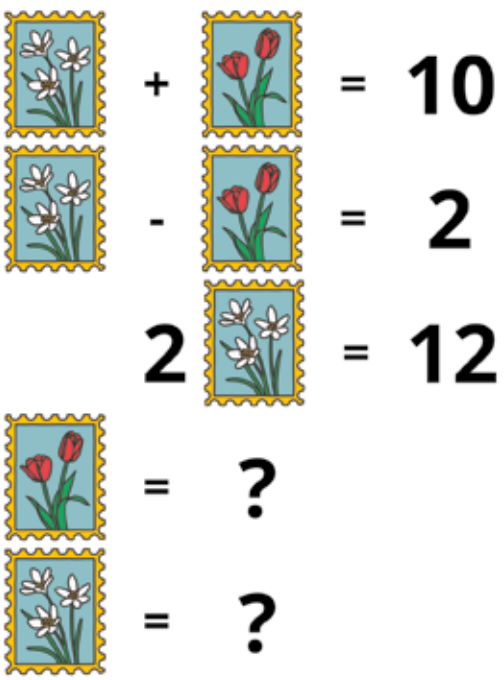
Jednym z działań organizowanych w ramach jubileuszu 30-lecia Fundacja MATIO będzie organizacja wyjątkowego wydarzenia jakim jest turniej golfowy „MATIO Mukowiscydoza Charity Golf Cup", który odbędzie się 8 sierpnia 2026 roku na polach golfowych Krakow Valley Golf w Paczółtowicach. Inicjatywa ta ma za zadanie połączyć sportową rywalizację z działaniami charytatywnymi i edukacyjnymi, promując aktywność fizyczną, zdrowy styl życia oraz zwiększając świadomość na temat mukowiscydozy. Wydarzenie skierowane jest do miłośników golfa, jak i również do wszystkich zainteresowanych wsparciem osób chorych na mukowiscydozę. Serdecznie zapraszamy do udziału oraz rejestracji za pośrednictwem systemu Eagle Polski Golf.

ROZWIĄŻ SUDOKU

Wpisz brakujące cyfry od 1 do 9, bez powórzeń w wierszach, kolumnach i kwadratach 3x3

			2				6	3
3					5	4		1
		1			3		8	
							9	
			5	3	8			
	3							
	2		3			5		
5		3	7					8
4	7				1			

ROZWIĄŻ MATEMATYCZNY REBUS



MATIO MED

SKLEP ZE SPRZĘTEM REHABILITACYJNYM

Lato to idealny moment, żeby zadbać o formę i dobre samopoczucie!

Dłuższe dni, więcej energii i motywacji, wykorzystaj ten czas na aktywność, która sprawia przyjemność.

Sprawdź, co warto mieć pod ręką tego lata:

Gumy oporowe -lekkie, poręczne i niezwykle wszechstronne. Idealne do treningu całego ciała, wzmacniają mięśnie, poprawiają kondycję i sprawdzą się na każdym poziomie zaawansowania.

Mata do akupresury - relaks po treningu? A może chwila dla siebie po długim dniu? Mata pomaga rozluźnić napięcie mięśniowe, poprawia krążenie i wspiera regenerację.

Hula hop z obciążeniem -połącz przyjemne z pożytecznym! Świetna forma aktywności, która pomaga modelować sylwetkę i spalać kalorie a przy tym daje mnóstwo frajdy.

Zadbaj o ruch i dobre samopoczucie – gdziekolwiek jesteś!

SKONTAKTUJ SIĘ Z NAMI:

Dbamy o Twój oddech!

sklepmatio@mukowiscydoza.pl

12 296 41 47

www.matiomed.pl