



AKCEPTACJA CHOROBY I SATYSFAKCJA Z ŻYCIA CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI

**MONIKA LEWCZUK
BARBARA JANKOWIAK
MARTA JAKONIUK**

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku



**AKCEPTACJA CHOROBY
I SATYSFAKCJA Z ŻYCIA
CHORYCH NA
RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI**

Mgr Monika Lewczuk

Dr hab. n. med. i n. o zdr. Barbara Jankowiak

Dr n. med. Marta Jakoniuk

Białystok 2024

RECENZENCI MONOGRAFII

Dr hab. n. med. i n. o zdr. Bożena Baczewska

Zakład Interny i Pielęgniarstwa Internistycznego
Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Dr n. med. Katarzyna Snarska

Zakład Medycyny Klinicznej
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Wydawca

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku
ul. Kilińskiego 1
Białystok

Wydanie I

Białystok 2024

Wszelkie prawa zastrzeżone

ISBN

978-83-68268-32-4

Opracowanie graficzne

wykorzystano darmowy wektor z <https://pl.freepik.com/>

Druk

Monografia wydana w formie elektronicznej i zamieszczona na stronie

https://www.umb.edu.pl/wnoz/o_wydziale/monografie_pracownikow_wnz.

Monografia powstała na bazie wyników pracy magisterskiej

Mgr Moniki Lewczuk

Zawarte w niej materiały mogą być wykorzystywane tylko na użytek własny,
do celów naukowych, dydaktycznych lub edukacyjnych

Zabroniona jest niezgodna z prawem autorskim reprodukcja, redystrybucja lub odsprzedaż

**AKCEPTACJA CHOROBY
I SATYSFAKCJA Z ŻYCIA
CHORYCH NA
RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI**

Spis treści

WYKAZ AUTORÓW	9
DEFINICJA I EPIDEMIOLOGIA RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI	11
ETIOLOGIA.....	12
OBJAWY I RYS HISTORYCZNY CHOROBY	13
ROZPOZNANIE RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI	16
LECZENIE	17
PROBLEMY CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI.....	19
WSPARCIE FUNDACJI	22
REJESTR CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	233
ZNACZENIE AKCEPTACJI CHOROBY JAKĄ JEST RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	23
MATERIAŁ I METODA BADAŃ	25
WYNIKI BADAŃ.....	28
DYSKUSJA.....	533
WNIOSKI	566
PIŚMIENNICTWO.....	58

WYKAZ AUTORÓW

Monika Lewczuk

mgr piel.

Absolwentka studiów II stopnia Kierunku Pielęgniarstwo na Wydziale Nauk o Zdrowiu,
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Klinika Pediatrii, Onkologii i Hematologii, Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny w
Białymstoku

Jankowiak Barbara

dr hab. n. med. i n. o zdr.

Zakład Zintegrowanej Opieki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Jakoniuk Marta

Dr n. med.

Zakład Neurologii Inwazyjnej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Białymstoku

DEFINICJA I EPIDEMIOLOGIA RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI

Termin rdzeniowego zaniku mięśni ang. *spinal muscular atrophy* (SMA) odnosi się do grupy zaburzeń genetycznych charakteryzujących się zwyrodnieniem komórek rogu przedniego i wynikającym z tego zanikiem i osłabieniem mięśni. SMA jest ciężką chorobą nerwowo-mięśniową, która prowadzi do wyniszczenia motoneuronów. Dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Stopień nasilenia rdzeniowego zaniku mięśni jest bardzo zróżnicowany, a cechy kliniczne można podzielić na cztery główne fenotypy na podstawie wieku wystąpienia i osiągniętej maksymalnej funkcji motorycznej [1, 2].

W okresie od 2011 do 2015 roku, zarejestrowano w Europie 4 653 osoby z rdzeniowym zanikiem mięśni, z czego w samym 2015 roku zdiagnozowano 992 nowe przypadki. Te dane znajdują odzwierciedlenie w wynikach najobszerniejszej analizy dotyczącej epidemiologii SMA przeprowadzonej w Stanach Zjednoczonych na grupie 68 478 osób z różnych grup etnicznych. Badanie to wykazało, że w populacji istnieje nosicielstwo choroby na poziomie 1 na 54 osoby, natomiast częstość występowania choroby to 1 na 11 000 żywych urodzeń. Dodatkowo, stwierdzono, że częstość nosicielstwa różni się w zależności od przynależności rasowej, gdzie Afroamerykanie mieli najniższy wskaźnik nosicielstwa – 0,98%, a osoby rasy kaukaskiej najwyższy – 2,02% [3].

Na dzień 1 stycznia 2020 roku, w Polskim Rejestrze SMA zarejestrowanych było 720 osób. Szacunki wskazują, że w Polsce na rdzeniowy zanik mięśni może cierpieć między 800 a 1000 osób. Dane z laboratoriów genetycznych wskazują na diagnozowanie rocznie między 40 a 45 nowych przypadków. Z tego około 30-35 to osoby z najcięższą postacią SMA, tj. niemowlęcą. Nosicielstwo mutacji genetycznej odpowiedzialnej za SMA w Polsce występuje u jednej na 35 osób. Choroba jest wykrywana w różnym wieku, od niemowlęctwa do wczesnego dzieciństwa, przy czym około 80% przypadków diagnozowanych jest w tych pierwszych latach życia [4, 5].

Ogólna częstość występowania SMA może być trudna do precyzyjnego oszacowania ze względu na zróżnicowanie wieku, w którym pojawiają się pierwsze objawy choroby, jej przebieg wpływający na długość życia pacjentów, jak również standardy opieki medycznej i dostępne metody leczenia [3].

ETIOLOGIA

Rdzeniowy zanik mięśni jest rzadką chorobą genetyczną, która prowadzi do postępującego zaniku mięśni i osłabienia, co skutkuje utratą ruchu. SMA jest często uważane za główną genetyczną przyczynę zgonów u małych dzieci. Etiologia tej choroby związana jest z homologiczną delecją i/lub mutacją w genie *survival motor neuron-1* (*SMN1*) znajdującym się na chromosomie 5q, co jest odpowiedzialne za autosomalną recesywną chorobę w ponad 95% przypadków [6].

Fenotypy SMA różnią się szeroko pod względem nasilenia, ale wszystkie są związane z pewnym stopniem osłabienia mięśni. Mutacje te prowadzą do degeneracji neuronów ruchowych w ośrodkowym układzie nerwowym, co skutkuje objawami choroby. *SMN1* posiada kod genetyczny niezbędny do produkcji białka zwanego SMN (ang. *survival motor neuron*). W genezie rdzeniowego zaniku mięśni dochodzi do utraty lub uszkodzenia genu *SMN1*, co skutkuje niedoborem białka SMN. Białko to bierze udział w utrzymaniu homeostazy komórek nerwowych a jego deficyt powoduje degenerację komórek nerwowo-ruchowych w rdzeniu kręgowym, co wiąże się z utrudnionym przekazywaniem sygnałów nerwowych do mięśni. W rezultacie zaburzonego przewodnictwa rozwija się zanik i osłabienie mięśni, które są charakterystyczne dla SMA [3, 7].

Warto dodać, że w organizmie człowieka, istnieje drugi gen niemal identyczny w sekwencji genomowej, który również produkuje białko SMN. Jednakże, ze względu na specyficzne cechy genu *SMN2*, większość produkowanego przez nie białka jest znacznie bardziej niestabilne oraz ulega szybszemu rozpadowi [7].

Podział rdzeniowego zaniku mięśni

Rdzeniowy zanik mięśni można sklasyfikować na pięć różnych typów, zależnie od momentu, w którym pojawiają się pierwsze objawy choroby:

- SMA 0
- SMA I (choroba Werdnig–Hoffmanna)
- SMA II (choroba Dubowitza)
- SMA III (choroba Kugelberga-Welandera)
- SMA IV.

Każdy kolejny typ tej choroby charakteryzuje się opóźnionym wystąpieniem objawów i bardziej przewlekłym przebiegiem [8, 9].

OBJAWY I RYS HISTORYCZNY CHOROBY

- SMA 0

Jest najcięższą i najrzadziej występującą postacią rdzeniowego zaniku mięśni. W 1999 roku MJ MacLeod i jej zespół po raz pierwszy opisali postać prenatalną rdzeniowego zaniku mięśni, która klinicznie jest bardziej zaawansowana niż typ I. Badacze Ci udokumentowali pięć przypadków ciężkiego rdzeniowego zaniku mięśni, które charakteryzowały się ograniczonymi i słabo wyczuwalnymi ruchami płodu w macicy. Po narodzeniu objawy obejmowały hipotonię i osłabienie. U trzech pacjentów z pięciu konieczna była natychmiastowa reanimacja, intubacja oraz wsparcie oddechowe za pomocą respiratora, bez wentylacji mechanicznej mogliby umrzeć w ciągu 24 godzin. Pozostałe dwa przypadki, choć potrzebowały wentylacji mechanicznej na masce tlenowej zaraz po urodzeniu, przeżyły odpowiednio 64 i 92 dni. Badanie przypadku tych dwóch pacjentów sugeruje, że mogliby być zakwalifikowani do ciężkiego stadium klasycznego SMA typu I [1, 9].

U noworodków z SMA typu 0 często obserwuje się ograniczenie liczby kopii SMN2 do jednej kopii oraz stanowi o 1 do 2% wszystkich przypadków SMA [1].

- SMA I

Rdzeniowy zanik mięśni typu I, zwany też chorobą lub zespołem Werdnig–Hoffmanna, jest postacią najczęściej występującą i odpowiada za 40–50% wszystkich przypadków SMA [1].

Po raz pierwszy, niezależnie od siebie chorobę opisali Johann Hoffmann, niemiecki lekarz neurolog oraz Guido Werdnig, austriacki lekarz wojskowy oraz neurolog, w 1891 roku. Pacjentem opisywanym przez Werdniga był chłopiec o imieniu Wilhelm Bauer, u którego rozwijało się postępujące osłabienie mięśni. Wilhelm zmarł w wieku 5 lat z powodu niewydolności oddechowej [9].

Rdzeniowy zanik mięśni, w zależności od wieku wystąpienia można podzielić na trzy podtypy:

1. SMA IA – początek objawów przed 2 tygodniem życia,
2. SMA IB – początek objawów między 2 tygodniem a 3 miesiącem życia,
3. SMA IC – objawy między 3 a 6 miesiącem życia.

Wczesne stadium choroby może być trudne do rozpoznania, szczególnie gdy dziecko wydaje się rozwijać się pozornie normalnie. Jednak istnieją pewne symptomy, które mogą wzbudzić zaniepokojenie zwłaszcza, jeśli dziecko nie osiąga typowych etapów rozwoju ruchowego. Te symptomy to m.in.:

- brak podnoszenia głowy,
- brak obrotów z boku na bok,
- zaprzestanie kopania nóżkami podczas kąpieli,
- szybkie męczenie się podczas jedzenia,
- cichy płacz.

Podczas badań można zauważyć wiotkość mięśni i osłabienie zarówno kończyn górnych, jak i dolnych. Pacjenci z SMA typu I często doświadczają znacznych deformacji kręgosłupa i klatki piersiowej. Do innych charakterystycznych objawów rdzeniowego zaniku mięśni zalicza się drżenia palców, hipotonię, całkowity brak lub bardzo słaba kontrola ruchów głowy, problemy z oddychaniem, mogące prowadzić do niewydolności oddechowej, dysfagię [9].

Szybko pogarszający się stan zdrowia pacjentów sprawia, że konieczność zastosowania wentylacji mechanicznej pojawia się w ciągu pierwszych 6 miesięcy życia. Niewydolność organizmu pacjentów często prowadzi do tragicznego skrócenia życia. Dzieci często umierają przed osiągnięciem drugiego roku życia. Niemniej jednak, wśród osób dotkniętych tym typem rdzeniowego zaniku mięśni, można znaleźć pojedyncze przypadki, gdzie pacjenci dożywają wieku kilku, kilkunastu, a przy zastosowaniu odpowiedniego leczenia nawet kilkudziesięciu lat [9, 10].

- SMA II

Choroba Dubowitza, znana również jako rdzeniowy zanik mięśni typu II, została po raz pierwszy opisana przez niemieckiego neurologa Wilhelma Dubowitz w latach 60-tych XX wieku. Jego prace nad SMA i inne badania nad chorobami mięśni były istotnym wkładem w zrozumienie tych schorzeń oraz ich klasyfikację. Typ II rdzeniowego zaniku mięśni jest formą pośrednią choroby. Manifestuje się między 6 a 18 miesiącem życia dziecka. Chorujący są zdolni do samodzielnego siedzenia, ale ich ciała charakteryzują się hipotonią, arefleksją, postępującym osłabieniem mięśni w obszarze tułowia. Postępująca skolioza i osłabienie mięśni międzyżebrowych prowadzą do restrykcyjnej choroby płuc, która charakteryzuje się

zmniejszeniem ich objętości. Dodatkowo, występują myoklonie rąk, ankyloza żuchwy i przykurcze stawów. Około 70% pacjentów dożywa do 25-go roku życia, a niektórzy nawet do trzeciej dekady życia. Jak w przypadku innych typów rdzeniowego zaniku mięśni główną przyczyną zgonów osób chorujących jest niewydolność oddechowa [9, 10].

- SMA III

Rdzeniowy zanik mięśni typu III jest również nazywany chorobą Kugelberga-Welander, ze względu na opisanie choroby przez tych autorów w 1956 roku. Eric Kugelberg and Lisa Welander byli szwedzkimi neurologami i mykologami, którzy badali mózg i mięśnie. Opisali oni "pseudomiopatyczną" postać rdzeniowego zaniku mięśni z początkiem między 2 a 17 rokiem życia [10, 12].

SMA typu III zwykle objawia się po 18-tym miesiącu życia, chociaż początkowe objawy mogą być podstępne. W niedawnym systematycznym przeszukiwaniu literatury średni wiek wystąpienia choroby oszacowano na 39 miesięcy (± 32), a potwierdzoną diagnozę genetyczną na 50 miesięcy (± 12), z opóźnieniem diagnostycznym wynoszącym 43 miesiące. Podobnie jak w innych postaciach SMA, zmęczenie, osłabienie i zanik mięśni rozpoczyna się w kończynach dolnych, z przewagą proksymalną i rozprzestrzenia się w późniejszym okresie życia na kończyny górne [11].

Choroba Kugelberga-Welander z czasem została podzielona na dwie podgrupy:

- SMA III A, gdzie objawy stają się widoczne przed 3. rokiem życia. Pacjenci mają trudności z chodzeniem od samego początku, nie biegają ani nie skaczą, a do wstawania używają różnych przedmiotów.
- SMA III B, gdzie pierwsze objawy pojawiają się po 3 roku życia, a pacjenci wykazują znacznie lepszy rozwój ruchowy [12].

Pacjenci z rdzeniowym zanikiem mięśni typu III zazwyczaj dożywają wieku dorosłego.

Diagnoza u dziecka dotkniętego SMA III jest trudna. Opiera się wyłącznie na podstawie danych klinicznych, ponieważ, jak zauważyli Kugelberg i Welander w tytule swojego oryginalnego artykułu, pacjenci naśladują dystrofię mięśniową. Postępujące osłabienie mięśni obręczy kończyn u niemowląt lub starszych dzieci jest znacznie częściej spowodowane miopatią. Dlatego badania uzupełniające odgrywają ważniejszą rolę w diagnostyce SMA III niż we wcześniejszych postaciach. Jednak, szczególnie u dzieci, mogą one nie dawać jednoznacznych wyników [1, 9, 12].

- SMA IV

Ostatnią, stosunkowo nową, odmianą rdzeniowego zaniku mięśni jest SMA IV, która jest równie rzadka co SMA typu 0. Osłabienie mięśni występuje u pacjentów w wieku dorosłym, zazwyczaj w trzeciej dekadzie życia. Pacjenci zazwyczaj zgłaszają stopniowe pogorszenie sprawności ruchowej oraz zwiększoną skłonność do upadków. Z czasem pojawiają się trudności w pokonywaniu schodów czy w wstawaniu z pozycji kucznej. Podobnie, jak w przypadku SMA III, obserwuje się zanik mięśni, zwłaszcza w obszarze kończyn dolnych. Postęp choroby jest powolny, a zdolność do chodzenia jest utrzymana przez wiele lat. Ogólna sprawność fizyczna pacjenta wyraźnie się osłabia [12, 13].

Nie wszędzie w klasyfikacjach medycznych wyróżnia się SMA 0 i SMA IV. Niektórzy badacze oraz specjaliści medyczni uznają rdzeniowy zanik mięśni typu 0 za ciężką lub bardzo ciężką formę SMA I, a SMA IV za bardzo łagodną postać rdzeniowego zaniku mięśni typu III [13].

ROZPOZNANIE RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI

Diagnostyka rdzeniowego zaniku mięśni opiera się na wykonaniu analizy genetycznej w celu wykrycia delecji lub mutacji w genie SMN1, co jest kluczowym krokiem w potwierdzeniu obecności choroby. Wykorzystuje się do tego próbkę krwi pacjenta. Wykrycie braku eksonu 7 w genie SMN1 na obu chromosomach 5 jest równoznaczne z potwierdzeniem diagnozy SMA, eliminując potrzebę dalszych badań w większości przypadków. Dodatkowo, istotne jest mierzenie liczby kopii genu SMN2, co może pomóc w określeniu ciężkości choroby [1, 14].

W sytuacji, gdy test genetyczny na obecność delecji w genie SMN1 jest negatywny, a objawy kliniczne sugerują SMA, zaleca się przeprowadzenie dodatkowych badań. Celem tych badań jest dokładniejsza weryfikacja funkcji mięśni oraz przewodzenia nerwowego. Znacząco podwyższony poziom kinazy kreatynowej może wskazywać na poważne zaburzenia mięśniowe. Realizacja serii testów pozwala na wykluczenie innych chorób o podobnych objawach, dotyczących układu nerwowo-mięśniowego [1, 9].

W dalszym kroku, dla pełniejszej diagnostyki, konieczne jest określenie ilości kopii genu SMN1. Obecność pojedynczej kopii tego genu wymaga dalszych analiz, aby wykluczyć możliwość występowania mutacji punktowych, które mogą prowadzić do przedwczesnego zakończenia produkcji białka SMN, kluczowego dla prawidłowego funkcjonowania neuronów ruchowych. Takie mutacje punktowe są identyfikowane przez kompleksowe sekwencjonowanie genu [1, 9].

W niektórych krajach, by wcześniej wychwycić chorobę wprowadzono noworodkowe badania przesiewowe (newborn screening - NBS) [15].

W Polsce, od lutego 2021 roku, dzięki inicjatywie Ministerstwa Zdrowia, wprowadzono do powszechnego programu badań przesiewowych noworodków testy na SMA. Liczne badania naukowe potwierdziły, że dostępne obecnie metody leczenia mogą skutecznie zapobiegać rozwojowi choroby, pod warunkiem jej wczesnego wykrycia. Taka strategia podkreśla znaczenie badań przesiewowych u noworodków w celu zapewnienia, jak najlepszych perspektyw życiowych dla osób dotkniętych SMA [16].

LECZENIE

Zolgensma® (*onasemnogene abeparvovec*) – to terapia genowa oparta na wektorze wirusowym adeno-związanym, wskazana dla pacjentów poniżej 2-go roku życia i 21kg wagi z mutacjami w genie SMN1 [16].

Zolgensma® dostarcza kopię genu SMN1 za pomocą wektora wirusowego AAV9. Pacjenci z przeciwciałami przeciwko temu wirusowi nie mogą otrzymać tego rodzaju leczenia, a po jednorazowej podaży leku organizm uodparnia się na tego rodzaju wirusa, co uniemożliwia ponowną podaż tego leku [17].

Lek podaje się dożylnie w infuzji trwającej 60 minut, a przed podaniem zaleca się stosowanie kortykosteroidów przez 30 dni w celu wytłumienia układu immunologicznego [18].

Wokół leku powstały kontrowersje związane z jego ceną albowiem jednorazowa dawka Zolgensma® została wyceniona na 2,125 mln dolarów.

Od 1 września 2022 roku lek Zolgensma® jest refundowany przez Narodowy Fundusz Zdrowia w Polsce w leczeniu dzieci z SMA w wieku do 6 miesięcy. Warunkiem jest, aby dzieci te zostały objęte programem badań przesiewowych noworodków w Polsce oraz nie rozpoczęły leczenia innym lekiem na rdzeniowy zanik mięśni [19].

Jednorazowe podanie wyraźnie kontrastuje ze schematami leczenia porównywalnych terapii, takich jak Evrysdi (risdiplam) i Spinraza (nusinersen) [19].

Nowatorskim osiągnięciem w terapii rdzeniowego zaniku mięśni było zarejestrowanie pierwszego leku na tę chorobę, jakim jest **Spinraza®** (Nusinersen). W Stanach Zjednoczonych zarejestrowano go w grudniu 2016 roku, a w Unii Europejskiej w czerwcu 2017 roku [20, 21]

Spinraza® należy do kategorii modyfikowanych antysensownych oligonukleotydów (ASO), które wpływają na proces składania genów, znany jako splicing. Lek ten stymuluje splicing pre-mRNA genu SMN2, aby pełnił funkcję uszkodzonego genu SMN1. Dzięki temu działaniu w komórkach neuronalnych może następować zwiększone wytwarzanie białka SMN. U wielu pacjentów poddawanych tej terapii, obserwuje się znaczną poprawę przebiegu choroby [22, 23].

Zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego Spinraza®, lek jest podawany według następującego schematu:

- Cztery dawki wysycające: trzy dawki w odstępach co dwa tygodnie, a czwarta dawka po upływie 4 tygodni od trzeciej.
- Dawka podtrzymująca: podawana co cztery miesiące [23].

Terapia jest kontynuowana przez czas nieokreślony lub do momentu zastosowania innej formy leczenia SMA. Wszyscy pacjenci, niezależnie od płci, wieku czy wagi, otrzymują jedną stałą dawkę leku - około 12 mg (5 ml). Lek jest podawany poprzez nakłucie lędźwiowe, a samo podanie trwa od 1 do 3 minut jako powolne wstrzyknięcie [23, 24].

Risdiplam, znany pod nazwą handlową **Evrysdi™** jest preparatem przeznaczonym do przyczynowego leczenia rdzeniowego zaniku mięśni. Charakterystyczną cechą tego leku jest jego postać w formie syropu, który pacjenci spożywają raz dziennie doustnie. Dawka leku uzależniona jest od wieku i wagi pacjenta. Lek ten uzyskał zarejestrowanie w Stanach Zjednoczonych w sierpniu 2019 roku, natomiast w Unii Europejskiej, w tym w Polsce,

został zarejestrowany od marca 2021 roku [25, 26]. Evrysdi™ jest stosowany u pacjentów z SMA, którzy są powyżej drugiego miesiąca życia. Kwalifikują się do niego osoby z dowolnym typem SMA lub pacjenci, nawet bezobjawowi, posiadający mniej niż cztery kopie genu SMN2 [27]. Działa on systemowo, co daje przewagę nad oligonukleotydami, gdyż białko SMN jest produkowane nie tylko w tkance nerwowej. Zastosowanie leku drobnocząsteczkowego umożliwia kontrolę obwodowych objawów choroby [28].

Wiele uniwersytetów i firm biotechnologicznych pracuje nad szybszym, efektywniejszym i bezpieczniejszym leczeniem SMA. Około sześciu leków jest w fazie eksperymentalnej. Niektóre z nich to leki samodzielne, inne stosowane w terapii skojarzonej (najczęściej z Risdiplam lub Spinraza) [28].

PROBLEMY CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI

Osoby dorosłe żyjące z rdzeniowym zanikiem mięśni stają przed wielowymiarowymi wyzwaniami, które obejmują sferę fizyczną, psychologiczną, społeczną, finansową i praktyczną. Istnieją znaczące bariery dla dorosłych z SMA, które ograniczają zaangażowanie w opiekę zdrowotną oraz utrudniają dostęp do interwencji terapeutycznych mających na celu utrzymanie stabilności lub nawet poprawę jakości życia [29].

Problemy fizyczne

Osoby chore na rdzeniowy zanik mięśni (SMA) mogą doświadczać różnorodnych problemów fizycznych, które różnią się w zależności od typu i ciężkości choroby [29, 30]. Problemy te obejmują:

- **Słabość mięśniowa i zanik:** SMA charakteryzuje się postępującą utratą siły mięśniowej i zanikiem mięśni, szczególnie w mięśniach proksymalnych, co wpływa na zdolność do samodzielnego poruszania się, siedzenia, a w niektórych przypadkach również na oddychanie i połykanie [29].
- **Problemy z oddychaniem:** Z powodu osłabienia mięśni oddechowych, pacjenci mogą mieć trudności z efektywnym oddychaniem, co często wymaga wsparcia w postaci wentylacji nieinwazyjnej lub innych form terapii oddechowej [31].

- **Kontrakcje stawów:** Utrata ruchomości i ograniczenie zakresu ruchu w stawach, szczególnie w obrębie kończyn dolnych, jest powszechnym problemem u pacjentów z SMA i może prowadzić do trwałych deformacji [29].
- **Skrzywienia kręgosłupa:** Skolioza i inne deformacje kręgosłupa często występują w SMA ze względu na osłabienie mięśni tułowia, co może wymagać interwencji ortopedycznej lub noszenia ortezy [29].
- **Problemy z połykaniem i odżywianiem:** Osłabienie mięśni odpowiedzialnych za połykanie może prowadzić do trudności w spożywaniu pokarmów i ryzyka zachłyśnięcia, co z kolei może wymagać dostosowania diety lub zastosowania karmienia za pomocą sondy [30].

Problemy społeczno-psychologiczne

Osoby chorujące na rdzeniowy zanik mięśni mogą doświadczać szeregu wyzwań społeczno-psychologicznych, które wpływają na ich codzienne życie i funkcjonowanie w społeczeństwie [32, 33]. Przykładami takich problemów są:

- **Zmaganie się ze zmianami w funkcjonowaniu fizycznym.** Pacjenci opisują głębokie smutek i depresję w odpowiedzi na utratę niezależności związaną ze spadkiem zdolności funkcjonalnych. Obawa przed dalszym pogorszeniem stanu może mieć istotne implikacje kliniczne, wpływając na zaangażowanie w opiekę zdrowotną lub jej unikanie.
- **Stygmat i oczekiwania społeczne.** Stygmat wpływa na doświadczenia życiowe osób z SMA. Dla niektórych, stereotypy kulturowe dotyczące niepełnosprawności kolidują z tym, co osoby z SMA mogą i chcą osiągnąć. Niezdolność do spełnienia pewnych stereotypów płciowych prowadzi do kwestionowania własnej wartości.
- **Zależność od usług dla osób niepełnosprawnych i wsparcia społeczności.** Wysokie uzależnienie od pomocy zewnętrznej w podstawowych codziennych potrzebach jest postrzegane jako istotne, ale również jako stałe wyzwanie. Luki w formalnej opiece często wypełnia opieka nieformalna - wsparcie ze strony rodziny, przyjaciół i rówieśników.
- **Potrzeby zdrowotne psychiczne i fizyczne są równie ważne.** Wielu uczestników postrzega potrzeby zdrowotne psychiczne i fizyczne jako równie ważne, podkreślając znaczenie wsparcia psychicznego w radzeniu sobie z chorobą.

- **Rola akceptacji choroby i relacji społecznych.** Akceptacja choroby i wsparcie społeczne od rodziny i przyjaciół jest postrzegane jako czynnik ułatwiający radzenie sobie z wyzwaniami choroby [32, 33].

Problemy finansowe

Osoby chorujące na rdzeniowy zanik mięśni (SMA) mogą napotkać różne problemy finansowe związane z zarządzaniem i leczeniem tej choroby, są to np.:

- **Wysokie koszty leczenia.** Nowoczesne terapie SMA, takie jak terapia genowa, mogą mieć bardzo wysokie koszty, co stanowi znaczne obciążenie finansowe dla pacjentów i ich rodzin, szczególnie jeśli nie są one w pełni pokrywane przez system opieki zdrowotnej lub ubezpieczenie.
- **Koszty opieki długoterminowej.** Pacjenci z SMA często wymagają wszechstronnej opieki długoterminowej, w tym rehabilitacji, specjalistycznego sprzętu medycznego, adaptacji mieszkań, a także wsparcia pielęgniarstwa i opiekuńczego, co generuje dodatkowe koszty.
- **Utrata dochodów.** Z powodu ograniczeń fizycznych związanych z SMA, niektórzy dorośli pacjenci mogą mieć trudności z utrzymaniem pracy na pełny etat lub w ogóle nie być w stanie pracować, co prowadzi do utraty dochodów i zwiększenia zależności finansowej od rodziny lub systemów wsparcia społecznego.
- **Koszty związane z transportem.** Osoby z SMA mogą wymagać specjalnie przystosowanych pojazdów lub częstego korzystania z transportu medycznego, co również generuje dodatkowe koszty.
- **Niezabezpieczenie przez ubezpieczenie.** W niektórych przypadkach nowe lub eksperymentalne leczenie nie są jeszcze zatwierdzone lub pokrywane przez tradycyjne ubezpieczenia zdrowotne, co zmusza pacjentów do pokrywania pełnych kosztów leczenia.

Ogólnie rzecz biorąc, osoby chorujące na rdzeniowy zanik mięśni często ponoszą wyższe koszty codziennego życia z powodu konieczności specjalistycznej opieki zdrowotnej, zakupu leków i innych środków niezbędnych do zapewnienia komfortu i jakości życia, gdyż nie wszystkie finansowane są ze środków państwowych lub ubezpieczenia społecznego [34, 35].

WSPARCIE FUNDACJI

W Polsce działają różnorodne fundacje, organizacje pozarządowe oraz instytucje działające na rzecz dobra publicznego, które oferują wsparcie osobom chorującym i ich rodzinom. Te organizacje nie tylko szerzą świadomość o SMA w społeczeństwie i środowiskach medycznych, ale również angażują się w inicjatywy mające na celu podniesienie jakości opieki medycznej w kraju [9, 36].

Założone w 1988 roku Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych zrzesza ponad 1200 osób z całej Polski, w tym osoby cierpiące na choroby nerwowo-mięśniowe takie jak SMA, dystrofie, miastenia, miopatie, polineuropatie, stwardnienie zanikowe boczne, ich rodziny, lekarzy, rehabilitantów oraz wolontariuszy pragnących pomagać osobom zmagającym się z tymi chorobami [9].

Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni, powstała w 1993 roku z inicjatywy Beaty i Leszka Karlińskich, rodziców dziecka z SMA, posiada status Organizacji Pożytku Publicznego. Fundacja ta, finansowana przez celowe dotacje oraz darowizny, koncentruje swoją działalność głównie na wsparciu mieszkańców województwa zachodniopomorskiego. Jej cele to między innymi propagowanie różnych form rehabilitacji, dostarczanie sprzętu rehabilitacyjnego, jak również informowanie o dostępnych metodach leczenia chorób mięśni.

Fundacja oferuje wszechstronną pomoc, w tym wsparcie w uzyskaniu sprzętu rehabilitacyjnego, finansowanie rehabilitacji czy eliminację barier architektonicznych, a także organizację międzynarodowych seminariów i konsultacji specjalistycznych dla chorych [9, 36].

Fundacja SMA, powołana do życia w 2013 roku przez rodziców dzieci dotkniętych SMA, skupia się na działalności wspierającej osoby chore i ich bliskich. Celem fundacji jest między innymi walka z wykluczeniem, poprawa niezależności i jakości życia chorych, rozpowszechnianie wiedzy o SMA, ułatwienie dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych i terapeutycznych, a także wspieranie działań na rzecz lepszej opieki zdrowotnej [9].

Te organizacje odgrywają kluczową rolę w poprawie warunków życia osób z SMA w Polsce, działając na wielu frontach – od edukacji, przez wsparcie bezpośrednie, po angażowanie się w działania mające na celu zmiany systemowe [9, 36].

REJESTR CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI

TREAT-NMD jest jedną z czołowych międzynarodowych inicjatyw, skupiającą się na tworzeniu sieci współpracy między specjalistami klinicznymi i badaczami naukowymi z całego świata, mających na celu przyspieszenie rozwoju terapii oraz podniesienie jakości opieki dla osób cierpiących na dziedziczne choroby nerwowo-mięśniowe. Jako globalne przedsięwzięcie, TREAT-NMD odgrywa kluczową rolę w gromadzeniu i koordynowaniu informacji na temat pacjentów z tego typu chorobami, tworząc międzynarodowy rejestr, który integruje dane z licznych rejestrów narodowych i lokalnych. Rejestr ten zawiera dane dotyczące genetyki i klinicznych aspektów chorób, z informacjami o ponad 5 tysiącach pacjentów na całym świecie, w tym około 3 tysiącach osób z SMA [37].

ZNACZENIE AKCEPTACJI CHOROBY JAKĄ JEST RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI

Akceptacja choroby przez osoby chorujące na rdzeniowy zanik mięśni odgrywa fundamentalną rolę w ich procesie adaptacji psychicznej i jakości życia. Pozwala im na konstruktywne radzenie sobie z wyzwaniami dnia codziennego, zmieniającym się stanem zdrowia oraz ograniczeniami wynikającymi z choroby [38].

Oto kilka kluczowych aspektów, które podkreślają znaczenie akceptacji choroby:

- **Poprawa jakości życia.** Akceptacja pozwala lepiej dostosować się do życia z chorobą, zmniejszając poziom stresu, lęku i depresji. Przyjmowanie swojej sytuacji bez niepotrzebnej negacji otwiera drogę do poszukiwania i czerpania radości z dostępnych możliwości, co bezpośrednio wpływa na poprawę doświadczanej jakości życia.
- **Efektywne strategie radzenia sobie.** Akceptacja jest kluczowym elementem efektywnego radzenia sobie z chorobą. Osoby, które akceptują swoje schorzenie, są bardziej skłonne do podejmowania aktywnych działań w celu zarządzania swoim stanem zdrowia, takich jak regularne uczestnictwo w rehabilitacji, stosowanie zaleceń lekarskich oraz poszukiwanie nowych rozwiązań terapeutycznych.

- **Wzmacnianie relacji społecznych.** Akceptacja choroby sprzyja budowaniu i utrzymywaniu pozytywnych relacji społecznych. Osoby akceptujące swoją sytuację częściej angażują się w życie społeczne, komunikują swoje potrzeby i granice, co z kolei przyczynia się do budowania wsparcia ze strony rodziny, przyjaciół i społeczności.
- **Zwiększenie samodzielności i niezależności.** Przyjęcie choroby umożliwia osobom z SMA lepsze planowanie swojego życia w sposób dostosowany do ich możliwości i ograniczeń. Dzięki temu mogą one podejmować decyzje, które zwiększają ich samodzielność i niezależność.
- **Pomoc w przeciwdziałaniu wykluczeniu.** Akceptacja stanu zdrowia przyczynia się do aktywnego przeciwdziałania wykluczeniu i dyskryminacji. Osoby, które otwarcie mówią o swojej chorobie i angażują się w działania na rzecz swojej społeczności, przyczyniają się do zwiększenia świadomości i zrozumienia rdzeniowego zaniku mięśni w szerszej grupie społecznej

Podsumowując, akceptacja choroby przez osoby z rdzeniowym zanikiem mięśni ma kluczowe znaczenie dla ich dobrostanu psychicznego, zdolności adaptacyjnych, relacji społecznych i aktywnego udziału w życiu. Jest to proces wymagający czasu i wsparcia, ale jego pozytywne skutki są nieocenione dla jakości życia osób chorujących [38, 39].

Celem pracy było:

1. Analiza stopnia, w jakim osoby dotknięte SMA akceptują swoją chorobę.
2. Ocena satysfakcji z życia osób dotkniętych SMA.
3. Wyodrębnienie kluczowych czynników demograficznych, które wpływają na proces akceptacji choroby oraz poziom satysfakcji z życia wśród osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.

MATERIAŁ I METODA BADAŃ

Badaniem objęto grupę 50 osób różnej płci z rdzeniowym zanikiem mięśni o zróżnicowanym stopniu i nasileniu choroby. Najmłodszy badany miał 20 lat, najstarszy – 51. Dobór uczestników był celowy, z założeniem reprezentowania szerokiego spektrum przypadków chorobowych w kontekście typu SMA, wieku, płci oraz stopnia niepełnosprawności. Badania przeprowadzono od 1 stycznia do 31 marca 2024r.

Badanie zostało przeprowadzone metodą sondażu diagnostycznego z wykorzystaniem następujących narzędzi:

1. Skala Akceptacji Choroby (ang. *Adjustment to Illness Scale* AIS)

W badaniu zastosowano Skalę Akceptacji Choroby (AIS) składającą się z 8 pytań, aby ocenić, jak uczestnicy dostosowują się do życia z chorobą. Narzędzie to umożliwia zrozumienie, w jakim zakresie pacjenci zaakceptowali swoją chorobę. Wyższy poziom akceptacji choroby koreluje z lepszym adaptowaniem się do nowych warunków życia i mniejszym odczuwaniem dyskomfortu psychicznego. W każdym ze stwierdzeń respondent dokonywał oceny aktualnego stanu swojego zdrowia. Odpowiedzi zostały uszeregowane, nadając im wartość punktową, wg wzoru:

- 1 – zdecydowanie się zgadzam (złe przystosowanie do choroby);
- 5 -zdecydowanie się nie zgadzam (akceptacja choroby).

Miarą stopnia akceptacji choroby jest suma odpowiedzi z ośmiu stwierdzeń, gdzie zakres mieści się w skali 8-40 pkt, wg wzoru:

- 8-14 pkt – niski stopień akceptacji choroby;
- 15-32 pkt – średni poziom akceptacji choroby;
- 33-40 pkt – wysoki poziom akceptacji choroby.

Niski wynik uzyskany w Skali AIS wskazuje na brak akceptacji i adaptacji do choroby, a także duże poczucie dyskomfortu psychicznego, natomiast poziom wysoki wskazuje na akceptację i brak negatywnych emocji związanych z chorobą [40].

2. Skala Satysfakcji z Życia (ang. *Satisfaction With Life Scale SWLS*)

Poziom satysfakcji z życia oceniono za pomocą Skali Satysfakcji z Życia SWLS, która jest narzędziem pozwalającym na pomiar ogólnego zadowolenia z życia. Skala ta składa się z pięciu stwierdzeń, na które respondenci odpowiadają, wskazując swoje poczucie spełnienia i zadowolenia z różnych aspektów życia. Wynikiem badania jest wskaźnik poczucia zadowolenia z życia. Badany ma do wyboru siedem opcji:

- 1 – zupełnie nie zgadzam się;
- 2 – nie zgadzam się;
- 3 - raczej nie zgadzam się;
- 4 – ani się zgadzam ani się nie zgadzam;
- 5 – raczej zgadzam się;
- 6 – zgadzam się;
- 7 – całkowicie zgadzam się.

Uzyskany wynik zawiera się w przedziale 5–35 pkt. Wykonując analizę Kwestionariusza SWLS dokonano podziału uzyskanych wyników na trzy kategorie, gdzie:

- 5 – 15 pkt. – niski współczynnik satysfakcji;
- 16 – 25 pkt. – przeciętny współczynnik satysfakcji;
- 26 – 35 pkt. – wysoki współczynnik satysfakcji [40, 41].

3. Ankieta demograficzna

Ankieta demograficzna zawierała pytania na temat wieku, płci, poziomu edukacji oraz statusu zawodowego.

Narzędzia badawcze zostały zamieszczone i udostępnione online za pomocą platformy do badań internetowych, co umożliwiło łatwy dostęp dla osób z różnym stopniem niepełnosprawności. Zebrane dane zostały poddane analizie statystycznej w celu zidentyfikowania zależności pomiędzy akceptacją choroby, satysfakcją z życia a różnymi zmiennymi, np. demograficznymi.

Przed przystąpieniem do badania wszyscy uczestnicy zostali poinformowani o jego celach i charakterze oraz o możliwości wycofania się z badania w dowolnym momencie. Zgoda na udział w badaniu była zbierana elektronicznie. Badanie zostało przeprowadzone z zachowaniem zasad etycznych, w tym ochrony danych osobowych i anonimowości uczestników.

Do opracowania statystycznego wyników badań ankietowych oraz celem określenia prawdopodobieństwa zależności w próbie i odniesienia ich do ogółu grupy badawczej, posłużono się metodą opisu, a także badaniem współzależności dla cech ilościowych i jakościowych.

W pracy własnej wykorzystane zostały zmienne niezależne takie jak płeć, wiek, miejsce zamieszkania, status związku oraz sytuacja ekonomiczna badanych.

Zebrane dane opisane zostały poprzez grupowanie ich – cechy nominalne, z wyszczególnieniem częstości ich występowania oraz wykonaniu statystyk opisowych dla cech mierzalnych, a uzyskane wyniki zostały zaprezentowane za pomocą rycin, tabel, a także struktury procentowej i liczbowej. Zastosowane zostały funkcje takie jak: średnia, odchylenie standardowe, mediana, pierwszy kwartył i drugi kwartył.

W celu sprawdzenia czy względem zmiennych występują zależności istotne statystyczne posłużono się analizą przy pomocy nieparametrycznego testu Chi Kwadrat Pearsona dla danych jakościowych [42]. Prawdopodobieństwo testowe (p) świadczyło o istotności statystycznej badanej zależności.

Przyjęte zostały następujące reguły, gdy:

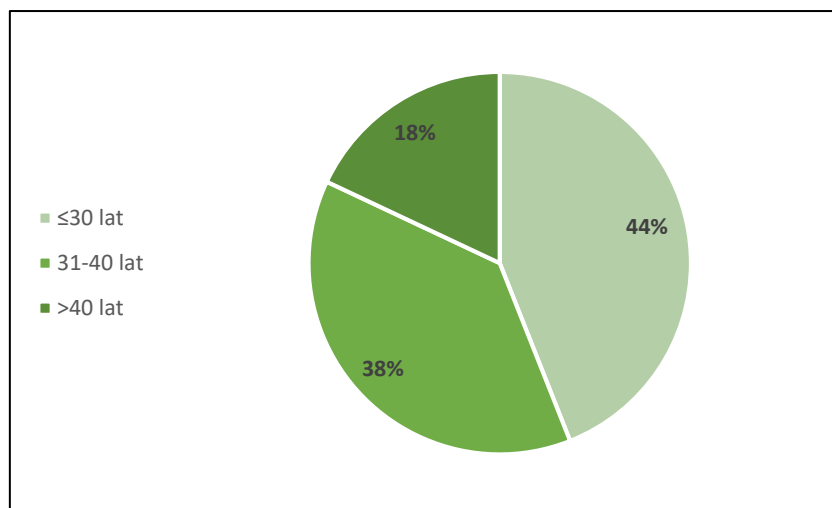
- $p < 0,05$ – zależności istotne statystycznie;
- $p < 0,01$ - zależności wysoce istotne statystycznie;
- $p < 0,001$ - zależności bardzo wysoko istotne statystycznie.

Obliczenia i wykresy zostały wykonane za pomocą programu Microsoft Office Excel 2021.

WYNIKI BADAŃ

Wiek badanych

Na podstawie danych przedstawionych na Rycinie 1 zauważono, że przeważający odsetek badanych (44%) miało 30 lat i mniej. Osoby w wieku 31-40 lat stanowiły 38% ogółu badanych, natomiast respondentów mających więcej niż 40 lat było 18%.



Rycina 1. Wiek badanych

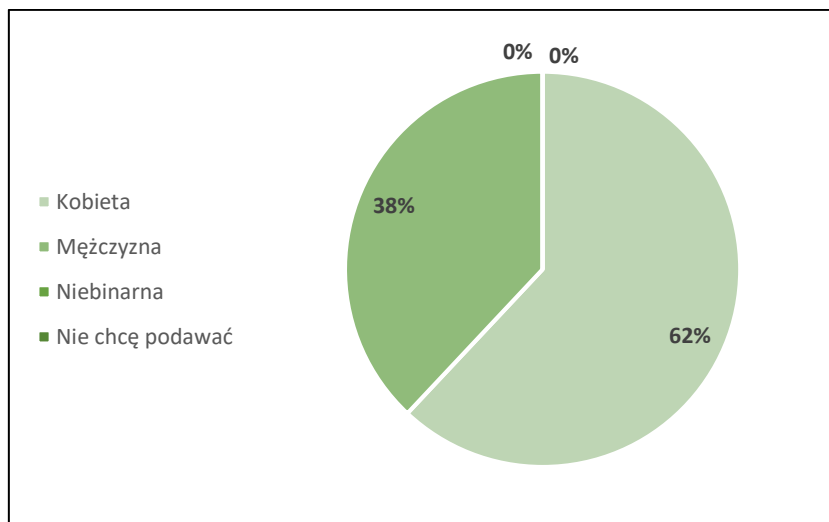
Analizie szczegółowej poddany został wiek badanych. Informacje zaprezentowano w Tabeli I. Wykazano, że średnia wieku osób chorujących na rdzeniowy zanik mięśni wynosiła **33,3±7,79 lat**. Najmłodszy respondent miał 20 lat, natomiast najstarszy miał 51 lat. Pierwszy kwartył dla wieku badanych wynosił 29 lat, natomiast drugi kwartył wynosił 32 lata.

Tabela I. Szczegółowa analiza wieku badanych

	Wiek
Wartość średnia	33,3
Minimum	20
Maksimum	51
Odchylenie standardowe	7,79
Pierwszy kwartył	29
Drugi kwartył	32

Płeć badanych

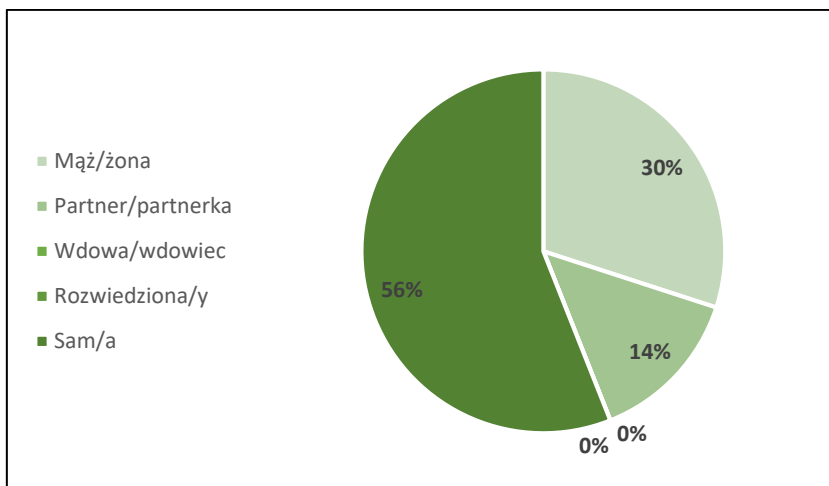
Wyliczono, że zdecydowaną większość osób biorących w badaniu ankietowym stanowiły kobiety (62%), natomiast mężczyzn było 38%. Rycina 2 ilustruje opisywane dane.



Rycina 2. Płeć badanych

Status związku

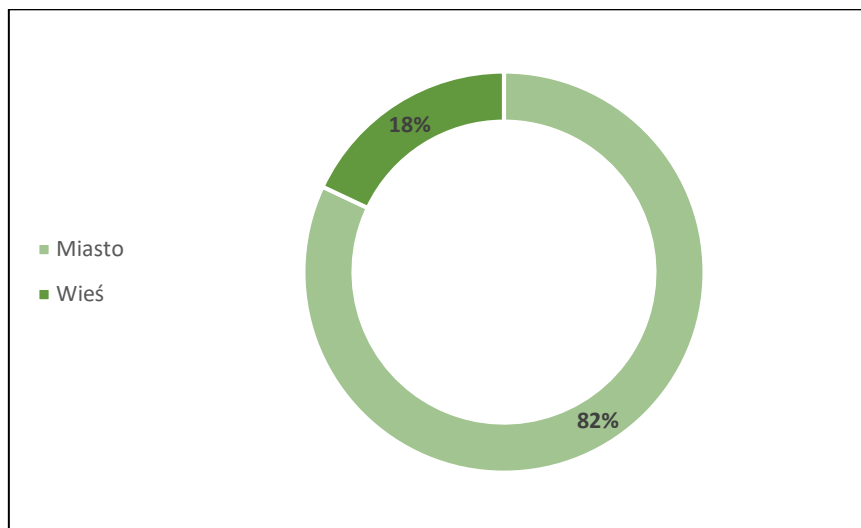
Na podstawie danych zaprezentowanych na Rycinie 3 zauważono, że więcej niż połowę ankietowanych (56%) stanowiły osoby samotne, 30% respondentów deklarowało, że było w związkach małżeńskich, natomiast 14% badanych posiadało partnera/partnerkę.



Rycina 3. Status związku

Miejsce zamieszkania

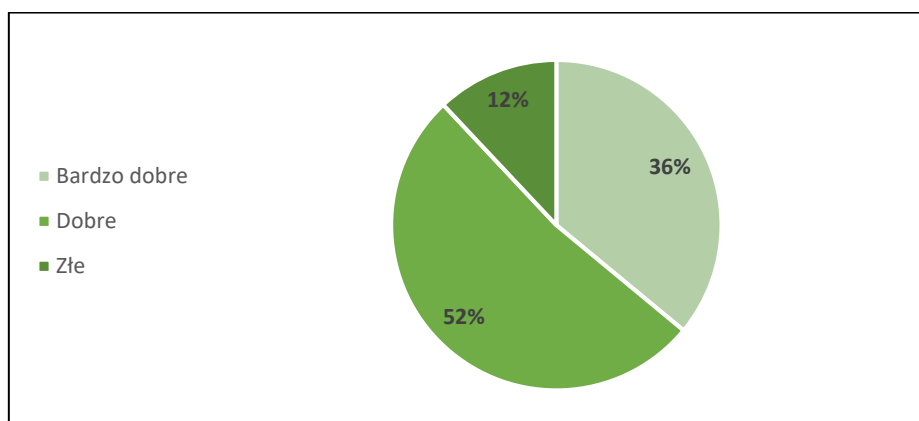
Analiza wykazała, że zdecydowana większość badanych, bo aż 82% zamieszkiwało w miastach, natomiast 18% respondentów było mieszkańcami wsi co prezentuje Rycina 4.



Rycina 4. Miejsce zamieszkania

Warunki mieszkaniowe

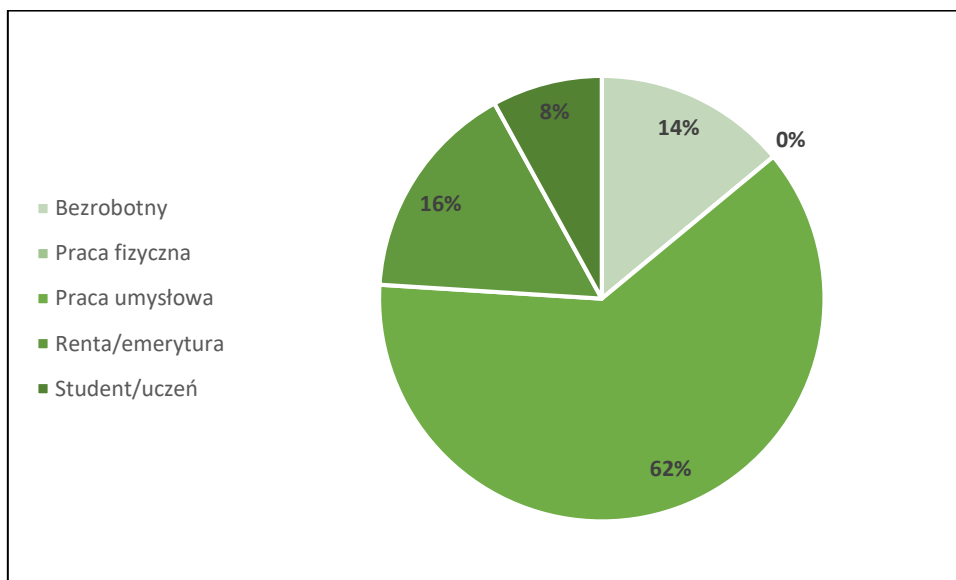
Na podstawie danych przedstawionych na Rycinie 5 zauważono, że nieznacznie więcej niż połowa osób chorujących na rdzeniowy zanik mięśni (52%) posiadało dobre warunki mieszkaniowe, 36% przyznało, że mają bardzo dobre warunki mieszkaniowe, natomiast 12% ankietowanych wskazało, że ich warunki mieszkaniowe są złe.



Rycina 5. Warunki mieszkaniowe

Źródło utrzymania

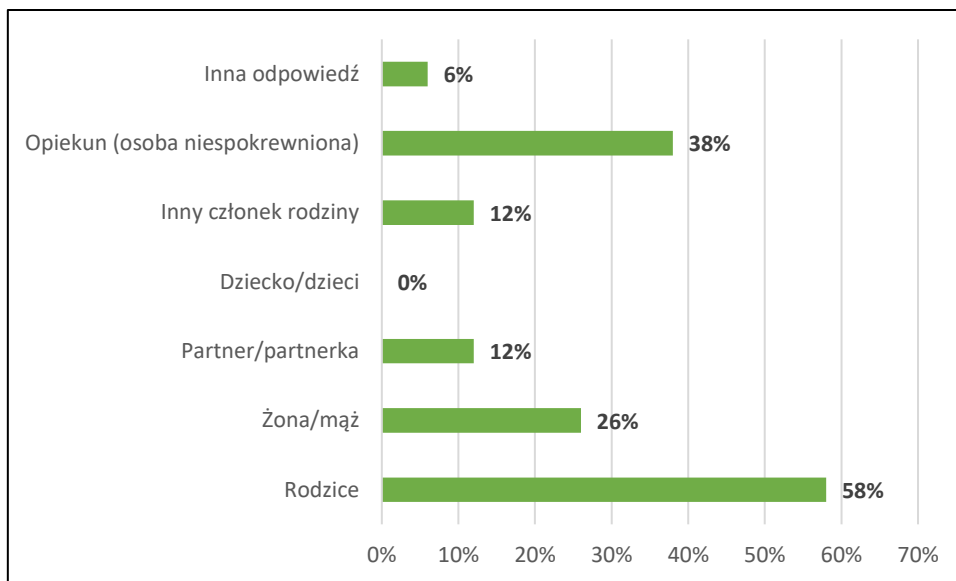
Większość badanych, bo 62% utrzymywało się z pracy umysłowej, 16% respondentów było na rencie/emeryturze, 14% stanowiły osoby bezrobotne, a 8% badanych stanowili uczniowie/studenci. Powyższy opis zilustrowany został Ryciną 6.



Rycina 6. Źródło utrzymania

Osoba sprawująca opiekę/asystującą w codziennych sytuacjach życiowych

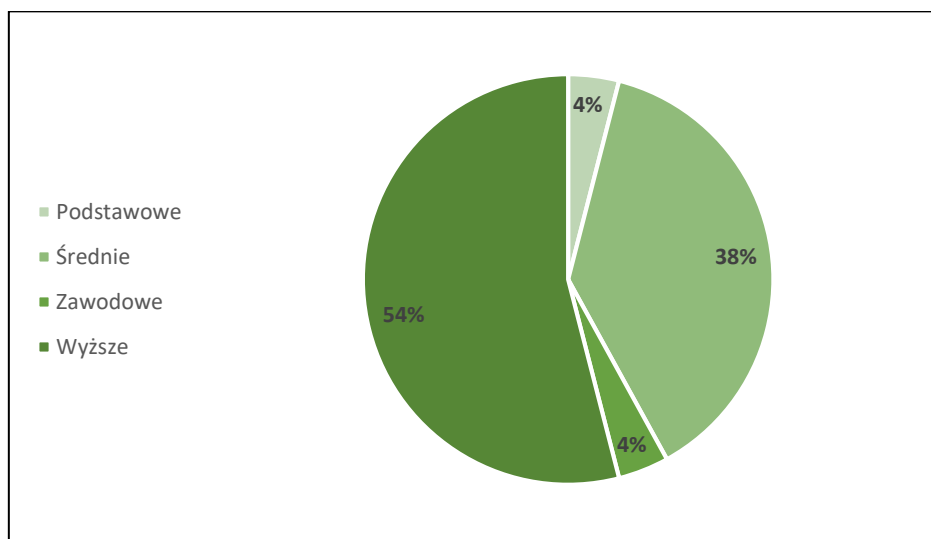
Na podstawie danych ukazanych na Rycinie 7 zauważono, że większość osób chorujących na rdzeniowy zanik mięśni (58%) mogło liczyć na pomoc rodziców w sprawowaniu opieki i asystowaniu w codziennych sytuacjach życiowych, 38% respondentów mogło liczyć na pomoc opiekunów (osoby niespokrewnione), natomiast 26% ankietowanych mogło liczyć na pomoc żony czy męża. Taki sam odsetek badanych (12%) wskazało na pomoc w codziennych czynnościach i sprawowaniu opieki przez partnera/partnerkę czy też innych członków rodziny, natomiast trzy osoby wybrały wariant odpowiedzi „inna odpowiedź” i przyznały, że nikt nie pomaga im w samoopiece.



Rycina 7. Osoba sprawująca opiekę/asystująca w codziennych sytuacjach życiowych

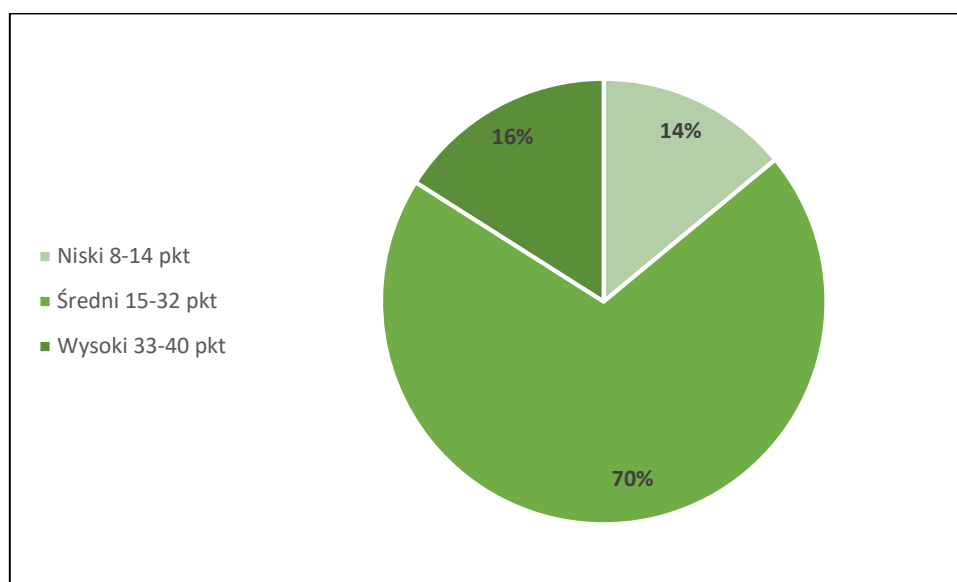
Posiadane wykształcenie

Z danych przedstawionych na Rycinie 8 wynika, że więcej niż połowa osób biorących udział w badaniu ankietowym (54%) posiadało wyższy stopień wykształcenia, 38% badanych posiadało wykształcenie średnie, natomiast taki sam odsetek badanych (4%, co stanowiło po dwie osoby) posiadało wykształcenie podstawowe oraz zawodowe.



Rycina 8. Posiadane wykształcenie

Analiza danych przedstawionych na Rycinie 9 wykazała, że zdecydowana większość pacjentów chorujących na rdzeniowy zanik mięśni (70%) akceptowała swoją chorobę i związane z nią ograniczenia na poziomie przeciętnym, 16% pacjentów deklarowało wysoki stopień akceptacji choroby, natomiast 14% badanych wykazało się niskim wskaźnikiem akceptacji choroby.



Rycina 9. Skala Akceptacji Choroby AIS

Dokonano szczegółowej oceny Skali Akceptacji Choroby AIS. Szczegółowe dane przedstawiono w Tabeli II.

Wyliczono, że średnia wartość Akceptacji Choroby wg Skali AIS wynosiła **23,4±8,0**, co wskazywało na poziom średni. Minimalna wartość uzyskana w Skali AIS wynosiła 8 i była to najmniejsza możliwa do zdobycia ilość punktów wskazująca na całkowity brak akceptacji ograniczeń związanych z chorobą, natomiast maksymalna wartość wynosiła 40 i była to najwyższa możliwa do zdobycia liczba punktów, wskazując na zupełne pogodzenie się z chorobą i zaakceptowanie związanych z nią ograniczeń. Pierwszy kwartyl dla Skali AIS wynosił 18,25, natomiast drugi kwartyl wynosił 21,5 - Tabela II.

Tabela II. Szczegółowa analiza Skali Akceptacji Choroby AIS

	Skala AIS
Średnia	23, 4
Minimum	8
Maksimum	40
Odchylenie standardowe	8,0
Pierwszy kwartyl	18, 25
Drugi kwartyl	21, 5

W toku niniejszych badań poddano analizie poszczególne 8 stwierdzeń Skali Akceptacji Choroby AIS. Szczegółowe dane przedstawiono w Tabeli III.

Analiza danych zaprezentowanych w Tabeli III wykazała, że pacjenci chorujący na rdzeniowy zanik mięśni **najbardziej obawiali się, że nigdy nie będą samowystarczalni w takim stopniu w jakim chcieliby być** (więcej niż połowa respondentów, bo 52% zdecydowanie zgadzało się z tym stwierdzeniem, a 22% raczej się zgadzało) **oraz z poczuciem rosnącej zależności z powodu swoich nasilających się problemów ze zdrowiem w stopniu większym niż tego chcą** (50% pacjentów zdecydowanie zgadzało się z tym stwierdzeniem, a 24% raczej się zgadzało). Więcej niż ¾ pacjentów przyznało, że choroba powoduje iż czują się oni niepotrzebni (24% badanych raczej zgadzało się z tym stwierdzeniem, a 16% zdecydowanie się zgadzało), jednakże podobny odsetek badanych nie podtrzymywał tego stwierdzenia (30% respondentów wskazało odpowiedź „raczej się nie zgadzam”, a 14% zdecydowanie się nie zgadzało). Wykazano, że więcej niż połowa badanych, bo 56% nie miało problemów z przystosowaniem się do ograniczeń narzucanych przez chorobę, natomiast niewiele mniej niż połowa badanych (44%) przyznało, że z powodu choroby nie czują się oni ciężarem dla osób bliskich. Wykazano, że aż 58% pacjentów stwierdziło, że ludzie przebywający z nimi nie są zaniepokojeni z powodu ich choroby i stanu ich zdrowia (34% pacjentów wskazało odpowiedź zdecydowanie nie, a 24% raczej nie). Nieznacznie więcej pacjentów stwierdziło, że mimo choroby czują się pełnowartościowymi ludźmi, zbliżony odsetek pacjentów sądziło odwrotnie (38% vs 36%), natomiast 26% badanych nie potrafiło ustosunkować się do tego stwierdzenia.

Wyliczono, także, że więcej niż połowa badanych nie zgadzało się ze stwierdzeniem, że mają kłopot z przystosowaniem się do ograniczeń narzuconych przez chorobę (odpowieź „raczej się nie zgadzam” wskazało 34% respondentów, a „zdecydowanie się zgadzam” wybrało 22% badanych). Nieznacznie więcej badanych (40%) potwierdzało fakt, że z powodu ograniczeń narzuconych przez chorobę nie są w stanie robić tego, co najbardziej lubią, podczas gdy 38% respondentów nie podtrzymywali tego stwierdzenia.

Tabela III. Skala AIS – analiza poszczególnych stwierdzeń

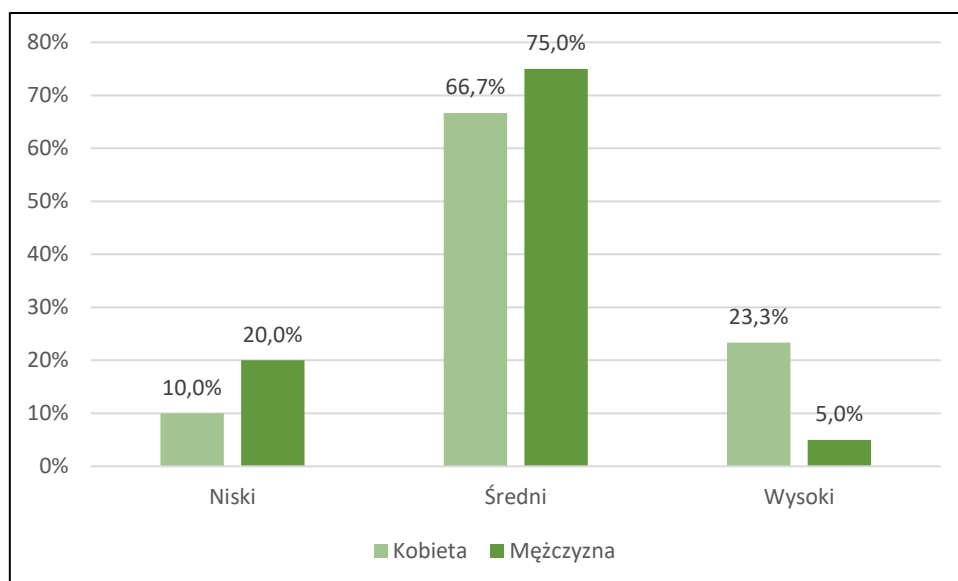
	Zdecydowanie zgadzam się	Raczej zgadzam się	Nie mam zdania	Raczej nie zgadzam się	Zdecydowanie nie zgadzam się
<i>Mam kłopot z przystosowaniem się do ograniczeń narzuconych przez chorobę</i>	8%	20%	16%	34%	22%
<i>Z powodu swojego stanu zdrowia nie jestem w stanie robić tego, co najbardziej lubię</i>	18%	22%	22%	14%	24%
<i>Choroba sprawia, że czuję się niepotrzebny</i>	16%	24%	16%	30%	14%
<i>Problemy ze zdrowiem sprawiają, że jestem bardziej zależny od innych niż tego chcę</i>	50%	24%	6%	10%	10%
<i>Choroba sprawia, że jestem ciężarem dla swojej rodziny i przyjaciół</i>	10%	22%	24%	26%	18%
<i>Mój stan zdrowia sprawia, że mniej czuję się pełnowartościowym człowiekiem</i>	18%	18%	26%	22%	16%
<i>Nigdy nie będę samowystarczalnym w takim stopniu, jakim chciałbym być</i>	52%	22%	0%	12%	14%
<i>Myślę, że ludzie przebywający ze mną są często zakłopotani z powodu mojej choroby</i>	8%	24%	10%	24%	34%

Analiza statystyczna wykazała zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,001$) pomiędzy skalą Akceptacji Choroby AIS a płcią badanych ($\chi^2 = 13,23$; $p = 0,0003$) - Tabela IV.

Tabela IV. Skala AIS a płeć badanych

Płeć badanych		Skala Akceptacji Choroby AIS			Razem
		Niski	Średni	Wysoki	
Kobieta	N	3	20	7	30
	%	10,0%	66,7%	23,3%	100%
Mężczyzna	N	4	15	1	20
	%	20,0%	75,0%	5,0%	100%
Chi square		16,23			
P		0,0003			

Na podstawie danych ukazanych na Rycinie 10 zauważono, że kobiety lepiej radziły sobie z chorobą i bardziej ją akceptowały. Wysoką akceptacją choroby wykazało się blisko $\frac{1}{4}$ kobiet (23,3%) i 5% mężczyzn, przeciętnym stopniem akceptacji choroby charakteryzowało się $\frac{3}{4}$ mężczyzn i 66,7% kobiet, natomiast niskim wskaźnikiem akceptacji choroby charakteryzowało się 20% mężczyzn i o połowę mniej kobiet.



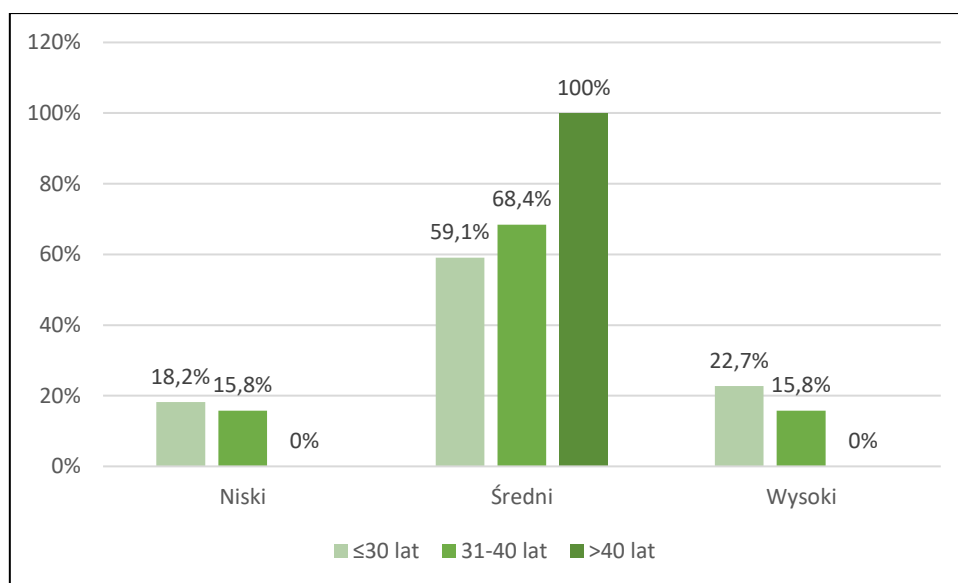
Rycina 10. Skala AIS a płeć badanych

Wykazano bardzo wysoko istotną statystycznie zależność ($p < 0,00001$) pomiędzy skalą Akceptacji Choroby AIS a wiekiem badanych ($\chi^2 = 44,87$) - Tabela V.

Tabela V. Skala AIS a wiek badanych

Wiek		Skala Akceptacji Choroby AIS			Razem
		Niski	Średni	Wysoki	
≤30 lat	N	4	13	5	22
	%	18,2%	59,1%	22,7%	100%
31-40 lat	N	3	13	3	19
	%	15,8%	68,4%	15,8%	100%
>40 lat	N	0	9	0	9
	%	0%	100%	0%	100%
Chi square		44,87			
P		<0,00001			

Z danych przedstawionych na Rycinie 11 zauważono, że wraz z wiekiem wzrastał stopień akceptacji choroby i pogodzenia się z nią na poziomie przeciętnym. Wyliczono, że wszyscy pacjenci (100%) mający więcej niż 40 lat wykazali się przeciętnym stopniem akceptacji choroby. Wśród najmłodszych badanych (mających 30 lat i mniej) 22,7% charakteryzowało się wysokim poziomem akceptacji choroby, natomiast 18,2% posiadało niski wskaźnik akceptacji choroby. Wśród respondentów w wieku 31-40 lat taki sam odsetek charakteryzowało się niskim oraz wysokim wskaźnikiem akceptacji choroby według Skali AIS (15,8%).



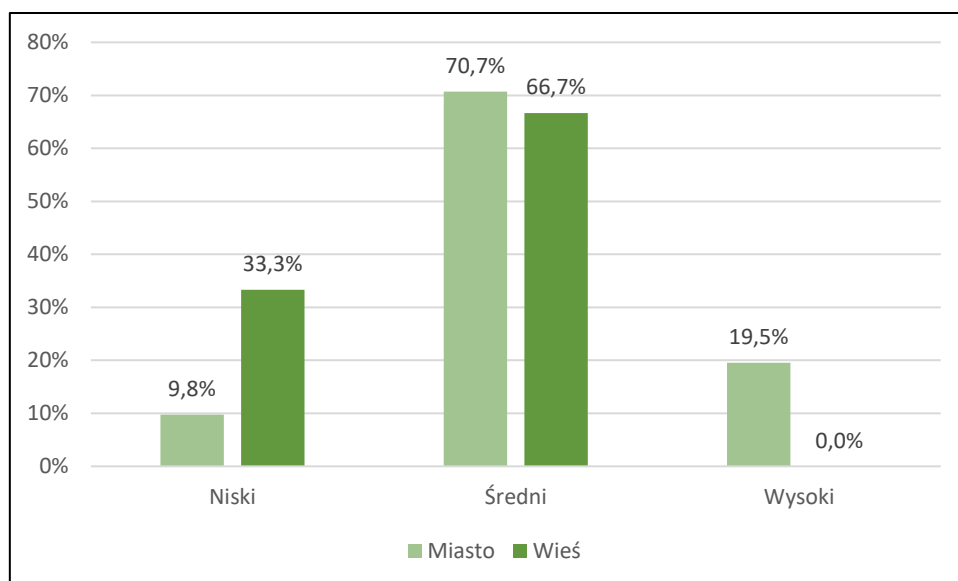
Rycina 11. Skala AIS a wiek badanych

Wykazano zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,00001$) pomiędzy poziomem akceptacji choroby w Skali AIS a miejscem zamieszkania pacjentów ($\chi^2 = 28,68$) - Tabela VI.

Tabela VI. Skala AIS a miejsce zamieszkania badanych

Miejsce zamieszkania		Skala Akceptacji Choroby AIS			Razem
		Niski	Średni	Wysoki	
Miasto	N	4	29	8	41
	%	9,8%	70,7%	19,5%	100%
Wieś	N	3	6	0	9
	%	33,3%	66,7%	0%	100%
Chi square		28,68			
P		<0,00001			

W toku analizy danych przedstawionych na Rycinie 12 zauważono, że mieszkańcy miast wykazali się znacznie wyższym poziomem akceptacji choroby niż osoby zamieszkujące na wsi. Wyliczono, że blisko 1/5 pacjentów mieszkających na wsi (19,5%) posiadało wysoki wskaźnik akceptacji choroby, natomiast średnim poziomem akceptacji choroby charakteryzowało się 70,7% mieszkańców miast i 66,7% pacjentów mieszkających na wsi. Niskim poziomem akceptacji choroby charakteryzowało się natomiast 1/3 pacjentów mieszkających na wsi i 9,8% mieszkańców miast.



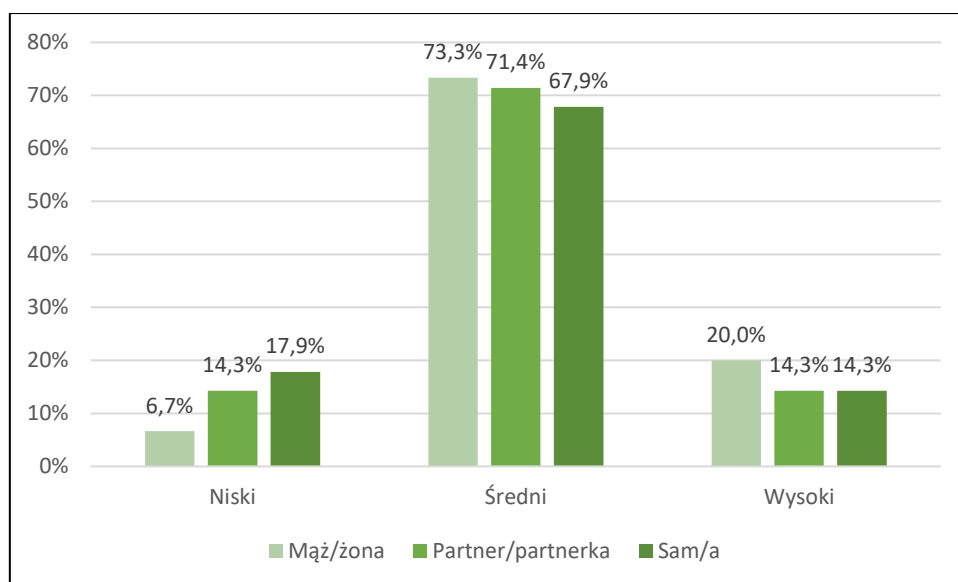
Rycina 12. Skala AIS a miejsce zamieszkania badanych

Nie wykazano zależności istotnej statystycznie ($p > 0,05$) pomiędzy poziomem akceptacji choroby w Skali AIS a statusem związku badanych ($\chi^2 = 6,21$; $p = 0,18$) - Tabela VII.

Tabela VII. Skala AIS a status związku

Status związku		Skala Akceptacji Choroby AIS			Razem
		Niski	Średni	Wysoki	
Mąż/żona	N	1	11	3	15
	%	6,7%	73,3%	20,0%	100%
Partner/partnerka	N	1	5	1	7
	%	14,3%	71,4%	14,3%	100%
Sam/a	N	5	19	4	28
	%	17,9%	67,9%	14,3%	100%
Chi square		6,21			
P		0,18			

Na podstawie danych zaprezentowanych na Rycinie 13 zauważono, że osoby samotne wykazały się niższym poziomem akceptacji swojej choroby niż pacjenci żyjący w związkach sformalizowanych i niesformalizowanych. Wysokim stopniem akceptacji choroby w Skali AIS charakteryzowało się 1/5 osób będących w związkach małżeńskich oraz taki sam odsetek badanych posiadających partnera/partnerkę oraz samotnych (odpowiednio po 14,3%). Przeciętny wskaźnik akceptacji choroby dotyczył blisko $\frac{3}{4}$ osób będących w związkach małżeńskich (73,3%), 71,4% pacjentów posiadających partnera/partnerkę oraz 67,9% osób nie będących w związkach. Niskim wskaźnikiem akceptacji choroby wykazało się natomiast 17,9% osób samotnych, 14,3% posiadających partnera/partnerkę, a także 6,7% pacjentów będących w związku małżeńskim.



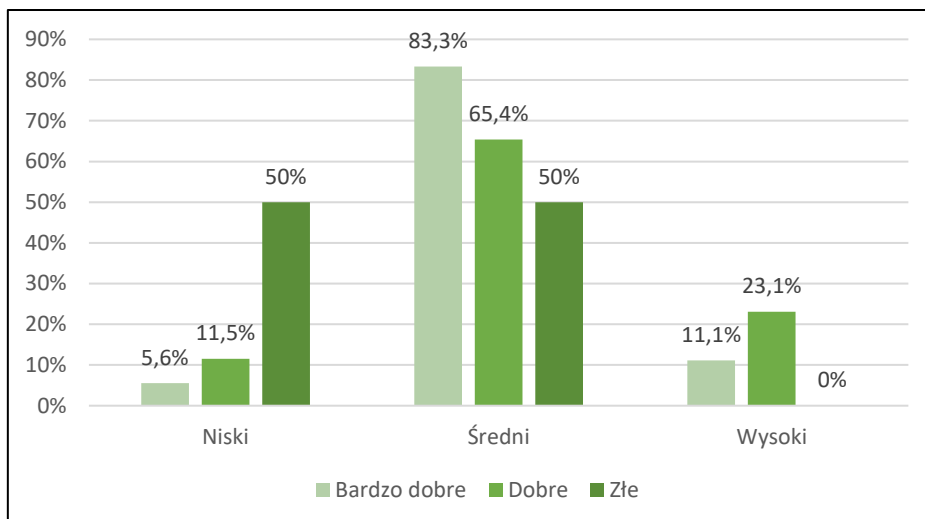
Rycina 13. Skala AIS a status związku

Analiza statystyczna wykazała zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,00001$) pomiędzy skalą Akceptacji Choroby AIS a warunkami mieszkaniowymi badanych ($\chi^2 = 79,85$) - Tabela VIII.

Tabela VIII. Skala AIS a warunki mieszkaniowe

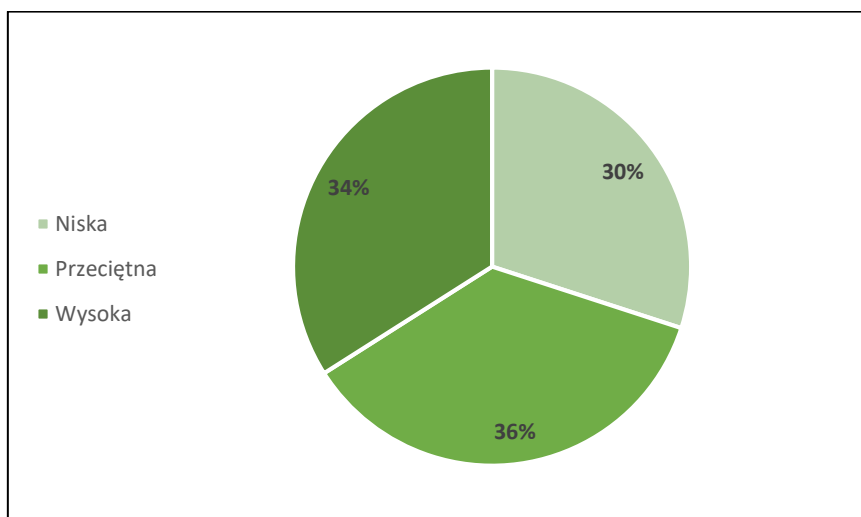
Warunki mieszkaniowe		Skala Akceptacji Choroby AIS			Razem
		Niski	Średni	Wysoki	
Bardzo dobre	N	1	15	2	18
	%	5,6%	83,3%	11,1%	100%
Dobre	N	3	17	6	26
	%	11,5%	65,4%	23,1%	100%
Złe	N	3	3	0	6
	%	50%	50%	0%	100%
Chi square		79,85			
P		<0,00001			

Na podstawie danych zilustrowanych Ryciną 11 zauważono, że wraz z poprawą warunków mieszkaniowych pacjentów wzrastał stopień akceptacji choroby w Skali AIS. Wyliczono, że wysokim stopniem akceptacji choroby charakteryzowało się 11,1% badanych posiadających bardzo dobre warunki mieszkaniowe i 23,1% respondentów posiadających dobre warunki mieszkaniowe. Średni stopień akceptacji choroby dotyczył natomiast 83,3% badanych posiadających bardzo dobre warunki mieszkaniowe, 65,4% osób posiadających dobre warunki mieszkaniowe, a także połowy badanych o złych warunkach mieszkaniowych. Niski stopień akceptacji choroby dotyczył połowy respondentów o złych warunkach mieszkaniowych, 11,5% badanych posiadających dobre warunki mieszkaniowe, a także 5,6% pacjentów posiadających bardzo dobre warunki mieszkaniowe.



Rycina 14. Skala AIS a warunki mieszkaniowe

Z przeprowadzonych badań wynika, że **pacjenci chorujących na rdzeniowy zanik mięśni oceniali swoją satysfakcję życiową w skali SWLS na podobnym poziomie**. Posiadanie satysfakcji życiowej na poziomie przeciętnym deklarowało 36% badanych, wysoki poziom satysfakcji życiowej posiadało nieco więcej niż 1/3 pacjentów (34%), natomiast posiadanie satysfakcji życiowej na poziomie niskim oceniło 30% respondentów. Graficzne przedstawienie powyższego opisu prezentuje Rycina 15.



Rycina 15. Skala satysfakcji z życia SWLS

Dokonano szczegółowej analizy Skali Satysfakcji z Życia SWLS. Szczegółowe dane ukazano w Tabeli IX.

Tabela IX. Szczegółowa analiza Skali SWLS

	Skala SWLS
Średnia	20,7
Minimum	5
Maksimum	35
Odchylenie standardowe	8,37
Pierwszy kwartył	14,25
Drugi kwartył	21,0

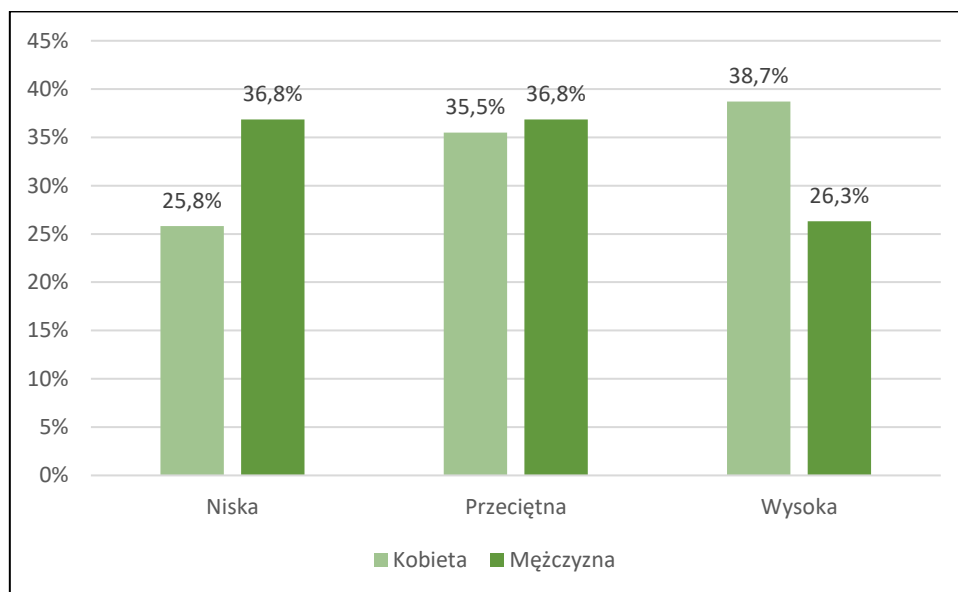
Wyliczono, że średnia wartość Skali Satysfakcji z Życia SWLS **wynosiła $20,7 \pm 8,37$ i wartość ta opowiadała przeciętnemu poziomowi satysfakcji**. Minimalny współczynnik satysfakcji wynosił 5 i była to najniższa możliwa do uzyskania wartość, a maksymalny wynosił 35 (najwyższa możliwa do uzyskania wartość). Pierwszy kwartył dla Skali SWLS wynosił 14,25, a drugi kwartył wynosił 21.

Analiza statystyczna wykazała zależność istotną statystycznie ($p < 0,05$) pomiędzy skalą Satysfakcji z Życia SWLS a płcią badanych ($\chi^2 = 8,57$; $p = 0,14$) - Tabela X.

Tabela X. Skala SWLS a płeć badanych

Płeć badanych		Skala Satysfakcji SWLS			Razem
		Niska	Przeciętna	Wysoka	
Kobieta	N	8	11	12	31
	%	25,8%	35,5%	38,7%	100%
Mężczyzna	N	7	7	5	19
	%	36,8%	36,8%	26,3%	100%
Chi square		8,57			
P		0,14			

Na podstawie danych zilustrowanych Ryciną 14 zauważono, że kobiety charakteryzowały się wyższym współczynnikiem satysfakcji życiowej niż mężczyźni (38,7% vs 26,3%). Przeciętnym poziomem satysfakcji życiowej charakteryzowało się 36,8% mężczyzn oraz 35,5% kobiet, natomiast 36,8% mężczyzn i nieznacznie więcej niż ¼ kobiet (25,8%) posiadało niski poziom satysfakcji życiowej.



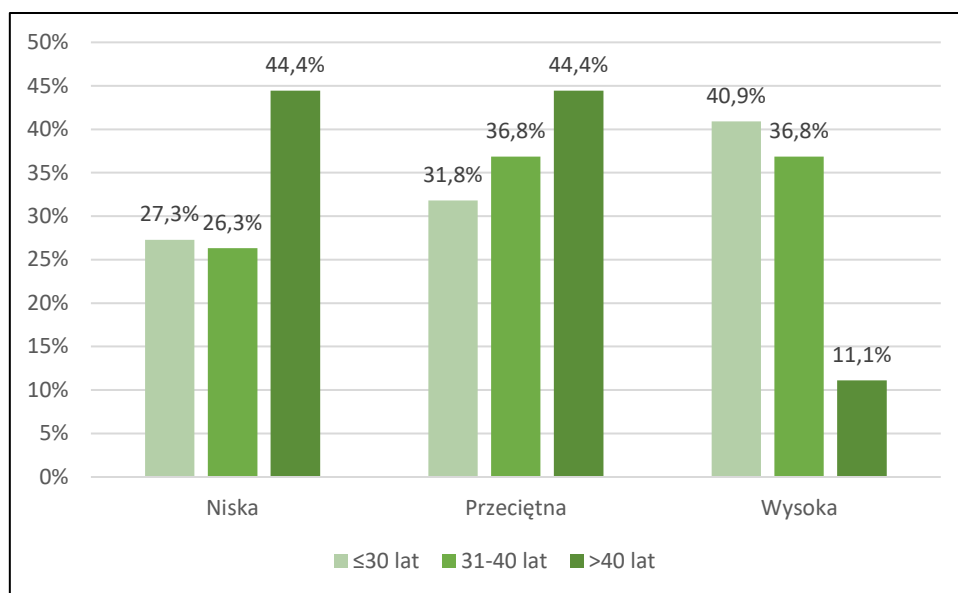
Rycina 16. Skala SWLS a płeć badanych

Wykazano zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,001$) pomiędzy poziomem satysfakcji życiowej wg Skali SWLS a wiekiem badanych ($\chi^2 = 24,73$; $p = 0,00006$) - Tabela XI.

Tabela XI. Skala SWLS a wiek badanych

Wiek		Skala Satysfakcji SWLS			Razem
		Niska	Przeciętna	Wysoka	
≤30 lat	N	6	7	9	22
	%	27,3%	31,8%	40,9%	100%
31-40 lat	N	5	7	7	19
	%	26,3%	36,8%	36,8%	100%
>40 lat	N	4	4	1	9
	%	44,4%	44,4%	11,1%	100%
Chi square		24,73			
P		0,00006			

Analiza danych przedstawionych na Rycinie 17 wykazała, że **wraz z wiekiem malał poziom satysfakcji życiowej pacjentów chorujących na rdzeniowy zanik mięśni**. Zauważono, że wysokim poziomem satysfakcji życiowej charakteryzowało się 40,9% pacjentów mających 30 lat i mniej, 36,8% osób w wieku 31-40 lat oraz 11,1% badanych mających więcej niż 40 lat. Taki sam odsetek najstarszych pacjentów (44,4%) posiadało przeciętny i niski poziom satysfakcji życiowej. Satysfakcje z życia na poziomie przeciętnym oceniło także 36,8% osób mających 31-40 lat oraz 31,8% badanych mających 30 lat i mniej, natomiast niskim wskaźnikiem satysfakcji życiowej charakteryzowało się zbliżony odsetek badanych mających 30 lat i młodszych oraz w wieku 31-40 lat (odpowiednio 27,3% oraz 26,3%).



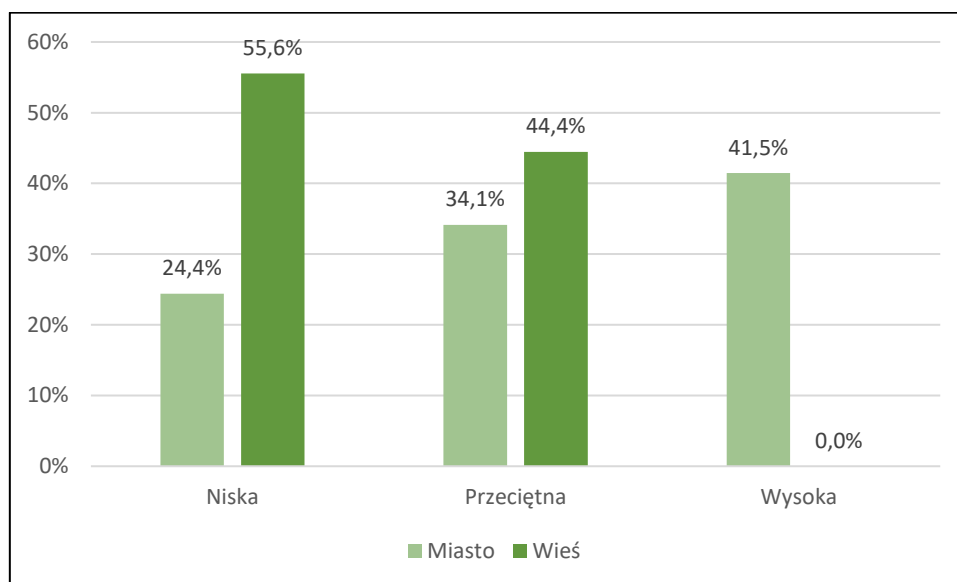
Rycina 17. Skala SWLS a wiek badanych

Wykazano zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,0001$) pomiędzy poziomem satysfakcji życiowej wg Skali SWLS a miejscem zamieszkania badanych ($\chi^2 = 52,54$) - Tabela XII.

Tabela XII. Skala SWLS a miejsce zamieszkania badanych

Miejsce zamieszkania		Skala Satysfakcji SWLS			Razem
		Niska	Przeciętna	Wysoka	
Miasto	N	10	14	17	41
	%	24,4%	34,1%	41,5%	100%
Wieś	N	5	4	0	9
	%	55,6%	44,4%	0%	100%
Chi square		52,54			
P		<0,00001			

Analiza danych przedstawionych na Rycinie 18 wykazała, że respondenci mieszkający w miastach charakteryzowali się wyższym poziomem satysfakcji życiowej niż osoby zamieszkujące na wsi (41,5% vs 0%). Niskim współczynnikiem satysfakcji życiowej wg Skali SWLS charakteryzowało się więcej niż połowa pacjentów zamieszkujących na wsi (55,6%) oraz 24,4% mieszkańców miast, natomiast przeciętny poziom satysfakcji wskazało 44,4% pacjentów mieszkających na wsi oraz 34,1% mieszkańców miast.



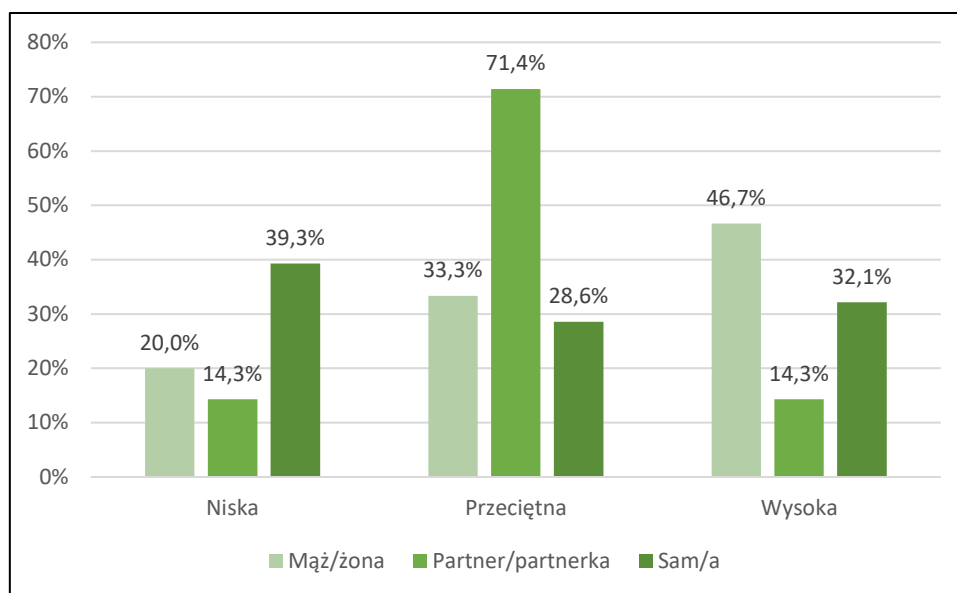
Rycina 18. Skala SWLS a miejsce zamieszkania badanych

Analiza statystyczna wykazała zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,00001$) pomiędzy poziomem satysfakcji życiowej pacjentów a statusem ich związku ($p = 55,96$) - Tabela XIII.

Tabela XIII. Skala SWLS a status związku

Status związku		Skala Satysfakcji SWLS			Razem
		Niska	Przeciętna	Wysoka	
Mąż/zona	N	3	5	7	15
	%	20,0%	33,3%	46,7%	100%
Partner/partnerka	N	1	5	1	7
	%	14,3%	71,4%	14,3%	100%
Sam/a	N	11	8	9	28
	%	39,3%	28,6%	32,1%	100%
Chi square		55,96			
P		<0,00001			

Na podstawie danych przedstawionych Rycinie 19 zauważono, że poziom satysfakcji życiowej proporcjonalnej wzrastał u osób zamężnych/zonatych. Wyliczono, że 1/5 osób będących w związkach małżeńskich posiadało niski wskaźnik satysfakcji życiowej, 1/3 poziom przeciętny, a blisko połowa (46,7%) charakteryzowało się wysokim wskaźnikiem Satysfakcji wg Skali SWLS. Zdecydowana większość osób posiadających partnera/partnerkę, bo aż 71,4% posiadało przeciętny poziom satysfakcji życiowej, natomiast taki sam odsetek pacjentów (14,3%) deklarowało posiadanie niskiego i wysokiego poziomu satysfakcji. Większość osób samotnych (39,3%) posiadało niski wskaźnik satysfakcji, poziom wysoki dotyczył blisko 1/3 osób (32,1%), natomiast 28,6% posiadało przeciętny stopień satysfakcji życiowej.



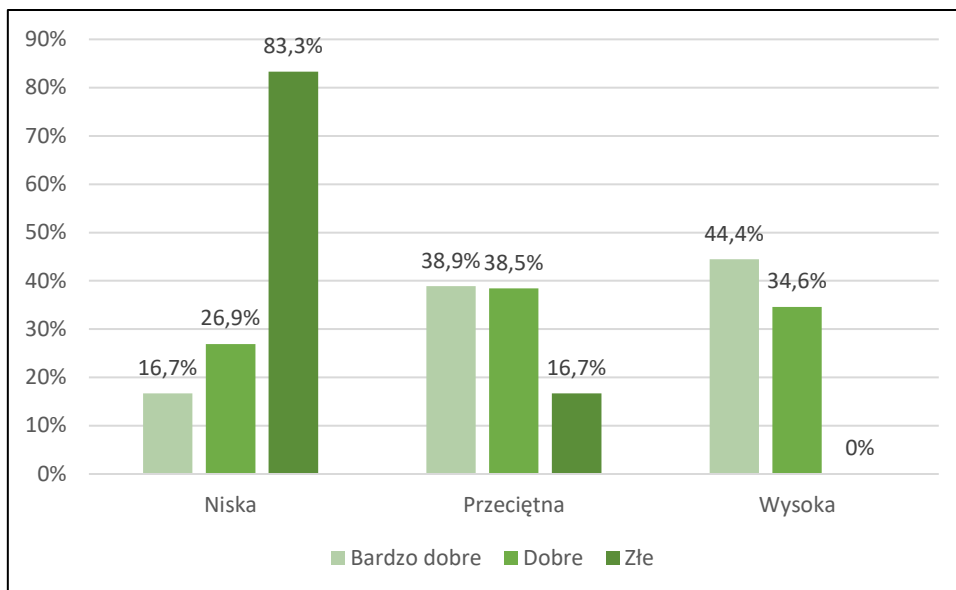
Rycina 19. Skala SWLS a status związku

Analiza statystyczna wykazała zależność istotną statystycznie na poziomie bardzo wysokim ($p < 0,00001$) pomiędzy poziomem satysfakcji życiowej w Skali SWLS a warunkami mieszkaniowymi pacjentów chorujących na rdzeniowy zanik mięśni ($\chi^2 = 109,26$) - Tabela XIV.

Tabela XIV. Skala SWLS a warunki mieszkaniowe

Warunki mieszkaniowe		Skala Satysfakcji SWLS			Razem
		Niska	Przeciętna	Wysoka	
Bardzo dobre	N	3	7	8	18
	%	16,7%	38,9%	44,4%	100%
Dobre	N	7	10	9	26
	%	26,9%	38,5%	34,6%	100%
Złe	N	5	1	0	6
	%	83,3%	16,7%	0%	100%
Chi square		109,26			
P		<0,00001			

Na podstawie danych przedstawionych na Rycinie 20 zauważono, że wraz poprawą warunków mieszkaniowych respondentów wzrastał poziom deklarowanej przez nich satysfakcji życiowej w Skali SWLS. Poziom satysfakcji życiowej na poziomie niskim oceniło aż 83,3% pacjentów posiadających złe warunki mieszkaniowe, 26,9% badanych posiadających dobre warunki i 16,7% osób o złych warunkach mieszkaniowych. Zbliżony odsetek pacjentów chorujących na rdzeniowy zanik mięśni o bardzo dobrych i dobrych warunkach mieszkaniowych (odpowiednio 38,9% oraz 38,5%) oraz 16,7% badanych posiadających złe warunki mieszkaniowe oceniło poziom satysfakcji życiowej jako przeciętny, natomiast 44,4% pacjentów o bardzo dobrych warunkach mieszkaniowych i 34,6% osób o dobrych warunkach mieszkaniowych posiadało wysoki wskaźnik satysfakcji życiowej.



Rycina 20. Skala SWLS a warunki mieszkaniowe

DYSKUSJA

Rdzeniowy zanik mięśni jest rzadką chorobą genetyczną, która wraz z postępem odbiera chorym sprawność, samodzielność, a ostatecznie życie. Oprócz fizycznych aspektów choroby, takich jak osłabienie mięśni, SMA może również wpływać na satysfakcję z życia, uniemożliwiając jej osiągnięcie lub odbierając ją całkowicie [5, 6].

Satysfakcja z życia, często określana również, jako zadowolenie z życia, to subiektywne odczucie dobrostanu i spełnienia w różnych aspektach życia. Jest to ogólne poczucie szczęścia i zadowolenia z własnej egzystencji. Satysfakcja z życia obejmuje wiele komponentów, które razem wpływają na nasze ogólne samopoczucie i postrzeganie jakości życia [40].

Już po pierwszych analizach wykazano, że kobiety, stanowiące w badaniu 65% populacji, zdecydowanie lepiej radzą sobie z akceptacją choroby i mają wyższy współczynnik satysfakcji życiowej. Hamerlińska oraz Kamyk-Wawryszuk [40] posługując się takimi samymi narzędziami badawczymi, w swojej pracy dotyczącej akceptacji choroby i satysfakcji z życia osób chorujących na choroby rzadkie otrzymały wyniki zbliżone do tych przedstawionych w pracy własnej, w szczególności w grupie kobiet, która przeciętnie określa swój poziom akceptacji choroby. Kobiety, w skali AIS, w badaniu własnym podawały, że akceptują chorobę na poziomie przeciętnym i wysokim w kolejności 66,7% oraz 23,3%. W badaniu Hamerlińskiej i Kamyk-Wawryszuk [40] te wyniki wyglądały następująco: 46% - wysoka akceptacja choroby oraz 29% - przeciętna akceptacja choroby rzadkiej. Rozbieżności dotyczące wysokiej akceptacji choroby mogą wiązać się z faktem badania, przez Hamerlińską i Kamyk-Wawryszuk kilku chorób, takich jak toczeń rumieniowaty, hemofilia, mukopolisacharydoza, wrodzona łamliwość kości, gangliozydoza, adrenoleukodystrofia, twardzina, choroba von Willebranda oraz choroba Taya-Sachsa. Są to choroby rzadkie, które mają różny przebieg i mogą rozpoczynać się w różnym wieku życia pacjentów.

Jak wskazuje Audette i wsp. [43] kobiety często posiadają silniejsze relacje społeczne i emocjonalne sieci wsparcia, które mogą obejmować rodzinę, przyjaciół czy grupy wsparcia. Dzięki czemu łatwiej pogodzić się im z chorobą oraz czerpać satysfakcję z życia.

Mazella i wsp. [44] wskazuje, że dzielenie się historiami i doświadczeniami z innymi osobami dotkniętymi SMA może znacząco ułatwić akceptację choroby i czerpanie większej satysfakcji z życia. Osoby z SMA, które uczestniczą w grupach wsparcia, zarówno online, jak i osobiście, często zgłaszają, że czują się mniej osamotnione w swoich zmaganiach.

Widzenie, że inni mają podobne doświadczenia, może dostarczyć poczucia wspólnoty i zrozumienia, co jest kluczowe dla radzenia sobie z chorobą.

Xiao i wsp. [45] sugerują, że dzielenie się historiami sukcesu, nawet małymi osiągnięciami, może być zarówno inspirujące, jak i motywujące. Osoby, które widzą, że inni z rdzeniowym zanikiem mięśni mogą prowadzić satysfakcjonujące życie, są bardziej skłonne do pozytywnego myślenia o swojej przyszłości i do aktywnego poszukiwania sposobów na poprawę swojej jakości życia. Taka wymiana doświadczeń może zwiększyć nadzieję i zachęcić do poszukiwania nowych metod radzenia sobie z chorobą, a także budowania poczucia wspólnoty i wsparcia emocjonalnego.

W nawiązaniu do wspólnot oraz relacji międzyludzkich, w badaniu własnym odnotowano, że 46,7% pacjentów pozostający w związkach małżeńskich charakteryzowało się wysokim wskaźnikiem satysfakcji wg Skali SWLS. Dla porównania, 71,4% osób pozostających w związku nieformalnym wskazuje na przeciętną satysfakcję z życia. Badania Weir [46] oraz Evans [47] wskazują, że osoby będące w formalnych związkach, takich jak małżeństwa mają wyższy poziom satysfakcji z życia, co może wiązać się z takimi powodami jak:

1. **Wsparcie emocjonalne:** Formalne związki oferują silniejsze wsparcie emocjonalne, które jest kluczowe dla poczucia bezpieczeństwa i szczęścia. Partnerzy w formalnych związkach często tworzą stabilne i zaufane relacje, co sprzyja lepszemu radzeniu sobie z codziennymi wyzwaniami i stresem [47, 48].
2. **Zdrowie psychiczne i fizyczne:** Stabilne, długoterminowe związki mogą przyczyniać się do lepszego zdrowia psychicznego i fizycznego. Partnerzy motywują się nawzajem do dbania o zdrowie, co może prowadzić do zdrowszego stylu życia [47, 48].
3. **Poczucie celu i przynależności:** Bycie w formalnym związku często wiąże się z poczuciem przynależności i celu życiowego. Partnerzy wspólnie dążą do osiągnięcia celów, co daje poczucie spełnienia i zadowolenia z życia [47, 48].
4. **Stabilność ekonomiczna:** Formalne związki, takie jak małżeństwa, często wiążą się ze wspólnym zarządzaniem zasobami finansowymi, co może prowadzić do większej stabilności ekonomicznej i poczucia bezpieczeństwa finansowego [47, 48].

Ciekawym zjawiskiem, które zostało zaobserwowane w czasie badania jest fakt, że wraz ze wzrostem wieku badanych wzrastała u nich akceptacja choroby jaką jest rdzeniowy zanik mięśni. 100% badanych powyżej 40 roku życia wskazało, że akceptują swoją chorobę w stopniu przeciętnym, ale jednocześnie 88,8% z tych badanych wskazało, że satysfakcja z ich życia jest na poziomie niskim lub przeciętnym – odpowiednio po 44,4%. Wydawać by się mogło, że wraz z poziomem akceptacji choroby powinna wzrastać satysfakcja życiowa, jednak jak sugeruje Mazella i wsp. [44] taki stan może wiązać się z faktem pogorszenia stanu zdrowia, nasilenia objawów choroby, zwiększeniem zależności od asystentów czy opiekunów. Brak możliwości realizowania wielu aktywności, które były dostępne w młodszym wieku, gdy choroba nie była tak zaawansowana, może prowadzić do frustracji i obniżenia jakości życia.

Hamish [48] sugeruje, że osoby starsze, chorujące na SMA mogą mieć więcej doświadczeń związanych z chorobą, co może prowadzić do lepszej akceptacji swojej sytuacji zdrowotnej. Z czasem, uczą się lepiej przystosowywać do ograniczeń wynikających z choroby i radzić sobie z codziennymi wyzwaniami. W miarę starzenia się, ludzie często rozwijają bardziej efektywne mechanizmy radzenia sobie ze stresem oraz trudnościami.

W przeprowadzonych badaniach 18% badanych wskazało, że mieszka na wsi. Wśród tej grupy nie ma ani jednej osoby, która miałaby wysoki poziom akceptacji choroby, z którą się mierzy. $\frac{1}{3}$ badanych wskazała, że akceptuje chorobę w niskim stopniu, a pozostała część – w średnim. Społeczno-cyfrowe wykluczenie to sytuacja, w której jednostki lub grupy są pozbawione pełnego uczestnictwa w życiu społecznym, gospodarczym i politycznym, co prowadzi do ich marginalizacji [48]. Na obszarach wiejskich problem ten jest szczególnie widoczny i wynika z szeregu czynników takich jak:

- **Izolacja społeczna i samotność:**

Mieszkańcy wsi, często doświadczają izolacji społecznej i samotności. Pandemia COVID-19 pogłębiła te problemy, co potwierdzają przeglądy badań naukowych [49]. Brak miejsc spotkań i wydarzeń społecznych dodatkowo ogranicza możliwości interakcji międzyludzkich na obszarach wiejskich.

- **Ograniczony dostęp do usług i infrastruktury:**

Mieszkańcy wsi często mają ograniczony dostęp do podstawowych usług zdrowotnych, edukacyjnych i transportowych. Niedostateczna infrastruktura transportu publicznego utrudnia dostęp do tych usług, co prowadzi do dalszej izolacji [48]. Ponadto, słaba infrastruktura

telekomunikacyjna ogranicza dostęp do Internetu, co wpływa na możliwości edukacyjne i zawodowe mieszkańców wsi [50].

- **Problemy ekonomiczne:**

Wyższy poziom ubóstwa na wsi jest jednym z głównych czynników wykluczenia społecznego. Ograniczone możliwości zatrudnienia i brak stabilnych źródeł dochodów pogłębiają te problemy [51]. Wykluczenie cyfrowe, wynikające z braku dostępu do nowoczesnych technologii i Internetu, dodatkowo zwiększa ekonomiczne trudności mieszkańców wsi.

Zgodnie z danymi Eurostatu z 2022 roku, około 15,9% populacji w Polsce, co odpowiada niemal 5,8 milionom osób jest zagrożonych ubóstwem lub wykluczeniem społecznym. Oznacza to, że te osoby mają ograniczony dostęp do podstawowych zasobów, co uniemożliwia im zapewnienie sobie odpowiedniego poziomu życia. Biorąc te informację pod uwagę nie dziwi fakt, że osoby badane, mieszkające na wsi wskazują niski lub przeciętny poziom satysfakcji z życia [51, 52].

Mieszkanie w mieście, jak wskazuje Middlebrook [52], przyczynia się do zwiększenia satysfakcji życia poprzez zwiększoną dostępność do specjalistycznej opieki zdrowotnej, w tym do neurologów, fizjoterapeutów i innych specjalistów niezbędnych dla pacjentów z SMA. Regularne wizyty, nawet u lekarza pierwszego kontaktu są kluczowe dla zarządzania objawami i poprawy jakości życia. Ponadto, jak podają Fischer i Asselman [33] lepsze warunki mieszkaniowe, jak i mieszkanie w mieście są kluczowym elementem w zwiększeniu niezależności osób chorujących na rdzeniowy zanik mięśni.

WNIOSKI

W toku niniejszych badań sformułowane zostały następujące wnioski:

1. Zdecydowana większość chorujących na rdzeniowy zanik mięśni akceptowało swoją chorobę i związane z nią ograniczenia na poziomie przeciętnym. Jak też satysfakcja z życia była u nich na średnim poziomie.

2. Respondenci najbardziej obawiali się, że nigdy nie będą samowystarczalni w takim stopniu, w jakim chcieliby być oraz rosnącej zależności z powodu swoich nasilających się problemów ze zdrowiem w stopniu większym niż tego chcieli;
3. Badani najmniej obawiali się problemów z przystosowaniem się do ograniczeń narzuconych przez chorobę, poczucia, że są niepotrzebni oraz poczucia bycia ciężarem dla rodziny czy przyjaciół;
4. Kobiety lepiej radziły sobie z chorobą i wykazały się większym poziomem akceptacji choroby i wyższym współczynnikiem satysfakcji życiowej niż mężczyźni;
5. Wraz z wiekiem wzrastał stopień akceptacji choroby i pogodzenia się z nią, natomiast malał poziom satysfakcji życiowej
6. Mieszkańcy miast wykazali się znacznie wyższym poziomem akceptacji choroby i poziomem satysfakcji życiowej niż osoby zamieszkujące na wsi;
7. Osoby samotne wykazały się niższym poziomem akceptacji swojej choroby niż pacjenci żyjący w związkach sformalizowanych i niesformalizowanych;
8. Poziom satysfakcji życiowej wzrastał u osób zamężnych/żonatych, a zdecydowana większość osób posiadających partnera/partnerkę posiadała satysfakcję życiową na poziomie przeciętnym;
9. Wraz z poprawą warunków mieszkaniowych pacjentów wzrastał stopień akceptacji choroby i poziom satysfakcji życia.

PIŚMIENNICTWO

1. Saniewska E., Saniewska N.E.: Wiedza Pacjentów Obciążonych Rdzeniowym Zanikiem Mięśni (SMA) Oraz Ich Opiekunów Na Temat Choroby. Wyd. PRYMAT, Białystok 2019.
2. Nishio H., Niba E.T.E., Saito T. et al.: Spinal Muscular Atrophy: The past, present, and future of diagnosis and treatment. *International Journal of Molecular Sciences*. Switzerland 2023; 24(15): 11939.
3. Jędrzejowska M., Kostera-Pruszczyk A.: Rdzeniowy zanik mięśni – nowe terapie, nowe wyzwania. *Neurologia Dziecięca* 2017; 26(52): 11-17.
4. Opinia Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nr 97/2020 z dnia 28 grudnia 2020 r. o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2022”, który uwzględnia zmianę dotyczącą panelu badań przesiewowych o badanie w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).
5. Kostera-Pruszczyk A., Napiórkowski Ł., Szymańska K. i wsp.: Spinal Muscular Atrophy: Epidemiology and Health Burden in Children — a Polish National Healthcare Database Perspective Before Introduction of SMA-Specific Treatment. *Polish Journal of Neurology and Neurosurgery* 2021; 55(5): 479–484.
6. Day J. W., Howell K., Place A. et al.: Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy. *BMC Pediatrics* 2022; 22(1): 1-15.
7. Szczerba A., Śliwa A., Żarowski M. i wsp.: Molekularne podłoże i terapia rdzeniowego zaniku mięśni. *Neurologia Dziecięca* 2018; 55: 39-46.
8. Verhaart I.E.C., Robertson A., Wilson I.J. et al.: Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2017; 12: 1-14.
9. Wojciechowski P., Łukomska E., Barchańska M.: SMA Rdzeniowy zanik mięśni aktualna wiedza i sposób postępowania. Central and Eastern European Society of Technology Assessment in Health Care (CEESTAHC), Kraków 2017.
10. Finkel R.S., Sejersen T., Mercuri E.: ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the Consensus on Standards of Care in SMA Naarden. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27: 596-605.

11. Toriricelli R. E.: Actualización En Tratamientos De La Atrofia Muscular Espinal. Medicina 2022; 82(3): 76-81.
12. Salort-Campana E., Quijano-Roy S.: Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 3 (Kugelberg-Welander disease). Archives de Pédiatrie, Francja 2020; 27(7): 23-28.
13. Sumner C. J., Hopkins J., Paushkin S. et al.: Spinal Muscular Atrophy Disease Mechanisms and Therapy. Academic Press, San Diego 2017.
14. Butterfield R.J.: Spinal Muscular Atrophy Treatments, Newborn Screening and the Creation of a Neurogenetics Urgency. Seminars in Pediatric Neurology, Philadelphia 2021; 38: 1-5.
15. Ministerstwo Zdrowia: Program badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2019-2022 [online] Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/program-badan-przesiewowych-noworodkow-w-polsce-na-lata-2019-2026> Data pobrania: 11.03.2023r.
16. Majchrzak-Celińska A., Warych A., Szoszkiewicz M.: Rdzeniowy zanik mięśni – onasemnogene abeparvovec i inne opcje terapeutyczne. Farmacja Polska 2020; 76(1): 10–17.
17. Hoy, S.: Onasemnogene Abeparvovec: First Global Approval. Drugs 2019; 79(11): 1255-1262.
18. Charakterystyka Produktu Leczniczego: https://ec.europa.eu/health/documents/communityregister/2021/20210326150924/anx_150924_pl.pdf Dostęp na dzień 11.03.2024r
19. Potaczek D.P., Garn H., Unger S.D. et al.: Antisense molecules: A new class of drugs. Jurnal of Allergy and Clinical Immunology 2016; 137(5): 1334-1346.
20. Erdos J., Wild C.: Mid- and long-term (at least 12 months) follow-up of patients with spinal muscular atrophy (SMA) treated with nusinersen, onasemnogene abeparvovec, risdiplam or combination therapies: A systematic review of real-world study data. European Journal of Pediatric Neurology 2022; 39: 1-10.
21. Chiriboga C.A., Swoboda K.J., Darras B.T. et.al.: Results from a phase1 study of nusinersen (ISIS-SMN(Rx) in children with spinal muscular atrophy. Neurology 2016; 86: 890-897.

33. Fischer M.J., Asselman F-L., Kruitwagen-van Reenen E.T. et al.: Psychological well-being in adults with spinal muscular atrophy: the contribution of participation and psychological needs. *Disability and Rehabilitation* 2022; 42(16): 2262-2270.
34. Dangouloff T., Hiligsmann M., Deconinck N. et al.: Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2023; 65(1): 67-77.
35. Peña-Longobardo L.M., Aranda-Reneo I., Oliva-Moreno J. et al.: The Economic Impact and Health-Related Quality of Life of Spinal Muscular Atrophy. An Analysis Across Europe. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2020; 17: 5640.
36. Rdzeniowy Zanik Mięśni SMA, Efekty leczenia SMA w Polsce, Nowa jakość życia pacjentów i opiekunów. Modern Healthcare Institute 2022. Dostęp pod adresem: https://www.fsma.pl/2022/11/raport-rdzeniowy-zanik-miesni-sma-efekty-leczenia-sma-w-polsce-w-latach-2019-2022/raport-sma_online_31_10/ na dzień 11.03.2024r.
37. TREAT-NMD. Spinal muscular atrophy. <https://www.treat-nmd.org/what-we-do/global-registry-network/members-of-the-registry-network/> Dostęp na dzień 11.03.2024r.
38. Fischer M.J., Ketelaar M., van der Veere P.J. et al.: Illness Perceptions in Pediatric Spinal Muscular Atrophy: Agreement between Children and their Parents, and its Association with Quality of Life. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 2021; 33: 297–310.
39. Morcov M.V., Padure L., Morcov C.G. et al.: Findings regarding emotion regulation strategies and quality of life's domains in families having children with spinal muscular atrophy. *Journal of Medicine and Life* 2021; 14(3): 390-396.
40. Hamerlińska A., Kamyk-Wawryszuk A.: Akceptacja choroby i satysfakcja z życia dorosłych osób z chorobami rzadkimi. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej* 2021; 44: 42-53.
41. Kmiecik K., Boroń-Krupińska K., Serweta A., Szczepańska-Gieracha J.: Poziom zadowolenia z życia u kobiet po 60 roku życia podejmujących regularną aktywność fizyczną i działania prozdrowotne. *Psychogeriatrya Polska* 2018; 15(3): 83-94.

42. <http://www.socscistatistics.com/tests/chisquare/Default2.aspx> dostęp na dzień 5.05.2024r.
43. Audette A.P., Lam S., O'Connor H. et al.: (E)Quality of Life: A Cross-National Analysis of the Effect of Gender Equality on Life Satisfaction. *Journal of Happiness Studies* 2019; (20): 2173–2188.
44. Mazzella A., Curry M., Belter L. et al.: “I have SMA, SMA doesn’t have me”: a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021; 16: 96-111.
45. Xiao L., Kang S., Djordjevic D. et al.: Understanding caregiver experiences with disease-modifying therapies for spinal muscular atrophy: a qualitative study. *Archives of Disease in Childhood* 2023; 108: 929-934.
46. Weir K.: Life-saving relationships. *Monitor on Psychology* 2018. <https://www.apa.org/monitor/2018/03/life-saving-relationships> dostęp na dzień 20.05.2024.
47. Evans A., Gray E., Reimondos A.: Having a Partner or Living with a Partner: Differences in Life Satisfaction and Mental Health. *Applied Research in Quality of Life* 2023; 18: 2295–2313 .
48. Hamish W. Y. W., Carey K.A., D’Silva A. et al.: Health, wellbeing and lived experiences of adults with SMA: a scoping systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020; 15: 70-88.
49. Pickering J., Wister A.V., O’Dea E. et al.: Social isolation and loneliness among older adults living in rural areas during the COVID-19 pandemic: a scoping review. *BMC Geriatrics* 2023; 23(511): 1-14.
50. Raczkowska M., Gruziel K.: Ubóstwo i wykluczenie społeczne w Unii Europejskiej w relacji miasto-wieś. *Zeszyty Naukowe SGGW, Polityki Europejskie, Finanse I Marketing* 2018; 20(69): 172–185.
51. Miller P., Votruba-Drzal E., Coley R. L.: Poverty and Academic Achievement Across the Urban to Rural Landscape: Associations with Community Resources and Stressors. *The Russell Sage Foundation Journal of the Social Sciences* 2019; 5(2): 106–122.
52. Raport o stanie wsi. Polska wieś 2020. Fundacja na rzecz Rozwoju Polskiego Rolnictwa i Wydawnictwo Naukowe Scholar 2020, <https://www.fdpa.org.pl/raport-polska-wies-2020-raport-o-stanie-wsi-notatka-dla-prasy> dostęp na dzień 19.05.2024r.

53. Middlebrook M.: Disease Severity, Self-Stigma of Disability, and Positive Coping Skills in Adults With Spinal Muscular Atrophy (SMA). College of Saint Elizabeth, ProQuest Dissertations Publishing 2023.
<https://www.proquest.com/openview/8030d30f779b6ca50761424020d11d19/1?pq-origsite=gscholar&cbl=18750&diss=y> dostęp na dzień 19.05.2024r.



ISBN
978-83-68268-32-4