



Ankieta anonimowa dla opiekunów osób z zespołem Angelmana w Polsce Wyniki badania

Poniższe wyniki prezentują dane zebrane w sposób anonimowy przez fundację FAST Poland od opiekunów osób chorych na zespół Angelmana w Polsce. Badanie zostało przeprowadzone w dniach 01.01.-28.01.2024r. i objęło 148 respondentów, z zaznaczeniem, iż dla każdego chorego ankietę wypełnia wyłącznie jeden opiekun.

Cele przeprowadzonego badania ankietowego były następujące:

- 1) uzyskanie anonimowych danych statystycznych dotyczących osób chorych na zespół Angelmana i ich opiekunów w Polsce;
- 2) stworzenie statystyk dotyczących podstawowych danych nt. społeczności zespołu Angelmana w Polsce, służących podmiotom klinicznym, laboratoryjnym i branży farmaceutycznej do oceny możliwości Polski w aspekcie wprowadzenia badań klinicznych nad zespołem Angelmana;
- 3) stworzenie precyzyjnych statystyk prezentujących stanowisko polskiej społeczności zespołu Angelmana w odniesieniu do zainteresowania i uczestnictwa w potencjalnych badaniach klinicznych, badaniu historii naturalnej oraz screeningu noworodków.

Dlaczego Polska to dobry kandydat do wprowadzenia badań klinicznych dla zespołu Angelmana?

- Społeczność zespołu Angelmana w Polsce to niezwykle zaangażowana grupa, która prezentuje ogromne zainteresowanie tematem badań i jest gotowa wykazać dużą aktywność, by walczyć o leczenie osób z ZA w przyszłości, co pokazują liczby: w **Globalnym Rejestrze Zespołu Angelmana zarejestrowanych mamy obecnie aż 113 osób; 148 opiekunów wypełniło przygotowaną przez fundację FAST Poland ankietę, z czego prawie 84% respondentów odpowiedziało twierdząco na pytanie o zainteresowanie udziałem w ewentualnych badaniach klinicznych.** Opiekunowie osób chorych na ZA utrzymują również stały kontakt w grupie wsparcia istniejącej od lat na jednym z internetowych portali społecznościowych. Zgodnie z podawaną w literaturze częstością urodzeń osób z zespołem Angelmana, w **Polsce szacunkowo urodziło się 761 osób z zespołem Angelmana w ciągu ostatnich 30 lat* (min. 571, max. 951).** Nawet przy najniższych szacunkach, wielkość tej grupy niesie ogromny potencjał w kontekście możliwej ilości osób gotowych wziąć udział w badaniach.
- Posiadamy w Polsce wysoce wyspecjalizowane centra kliniczne, które nie tylko stanowią świetną bazę specjalistów będących w stanie doskonale wspierać proces prowadzenia badań klinicznych, ale również mają w tym doświadczenie. W Polsce prowadzonych jest wiele badań klinicznych zarówno komercyjnych, jak i niekomercyjnych, w tym obejmujące choroby rzadkie.
Ponadto, dzięki dużej sieci centrów klinicznych, Polska posiada znakomite możliwości w zakresie kontynuowania nadzoru nad stanem zdrowia osób z zespołem Angelmana, co stanowi obecnie naturalną część opieki nad osobami z ZA - średnia liczba wizyt lekarskich u specjalistów w przypadku dzieci wynosi między 4 a 5 rocznie.
 - W naszym kraju wdrażany jest **Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich**, który będzie narzędziem pozwalającym zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, wprowadzi systemowe rozwiązania problemów zdrowotnych i społecznych tej grupy chorych. W celu jego realizacji uruchomiona została **Platforma Chorób Rzadkich** (<https://chorobyrzadkie.gov.pl/>), a wspomniany Plan dla Chorób Rzadkich może być niezwykle cennym zasobem w kontekście działań dla badań i leczenia zespołu Angelmana.
- Badania kliniczne są w Polsce wspierane poprzez dedykowaną sieć w zakresie organizacji ECRIN (ecrin.org): **POLCRIN (Polish Clinical Research Infrastructure Network)** działa poprzez partnera naukowego - **Agencję Badań Medycznych (Medical Research Agency)** <https://abm.gov.pl/en>. Jest ona państwową agencją odpowiedzialną za rozwój badań w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, której celem jest budowa innowacyjnego systemu opieki zdrowotnej. Agencja realizuje jeden z pierwszych publicznych programów dotacyjnych z finansowaniem przeznaczonym na niekomercyjne badania kliniczne w naszym kraju. Finansowanie prowadzone przez Agencję objęło m.in. stworzenie wyspecjalizowanych Centrów Wsparcia Badań Klinicznych, na który to cel w latach 2020-2021 przeznaczono prawie 50 milionów euro. Listę podmiotów należących do projektu można znaleźć na stronie: <https://abm.gov.pl/pl/polska-siec-badan-klinicznych/centra-wsparcia-badan-kliniczn/>.
- Dzięki istnieniu fundacji **FAST Poland**, polskiej społeczności zapewniane są wiedza i aktualności ze świata badań nad terapią dla zespołu Angelmana, a kanały komunikacji stosowane przez fundację są wysoce skuteczne w angażowaniu opiekunów osób z ZA - potwierdza to wysoka frekwencja w wypełnianiu ankiety, której wyniki prezentujemy w niniejszym dokumencie.

*Średnio 380 400 urodzeń/rok (dane GUS na lata 1994-2023) x 1/15000 x 30 lat. (Min: 1/20000, Max: 1/12000)

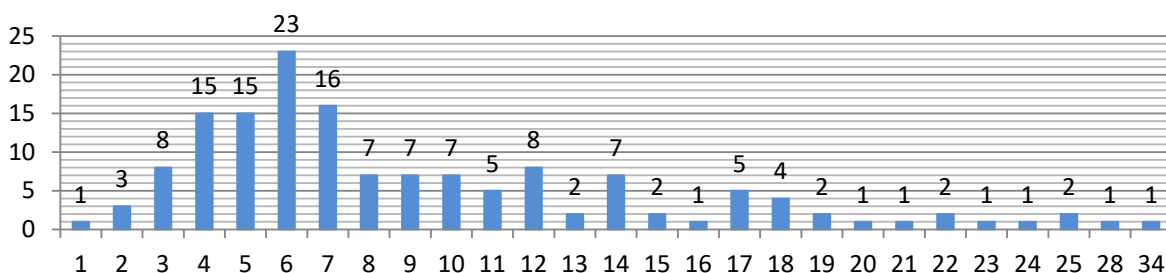
Wyniki ankiety

SEKCJA 1/2 : DANE DEMOGRAFICZNE I DANE O DIAGNOZIE

1. CAŁKOWITA LICZBA RESPONDENTÓW: 148.

2. Dystrybucja wieku osób z zespołem Angelmana.

Wiek osób z zespołem Angelmana



- 0-4: 27 osób

- 5-12: 88 osób

- 13-18: 21 osób

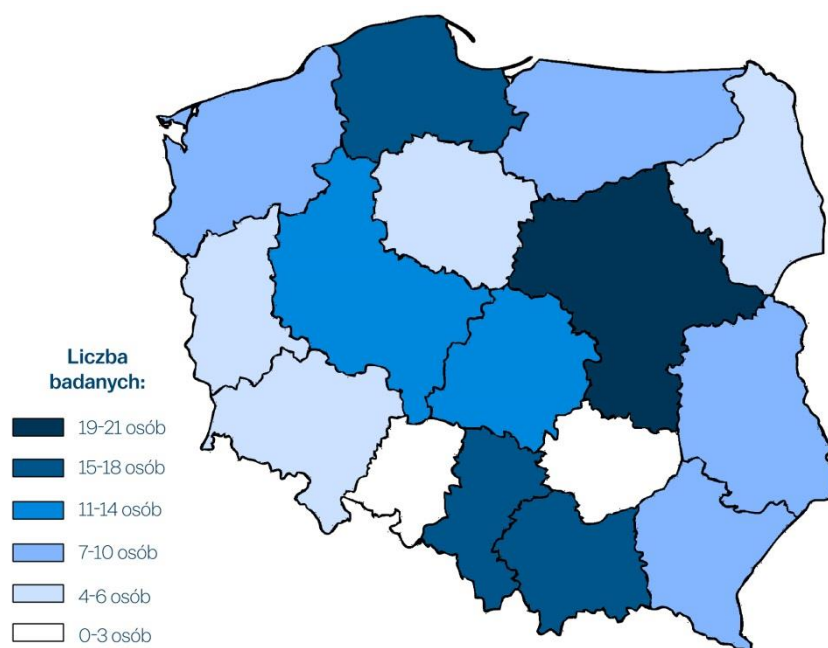
- 19-30: 11 osób

- ≥31: 1 osoba

3. Region zamieszkania.

dolnośląskie	6
kujawsko-pomorskie	4
lubelskie	7
lubuskie	4
łódzkie	13
małopolskie	16
mazowieckie	21
podkarpackie	10
podlaskie	5
pomorskie	17
śląskie	17
warmińsko-mazurskie	8
wielkopolskie	12
zachodniopomorskie	8
RAZEM	148

Miejsce zamieszkania respondentów



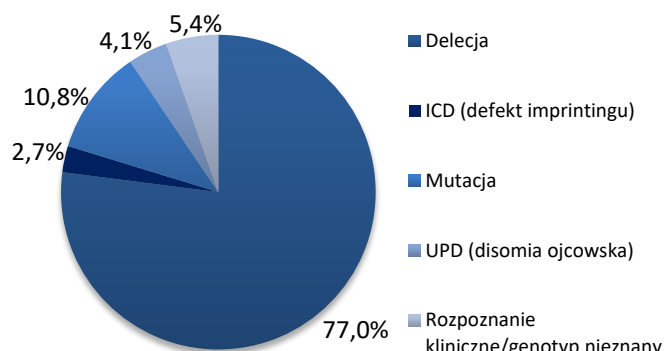
Najwięcej spośród osób, które odpowiedziały na to pytanie, mieszka w województwach: mazowieckim (21), pomorskim (17) i śląskim (17), a wiek większości (ponad 77%) osób z zespołem Angelmana, których rodzice/opiekunowie wypełnili ankietę mieści się w przedziale 0-12 lat.

4. Dystrybucja genotypów.

Delecja	114
ICD (defekt imprintingu)	4
Mutacja	16
UPD (disomia ojcowska)	6
Rozpoznanie kliniczne/genotyp nieznan	8

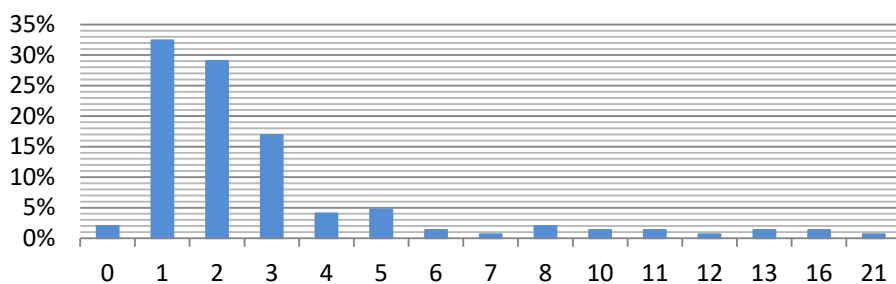
Procentowy udział genotypów podopiecznych z ZA, których opiekunowie wypełnili ankietę jest zbliżony do danych podawanych w literaturze.

Genotypy polskiej populacji osób z ZA



5. Wiek osoby z ZA w chwili diagnozy.

Wiek osoby z ZA w chwili diagnozy



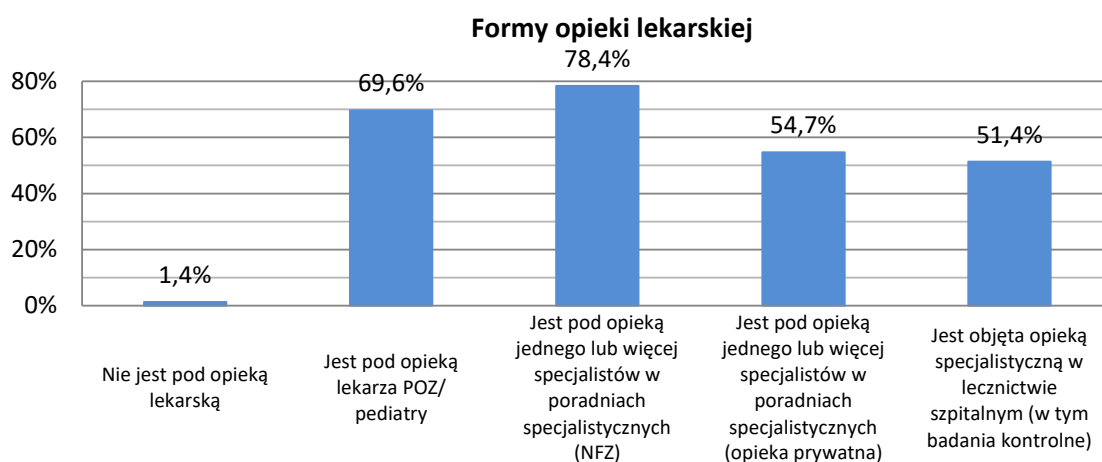
Przedział wiekowy	Liczba osób
0-4	125
5-12	18
13-18	4
>18	1

Wśród osób badanych diagnoza zespołu Angelmana była stawiana najczęściej między 1 a 2 r.ż - 61,5% spośród wszystkich respondentów.

SEKCJA 3: OPIEKA LEKARSKA I TERAPEUTYCZNA

6. Formy opieki lekarskiej stosowane u osób z zespołem Angelmana w Polsce.

Nie jest pod opieką lekarską	2
Jest pod opieką lekarza POZ/pediatry	103
Jest pod opieką jednego lub więcej specjalistów w poradniach specjalistycznych (NFZ)	116
Jest pod opieką jednego lub więcej specjalistów w poradniach specjalistycznych (opieka prywatna)	81
Jest objęta opieką specjalistyczną w lecznictwie szpitalnym (w tym badania kontrolne)	76



Najczęstszą formą opieki lekarskiej udzielanej badanym osobom z zespołem Angelmana jest opieka jednego lub więcej specjalistów w poradniach specjalistycznych w zakresie NFZ (78,38% spośród 148 badanych) i/lub lekarza POZ/pediatry (69,59% spośród 148 badanych). 76 pacjentów (51,4% spośród badanych) objętych jest opieką w lecznictwie szpitalnym. Pytanie miało formę wyboru wielokrotnego.

7. Osoby z ZA objęte opieką specjalistyczną w lecznictwie szpitalnym (w tym badania kontrolne) najczęściej znajdowały się pod opieką poniższych ośrodków:

Nazwa kliniki:	Ilość osób
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku	14
Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie	11
Instytut Matki i Dziecka w Warszawie	9
Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi	9
Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie	7
Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Poznaniu	5
Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka im. św. Jana Pawła II Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 6	5
Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 2 im. św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie	5
Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	4
Samodzielny Publiczny Specjalistyczny Zakład Opieki Zdrowotnej "Zdroje" w Szczecinie	3
Inne	23

Na pytanie odpowiedziało łącznie 76 osób. Pytanie miało formę otwartą, 14 respondentów wybrało więcej niż jedną placówkę w swojej odpowiedzi.

Mapa 10 najczęściej podawanych klinik sprawujących opiekę specjalistyczną w lecznictwie szpitalnym w Polsce wśród badanych osób z zespołem Angelmana.

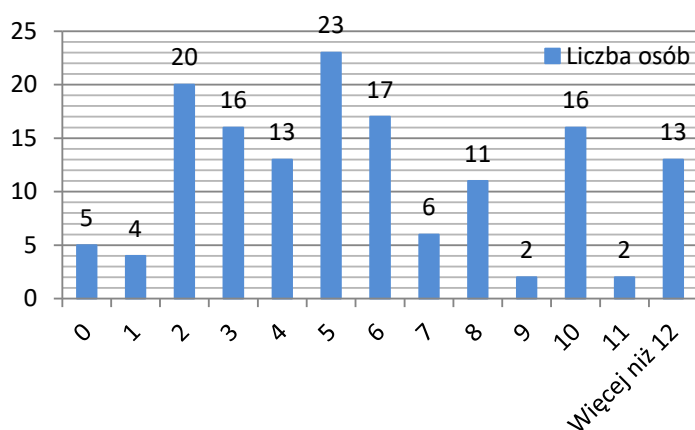


Pinezki o ciemniejszym kolorze oznaczają częściej wybierane placówki, a pinezki o jaśniejszym kolorze - rzadziej.

Najczęściej zgłaszanymi były placówki w Gdańsku, Warszawie i Łodzi.

8. Liczba wizyt lekarskich u specjalistów (neurolog, gastroenterolog, okulista, stomatolog etc.) odbytych przez osobę z ZA na przestrzeni ostatniego roku.

Liczba wizyt u specjalistów na przestrzeni ostatniego roku

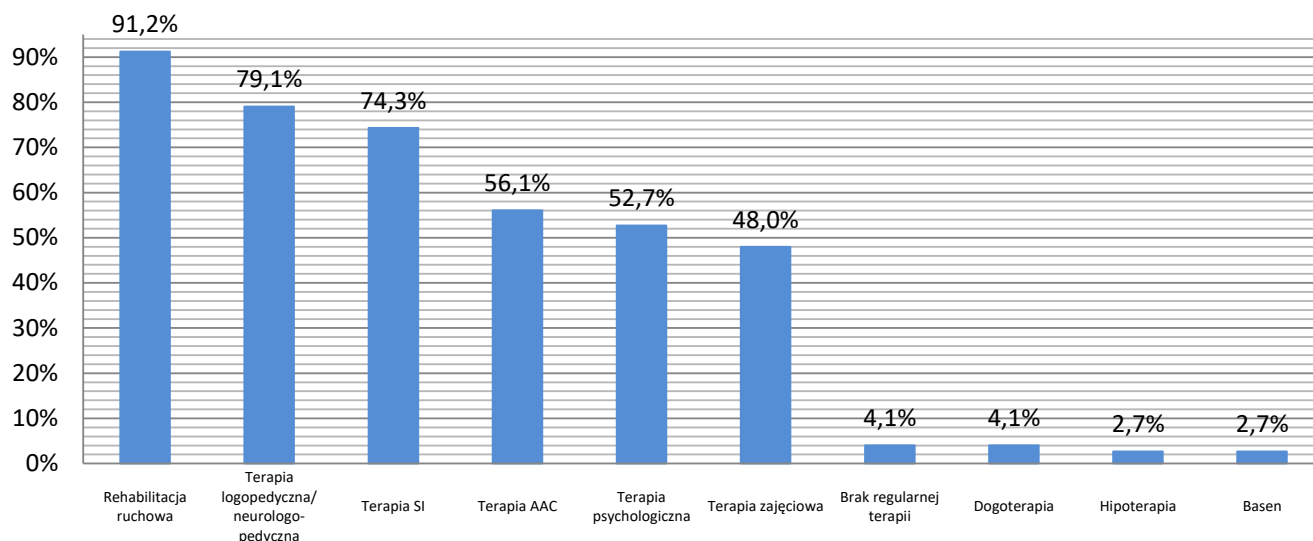


Przedział wiekowy	Średnia liczba wizyt:
0-4	>7,48
5-12	>5,96
13-18	4,3
19-30	3,63
≥31	6

Najwięcej wizyt u lekarzy specjalistów ma miejsce w przypadku dzieci w wieku od 0 do 4 lat, co jest zrozumiałe, zważywszy na fakt, iż jest to okres, w którym odbywa się diagnostyka genetyczna i nierzadko pojawiają się napady padaczki wymagające ustalenia adekwatnego leczenia. Wraz z wiekiem częstotliwość takich wizyt maleje. Średnia liczba wizyt dla przedziału wiekowego ≥ 31 lat oparta jest na danych od zaledwie jednego pacjenta, w związku z czym nie należy się w tym wyniku dopatrywać dalej idących wniosków.

9. Rodzaje terapii stosowanych przez respondentów w ramach regularnej rehabilitacji u osoby z zespołem Angelmana - najczęściej wybierane odpowiedzi. Możliwość wyboru wielokrotnego.

Terapie stosowane u osób z ZA

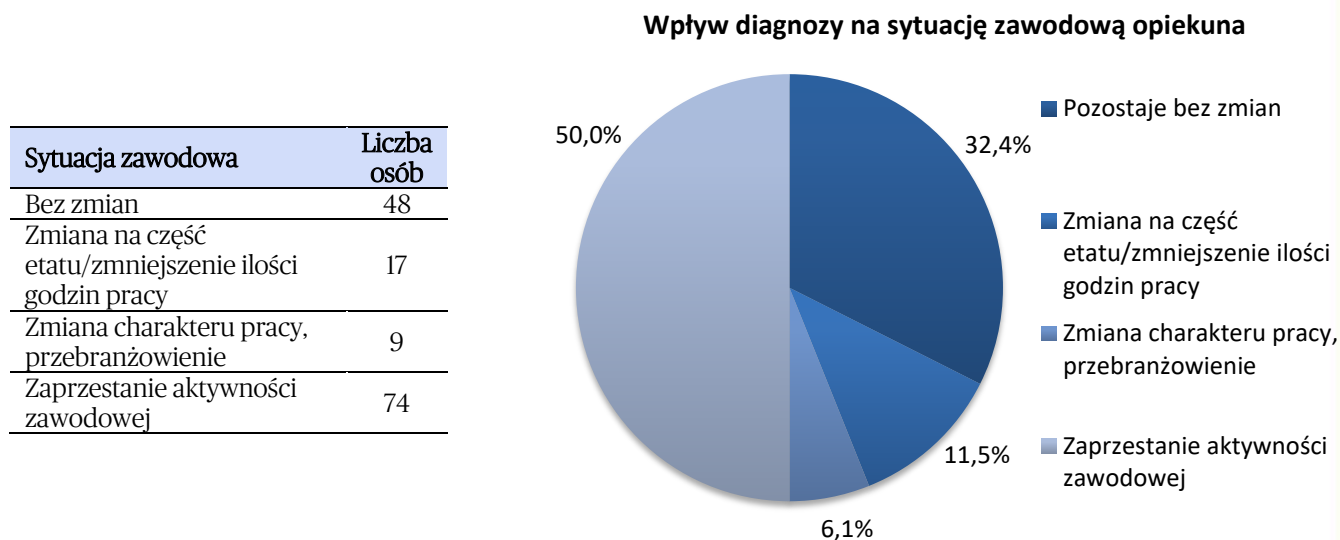


Głównymi terapiami stosowanymi u osób z zespołem Angelmana w Polsce są: rehabilitacja ruchowa (w zakres której wchodzi terapie różnymi metodami), terapia logopedyczna lub neurologopedyczna oraz terapia SI. Nieco powyżej połowy respondentów korzysta z terapii komunikacji alternatywnej.

Wśród pozostałych terapii stosowanych u osób z zespołem Angelmana w Polsce pojawiały się m.in.: masaże, terapia ręki, terapia widzenia/wzroku, terapia pedagogiczna, terapia neurotaktylna, terapia czaszkowo-krzyżowa, trening umiejętności społecznych, manualne torowanie głosek.

SEKCJA 4: WPŁYW NA ŻYCIE RODZINY

10. Sytuacja zawodowa opiekuna po otrzymaniu diagnozy zespołu Angelmana u podopiecznego.

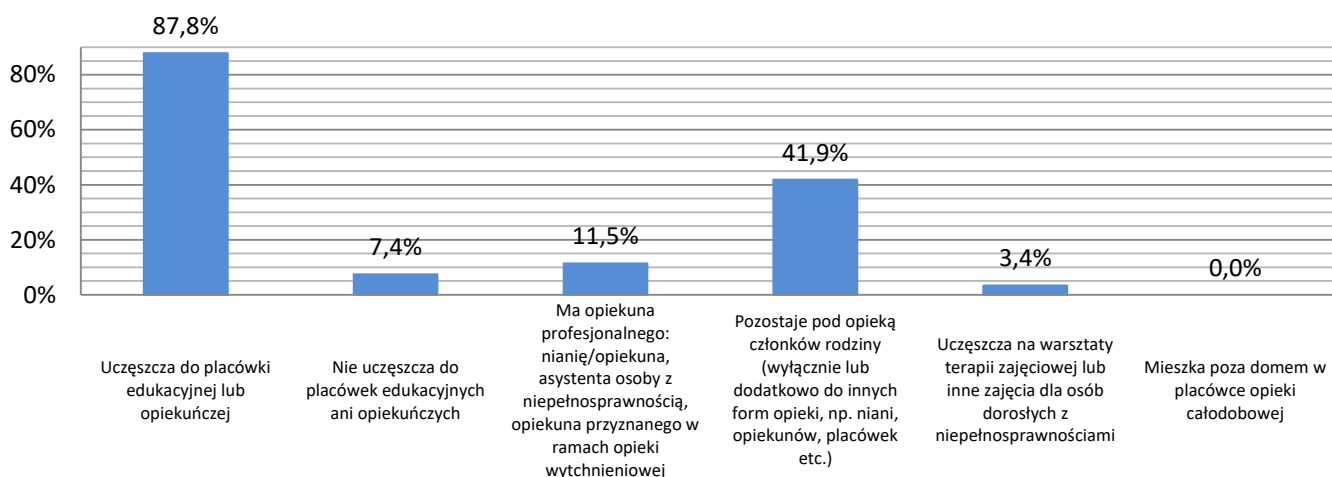


Połowa respondentów zrezygnowała z pracy całkowicie, co pokazuje, jak trudne do pogodzenia jest pozostanie aktywnym zawodowo z opieką, leczeniem i rehabilitacją osoby z zespołem Angelmana. Pozostała połowa utrzymała aktywność zawodową na tym samym bądź obniżonym poziomie, lecz około jedna na dziesięć osób spośród nich podjęła decyzję o przebranżowieniu po otrzymaniu diagnozy zespołu Angelmana.

11. Formy opieki, której podlegają osoby z zespołem Angelmana.

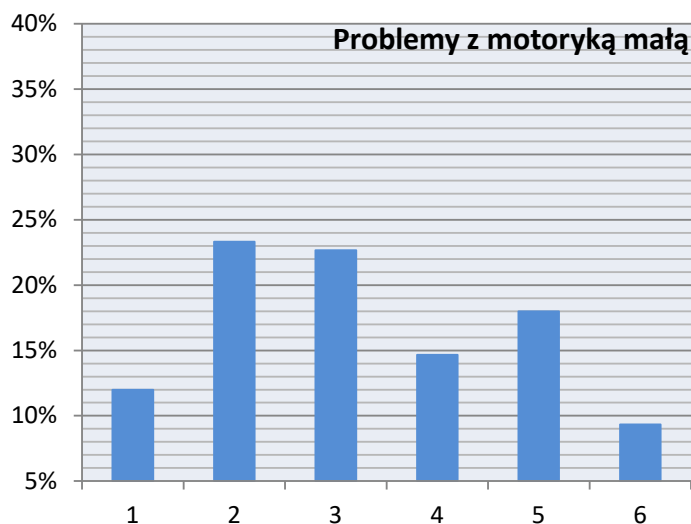
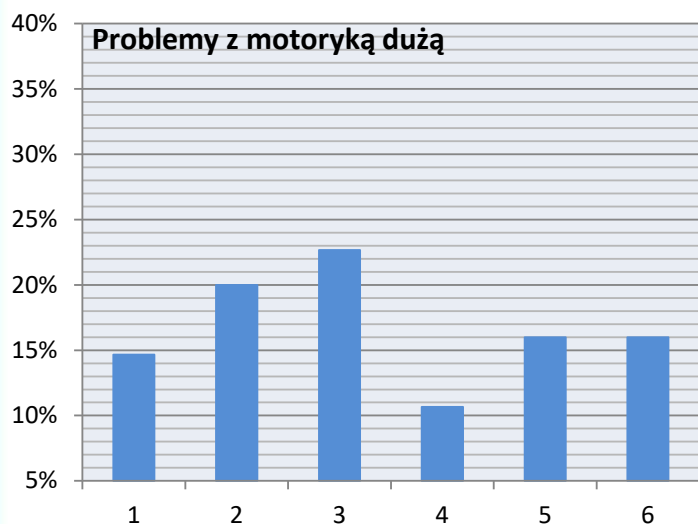
Uczęszcza do placówki edukacyjnej lub opiekuńczej	130
Nie uczęszcza do placówek edukacyjnych ani opiekuńczych	11
Ma opiekuna profesjonalnego: nianię/opiekuna, asystenta osoby z niepełnosprawnością, opiekuna przyznanego w ramach opieki wychowawczej	17
Pozostaje pod opieką członków rodziny (wyłącznie lub dodatkowo do innych form opieki, np. niani, opiekunów, placówek etc.)	62
Uczęszcza na warsztaty terapii zajęciowej lub inne zajęcia dla osób dorosłych z niepełnosprawnościami	5
Mieszka poza domem w placówce opieki całodobowej	0

Formy opieki nad osobami z zespołem Angelmana

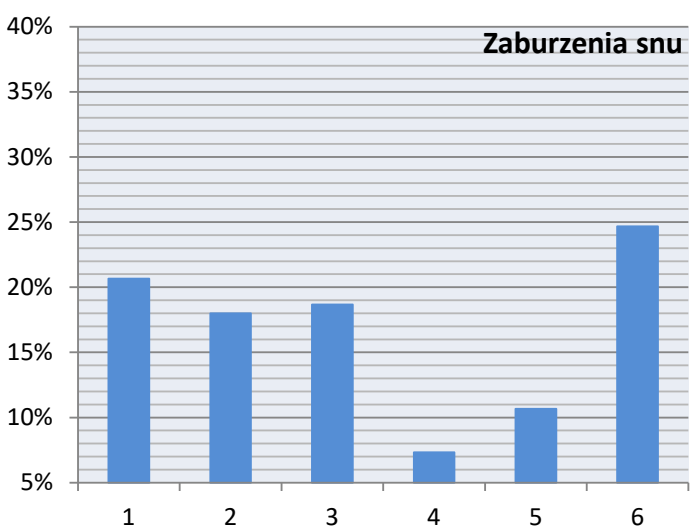


To pytanie miało formę wyboru wielokrotnego. Większość podopiecznych respondentów, którzy udzielili odpowiedzi, uczęszczało do placówki edukacyjnej lub opiekuńczej, co jest też związane z faktem, iż znacząca większość z tych chorych jest aktualnie w wieku szkolnym.

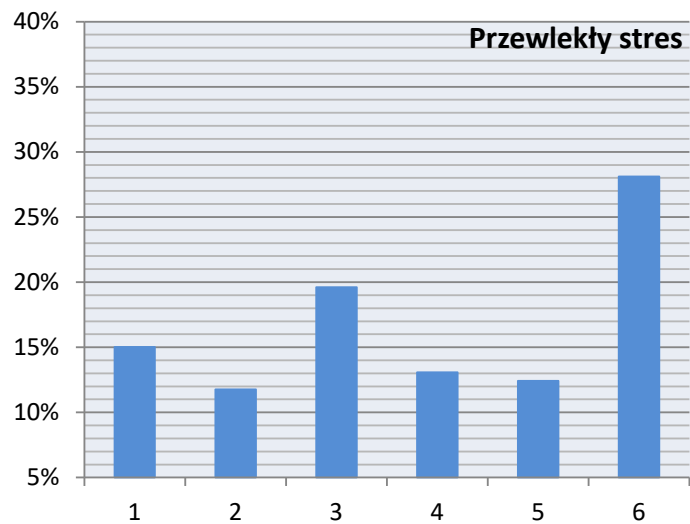
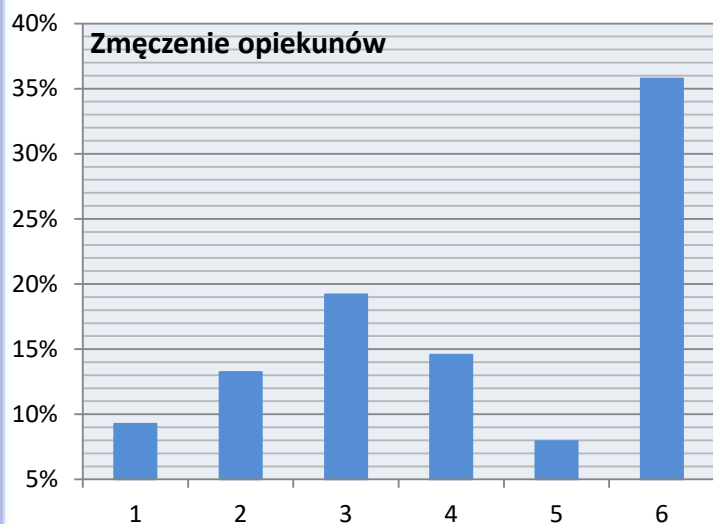
12. Ocena przez opiekunów dotkliwości objawów/efektów wynikających z zespołu Angelmana. (Ocena 1 oznacza najmniejszą dotkliwość objawu, ocena 6 oznacza dotkliwość największą)



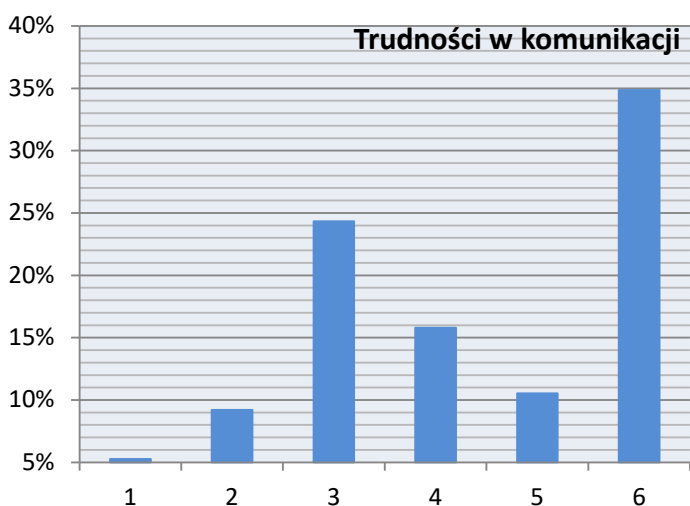
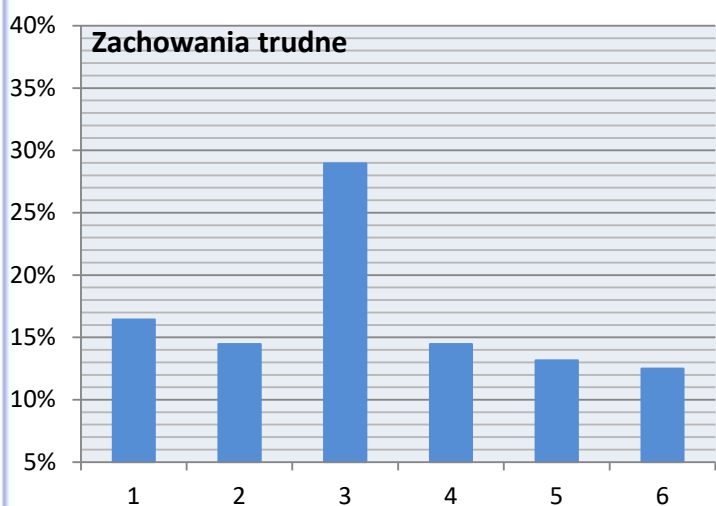
Problemom motorycznym przyznawano w większości niższą punktację, oceniając je jako mniej dotkliwe.



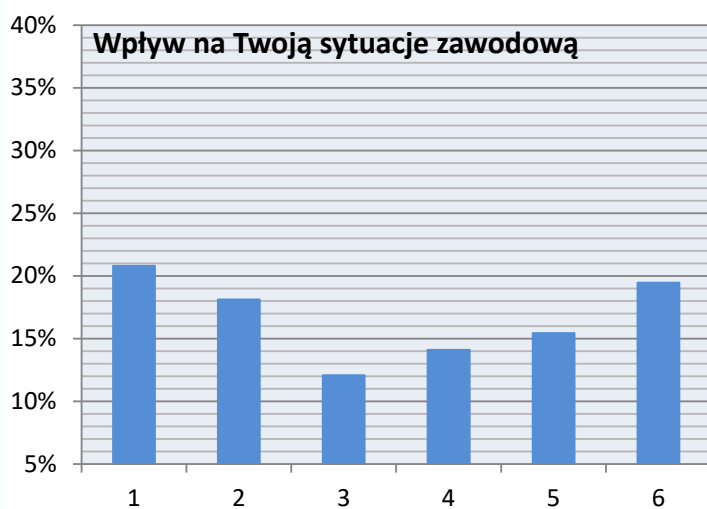
Napady padaczkowe były w większości oceniane jako najmniej dotkliwe, zaburzenia snu zyskiwały natomiast wyniki głównie albo bardzo niskie, albo bardzo wysokie, co może się wiązać z różnicami w nasileniu tego problemu.



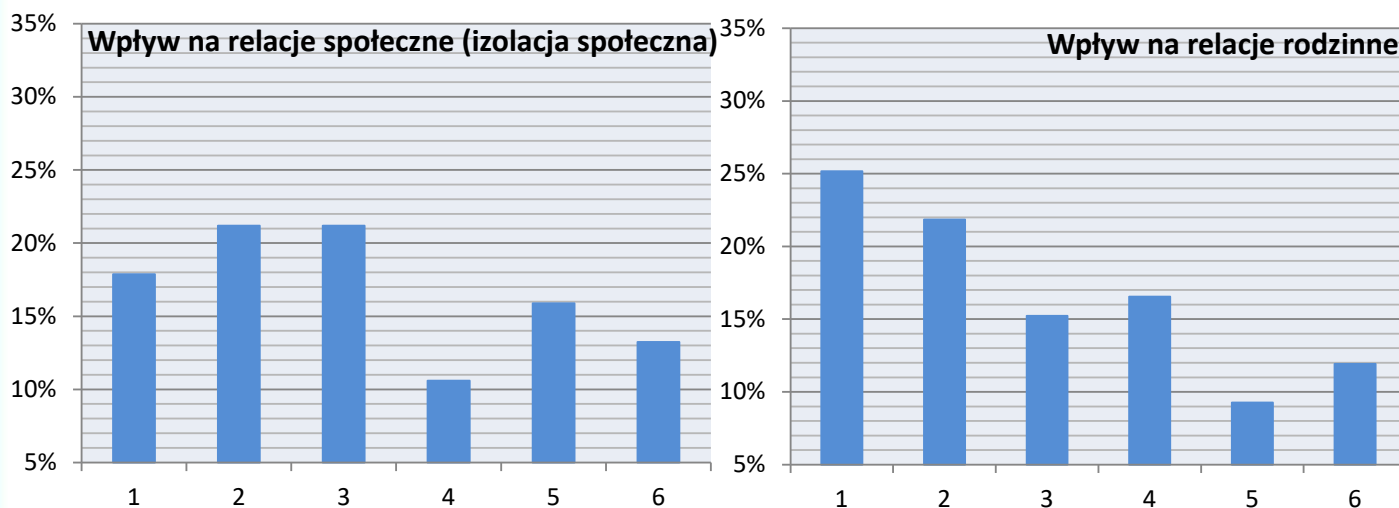
Zmęczenie opiekunów i przewlekły stres były oceniane jako bardzo uciążliwe. Około 30% spośród respondentów nadało im ocenę 6, oznaczającą największą dotkliwość objawu.



Zachowania trudne były oceniane przez większość osób jako umiarkowanie dotkliwe, w przeciwieństwie do aspektu trudności w komunikacji, który uzyskał najwyższą możliwą ocenę „6 - najbardziej dotkliwe”.



Wpływ na sytuację zawodową za bardzo istotny (odpowiedzi 4 i powyżej) uznało 49% ankietowanych, a w przypadku sytuacji ekonomicznej 40% ankietowanych uznało że zespół Angelmana występujący u ich podopiecznego ma bardzo istotny wpływ (odpowiedzi 4 i powyżej) na sytuację ekonomiczną ich rodziny.



Wpływowi na relacje społeczne w zróżnicowany sposób przyznawano punktację. Wpływ ZA na relacje rodzinne nie jest znaczący, co odzwierciedla punktowanie tego wpływu przez większość respondentów jako mający małą dotkliwość.

Średnia ważona ocen dotkliwości objawów w ocenach podawanych przez opiekunów:

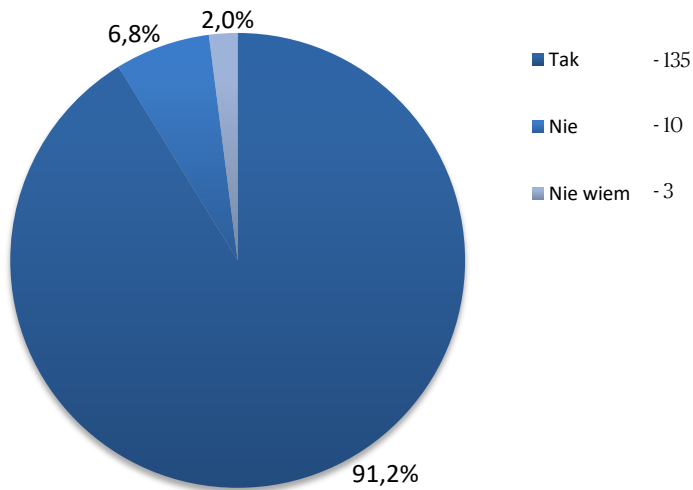
Badany aspekt	Średnia punktacja
Problemy z motoryką małą	3,31
Problemy z motoryką dużą	3,41
Występujące napady padaczkowe	2,99
Zaburzenia snu	3,43
Zmęczenie opiekunów	4,06
Przewlekły stres	3,80
Wpływ na sytuację zawodową opiekuna	3,44
Wpływ na sytuację ekonomiczną rodziny	3,21
Wpływ na relacje społeczne	3,25
Zachowania trudne	3,31
Trudności w komunikacji	4,22
Wpływ na relacje rodzinne	2,99

Zespół Angelmana odbija się na różnych aspektach życia nie tylko chorego, ale i opiekunów. Najbardziej dotkliwym objawem dla opiekunów jest zdecydowanie utrudniona komunikacja z chorym na zespół Angelmana. Na podium najdotkliwszych aspektów znalazły się również zmęczenie opiekunów oraz przewlekły stres. Jako najmniej dotkliwe oceniane były: wpływ na relacje rodzinne a także występujące napady padaczkowe - może się to wydawać zaskakujące, lecz punktacja ta może wskazywać, że epilepsja u osób z zespołem Angelmana, która występuje u znaczącej większości chorych, jest dość skutecznie leczona w Polsce (co zostanie potwierdzone w dalszej części tych wyników), co może dodatkowo sugerować jak wysoki poziom prezentuje opieka neurologiczna w naszym kraju.

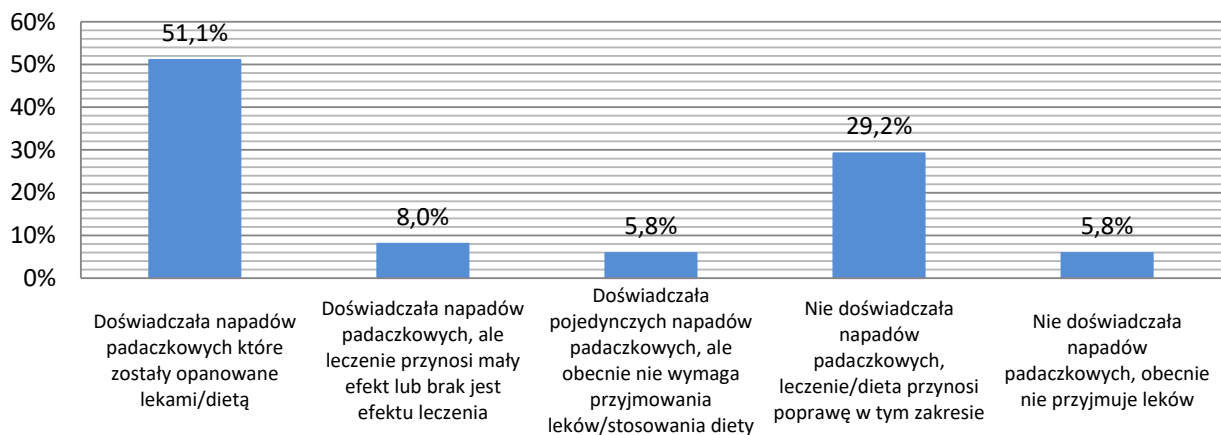
SEKCJA 5: WYBRANE OBJAWY ZESPOŁU ANGELMANA

13. Występowanie napadów padaczkowych u osób z zespołem Angelmana w Polsce.

Czy u osoby z zespołem Angelmana wystąpiły kiedykolwiek napady padaczkowe?



Występowanie napadów padaczkowych w ciągu ostatniego roku

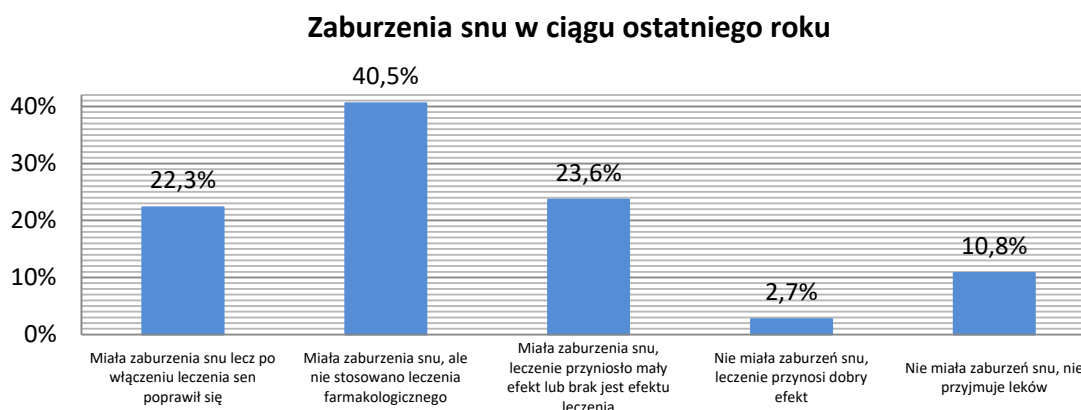


U znaczącej większości osób z zespołem Angelmana stwierdzono dotąd występowanie napadów padaczkowych. Wynik ten był oczywiście spodziewany, zważywszy na fakt, iż padaczka jest niemalże nieodłącznym elementem ZA.

Na przestrzeni ostatniego roku zdecydowana większość osób z zespołem Angelmana, niezależnie od tego, czy napady padaczkowe pojawiały się ponownie po ich uprzednim wystąpieniu, czy pojawiły się po raz pierwszy, obserwowala dobre efekty w leczeniu padaczki (dietą i/lub lekami). Tak wysoki odsetek opanowywania

napadów ponownie potwierdza znakomity poziom klinicystów w Polsce i może tłumaczyć niską ocenę napadów padaczkowych w kontekście uciążliwości objawów zespołu Angelmana.

14. Zaburzenia snu u osób z zespołem Angelmana w Polsce.



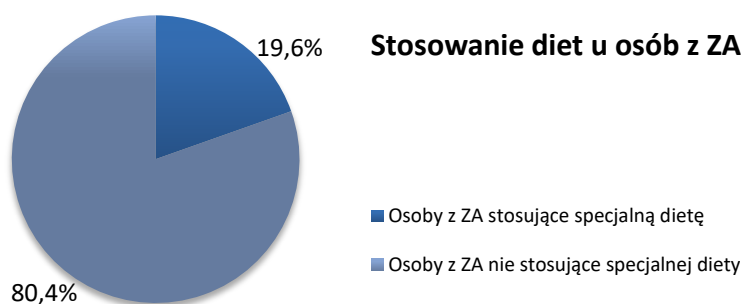
U większości osób z zespołem Angelmana w Polsce, mimo towarzyszących zaburzeń snu, nie jest częstym stosowanie leczenia farmakologicznego lub jego efekt jest niewystarczający. Sytuacja ta może mieć swoje odzwierciedlenie w ocenianiu zmęczenia opiekunów jako jednego z najbardziej dotkliwych aspektów choroby.

15. Zachowania trudne u osób z zespołem Angelmana w Polsce.



Tak jak w przypadku zaburzeń snu, trudne zachowania występują u większości chorych z zespołem Angelmana, lecz nie stosuje się u nich farmakoterapii lub efekt tego leczenia nie jest zadowalający. Zachowania trudne mogą mieć odzwierciedlenie w jednym z częściej zgłaszanym jako dotkliwy aspekt, którym jest przewlekły stres u opiekunów osób z ZA.

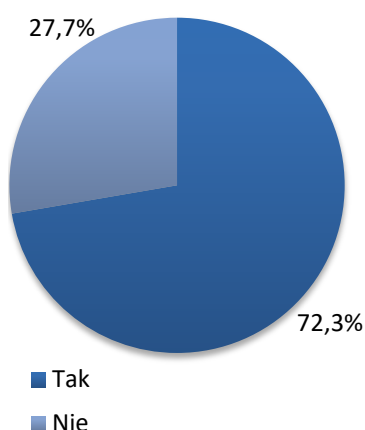
16. Stosowanie specjalnych diet u osób z zespołem Angelmana w Polsce.



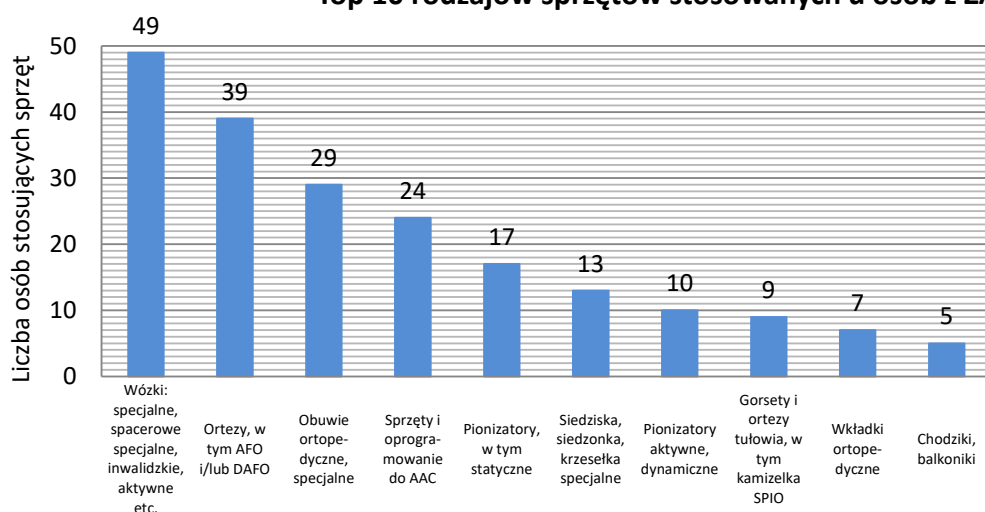
Tylko w 29 przypadkach na 148 zebranych ankiet opiekunowie zgłaszali stosowanie specjalnej diety u chorego. Najczęściej są to diety z ograniczeniem węglowodanów lub opierające się na niskim indeksie glikemicznym.

17. Stosowanie sprzętu medycznego u osób z zespołem Angelmana w Polsce.

Czy osoba z ZA korzysta ze sprzętu medycznego?



Top 10 rodzajów sprzętów stosowanych u osób z ZA



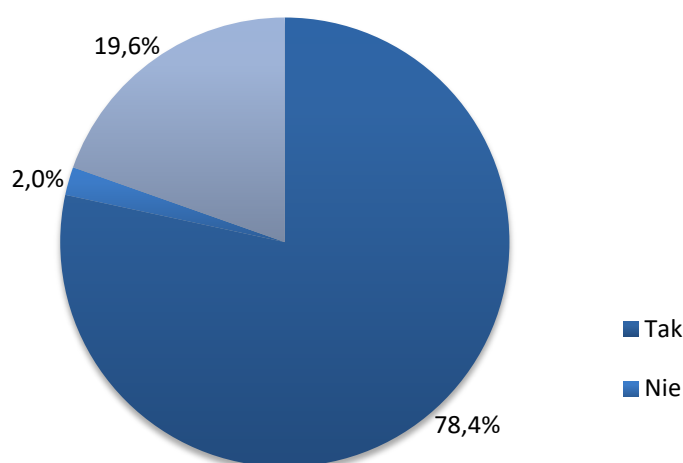
Najczęściej stosowane sprzęty mają na celu wspomóc mobilność oraz naukę chodzenia osób z ZA. Tuż po nich najczęściej zgłaszano użycie przedmiotów i oprogramowania, które usprawniają proces komunikacji.

SEKCJA 6: PERSPEKTYWY DOTYCZĄCE BADAŃ HISTORII NATURALNEJ, BADAŃ KLINICZNYCH I SCREENINGU NOWORODKÓW

18. Zainteresowanie uczestnictwem w przypadku badania historii naturalnej.

Czy gdyby badanie historii naturalnej było dostępne w Polsce, był(a)byś zainteresowany(a) uczestnictwem Twojego podopiecznego w takim badaniu?

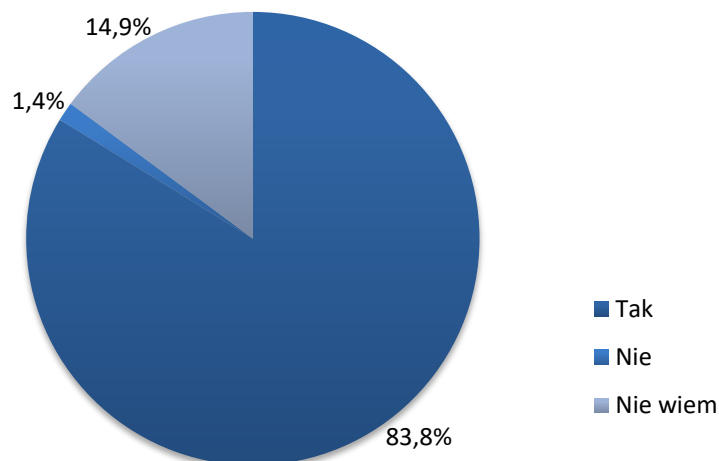
Odpowiedź	Liczba osób
Tak	116
Nie	3
Nie wiem	29



19. Zainteresowanie uczestnictwem w przypadku badań klinicznych.

Czy gdyby badania kliniczne były dostępne w Polsce, był(a)byś zainteresowany(a) uczestnictwem Twojego podopiecznego w takim badaniu?

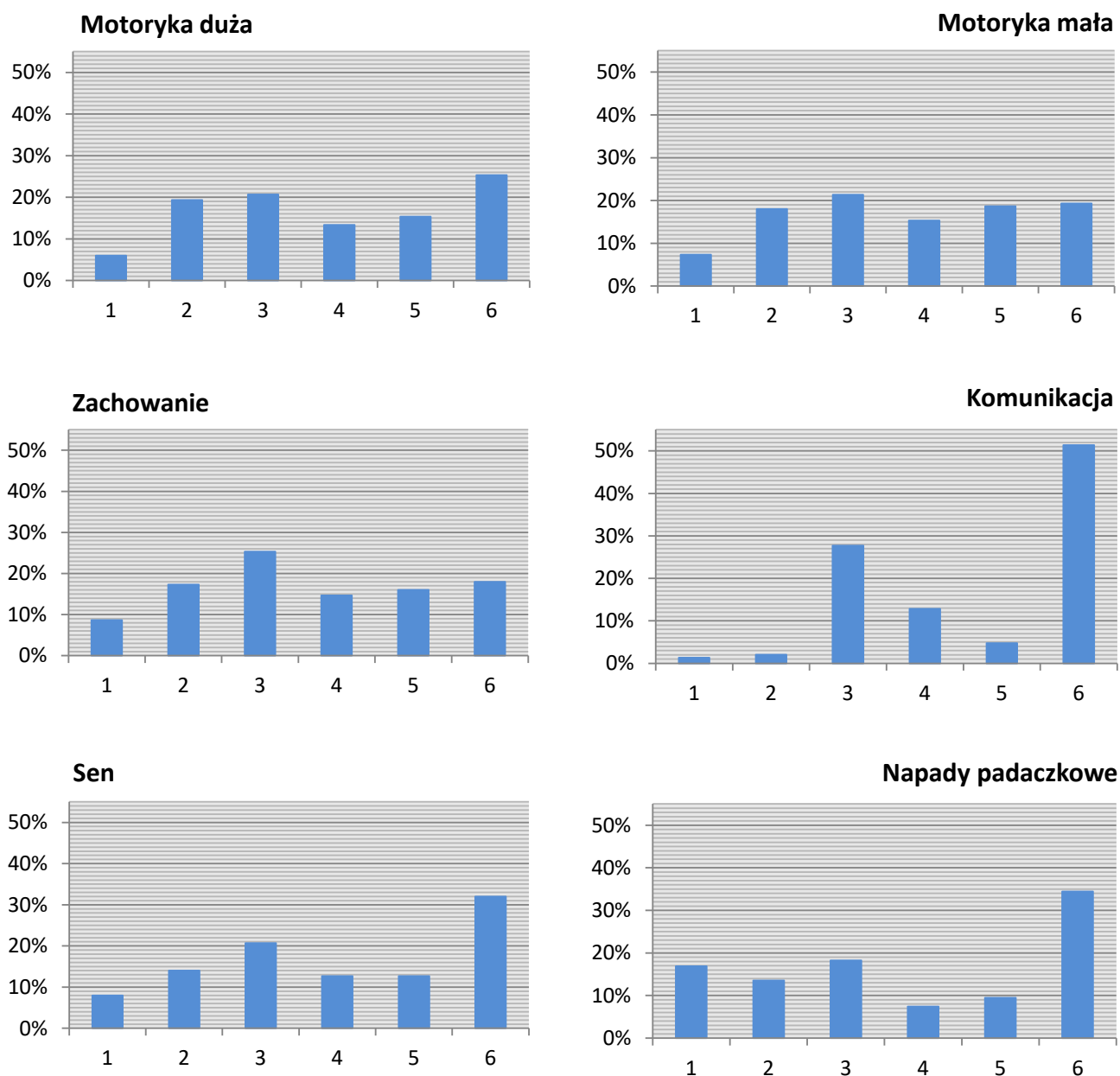
Odpowiedź	Liczba osób
Tak	124
Nie	2
Nie wiem	22



Powyższe wyniki wskazują, że w Polsce istnieje bardzo duże zainteresowanie badaniami dotyczącymi osób z zespołem Angelmana. Biorąc pod uwagę powyższe wyniki można bez wahania zauważyć, że wśród polskiej społeczności istnieje wielu potencjalnych pacjentów, których opiekunowie są gotowi dołączyć do takich badań.

20. Poprawa w jakich obszarach życia byłaby najważniejsza dla opiekunów w Polsce? Jakich rezultatów oczekują opiekunowie po potencjalnych lekach na zespół Angelmana?

(Punktacja: 1 punkt - najmniej ważny obszar, 6 punktów - najbardziej ważny obszar.)



Procentowa wartość odpowiada odsetkowi udzielonych odpowiedzi. Najbardziej wyróżniają się aspekty takie jak: komunikacja, sen i napady padaczkowe, w których odpowiedź „najważniejszy obszar” uzyskała najwyższą punktację.

Średnia ważona ocen w zakresie istotności rezultatów potencjalnej terapii leczniczej dla zespołu Angelmana oczekiwanych przez opiekunów:

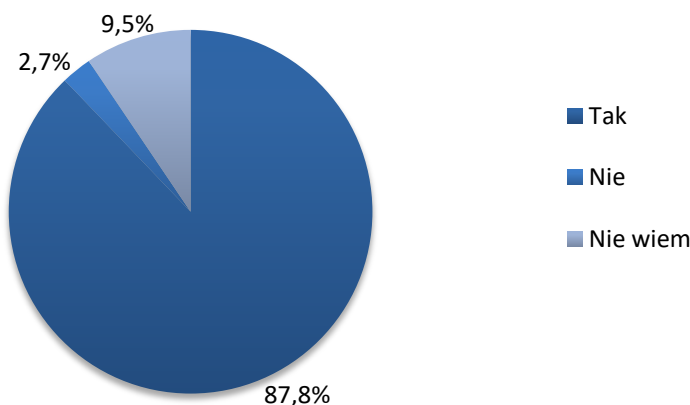
Badany aspekt	Średnia punktacja
Motoryka duża	3,89
Motoryka mała	3,78
Napady padaczkowe	3,82
Zachowanie	3,66
Komunikacja	4,72
Sen	4,04

Rezultaty oczekiwane przez opiekunów dotyczące potencjalnej terapii leczniczej zespołu Angelmana w dużej mierze pokrywają się ze zgłaszanym poziomem uciążliwości objawów/efektów tej choroby. Po obliczeniu średniej ważonej dla punktacji w poszczególnych aspektach, dużą przewagą odpowiedzi wyróżnia się obszar komunikacji, co pokazuje, jak ciężkie jest dla opiekunów rozwijanie tej sfery. Na drugim miejscu, również z wysokim wynikiem, uplasował się sen, którego długość oraz ciągłość jest poważnie zaburzona w zespole Angelmana.

Warto zauważyć, że choć napady padaczkowe dość często uzyskiwały najwyższą notę, to uśredniona punktacja nie jest zbyt wysoka. Tak jak już wspomniane zostało w komentarzu do pytania o uciążliwość objawów - niewysoki średni wynik może wynikać z dość skutecznego leczenia epilepsji w Polsce. Niemniej jednak w niniejszym pytaniu, dotyczącym obszarów oczekiwanej poprawy, w odpowiedziach dość często pojawiało się oczekiwanie najwyższej poprawy w tej sferze. Można przypuszczać, że, nawet w przypadku ustabilizowania sytuacji napadowej, naturalnym byłoby dla rodziców/opiekunów oczekiwanie poprawy w tym zakresie, tak, by nie musieli już mierzyć się z obawami nawrotu czy uciążliwością dotyczącą leczenia padaczki.

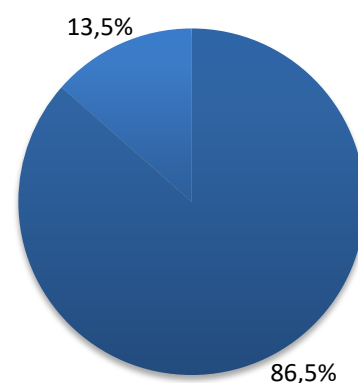
21. Screening noworodków w kierunku ZA w ocenie społeczności polskiej

Czy byłbyś zainteresowany uczestnictwem swojego nowonarodzonego dziecka, gdyby badanie przesiewowe noworodków w kierunku ZA było dostępne w Polsce?



Odpowiedź	Liczba osób
Tak	130
Nie	4
Nie wiem	14

Czy uważasz, że wczesna diagnoza dzięki screeningowi noworodków miałaby korzystny wpływ na proces terapeutyczny i leczniczy osób z zespołem Angelmana?



Odpowiedź	Liczba osób
Tak	128
Nie	20
Nie wiem	0

Wśród polskiej społeczności widać pozytywne podejście do zagadnienia screeningu noworodków, a sam program badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2019-2026 obejmuje, zgodnie z informacjami Ministerstwa Zdrowia, już aż 30 chorób, w tym SMA, co plasuje nasz kraj bardzo wysoko w statystykach (dane na rok 2021 wskazują, że w analizie obejmującej 30 europejskich krajów wyprzedziły nas tylko Włochy i Austria*). W większości opiekunowie dostrzegają również, że wprowadzenie takiego badania przesiewowego niesłoby pozytywne rezultaty w kontekście procesu terapeutycznego, leczenia objawowego, a w przyszłości po ewentualnym zatwierdzeniu leków na zespół Angelmana także leczenia przyczynowego osób z tym zaburzeniem.

Wyniki płynące z pytań dotyczących badań historii naturalnej, klinicznych oraz badań przesiewowych noworodków potwierdzają, że polska społeczność osób z zespołem Angelmana i ich opiekunów jest otwarta na nowe możliwości, chętna do aktywnej współpracy i gotowa na wspieranie procesu badań w zakresie leku dla zespołu Angelmana w naszym kraju.

Powyższe wyniki stanowią podsumowanie danych zebranych od opiekunów osób z zespołem Angelmana. W przypadku zapotrzebowania na bardziej szczegółowe dane lub więcej materiałów wizualnych, zachęcamy do kontaktu z fundacją FAST Poland poprzez e-mail: kontakt@cureangelman.pl.

* Źródło: Charles Rivers Associates. „A landscape assessment of newborn screening (NBS) in Europe”, 2021.

Dziękujemy za uwagę!



Fundacja Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland
al. Grunwaldzka 5
80-236 Gdańsk
kontakt@cureangelman.pl
www.cureangelman.pl
2024