

UNIVERZA V LJUBLJANI

MEDICINSKA FAKULTETA

REDKE BOLEZNI V OTROŠKI NEVROLOGIJI

VALENTINA PREVC, KARMEN ZRNEC

Delo je pripravljeno v skladu s Pravilnikom o podeljevanju Prešernovih nagrad študentom,
pod mentorstvom prof. dr. Davida Neubauerja, dr. med. in somentorstvom as. dr. Maje
Jekovec-Vrhovšek, dr. med.

Ljubljana 2016

POVZETEK

Izhodišče. Redke bolezni (RB) so po evropskih merilih tiste, ki se pojavljajo s pogostostjo 1/2000 oseb in so v zadnjih letih tema številnih raziskovalnih projektov. Redke nevrološke bolezni (RNB) so predvsem izredno pomembne pri otrocih in od otroških nevrologov in nevrologinj zahtevajo veliko kliničnih izkušenj ter usmerjeno (pogosto drago in zapleteno) diagnostiko. Znano je, da imajo otroci s kroničnimi boleznimi, med katere večinoma sodijo tudi RNB, več psihosocialnih težav v primerjavi z njihovimi zdravimi vrstnicami oziroma vrstniki, te pa vplivajo na kakovost življenja otrok z RNB in njihovih družin. Ena od rešitev, ki zmanjša obremenitev za otroka in starše ter posledično izboljša kakovost življenja, je oskrba na domu.

Namen raziskave je bil ugotoviti pogostost pojavljanja RNB pri otrocih do 18. leta starosti v Sloveniji. Še posebej nas je zanimalo, kakšna je kakovost življenja otrok z RNB in ali bi imeli njihovi starši namesto bolnišnične oskrbe raje oskrbo na domu.

Hipoteze.

Pogostost RNB je v Sloveniji podobna pogostosti njihovega pojavljanja drugje v Evropi.

Nevrometabolne in nevrodegenerativne bolezni imajo najhitrejši in najbolj progresiven potek med vsemi RB v tem starostnem obdobju.

Kakovost življenja otrok z RNB je slaba.

Starši si želijo čim več oskrbe na domu in manj bolnišničnega zdravljenja njihovih otrok z RNB.

Metode. V raziskavo smo vključili 100 otrok z RNB, ki so bili v letu 2015 ambulantno ali bolnišnično obravnavani na Pediatrični kliniki v Ljubljani (PeK). V informacijskem sistemu PeK smo poiskali število otrok z določeno RNB in iz teh podatkov izračunali prevalenco RNB v Sloveniji. Otroke smo glede na njihovo zdravstveno stanje ocenili po petstopenjski lestvici prizadetosti, prirejeni po C. Cans in sodelavcih. Staršem smo poslali slovensko različico vprašalnika SDQ ("Strength and Difficulties Questionnaire") za oceno kakovosti življenja otrok. S starši smo se tudi pogovorili o njihovi želji po oskrbi na domu namesto bolnišničnega zdravljenja.

Rezultati. RNB se v Sloveniji pojavljajo s podobno prevalenco kot drugje v Evropi. Povprečna stopnja prizadetosti otrok z RNB je 2,08. Preiskovanci z nevrometaboličnimi boleznimi imajo najvišjo stopnjo prizadetosti ($p < 0,010$) v primerjavi z obolelimi z drugimi RNB. Nismo potrdili, da je kakovost življenja otrok z RNB slaba. 66,7 % staršev si za svojega otroka želi oskrbo na domu namesto bolnišničnega zdravljenja.

Zaključek. Z raziskavo smo prvič dobili epidemiološke podatke o nekaterih RNB v Sloveniji, ki so primerljivi z evropskimi. Nevrometabolne bolezni povzročajo najvišjo stopnjo prizadetosti med vsemi RNB, vendar višja stopnja prizadetosti za otroka ne pomeni slabše kakovosti življenja. Starši za svojega otroka želijo manj bolnišničnega zdravljenja in več oskrbe na domu. V prihodnosti se bo potrebno posvetiti nadaljnjemu razvoju programa celostne oskrbe otrok z RB, vključno z oskrbo na domu, in v sklop tega razvoja vključiti kakovostno izobraževanje zdravstvenih in nezdravstvenih delavk in delavcev o RB.

ABSTRACT

Background. By European standards, a disease is classified as a rare disease (RD) when it occurs in 1/2.000 people or less. A significant number of research projects and programmes have been devoted to rare childhood diseases. Rare neurological diseases (RND), especially in children, are of vital importance to be researched further since they demand children neurologists to be highly experienced in treating (often expensive and complex) diagnoses. Compared to their healthy peers, children with chronic illnesses, including most RND, have more psychosocial problems which influence the quality of life of the child with RND and his or her family. One of the solutions to diminish the burden of the illness for the child and her or his family is hospital at home.

Aim of this research is to find out the frequency of RND in Slovenian children up to 18 years old. A special emphasis was put on the quality of life of children with RND and learning whether parents prefer hospital at home to in-patient hospital care.

Hypothesis.

1. RND occur with a similar frequency in Slovenia as they do elsewhere in Europe.
2. Neurometabolic and neurodegenerative diseases have the fastest and the most progressive clinical course at the ages up to 18 years old.
3. The quality of life of children with RND is low.
4. Parents wish for more home health care and less hospitalizations of their children with RND.

Methods. The research included 100 children with RND, who were examined clinically or in hospital at University Children's Hospital in Ljubljana in 2015. The information system ISPEK was searched to find out the number of children with a RND. These numbers were used to calculate the prevalence of RD in Slovenia. The children were evaluated for the state of their health according to the five level damage classification scale, adapted from C. Cans et al. The parents of the children were sent a Slovenian version of the Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ) in order to evaluate the quality of children's life. We have also spoken to the parents about whether they preferred hospital at home to in-patient hospital care.

Results. The prevalence of RND in Slovenia is similar to that elsewhere in Europe. The average level of disability of children with RND is 2.08. The participants in the research who suffer from neurometabolic diseases have the highest level of disability ($p < 0.010$) compared to those with other RND. We have not confirmed that the quality of life of children with RND is low. 66.7 % of parents wish for hospital at home instead of in-patient hospital care for their child.

Conclusions. The research helped, for the very first time, obtain epidemiological data of some of the RND in Slovenia that can be compared to European data. Neurometabolic diseases cause the highest level of disability out of all RND, but the higher level of disability does not mean the lower quality of life. Parents wish for less in-patient hospital care and more hospital at home. It is necessary to invest more into further development of all aspects of treating and working with children with RD, including hospital at home, and to include special quality RD-related training both of health workers and co-workers.

KAZALO VSEBINE

PREDGOVOR	7
RAZLAGA KRATIC	8
1. LITERATURA.....	9
2. UVOD	15
2.1. Splošno o redkih boleznih	15
2.2. Ovire bolnic in bolnikov z RB	16
2.3. Rešitve in pomoč bolnicam in bolnikom z RB	17
2.4. Redke nevrološke bolezni	19
2.4. Z zdravjem povezana kakovost življenja	22
2.5. Oskrba na domu	22
2.6. Odločitev za raziskovalno nalogo	23
3. NAMEN IN HIPOTEZA	24
4. METODE	25
4.1. Opis vzorca.....	25
4.2. Prevalence RNB	28
4.3. Stopnja prizadetosti otrok z RNB.....	29
4.4. Kakovost življenja otrok z RNB	29
4.5. Oskrba otrok z RNB na domu	31
4.6. Obdelava in statistična analiza	31
5. REZULTATI.....	32
5.1. Prevalence RB v Sloveniji in Evropi.....	32
5.2. Prizadetost otrok z RNB.....	33
5.3. Kakovost življenja otrok z RNB	35
5.3.1. Odgovori na vprašalnik SDQ.....	35
5.3.2. Vpliv prizadetosti na kakovost življenja otrok z RNB.....	37
5.3.3. Preiskave.....	38

5.4. Oskrba otrok z RNB na domu	39
6. RAZPRAVA	40
6.1. Prevalence RNB	40
6.2. Prizadetost otrok z RNB.....	40
6.3. Kakovost življenja otrok z RNB	41
6.4. Oskrba otrok z RNB na domu	46
6.5. Omejitve raziskave in predlogi za nadaljnje delo	48
6.6. Uporabnost raziskave in načrti za prihodnost	50
7. ZAKLJUČEK.....	51
8. PRILOGE	52
8.1. Vprašalnik SDQ	52
8.2. Ocena etičnosti	52

KAZALO GRAFOV

Graf 1: Starostna struktura preiskovank in preiskovancev.....	25
Graf 2: Prizadetost otrok z RNB po stopnjah.....	33
Graf 3: Primerjava stopenj prizadetosti glede na razrede RNB.	34
Graf 4: Področja šibkih in močnih točk otrok po vprašalniku SDQ – povprečno število točk, ki so jih dosegli otroci z RNB v posameznih kategorijah	35
Graf 5: Ali menite, da ima vaš otrok težave na enem ali več od naslednjih področij: čustvovanje, koncentracija, vedenje ali odnosi z drugimi ljudmi?	35
Graf 6: Področja, kjer je otrok najbolj obremenjen.....	36
Graf 7: Obremenjenost družine zaradi bolezni otroka	36
Graf 8: Preiskave, ki so pokazale odstopanje od normalnega in pomagale pri diagnostiki RB.	38
Graf 9: Želja staršev otrok z RNB po oskrbi na domu namesto bolnišnične oskrbe	39
Graf 10: Kaj je starše med hospitalizacijami njihovih otrok z RNB najbolj obremenjevalo..	39

KAZALO TABEL

Tabela 1: Diagnoze preiskovank in preiskovancev.....	26
Tabela 2: Lestvica prizadetosti, prirejena po C. Cans in sodelavcih.....	29
Tabela 3: Primerjava evropskih in slovenskih prevalenc RNB	32
Tabela 4: Povprečna stopnja prizadetosti otrok po skupinah bolezni	33
Tabela 5: Prizadetost, primerjana z vrednostjo SDQt in vrednostjo IS	37

PREDGOVOR

Prešernovo raziskovalno nalogo sva opravljali na Pediatrični kliniki v Ljubljani v študijskem letu 2015/2016 pod mentorstvom prof. dr. Davida Neubauerja, dr. med., višji svetnik in as. dr. Maje Jekovec-Vrhovšek, dr. med.

Iskreno se zahvaljujema najinima mentorjema prof. dr. Davidu Neubauerju, dr. med. in as. dr. Maji Jekovec-Vrhovšek, dr. med. za pomoč, vodenje in svetovanje pri načrtovanju in izdelavi naloge.

Obenem bi se radi zahvalili tudi Luciji Breclj in Davidu Gosarju, univ. dipl. psih. za pomoč pri obdelavi podatkov, Violeti Neubauer za lektoriranje, staršem otrok z redkimi nevrološkimi boleznimi za njihov čas, najinima družinama za spodbudne besede, prijateljem, ki so nama ob študiju vedno v oporo ter vsem ostalim, ki so s svojimi zamislimi pripomogli k nastanku te raziskovalne naloge.

RAZLAGA KRATIC

EEG	elektroencefalogram	
EURORDIS	Evropska organizacija za redke bolezni	
ISPEK	klinični informacijski sistem Pediatrične klinike v Ljubljani	
IQ	inteligenci količnik	(angl: <i>intelligence quotient</i>)
IS	seštevek točk vpliva	(angl: <i>impact score</i>)
MKB-10	Mednarodna klasifikacija bolezni in sorodnih zdravstvenih problemov za statistične namene, 10. izdaja	
OŽ	osrednje živčevje	
PeK	Pediatrična klinika v Ljubljani	
RB	redke bolezni	
RNB	redke nevrološke bolezni	
SDQ	Vprašalnik o močnih in šibkih točkah	(angl: <i>Strength and difficulties questionnaire</i>)
SDQt	celokupni seštevek točk vprašalnika SDQ	(angl: <i>SDQ total</i>)
SZO	Svetovna zdravstvena organizacija	

1. LITERATURA

1. French National Institute of Health and Medical Research. Orphanet: About rare diseases [internet]. 2012 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN
2. Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije. Društvo bolnikov s krvnimi boleznimi Slovenije [internet]. Redke bolezni. 2016 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://www.drustvo-bkb.si/strokovna-srecanja/dnevi-redkih-bolezni/>
3. The council of the European Union. Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases [internet]. Official Journal of the European Union. 2009 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
4. Ministrstvo za zdravje RS. O nas | Redke bolezni [internet]. 2016 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://www.redkebolezni.si/splosno/o-nas/>
5. Guillem P, Cans C, Robert-Gnansia E, et al. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child. 2008; 93 (2): 115–8.
6. European Conference on Rare Diseases. 4th European conference on rare diseases. Lisbon 2007 [internet]. 4th European conference on rare diseases. Lisbon 2007. Lisbon; 2007 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/annonce_ECRD07_en.pdf
7. Eurordis. The Voice of Rare Disease Patients in Europe [internet]. 2009 [citirano 2016 Avg 23]. Dosegljivo na: <http://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients>
8. Evropska komisija. Poročilo Komisije Evropskemu parlamentu, svetu, Evropskemu ekonomsko-socialnemu odboru in odboru regij [internet]. Bruselj; 2014 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_sl.pdf
9. Directorate-General for Health and Food Safety. Rare diseases - what are they? [internet]. [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

10. Žerjav Tanšek M. Urejanje področja redkih bolezni v Evropi in Sloveniji. *ISIS - Glas Zdr Zb Slov.* 2015; 24 (6): 27–31.
11. De Vivo DC. Neurological rare diseases, special report. [internet]. 2014 [citirano 2016 Avg 27]. Dosegljivo na: https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2015/04/NR_NORD-Neurological-Rare-Disease-Special-Report.pdf
12. Mayo Foundation for Medical Education and Research. Autoimmune Neurology [internet] [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://www.mayo.edu/research/departments-divisions/department-neurology/programs/autoimmune-neurology>
13. Valvi C, Daga S, Kabade U, et al. Childhood epilepsy: Management in resource-limited setting. *Ann Indian Acad Neurol.* 2008; 11 (1): 33.
14. Neubauer D. Epilepsije in drugi paroksizmalni sindromi. In: Repetitorij otroške nevrologije. 1st ed. Ljubljana: Medicinski razgledi; 2004. p. 39–62.
15. Schachter SC. Epileptic Encephalopathies in Infancy and Childhood [internet]. 2008 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://www.epilepsy.com/information/professionals/about-epilepsy-seizures/epileptic-encephalopathies-infancy-and-childhood>
16. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Chromosomes and Chromosomal Abnormalities. In: *Pediatric Neurology: Principles & Practice*. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 541–66.
17. Kržišnik C in sod. Humana genetika. In: Kržišnik C in sod., eds. *Pedriatrija*. 1st ed. Ljubljana: DZS; 2014. p. 163–80.
18. Karimzadeh P. Approach to neurometabolic diseases from a pediatric neurological point of view. *Iran J child Neurol.* 2015; 9 (1): 1–16.
19. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Aminoacidemias and Organic Acidemias. In: *Pediatric Neurology: Principles & Practice*. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. str. 567–602.
20. Neubauer D. Progresivne nevrodegenerativne bolezni. In: Repetitorij otroške nevrologije. 1st ed. Ljubljana: Medicinski razgledi; 2004. p. 39–62.

21. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Gray and White Matter Degenerative Disorders. In: Pediatric Neurology: Principles & Practice. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 1313–4.
22. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Phakomatoses and Allied Conditions. In: Pediatric Neurology: Principles & Practice. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 771–96.
23. Rener Primec Z. Paroksizmalne neepileptične motnje. Med Razgl. 1998; 37 (Suppl 4): 275–81.
24. Neubauer D. Tumorji osrednjega živčevja. In: Repetitorij otroške nevrologije. 1st ed. Ljubljana: Medicinski razgledi; 2004. p. 73–6.
25. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Tumors of the brain and Spinal Cord, Including Leukemic Involvement. In: Pediatric Neurology: Principles & Practice. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 1687–758.
26. Župančič N. Tumorji osrednjega živčevja. Med Razgl. 1998; 37 (Suppl 4): 166–71.
27. Swaiman F. Kenneth, Ashwal Stephen FMD. Cerebrovascular Disease. In: Pediatric Neurology: Principles & Practice. 4th ed. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p. 1759–802.
28. Lochmüller H, Griggs RC. New Treatments for Neuromuscular Disease: Optimism and Obstacles. Neurotherapeutics. 2008; 5 (4): 497–8.
29. Zidar J. Živčno-mišične bolezni: klasifikacija in epidemiologija. Med Razgl. 1998 ; 37 (Suppl 4): 188–92.
30. Kališnik M. Slovenski medicinski slovar. 5th ed. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta; 2014.
31. Syndrome - Dictionary Definition: Vocabulary.com [internet] [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <https://www.vocabulary.com/dictionary/syndrome>
32. Ravens-Sieberer U, Bullinger M. Assessing health-related quality of life in chronically ill children with the German KINDL: first psychometric and content analytical results. Qual Life Res. 1998; 7 (5): 399–407.

33. Vrba L. Kronično bolan otrok. *Med Razgl.* 1998; 37 (Suppl 4): 271–4.
34. Leff B, Burton L, Mader SL, et al. Comparison of Stress Experienced by Family Members of Patients Treated in Hospital at Home with That of Those Receiving Traditional Acute Hospital Care. *J Am Geriatr Soc.* 2008; 56: 117–23.
35. Klein S. „Hospital at Home“ Programs Improve Outcomes, Lower Costs But Face Resistance from Providers and Payers - The Commonwealth Fund [internet]. The Commonwealth Fund. 2011 [citirano 2016 Avg 25]. Dosegljivo na: <http://www.commonwealthfund.org/publications/newsletters/quality-matters/2011/august-september-2011/in-focus>
36. Cans C, Dolk H, Platt MJ, et al. Recommendations from the SCPE collaborative group for defining and classifying cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 2007; 109: 35–8.
37. McManus V, Guillem P, Surman G, et al. SCPE work, standardization and definition- an overview of the activities of SCPE: a collaboration of European CP registers. *Chinese J Contemp Pediatr.* 2006; 8 (4): 261–5.
38. Lundgren J. Neurometabolic diseases. Clinical aspects [internet] [citirano 2016 Avg 27]. Dosegljivo na: [http://www.sfnr.org/Abstract Metabolic.pdf](http://www.sfnr.org/Abstract%20Metabolic.pdf)
39. Eiser C, Morse R. Can parents rate their child's health-related quality of life? Results of a systematic review. *Qual Life Res.* 2001; 10 (4): 347–57.
40. Eiser C, Jenney M. Measuring quality of life. *Arch Dis Child.* 2007; 92 (4): 348–50.
41. Mattevi BS, Bredemeier J, Fam C, et al. Quality of care, quality of life, and attitudes toward disabilities: perspectives from a qualitative focus group study in Porto Alegre, Brazil. *Rev Panam salud pública.* 2012; 31 (3): 188–96.
42. Salehi R, Shakhi K, Khiavi FF. Association between disability and quality of life in multiple sclerosis patients in Ahvaz, Iran. *Mater Sociomed.* 2016; 28 (3): 215–9.
43. Sršen KG. Ocena postopkov oskrbe v programu rehabilitacije otrok z zmanjšanimi zmožnostmi in ugotavljanje dejavnikov, ki vplivajo nanjo. Ljubljana: Rehabilitation Institute; 2016.

44. Albrecht GL, Devlieger PJ. The disability paradox: high quality of life against all odds. *Soc Sci Med.* 1999; 48 (8): 977–88.
45. Viemerö V, Krause C. Quality of life in individuals with physical disabilities. *Psychother Psychosom.* 1998; 67 (6): 317–22.
46. Bowling A. What things are important in people's lives? A survey of the public's judgements to inform scales of health related quality of life. *Soc Sci Med.* 1995; 41 (10): 1447–62.
47. Carr AJ, Higginson IJ. Are quality of life measures patient centred? *BMJ.* 2001; 322 (7298): 1357–60.
48. Joachim KC, Wilk P, Ryan BL, et al. Family-centered care in children with epilepsy: Evaluating the Measure of Processes of Care (MPOC-20). *Epilepsia.* 2016; 1–9.
49. Ruta DA, Garratt AM, Leng M, et al. A new approach to the measurement of quality of life. The Patient-Generated Index. *Med Care.* november 1994; 32 (11): 1109–26.
50. OBoyle C, Browne J, Hickey A, et al. The Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life (SEIQoL): a Direct Weighting procedure for Quality of Life Domains (SEIQoL-DW). [internet]. Dublin: Department of Psychology Medical School Royal College of Surgeons in Ireland; 1995 [citirano 2016 Avg 22]. Dosegljivo na: <http://epubs.rcsi.ie/cgi/viewcontent.cgi?article=1042&context=psycholrep>
51. Juul J. Družine s kronično bolnimi otroki. Gradišnik I, ed. Ljubljana: Inštitut za sodobno družino Manami; 2010.
52. Guyard A, Michelsen SI, Arnaud C, et al. Measuring the concept of impact of childhood disability on parents: Validation of a multidimensional measurement in a cerebral palsy population. *Res Dev Disabil.* 2012; 33 (5): 1594–604.
53. Restoux P. Življenje z drugačnim otrokom. 1. ed. M. Ravnik I, ed. Radovljica: Didakta; 2010.
54. Mercimek-Mahmutoglu S, Patel J, Cordeiro D, et al. Diagnostic yield of genetic testing in epileptic encephalopathy in childhood. *Epilepsia.* 2015; 56 (5): 707–16.

55. Sartain SA, Maxwell MJ, Todd PJ, et al. Randomised controlled trial comparing an acute paediatric hospital at home scheme with conventional hospital care. *Arch Dis Child*. 2002; 87 (5): 371–5.
56. Chung A. Long-term Hospitalization and the Impact on Emotional Well-being of a Child. *J Chem Inf Model*. 2014; 53 (9): 1689–99.
57. Richards SH, Coast J, Gunnell DJ, et al. Randomised controlled trial comparing effectiveness and acceptability of an early discharge, hospital at home scheme with acute hospital care. *BMJ*. 1998; 316 (7147): 1796–801.
58. Shepperd S, Doll H, Broad J, et al. Early discharge hospital at home. *Cochrane Database Syst Rev*. 2009.; 21 (1).
59. Briggs RF. The emotional needs of children in hospital. *Can Med Assoc J*. 1966; 94 (10): 485–7.
60. Wallinga CR. Child hospitalization: the effects on well siblings and parents. University Microfilms Internationâl; 1984.
61. Commodari E. Children staying in hospital: a research on psychological stress of caregivers. *Ital J Pediatr*. 2010; 36 (1): 40.
62. Leff B, Burton L, Guido S, et al. Home hospital program: a pilot study. *J Am Geriatr Soc*. 1999; 47 (6): 697–702.
63. Leff B. Acute? Care at Home. *J Am Geriatr Soc*. 2001; 49 (8): 1123–5.
64. Leff B, Burton L, Mader SL, et al. Hospital at home: feasibility and outcomes of a program to provide hospital-level care at home for acutely ill older patients. *Ann Intern Med*. 2005; 143(11): 798–808.
65. Caplan GA, Sulaiman NS, Mangin DA, et al. A meta-analysis of "hospital in the home". *Med J Aust*. 2012; 197 (9): 512–9.
66. Burton LC, Leff B, Harper M, et al. Acceptability to patients of a home hospital. *J Am Geriatr Soc*. 1998; 46 (5): 605–9.

2. UVOD

2.1. Splošno o redkih boleznih

Redke bolezni (RB) so bolezni, ki prizadenejo zelo majhen del prebivalstva in imajo zaradi redkosti svojega pojavljanja poseben značaj. V Evropi je bolezen opredeljena kot redka, kadar za njo zbolijo manj kot 1/2.000 oseb. Kljub temu danes poznamo več kot 8.000 redkih bolezni, ki prizadenejo od 6 % do 8 % vsega prebivalstva (1). Ocenjujejo, da je samo v Evropski uniji okoli 30 milijonov, v Sloveniji pa 120.000 ljudi z RB; natančnih epidemioloških podatkov za sedaj nimamo na voljo (2). V visokem odstotku (75 %) se RB pojavljajo v otroštvu, kar 30 % otrok z RB umre pred 5. letom starosti (2).

RB so zelo raznolika skupina bolezni, ki se ločijo po vzrokih, klinični sliki, možnostih zdravljenja in vplivu na vsakodnevno življenje. Čeprav so tako različne, je za vse značilno, da (1,3,4):

- so kronične, napredujoče, povzročajo okvare in so pogosto življenjsko ogrožajoče,
- so večinoma neozdravljive in doživljenjske,
- so premalo poznane med zdravnicami in zdravniki ter splošno populacijo,
- je diagnostika zapletena, dolgotrajna in nepopolna,
- je zdravljenje prepozno, drago ali nezadostno.

Zaradi navedenih razlogov so od leta 1999 v Evropski uniji RB postale pomembna prioriteta (5). Poleg tega pogostost RB narašča, kar je posledica kakovostnejše diagnostike in novih zdravil, višje starosti staršev ob rojstvu otrok in boljšega preživetja otrok z RB ob rojstvu in v zgodnjem otroštvu (5). Posledično vedno več obolelih z RB doživi odraslost (4).

Večina RB (80 %) je genetskih. Poznamo pa tudi redke infekcijske bolezni, avtoimune bolezni, redke oblike rakavih bolezni in tumorjev, različne redke žilne bolezni, kromosomopatije, nevrološke bolezni idr. RB pogosto v okviru enega genetskega vzroka prizadenejo različne organe, zato je potrebno sodelovanje (timsko delo) strokovnjakinj in strokovnjakov različnih medicinskih specialnosti (2, 4).

2.2. Ovire bolnic in bolnikov z RB

Specifični problemi oseb z RB se pojavljajo na področjih (1, 3, 6, 7):

- dostopnosti kakovostne zdravstvene oskrbe,
- učinkovitega zdravljenja (ki pogosto ni poznano),
- dostopnosti celostne socialne in zdravstvene obravnave,
- učinkovite povezanosti bolnišnic in osebnih zdravnic in zdravnikov,
- poklicne in družbene integracije,
- neodvisnosti obolelih.

Oboleli za redkimi boleznimi so tudi psihološko, družbeno, ekonomsko in kulturno bolj občutljivi. Ustrezna zdravstvena politika bi omogočila premostitev ali odpravo zgoraj navedenih ovir (1).

Tudi postavitev diagnoze pri bolnikih z RB je svojevrsten problem, saj je pot do le-te navadno dolgotrajnejša kot pri pogostejših boleznih. Pogost vzrok je pomanjkanje ustreznih strokovnjakov in strokovnjakinj oziroma diagnostičnih postopkov, zato je diagnoza RB postavljena pozno ali pa spregledana in bolnik z RB sploh nima prave/končne diagnoze. Če je diagnoza RB postavljena prepozno ali napačno (kar se po podatkih raziskave Eurordis zgodi v 41 % primerih), lahko pride do poslabšanja stanja, psiholoških posledic, do rojstva še enega prizadetega otroka, neprilagojenega okolja za bolnega otroka, neredko tudi do nezaupanja zdravnicam in zdravnikom, uradni medicini nasploh ter celo do prezgodnje smrti (7).

Ker nimamo sistema za diagnosticiranje bolnikov z RB, sta motivacija in osebne pobude bolnic in bolnikov z RB ključne za pridobitev prave diagnoze. Te pobude vključujejo omembo možnosti RB zdravnici oziroma zdravniku, saj vključitev morebitne RB v diferencialno diagnozo po navadi pospeši tudi diagnostične postopke; iskanje diagnostičnih laboratorijev; potovanje v tujino, kadar v matični državi ni mogoče opraviti testiranj; finančni prispevek obolelega (7).

Postavitev diagnoze RB občutno spremeni življenje obolelega, zato je razumljivo, da mnogi bolniki in bolnice ali njihove družine poiščejo drugo mnenje za potrditev diagnoze; med njimi več tistih, ki so sprva dobili napačno diagnozo (7).

2.3. Rešitve in pomoč bolnicam in bolnikom z RB

Različne vladne in nevladne pobude so leta 2009 pripomogle k objavi dokumenta s priporočilom Evropske komisije o evropskem ukrepanju na področju RB. Države članice so se v njem obvezale, da usmerjeno in organizirano pristopajo k obravnavi RB (3, 4, 8).

Direktorat Evropske komisije za javno zdravje in oceno tveganja se zaveda ovir in težav bolnic in bolnikov z RB ter predlaga naslednje ukrepe (3, 9):

- izboljšati prepoznavnost RB (največ zaslug do sedaj ima večjezičen in brezplačen spletni portal Orphanet [www.orpha.net], ki vsebuje informacije o več kot 5.000 RB in zdravih sirotah);
- zagotoviti ustrezno kodiranje in sledljivost RB v vseh zdravstvenih informacijskih sistemih ter uvesti registre RB in evropsko platformo za registracijo RB;
- podpreti nacionalne načrte za RB v državah članicah EU ter krepiti sodelovanje, usklajevanje in izmenjavo znanja, informacij ter izkušenj na evropski ravni;
- vzpostaviti evropske referenčne mreže, ki povezujejo strokovna središča in strokovnjakinje in strokovnjake iz različnih držav;
- spodbuditi raziskave RB in zdravih sirot (to so zdravila, ki se uporabljajo za zdravljenje RB in so tako poimenovana, ker za farmacevtsko industrijo niso zanimiva, saj so namenjena premajhnemu številu bolnic in bolnikov);
- oceniti obstoječe presejalne teste za prebivalstvo;
- podpirati združenja bolnic in bolnikov.

Tudi Slovenija je leta 2011 izdala državni načrt dela na področju RB v Republiki Sloveniji, ki je bil predstavljen v letu 2012 na dan redkih bolezni 29. februarja (10). Za glavne cilje so v njem določeni: opredelitev in spremljanje RB; izboljšanje možnosti zgodnje diagnostike in dostopnosti do primerne medicinske obravnave; izboljšanje mehanizmov celostnega pristopa k RB; izboljšanje dostopa do informacij za pacientke in paciente, zdravstvene in druge strokovne delavke in delavce ter splošno javnost (2, 4).

V Sloveniji postopno udeležujemo evropska priporočila, k čemur veliko prispevajo tudi zadevna društva in nevladne organizacije, ki jih je v Sloveniji vedno več. Za optimalno obravnavo bolnic in bolnikov z RB je pomembna zanesljiva in posodobljena zbirka podatkov (različni registri), ki je v Sloveniji načrtovana in v nastajanju. Zbirka podatkov omogoča dostop do podatkov o bolnici oziroma bolniku, njeni oziroma njegovi bolezni in zdravljenju.

Obolelim omogoča hitro in zanesljivo obravnavo tudi v primeru, ko zaradi bolezni ali poškodbe podatkov o svoji bolezni ne morejo podati, zdravnici oziroma zdravniku pa omogoča hitrejše sprejemanje odločitev pri zdravljenju. Obenem daje register natančen pogled v vodenje bolezni, spremljanje možnih zapletov ali neželenih učinkov ter nadzor nad porabo zdravil (2). Vzpostavitev nacionalnega registra za RB je cilj projekta 2015–2017, ki naj bi zagotavljal potrebne podatke za epidemiološko spremljanje RB ter omogočal učinkovitejše klinično spremljanje bolnic in bolnikov z RB in raziskovalno delo (2). Že sedaj pa obstajajo v bolj izdelanih fazah nekateri dobri registri posameznih bolezni, stanj ali redkih sindromov, na primer register o prirojenih razvojnih nepravilnostih, register za Fabryjevo bolezen, cistično fibrozo ipd. (4).

V letu 2014 je Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije podprlo projekt za vzpostavitev nacionalne kontaktne točke za redke bolezni. Njen glavni cilj je povezati med seboj ustanove, strokovnjakinje in strokovnjake ter bolnice in bolnike z redkimi boleznimi ter njihove svojce, obenem pa obolelim in strokovnemu kadru omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi RB v Sloveniji. Hkrati je njen cilj združevati in spodbujati obolele ter vsa njihova društva k tvornemu sooblikovanju zdravstvene oskrbe na področju redkih bolezni (2, 4). V sklopu projekta je že vzpostavljena spletna stran z domeno [www.redkebolezni.si], ki so jo v začetnih stopnjah načrtovali sodelavci PeK in katere cilj je, da vsebuje:

- informacije o bolnišnicah in ustanovah, ki se ukvarjajo z diagnostiko in zdravljenjem RB, ter navedbe raziskav o RB, ki potekajo v Sloveniji,
- pravice bolnic in bolnikov,
- register zdravil sirot,
- seznam in kontakte društev bolnic in bolnikov z RB,
- zbirko pomembnih mednarodnih spletnih povezav
- in evropsko letno poročilo o dejavnostih na področju RB.

Projekt odpira tudi možnost osebnega telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem, ki bo poskušal kličočim pomagati z informacijami in odgovori na vprašanja. Stran je zaživela v letošnjem letu 2016, cilj za prihodnost pa je obogatitev spletne strani tudi z informacijami o RB ter strokovno povezovati vse deležnike, ki oskrbujejo bolnice in bolnike z RB v Sloveniji (2, 4).

2.4. Redke nevrološke bolezni

Nevrološke motnje so tiste, ki prizadenejo možgane, hrbtenjačo ali živčno-mišični sistem in veljajo v skupini RB za tiste, ki povzročajo največjo kognitivno in senzorično prizadetost (5). Veliko bolezni nevrološkega izvora je vsakdanjih in pogostih (zlasti glavoboli, epilepsije in druga paroksizmalna stanja), nekatere pa se pojavljajo le včasih in jih težko ugotovimo. Take uvrščamo med redke nevrološke bolezni (RNB), ki so predvsem pri otrocih izredno pomembne in zahtevajo od kliničnih zdravnic in zdravnikov/otroških nevrologinj in nevrologov veliko kliničnih izkušenj ter usmerjeno (pogosto drago in zapleteno) diagnostiko.

RNB lahko povzročajo zelo raznolike nevrološke motnje, od blažjih motenj govora do hudih razvojnih zaostankov, krčev, spastičnosti in hude inteligenčne manjzmožnosti ter hudih vedenjskih motenj (11). Za namene te raziskave smo nevrološke otroške bolezni in stanja razvrstili v podrazrede (poglavje Metode), tu navajamo le značilne opredelitve.

Avtoimunske bolezni. Avtoimunost je nepravilen odziv imunskega sistema, ki napade lastna tkiva, in eden izmed glavnih vzrokov nevroloških bolezni. Avtoimunski odziv lahko napade praktično katerikoli del osrednjega ali perifernega živčevja, tarča pa so pogosto prav specifične celice (12).

Epilepsije in encefalopatije. Epilepsija je kronična bolezen možganov, ki je posledica različnih vzrokov in za katero so značilni ponavljajoči se napadi kot izraz čezmernega električnega proženja nevronov v možganih (13, 14). Zlasti pri otrocih se epilepsije lahko pojavljajo zelo prikrito in je občasno napade težko prepoznati, ustrezno odkriti in zdraviti. So sicer najpogostejša nevrološka bolezen otrok, ki jo lahko večinoma obvladujemo s protiepileptičnimi zdravili, vendar so nekatere lahko izjemno redke in potrebujejo posebno obravnavo in/ali zdravljenje (13).

Koncept epileptičnih encefalopatij temelji na predvidevanju, da agresivna epileptična in električna (ponavadi elektroencefalografsko – EEG zabeležena) aktivnost med (po navadi zgodnjim) razvojem možganov povzroči napredujoč kognitivni, nevropsihološki in pogosto celo gibalni upad. Eden glavnih znakov je epilepsija, ki se lahko kaže od zgolj izgube koncentracije pa vse do hudih motenj zavesti, napadov v obliki mioklonusa, tremorja, motenj dihanja in “pravih” tonično-kloničnih krčev (15).

Kromosomopatije. Večina kromosomskih nepravilnosti je posledica povečane ali zmanjšane količine genetskega materiala. Abnormalnosti so lahko majhne delecije ali duplikacije, inverzije, translokacije, lahko pa manjkajo oziroma so pomnoženi celotni kromosomi (16).

Malformacija (v slovenščini sicer obstaja izraz “pazrast”, ki pa se ni uveljavil) je klinično pomembna nepravilnost oblike in/ali funkcije dela telesa ob rojstvu, ki je posledica genetskega ali drugega neznanega vpliva na razvojni proces v času razvoja v maternici. Govorimo o intrinzičnih vzrokih, ki so povzročili dogodek v zgodnjem embrionalnem ali fetalnem razvoju (17).

Nevrometabolne (presnovne) bolezni. Vzrok zanje je pomanjkanje ali napačno delovanje encima ali vitamina, ki je potreben za določeno kemijsko reakcijo v telesu (18). Čeprav so nevrometabolne motnje redke bolezni, je njihova skupna incidenca relativno visoka in lahko preseže 1/1.000 rojstev.

Nevrometabolne bolezni so redko simptomatske že ob rojstvu. Lahko se pokažejo s počasi napredujočimi encefalopatijami. Vrojene motnje metabolizma se lahko pokažejo tudi s hitrim kliničnim poslabšanjem novorojenčkovega stanja po začetnem obdobju dobrega zdravja. Klinične značilnosti so pogosto nespecifične in zato so pogosto napačno diagnosticirane kot okužbe, popuščanje srca ali dihalna stiska, nepojasnjeno bruhanje, zaostajanje pri pridobivanju telesne teže ipd. Prepoznavanje vzorcev kliničnih znakov in hitre laboratorijske preiskave so ključne za takojšen začetek ustrezne terapije, velikokrat še pred prejemanjem izvidov iz laboratorija. Uspeh zdravljenja je odvisen od časa: daljši kot je čas do prejema terapije, slabša je prognoza. V primeru, da ustrezna terapija ni zagotovljena dovolj hitro, je smrtnost otrok z nevrometabolnimi boleznimi visoka. Selektivno izogibanje določenih prehranskih elementov ali razreda prehranskih elementov je specifično in ključno za zdravljenje in preživetje (18, 19).

Nevrodegenerativne bolezni se večinoma kažejo s prizadetostjo osrednjega, včasih pa tudi perifernega živčevja (20). Za večino nevrodegenerativnih bolezni velja, da se propadanje nevronov začne po obdobju normalnega zgodnjega razvoja živčevja. Nadaljuje se z določeno hitrostjo brez izboljšanja stanja na predhodno raven, kasneje pa se kaže kot jasen upad že pridobljenih kognitivnih in motoričnih funkcij (21).

Nevrokutane bolezni. Pri nevrokutanih boleznih je poleg prizadetosti živčevja prizadeta tudi koža. Spadajo med t.i. fakomatoze, za katere je značilna displastična narava in tendenca po tvorbi tumorjev v različnih organih, predvsem živčevju (22).

Paroksizmalni ne-epileptični sindromi so stanja, za katera je značilna nenadna, ponavljajoča se reverzibilna motnja možganskega delovanja. Za razliko od epileptičnega napada pri ne-epileptičnem napadu ali epizodi nenadna sprememba vedenja v osnovi nima izvora v nenadni spremembi električne aktivnosti možganov. V primerjavi z odraslimi je spekter paroksizmalnih motenj v otroštvu večji. Kadar gre za pridruženo motnjo zavesti, je zlasti pomembno razlikovanje epileptičnih od neepileptičnih dogodkov (23).

Tumorji. Tumorji možganov in hrbtenjače so druga najpogostejša skupina tumorjev pri otrocih (za levkemijami). Njihova incidenca je 4/100.000 obolelih na leto pri otrocih do 19. leta starosti, največja pogostost je v drugi polovici prvega desetletja starosti (24, 25). Večina tumorjev možganov pri otrocih se razvije iz intrinzičnih elementov OŽ. Najpogostejši so pilocitni astrocitomi in meduloblastomi (embrionalni tumorji). Večinoma so locirani v malih možganih in možganskem deblu, najredkeje pa je prizadeta hrbtenjača (25). Na kakovost življenja otrok z možganskim tumorjem lahko močno vplivajo pozne posledice zdravljenja tumorja (26).

Žilne bolezni. Žilne bolezni povzročajo tudi pri otrocih predvsem možganske kapi in tromboze. Ishemična kap je posledica nenadne zapore možganskih arterij ali ven in vodi v žariščno možgansko poškodbo in klinični nevrološki deficit. Pri otrocih se pojavlja z incidenco 10/100.000 oseb. Hemoragična kap nastane zaradi pokanja majhnih žil v možganih zaradi okvare ali okužbe. Tromboza je delna ali popolna zapora žile s krvnim strdkom (trombom) (27).

Živčno-mišične bolezni so velika skupina pridobljenih in dednih bolezni, za katere je značilna napredujoča mišična oslabeledost in izguba mišične mase (28). Nastanejo zaradi bolezni motoričnih jeder možganskih živcev ali motoričnih celic v sprednjih rogovih hrbtenjače, bolezni perifernih živcev, živčno-mišičnega stika in skeletnih mišic (29). Živčno-mišične bolezni pogosto spremljajo skolioza, kardiomiopatija in dihalna odpoved. Bolnice oziroma bolniki so ponavadi zelo prizadeti, vzrok smrti so pljučnica, aritmije ter srčne ali

dihalne odpovedi. Skupna prevalenca vseh živčno-mišičnih bolezni je med 1/2.000 do 1/3.000 v celotni populaciji (28).

Sindromi. V skupino “sindromi” so uvrščene nevrološke bolezni, ki imajo značilnosti več drugih razredov bolezni, a nobena ne prevladuje, da bi omogočala razvrstitev. Diagnoza sindromov je v nekaterih primerih možna le klinično, kajti po definiciji sindrom sestavlja skupina znakov in simptomov, ki se med seboj ujemajo in tvorijo specifično motnjo. Beseda sindrom je grškega izvora in pomeni sovpadati, so(časno)delovati (30, 31).

2.4. Z zdravjem povezana kakovost življenja

Kakovost življenja je širok pojem, ki vključuje vse vidike posameznikovega obstoja; z zdravjem povezana kakovost pa se nanaša le na eno domeno kakovosti življenja, ki jo psihološko opredelimo kot telesno, duševno, kognitivno, socialno in funkcionalno blagostanje, kot ga opisuje bolnica oziroma bolnik (32). Zaradi tolikšne obsežnosti (multidimenzionalnosti) in subjektivnega vrednotenja vsake posameznice oziroma posameznika je izziv za merjenje in interpretiranje mnogim strokovnjakinjam in strokovnjakom. Svetovna zdravstvena organizacija (SZO) opominja, da zdravje ni le odsotnost bolezni, temveč duševno, telesno, čustveno in socialno ugodje/blagostanje, kar predstavlja osredinjenje z “bolezni” na “bolnico/bolnika”.

Ugotovljeno je, da imajo otroci s kroničnimi boleznimi, med katere v veliki večini sodijo tudi RNB, več psihosocialnih težav v primerjavi z njihovimi z zdravimi vrstniki (33). Bolezen lahko ovira pridobivanje spretnosti, znanj, vpliva na otrokovo samopodobo ter na čustveni in socialni razvoj, vpliva pa tudi na starše in celotno družino – bolezen torej določa kakovost življenja otroka z RNB in njegove družine (33).

2.5. Oskrba na domu

Bolniki z RB potrebujejo bolnišnično zdravljenje ne samo ob akutnih poslabšanjih bolezni, temveč tudi za nadaljnjo diagnostiko, redne preglede ali za posebno specializirano oskrbo, dostopno le v bolnišnici (7). Breme, ki ga bolnišnično zdravljenje nalaga bolnicam in bolnikom ter njihovim družinam, lahko zmanjšamo z oskrbo na domu (34).

Oskrba na domu obsega vsaj dnevni obisk medicinske sestre ali tehnika in zdravnice ali zdravnika (glede na potrebe), ki klinično pregleda bolnika in nadaljuje z izbranimi diagnostičnimi in terapevtskimi postopki. Zdravnica oziroma zdravnik in medicinske sestre oziroma tehniki so v pripravljenosti 24 ur na dan, 7 dni v tednu, da se odzovejo na kakršnokoli urgentno situacijo. Na domu je možno izvajati elektrokardiogram (EKG), ultrazvok (UZ), rentgensko slikanje (RTG) in zdravljenje, vključno s kisikom, intravenskimi tekočinami, antibiotiki in drugimi zdravili ter respiratorno terapijo. Terapija in diagnostični postopki, ki jih ni možno izvesti na domu (magnetno resonančno slikanje (MR), slikanje z računalniško tomografijo (CT), endoskopija) so dostopni ob krajšem bivanju v bolnišnici (35).

Zaenkrat oskrba na domu v Sloveniji še ni mogoča, izvaja pa se v mnogih državah po svetu, na primer Kanadi, Avstraliji, Veliki Britaniji, Izraelu itd. (35).

2.6. Odločitev za raziskovalno nalogo

Za raziskovalno nalogo smo se odločili, ker nimamo epidemioloških podatkov o prevalenci RNB v Sloveniji, podatkov o prizadetosti otrok z RNB ter podatkov o njihovi kakovosti življenja. Glede na izsledke želimo predlagati izboljšave celostne oskrbe teh bolnikov, vključno z oskrbo na domu, hkrati pa bodo pridobljeni podatki na voljo v širšem slovenskem in mednarodnem prostoru, ki se ukvarja z RB.

3. NAMEN IN HIPOTEZA

Namen raziskave je bil ugotoviti pogostost pojavljanja redkih nevroloških bolezni (RNB) pri otrocih do 18. leta starosti v Sloveniji. Še posebej nas je zanimalo, kakšna je kakovost življenja otrok z RNB in kolikšna je potreba staršev po oskrbi obolelih otrok na domu.

V ta namen smo postavili naslednje hipoteze:

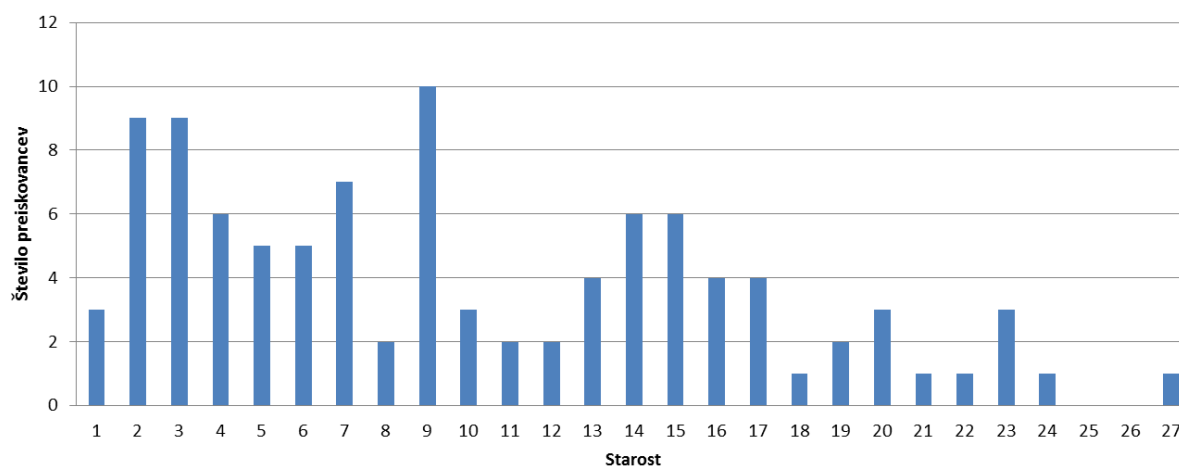
1. Pogostost RNB je v Sloveniji podobna pogostosti njihovega pojavljanja drugje v Evropi.
2. Nevrometabolne in nevrodegenerativne bolezni imajo najhitrejši in najbolj progresiven potek med vsemi RB v tem starostnem obdobju.
3. Kakovost življenja otrok z RNB je slaba.
4. Starši si želijo čim več oskrbe na domu in manj bolnišničnega zdravljenja njihovih otrok z RNB.

4. METODE

4.1. Opis vzorca

V raziskavo je bilo vključenih 100 otrok z redkimi nevrološkimi boleznimi. V raziskavo smo vključili prvih 100 otrok, ki so bili zaradi RNB ambulantno ali bolnišnično obravnavani na PeK. Otroke smo izbirali zaporedno v časovnem obdobju od junija do novembra 2015, šest otrok pa smo v postopku izbire izključili, ker nismo uspeli pridobiti ustreznih podatkov. V vzorcu je bilo 54 moških in 46 žensk. Starost preiskovank in preiskovancev je bila med 1 in 27 let, povprečna starost je bila 10,0 let ($SD = 6,5$).

Graf 1: Starostna struktura preiskovank in preiskovancev.



Raziskava je potekala na PeK. Raziskovalni projekt je pred začetkom odobrila Komisija Republike Slovenije za medicinsko etiko. Končni sklep je bil poslan z dokumentom št. 75/12/15, ki je bil izdan dne 21. 1. 2016.

Retrospektivno raziskavo smo izvajali v letih 2015–2016.

V našem vzorcu so bili preiskovanci in preiskovanke s 70 različnimi nevrološkiimi boleznimi, ki smo jih razdelili v 12 razredov:

- avtoimune bolezni,
- epilepsije in encefalopatije,
- kromosomopatije,
- malformacije,
- nevrometabolne (presnovne) bolezni,
- neurodegenerativne bolezni,
- nevrokutane bolezni,
- paroksizmalni ne-epileptični sindromi,
- tumorji,
- žilne bolezni,
- živčno-mišične bolezni,
- sindromi.

Tabela 1: Diagnoze preiskovank in preiskovancev.

Razredi bolezni (število obolelih v vzorcu)	Diagnoze	Število preiskovancev s to diagnozo
Avtoimune bolezni (9)	Akutni diseminirani encefalomyelitis – ADEM	3
	Kronična vnetna demielinizacijska polinevropatija – CIDP	1
	Akutna aksonska motorična nevropatija – AMAN	1
	Opsoklonus - mioklonus - ataksija sindrom – OMA	4
Epilepsije, encefalopatije (12)	Neonatalna encefalopatija (CDKL5 genska mutacija)	2
	Juvenilna mioklonična epilepsija – JME	1
	Električni epileptični status v spanju – ESES	2
	Z vročinskim stanjem povezan epileptični sindrom – FIRES	1
	Sindrom Dravet	3
	Progresivna encefalopatija z edemi in optično atrofijo – PEHO	2
Sindrom Ohtahara	1	
Kromosomopatije (10)	Mikrodelecija 8p23.1	1
	Delecija subtelomernega kratkega kraka 1.	1

	kromosoma	
	Delecija 18 q	1
	Delna trisomija X kraka 14. kromosoma ter delna trisomija X kraka 21. kromosoma	1
	Duplikacija dela 10. in 15. kromosoma	1
	Delecija 17p13	1
	Delna trisomija dolgega kraka kromosoma 15q	1
	Inverzija kromosoma 6	1
	Delna monosomija 6p in delna trisomija 15q	1
	Kromosopatija, nedefinirana	1
Malformacije (9)	Apertov sindrom	1
	Fokalna kortikalna displazija	1
	Shizencefalija	1
	Septo-optična displazija - SOD	2
	Polimikrogirija	1
	Sindrom Dandy-Walker	1
	Mielomeningokela	1
	Pontocerebelarna displazija	1
Metabolne bolezni (12)	Multiplo pomanjkanje sulfataze	1
	Pomanjkanje vitamina B6 - piridoksinsko odvisna epilepsija	1
	Pomanjkanje encima piruvat dehidrogenazne hidrosilaze	1
	Mitohondrijska miopatija	1
	Bolezen bazalnih ganglijev, odzivna na biotin in tiamin	1
	Mitohondrijska encefalopatija z laktatno acidozo – sindrom MELAS	1
	Pomanjkanje srednje dolgoverižne acil dehidrogenaze – MCADD	1
	Pomanjkanje transporterja za glukozo GLUT-1 v možganih	1
	Mitohondrijska encefalomiopatija	1
	Pomanjkanje cerebralnega folata	1
	DiGeorgejev sindrom	1
	Maligna fenilketonurija	1
Nevrodegenerativne bolezni (1)	Friedreichova ataksija	1
Nevrokutane bolezni (9)	Hipomelanoza Ito	1
	Sindrom Sturge Weber	1
	Nevrofibromatoza tip 1	4
	Nevrofibromatoza tip 2	2
	Histiocitoza	1
Paroksizmalni ne-epileptični sindrom (5)	Hiperekpleksija	2
	Paroksizmalna nekinezigena diskinezija	1
	Paroksizmalni ne-epileptični sindrom	1
	Paroksizmalna kinezigena distonija	1

Sindrom (13)	Sindrom Loeys-Dietz	1
	Sindrom Pallister Killian	1
	Sindrom Prader-Willi	1
	Ehlers-Danlosov sindrom	1
	Sindrom Kabuki	1
	Angelmanov sindrom	1
	Handlov sindrom	1
	Sindrom Aicardi-Goutières	1
	Sindrom CHARGE	1
	Rettov sindrom	1
	Joubertov sindrom	1
	Edwardsov sindrom	1
	Tourettov sindrom	1
Tumorji (5)	Pinealocitom	1
	Astroцитom	1
	Lipoblastom v spinalnem kanalu	1
	Cista pinealne žleze	1
	Gangliocitom	1
Žilne bolezni (5)	Anevrizma kavernožnega sinusa	1
	Sindrom Arnold-Chiari tip 1	4
Živčne in mišične bolezni (10)	Miozitis	1
	Miotonična distrofija tip 1	1
	Duchennova mišična distrofija	3
	Spinalna mišična atrofija – SMA	1
	Artrogripoza	1
	Sindrom Guillain-Barre – GBS	1
	Kongenitalni miastenični sindrom	1
	Strženasta kongenitalna miopatija	1

Opomba: Že na začetku smo ugotovili, da se določeni razredi v nekaterih lastnostih prekrivajo; bolezni smo uvrstili v tisti razred, ki se ujema z najpomembnejšimi simptomi, znaki ali drugimi značilnostmi bolezni. (Primer: pri sindromu Sturge Weber so epilepsije zelo pogoste; vendar, ker je glavna značilnost prizadetost kože in živčevja, smo bolezen uvrstili v razred nevrokutanih bolezni.)

4.2. Prevalence RNB

Evropske prevalence RNB smo pridobili iz podatkovnih baz Orphanet in Nord.

Prevalenco RNB v Sloveniji smo ocenili tako, da smo prek informacijskega sistema Ableau po MKB-10 šifrah poiskali število otrok, ki so vpisani pod diagnozami, ki so del naše raziskave, in so bili od leta 2010 (odkar obstaja ta informacijski sistem) ambulantno ali bolnišnično obravnavani na PeK. Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo PeK je terciarni center za nevrološke bolezni otrok. Sklepali smo, da je to edina

oziroma centralna ustanova za zdravljenje redkih otroških nevroloških bolezni in so zato vsi otroci, ki zbolijo za eno izmed RNB, vodeni v tem centru.

Prevalenco RNB smo izračunali na število slovenskih otrok, ki je po podatkih Statističnega urada Republike Slovenije dne 1. 1. 2016 znašalo 381.292.

Prevalenco, dobljeno iz naših podatkov, smo primerjali z evropskimi podatki iz podatkovnih baz Orphanet in Nord.

4.3. Stopnja prizadetosti otrok z RNB

Stopnjo prizadetosti za vsakega preiskovanca z RNB je določil samo en otroški nevrolog s 30-letnimi izkušnjami na tem področju. Uporabil je petstopenjsko lestvico, prirejeno po C.Cans in sodelavcih, 2007 (35, 36).

Tabela 2: Lestvica prizadetosti, prirejena po C. Cans in sodelavcih.

Stopnja prizadetosti	Kriterij
0	IQ > 85, šolanje brez posebnega programa
1	IQ 79–84
2	IQ 50–69, osnovna pismenost in sposobnost osnovnega računanja
3	IQ 20–49
4	IQ < 20

Pri obdelavi podatkov smo uporabili Kurskall-Wallis neparametrični H-test za neodvisne vzorce, s katerim smo primerjali stopnje prizadetosti po razredih bolezni.

4.4. Kakovost življenja otrok z RNB

Staršem preiskovank in preiskovancev iz našega vzorca smo na dom poslali vprašalnik SDQ (“Strength and Difficulties Questionnaire”).

SDQ je standardiziran vprašalnik, sestavljen iz dveh delov.

V prvem delu ugotavljamo, kako močan oziroma šibek je otrok na petih področjih:

- čustvena ustreznost,
- vedenje,
- hiperaktivnost,
- odnos z vrstniki,
- družabnost.

Ta del vprašalnika ima skupaj 40 točk ("celokupno število točk na vprašalniku" oziroma SDQt). Večje število točk pomeni več težav na omenjenih področjih. Družabnost se obravnava posebej; več dobljenih točk pomeni boljši uspeh na tem področju. Glede na točke, ki jih preiskovanka oziroma preiskovanec dobi, vprašalnik razvrsti njene oziroma njegove sposobnosti v tri kategorije: normalno (0–13 točk), mejno (14–16) in nenormalno (17–40).

Drugi del je dodatek vprašalnika SDQ, v katerem se starši najprej odločijo, ali ima njihov otrok z RNB težave na področjih čustvovanja, koncentracije, vedenja in odnosov z drugimi ljudmi. Če na to vprašanje odgovorijo z "Ne", so usmerjeni na konec vprašalnika.

Naslednjih 5 vprašanj predstavlja seštevek »impact score« ("seštevek točk vpliva" oziroma IS). Vsako vprašanje je vredno največ 2 točki, skupni seštevek pa zajema vrednosti med 0 in 10 točk. Več točk kot otrok dobi, več težav ima na preverjanih področjih. Preverjanje v tem delu vključuje naslednja vprašanja:

- Ali težave vašega otroka vznemirjajo ali motijo?
- Ali te težave vplivajo na vsakodnevno življenje vašega otroka na naslednjih področjih:
 - življenje doma,
 - prijateljstva,
 - učenje v šoli,
 - prostočasne aktivnosti.

Na koncu vprašalnika starši odgovorijo še na vprašanje, koliko otrokove težave bremenijo starše ali družino kot celoto.

Možni odgovori so: "sploh nič" ali "samo malo" (0 točk), "kar precej" (1 točka), "zelo močno" (2 točki).

Od sto poslanih smo prejeli 50 izpolnjenih vprašalnikov, od katerih so bili 4 nepopolno rešeni in jih nismo upoštevali. Sešteli smo točke po pravilniku točkovanja SDQ in jih analizirali.

Nato smo preiskovanke in preiskovance z RNB razdelili v 5 skupin glede na stopnjo prizadetosti (glej podpoglavje 2 v poglavju Metode), ki jo je ocenil zdravnik otroški nevrolog. Za preiskovanke in preiskovance, ki so dosegli določeno stopnjo prizadetosti, smo izračunali povprečno število točk, ki so ga dosegli pri izračunu SDQt in povprečno število točk, ki so ga dosegli pri izračunu IS. Z izračunom korelacije smo preverili, ali z naraščajočo stopnjo prizadetosti otroci na vprašalniku prejmejo več točk v omenjenih kategorijah.

Kot dodatek smo v informacijskem sistemu Pediatrične klinike v Ljubljani (ISPEK) zbrali podatke o opravljenih preiskavah, ki so prispevale k diagnostiki RNB pri otrocih, vključenih v našo raziskavo.

4.5. Oskrba otrok z RNB na domu

S 30 starši otrok z RNB iz našega vzorca smo opravili kratek pogovor o oskrbi na domu. V pogovoru smo staršem najprej razložili, kaj vključuje oskrba na domu. Potem so se starši opredelili:

- ali bi si namesto bolnišničnega zdravljenja bolj želeli oskrbe na domu, če bi jo otrokovo zdravstveno stanje omogočalo;
- kaj jih je med bolnišničnim zdravljenjem najbolj obremenjevalo (izbrali so med naslednjimi predlaganimi možnostmi):
 - služba,
 - ločenost od partnerja/partnerice,
 - ločenost od ostalih otrok,
 - izguba zasebnosti,
 - telesna utrujenost,
 - psihična utrujenost,
 - lastno zdravje,
 - drugo.

4.6. Obdelava in statistična analiza

Podatke smo vnašali v tabelo, narejeno s programom Microsoft Excel 2010. Podatke smo obdelali s programoma Microsoft Excel 2010 in IBM SPSS 19.0 (Chicago, ZDA) za programsko okolje Windows.

Podatke smo obdelali z osnovnimi statističnimi izračuni (aritmetična sredina, mediana, standardna deviacija).

Za primerjavo skupin smo uporabili neparametrični Kurskall-Wallis H-test za neodvisne vzorce ter izračun korelacije.

Pri vseh testih je bil rezultat statistično značilen, če je bil $p < 0,050$.

5. REZULTATI

5.1. Prevalence RB v Sloveniji in Evropi

Tabela 3: Primerjava evropskih in slovenskih prevalenc RNB. Zelena – evropska in slovenska prevalenca bolezni se ujemata, rdeča – slovenska prevalenca odstopa od evropske, modra – ni podatka za evropsko prevalenco v podatkovnih bazah Orphanet in Nord.

Bolezen	evropska prevalenca (/100.000 otrok)	slovenska prevalenca (/100.000 otrok)
Kronična vnetna demielinizacijska polinevropatija	0,5	< 1
Friedreichova ataksija	1–9	1
Sindrom Guillain-Barre	1–9	9
Histiocitoza Langerhansovih celic	1–9	1
Pomanjkanje srednje dolgoverižne acil dehidrogenaze	1–9	2
Miotonična distrofija tip 1	5	5
Nevrofibromatoza tip1/tip 2	10–50/2	43
Rettov sindrom	3–4	4
Sindrom Prader-Willi	1–9	3
Spinalna mišična atrofija	3–4	4
Sindrom Sturge Weber	2–5	2
Duchenova mišična distrofija	1–9	12
Tourettov sindrom	400-1.000	23
Akutni diseminirani encefalomyelitis	/	1
Anevrizma kavernoznega sinusa	/	2*
Bolezen bazalnih ganglijev	/	< 1
Sindrom CHARGE	/	1
DiGeorgejev sindrom	/	3
Ehlers-Danlosov sindrom	/	< 1
Hipomelanoza Ito	/	0,5
Kongenitalni miastenični sindrom	/	1
Maligna fenilketonurija	/	< 1
Mitohondrijska encefalopatija	/	1
Mitohondrijska miopatija	/	9
Malformacija Chiari	/	1
Pomanjkanje vitamina B6 - piridoksinsko odvisna epilepsija	/	< 1

*Opombe: velja za arteriovensko malformacijo možganskih žil.

5.2. Prizadetost otrok z RNB

Graf 2: Prizadetost otrok z RNB po stopnjah (N = 100).



Povprečje stopenj prizadetosti vseh otrok z RNB v vzorcu je 2,08, ($SD = 1,35$); mediana je 2.

Tabela 4: Povprečna stopnja prizadetosti otrok po skupinah bolezni (N = 100). Za kriterij stopnje prizadetosti glej Tabela 2.

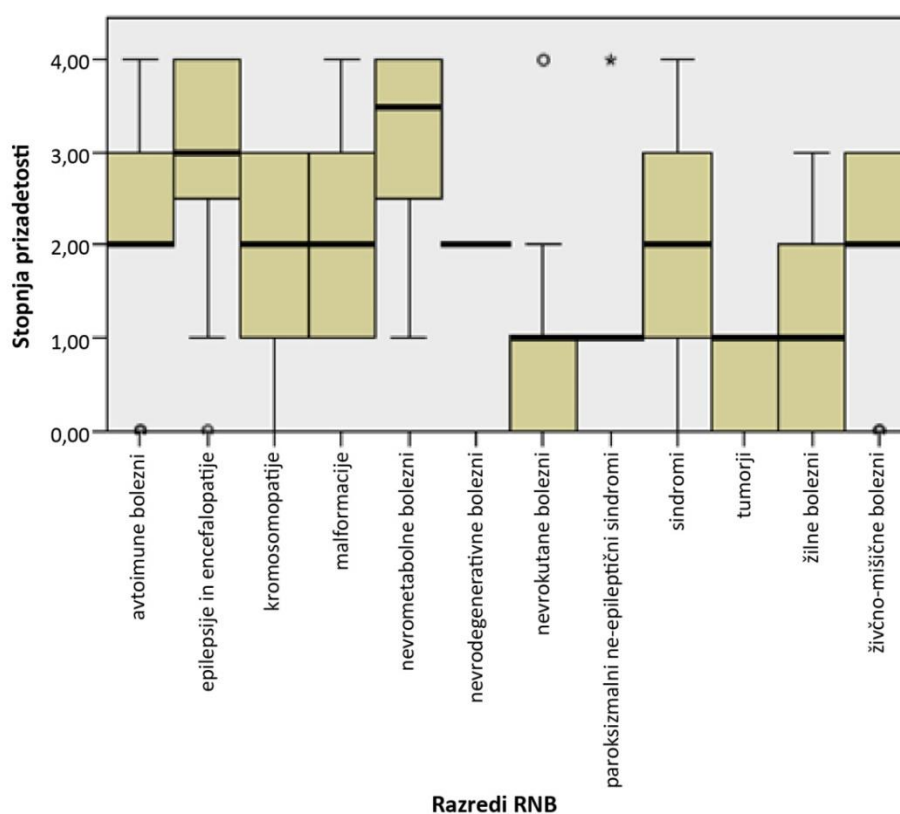
Skupina bolezni	Povprečna stopnja prizadetosti otrok	SD	Povprečna starost otrok (leta)	SD
Tumorji	0,6	0,5	10,4	5,5
Nevrokutane bolezni	1	1,2	10,1	8,3
Žilne bolezni	1,2	1,1	8,4	5,5
Paroksizmalni ne-epileptični sindrom	1,6	1,2	8,6	4,8
Kromosomopatije	1,9	1	10,6	6,0
Avtoimunske bolezni	2	1,2	12,8	5,5
Nevrodegenerativne bolezni*	2	0	16,0	0,0
Živčno-mišične bolezni	2	1,1	8,4	5,2
Malformacije	2,3	1,2	4,8	2,7
Sindromi	2,4	1,2	9,8	6,5
Epilepsije in encefalopatije	2,9	1,3	11,3	6,2
Metabolne bolezni	3,1	1,1	11,6	7,7

*Opombe: V skupini nevrodegenerativnih bolezni je samo en otrok.

S Kurskall-Wallis H testom smo primerjali prizadetosti otrok po skupinah RNB in dobili $p < 0,010$ (DF = 11, N = 100, H = 26,54), s čimer smo dokazali, da se mediane posameznih skupin statistično pomembno razlikujejo. Iz tega lahko sklepamo, da posamezna skupina RNB na lestvici prizadetosti doseže različne vrednosti.

Iz tabele 4 (vrednosti stolpca SD povprečne starosti otrok) je razvidno, da je vzorec starostno zelo razpršen.

Graf 3: Primerjava stopenj prizadetosti glede na razrede RNB.



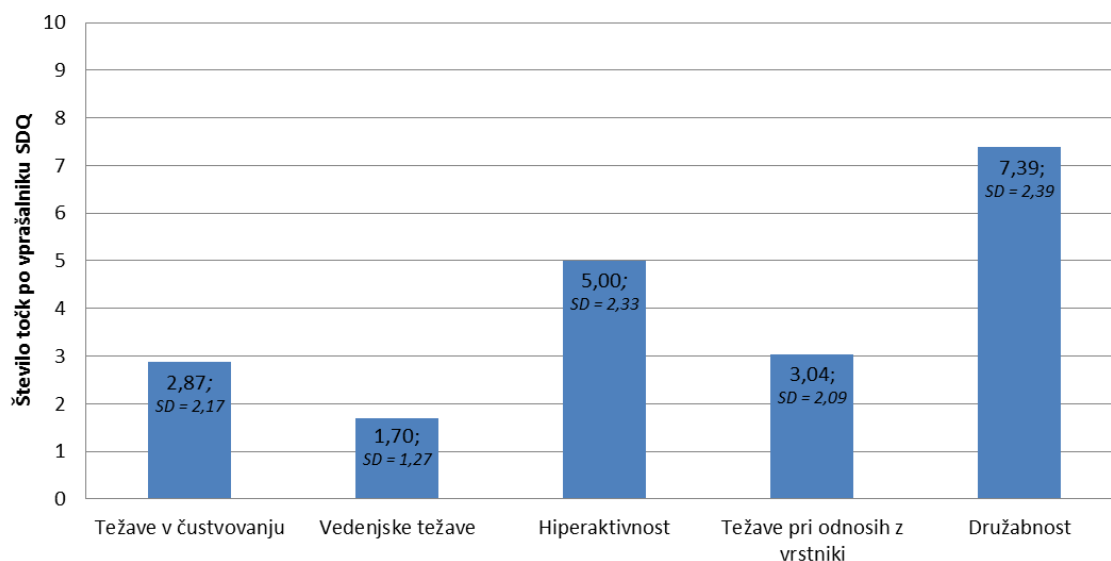
Graf 3 potrjuje, da nevrometabolne bolezni povzročajo najvišjo stopnjo prizadetosti.

5.3. Kakovost življenja otrok z RNB

5.3.1. Odgovori na vprašalnik SDQ

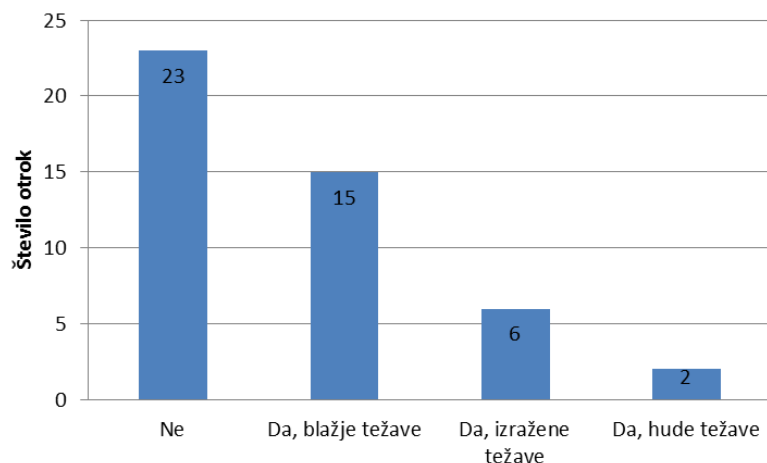
Preiskovanke in preiskovanci so na vprašalniku SDQ povprečno dosegli 12,73 točke ($SD = 5,6$), kar je v mejah normalnega. S tem lahko ovržemo hipotezo, da imajo otroci z RNB slabo kakovost življenja.

Graf 4: Področja šibkih in močnih točk otrok po vprašalniku SDQ – povprečno število točk, ki so jih dosegli otroci z RNB v posameznih kategorijah ($N = 46$).

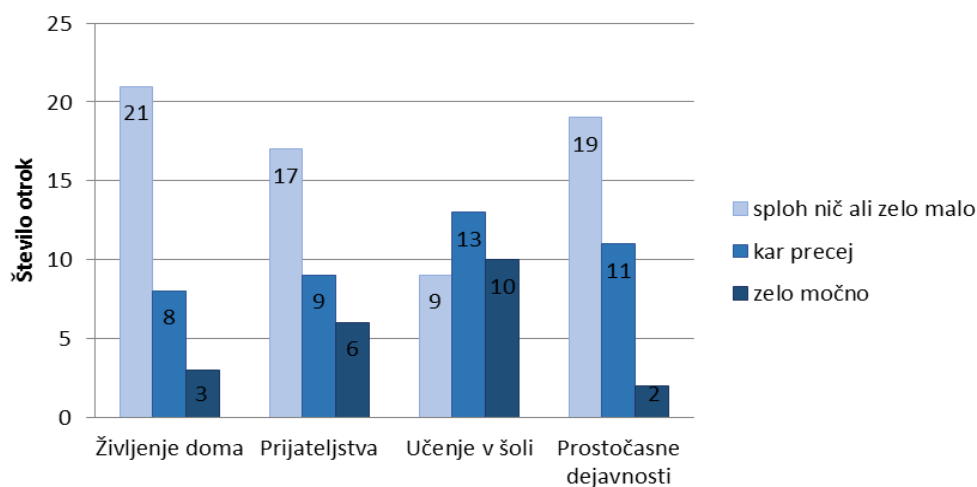


Največ staršev opaža pri svojih otrocih z RNB hiperaktivnost. Zelo dobro ocenjujejo družabnost svojih otrok.

Graf 5: Ali menite, da ima vaš otrok težave na enem ali več od naslednjih področij: čustvovanje, koncentracija, vedenje ali odnosi z drugimi ljudmi? ($N = 46$).



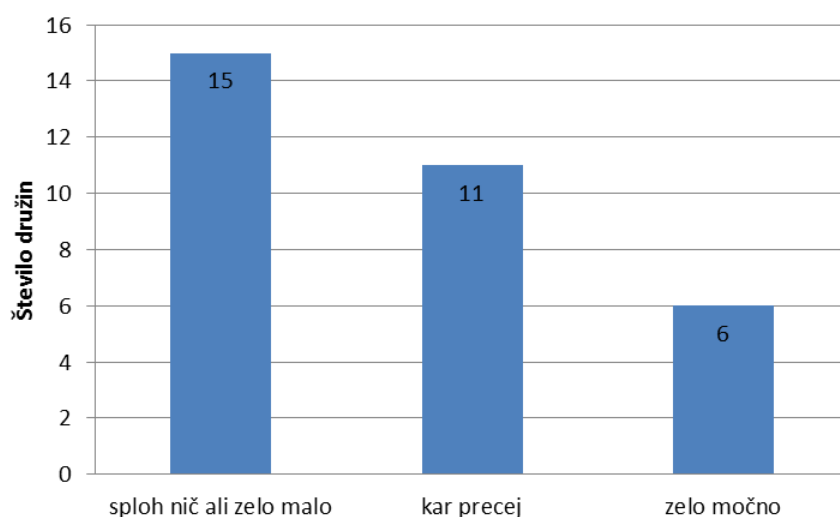
Graf 6: Področja, kjer je otrok najbolj obremenjen (N = 32).



Za namen računanja povprečja obremenjenosti otroka v posameznih področjih, smo opisne spremenljivke »sploh nič ali zelo malo«, »kar precej« in »zelo močno« pretvorili v številske »0«, »1« in »2«.

Povprečje obremenjenosti otroka z RNB je najnižja pri življenju doma (0,47), sledijo prostočasne dejavnosti (0,50), prijateljstva (0,69), najbolj pa so otroci z RNB obremenjeni na področju učenja v šoli (1,06).

Graf 7: Obremenjenost družine zaradi bolezni otroka (N = 32).



Za namen računanja povprečja obremenjenosti družine, sva opisne spremenljivke »sploh nič ali zelo malo«, »kar precej« in »zelo močno« pretvorili v številske »0«, »1« in »2«.

Povprečje obremenjenosti družine je 0,72.

5.3.2. Vpliv prizadetosti na kakovost življenja otrok z RNB

Tabela 5: Prizadetost, primerjana z vrednostjo SDQt in vrednostjo IS (N = 31).

Prizadetost	SDQt* (povprečje)	IS** (povprečje)
0	11,00	2,33
1	13,40	2,10
2	15,71	3,71
3	16,25	4,25
4	16,67	4,33
Korelacija (s stopnjo prizadetosti)	0,34	0,33

Opombe: * lestvica SDQt od 0–40

** lestvica IS od 1–10

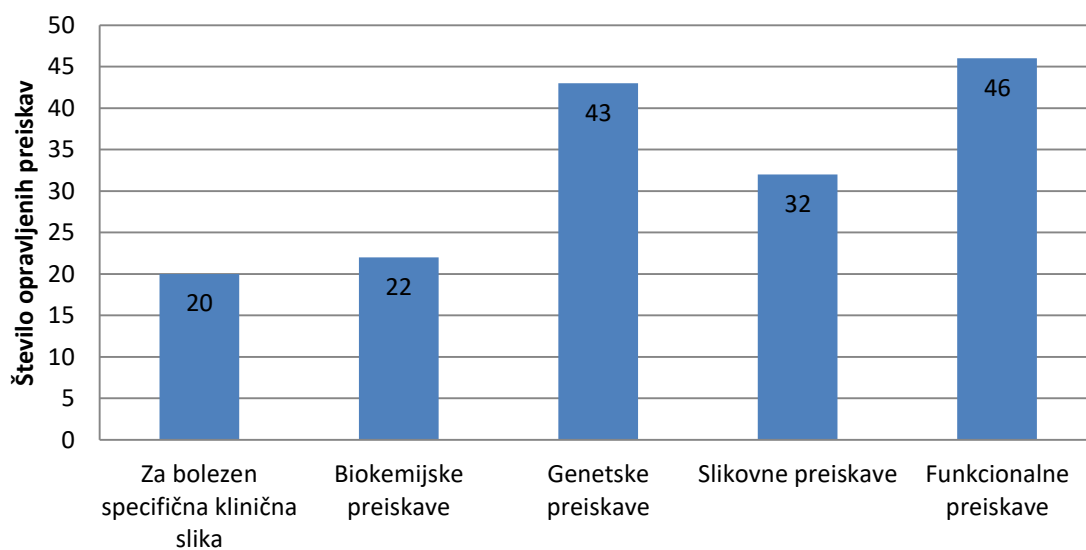
Povprečne vrednosti SDQt, ki so jih dosegli otroci s stopnjami prizadetosti 0 in 1, so v mejah normale (0–13); povprečne vrednosti SDQt, ki so jih dosegli otroci s stopnjami prizadetosti 2 in 3, so mejne (14–16); povprečne vrednosti SDQt, ki so jih dosegli otroci s stopnjo prizadetosti 4, pa so nenormalne.

Pri izračunu korelacije med stopnjo prizadetosti in povprečnim SDQt za določeno stopnjo prizadetosti smo izračunali $p > 0,050$. Ničelne hipoteze nismo zavrnil, iz česar sklepamo, da stopnja prizadetosti ne vpliva statistično pomembno na celokupno število točk na vprašalniku SDQ.

Pri izračunu korelacije med stopnjo prizadetosti in povprečnim IS za določeno stopnjo prizadetosti smo izračunali $p > 0,050$. Ničelne hipoteze nismo zavrnil, iz česar sklepamo, da stopnja prizadetosti ne vpliva statistično pomembno na število točk IS.

5.3.3. Preiskave

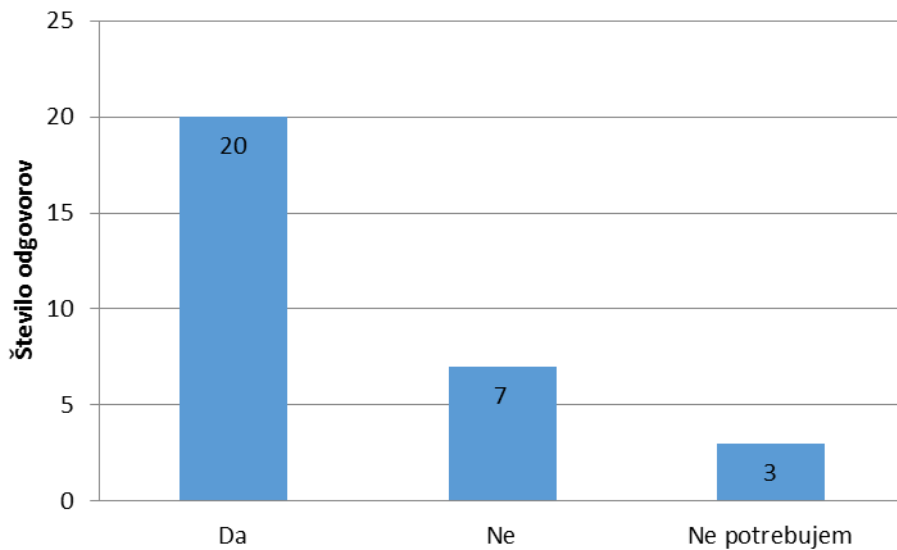
Graf 8: Preiskave, ki so pokazale odstopanje od normalnega in pomagale pri diagnostiki RB.



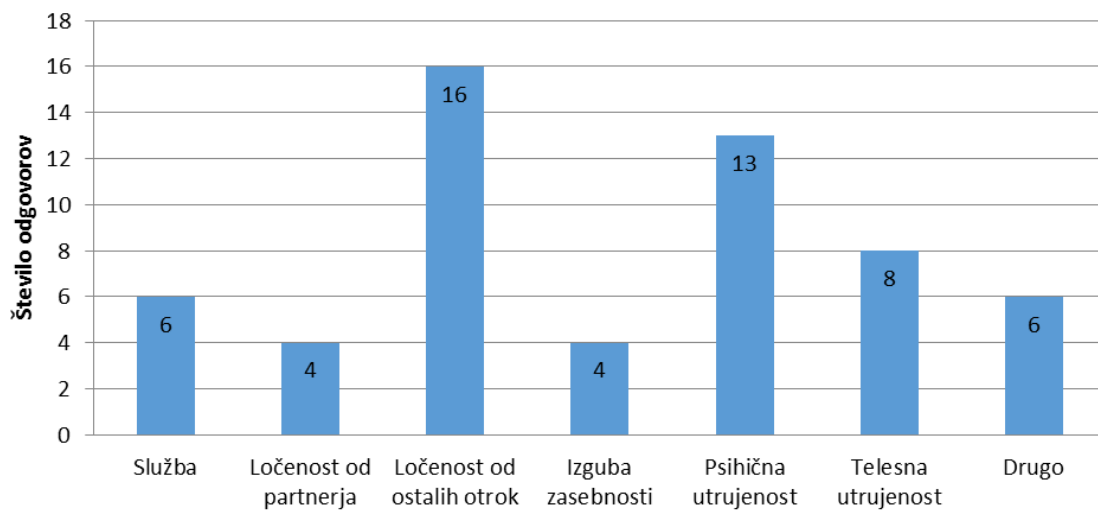
Opombe: Upošteva se le opravljene preiskave, ki so imele pozitiven rezultat in so pomagale pri diagnostiki RB. Izjeme: Strženasta kongenitalna miopatija je bila diagnosticirana s histološko preiskavo, ki smo jo šteli pod kategorijo Biokemijske preiskave. Paroksizmalna nekineziogena diskinezija in paroksizmalna kineziogena distonija sta potrjeni z negativnim EEG, zato smo v tem primeru upoštevali opravljen in negativen rezultat ter ga prišteli h kategoriji Funkcionalne preiskave.

5.4. Oskrba otrok z RNB na domu

Graf 9: Želja staršev otrok z RNB po oskrbi na domu namesto bolnišnične oskrbe (N = 30).



Graf 10: Kaj je starše med bolnišničnim zdravljenjem njihovih otrok z RNB najbolj obremenjevalo (N = 30).



Opombe: Pod drugo so starši našeli: o RB nepoučeno osebje, težki pogoji bivanja v bolnišnici (osebje sredi noči žvižga po hodnikih in glasno hodi s cokli po hodnikih), zapleti zdravljenja, nastanitev v drugem nadstropju kot je hospitaliziran otrok, strah in skrb, premalo informacij o bolezni in stanju otroka.

6. RAZPRAVA

6.1. Prevalence RNB

V raziskavi smo le za 13 od 70 različnih nevroloških bolezni uspeli pridobiti podatke za evropsko in za slovensko prevalenco (Tabela 3). Pri 11 od teh bolezni se evropska in slovenska prevalenca ujemata, pri Duchennovi mišični distrofiji je opazno manjše odstopanje, pri Tourettovem sindromu pa je odstopanje večje. Slednje pripisujemo različnemu šifriranju bolnikov s Tourettovim sindromom po klasifikaciji MKB-10 ter manjšemu prepoznavanju bolnikov s tem sindromom, zaradi česar v izračun prevalence nismo uspeli zajeti vseh otrok, ki imajo Tourettov sindrom.

Podatki, pridobljeni v naši raziskavi, torej nakazujejo, da so slovenske prevalence RNB podobne evropskim.

6.2. Prizadetost otrok z RNB

Ugotovili smo, da so otroci z RNB na petstopenjski lestvici prizadetosti s strani enega zdravnika otroškega nevrologa v povprečju povprečju dobili oceno 2,08 (mediana = 2) (Graf 2), kar po lestvici C. Cans in sodelavcev (36) (z razponom od 0 do 4) pomeni, da so v povprečju otroci sposobni osnovne pismenosti in poznavanja števil, in dosežejo IQ med 50 in 69.

Dokazali smo, da je otroški nevrolog ocenil najvišje stopnje prizadetosti pri preiskovankah in preiskovancih z nevrometaboličnimi boleznimi (v povprečju 3,1 ($SD = 1,1$), $p < 0,010$, Graf 3). Tudi literatura navaja, da nevrometabolične bolezni povzročajo hudo prizadetost posameznika (18). Ker je vzorec starostno zelo razpršen (Tabela 4), ne moremo dokazati, da otroci z nevrometaboličnimi boleznimi mlajši dosegajo najvišje stopnje prizadetosti, torej da imajo nevrometabolične bolezni najhitrejši in najbolj progresiven potek med vsemi RNB.

Da so tudi otroci z nevrodegenerativnimi boleznimi najbolj prizadeti v primerjavi z drugimi skupinami RNB, v raziskavi nismo mogli dokazati, saj je bil v našem vzorcu le en otrok z nevrodegenerativno boleznijo, kar je premalo za izpeljavo sklepa. Pri pregledu strokovne literature nismo zasledili podatka o prizadetosti in kakovosti življenja otrok z nevrodegenerativnimi boleznimi. To pripisujemo temu, da literatura nevrodegenerativne bolezni pogosto uvršča v skupino nevrometaboličnih bolezni. (38).

6.3. Kakovost življenja otrok z RNB

Zavrnilo smo hipotezo, da je kakovost življenja bolnic in bolnikov z RNB slaba. Povprečni celokupni seštevek točk po vprašalniku SDQ, ki so ga dosegli preiskovanci in preiskovanke, je v mejah normalnega. Iz tega ne moremo sklepati, da bi bila v splošnem kakovost otrok z RNB slabša kot v splošni populaciji.

Starši otrok z RNB, ki so odgovarjali na vprašalnik o šibkih in močnih točkah svojih otrok, so največ šibkih točk opazili na področju vedenja in hiperaktivnosti, manj so navajali težave pri odnosih z vrstniki, še manj pri čustvovanju. Močna točka otrok z RNB je, po oceni staršev, njihova družabnost (Graf 4).

V našem primeru so na vprašalnik SDQ odgovarjali starši, saj smo sklepali, da so otroci bodisi premajhni, da bi razumeli vprašanje ali se znali izraziti, bodisi preveč bolni, da bi lahko odgovarjali. Iz literature je znano, da starši kot zunanji opazovalci zmorejo bolje oceniti otrokove na zunaj izražene lastnosti, vidne v vedenju in hiperaktivnosti, težje pa ocenijo tiste, ki jih otrok doživlja in nosi v sebi, torej čustvovanje in doživljanje odnosov z vrstniki (39). Iz tega sledi, da moramo biti do naših rezultatov kritični, saj težav pri odnosih z vrstniki ter čustvovanju starši morda niso zaznali. Večjo natančnost dosežemo, če SDQ in podobne vprašalnike rešijo starši in otroci, poleg njih pa lahko tudi zdravnica oziroma zdravnik, vzgojiteljica ali vzgojitelj, učiteljica ali učitelj (31, 38). Tako dobimo informacije iz več zornih kotov. Otroci se pogosteje ocenijo bolje, kot jih ocenijo starši, skrbniki ali zdravnice oziroma zdravniki, vendar je ocena odvisna od resnosti njihovih zdravstvenih težav (40).

Kar polovica staršev ocenjuje, da njihov otrok nima težav na področjih čustvovanja, koncentracije, vedenja ali v odnosih z drugimi ljudmi; ena tretjina ocenjuje, da ima njihov otrok blažje težave, 13 % otrok po oceni staršev ima izražene težave, le 4 % staršev pa težave ocenjuje za hude (Graf 5).

Pričakovali bi, da tista polovica staršev, ki težav otrok na zgoraj omenjenih področjih ne zaznava, ne bo nadaljevala z reševanjem vprašalnika, saj so k nadaljevanju vzpodbujeni le starši tistih otrok, ki imajo na omenjenih področjih težave. Izkazalo pa se je, da je 9 staršev nadaljnja vprašanja vseeno rešilo, njihov IS pa ni bil enak 0, kot bi pričakovali. To si razlagamo na dva načina: ali so starši slabo brali navodila ali pa so prehitro ocenili, da otrok nima težav na nobenem od navedenih področij.

Starši ocenjujejo, da so otroci najbolj obremenjeni zaradi težav, ki jih prinaša slabša zmožnost za učenje in sodelovanje v šoli, sledi obremenjenost zaradi prijateljstev ter pristočasnih dejavnosti, najmanj pa otroke bremeni življenje doma (Graf 6).

Tudi literatura navaja, da so težave pri učenju v šoli velika obremenitev otrok. Vzroki so otrokova telesna prizadetost (npr. motorična prizadetost ali govorni primanjkljaj), neprimerne zahteve, ponavljajoče se izostajanje iz šole, pomanjkanje spodbud s strani staršev ter nizka samopričakovanja otroka (33).

Z zadnjim vprašanjem vprašalnika SDQ se osredotočenost z otroka prestavi na družino. Skoraj polovica (47 %) staršev ocenjuje, da družina ni obremenjena zaradi otroka z RNB ali je obremenjena samo malo, v 34 % je družina kar precej obremenjena, v 19 % pa jo bolezen zelo močno bremeni (Graf 7).

Kot zanimivost smo opazili, da je odstotek staršev, ki so ocenili, da je njihova družina zaradi bolnega otroka zelo močno obremenjena, večji kot odstotek staršev, ki opazi hude težave svojega otroka (primerjava rezultatov iz Grafa 5 in 7).

Del vprašalnika je manj ustrezno oblikovan, saj vse, ki na prvo vprašanje drugega dela "Ali menite, da ima vaš otrok težave na katerem od naslednjih področij?" odgovorijo z "Ne", usmeri na zaključek vprašalnika, s tem pa prepreči, da bi odgovorili na vprašanje o obremenjenosti družine, ki pa ni neposredno vezano na začetno vprašanje; družina lahko čuti breme bolezni, čeprav ga otrok ne. V našem primeru je nekaj staršev kljub navodilom odgovorilo na vprašanje o obremenjenosti družine in njihove odgovore smo upoštevali v statistični obdelavi; seveda je mogoče, da bi bilo odgovorov o obremenjenosti družine še več, če bi bilo navodilo zapisano previdneje.

Odgovori na vprašalnik SDQ in njegov dodatek IS nakazujejo, da starši sposobnosti svojega otroka kljub visoki prizadetosti ocenjujejo kot precej dobre; polovica staršev meni, da otroci nimajo izraženih težav (Graf 5), povprečni SDQt glede na stopnjo prizadetosti kaže, da imajo le otroci s stopnjo prizadetosti 4 povprečni izid SDQt nenormalen (Tabela 6), pa še to na spodnji meji, povprečni SDQt pa je normalen (in znaša 12,73). Dodatno nam izračun korelacije pokaže, da višja stopnja prizadetosti ne pomeni nujno višjega števila točk SDQt in IS, torej višja stopnja prizadetosti ne pomeni nujno slabše kakovosti življenja ($p > 0,050$).

Logično in intuitivno smo nad rezultati presenečeni; pričakovali bi, da kronična bolezen onemogoča kakovostno življenje. Vendar mnogi starši, ki živijo neposredno v stiku s kronično boleznijo, na kakovost življenja svojega otroka in sebe gledajo drugače.

Literatura si na tem področju nasprotuje; obstaja več raziskav, ki povezavo o prizadetosti in kakovosti življenja potrdijo (41–43) in tudi takih, ki povezavo, tako kot v našem primeru, ovržejo (43–45).

Dobljeni rezultat si razlagamo na več načinov:

- starši lahko bolezen otroka zanikajo in zmanjšujejo otrokove težave, čeprav so te zelo onesposablajoče;
- pojem kakovosti življenja se spremeni, ko otrok prejme diagnozo kronične bolezni;
- starši so zmanjšali svoje zahteve do otroka, cenijo že majhne napredke;
- starši svojega otroka iz navezanosti ocenjujejo kot bolj sposobnega;
- duševno ovirani otroci so bolj srečni, saj ne prepoznajo svojih omejitev in se ne čutijo prikrajšane v življenju.

V naši raziskavi smo kakovost življenja otrok z RNB psplošili na izid testa SDQt in IS, vendar je kakovost življenja mnogo širši pojem. Vprašalnik SDQ se osredotoča na močne in šibke točke otrok, ki pa ne vplivajo nujno na to, kako dobro in kakovostno bo otrok živel. V IS se kakovosti življenja že bolj dotaknemo, vendar pa jo omejimo na ozka področja - dom, šola, prijatelji, prosti čas - pri čemer kot prvo spregledamo telesno počutje, kot drugo pa vsa ostala področja, ki so posameznici in posamezniku pomembna. Ta področja se značilno spreminjajo pri zdravih in pri kronično bolnih (zdravi navajajo, da jim je pomemben odnos z družino, finančna stabilnost, življenjski standard, lastno zdravje in zdravje domačih, prostočasne dejavnosti; kronično bolnim pa je pomembno, da gredo lahko sami ven, da lahko hodijo, da lahko delajo in da imajo službo, da gredo lahko v družbo ter da se ukvarjajo s prostočasnimi dejavnostmi (46).

V literaturi smo zasledili širok nabor testov za preučevanje z zdravjem povezane kakovosti življenja, katerim je skupno, da zajemajo vsa štiri področja zdravja po opredelitvi SZO. Vendar pa je potrebno upoštevati, da je kakovost življenja pojem, ki ga sam sebi določa vsaka posameznica oziroma posameznik na svojstven način. Nekatere determinante z zdravjem povezane kakovosti življenja so univerzalne za vse ljudi, nekatere se spreminjajo v različnih

kulturah in okoliščinah, nekatere pri vsaki posameznici oziroma posamezniku. Tudi v času se dojemanje pojma kakovosti življenja spreminja; ne samo v različnih daljših časovnih obdobjih določene kulture, temveč tudi v različnih življenjskih obdobjih posameznice in posameznika (primer: po hudi bolezni kakovost življenja doživljamo drugače kot pred njo). Zaključimo lahko, da je kakovost življenja dinamična opredelitev, določena s posamezničinim oziroma posameznikovim doživljanjem svoje trenutne vloge v življenju, vezana na kulturo in sistem vrednot v okolju, kjer živi, ter vezana na njene oziroma njegove osebne cilje, pričakovanja in vrednote (47).

Odgovori na vprašalnike o kakovosti življenja so največkrat v zaprti obliki, kar vprašanim že nakaže odgovor in omeji njihovo lastno doživljanje kakovostnega življenja. Ugotovljeno je, da se zato pogosto zanemari kakovost spanja, medosebne odnose, spolno življenje, vpliv na službo, zaposlitev in delo, nesamostojnost, samopodobo, predstavo o telesni shemi in dojemanje prihodnosti (47).

Ena od rešitev so vprašalniki, prilagojeni določenemu okolju in kulturi ter posebnostim specifične bolezni (42, 47). Druga možnost je, da preiskovanec sam določi področja, ki najpomembneje vplivajo na njegovo doživljanje kakovostnega življenja, ter na teh področjih določi, kako zadovoljen je (primer: vprašalnika PGI in SEIQol (48, 49)). Na oba načina čim bolj zmanjšamo vpliv različnega doživljanja pojma kakovosti življenja.

V naši raziskavi smo se osredotočili le na preučevanje z zdravjem povezane kakovosti življenja pri otrocih in mladih z RNB. Ob pregledovanju literature o kakovosti življenja pri kronično bolnih otrocih ter pogovoru s starši otrok z RNB, pa se je pojavilo vprašanje o pomembnosti kakovostnega življenja celotne družine, v kateri je bolan otrok ali mladostnik. Več virov (32, 42, 47, 50, 51) potrjuje, da na otrokovo počutje in njegov celotni razvoj ključno vpliva družinsko razpoloženje, ozračje, odnosi v družini, odnosi med partnerjema in kako starši sprejemajo ter se odzivajo na bolezen. Družinski sistem je na preizkušnji in posledično se preuredijo vloge družinskih članic in članov (33). Prav tako bolezen otroka v družini vpliva na rasporeditev časa, ki ga imajo starši, na stroške, delo oziroma zaposlitev, odnose v družini in izven družine ter na duševno in telesno zdravje (52). Z raziskavami (48) so preučevali prednosti oskrbe, osredotočene na družino, ki kažejo, da je takšna oskrba stroškovno učinkovitejša, starši imajo občutek večje vključenosti in lastnega doprinosa v

poteku oskrbe, zmanjšana je tesnoba staršev, boljše je njihovo sodelovanje z zdravstvenimi delavkami in delavci ter celo izboljšano otrokovo okrevanje.

Ena ključnih napak staršev otrok z RB (pa tudi drugih, npr. skrbnic oziroma skrbnikov, vzgojiteljic in vzgojiteljev, nenazadnje zdravnic in zdravnikov) je, da kronično bolnega otroka enačijo in posebej z njegovo boleznijo, kar povzroči, da otrok res prevzame vlogo bolnice oziroma bolnika; postane povsem odvisen od svojih staršev in zahteva vedno več nege in skrbi. Tudi zdravnica oziroma zdravnik se mora neprestano opominjati, da je otrok predvsem oseba in človeško bitje, ki je hkrati tudi bolno (51).

»Kronično bolan otrok zahteva od staršev več časa, telesnih in duševnih naporov ter energije kot otroci, ki niso bolni,« navaja Jesper. Bolezen lahko postane stalen vir stresa, starši so izčrpani, pogosto zanemarijo svoje osebne potrebe oddaljijo se od prijateljev, okrne se njihova socialna mreža ali občutijo krivdo za vzrok otrokove bolezni; zato, ker si želijo, da njihov otrok ne bi bil bolan, ali ker imajo občutek, da ne naredijo dovolj, da bi mu pomagali. Kako velik vpliv na starše bo imela kronična prizadetost, je odvisno od resnosti obolenja, količine nege, ki jo otrok potrebuje, starosti otroka ob postavitvi diagnoze, prisotnosti pridruženih prizadetosti, osebnosti in predhodnih izkušenj staršev, otrokovega temperamenta, količine pomoči s strani sorodnikov in prijateljev, kakovosti zdravstvenih, socialnih in izobraževalnih ustanov (32, 50, 52).

Vse premalo se zavedamo tudi pomena dobrega partnerskega odnosa staršev otroka z RNB; delež ločitev v družinah s kronično bolnim otrokom je pomembno večji kot v družinah z zdravimi otroki, bolan otrok pa prepogosto krivi sebe za slab odnos med staršema (51). Tudi sorojenke in sorojenci močno občutijo težo bolezni v družini. Pogosto jim starši namenijo občutno manj časa, nanje se prenaša slaba volja zaradi izčrpanosti staršev, vedno so na drugem mestu, občutijo stigmo s strani sovrstnic in sovrstnikov, družbe, pogosto jih pesti občutek krivde, več pa je tudi vedenjskih motenj (32, 50, 52).

Ni pa vse enoznačno; družine s kronično prizadetimi otroki pogosto zanikajo, da bi bilo njihovo življenje slabše kakovosti. Poudarijo, da skozi bolezen in trpljenje spoznavajo, kaj je v življenju res vredno, bolj so pozorni na stiske drugih in lažje sprejemajo razlike pri drugih ljudeh, več je sodelovanja in pomoči znotraj ožje in širše družine, globlje osebnostno in duhovno rastejo in življenje dobiva svoj smisel (52).

Glede na to, kako kompleksni so dejavniki, ki vplivajo na kakovostno življenje kronično bolnega otroka ter njegove družine, se mora strokovni tim zavedati, da ni zmožen storiti vsega, da zagotovi otrokovo blagostanje. Lahko pa naredi veliko, tudi takrat, ko ozdravitev ni možna.

Poleg ustreznega zdravljenja je potrebna pomoč otroku pri pridobivanju spretnosti in znanj, na čustvenem, socialnem področju, na drugi strani pomoč staršem in drugim sorojenkam in/ali sorojencem ob soočanju z boleznijo in krizami. Poleg zdravnic in zdravnikov je ključno dobro sodelovanje s psihologinjo oziroma psihologom, socialno delavko ali delavcem, pedagoginjami in pedagogi ter po potrebi drugimi strokovnjakinjami in strokovnjaki. Med zdravnicami in zdravniki pa je potreben dober tim, med katerimi ima ena ali eden vlogo koordinatorja (33). Starši najbolj cenijo dober in kontinuiran medosebni odnos s strokovnim timom ter zadostno informiranost o otrokovem zdravstvenem stanju (48). V pomoč staršem in otroku so tudi različna združenja bolnic in bolnikov, ki so dragocen vir informacij (o raziskavah, zdravljenju, finančnih vprašanjih), hkrati pa priložnost za pogovor z drugimi starši in svojci v podobni situaciji (51). Nenazadnje ne pozabimo na skrb za duhovno dimenzijo življenja, od koder nekateri lahko črpajo veliko več moči in podpore, kot ju morejo ponuditi zdravnice in zdravniki ali psihologinje in psihologi (32, 50).

V raziskovalni nalogi smo pregledali tudi, koliko in katere preiskave so bile največkrat uporabljene in koristne pri diagnostiki RNB (Graf 8); podoben pregled preiskav uporabljajo tudi drugi avtorji (54). Izsledki nam ne povedo ničesar neposredno o kakovosti življenja otrok z RNB, vendar pa nas opominjajo, da gre veliko časa za hospitalizacije zaradi preiskav, kar starše in otroke bremeni zaradi spremstva, odsotnosti iz službe, psihične in telesne utrujenosti (55). K manjši obremenjenosti bi pripomoglo manj preiskav, ki so eden največjih stresorjev za otroka (56), ter izvajanje preiskav v domačem okolju kot del oskrbe na domu (54, 56).

6.4. Oskrba otrok z RNB na domu

V raziskavi smo potrdili hipotezo, da si starši želijo manj bolnišničnega zdravljenja in več oskrbe na domu, saj je 67 % staršev izrazilo željo po oskrbi na domu v primeru, da ta mogoča (Graf 9). Naši podatki se ujemajo z opravljenimi raziskavami med bolnicami in bolniki, ki že prejemajo oskrbo na domu. Te so pokazale, da so bolnice in bolniki zadovoljni z oskrbo na domu in si tako otroci kot tudi starši želijo čim prej premestitve iz bolnišnične oskrbe v oskrbo na domu (54, 57).

Hospitalizacija za otroka prinese ločitev od družine in domačega okolja, otrok pa je obremenjen tudi z mnogimi preiskavami, ki so zanj lahko zastrašujoče in boleče (59). Raziskava navaja, da so največji stresorji za otroka ob hospitalizaciji preiskave, igle, okužbe, izguba nadzora, dolge hospitalizacije, ponovitve in poslabšanja, strah pred smrtjo, smrt drugih otrok v bolnišnici, ločitev od prijateljic in prijateljev, bolnišnično okolje, pomanjkanje neodvisnosti in pomanjkanje gibanja (56).

Tudi za starše so hospitalizacije njihovih otrok zelo stresne (59, 60). Podatki iz raziskav opisujejo, da na količino zaznanega stresa vpliva dolžina hospitalizacije, opažajo pa tudi, da starši opisujejo manjši stres, če lahko njihovi otroci med hospitalizacijo nadaljujejo z opravljanjem šolskih obveznosti (61).

V naši raziskavi so kot največjo obremenitev ob hospitalizacijah skupaj z otrokom starši navedli ločenost od ostalih otrok (16 staršev), psihično utrujenost (13 staršev) ter telesno utrujenost (8 staršev) (Graf 10).

V literaturi opisujejo, da se obremenitev družinskih članic in članov z oskrbo na domu zmanjša (34), kar postavlja oskrbo na domu kot možno rešitev za zmanjševanje obremenitve družin s kronično bolnim otrokom.

V pogovoru o oskrbi na domu je nekaj staršev izrazilo zaskrbljenost nad nepričakovanimi zapleti v primeru, da bi njihov otrok prejemal oskrbo na domu. Navajajo, da jim bolnišnična oskrba daje občutek varnosti, saj je v primeru zapletov zdravniška oskrba takoj na voljo. Starši imajo občutek, da je v bolnišnici na voljo širša in strokovnejša pomoč. Nekateri izražajo skrb, da zdravljenje na domu ne bi bilo uspešno, ter se bojijo, da je doma večja možnost za okužbe. Eden izmed pomislov staršev je tudi, da bi bili ob oskrbi na domu z boleznijo in slabim zdravstvenim stanjem otroka obremenjeni tudi ostali sorojenci in sorojenke.

Raziskave so glede naštetih skrbi staršev pomirjujoče. Navajajo namreč, da imajo bolniki in bolnice, ki so deležni oskrbe na domu, primerljive klinične rezultate s tistimi, ki se zdravijo v bolnišnici (54, 61–63). Nekateri raziskave navajajo celo nižjo umrljivost bolnikov in bolnic, ki prejemajo oskrbo na domu (65) ter ugotavljajo manjšo možnost okužbe v primeru oskrbe na domu (66). Navajajo tudi mnoge druge prednosti oskrbe na domu:

- večje udobje v primerjavi z bolnišnično oskrbo (66),

- nižje stroške v primerjavi z bolnišnično oskrbo (odvisno od tega, kako je oskrba na domu pod okriljem določene bolnišnice organizirana) (34, 54, 61, 63),
- večjo možnost bolnikov za vključenost v družbo (52).

Nekatere raziskave poročajo, da oskrba na domu pripomore h krajši obravnavi bolnice ali bolnika (64), druge pa jim s svojimi dognanji nasprotujejo, saj opažajo, da otroci v oskrbi na domu potrebujejo daljšo medicinsko obravnavo (54, 56).

6.5. Omejitve raziskave in predlogi za nadaljnje delo

Splošne omejitve naše raziskave so bile, da je bil naš celoten vzorec otrok z RNB sicer velik ($N = 100$), vendar moramo poudariti, da smo imeli kar 70 med seboj zelo različnih si nevroloških bolezni. Nekatere bolezni so v Sloveniji relativno pogoste (vendar po opredelitvi ravno še sodijo med RB; npr. nevrofibromatoza), druge so tako redke, da je v Sloveniji poznanih le nekaj primerov (npr. sindroma Aicardi-Goutières in Kabuki). Veliko bolezni povzroči hudo prizadetost (zlasti nekatere epileptične encefalopatije, npr. sindrom Ohtahara ali PEHO, mnoge živčno-mišične bolezni, npr. spinalna mišična atrofija, ter kromosomopatije in malformacije), so pa tudi take, ki lahko predstavljajo le blažjo oviro v bolnikovem življenju (npr. Ehlers-Danlovov sindrom ali piridoksinsko odvisna epilepsija). Nekatere se pojavljajo v kratkotrajnih obdobjih oziroma paroksizmalno (npr. hiperekpleksija, paroksizmalna nekinezigena diskinezija ali nekatere vrste epilepsije), medtem ko druge stalno obremenjujejo otroka (npr. nezmožnost hoje pri živčno-mišičnih boleznih) ali se hitro slabšajo (npr. Friedreichova ataksija). Nekateri bolniki so zaradi svoje bolezni velik del življenja preživeli v bolnišnični oskrbi ter opravili veliko preiskav, drugim je zadostoval skromnejši nabor preiskav ter preprostejša oskrba. Tudi starostna razpršenost otrok z RNB je bila velika. Heterogenost skupine je ena ključnih omejitev, zaradi katere je potrebna večja kritičnost pri sklepanju iz dobljenih rezultatov.

Pri iskanju podatkov za izračun slovenskih prevalenc RNB smo naleteli na težavo pri delu s programom Ableau, s katerim smo iskali bolnike z RNB v Sloveniji, saj so redke bolezni v klasifikaciji MKB-10 redko posebej šifrirane. Ker je iskanje bolnic in bolnikov potekalo po šifrah MKB-10, so mnoge RNB uvrščene v širše kategorije, v katerih se nahajajo tudi otroci z drugimi boleznimi, zaradi česar prevalenc mnogih RNB ni bilo možno določiti. Prav tako smo pri iskanju števila otrok z določeno RNB uspeli zajeti le tiste, ki imajo iskano RNB zabeleženo kot prvo diagnozo.

Ker gre za redke bolezni, evropske prevalenze mnogih RNB niso znane in zato primerjava s slovenskimi prevalencami ni bila mogoča.

V prihodnje priporočamo vzpostavitev podatkovne baze, ki bi natančneje beležila podatke o boleznih otrok, ter ugotavljamo, da je na področju določanja prevalenc RNB potrebno nadaljnje raziskovanje.

Za preučevanje prizadetosti oseb z RNB bi bil v prihodnje potreben večji vzorec. Naš vzorec otrok z RNB je sicer velik, a ko otroke glede na RNB razdelimo v podskupine, so te precej maloštevilčne, kar nam onemogoča postavljanje trdnih sklepov. Da bi lahko določili, katera skupina RNB ima najhitrejši in najbolj progresiven potek, bi bilo v prihodnje potrebno izbrati starostno manj razpršen vzorec. Glede na izsledke bi bilo potrebno skrbno preučiti tudi skupino bolezni epilepsije in encefalopatije, ki se je po prizadetosti najbolj približala skupini redkih nevrometabolnih bolezni.

Tudi za preučevanje kakovosti življenja bi potrebovali večji vzorec. Za nadaljnje delo in raziskovanje svetujemo, da starši vprašalnik SDQ rešujejo na enem izmed otrokovih pregledov, ko bi jim bila na voljo dodatna pojasnila in razlaga vprašalnika ali posameznih vprašanj. Predlagamo tudi, da se vprašalnik še bolje prilagodi prav otrokom z RB ter da se izbere vprašalnik, ki:

- ne bo že vnaprej predpostavljala posameznikovih oziroma posameznikovih najpomembnejših področij v življenju, ki naj bi vplivala na kakovost življenja (49, 50).
- bo prilagojen slovenskim razmeram in skupini bolnikov z RB;
- se bo nanašal tako na otroka kot na družino;
- na katerega bodo odgovarjali tako starši oziroma njihovi skrbniki kot otroci (52).

Glede nadaljnjega raziskovanja oskrbe na domu predlagamo, da se razišče možnosti vpeljave oskrbe na domu v slovenski zdravstveni sistem. Potrebno je raziskati, katere storitve oskrbe na domu so v slovenskem prostoru potrebne, v kolikšni meri so potrebna dodatna izobraževanja kadra, ki bi oskrbo na domu izvajal, ter poiskati primere dobre prakse iz tujine. Svetujemo, da se razišče tudi, katere skupine bolnikov (poleg bolnikov z RNB oziroma RB) so upravičene do oskrbe na domu in kakšno oskrbo potrebujejo.

6.6. Uporabnost raziskave in načrti za prihodnost

Z našo raziskavo smo prvi pridobili epidemiološko sliko nekaterih RNB v Sloveniji. Ugotovili smo, katere skupine RNB povzročajo najhujšo prizadetost, in tako opozorili na otroke s temi boleznimi. Ugotovitev, da si starši želijo bolnišnične oskrbe, pa je začetek raziskovanja in vzpostavljanja nove veje zdravstvenega sistema, ki ima tudi glede na literaturo mnoge prednosti.

V prihodnosti nameravamo naše rezultate za namen raziskovanja vpliva RB na vsakodnevno življenje predstaviti Evropski organizaciji za redke bolezni (Eurordis), ki bo izdala nove izsledke o RB v januarju 2017. Hkrati pa bo naša raziskava vir podatkov za podatkovno bazo RB v Sloveniji, naše rezultate pa bodo lahko uporabili tudi za obogatitev spletne strani Nacionalne kontaktne točke za RB.

7. ZAKLJUČEK

V raziskavi smo prvič dobili epidemiološke podatke o nekaterih RNB v Sloveniji, ki so primerljivi z evropskimi.

Potrdili smo hipotezo, da nevrometabolne bolezni povzročajo najvišjo stopnjo prizadetosti med vsemi RNB. Za nevrodegenerativne bolezni tega nismo uspeli dokazati zaradi premajhnega vzorca.

Zavrnilo smo hipotezo, da višja stopnja prizadetosti za otroka pomeni slabšo kakovost življenja, kar kaže na večjo kompleksnost kakovosti življenja. V Združenih državah Amerike in Veliki Britaniji so že bile narejene raziskave o vplivu RB na kakovost življenja (<https://globalgenes.org/rare-disease-impact-report/>), naša raziskava pa je prva na to temo v Sloveniji.

Potrdili smo hipotezo, da si starši želijo manj bolnišničnega zdravljenja in več oskrbe na domu.

Opravljen raziskava je predvsem začetek nečesa, kar je potrebno nadaljevati. Področje raziskovanja kakovosti življenja otrok z RB bi bilo potrebno razvijati še naprej: z večjim številom preiskovank in preiskovancev ter z drugačnim, bolj prilagojenim in skrbnejšim vprašalnikom. Glede na to, da velik odstotek vprašanih (čeprav je bilo njihovo število majhno) želi oskrbo na domu, bo potrebno več pozornosti nameniti raziskovanju, kako konkretno bi z oskrbo na domu bolnicam in bolnikom ter njihovim svojcem najbolj pomagali ter kako bi oskrbo na domu lahko vključili v obstoječ zdravstveni sistem; med drugim zbrati podatke, katere preiskave je možno opraviti od doma. Programa oskrbe na domu bi se bilo dobro lotiti v povezavi z drugimi skupinami bolnic in bolnikov, ki prav tako potrebujejo zdravljenje na domu (primer: bolnice in bolniki s trajnim zdravljenjem s kisikom, paliativno zdravljenje). Kaže se tudi potreba po večji povezanosti zdravstva in socialnih služb za pomoč pri oskrbi na domu ter izobraževanje zdravstvenih in nezdravstvenih delavk in delavcev, ki bi lahko sodelovali pri oskrbi na domu.

8. PRILOGE

8.1. Vprašalnik SDQ

8.2. Ocena etičnosti