

ISSN 2956-4441

ISSN on-line 2956-445X

REVIEW OF MEDICAL PRACTICE

VOL. XXX

NUMBER 3

2024

KWARTALNIK WYDZIAŁU MEDYCZNEGO
UCZELNI ŁAZARSKIEGO



REVIEW OF MEDICAL PRACTICE

Od 1994 / Formerly since 1994:

INTERNATIONAL REVIEW OF ALLERGOLOGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY

ORGAN WYDZIAŁU MEDYCZNEGO UCZELNI ŁAZARSKIEGO
ORGAN OF FACULTY OF MEDICINE OF THE LAZARSKI UNIVERSITY

VOL. XXX, No. 3/2024

DOI: 10.26399/rmp.v30.3.2024

RADA NAUKOWA / ADVISORY BOARD

prof. Walter Canonica, Genova, Italy
prof. Halina Car
prof. Marek Czarkowski
prof. Zbigniew Gaciong
prof. Stephen Holgate, Southampton, UK
prof. Stefan Kiesz, San Antonio, TX, USA
prof. Józef Knap
prof. Artur Mazur
prof. Anna Maria Nasierowska-Guttmejer
prof. Sergiej Nyankowski, Lwów, Ukraina
prof. Bartłomiej Piechowski-Jóźwiak, Abu Dhabi, UAE
prof. Henryk Skarżyński
prof. Marek Stańczyk
prof. Andrzej Śliwczyński
prof. Tomasz Targowski
prof. Anna Wilmowska-Pietruszyńska (przewodnicząca / chairman)
prof. Ewelina Zawadzka-Bartczak

REDAKCJA / EDITORIAL BOARD

redaktor naczelna / editor-in-chief: prof. dr hab. n. med. Anna Wilmowska-Pietruszyńska
zastępca redaktor naczelnej / deputy editor-in-chief: dr Krzysztof Czechowski
redaktor statystyczny / statistical editor: dr Krzysztof Beck
redaktor statystyczny / statistical editor: dr Joanna Beck
redaktor wydawniczy / publishing editor: Aleksandra Szudrowicz
sekretarz / secretary: Ewelina Kruczyńska

CZŁONKOWIE / MEMBERS

prof. dr hab. n. med. Jacek Pawlak: redaktor tematyczny (chirurgia) / thematic editor (surgery)
dr n. med. Marek Stopiński: redaktor tematyczny (interna) / thematic editor (intern)
dr n. med. Tomasz Szafrąński: redaktor tematyczny (psychiatria) / thematic editor (psychiatry)
prof. dr hab. n. med. Marta Szajnik: redaktor tematyczny (ginekologia) / thematic editor (gynecology)

Wydział Medyczny Uczelni Łazarskiego / Faculty of Medicine of Lazarski University
ul. Świeradowska 43
02-662 Warszawa
tel. +48 22 54 35 330

e-mail: review@lazarski.edu.pl
<https://medicalpractice.lazarski.pl/>

Czasopismo jest indeksowane w: / The journal is indexed in:

Index Copernicus (ICV 2023 – 114.89)

Google Scholar

OPEN

Bibliotece Nauki

Cyfrowej Bibliotece Narodowej Polona.

"Review of Medical Practice" jest publikowany także na platformie issuu.com.



© Copyright by Uczelnia Łazarskiego, Warszawa 2024

ISSN 2956-4441

ISSN on-line 2956-445X

Oficyna Wydawnicza Uczelni Łazarskiego

02-662 Warszawa, ul. Świeradowska 43, e-mail: wydawnictwo@lazarski.edu.pl

Spis treści / Contents

2024; Vol. XXX, No. 3

World Health Organization

World mental health report
Światowy raport o zdrowiu psychicznym 8

Światowa Organizacja Zdrowia

Światowy raport o zdrowiu psychicznym
World mental health report 22

Aleksandra Bort, Aleksandra Cichecka, Justyna Tymińska

Rola szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy
The Role of Vaccination Against Human Papillomavirus in the Prevention of Cervical Cancer 36

Marta Matławska, Iwona Stępnik, Ewelina Elert-Dobkowska, Karolina Amata Pesz, Anna Sułek

Identification of Two Novel Compound Heterozygous ALS2 Mutations in Polish Siblings
with Infantile-onset Ascending Spastic Paralysis (IAHSP)
Identyfikacja dwóch nowych mutacji w genie ALS2 w układzie heterozygotycznym złożonym
u polskiego rodzeństwa z wstępującą paraplegią spastyczną o wczesnym początku (IAHSP) 44

Kinga Filip, Grzegorz Sochań, Jakub Dudek, Kinga Bodziony, Anna Pszonka, Aleksandra Komoń, Dominika Wodziak

The Role of Physical Activity in Insulin Resistance
Rola aktywności fizycznej w insulinooporności 50

Agnieszka Wiśniowska-Szurlej, Agnieszka Sozańska, Krzysztof Czechowski, Anna Wilmowska-Pietruszyńska

Dostępność środowiska jako warunek niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym
osób z niepełnosprawnościami
Accessibility of the Environment as a Condition for Independent Living and Participation in Social Life
of People with Disabilities 58

Instructions to Authors

GENERAL POLICY

REVIEW OF MEDICAL PRACTICE (Rev. Med. Pract.) will consider for publication papers directly related to general practice in medicine after evaluation by two reviewers.

THE REVIEW WILL COMPRISE THE FOLLOWING SECTIONS:

Editorial and review articles. Contributions from experts and specialists in the field, requested by the Editors.

Original articles and research papers in medical science, as well new forms of therapy and diagnostic procedures will be published after evaluation by two independent reviewers.

Short communications. Description of clinical cases reporting exceptional results or symptoms. Maximum length 2–3 typewritten pages, double-spaced, 1 figure and 1 table will be accepted, and references limited to maximum 10 positions.

PREPARATION OF MANUSCRIPTS

Manuscripts should be word processed (Word Programme) or typewritten, double-spaced with ample margins on both sides, and pages should be numbered. First mention of tables and figures should be indicated in the right-hand margin of the text. Maximum length 15 pages.

It is also necessary to include a written consent for the publication from each of authors' department and clinic heads, as well as a Declaration of Conflict of Interest (signed by all authors) and determination of participation in the work by giving the name with: A – research concept and design, B – collection and assembly of data, C – data analysis and interpretation, D – writing the article, E – critical revision of the article, F – final approval of article.

Title page. Should contain the full title, a brief running title, full name of author(s), institutional affiliation of author(s), and name and mailing address of the author to whom all correspondence should be directed.

Summary in English and in Polish. The major points of the article should be summarized in 150-250 words, in order of their appearance in the manuscript. Material or facts not cited in the text should not be included.

Key words. Three to five key words or brief phrases should be included after the Summary for indexing purposes.

References. All references should be numbered consecutively throughout the text or numbered in alphabetical order and enclosed in parentheses. Journal abbreviations should follow the norms of Current Contents. The name(s) of authors should be followed by the complete title of the paper, abbreviated journal's title, year, volume and first and last page number. When citing an article from a book, author(s) name(s) should be followed by complete title of the paper, title of book, volume number, editor(s) name(s), name and address of the publisher, year and first and last page numbers, e.g.:

3. Dukes M.N., Holgate S.T., Pauwels R.A. et al.: Report of an international workshop on risk and safety of asthma. *Clin Exp Allergy* 1994; 24: 160-165.
4. Kay A.B., Henson P.M., Hunninghake G.W. et al.: Cellular mechanism. In: Holgate S.T., ed. *The role of inflammatory processes in airway hyperresponsiveness*. Oxford, London, Edingurgh, Boston, Melbourne: Blackwell Scientific Publications; 1989. 151-178.

Proofs. Page proofs will be sent to the author to whom all correspondence should be addressed unless otherwise specified by the authors. Proofs should be checked against the original. Authors will be charged for major alterations in the original text. Proofs not returned in time to meet publication date will either be rescheduled or published without authors' corrections, in which the Editors do not assume responsibility for any errors that might have been made in typesetting. Proofs may be returned by e-mail or fax.

Zasady publikacji

OGÓLNE ZASADY

REVIEW OF MEDICAL PRACTICE (Rev. Med. Pract.) publikuje prace z zakresu medycyny praktycznej po ocenie dwóch niezależnych recenzentów.

W CZASOPIŚMIE PUBLIKUJE SIĘ:

Artykuły redakcyjne i przeglądowe. Szczególnie oczekiwane są opracowania od ekspertów i specjalistów, w tym na zaproszenie Redaktora Naczelnego.

Prace oryginalne kliniczne i doświadczalne z zakresu nauk medycznych z uwzględnieniem nowo stosowanych terapii oraz nowych metod diagnostycznych będą publikowane po dokonanej ocenie przez dwóch niezależnych recenzentów.

Krótkie doniesienia dotyczące opisów przypadków klinicznych powinny uwzględniać wyjątkowe objawy lub wyniki prowadzonego leczenia. Objętość takich prac nie może przekraczać 3–5 stron, pisanych z podwójnym odstępem, wraz z jedną ryciną lub tabelą oraz piśmiennictwem maksymalnie do 10 pozycji.

PRZYGOTOWANIE PRACY

Manuskrypt powinien być przygotowany w programie Word, z podwójnym odstępem, marginesami i numerowanymi stronami. W tekście powinno znajdować się zaznaczenie miejsca umieszczenia tabeli lub ryciny. Łączna objętość pracy nie może przekraczać 15 stron.

Konieczne jest także dołączenie pisemnej zgody na publikację każdego z kierowników zakładów i klinik, z których pochodzą autorzy pracy, oraz oświadczenia o braku konfliktów interesów, a także określenie udziału w pracy poprzez podanie przy nazwisku określenia: A – koncepcja i projekt badań, B – gromadzenie danych, C – analiza i interpretacja danych, D – pisanie artykułu, E – krytyczna korekta artykułu, F – ostateczne zatwierdzenie artykułu.

Strona tytułowa musi zawierać tytuł pracy po polsku i po angielsku, w całości, bez stosowania skrótów, skrócony tytuł, imię i nazwisko autora (autorów), nazwę miejsca pracy autora (autorów) oraz adres do korespondencji, numer telefonu i e-mail.

Streszczenie po polsku i po angielsku powinno uwzględniać główne elementy pracy, a w pracy oryginalnej – cel pracy, materiał i metody, wyniki i wnioski.

Słowa kluczowe (3–5) należy zestawić po streszczeniu w celu indeksacji opracowania.

Piśmiennictwo powinno być zestawione w porządku cytowania lub alfabetycznie z numeracją zaznaczoną w tekście w nawiasach, np. [6]. Skróty nazw czasopism powinny być zgodne z normami Current Contents. Należy umieszczać nazwiska trzech pierwszych autorów z inicjałami imion i oznaczenie „et al.” dla pozostałych. Następnie – tytuł artykułu, nazwę czasopisma, rok, tom (numer) i strony (pierwszą i ostatnią). W przypadku cytowania materiału z monografii należy podać nazwisko i inicjały imienia autora rozdziału, tytuł rozdziału, nazwisko i imię redaktora monografii, tytuł monografii, wydawnictwo, rok, tom, strony (pierwszą i ostatnią), np.:

3. Dukes M.N., Holgate S.T., Pauwels R.A. et al.: Report of an international workshop on risk and safety of asthma. Clin Exp Allergy 1994; 24: 160-165.

4. Kay A.B., Henson P.M., Hunninghake G.W. et al.: Cellular mechanism. In: Holgate S.T., ed. The role of inflammatory processes in airway hyperresponsiveness. Oxford, London, Edingurgh, Boston, Melbourne: Blackwell Scientific Publications; 1989. 151-178.

Teksty po korekcie są kierowane na adres pierwszego autora (pocztą lub e-mailem) i powinny być odesłane w ciągu trzech dni z naniesionymi uwagami. Brak zwrotnego otrzymania korekty przyjmowany jest jako akceptacja tekstu. Redakcja zastrzega sobie prawo nanoszenia ostatecznych poprawek.

REVIEW OF
MEDICAL PRACTICE
2024; Vol. XXX, No. 3

Szanowni Państwo, drodzy Czytelnicy,

oddaję w Państwa ręce trzeci w tym roku numer XXXII tomu kwartalnika „Review of Medical Practice”. W aktualnym wydaniu prezentujemy Państwu kilka interesujących publikacji, a wśród nich m.in. opracowanie pod tytułem *Rola szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy*. Omówiono w nim rolę szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy – złośliwemu nowotworowi dotykającemu rocznie kilka tysięcy Polek. Choroba ta charakteryzuje się podstępny przebiegiem i bardzo wysoką śmiertelnością. Szczepienia przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego obok unikania powszechnych czynników ryzyka oraz wykonywania regularnych badań cytologicznych są ważnym elementem profilaktyki raka szyjki.

Kolejnym publikowanym artykułem jest *Identification of Two Novel Compound Heterozygous ALS2 Mutations in Polish Siblings with Infantile-onset Ascending Spastic Paralysis (IAHSP)* (Identyfikacja dwóch nowych mutacji w genie ALS2 w układzie heterozygotycznym złożonym u polskiego rodzeństwa z wstępującą paraplegią spastyczną o wczesnym początku (IAHSP)). Celem pracy była identyfikacja genetycznego podłoża rodzinnej, ciężkiej tetraparezy o nieznannej etiologii u 26-letniej pacjentki oraz jej młodszej siostry z objawami postępującej spastyczności. Przeprowadzone badania pozwoliły zidentyfikować dwa wcześniej nieopisane patogenne warianty w genie ALS 2 odpowiedzialne za wstępującą paraplegię spastyczną o wczesnym początku (IAHSP), dziedziczną autosomalnie recesywnie. Analiza korelacji genotyp-fenotyp pozwoliła na zróżnicowanie obrazu klinicznego choroby występującej u rodzeństwa z dwoma innymi fenotypami klinicznymi związanymi z mutacjami w genie ALS2: młodzieńczym stwardnieniem bocznym zanikowym (JALS/ALS2) oraz młodzieńczym pierwotnym stwardnieniem bocznym (JPLS). W pracy podkreślono także wpływ analizy segregacji rodzinnej wybranych wariantów dwóch innych genów (SACS i MTRFR) związanych z występowaniem recesywnych postaci paraplegii spastycznych.

Polecam Państwu również artykuł *Dostępność środowiska jako warunek niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami*. Wzrastająca na świecie liczba osób z niepełnosprawnościami powoduje konieczność tworzenia dostępnego środowiska życia z wykorzystaniem zasad projektowania uniwersalnego. Niepełnosprawność według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) jest stanem złożonym i wielowymiarowym, wynikającym z upośledzenia funkcji, ograniczenia aktywności i uczestniczenia danej osoby w życiu codziennym, zachodzących w interakcji z czynnikami środowiskowymi. Koncepcja ta została ujęta w Międzynarodowej Klasyfikacji Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia. Czynniki środowiskowe, w postaci barier lub ułatwień, mogą znacząco ograniczać lub minimalizować trudności w codziennym funkcjonowaniu oraz aktywności i uczestnictwie w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami. Ocena środowiska życia pod kątem jego dostępności oraz wdrażanie zasad projektowania uniwersalnego stanowią priorytety w budowaniu wspólnej dla wszystkich ludzi przestrzeni życia społeczno-gospodarczego.

Z poważaniem

Redaktor Naczelna

dr hab. n. med. Anna Wilmowska-Pietruszyńska, prof. UŁa

Dear Readers,

I place in your hands the third issue this year of the XXXII volume of the quarterly "Review of Medical Practice". In the current issue we present you with several interesting publications, among them a study entitled *Rola szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy* (The role of vaccination against the human papilloma virus in the prevention of cervical cancer). It discusses the role of vaccination against the human papilloma virus in preventing cervical cancer a malignant tumor affecting several thousand Polish women each year. The disease is characterized by an insidious course and a very high mortality rate. Vaccination against the human papilloma virus, in addition to avoiding common risk factors and performing regular cytological examinations, is an important element in the prevention of cervical cancer.

Another published article is *Identification of Two Novel Compound Heterozygous ALS2 Mutations in Polish Siblings with Infantile-onset Ascending Spastic Paralysis (IAHSP)*. The aim of the study was to identify the genetic basis of familial severe tetraparesis of unknown etiology in a 26-year-old female patient and her younger sister with symptoms of progressive spasticity. The study identified two previously undescribed pathogenic variants in the ALS 2 gene responsible for ascending early-onset spastic paraplegia (IAHSP), inherited autosomal recessively. The genotype-phenotype correlation analysis allowed us to differentiate the clinical picture of the sibling disease with two other clinical phenotypes associated with mutations in the ALS2 gene: juvenile amyotrophic lateral sclerosis (JALS/ALS2) and juvenile primary lateral sclerosis (JPLS). The paper also highlights the impact of family segregation analysis of selected variants in two other genes (SACS and MTRFR) associated with recessive forms of spastic paraplegia.

I also recommend to you the article *Dostępność środowiska jako warunek niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami* (Environmental Accessibility as a Condition for Independent Living and Social Participation of People with Disabilities). The increasing number of people with disabilities worldwide makes it necessary to create an accessible living environment using the principles of universal design. Disability, according to the World Health Organization (WHO), is a complex and multidimensional condition, resulting from impairment of function, limitation of activity and participation of a person in daily life, occurring in interaction with environmental factors. This concept is included in the International Classification of Functioning, Disability and Health. Environmental factors, in the form of barriers or facilitators, can significantly reduce or minimize difficulties in daily functioning and activity and participation in society for people with disabilities. Assessing the living environment for accessibility and implementing the principles of universal design are priorities in building a common space of social and economic life for all people.

Sincerely

Editor-in-Chief

Anna Wilmowska-Pietruszyńska, Ph.D., Prof. UŁa



World mental health report

Transforming mental health for all

Copyright is a bundle of rights, such as the right to copy and the right to distribute, which are divisible and may be held by different parties. A licensor without all the rights should list those they have. For instance, a licensor who holds the performance rights to a recording of a song, but not the rights in the composition, should say so. Licensors should attempt to alert users of any rights held by others that may impact their ability to reuse the work.



5

Foundations for change

FRAMEWORKS
KNOWLEDGE AND COMMITMENT
FINANCE
COMPETENCIES

Chapter summary

In this chapter we explore foundations for change towards improved mental health. We focus on four particular components required to secure well-functioning mental health systems and services: effective policy and planning frameworks; public and political knowledge and commitment; sufficient finance and resources, and widespread competencies for mental health care. This chapter also highlights the growing role of digital technologies in strengthening mental health systems and services.



Key messages from this chapter are:

- Key targets for transformation include: plans and policies; leadership and governance; information systems and research; finance; public awareness; and competencies in mental health care.
- Global instruments, ranging from joint action plans to legally binding conventions, are critical to guide action on mental health and provide an enabling context for transformation.
- Three types of political commitment – expressed, institutional and budgetary – are needed to drive the mental health agenda forward and effect meaningful change.
- People with lived experience are important agents of change to improve public awareness of mental health and acceptance of people with mental health conditions.
- Including psychosocial interventions and psychotropic medicines in UHC packages of essential services and financial protection schemes is vital to close the mental health care gap.
- All countries need to expand their specialist workforce and build mental health care competencies among general health care and community providers as well as individuals in the community.
- Digital technologies can strengthen mental health systems by providing tools to inform and educate the public, train and support health care workers, deliver remote care, and enable self-help.

Chapter 4 *Benefits of change* provided the case for transforming mental health systems, highlighting the potential benefits to be gained. Pockets of progress achieved over the past decade prove that change is possible. The *Comprehensive mental health action plan 2013–2030* provides a roadmap for action by all stakeholders.

In many ways, transforming mental health is about system strengthening: ensuring that each of the core components of a mental health system are fit for purpose. A well-functioning mental health system is built on having trained and motivated mental health workers, well-functioning

information systems, and a reliable supply of medical products and technologies, backed by adequate funding, strong leadership and evidence-based plans and policies (229).

Strengthening mental health systems provides the foundations for change. It enables reorganization and scaling up of services and supports. In the sections that follow, we consider what it will take to secure four key foundations for change: effective policy and information frameworks, public and political understanding and commitment, sufficient finance and resources, and widespread competencies for mental health care.

5.1 Frameworks for policy and practice

National and international policy frameworks are used to set out countries' principles, values and objectives for mental health; and they serve to help transformation.

5.1.1 International frameworks

Various international frameworks – ranging from joint agendas and action plans to political declarations and legally binding conventions – have been developed and are being used to guide action on mental health. These include regional frameworks such as: *Scaling up mental health care: a framework for action*, which was adopted by the 68th Regional Committee for the Eastern Mediterranean in 2015; the *2021–2025 European Framework for Action on Mental Health*, adopted by the 71st Regional Committee for Europe in 2021; and forthcoming frameworks by WHO's African Region, WHO's Western Pacific Region and WHO's Region for the Americas.

International frameworks also include global instruments, such as the *Comprehensive mental health action plan 2013–2030*, which provides a roadmap to transforming mental health globally and is central to WHO's work (3). Updated in 2019, this plan is structured around four key objectives (see Chapter 1 Introduction). It outlines actions for Member States, WHO and partners and sets out diverse options for how such actions could be implemented. Delivering on the action plan targets would go a considerable way towards improving mental health worldwide.

Delivering on the Comprehensive mental health action plan 2013–2030 would go a considerable way towards improving global mental health.

Another key global framework is the CRPD, which came into force in 2008. Ratified by 182 countries, the CRPD is a legally binding convention to promote, protect and ensure the full and equal enjoyment of all human

TOOL

BOX 5.1

International instruments for human rights

Human rights instruments adopted by UN Member States with relevance to the rights to mental health and the rights of people with mental health conditions include:

- Universal Declaration on Human Rights (1948);
- International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights (1966);
- International Covenant on Civil and Political Rights (1966);
- Convention on the Elimination of All Forms of Discrimination against Women (1979);
- Protection of Prisoners and Detainees against Torture and other Cruel, Inhuman or Degrading Treatment or Punishment (1982);
- Convention against Torture and other Cruel, Inhuman or Degrading Treatment or Punishment (1987);
- Convention on the Rights of the Child (1989);
- ILO Indigenous and Tribal Peoples Convention (1989);
- United Nations Rules for the Protection of Juveniles Deprived of their Liberty (1990);
- The United Nations Principles of Older Persons (1991);
- Declaration on the Elimination of Violence against Women (1993); and
- Convention on the Rights of Persons with Disabilities (2006).

Source: OHCHR, 2021 (230).



rights for people with disabilities, including psychosocial disabilities (see [section 4.2 Promoting and protecting human rights](#)).

Various other global human rights instruments also promote the rights of people with mental health conditions, both directly and indirectly (see [Box 5.1 International instruments for human rights](#)). Together, these international instruments provide powerful tools for legal and social advocacy to transform mental health.

The 2030 Agenda for Sustainable Development, and its 17 SDGs, is another important global framework for mental health ([231](#)). SDG3 focuses specifically on health and includes target 3.4 to reduce by one third premature mortality from NCDs through prevention and treatment, and to promote mental health and well-being. Suicide mortality rate is an indicator for this target (indicator 3.4.2).

A major implication of SDG3 for mental health policy and practice is a requirement for a strong public health approach to the needs of those with mental health conditions. But, as detailed by the Lancet Commission on Global Mental Health and Sustainable Development, the SDGs provide a broader framework for transforming mental health because many other SDGs explicitly address the social and structural determinants of mental health (see [section 4.3 Enabling social and economic development](#)) ([15](#)).

Just as the links between development priorities and mental health are increasingly acknowledged, so too are the links between mental health and other health priorities. In 2018 UN heads of state and governments signed a political declaration on the prevention and control of NCDs (covering cardiovascular diseases, diabetes, cancer and chronic respiratory diseases) that acknowledges the bidirectional links between these NCDs and mental health conditions ([232](#)). Accordingly, it provides a

new level of political commitment to also prioritize mental health when implementing the NCD agenda. It also provides new impetus to manage mental health conditions alongside NCDs, both within primary health care and within specific NCD programmes (see [section 7.2 Mental health integrated in health services](#)).

Universal health coverage (UHC) for mental health

UHC means that everyone everywhere can get the health care they need without suffering financial hardship. Achieving UHC by 2030 is one of the SDGs. Importantly, UHC does not mean free access to every possible health service for every person. Every country has a different path to achieving UHC and deciding what to cover, based on their people's needs and the resources at hand. UHC does however emphasize the importance of access to health services and information as a basic human right.

In 2019, the UN General Assembly made specific mention of “people with mental health problems” in its resolution on UHC ([233](#)). That same year, with the launch of the WHO Special Initiative for Mental Health, WHO firmly embedded mental health into its own strategic efforts to expand UHC (see [Box 5.2 WHO Special Initiative for Mental Health](#)).

Embedding mental health in UHC is critical to close the huge mental health care gap that exists in many countries.

Embedding mental health in UHC is critical to close the huge mental health care gap that exists in many countries. And it is a fundamental step on the road to mental health reform. In practice, it comprises activities to include mental health needs in parity with physical health needs in all plans and processes developed to achieve UHC.

CASE STUDY

BOX 5.2

WHO Special Initiative for Mental Health

In 2019, the WHO Special Initiative for Mental Health was established to accelerate access to mental health services through UHC. The goal is to ensure 100 million more people have access to quality and affordable mental health care.

The initiative will initially be implemented in 12 countries to demonstrate what is possible. Eight countries have already been selected: Bangladesh, Ghana, Jordan, Nepal, Paraguay, Philippines, Ukraine and Zimbabwe. In each country, the Special Initiative will be anchored in two broad types of strategic action:

- advancing mental health policies, advocacy and human rights; and
- scaling up interventions and services across community-based, general health and specialist settings.

Source: WHO, 2021 (234).

Importantly, the initiative takes a case-by-case approach to embedding mental health in UHC and mental health reform, using detailed country assessments and consultations to develop a plan that builds on existing strengths and responds to national priorities so that support can be targeted where it is needed most. Ministries of Health are supported to lead national-level transformation with emphasis on scaling up services to districts and regions. In this way, the initiative hopes to secure sustainable scale up.

Priorities across several countries focus on the building blocks for health system strengthening, for example governance, access to services and information systems. Some countries, such as Paraguay, are also focusing their efforts on the mental health aspects of COVID-19 recovery.

This means including both social and psychological interventions, as well as basic medicines, for mental health conditions in UHC basic packages of essential services and financial protection schemes (see [section 5.1.3 Evidence to inform policy and practice](#)). It means ensuring that mental health care is available and accessible through a broad range of health and social care services, including primary health care (235). And it means expanding training throughout the health care system to ensure staff are competent to deal with mental health conditions.

5.1.2 National policy and legislative frameworks

Global frameworks are important and useful in directing efforts to improve mental health. But ultimately it is national policies, plans and laws that shape local action on mental health and enable change. At this level, governments have the lead responsibility to develop and implement frameworks to meet all the mental health needs in their country, to protect the rights of those with mental health conditions, and to promote the mental health and well-being of all.

According to WHO's *Mental health atlas 2020*, the number of countries with established policies, plans and laws in place for mental health is steadily growing (see [section 3.3.2 The governance gap](#)) (5). These are important to articulate clear objectives for mental health and to direct practice and implementation.

Mental health legislation that complies with international human rights instruments, whether independent or integrated into other laws, is specifically needed to protect and promote human rights, for example by establishing legal and oversight mechanisms and enabling the development of accessible health and social services in the community.

Human rights-oriented laws and policies are needed to guide transformation in mental health, including shifting from institutional to community-based services. They protect against discrimination and abuse. They emphasize the importance of liberty and enable dedicated community-based mental health services – such as community mental health centres or mental health teams – to be developed and to function, so that those with mental health conditions can avoid hospitalization in custodial institutions. And they can help ensure mental health is included within primary care and other priority health programmes and partnerships, for example for HIV/AIDS, women's health, children and adolescent health, communicable and noncommunicable diseases.

Given the multisectoral nature of mental health determinants, and the importance of mental health programmes in areas such as education, employment, disability, the judicial system, human rights protection, social protection, poverty reduction and development it is essential that laws and policies aimed at improved mental health should be developed beyond the health sector. This includes, for example, developing legislation to protect children from abuse or to protect workers' rights to mental health.

In all cases, identifying and involving stakeholders in the development of mental health laws and policies is important to ensure they are fit for purpose.

Detailed plans of how laws and policies will be implemented are vital. This means:

- establishing timeframes for developing and delivering specific elements of the law and policy;
- allocating budgets;
- estimating human resource needs (both specialist and non-specialist) and making a plan for how these will be trained and placed;
- identifying all activities that need to be done and establishing clear roles and responsibilities for each one; and
- establishing how monitoring and evaluation will be done to assess progress and performance (including on rights compliance) and to enable continuous improvement.

WHO suggests setting up a functional mental health unit or coordination mechanism in the ministry of health, with an allocated budget and responsibility for strategic planning (including situational analysis, needs assessment and inter-ministerial and multi-sectoral coordination and collaboration) to help ensure the development and implementation of effective national policy and legal frameworks (3).

5.1.3 Evidence to inform policy and practice

Relevant and reliable information and research are needed to ensure that transformative policies, plans and evaluations for mental health reform are informed by evidence.

Making a case for investing in mental health relies in part on having evidence that mental health conditions are prevalent and pose a serious threat to public health (see [Box 5.3 WHO World Mental Health Surveys](#)). Putting evidence into context is

particularly important. National and local data on the impact of mental health conditions on health, education, employment, welfare and other sectors, and the effectiveness of community-based care can help place the case for investment within relevant political contexts that drive policy-makers to act (see section 4.3.2 Economic benefits) (236). In Belize, for example, evidence on the specific problems in the national mental health system, and on the effective strategies available for overcoming them, was a key factor in persuading policy-makers and donors to back a radical reform of mental health services in the country over 20 years (237).

In addition to robust data on the prevalence and impact of mental health conditions, evidence that there are effective solutions is essential to counter misconceptions that investing in mental health is not worthwhile.

The UHC Compendium

In every area of health, but perhaps especially in mental health – where resources are usually scarce – it is essential that every intervention is backed by evidence, grounded in analyses of carefully chosen and collected routine data, and sensitive to cultural contexts and local conditions.

TOOL

BOX 5.3

WHO World Mental Health Surveys

For more than 20 years, WHO World Mental Health Surveys Initiative has coordinated and carried out rigorous general population epidemiologic surveys to provide information on the global prevalence, burden and unmet need for treatment of mental disorders; and to support policy decisions.

The initiative operates in 29 countries that, when combined, represent all regions of the world and include a total sample size of more than 160 000. All surveys use a common methodology that includes a WHO structured diagnostic interview to assess conditions and treatment, consistent interviewer

training and procedures, and standard quality control protocols.

The World Mental Health Surveys have been variously used to estimate the prevalence of mental disorders, evaluate risk factors, study patterns of and barriers to service use, and validate estimates of disease burden. Together, they have been crucial in establishing that mental disorders are very common around the world. In almost all cases, they have given countries their first ever national representative data on the epidemiology of mental disorders.

Sources: Harvard University, 2021 (238); Demyttenaere et al, 2004 (239); Kessler et al, 2007 (240).

WHO guidelines and recommendations identify a range of interventions for managing mental health conditions, whose efficacy and appropriateness has been established through systematic reviews of the best available evidence and consideration of values, preferences, and feasibility issues from an international perspective (241).

- **Psychosocial interventions** involve interpersonal or informational activities, techniques, or strategies to improve health functioning and well-being (242). For mental health, these include psychoeducation, stress management (including relaxation training and mindfulness), emotional or practical social support (including psychological first aid), and various other social and rehabilitative activities, including peer support and supported employment and housing (203). These also include psychological treatments such as behavioural activation, problem-solving therapy, cognitive behavioural therapy (CBT), interpersonal therapy (IPT) and eye movement desensitization and reprocessing (EMDR).
- **Psychotropic medicines** can, where appropriate, be used to reduce the symptoms of priority mental health conditions and improve functioning. Psychotropic medicines on the *WHO model list of essential medicines* include medicines for psychosis, bipolar disorder, anxiety disorders, depression and obsessive-compulsive disorder (243).

Based on extensive reviews of research, WHO has compiled the UHC Compendium to help countries decide what to include in UHC service packages. This global repository includes more than 3 500 evidence-based interventions across all areas of health, including more than 200 health actions for mental health conditions (179).

Mental health actions listed in the compendium address the spectrum of promotive, preventive, diagnostic, curative, and rehabilitative interventions. They are largely based on the

mhGAP Evidence Resource Centre, which contains the background material, process documents, and the evidence profiles and recommendations for WHO guidelines for mental, neurological, and substance use disorders (159). Most of the clinical interventions listed in the compendium are included in the widely used mhGAP Intervention Guide (mhGAP-IG) for non-specialized health care settings (see Box 5.4 mhGAP Intervention Guide: eight steps in clinical practice).

For many people living with mental health conditions, being able to choose and access psychological treatment and other psychosocial support is essential.

Importantly, clinical recommendations listed in the UHC Compendium and in the mhGAP-IG include a mix of psychosocial and pharmacological interventions. Too often, discussions on mental health in UHC coverage packages focus exclusively on medicines. But for many people living with mental health conditions, being able to also choose and access psychological treatment and other psychosocial support is essential.

For each intervention and health action listed in the UHC Compendium, information is given on relevant health programmes, life-course stage and SDG goals.

Many of the mental health interventions in the compendium are not only effective but also cost-effective and are on the *WHO menu of cost-effective interventions for mental health* (see section 4.3.2 Economic benefits) (222).

In practice, the choice of intervention and how it is implemented should be based on the type of mental health problem being experienced and, in the case of children and adolescents, on the developmental stage of the person experiencing it. And even though mental health

TOOL

BOX 5.4

mhGAP Intervention Guide: eight steps in clinical practice

Priority mental, neurological and substance use conditions currently targeted by WHO's mhGAP are: depression, psychosis (including schizophrenia and bipolar disorder), epilepsy, dementia, disorders due to alcohol or drug use, child and adolescent mental and behavioural disorders and conditions related to stress (for example, PTSD) as well as self-harm/suicide. For each of these, WHO has developed (and continues to update) management recommendations using the well-established Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation (GRADE) method. The recommendations cover both psychosocial and pharmacological interventions.

The mhGAP Intervention Guide (mhGAP-IG) turns these evidence-based guidelines into simple clinical protocols that can support decision making on the ground in non-specialized health care settings. Additionally, a broader programme of action builds partnerships across all stakeholders to adapt and adopt the protocols at scale.

The mhGAP-IG describes the essentials of mental health clinical practice, including assessing the person's physical health and assessing and managing mental, neurological and substance use disorders. In particular, it identifies eight steps in clinical practice.

1. Develop a treatment plan in collaboration with the person and their carer.
2. Always offer psychosocial interventions for the person and their carers.
3. Use pharmacological interventions when indicated.
4. Refer to a specialist or hospital when indicated and available.
5. Ensure that an appropriate plan for follow up is in place.
6. Work with carers and families to support the person.
7. Foster strong links with employment, education, social services and other relevant sectors.
8. Modify treatment plans for special populations, including children and adolescents, women who are pregnant or breast-feeding and older adults.

Sources: Dua, 2011 (241); WHO, 2016 (244).



conditions exist on a continuum (see [section 2.1.2 Mental health exists on a continuum](#)), health care providers need a diagnostic framework to clinically assess, treat and ensure payment for the care of mental health conditions.

International Classification of Diseases, 11th Revision (ICD-11)

Using medical nosology is important to ensure that mental health is included in health statistics and in health services planning and implementation. For example, if a country is developing a UHC basic package of services, it must be able to list clearly defined mental health conditions to decide what intervention to include for what condition. And in many countries, both public and private health insurance providers usually require a diagnosis before covering the costs.

WHO's ICD-11 is the gold-standard global tool for coding diseases, causes of death, injuries and health conditions, informed by an extensive review of the evidence (245). It includes a fully revised chapter on mental, behavioural and neurodevelopmental disorders that has been designed to make mental health diagnoses more accessible, also in non-specialist settings (246).

Unlike most other diagnostic systems in mental health, this ICD-11 chapter is especially designed to ensure it is clinically useful and globally applicable, in addition to being valid and reliable (247).

Mental health information systems

Health management information systems, including those for mental health, provide valuable data on needs, services use and resource demands. These can be used to track trends and clusters of cases, identify at-risk groups and measure mental health outputs and outcomes (including coverage). They can also

be vital to inform service provision, resource deployment and management guidelines (248).

For mental health information systems to be useful in informing policy and planning and improving mental health outcomes:

- the indicators must be relevant and feasible to collect;
- the data must be regularly reviewed and used to identify trends; and
- the health system must allow for practical changes to be made on the basis of data collected.

Where these conditions are manifest, health information systems can enable decision-making in all aspects of the health system and ensure the delivery of equitable, effective, efficient and good quality interventions.

But despite an appetite for using information systems to support decision-making around service planning, this rarely happens in LMICs (see [Box 5.5 Mental health management information systems in LMICs](#)) (249).

ICD-11 is designed to ensure it is valid, clinically useful and globally applicable.

The *Comprehensive mental health action plan 2013–2030* commits countries to strengthen their surveillance systems for monitoring mental health, self-harm and suicide. It suggests that countries disaggregate data by facility, sex, age, disability, method and other relevant variables; and that they use these data to inform plans, budgets and programmes.

CASE STUDY

BOX 5.5

Mental health management information systems in LMICs

A survey of mental health management information systems in six African and Asian countries (Ethiopia, India, Nepal, Nigeria, South Africa and Uganda) found that all countries collected some mental health indicators through their routine health management information system, but that these data were limited in scope and variable in their categorization of mental health conditions.

In general, the information systems surveyed focused on reporting mental health diagnoses rather than providing system level indicators on quality and use of services. Where data on mental health were

collected and reported they took too long to reach policy-makers to be able to influence decisions.

Introducing a separate mental health information system is unrealistic and undesirable in many LMICs where mental health is still largely neglected and resources remain in short supply. But routine information systems can be strengthened to deliver better quality mental health data. For example by providing better support and training in mental health information management, including selecting relevant standardized indicators for mental health.

Source: Upadhaya et al, 2016 (250).

Research for mental health

In addition to robust information systems, evidence-based mental health policies and services also require locally relevant research that is timely, relevant, reliable, well-designed and conducted, accessible and innovative.

Various initiatives have established research priorities for mental health at a global level. For example, the 2011 Grand Challenges in Global Mental Health, which established 25 research priorities for mental health involved researchers, advocates, programme implementers and clinicians from more than 60 countries and was instrumental in directing substantial research funding for mental health (251).

Global prioritization initiatives for mental health research such as the Grand Challenges highlight the importance of research aimed at finding better interventions, methods of care or even cures for mental health conditions. But they also identify other areas of importance, including research on: the determinants of mental health; the prevalence and global burden of mental health conditions; the feasibility and affordability of interventions; and the effectiveness and appropriateness of different interventions in different contexts.

At a national level, the *Comprehensive mental health action plan 2013–2030* emphasizes the importance of developing a prioritized and funded research agenda that is based on consultation and cooperation with all stakeholders and sectors; and that includes robust mechanisms for translating knowledge into practice.

Of course, not all research is done to specifically inform a given policy or with the intention of being directly applied in practice. And it is often the accumulation and replication of data that eventually gets adapted and adopted into policy or into clinical guidelines or recommendations, rather than a single piece of research. Notwithstanding, where research starts with the intention of practical application, there is much that researchers can do to support the translation of knowledge into practice and guide mental health transformation.

They can, for example, ensure that their research reflects local and national realities. Data collected for the *Mental health atlas 2020* shows that less than 5% of health research outputs globally focused on mental health; and most of that was concentrated in high-income countries (see [section 3.3.1 The data gap](#)). Addressing global research imbalances and helping to close the data gap is important to ensure LMICs have the information they need to identify and target their own mental health needs and priorities. That means conducting clinical research in LMICs and ensuring a central role for LMIC researchers in designing and managing the research. It also means paying greater attention

to mental health systems research, rather than basic or clinical research, to better understand how to transform services so they meet the mental health needs of all those who need care (252).

Researchers can do much more to involve people with lived experience in research design and delivery. People with lived experience and their organizations can facilitate global networks for research collaboration. They can help design and carry out culturally-validated research. And they can help evaluate services to ensure research is credible and genuinely useful to service users and carers (253).

Ensuring that mental health research evidence can be put to use – including by policy-makers, managers, clinicians and mental health planners – is essential (254). Planning research collaboratively with stakeholders, sharing regular updates and findings, assessing potential implications and jointly considering how to use evidence as it emerges, holds enormous potential for translating knowledge into practice, including by conducting implementation science.



Światowy raport o zdrowiu psychicznym

**Powszechny dostęp
do zdrowia psychicznego**

World mental health report: transforming mental health for all. © Światowa Organizacja Zdrowia 2022. Niektóre prawa zastrzeżone. Ta praca jest dostępna na licencji Creative Commons-Uznanie autorstwa-Użycie niekomercyjne-licencja IGO 3.0 (CC BY-NC-SA 3.0 IGO; <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo>). „Tłumaczenie to nie zostało stworzone przez Światową Organizację Zdrowia (WHO). WHO nie ponosi odpowiedzialności za treść lub dokładność tego tłumaczenia. Oryginalna wersja angielska jest wersją wiążącą i autentyczną”. Zarówno tekst oryginalny, jak również tłumaczenie na język polski uległo zmianie redakcyjnej poprzez pominięcie treści niestanowiących merytorycznej części raportu. Tekst źródłowy oryginalny ISBN 978-92-4-004933-8 (electronic version) HYPERLINK “<https://www.who.int/publications/i/item/9789240049338%65b>” <https://www.who.int/publications/i/item/9789240049338> [dostęp na dzień 27.09.2022 r.] Światowa Organizacja Zdrowia.



5

Podstawy do wprowadzenia zmian

RAMY
WIEDZA i ZAANGAŻOWANIE
FINANSE
KOMPETENCJE

Podsumowanie rozdziału

W tym rozdziale badamy podstawy do wprowadzenia zmian w mających na celu poprawę zdrowia psychicznego. Skupiamy się na czterech konkretnych elementach niezbędnych do zapewnienia dobrze funkcjonujących systemów i usług związanych ze zdrowiem psychicznym: skutecznych ramach politycznych i ramach planowania; wiedzy i zaangażowaniu społecznym i politycznym; wystarczających finansach i zasobach; oraz powszechnych kompetencjach w zakresie opieki nad zdrowiem psychicznym. W rozdziale tym podkreślamy również rosnącą rolę technologii cyfrowych we wzmacnianiu systemów i usług związanych ze zdrowiem psychicznym.



Najważniejsze informacje zawarte w tym rozdziale:

- Do kluczowych celów transformacji należą: plany i strategie; przywództwo i zarządzanie; systemy informacyjne i badania; finanse; świadomość społeczna; oraz kompetencje w zakresie opieki w zakresie zdrowia psychicznego.
- Światowe instrumenty – od wspólnych planów działania po wiążące prawnie konwencje – mają zasadnicze znaczenie dla kierowania działaniami w zakresie zdrowia psychicznego i zapewnienia kontekstu sprzyjającego transformacji.
- Potrzebne są trzy rodzaje zaangażowania politycznego – wyrażane, instytucjonalne i budżetowe – aby umożliwić realizację programu zdrowia psychicznego i wprowadzić znaczące zmiany.
- Osoby z doświadczeniem życiowym są ważnymi inicjatorami zmian, wpływającymi na zwiększenie świadomości społecznej na temat zdrowia psychicznego i akceptacji osób z zaburzeniami psychicznymi.
- Uwzględnienie interwencji psychospołecznych i leków psychotropowych w pakietach powszechnych ubezpieczeń zdrowotnych obejmujących niezbędne świadczenia i systemy ochrony finansowej ma zasadnicze znaczenie dla wypełnienia luk w opiece nad zdrowiem psychicznym.
- Wszystkie kraje muszą zwiększyć liczbę wyspecjalizowanych pracowników i budować kompetencje w zakresie opieki nad zdrowiem psychicznym wśród świadczeniodawców podstawowej opieki zdrowotnej i świadczeniodawców społecznych, a także poszczególnych członków w społeczeństwie.
- Technologie cyfrowe mogą wzmocnić systemy zdrowia psychicznego poprzez zapewnienie narzędzi informowania i edukowania społeczeństwa, szkolenia i wspierania pracowników opieki zdrowotnej, teleopieki oraz umożliwienia samopomocy.

W rozdziale 4 Korzyści ze zmian przedstawiono argumenty przemawiające za transformacją systemów zdrowia psychicznego oraz podkreślono potencjalne korzyści powiązane z takim procesem. Postępy – nawet niewielkie – osiągnięte w ciągu ostatniej dekady stanowią dowód na to, że zmiana jest możliwa. W *Kompleksowym planie działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2013–2030* przedstawiono plan działania dla wszystkich zainteresowanych stron.

Pod wieloma względami transformacja systemu zdrowia psychicznego polega na wzmocnieniu tego systemu: dopilnowaniu, aby każdy z jego podstawowych elementów spełniał swoje zadanie. Podstawą dobrze funkcjonującego systemu zdrowia psychicznego są wyszkoleni i zmotywowani pracownicy w zakresie

zdrowia psychicznego, sprawnie działające systemy informacyjne oraz niezawodne dostawy produktów i technologii medycznych przy wsparciu w postaci odpowiedniego finansowania, silnego przywództwa oraz planów i strategii opartych na dowodach (229).

Wzmocnienie systemu zdrowia psychicznego stanowi podstawę do zmian. Umożliwia ono reorganizację i zwiększanie skali usług oraz wsparcia. W kolejnych sekcjach rozważamy potrzeby zapewnienia czterech kluczowych podstaw do wprowadzenia zmian: skuteczne ramy polityczne i informacyjne; zrozumienie i zaangażowanie społeczne i polityczne; wystarczające finanse i zasoby; oraz powszechne kompetencje w zakresie opieki nad zdrowiem psychicznym.

5.1 Ramy działań politycznych i praktycznych

Krajowe i międzynarodowe ramy działań politycznych są wykorzystywane do określania zasad, wartości i celów poszczególnych krajów w zakresie zdrowia psychicznego. Są one również pomocne przy procesie transformacji.

5.1.1 Ramy międzynarodowe

Na potrzeby kierowania działaniami w zakresie zdrowia psychicznego opracowano i wykorzystuje się zróżnicowane ramy międzynarodowe – od wspólnych programów i planów działania po deklaracje polityczne i wiążące prawnie konwencje. Obejmują one ramy regionalne, takie jak: *Zwiększenie opieki w zakresie zdrowia psychicznego: ramy działania*, które zostały przyjęte w 2015 r. podczas 68. posiedzenia Komitetu Regionalnego dla Wschodniego Regionu Morza Śródziemnego; *Europejskie ramy działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2021–2025*, przyjęte w 2021 r. podczas 71. posiedzenia Komitetu Regionalnego dla Europy; oraz przyszłe ramy Regionu Afrykańskiego WHO, Regionu Zachodniego Pacyfiku WHO i Regionu Ameryk WHO.

Międzynarodowe ramy obejmują również globalne instrumenty, takie jak *Kompleksowy plan działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2013–2030*, który

stanowi plan działania w celu transformacji systemu zdrowia psychicznego na całym świecie i ma zasadnicze znaczenie dla działań WHO (3). Ten zaktualizowany w 2019 r. plan opiera się na czterech kluczowych celach (zob. rozdz. 1: Wprowadzenie). Nakreślono w nim działania dla państw członkowskich, WHO i partnerów oraz przedstawiono różne opcje wdrożenia takich działań. Realizacja celów planu działania w znacznym stopniu przyczyniłaby się do poprawy zdrowia psychicznego na całym świecie.

Realizacja Kompleksowego planu działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2013–2030 przyczyniłaby się w znacznym stopniu do poprawy zdrowia psychicznego na świecie.

Kolejnym instrumentem zapewniającym globalne ramy prawne jest *Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych*, która weszła w życie w 2008 r. Została ona ratyfikowana przez 182 kraje i jest prawnie wiążącą konwencją mającą na celu promowanie, ochronę i zapewnienie pełnego i równego korzystania z wszystkich praw człowieka w odniesieniu do osób niepełnosprawnych, w tym osób z niepełnosprawnościami psychospołecznymi (zob. sekcja 4.2 Promocja i ochrona praw człowieka).

NARZĘDZIE

RAMKA 5.1

Międzynarodowe instrumenty dotyczące praw człowieka

Do instrumentów dotyczących praw człowieka, które zostały przyjęte przez państwa członkowskie ONZ i mają znaczenie dla prawa do zdrowia psychicznego i praw osób z zaburzeniami psychicznymi, należą:

- Powszechna Deklaracja Praw Człowieka (1948 r.);
- Międzynarodowy pakt praw gospodarczych, społecznych i kulturalnych (1966 r.);
- Międzynarodowy pakt praw obywatelskich i politycznych (1966 r.);
- Konwencja w sprawie likwidacji wszelkich form dyskryminacji kobiet (1979 r.);
- Ochrona więźniów i osób aresztowanych przed torturami oraz innym okrutnym, nieludzkim lub poniżającym traktowaniem albo karaniem (1982 r.);
- Konwencja w sprawie zakazu stosowania tortur oraz innego okrutnego, nieludzkiego lub poniżającego traktowania albo karania (1987 r.);
- Konwencja o prawach dziecka (1989 r.);
- Konwencja MOP dotycząca ludności tubylczej i plemiennej (1989 r.);
- Reguły Narodów Zjednoczonych w dziedzinie ochrony osób nieletnich pozbawionych wolności (1990 r.);
- Zasady działania ONZ na rzecz osób starszych (1991 r.);
- Deklaracja o likwidacji przemocy wobec kobiet (1993 r.);
- Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych (2006 r.).

Źródło: OHCHR, 2021 (230).



Prawa osób z zaburzeniami psychicznymi propaguje się – bezpośrednio i pośrednio – również w ramach szeregu innych globalnych instrumentów dotyczących praw człowieka (zob. ramka 5.1 Międzynarodowe instrumenty dotyczące praw człowieka). Łącznie wszystkie te międzynarodowe instrumenty zapewniają potężne narzędzia do rzecznictwa w kwestiach prawnych i społecznych w celu transformacji systemu zdrowia psychicznego.

Kolejne istotne globalne ramy dotyczące zdrowia psychicznego zapewniono w *Agendzie na rzecz zrównoważonego rozwoju 2030* i jej 17 celach zrównoważonego rozwoju (231). Na kwestii zdrowia skoncentrowano się przede wszystkim w ramach celu 3. Obejmuje on cel 3.4 obniżenia o jedną trzecią przedwczesnej umieralności z powodu chorób niezakaźnych poprzez zapobieganie i leczenie oraz promowanie zdrowia psychicznego i dobrostanu. Wskaźnikiem dla tego celu jest wskaźnik umieralności z powodu samobójstw (wskaźnik 3.4.2).

Głównym zagadnieniem dla polityki i praktyki w zakresie zdrowia psychicznego w ramach celu 3 zrównoważonego rozwoju jest wymóg zdecydowanego podejścia do zdrowia publicznego w kontekście potrzeb osób z zaburzeniami psychicznymi. Jak jednak wskazała powołana w ramach czasopisma „Lancet” komisja na rzecz zdrowia psychicznego i zrównoważonego rozwoju na świecie (*Lancet Commission on Global Mental Health and Sustainable Development*), cele zrównoważonego rozwoju zapewniają szersze ramy dla potrzeb transformacji systemu zdrowia psychicznego, ponieważ wiele innych celów zrównoważonego rozwoju wyraźnie odnosi się do społecznych i strukturalnych uwarunkowań zdrowia psychicznego (zob. sekcja 4.3 Umożliwianie rozwoju społecznego i gospodarczego) (15).

Tak jak w coraz większym stopniu uznaje się powiązania między priorytetami rozwojowymi a zdrowiem psychicznym, tak samo istnieją powiązania między zdrowiem psychicznym a innymi priorytetami zdrowotnymi. W 2018 r. szefowie państw i rządów ONZ podpisali deklarację polityczną w sprawie kontroli chorób niezakaźnych i zapobiegania tym chorobom (obejmującym choroby układu krążenia, cukrzycę, raka i przewlekłe choroby układu oddechowego), w której uznano dwukierunkowe powiązania między tymi chorobami niezakaźnymi a zaburzeniami psychicznymi (232). W dokumencie tym zapewniono

zatem nowy poziom politycznego zaangażowania w priorytetowe traktowanie zdrowia psychicznego przy wdrażaniu programu działań dotyczących chorób niezakaźnych. Deklaracja ta stanowi również nowy impuls do leczenia zaburzeń psychicznych wraz z chorobami niezakaźnymi – zarówno w ramach podstawowej opieki zdrowotnej, jak i w ramach konkretnych programów dotyczących chorób niezakaźnych (zob. sekcja 7.2 Zintegrowanie świadczeń w zakresie zdrowia psychicznego z ogólnymi świadczeniami zdrowotnymi).

Powszechne ubezpieczenie zdrowotne w zakresie zdrowia psychicznego

Powszechne ubezpieczenie zdrowotne oznacza, że każdy w dowolnym miejscu może uzyskać potrzebną opiekę zdrowotną bez ponoszenia kosztów finansowych. Osiągnięcie powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego do 2030 r. jest jednym z celów zrównoważonego rozwoju. Co istotne, powszechne ubezpieczenie zdrowotne nie oznacza bezpłatnego dostępu do wszystkich możliwych usług zdrowotnych dla każdej osoby. Każdy kraj wybiera własną strategię, jeżeli chodzi o wprowadzenie powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego i wybór świadczeń, które zostaną uwzględnione w ramach takiego ubezpieczenia, w oparciu o potrzeby swoich obywateli i dostępne zasoby. W ramach koncepcji powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego podkreśla się jednak znaczenie dostępu do usług zdrowotnych i powiązanych informacji jako podstawowego prawa człowieka.

W 2019 r. Zgromadzenie Ogólne ONZ w rezolucji w sprawie powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego zamieściło konkretną wzmiankę o „osobach z problemami ze zdrowiem psychicznym” (233). W tym samym roku, wraz z uruchomieniem specjalnej inicjatywy WHO na rzecz zdrowia psychicznego, WHO wyraźnie uwzględniła kwestię zdrowia psychicznego w swoich działaniach strategicznych na rzecz rozszerzenia powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego (zob. ramka 5.2 Specjalna inicjatywa WHO na rzecz zdrowia psychicznego).

Uwzględnienie kwestii związanych ze zdrowiem psychicznym w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego ma zasadnicze znaczenie dla wypełnienia ogromnej luki w opiece nad zdrowiem psychicznym, która istnieje w wielu krajach.

STUDIUM PRZYPADKU

RAMKA 5.2

Specjalna inicjatywa WHO na rzecz zdrowia psychicznego

W 2019 r. ustanowiono specjalną inicjatywę WHO na rzecz zdrowia psychicznego, aby przyspieszyć dostęp do świadczeń w zakresie zdrowia psychicznego za pośrednictwem powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego. Celem jest zapewnienie kolejnym 100 milionom ludzi dostępu do wysokiej jakości i przystępnej cenowo opieki nad zdrowiem psychicznym.

Inicjatywa zostanie początkowo wdrożona w 12 krajach, aby zademonstrować możliwe rozwiązania. Wybrano już osiem krajów: Bangladesz, Ghanę, Jordanię, Nepal, Paragwaj, Filipiny, Ukrainę i Zimbabwe. W każdym z tych krajów specjalna inicjatywa będzie opierać się na dwóch szeroko zakrojonych rodzajach działań strategicznych:

- promowaniu polityki, rzecznictwa i praw człowieka w zakresie zdrowia psychicznego;
- rozszerzeniu interwencji i usług w placówkach społecznych, placówkach ogólnej opieki zdrowotnej i placówkach specjalistycznych.

Źródło: WHO, 2021 (234).

Co istotne, w ramach inicjatywy przyjmuje się indywidualne podejście do włączenia kwestii zdrowia psychicznego do powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego oraz reformy w zakresie zdrowia psychicznego. W tym celu wykorzystuje się szczegółowe oceny i konsultacje krajowe do opracowania planu, który opiera się na istniejących mocnych stronach i odpowiada krajowym priorytetom, tak aby wsparcie mogło być ukierunkowane tam, gdzie jest najbardziej potrzebne. Ministerstwa zdrowia są wspierane w prowadzeniu transformacji na poziomie krajowym, ze szczególnym ukierunkowaniem na rozszerzenie usług na okręgi i regiony. Twórcy inicjatywy mają nadzieję, że uda się dzięki temu zapewnić zrównoważony wzrost skali.

W kilku krajach działania priorytetowe skoncentrowano na elementach stanowiących podstawę wzmocnienia systemu opieki zdrowotnej, na przykład na zarządzaniu, dostępie do usług i systemach informacyjnych. Niektóre kraje, takie jak Paragwaj, skupiają swoje wysiłki również na kwestiach dotyczących zdrowia psychicznego związanych z powrotem do zdrowia po COVID-19.

Uwzględnienie kwestii związanych ze zdrowiem psychicznym w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego ma zasadnicze znaczenie dla wypełnienia ogromnej luki w opiece nad zdrowiem psychicznym, która istnieje w wielu krajach. Jest to fundamentalny krok na drodze do reformy w zakresie zdrowia psychicznego. W praktyce oznacza to realizację działań mających na celu uwzględnienie potrzeb w zakresie zdrowia psychicznego na równi z potrzebami w zakresie zdrowia fizycznego we wszystkich planach i procesach opracowanych w celu wprowadzenia powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego.

Oznacza to uwzględnienie w podstawowych pakietach powszechnych ubezpieczeń zdrowotnych, które obejmują niezbędne świadczenia i systemy ochrony finansowej, zarówno interwencji społecznych, jak i psychologicznych, a także podstawowych leków na

zaburzenia psychiczne (zob. sekcja 5.1.3 Dowody na potrzeby kształtowania polityki i praktyk). Wiąże się to z koniecznością zapewnienia dostępności opieki nad zdrowiem psychicznym za pośrednictwem szerokiego zakresu świadczeń w zakresie opieki zdrowotnej i społecznej, w tym podstawowej opieki zdrowotnej (235). Oznacza to również rozszerzenie szkoleń w całym systemie opieki zdrowotnej, aby mieć pewność, że personel ma odpowiednie kompetencje, by zajmować się zaburzeniami psychicznymi.

5.1.2 Krajowe ramy polityczne i prawne

Globalne ramy są istotne i przydatne w ukierunkowywaniu wysiłków w celu poprawy zdrowia psychicznego obywateli. Ostatecznie to jednak krajowe strategie, plany i przepisy kształtują lokalne działania w zakresie zdrowia psychicznego i umożliwiają zmiany. Na tym

poziomie rządy ponoszą szczególną odpowiedzialność za opracowanie i wdrożenie ram mających na celu zaspokojenie wszystkich potrzeb w zakresie zdrowia psychicznego w ich kraju, ochronę praw osób cierpiących na zaburzenia psychiczne oraz propagowanie zdrowia i dobrostanu psychicznego wszystkich osób.

Według *Atlasu zdrowia psychicznego WHO 2020* liczba krajów, w których obowiązują ustalone rodzaje polityki, plany i przepisy dotyczące zdrowia psychicznego, stale rośnie (zob. [sekcja 3.3.2 Luki w zarządzaniu](#)) (5). Narzędzia te są istotne dla określenia jasnych celów w zakresie zdrowia psychicznego oraz kierowania praktyką i wdrażaniem stosownych strategii.

Przepisy w zakresie zdrowia psychicznego, które są zgodne z międzynarodowymi instrumentami dotyczącymi praw człowieka – bez względu na to, czy są niezależne, czy zintegrowane z innymi przepisami – są szczególnie potrzebne do ochrony i promowania praw człowieka, na przykład poprzez ustanowienie mechanizmów prawnych i nadzorczych oraz umożliwienie rozwoju dostępnych w społeczności świadczeń zdrowotnych i społecznych.

Konieczne jest wdrożenie przepisów i polityki zorientowanych na prawa człowieka, aby pokierować transformacją w dziedzinie zdrowia psychicznego, w tym przejściem od świadczeń opartych na instytucjach do świadczeń opartych na społeczności lokalnej. Takie przepisy i polityka zapewniają ochronę przed dyskryminacją i wykorzystywaniem. Podkreślają one znaczenie wolności i umożliwiają rozwój i funkcjonowanie dedykowanych świadczeń w zakresie zdrowia psychicznego opartych na społeczności lokalnej – takich jak centra zdrowia psychicznego organizowane w danej społeczności lub zespoły opieki psychiatrycznej – tak, aby osoby z zaburzeniami psychicznymi mogły uniknąć hospitalizacji w zakładach zamkniętych. Mogą również pomóc w zapewnieniu uwzględnienia zdrowia psychicznego w ramach podstawowej opieki zdrowotnej oraz innych priorytetowych programów zdrowotnych i partnerstw, na przykład w zakresie HIV/AIDS, zdrowia kobiet, zdrowia dzieci i młodzieży, chorób zakaźnych i niezakaźnych.

Biorąc pod uwagę wielosektorowy charakter determinantów zdrowia psychicznego oraz znaczenie programów zdrowia psychicznego w takich obszarach, jak edukacja, zatrudnienie, niepełnosprawność, system sądowy,

ochrona praw człowieka, ochrona socjalna, ograniczanie ubóstwa, a także rozwój, istotne jest, aby opracowywane przepisy i polityka mające na celu poprawę zdrowia psychicznego społeczeństwa wykraczały swoim zakresem poza sektor zdrowia. Obejmuje to na przykład opracowywanie przepisów mających na celu ochronę dzieci przed wykorzystaniem czy też ochronę przysługującego pracownikom prawa do zdrowia psychicznego.

We wszystkich przypadkach istotne jest określenie i zaangażowanie zainteresowanych stron w rozwój przepisów i polityki w zakresie zdrowia psychicznego, aby zagwarantować, że są one odpowiednie do zamierzonego celu.

Kluczowe znaczenie mają w tym kontekście szczegółowe plany wdrażania przepisów i polityki. Działania w tym względzie obejmują:

- ustanowienie ram czasowych na potrzeby opracowania i wdrożenia określonych elementów prawa i polityki;
- przydzielanie środków z budżetu państwa;
- oszacowanie zapotrzebowania na zasoby ludzkie (zarówno specjalistyczne, jak i niespecialistyczne) oraz opracowanie planu ich szkolenia i rozmieszczenia;
- zidentyfikowanie wszystkich działań, które należy wykonać, oraz ustalenie jasnego podziału ról i obowiązków w odniesieniu do każdego z tych działań;
- określenie sposobu monitorowania i ewaluacji w celu dokonania oceny postępów i wyników działań (w tym przestrzegania stosownych praw) oraz umożliwienia ciągłego doskonalenia.

WHO sugeruje utworzenie funkcjonalnej jednostki ds. zdrowia psychicznego lub mechanizmu koordynacji w ministerstwie zdrowia, która dysponowałaby przydzielonymi środkami z budżetu i była odpowiedzialna za planowanie strategiczne (w tym analizę sytuacyjną, ocenę potrzeb oraz koordynację i współpracę na poziomie międzyresortowym i wielosektorowym), aby pomóc w zapewnieniu rozwoju i wdrażania skutecznych krajowych polityki i ram prawnych (3).

5.1.3. Dowody na potrzeby kształtowania polityki i praktyk

Odpowiednie, wiarygodne informacje i badania są niezbędne, aby mieć pewność, że transformacyjne

polityka, plany i oceny w odniesieniu do reformy w zakresie zdrowia psychicznego są wprowadzane w oparciu o dowody.

Aby uzasadnić konieczność inwestowania w zdrowie psychiczne, należy m.in. dysponować dowodami na to, że zaburzenia psychiczne są zjawiskiem częstym i że stanowią poważne zagrożenie dla zdrowia publicznego (zob. ramka 5.3 **Badania WHO dotyczące zdrowia psychicznego na świecie**). Szczególnie istotne przy tym jest umieszczenie dowodów w odpowiednim kontekście. Krajowe i lokalne dane na temat wpływu zaburzeń psychicznych na zdrowie, edukację, zatrudnienie, opiekę społeczną i inne sektory, a także na temat skuteczności opieki środowiskowej, mogą być przydatne przy przedstawianiu

argumentów za inwestycjami w odpowiednich kontekstach politycznych, które zachęcają decydentów do działania (zob. sekcja 4.3.2 **Korzyści ekonomiczne** (236)). Przykładowo, w Belize kluczowym czynnikiem w przekonaniu decydentów i darczyńców do poparcia radykalnej reformy świadczeń w zakresie zdrowia psychicznego w tym kraju w ciągu 20 lat były dowody dotyczące konkretnych problemów w krajowym systemie zdrowia psychicznego oraz skutecznych strategii, jakie można było zastosować w celu rozwiązania tych problemów (237).

Aby dowieść nieprawidłowości przekonania, że inwestowanie w zdrowie psychiczne nie jest opłacalne, oprócz wiarygodnych danych na temat częstości występowania zaburzeń psychicznych i ich wpływu

NARZĘDZIE

RAMKA 5.3

Badania WHO dotyczące zdrowia psychicznego na świecie

Od ponad 20 lat w ramach inicjatywy badań WHO dotyczących zdrowia psychicznego na świecie koordynuje się i przeprowadza rygorystyczne badania epidemiologiczne populacji ogólnej, aby uzyskać informacje na temat częstości występowania zaburzeń psychicznych na całym świecie, obciążenia tymi zaburzeniami i niezaspokojonych potrzeb w zakresie leczenia tych zaburzeń oraz aby wspierać decyzje polityczne.

Inicjatywa jest prowadzona w 29 krajach, które łącznie reprezentują wszystkie regiony świata i obejmują ogółem próbę ponad 160 000 osób. We wszystkich ankietach korzysta się ze wspólnej metodyki, która obejmuje ustrukturyzowany wywiad diagnostyczny WHO w celu oceny warunków i leczenia, spójne

procedury i szkolenie ankieterów oraz standardowe protokoły kontroli jakości.

Badania dotyczące zdrowia psychicznego na świecie były wykorzystywane w różny sposób do szacowania częstości występowania zaburzeń psychicznych, oceny czynników ryzyka, badania wzorców i barier w korzystaniu z usług oraz zatwierdzania szacunków obciążenia chorobami. Łącznie badania te odegrały kluczową rolę w ustaleniu, że zaburzenia psychiczne są bardzo powszechne na całym świecie. W niemal wszystkich przypadkach dzięki tym badaniom zapewniono krajom pierwsze reprezentatywne dane na temat epidemiologii zaburzeń psychicznych.

Źródła: Harvard University, 2021 (238); Demyttenaere et al., 2004 (239); Kessler et al., 2007 (240).

niezbędne są też dowody na to, że istnieją skuteczne rozwiązania w odniesieniu do tego problemu.

Kompendium powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego

W każdym obszarze dotyczącym zdrowia, ale być może szczególnie w dziedzinie zdrowia psychicznego – gdzie zasoby są zwykle ograniczone – niezwykle istotne jest, aby każda interwencja była poparta dowodami, opierała się na analizach starannie dobranych i zgromadzonych rutynowych danych oraz uwzględniała konteksty kulturowe i warunki lokalne.

W wytycznych i zaleceniach WHO zidentyfikowano szereg interwencji w zakresie zarządzania zaburzeniami psychicznymi; skuteczność i adekwatność tych interwencji stwierdzono w oparciu o systematyczne przeglądy najlepszych dostępnych dowodów oraz dzięki uwzględnieniu wartości, preferencji i kwestii wykonalności z perspektywy międzynarodowej (241).

- **Interwencje psychospołeczne** to działania, techniki bądź strategie interpersonalne lub informacyjne mające na celu poprawę funkcjonowania zdrowotnego i dobrostanu (242). W przypadku zdrowia psychicznego obejmują one psychoedukację, zarządzanie stresem (w tym trening relaksacyjny i uważność), emocjonalne lub praktyczne wsparcie społeczne (w tym pierwszą pomoc psychologiczną) oraz różne inne działania społeczne i rehabilitacyjne, w tym wsparcie rówieśnicze oraz zatrudnienie, wspomaganie i zakwaterowanie (203). Do tych interwencji należą również takie terapie psychologiczne jak aktywacja behawioralna, terapia rozwiązywania problemów, terapia poznawczo-behawioralna (CBT), terapia interpersonalna (IPT) oraz terapia desensytyzacji i przetwarzania za pomocą ruchu gałek ocznych (EMDR).
- **Leki psychotropowe** – można je stosować w razie potrzeby, aby zmniejszyć objawy głównych zaburzeń psychicznych i poprawić funkcjonowanie pacjenta. Leki psychotropowe znajdujące się w wykazie leków podstawowych WHO obejmują leki stosowane w przypadku psychozy, zaburzenia afektywnego dwubiegunowego, zaburzeń lękowych, depresji i zaburzenia obsesyjno-kompulsyjnego (243).

W oparciu o obszerne przeglądy badań, WHO opracowała *Kompendium powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego*, aby pomóc krajom w podjęciu decyzji, co należy uwzględnić w pakietach świadczeń powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego. To globalne repozytorium obejmuje ponad 3 500 opartych na dowodach interwencji we wszystkich obszarach zdrowia, w tym ponad 200 działań zdrowotnych w zakresie zaburzeń psychicznych (179).

Działania w zakresie zdrowia psychicznego wymienione w kompendium obejmują całe spektrum interwencji promocyjnych, profilaktycznych, diagnostycznych, leczniczych i rehabilitacyjnych. Opierają się one w dużej mierze na zbiorach centrum zasobów dowodowych (mhGAP Evidence Resource Centre), które zawiera materiały źródłowe, dokumenty techniczne oraz profile dowodów i zalecenia na potrzeby wytycznych WHO dotyczących zaburzeń psychicznych, neurologicznych i związanych z zażywaniem substancji psychoaktywnych (159). Większość interwencji klinicznych wymienionych w kompendium została uwzględniona w powszechnie stosowanym *Przewodniku interwencji mhGAP* (mhGAP-IG) skierowanym do niespecjalistycznych placówek opieki zdrowotnej (zob. ramka 5.4 *Przewodnik interwencji mhGAP: osiem kroków w praktyce klinicznej*).

Dla wielu osób cierpiących na zaburzenia psychiczne ogromne znaczenie ma możliwość wyboru leczenia psychologicznego i innego wsparcia psychospołecznego oraz uzyskania do nich dostępu.

Co ważne, wśród zaleceń klinicznych wymienionych w *Kompendium powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego* i w *Przewodniku interwencji mhGAP* wymieniono m.in. połączenie interwencji psychospołecznych i farmakologicznych. Zbyt często dyskusje na temat zdrowia psychicznego w ramach pakietów powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego koncentrują się wyłącznie na lekach. Dla wielu osób cierpiących z powodu zaburzeń psychicznych ogromne znaczenie ma jednak również możliwość wyboru leczenia psychologicznego i innego wsparcia psychospołecznego oraz uzyskania do nich dostępu.

NARZĘDZIE

RAMKA 5.4

Przewodnik interwencji mhGAP: osiem kroków w praktyce klinicznej

Do chorób psychicznych, neurologicznych i związanych z zażywaniem substancji psychoaktywnych, które mają być priorytetem działań prowadzonych obecnie w ramach mhGAP WHO, należą: depresja, psychoza (w tym schizofrenia i choroba afektywna dwubiegunowa), padaczka, demencja, zaburzenia spowodowane spożywaniem alkoholu lub używaniem narkotyków, zaburzenia psychiczne i behawioralne dzieci i młodzieży oraz stany związane ze stresem (na przykład PTSD), a także samookaleczenia/samobójstwa. Dla każdej z nich WHO – korzystając z ugruntowanej metody oceny, rozwoju i oceny zaleceń oraz ewaluacji (GRADE) – opracowała (i wciąż aktualizuje) zalecenia dotyczące postępowania. Zalecenia te obejmują zarówno interwencje psychospołeczne, jak i farmakologiczne.

W *Przewodniku interwencji mhGAP* (mhGAP-IG) przekształcono te oparte na dowodach wytyczne w proste protokoły kliniczne, które mogą stanowić wsparcie przy podejmowaniu decyzji w terenie w niewyspecjalizowanych placówkach opieki zdrowotnej. Ponadto bardziej rozbudowany program działań sprzyja tworzeniu partnerstw między wszystkimi zainteresowanymi stronami w celu dostosowania i przyjęcia protokołów.

W *Przewodniku interwencji mhGAP* opisano podstawy praktyki klinicznej w zakresie zdrowia psychicznego,

w tym ocenę zdrowia fizycznego danej osoby oraz ocenę i leczenie zaburzeń psychicznych, neurologicznych i związanych z zażywaniem substancji psychoaktywnych. W szczególności określono w nim osiem kroków w praktyce klinicznej.

1. Plan leczenia opracowuje się we współpracy z pacjentem i jego opiekunem.
2. Pacjentowi i jego opiekunom zawsze należy oferować interwencje psychospołeczne.
3. Należy stosować interwencje farmakologiczne, gdy jest to wskazane.
4. Należy skierować pacjenta do specjalisty lub szpitala, jeśli jest to wskazane oraz jeśli taka usługa jest dostępna.
5. Należy zapewnić wdrożenie odpowiedniego planu działań następczych.
6. Należy współpracować z opiekunami i rodzinami w celu wsparcia danego pacjenta.
7. Należy wspierać silne powiązania z zatrudnieniem, edukacją, usługami społecznymi i innymi odpowiednimi sektorami.
8. Należy dostosowywać plany leczenia do populacji o szczególnych potrzebach, w tym dzieci i młodzieży, kobiet w ciąży lub karmiących piersią oraz osób starszych.

Źródła: Dua, 2011 (241); WHO, 2016 (244).



W odniesieniu do każdej interwencji i działania zdrowotnego wymienionych w *Kompendium powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego* podano informacje na temat odpowiednich programów zdrowotnych, etapu życia i celów zrównoważonego rozwoju.

Wiele interwencji w zakresie zdrowia psychicznego w kompendium jest nie tylko skutecznych, ale także opłacalnych i znajduje się w zestawie zalecanych przez WHO kosztowo-efektywnych interwencji w zakresie zdrowia psychicznego (zob. sekcja 4.3.2 Korzyści ekonomiczne) (222).

W praktyce wybór interwencji i sposób jej wdrożenia powinien być uzależniony od rodzaju doświadczanego problemu ze zdrowiem psychicznym, a w przypadku dzieci i młodzieży – powinien zależeć od etapu rozwoju osoby, która go doświadcza. I chociaż zaburzenia psychiczne istnieją na zasadzie kontinuum (zob. sekcja 2.1.2 *Zdrowie psychiczne istnieje na zasadzie kontinuum*), świadczeniodawcy opieki zdrowotnej potrzebują ram diagnostycznych na potrzeby oceny klinicznej, leczenia i zapewnienia płatności za opiekę w związku z zaburzeniami psychicznymi.

Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób, 11. Wersja (ICD-11)

Korzystanie z nomenklatury medycznej klasyfikacji chorób jest ważne, aby zapewnić uwzględnienie zdrowia psychicznego w statystykach zdrowia oraz w planowaniu i wdrażaniu świadczeń zdrowotnych. Na przykład, jeśli kraj opracowuje podstawowy pakiet świadczeń w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego, musi być w stanie wymienić jasno zdefiniowane zaburzenia psychiczne, aby zdecydować, jaką interwencję należy uwzględnić w przypadku danego schorzenia. W wielu krajach zarówno publiczni, jak i prywatni ubezpieczyciele zdrowotni zazwyczaj wymagają przeprowadzenia diagnozy, zanim pokryją koszty leczenia.

Klasyfikację ICD-11 WHO uważa się za najwyższy standard globalnego narzędzia do kodowania chorób, przyczyn zgonów, urazów i schorzeń, przygotowywany w oparciu o obszerny przegląd dowodów (245). Klasyfikacja ta zawiera w pełni zrewidowany rozdział dotyczący zaburzeń psychicznych, behawioralnych

i neurorozwojowych, który został opracowany w taki sposób, aby zapewnić większą dostępność diagnoz zdrowia psychicznego, w tym również w warunkach niespecjalistycznych (246).

W przeciwieństwie do większości innych systemów diagnostycznych w dziedzinie zdrowia psychicznego, ten rozdział ICD-11 został specjalnie zaprojektowany tak, aby zapewnić jego użyteczność kliniczną i globalne zastosowanie, a także ważność i wiarygodność (247).

Systemy informacyjne dotyczące zdrowia psychicznego

Systemy informacyjne dotyczące zarządzania zdrowiem, w tym te dotyczące zdrowia psychicznego, dostarczają cennych danych na temat potrzeb, korzystania ze świadczeń i zapotrzebowania na zasoby. Można je wykorzystać do śledzenia trendów i skupisk przypadków, identyfikowania grup ryzyka oraz pomiaru wyników i rezultatów w zakresie zdrowia psychicznego (w tym zasięgu). Systemy te mogą również wnieść istotny wkład w sposób świadczenia usług i rozmieszczania zasobów oraz w opracowanie wytycznych dotyczących zarządzania (248).

Aby systemy informacyjne dotyczące zdrowia psychicznego były przydatne pod względem kształtowania polityki i wkładu w planowanie oraz poprawy wyników w zakresie zdrowia psychicznego:

- wskaźniki muszą być odpowiednie, a ich zbieranie musi być wykonalne;
- konieczne jest przeprowadzanie regularnego przeglądu danych oraz wykorzystywanie ich do określania trendów;
- system opieki zdrowotnej musi umożliwiać wprowadzanie praktycznych zmian na podstawie zebranych danych.

W przypadku gdy spełnione są powyższe warunki, systemy informacji zdrowotnej mogą umożliwić podejmowanie decyzji we wszystkich aspektach systemu opieki zdrowotnej i zapewnić dostarczanie sprawiedliwych, skutecznych, wydajnych i dobrej jakości interwencji.

STUDIUM PRZYPADKU

RAMKA 5.5

Systemy informacyjne do zarządzania zdrowiem psychicznym w krajach o niskich i średnich dochodach

Badanie systemów informacyjnych do zarządzania zdrowiem psychicznym w sześciu krajach afrykańskich i azjatyckich (Etiopii, Indiach, Nepalu, Nigerii, RPA i Ugandzie) wykazało, że wszystkie wymienione kraje gromadziły określone wskaźniki zdrowia psychicznego za pośrednictwem rutynowych systemów informacyjnych do zarządzania zdrowiem, ale dane te miały ograniczony zakres i różniły się kategoryzacją zaburzeń psychicznych.

Ogólnie w badanych systemach informacyjnych koncentrowano się na zgłaszaniu diagnoz dotyczących zdrowia psychicznego, a nie na dostarczaniu wskaźników na poziomie systemowym w odniesieniu do jakości i korzystania ze świadczeń. Nawet w przypadku gdy gromadzono i zgłaszano dane na temat zdrowia psychicznego, docie-

rały one do decydentów zbyt późno, aby mieć wpływ na podejmowane przez nich decyzje.

Wprowadzenie oddzielnego systemu informacyjnego dotyczącego zdrowia psychicznego jest nierealistyczne i niepożądane w wielu krajach o niskich i średnich dochodach, w których zdrowie psychiczne jest nadal w dużej mierze zaniedbywane, a zasoby pozostają niewystarczające. Można jednak wzmocnić rutynowe systemy informacyjne, aby zapewnić dostarczanie lepszej jakości danych dotyczących zdrowia psychicznego. Cel ten można osiągnąć na przykład poprzez zapewnienie lepszego wsparcia i szkoleń w zakresie zarządzania informacjami na temat zdrowia psychicznego, w tym wybór odpowiednich znormalizowanych wskaźników zdrowia psychicznego.

Źródło: Upadhaya et al., 2016 (250).

Jednak pomimo zapotrzebowania na wykorzystanie systemów informatycznych do wspierania procesu decyzyjnego w zakresie planowania usług, rzadko ma to miejsce w krajach o niskich i średnich dochodach (zob. ramka 5.5 Systemy informacyjne do zarządzania zdrowiem psychicznym w krajach o niskich i średnich dochodach) (249).

Klasyfikację ICD-11 opracowano w taki sposób, by zapewnić jej ważność, użyteczność kliniczną i globalne zastosowanie.

W Kompleksowym planie działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2013–2030 zobowiązano kraje do wzmocnienia swoich systemów nadzoru w celu monitorowania zdrowia psychicznego, samookaleczeń i samobójstw. Zaproponowano w nim, aby kraje dokonywały dezagregacji danych według ośrodka, płci, wieku, niepełnosprawności, metody i innych istotnych zmiennych oraz aby wykorzystywały te

dane do opracowywania planów, budżetów i programów.

Badania na rzecz zdrowia psychicznego

Aby zapewnić politykę i świadczenia w zakresie zdrowia psychicznego oparte na dowodach – oprócz rzetelnych systemów informacyjnych – niezbędne jest również przeprowadzanie lokalnych badań, które są aktualne, istotne, wiarygodne, dobrze zaprojektowane i realizowane, a także dostępne i innowacyjne.

W ramach szeregu inicjatyw ustanowiono priorytety badawcze w zakresie zdrowia psychicznego na poziomie globalnym. Na przykład, w 2011 r. w ramach inicjatywy *Największe wyzwania w zakresie zdrowia psychicznego* (Grand Challenges in Global Mental Health) ustalono 25 priorytetów badawczych w dziedzinie zdrowia psychicznego. W inicjatywę tę zaangażowano naukowców, rzeczników, realizatorów programów i klinicystów z ponad 60 krajów,

a sam projekt odegrał kluczową rolę w skierowaniu znacznych funduszy na badania w zakresie zdrowia psychicznego (251).

Globalne priorytetowe inicjatywy w zakresie badań nad zdrowiem psychicznym, takie jak *Największe wyzwania*, podkreślają znaczenie badań mających na celu znalezienie lepszych interwencji, metod opieki, a nawet leków na zaburzenia psychiczne. W inicjatywach tych określa się również inne ważne obszary, w tym badania dotyczące: uwarunkowań zdrowia psychicznego; częstości występowania zaburzeń psychicznych i obciążenia tymi zaburzeniami na całym świecie; wykonalności i przystępności cenowej interwencji oraz skuteczności i adekwatności zróżnicowanych interwencji w różnych kontekstach.

Na poziomie krajowym w ramach *Kompleksowego plan działania na rzecz zdrowia psychicznego na lata 2013–2030* podkreślono znaczenie opracowania priorytetowego i finansowanego programu badań, który będzie opierał się na konsultacjach i współpracy ze wszystkimi zainteresowanymi stronami i sektorami; obejmuje to zapewnienie solidnych mechanizmów przekładania wiedzy na praktykę.

Oczywiście nie wszystkie badania są przeprowadzane w celu wnoszenia wkładu w formułowanie danej polityki lub z zamiarem bezpośredniego zastosowania w praktyce. Często to właśnie zgromadzone i powielone dane, a nie pojedyncze badania są ostatecznie dostosowywane i włączane do polityki, wytycznych lub zaleceń klinicznych. Niezależnie od powyższego, w przypadku badań rozpoczynanych z zamiarem praktycznego zastosowania ich wyników, naukowcy mogą zrobić naprawdę wiele, aby wspierać przekładanie wiedzy na praktykę i kierować transformacją systemu zdrowia psychicznego.

Mogą na przykład dopilnować, aby ich badania odzwierciedlały realia lokalne i krajowe. Dane zebrane na potrzeby *Atlasu zdrowia psychicznego 2020* pokazują, że na zdrowiu psychicznym koncentrowało się mniej niż 5% wyników badań zdrowotnych na świecie, a większość z tych 5% została przeprowadzona w krajach o wysokim dochodzie (zob. sekcja 3.3.1 Luka informacyjna). Zajęcie się problemem globalnych nierówności pod względem prowadzenia badań oraz pomoc w wypełnieniu luki informacyjnej

jest ważne, aby zapewnić krajom o niskich i średnich dochodach informacje niezbędne do określenia ich własnych potrzeb i priorytetów w zakresie zdrowia psychicznego oraz ukierunkowania działań na wyznaczone potrzeby i priorytety. Oznacza to prowadzenie badań klinicznych w krajach o niskich i średnich dochodach oraz zapewnienie badaczom z tych krajów wiodącej roli w projektowaniu badań i zarządzaniu nimi. Wiąże się to również z koniecznością zwrócenia większej uwagi na badania nad systemami zdrowia psychicznego, a nie na badania podstawowe lub kliniczne, aby lepiej zrozumieć, jakie zmiany w świadczeniach są konieczne, by spełniały one potrzeby w zakresie zdrowia psychicznego wszystkich osób potrzebujących opieki (252).

Naukowcy mogą podjąć o wiele większe wysiłki, aby zaangażować osoby z doświadczeniem życiowym w projektowanie i realizację badań. Osoby z doświadczeniem życiowym i ich organizacje mogą ułatwiać budowanie globalnych sieci współpracy badawczej. Mogą pomóc w zaprojektowaniu i przeprowadzeniu badań zweryfikowanych kulturowo. Mogą również być pomocne przy ocenie usług, aby zapewnić wiarygodność badań i ich faktyczną przydatność dla świadczeniobiorców i ich opiekunów (253).

Zapewnienie możliwości wykorzystania dowodów z badań nad zdrowiem psychicznym – w tym przez decydentów, menedżerów, klinicystów i planistów zdrowia psychicznego – ma zasadnicze znaczenie (254). Planowanie badań we współpracy z zainteresowanymi stronami, dzielenie się regularnymi aktualizacjami i ustaleniami, ocena możliwych konsekwencji i wspólne rozważanie, w jaki sposób wykorzystać gromadzone dowody, ma ogromne znaczenie w zakresie przekładania wiedzy na praktykę, w tym poprzez prowadzenie badań wdrożeniowych.

Rola szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy

Aleksandra Bort*^{1 B,C,D}

ORCID: 0009-0008-7838-1591

Aleksandra Cichecka*^{1 B,C,D}

ORCID: 0009-0005-6393-1202

Justyna Tymińska^{1 A,C, E,F}

ORCID: 0000-0002-6113-2790

(* autorki te w równym stopniu przyczyniły się do powstania niniejszej pracy)

¹ Wydział Medyczny Uczelni Łazarskiego, Warszawa

A – koncepcja i projekt badań, B – gromadzenie danych, C – analiza i interpretacja danych, D – pisanie artykułu, E – krytyczna korekta artykułu, F – ostateczne zatwierdzenie artykułu

DOI: 10.26399/rmp.v30.3.2024/a.bort/a.cichecka/j.tyminska



STRESZCZENIE

Rola szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w zapobieganiu rakowi szyjki macicy

Bort A.¹, Cichecka A.¹, Tymińska J.¹

¹ Wydział Medyczny Uczelni Łazarskiego, Warszawa

Rak szyjki macicy to złośliwy nowotwór dotykający rocznie kilka tysięcy Polek. Choroba ta charakteryzuje się podstępny przebiegiem i bardzo wysoką śmiertelnością, sięgającą nawet 50%. Szczepienia przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego (HPV) obok unikania powszechnych czynników ryzyka oraz wykonywania regularnych badań cytologicznych są ważnym elementem profilaktyki raka szyjki. W artykule omówiono rolę szczepień przeciwko HPV w zapobieganiu rakowi szyjki macicy.

Słowa kluczowe: rak szyjki macicy, wirus brodawczaka ludzkiego, HPV, szczepionki przeciwko HPV

Rak szyjki macicy

Rak szyjki macicy to nowotwór złośliwy, najczęściej pochodzenia nabłonkowego, za którego rozwój mogą odpowiadać następujące czynniki: otyłość, zakażenie HPV, nikotynizm, infekcje narządu rodnego, liczne ciążę i porody, dieta uboga w witaminę C, wieloletnie stosowanie antykoncepcji oraz współżycie z więcej niż jednym partnerem [1]. Nowotwór ten lokalizuje się najczęściej w strefie przejściowej, powstałej na skutek metaplastacji płaskonabłonkowej. Dzieje się tak, ponieważ HPV wykazuje tam największy tropizm [2].

ABSTRACT

The Role of Vaccination Against Human Papillomavirus in the Prevention of Cervical Cancer

Bort A.¹, Cichecka A.¹, Tymińska J.¹

¹ Faculty of Medicine, Lazarski University, Warsaw, Poland

Cervical cancer is a malignant tumor that affects several thousand Polish women every year. This disease is characterized by an insidious course and a very high mortality rate of up to 50%. Vaccination against human papillomavirus, in addition to avoiding commonly known risk factors and regular cytological tests, is an important element of cervical cancer prevention. The role of vaccination against human papillomavirus in preventing cervical cancer has been presented in this article.

Keywords: cervical cancer, human papillomavirus, HPV, HPV vaccines

Epidemiologia

Rak szyjki macicy jest szóstym nowotworem pod względem częstości występowania w Polsce, a czwartym na świecie [3, 4]. O ile liczba nowych zachorowań w Polsce rocznie sięga kilku tysięcy (3862 w 2023 r.) [3], to na świecie odnotowuje się ich aż kilkaset tysięcy (604 000 w 2023 r.) [4]. W minionym roku w Polsce najwyższą liczbę zachorowań na ten nowotwór odnotowano u osób w przedziale wiekowym 45–65 lat [5].

Rak szyjki macicy należy do nowotworów o wysokiej śmiertelności. Według danych WHO może ona sięgać nawet 50% [4]. Według danych z Krajowego

Rejestru Nowotworów w Polsce tylko co drugiej kobiecie udaje się przeżyć 5 lat od rozpoznania [6]. Z tego względu działania profilaktyczne są szczególnie istotne, ponieważ pozwalają zmniejszyć częstość występowania raka szyjki macicy i tym samym uniknąć zgonów z jego powodu.

Objawy raka szyjki macicy

Rak szyjki macicy należy do nowotworów, które rzadko dają objawy we wczesnym stadium choroby. Kobiety dotknięte tą jednostką chorobową najczęściej zgłaszają obfite lub nieprawidłowe krwawienia z pochwy, szczególnie po stosunku [7]. Do pozostałych dolegliwości sugerujących raka szyjki macicy należą: upławy (cuchnące, ropne), ból w okolicy podbrzusza i w okolicy lędźwiowo-krzyżowej. Gdy nowotwór naciska pęcherz moczowy oraz odbytnicę lub daje przerzuty do innych narządów i węzłów chłonnych, mogą pojawić się trudności w oddawaniu moczu oraz stolca, krwawienia z odbytu, wodonercze oraz obrzęki kończyn dolnych – często niesymetryczne [8, 9].

Rozpoznanie i leczenie

Główną i podstawową metodą przesiewową uznawaną za złoty standard diagnostyki raka szyjki macicy jest cytologia. Nieprawidłowy wynik badania cytologicznego jest wskazaniem do wykonania badania kolposkopowego. W przypadku nieprawidłowego wyniku kolposkopii należy pobrać biopsję z podejrzanego chorobowo miejsca do badania histopatologicznego, na podstawie którego rozpoznajemy nowotwór [10]. Chcąc określić stopień zaawansowania klinicznego raka szyjki macicy konieczne jest niekiedy wykonanie konizacji szyjki macicy, a w przypadku podejrzenia naciekania okolicznych struktur także cystoskopii lub sigmoidoskopii [11].

Leczenie raka szyjki macicy ustala się na podstawie określenia stopnia zaawansowania klinicznego nowotworu według skali Międzynarodowej Federacji Ginekologów i Położników (FIGO). Stopień I, IA, IA1 można wyleczyć z zaoszczędzeniem narządu rodnego kobiety, wykonując zabieg konizacji lub trachelektomii, dzięki czemu młoda pacjentka nie musi rezygnować z planów rozrodczych. W przypadku nacieku przestrzeni limfatyczno-naczyniowej zalecane jest dodatkowo usunięcie węzła wartowniczego. Stopień IA2 i IB oraz IIA jest wskazaniem do histerektomii z usunięciem przydatków i węzłów chłonnych. Przy wyższych stopniach zaawansowania (IIB, III, IV) leczenie polega na radykalnej chemioterapii z zastosowaniem preparatów platyny oraz brachyterapii. Na zajęte węzły chłonne może być zastosowana dodatkowa dawka promieniowania. Ostatni stopień zaawanso-

wania raka szyjki macicy stanowi IVB, czyli rozsiew do odległych narządów. W takim przypadku u pacjentek w dobrym stanie ogólnym stosuje się wielolekową chemioterapię, a u pacjentek z przerzutami odległymi dodatkowo brachyterapię. Po zakończonym leczeniu ważne jest, aby pacjentki wykonywały badania kontrolne co kilka miesięcy przez pierwsze 2 lata, a następnie co 6–12 miesięcy przez kolejnych 5 lat [12].

Profilaktyka raka szyjki macicy

Działania profilaktyczne pozwalają zapobiegać rozwojowi wielu chorób, także nowotworowych. W przypadku raka szyjki macicy działania profilaktyczne polegają na eliminowaniu czynników ryzyka wymienionych powyżej, wykonywaniu badań cytologicznych oraz szczepień ochronnych przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego (HPV).

Bardzo istotnym elementem profilaktyki raka szyjki macicy jest regularne wykonywanie cytologii, dzięki czemu możliwe jest wczesne wykrycie nowotworu oraz szybkie wdrożenie leczenia. Cytologia powinna być wykonywana przez kobiety w wieku 25–64 lat co 1–3 lata, a w przypadku kobiet obciążonych czynnikami ryzyka, takimi jak przyjmowanie leków immunosupresyjnych, zakażenie HIV, zakażenie HPV – zwłaszcza typami onkogennymi, nawet co 12 miesięcy [13]. W Polsce dostępne są 2 rodzaje cytologii: konwencjonalna oraz płynna. Pierwsza z nich jest bezpłatna i odbywa się w ramach Populacyjnego Programu Profilaktyki i Wczesnego Wykrywania Raka Szyjki Macicy od 2007 r., druga – płynna – odbywa się na koszt pacjentki [14]. Cytologia płynna, w przeciwieństwie do konwencjonalnej, pozwala na przeprowadzanie badań molekularnych w kierunku HPV. Jest dokładniejsza, więc może być wykonywana rzadziej – co 3 lata.

Drugim niezwykle istotnym elementem profilaktyki raka szyjki macicy są szczepienia przeciwko HPV, odpowiedzialnego za 19,8% nowotworów szyjki macicy [3]. W Polsce dostępne są 2 rodzaje szczepionek – dwuwalentna i dziewięciowalentna – które zostaną omówione w dalszej części artykułu.

Charakterystyka wirusa brodawczaka ludzkiego

Wirus brodawczaka ludzkiego zaliczany jest do rodziny *Papillomaviridae*, rodzaju *Papillomavirus*, nie posiada otoczki i składa się z kulistego, dwuniciowego DNA. Potrafi zakażać komórki podstawne naskórka i nabłonka płaskiego. Do zakażenia może dochodzić poprzez kontakt bezpośredni ze zmianami, w tym podczas kontaktu seksualnego, a także drogą wertykalną podczas porodu. Uważa się, że najczęstszą drogą zakażenia HPV jest kontakt seksualny [15].

Większość zakażeń HPV ma charakter bezobjawowy i ustępuje samoistnie. Niemniej, w niektórych przypadkach dochodzi do przewlekłego zakażenia, które w przypadku braku leczenia może prowadzić do rozwoju różnych nowotworów [16]. Obecnie zidentyfikowano i scharakteryzowano ponad 200 rodzajów HPV. Typy wirusów o małym ryzyku onkogenym obejmują: 6, 11, 40, 42, 43, 44, natomiast typy o wysokim ryzyku onkogenym to: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68, 73 [17]. Zakażenie typem HPV wysokiego ryzyka może prowadzić do neoplazji śródnałonkowej, a następnie rozwoju inwazyjnych nowotworów, takich jak rak szyjki macicy (najczęściej wywołany przez typy 16 i 18) oraz nowotworów innych okolic ciała, w tym jamy ustnej, gardła, przełyku, prącia i odbytu [18]. Typy HPV małego ryzyka powodują głównie powstawanie zmian niezłośliwych. Odpowiedzialne są za neoplazje małego stopnia oraz występowanie kłykcin płaskich i kończystych. Za 90% kłykcin kończystych narządów moczowo-płciowych odpowiadają typy 6 i 11 [19].

Rola szczepień przeciwko HPV w zapobieganiu rakowi szyjki macicy

Przedstawienie przez Harolda zur Hausena dowodów na związek przetrwałych zakażeń HPV z występowaniem raka szyjki macicy pozwoliło na opracowanie szczepionki chroniącej przed zakażeniem [20]. Obecnie szczepienia przeciwko HPV stanowią bardzo ważny element profilaktyki raka szyjki. Wprowadzone do programów szczepień ochronnych w wielu krajach na świecie, stwarzają szansę na skuteczną walkę z tą chorobą, a w przyszłości także na jej wyeliminowanie [21, 22, 23].

Historia szczepionek przeciwko HPV oraz ich rodzaje

Harold zur Hausen za odkrycie korelacji pomiędzy zakażeniem HPV a rozwojem raka szyjki macicy otrzymał w 2008 r. Nagrodę Nobla w dziedzinie medycyny [20]. Szczepionka przeciwko HPV została na-

stępnie opracowana przez profesorów Iana Frazera oraz Jian Zhou na Uniwersytecie Queensland w Australii. Prace nad stworzeniem cząsteczki przypominającej swoją strukturą wirus brodawczaka ludzkiego rozpoczęto w 1990 r. i prowadzono przez 16 lat [24]. Dzięki temu w 2006 r. wprowadzono na rynek preparat zawierający białka 4 typów wirusa HPV: 6, 11, 16, 18, a rok później preparat dwuwalentny zawierający białka typów: 16 i 18 [25]. W 2014 r. na rynku pojawiła się szczepionka dziewięciowalentna zawierająca białka typów: 6, 11, 16, 18, 31, 33, 45, 52, 58 wirusa.

W tabeli 1 zaprezentowano różnice pomiędzy dostępnymi w Polsce preparatami w zakresie składu oraz dawkowania.

Mechanizm działania szczepionek przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego

Mechanizm działania szczepionek przeciwko HPV opiera się na stymulacji organizmu do tworzenia przeciwciał, które po kontakcie z wirusem mają się z nim wiązać i zapobiegać jego namnażaniu w komórkach gospodarza. Obecnie dostępne szczepionki opierają się na cząsteczkach wirusopodobnych (VLP), które są składnikiem powierzchniowym HPV. Ponieważ cząstki VLP nie zawierają wirusowego DNA, nie mogą zakażać komórek, namnażać się ani wywoływać choroby. W badaniach na zwierzętach wykazano, że skuteczność szczepionek opartych na cząstkach VLP białka L1 w znacznej mierze związana jest z rozwojem humoralnej odpowiedzi immunologicznej [28].

Bezpieczeństwo szczepionek przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego

Zanim szczepionki zostaną wprowadzone na rynek, konieczne jest zbadanie profilu ich bezpieczeństwa. Bez przeprowadzenia tych procedur nie mogą zostać zarejestrowane. Nadzór nad bezpieczeństwem szczepionek jest stale prowadzony przez wiele instytucji. Światowy Komitet Doradczy ds. Bezpieczeństwa Szczepionek dotychczas nie stwierdził zastrzeżeń dotyczących profilu bezpieczeństwa wszystkich dostęp-

Tabela 1. Profile szczepionek dostępnych w Polsce [26, 27]

	Szczepionka dwuwalentna	Szczepionka dziewięciowalentna
Skład	białka HPV typów 16 i 18	białka HPV typów 6, 11, 16, 18, 31, 33, 45, 52, 58
Dawkowanie	osoby w wieku 9–14 lat włącznie – schemat dwudawkowy (druga dawka pomiędzy 5 a 13 miesiącem po pierwszej dawce) osoby w wieku 15 lat i powyżej – schemat trzydawkowy (w 0, 1, 6 miesiącu)	osoby w wieku 9–14 lat włącznie – schemat dwudawkowy (druga dawka pomiędzy 5 a 13 miesiącem po pierwszej dawce) lub schemat 3 – dawkowy (w 0, 2, 6 miesiącu) osoby w wieku 15 lat i powyżej – schemat trzydawkowy (w 0, 2, 6 miesiącu)
Adiuwant	AS04	sole glinu

nych szczepionek przeciwko HPV. Ryzyko najcięższego powikłania, jakim jest wstrząs anafilaktyczny, zostało określone jako 1,7 przypadku na 1 000 000 dawek [29]. Podobnie jak po przyjęciu każdego rodzaju szczepionki, tak i w przypadku szczepionek przeciwko HPV mogą wystąpić niepożądane odczyny poszczepienne (NOP). Do najczęściej zgłaszanych należą reakcje w miejscu wstrzyknięcia, czyli ból, zaczerwienienie oraz obrzęk. Rzadziej występują łagodne ogólnoustrojowe odczyny obejmujące bóle i zawroty głowy, bóle mięśni, stawów, gorączkę i objawy ze strony przewodu pokarmowego (nudności, wymioty, bóle brzucha). Zgłaszane są również przypadki omdlenia, które wynikają w dużej mierze ze stresu związanego z podaniem szczepionki, dlatego powinny być one wykonywane w pozycji siedzącej lub leżącej [26, 27].

Bezpieczeństwo szczepionek przeciwko HPV zostało także udowodnione przez naukowców.

W 2019 r. opublikowano wyniki randomizowanego badania przeprowadzonego w Finlandii na grupie 32 000 nastolatków w wieku 12–15 lat, oceniającego skuteczność i bezpieczeństwo szczepionki dwuwalentnej. Okazało się, że choroby autoimmunologiczne, takie jak *colitis ulcerosa*, cukrzyca typu 1, celiakia, choroba Crohna czy młodzieńcze zapalenie jelit, występowały z podobną częstością w grupie osób zaszczepionych przeciwko HPV, co u tych zaszczepionych przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B, zarówno u dziewcząt, jak i chłopców. Częstość występowania NOP była zgodna z oczekiwaniami dla tej populacji [30].

Badania nad profilem bezpieczeństwa szczepionek przeciwko HPV nie wykazały także związku przyczynowego szczepienia z występowaniem zespołu Guillaina-Barrego (GBS), porażenia Bella, zespołu złożonego bólu regionalnego, zespołu posturalnej tachykardii ortostatycznej czy przedwczesnej niewydolności jajników [16].

Ponadto w 2022 r. przeprowadzono przegląd systematyczny i metaanalizę, podczas której oceniono ryzyko GBS po szczepieniu przeciwko HPV. Na podstawie analizy ponad 10 milionów raportów określono prawdopodobieństwo wystąpienia GBS jako 1 na 1 000 000 podanych szczepionek. We wnioskach podkreślono, że ryzyko względne i bezwzględne rozwoju GBS po szczepieniu przeciwko HPV jest bardzo niskie i nie jest istotne statystycznie [31].

Podsumowując powyższe informacje, szczepionki przeciwko HPV są uznawane za bezpieczne.

Skuteczność szczepionek przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego

Skuteczność szczepionki to miara, która ocenia, jak dana szczepionka chroni przed chorobą w warunkach

idealnych, zwykle na podstawie badań klinicznych. Jest ona wyrażana jako procentowy spadek liczby przypadków choroby wśród osób zaszczepionych w porównaniu z osobami, które nie otrzymały szczepionki. W praktyce wyższa skuteczność oznacza, że szczepionka lepiej zapobiega chorobie [32].

Skuteczność szczepionek przeciwko HPV została potwierdzona w wielu przeprowadzonych badaniach. Jednym z odkryć było to, że szczepionki te są najbardziej skuteczne u osób seronegatywnych wobec wirusa HPV, czyli przed rozpoczęciem aktywności seksualnej. W randomizowanym badaniu obejmującym grupę około 18 000 młodych kobiet w wieku 15–25 lat wykazano, że skuteczność szczepionki przeciwko zmianom wywoływanym przez typy 16 i 18 wirusa była znacznie wyższa w grupie kobiet HPV seronegatywnych w porównaniu do grupy kontrolnej (odpowiednio 70,2% i 30,4% w przypadku zmian CIN2+ oraz 87% i 33,4% w przypadku zmian CIN3+) [33].

W przeprowadzonym przeglądzie badań nad skutecznością czterowalentnej szczepionki przeciwko HPV wykazano, że szczepienia znacząco zmniejszają liczbę zakażeń typami wirusa 6, 11, 16 i 18 u kobiet i mężczyzn, którzy nie byli zakażeni wirusem w momencie zaszczepienia. U kobiet zastosowanie szczepionek pozwoliło zredukować liczbę zakażeń tymi typami wirusa o ok. 90%. W przypadku brodawek narządów płciowych odnotowano redukcję również o 90%, o ok. 45% w przypadku cytologicznych nieprawidłowości szyjki macicy o niskim stopniu złośliwości oraz o ok. 85% w przypadku histologicznie potwierdzonych nieprawidłowości szyjki macicy o dużym stopniu złośliwości. U mężczyzn czterowalentna szczepionka przeciwko HPV redukowała o 90% częstość występowania zmian na zewnętrznych narządach płciowych związanych z zakażeniem typami wirusa 6, 11, 16 i 18. Na podstawie tych danych oszacowano skuteczność szczepionek przeciwko HPV na 83–96,1%, niezależnie od liczby podanych dawek, co sugeruje, że nawet pojedyncza dawka może zapewnić ochronę przed infekcjami HPV i chorobami z nim związanymi [34].

W badaniu klinicznym dotyczącym dziewięciowalentnej szczepionki przeciwko HPV przeprowadzonym na grupie kobiet stwierdzono ok. 97% skuteczność w zapobieganiu zaawansowanym chorobom szyjki macicy, sromu i pochwy wywołanym przez typy wirusa HPV 31, 33, 45, 52 i 58. Odpowiedzi immunologiczne wywołane przez szczepionkę były porównywalne do tych, które wywołuje czterowalentna szczepionka przeciwko HPV dla typów 6, 11, 16 i 18. Wśród kobiet, które przed szczepieniem nie były zakażone wirusem HPV, znacznie zmniejszyła się zapadalność na zaawansowane choroby szyjki macicy (2 przypadki dla 9vHPV w porównaniu do 141 przypadków w grupie placebo) oraz konieczność przeprowadzenia operacji

na szyjce macicy (3 przypadki dla 9vHPV w porównaniu do 29 przypadków w grupie placebo). Redukcja zachorowalności na choroby szyjki macicy związane z typami HPV 31, 33, 45, 52 i 58 wyniosła 96,9%, a na choroby wysokiego stopnia 95,3% w porównaniu z grupą placebo. W przypadku kobiet zakażonych typami HPV 6, 11, 16 lub 18, ale niezakażonych typami 31, 33, 45, 52 i 58 zachorowalność na choroby szyjki macicy zmniejszyła się o 95,1%, a na choroby wysokiego stopnia o 91,1% [35].

Te dane wskazują, że stosowanie szczepionek przeciwko HPV może znacząco przyczynić się do zmniejszenia częstości zakażeń HPV i związanych z nimi schorzeń, zarówno u kobiet, jak i mężczyzn.

Efektywność szczepionek przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego na przykładzie dwóch państw

Efektywność szczepionek to ich skuteczność w rzeczywistych warunkach. Ocenia się ją na podstawie zdolności szczepionek do ochrony całej społeczności, co może różnić się od wyników badań klinicznych. Badania kliniczne, mimo że obejmują różnorodne grupy osób, nie mogą w pełni odzwierciedlać całej populacji, co sprawia, że rzeczywista skuteczność szczepionek może odbiegać od wyników uzyskanych w tych badaniach [32].

Programy szczepień przeciwko HPV są prowadzone na całym świecie od wielu lat [36]. Jednym z pierwszych państw, które wprowadziły powszechne i bezpłatne szczepienia przeciwko HPV, była Australia. Szczepienia populacyjne rozpoczęto tam w 2007 r., początkowo obejmując nimi dziewczęta w wieku 12–13 lat. Od 2013 r. program został rozszerzony i objął również chłopców w tej samej grupie wiekowej [37]. Obecnie w ramach australijskiego Narodowego Programu Szczepień szczepionki przeciwko HPV są dostępne bezpłatnie dla osób w wieku 12–13 lat i są głównie podawane w szkołach w 7 klasie. Dla młodzieży, która nie została zaszczepiona przeciwko wirusowi HPV w tym przedziale wiekowym, program oferuje możliwość uzupełnienia szczepień bezpłatnie do ukończenia 25 roku życia [21].

W związku z prowadzonym od 17 lat programem szczepień w Australii z powodzeniem udało się zmniejszyć liczbę zachorowań na raka szyjki macicy i innych schorzeń związanych z zakażeniem HPV. W 2019 r. ogólna zapadalność na nowotwór szyjki macicy w Australii wynosiła 6,4 na 100 000 kobiet, podczas gdy w latach 2002–2007 było to 9–10 na 100 000 kobiet [38]. Ponadto według dostępnych danych w 2022 r. częstość występowania infekcji HPV 16 lub 18 wśród kobiet w wieku 25–74 lat wyniosła 1,9%, a innymi typami tego rodzaju wirusa 8,8%, co

świadczy o sukcesie działającego programu szczepień przeciwko HPV [39]. Według dostępnych raportów Australia jest na dobrej drodze, by do 2035 r. wyeliminować występowanie raka szyjki macicy, pod warunkiem, że utrzyma liczbę badań przesiewowych na obecnym poziomie oraz wysoki odsetek wyszczepialności [40], który w 2022 r. wynosił aż 85,3% u dziewcząt i 83,1% u chłopców do 15 roku życia [39].

Na podstawie rekomendacji Australijskiej Technicznej Grupy Doradczej ds. Szczepień od 6 lutego 2023 r. schemat dawkowania szczepionki został zmieniony w tym kraju z 2 dawek na 1 i dotyczy osób obydwu płci dotychczas nieszczepionych w wieku 9–25 lat. Zmiana dawkowania opiera się na najnowszych międzynarodowych naukowych i klinicznych dowodach oraz zaleceniach WHO, które wykazują, że pojedyncza dawka zapewnia porównywalną ochronę co podanie 2 u młodych, zdrowych ludzi dotychczas niezakażonych HPV [41]. Przy czym osobom z obniżoną odpornością, m.in. chorym na HIV, do pełnego uodpornienia konieczne jest podanie 3 dawek szczepionki [42]. Jednym z powodów zmiany schematu dawkowania szczepionek przeciwko HPV w Australii jest możliwość zmniejszenia kosztów oraz rozwiązanie kwestii logistycznych związanych z dostarczeniem szczepionek. Pozwala to na rozpowszechnienie i większy dostęp do tych szczepień [43].

Kolejnym państwem, które można podać jako przykład efektywności działania szczepionki przeciwko HPV, jest Wielka Brytania, w której szczepienia populacyjne prowadzone są od 2008 r. i początkowo obejmowały tylko dziewczęta w wieku 12–13 lat, a w 2019 r. także chłopców w tym samym wieku [44].

Na podstawie danych z brytyjskiego populacyjnego rejestru nowotworów z 26 stycznia 2021 r. oceniono skuteczność szczepionek przeciwko HPV pod kątem rozwoju raka szyjki macicy i dysplazji szyjki macicy (CIN3) w okresie od 1 stycznia 2006 do 30 czerwca 2019 r. Badania wykazały istotne zmniejszenie zachorowalności na raka szyjki macicy oraz ryzyka rozwoju zmian przedrakowych (CIN3) w zależności od wieku, w którym podano szczepionki przeciwko HPV. W przypadku zachorowalności na raka szyjki macicy zredukowano jego prawdopodobieństwo o 34% dla osób wieku 16–18 lat, 62% dla wieku 14–16 lat i 87% dla wieku 12–13 lat w porównaniu do osób niezaszczepionych. W odniesieniu do zmniejszenia ryzyka rozwoju CIN3 wynosiły one 39% u osób w wieku 16–18 lat, 75% dla wieku 14–16 lat i 97% dla wieku 12–13 lat [45]. Oznacza to, że liczba przypadków raka szyjki macicy oraz stadiów przednowotworowych (wspomniany CIN3) została zredukowana o ponad połowę. Wyniki tego badania wyraźnie wskazują na ogromne korzyści wynikające z wczesnego podawania szczepionki przeciwko

HPV. Najwyższą skuteczność szczepionki obserwuje się u dziewcząt zaszczepionych w wieku 12–13 lat, co podkreśla znaczenie wczesnych szczepień w prewencji nowotworów związanych z HPV. Sugeruje to konieczność promowania szczepień przeciwko HPV w młodym wieku, aby osiągnąć wysoki poziom ochrony zdrowotnej i zmniejszyć liczbę zachorowań na nowotwory w przyszłości.

Obecnie program szczepień w Wielkiej Brytanii obejmuje uczniów obu płci w wieku 12–13 lat i jest realizowany w szkołach. Osoby, które nie miały okazji zaszczepić się w ramach tego programu w szkole, mogą skorzystać z możliwości zaszczepienia się do 25 roku życia. Dodatkowo, szczepienia przeciwko HPV są zalecane dla osób o obniżonej odporności oraz narażonych na podwyższone ryzyko zakażenia HPV, w tym mężczyźni poniżej 45 roku życia, którzy mają kontakt seksualny z innymi mężczyznami, oraz osób zakażonych HIV [46].

Powyższe przykłady niewątpliwie są dowodem na efektywność szczepień przeciwko HPV. Działania profilaktyczne Australii i Wielkiej Brytanii, zmierzające do wyeliminowania raka szyjki macicy, mogą być wzorem do naśladowania dla pozostałych państw, w tym Polski.

Zasady prowadzenia szczepień przeciwko wirusowi brodawczaka ludzkiego w Polsce

W Polsce szczepienie przeciwko HPV przez wiele lat znajdowało się w grupie zalecanych i wykonywane było odpłatnie. Realizacja zalecanego schematu wiązała się z kosztem kilkuset złotych, co dla niektórych polskich rodzin mogło stanowić duży wydatek. Zdając sobie sprawę z pozytywnego wpływu szczepień przeciwko HPV na zdrowie społeczeństwa, wiele samorządów wprowadziło i finansowało szczepienia przeciwko HPV w ramach programów promocji zdrowia i profilaktyki zdrowotnej. Przykładem od początku zaangażowanego w walkę z zakażeniami HPV miasta w Polsce jest Wrocław. W 2010 r. wprowadzono tam program bezpłatnych szczepień przeciwko HPV dla dziewcząt i chłopców w wieku 12–13 lat. Dodatkowo organizowane były liczne przedsięwzięcia edukacyjne dla dzieci i ich rodziców dotyczące profilaktyki. Dzięki tym działaniom Wrocław może pochwalić się wyszczepialnością wynoszącą w 2018 r. aż 61,8% [47].

W ramach realizacji założeń i celów Narodowej Strategii Onkologicznej na lata 2020–2030 w czerwcu 2023 r. rozpoczęto w Polsce populacyjne szczepienia przeciwko HPV dla wszystkich nastolatków obojga płci w wieku 12–13 lat [48]. Rok później zgodnie z zaleceniami Ministra Zdrowia objęto nimi dzieci w wieku 11–14 lat [23].

Od 1 września 2024 r. dokonano dalszego rozszerzenia programu na dzieci w wieku 9–14 lat. Do tej pory szczepienia były realizowane w placówkach podstawowej opieki zdrowotnej, jednak w wyniku nowych regulacji wprowadzono możliwość wykonywania ich także w szkołach podstawowych. Oznacza to, że zespoły medyczne z tych placówek mogą teraz przeprowadzać szczepienia w trybie wyjazdowym, bezpośrednio na terenie szkół. W ramach tego projektu dostępne są 2 szczepionki: dwuwalentna szczepionka Cervarix i dziewięciowalentna szczepionka Gardasil 9. Schemat szczepienia niezależnie od preparatu obejmuje 2 dawki podawane w odstępie 6–12 miesięcy [49]. Należy pamiętać, że szczepienia mogą być wykonywane również u osób, które ukończyły 14 rok życia, przy czym w takim przypadku schemat jest trzydawkowy, a odstęp między dawkami i odpłatność za dawkę różni się w zależności od preparatu [26, 27, 50].

Z pewnością wprowadzenie możliwości bezpłatnego szczepienia jest dobrym krokiem w walce z rakiem szyjki macicy w Polsce, a dalsze rozszerzenie grup wiekowych i możliwość wykonywania szczepień wyjazdowych zwiększa dostępność tego szczepienia. Jest to bardzo ważne z uwagi na fakt, że stan zaszczepienia polskiej populacji niestety utrzymuje się na niskim poziomie w porównaniu do innych krajów. Na podstawie danych zebranych od momentu rozpoczęcia realizacji powszechnego programu bezpłatnych szczepień przeciwko HPV do 21 sierpnia 2023 r. zaszczepiono 83 782 nastolatków i nastolatków. Liczba ta stanowi zaledwie 9,8% ogółu wszystkich dzieci kwalifikujących się do programu [51]. Powodów, dla których odsetek zaszczepionych nastolatków jest taki niski, może być kilka. Jednym z nich może być skojarzenie z aktywnością seksualną. Szczepionki przeciw HPV chronią przed zakażeniem, które przenoszone jest drogą płciową, dlatego najlepszym momentem na szczepienie jest wiek, który wyprzedza potencjalny kontakt z HPV, czyli przed rozpoczęciem współżycia. Wielu rodziców uważa, że ich dzieci są zbyt młode na szczepienie, sądząc, że czas szczepienia wyprzedza okres, w którym mogą zacząć życie seksualne. Ponadto rodzice obawiają się, że szczepionki te mogą promować rozwiązłość wśród nastolatków. Kolejnym powodem niskiego poziomu zaszczepienia może być przekonanie rodziców, że szczepionki są nowe i nie ma wystarczających dowodów, które potwierdzają ich bezpieczeństwo, co nie jest prawdą [52]. Co więcej, wyniki badania ankietowego dotyczącego wiedzy i oczekiwań rodziców nastolatków na temat szczepień przeciwko HPV z września 2022 r. wykazały, że 1/3 rodziców nie rozpoznaje nazwy wirusa HPV czy nazw szczepionek oraz przeciwko czemu są one skierowane. Osoby, które słyszały o tych szczepionkach,

w dużym odsetku nie potrafią wskazać, przed czym i w jakim stopniu chroni to zaszczepienie [53]. Dlatego należy dokształcać rodziców w tej dziedzinie poprzez organizowanie kampanii edukacyjnych czy podczas wizyt w gabinetach lekarskich. Ważne jest, aby podkreślać korzyści oraz udowodnione bezpieczeństwo i skuteczność szczepień przeciwko HPV.

Podsumowanie

Szczepionki przeciwko HPV są powszechnie uznawane za skuteczne narzędzie w zapobieganiu raku szyjki macicy i innych nowotworów wywołanych przez HPV. Ich skuteczność i bezpieczeństwo zostały potwierdzone w wielu badaniach. Od momentu ich wprowadzenia na rynek wiele krajów wprowadziło programy szczepień mające na celu ochronę dzieci i młodzieży przed zakażeniem HPV, najlepiej przed rozpoczęciem aktywności seksualnej, aby zapewnić jak najwyższą skuteczność. Najlepszym przykładem na efektywność szczepień przeciwko HPV jest program szczepień w Australii, dzięki któremu to państwo ma szansę wyeliminować raka szyjki macicy w swoim społeczeństwie. Programy szczepień przeciwko HPV są więc kluczowe w prewencji nowotworów związanych z tym wirusem i mają istotne znaczenie dla zdrowia publicznego.

Piśmiennictwo

- Spaczyński M., Kędzia W., Nowak-Markwitz E.: Rak szyjki macicy profilaktyka, diagnostyka, leczenie. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2009. s. 4–5.
- Kumar V., Abbas A.K., Aster J.C.: Patologia Robbins. Wrocław: Wydawnictwo Odra Urban & Partner; 2019. 840 3. Bruni L., Albero G., Serrano B. i in.: ICO/IARC Information Centre on HPV and Cancer (HPV Information Centre). Human Papillomavirus and Related Diseases in Poland. Summary Report 10 March 2023.
- Human papillomavirus and related diseases report world. www.hpvcentre.net (dostęp 10.03.2023).
- Europejski Tydzień Profilaktyki Raka Szyjki Macicy 2023. <https://www.gov.pl/web/psse-slawno/europejski-tydzien-profilaktyki-raka-szyjki-macicy-2023> (dostęp 30.08.2024).
- KRN: Nowotwór szyjki macicy. <https://onkologia.org.pl/pl/nowotwor-szyjki-macicy-czym-jest> (dostęp 30.08.2024).
- Stapley S., Hamilton W.: Gynaecological symptoms reported by young women: examining the potential for earlier diagnosis of cervical cancer. *Fam Pract.* 2011; 28(6): 592–598.
- Rajaram S., Chitrathara K., Maheshwari A.: Cervical cancer: contemporary management. Londyn: Jaypee Brothers Medical Pub; 2012.
- Stec R., Deptała A., Smoter M.: Podręcznik dla studentów medycyny. Pomoc dydaktyczna dla lekarzy specjalizujących się w onkologii.. Gdansk: Wydawnictwo AsteriaMed; 2021. 208.
- Spaczyński M., Kędzia W., Nowak-Markwitz E.: Rak szyjki macicy profilaktyka, diagnostyka, leczenie. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2009. 134.
- Jach R., Sznurkowski J.J., Bidziński M., i in.: Zalecenia Polskiego Towarzystwa Ginekologii i Onkologicznej dotyczące diagnostyki i leczenia raka szyjki macicy. *Curr Gynecol Oncol* 2017; 15(1): 24–33.
- Rak szyjki macicy – rekomendacje ESGO. <https://ptgo.pl/archiwa/rekomendacje/rak-szyjki-macicy-rekomendacje-esgo> (dostęp 30.08.2024).
- Bidziński M., Zimmer M., Czajkowski K. i in.: Schemat postępowania w skriningu podstawowym raka szyjki macicy Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników (PTGiP) – czerwiec 2022 roku. *Ginekologia i Perinatologia Praktyczna* 2022; 7(2), 96–98.
- Spaczyński M., Karowicz-Bilinska A., Kędzia W. i in.: Koszty funkcjonowania polskiego Populacyjnego Programu Profilaktyki i Wczesnego Wykrywania Raka Szyjki Macicy w latach 2007–2009. *Ginekol Pol* 2010; 81: 750–756.
- Szczeklik A., Gajewski P.: Interna Szczeklika. Kraków: Wydawnictwo Medycyna Praktyczna; 2022.
- Human papillomavirus vaccines: WHO position paper (2022 update). <https://www.who.int/publications/i/item/who-wer9750-645-672> (dostęp 30.08.2024).
- Dubel J., Dubel R., Ruszel K. i in.: Vaccination against HPV (Human Papilloma virus) for women – why is it still recommended and not obligatory in Poland. *Journal of Education, Health and Sport* 2023; 13(1): 112–116.
- Tampa M., Mitran C.L., Mitran M.I. i in.: The role of beta HPV types and HPV-associated inflammatory processes in cutaneous squamous cell carcinoma. *Journal of Immunology Research* 2020: 5701639.
- Rutkowski T., Składkowski K.: Wpływ wirusa brodawczaka ludzkiego (HPV) na powstawanie, przebieg i skuteczność leczenia raków regionu głowy i szyi. *Współczesna Onkologia* 2009; 13(5): 233–240.
- zur Hausen H.: Condylomata acuminata and human genital cancer. *Cancer research* 1976; 36: 794.
- National Immunisation Program schedule. <https://www.health.gov.au/resources/publications/national-immunisation-program-schedule?language=en> (dostęp 30.08.2024).
- Complete routine immunisation schedule form 1 July 2024. <https://www.gov.uk/government/publications/the-complete-routine-immunisation-schedule/the-complete-routine-immunisation-schedule-from-february-2022> (dostęp 30.08.2024).
- Program Szczepień Ochronnych na rok 2024. https://dziennikmz.mz.gov.pl/DUM_MZ/2023/100/akt.pdf (dostęp: 30.08.2024).
- Crager S.E., Guillen E, Price M.: University contributions to the HPV vaccine and implications for access to vaccines in developing countries: addressing materials and know-how in university technology transfer policy. *Am J Law Med* 2009; 35(2–3): 253–279.
- Akhatova A., Ayazhan A., Kuralay A. i in.: Prophylactic human papillomavirus vaccination: from the origin to the current state *Vaccines* 2022; 10: 11.
- Chpl – Charakterystyka Produktu Leczniczego Cervarix. https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2010/2010060280492/anx_80492_pl.pdf (dostęp 30.08.2024).
- Chpl – Charakterystyka Produktu Leczniczego Gardasil. https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/gardasil-epar-product-information_en.pdf (dostęp 30.08.2024).
- Markowitz E.L., Schiller J.T.: Human Papillomavirus Vaccines. *J Infect Dis* 2021; 224(2):3 67–378.
- Weekly epidemiological record. 2017; 28(92): 393–404. [wer9228_2017_vol92-28.pdf](http://www.who.int/wer9228_2017_vol92-28.pdf) (who.int) (dostęp 30.08.2024).
- Bi D., Apter D., Eriksson T., i in.: Safety of the AS04-adjuvanted human papillomavirus (HPV)-16/18 vaccine in adolescents aged 12–15 years: end-of-study results from a community-randomized study up to 6.5 years. *Human Vaccines & Immunotherapeutics* 2019; 16(6): 1392–1403.
- Boender T.S., Bartmeyer B., Coole L. i in.: Risk of Guillain-Barré syndrome after vaccination against human papillomavirus: a systematic review and meta-analysis, 1 January 2000 to 4 April 2020. *Euro Surveill* 2022; 27(4): 2001619.
- Vaccine efficacy, effectiveness and protection. WHO. <https://www.who.int/news-room/feature-stories/detail/vaccine-efficacy-effectiveness-and-protection> (dostęp 30.08.2024).
- Paavonen J., Naud P., Salmerón J. i in.: Efficacy of human papillomavirus (HPV)-16/18 AS04-adjuvanted vaccine against cervical infection and precancer caused by oncogenic HPV types (PATRICIA): final analysis of a double-blind, randomised study in young women. *Lancet* 2009; 374(9686): 301–314.
- Kamolratanakul S, Pitisuttithum P.: Human Papillomavirus Vaccine Efficacy and Effectiveness against Cancer. *Vaccines* 2021; 9(12): 1413.
- Giuliano A.R., Joura E.A., Garland S.M. i in.: Nine-valent HPV vaccine efficacy against related diseases and definitive therapy: comparison with historic placebo population. *Gynecol Oncol* 2019; 154(1): 110–117.
- WHO HPV Vaccine Global Market Study. <https://www.who.int/publications/m/item/who-hpv-vaccine-global-market-study-april-2022> (dostęp 30.08.2024).

37. Patel C., Brotherton J.M., Pillsbury A. i in.: The impact of 10 years of human papillomavirus (HPV) vaccination in Australia: what additional disease burden will a nonavalent vaccine prevent? *Euro Surveill* 2018; 23(41): 1700737.
38. Analysis of cervical cancer and abnormality outcomes in an era of cervical screening and HPV vaccination in Australia. <https://www.aihw.gov.au/reports/cancer-screening/analysis-of-cervical-cancer-and-abnormality/summary> (dostęp 30.08.2024).
39. Machalek D., Smith M., Brotherton J. i in.: 2023 Cervical cancer elimination progress report: Australia's progress towards the elimination of cervical cancer as a public health problem. <https://report.cervicalcancercontrol.org.au/> (dostęp: 30.08.2024).
40. National strategy for the elimination of cervical cancer in Australia. https://issuu.com/vcsreports/docs/national_cervical_cancer_elimination_strategy_-_no?fr=xKAE9_zU1NQ (dostęp 30.08.2024).
41. Change to single dose HPV vaccine. <https://www.health.gov.au/ministers/the-hon-mark-butler-mp/media/change-to-single-dose-hpv-vaccine> (dostęp 30.08.2024).
42. HPV Vaccination Recommendations. <https://www.cdc.gov/vaccines/vpd/hpv/hcp/recommendations.html> (dostęp 30.08.2024).
43. Fokom-Defo V., Dille I., Fokom-Domgue J.: Single dose HPV vaccine in achieving global cervical cancer elimination. *Lancet Global Health* 2024; 3: e360-e361.
44. Checchi M., Mesher D., Panwar K. i in.: The impact of over ten years of HPV vaccination in England: Surveillance of type-specific HPV in young sexually active females. *Vaccine* 2023; 41: 6734-6744.
45. Falcaro M., Castañon A., Ndlela B. i in.: The effects of the national HPV vaccination programme in England, UK, on cervical cancer and grade 3 cervical intraepithelial neoplasia incidence: a register-based observational study. *The Lancet* 2021; 398: 2084-2092.
46. HPV vaccine. <https://www.nhs.uk/vaccinations/hpv-vaccine/> (dostęp 30.08.2024).
47. Ludwikowska K.: Akceptacja społeczna i skuteczność różnych strategii promowania wiedzy o szczepieniach ochronnych – na przykładzie wrocławskiego programu szczepień ochronnych przeciwko HPV i kampanii edukacyjnej dotyczącej grypy w Polsce. Wrocław: Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu; 2020.
48. Zalecenia Ministra Zdrowia dotyczące realizacji szczepień przeciw ludzkiemu wirusowi brodawczaka (HPV) w ramach powszechnego programu szczepień. https://szczepienia.pzh.gov.pl/wp-content/uploads/2023/05/Zalecenia_MZ_w_zakresie_realizacji_szczepien_HPV_MMM-6.pdf (dostęp 30.08.2024).
49. Zalecenia Ministra Zdrowia dotyczące realizacji szczepień przeciw ludzkiemu wirusowi brodawczaka (HPV) w ramach powszechnego programu szczepień. https://szczepienia.pzh.gov.pl/wp-content/uploads/2024/08/Obowiazujace_od_1_wrzesnia_br_Zalecenia_MZ_dot_realizacji_szczepien_p_HPV_w_ramach_powszechnego_programu.pdf (dostęp 30.08.2024).
50. Ministerstwo Zdrowia. Informacja Ministra Zdrowia w sprawie włączenia do wykazu refundowanych leków szczepionki przeciw wirusowi brodawczaka ludzkiego (HPV) oraz zmian w e-Karcie Szczepień. <https://www.gov.pl/web/zdrowie/informacja-ministra-zdrowia-w-sprawie-wlaczania-do-wykazu-refundowanych-lekow-szczepionki-przeciw-wirusowi-brodawczaka-ludzkiego-hpv-oraz-zmian-w-e-karcie-szczepien> (dostęp 30.08.2024).
51. Jak wygląda realizacja programu szczepień przeciw HPV po 2,5 miesiącach jego realizacji? <https://szczepienia.pzh.gov.pl/jak-wyglada-realizacja-programu-szczepien-przeciw-hpv-po-25-miesiacach-jego-realizacji/> (dostęp 30.08.2024).
52. Akceptacja szczepień przeciw HPV. [https://szczepienia.pzh.gov.pl/dla-lekarzy/szczepienia-hpv/akceptacja-szczepien-przeciw-hpv/?strona=1#badanie-ankietowe-postaw-rodzicow-wzgle-dem-szczepien-przeciw-hpv-\(lut-y-2022\)](https://szczepienia.pzh.gov.pl/dla-lekarzy/szczepienia-hpv/akceptacja-szczepien-przeciw-hpv/?strona=1#badanie-ankietowe-postaw-rodzicow-wzgle-dem-szczepien-przeciw-hpv-(lut-y-2022)) (dostęp 30.08.2024).
53. „Badanie ankietowe (CATI) dotyczące wiedzy i oczekiwań rodziców nastolatków na temat szczepień przeciwko HPV”. <https://szczepienia.pzh.gov.pl/wp-content/uploads/2022/12/Raport-z-badania-ankietowego-OK-wyslane.pdf> (dostęp 30.08.2024).

Autorki nie deklarują konfliktu interesów.

Adres do korespondencji:

Aleksandra Bort
Wydział Medyczny Uczelni Łazarskiego
ul. Świeradowska 43 02-662 Warszawa
e-mail: ola-bort@wp.pl

Identification of Two Novel Compound Heterozygous ALS2 Mutations in Polish Siblings with Infantile-onset Ascending Spastic Paralysis (IAHSP)

Marta Matławska^{1, B, D}

ORCID: 0000-003-43105091

Iwona Stępniaik^{1, B, D}

ORCID: 0000-0001-9793-2901

Ewelina Elert-Dobkowska^{1, 3, B, C, D}

ORCID: 0000-0002-8106-2259

Karolina Amata Pesz^{2, B}

ORCID: 0000-0003-1482-1021

Anna Sułek^{3, A, B, C, E, F}

ORCID: 0000-0003-2975-4888

¹ Department of Genetics, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland;

² Medical University of Wrocław, Poland;

³ Faculty of Medicine, Lazarski University, Warsaw, Poland

A – research concept and design, B – collection and assembly of data, C – data analysis and interpretation, D – writing the article, E – critical revision of the article, F – final approval of article

DOI: 10.26399/rmp.v30.3.2024/m.matlawska/i.stepniak/e.elert-dobkowska/k.a.pesz/a.sulek



ABSTRACT

Identification of Two Novel Compound Heterozygous ALS2 Mutations in Polish Siblings with Infantile-onset Ascending Spastic Paralysis (IAHSP)

Matławska M.¹, Stępniaik I.¹, Elert-Dobkowska E.^{1, 3}, Amata Pesz K.², Sułek A.³

¹ Department of Genetics, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; ² Medical University of Wrocław, Poland; ³ Faculty of Medicine, Lazarski University, Warsaw, Poland

Hereditary spastic paraplegias (HSP) represent a group of neurodegenerative disorders with a highly heterogeneous background, thus requiring a multidisciplinary approach in diagnostic procedures. The aim of this study was to identify the genetic basis of familial, severe spastic tetraparesis of unknown etiology in a 26-year-old patient and her younger sister with symptoms of progressive spasticity. Next Generation Sequencing (NGS), Sanger sequencing, and a detailed analysis of segregation of selected variants in family members enabled the identification of two previously undescribed pathogenic mutations in the ALS2 gene in the proband: c.3145T>G and c.3248+5del, in a compound heterozygous configuration. These mutations are responsible for infantile-onset ascending spastic paraplegia (IAHSP) with autosomal recessive inheritance. The analysis of phenotype-genotype correlation allowed differentiation of the siblings' clinical picture from two other clinical phenotypes associated with the occurrence of mutations in the ALS2 gene: juvenile amyotrophic lateral sclerosis (JALS/ALS2) and juvenile primary lateral sclerosis (JPLS). This study also highlights the impact of familial segregation analysis of variants selected in two other genes (SACS and MTRFR), which are associated with recessive forms of spastic paraplegias.

Keywords: ALS2, IAHSP, hereditary spastic paraplegia, HSP, motor neuron disorders

STRESZCZENIE

Identyfikacja dwóch nowych mutacji w genie ALS2 w układzie heterozygotycznym złożonym u polskiego rodzeństwa z wstępującą paraplegią spastyczną o wczesnym początku (IAHSP)

Matławska M.¹, Stępniaik I.¹, Elert-Dobkowska E.^{1, 3}, Amata Pesz K.², Sułek A.³

¹ Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa; ² Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; ³ Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego, Warszawa

Dziedziczne paraplegie spastyczne reprezentują grupę chorób neurodegeneracyjnych o bardzo heterogennym charakterze, stąd też postępowanie diagnostyczne wymaga podejścia multidyscyplinarnego. Celem niniejszej pracy była identyfikacja genetycznego podłoża rodzinnej, ciężkiej tetraparezy o nieznannej etiologii u 26-letniej pacjentki oraz jej młodszej siostry z objawami postępującej spastyczności. Sekwencjonowanie nowej generacji (NGS), sekwencjonowanie Sangera oraz szczegółowa analiza segregacji wyselekcjonowanych wariantów wśród członków rodziny pozwoliły na identyfikację dwóch wcześniej nieopisanych, patogennych wariantów w genie ALS2 u probandki: c.3145T>G i c.3248+5del w złożonym układzie heterozygotycznym, odpowiedzialnych za wstępującą paraplegię spastyczną o wczesnym początku (IAHSP), dziedziczną autosomalnie recesywnie. Analiza korelacji genotyp-fenotyp pozwoliła na zróżnicowanie obrazu klinicznego choroby występującej u rodzeństwa z dwoma innymi fenotypami klinicznymi związanymi z mutacjami w genie ALS2: młodzieńczym stwardnieniem bocznym zanikowym (JALS/ALS2) oraz młodzieńczym pierwotnym stwardnieniem bocznym (JPLS). W pracy podkreślono także wpływ analizy segregacji rodzinnej wybranych wariantów dwóch innych genów (SACS i MTRFR) związanych z występowaniem recesywnych postaci paraplegii spastycznych.

Słowa kluczowe: ALS2, IAHSP, dziedziczna paraplegia spastyczna, choroby neuronu ruchowego, SPG

Introduction

Infantile-onset ascending spastic paralysis (IAHSP) belongs to the group of hereditary spastic paraplegias (HSPs) with an autosomal recessive inheritance pattern, associated with mutations in the *ALS2* gene. IAHSP is a very rare neurodegenerative motor neuron disorder (prevalence 1: 1,000,000) with onset before the age of 2 years. It presents with rapidly progressive spasticity and muscle weakness, leading to spastic tetraparesis and bulbar syndrome within the first decade of life, although cognitive functions are preserved [1,2,3,4]. In addition to these symptoms, IAHSP patients may also present with anarthria, dysphagia and chewing difficulties, dystonia, and in some cases, extrapyramidal features and oculomotor abnormalities [5]. Most IAHSP patients require a wheelchair by their first decade, and there is currently no treatment available for motor neuron degeneration in this disease or in other disorders caused by recessive mutations in the *ALS2* gene [1]. Here, we present a case of two sisters with IAHSP and a family history of spastic tetraparesis.

Clinical features

Two sisters, a 26-year-old proband and a 22-year-old sibling, presenting with progressive spastic gait and speech problems, were referred to our genetics outpatient clinic. According to the patients and their oldest living relative, the parents of the affected sisters are unrelated; however, both were born in the same village. Additionally, a woman in an earlier generation on their father's side reportedly had similar symptoms and died at 47 years of age.

The proband was born following an uneventful pregnancy and delivery. Her motor development during the first year was typical, and she began walking independently at 16 months, though she walked on tiptoes. At the age of 4, she underwent lengthening of the Achilles tendon. Neurological assessments up to age 11 revealed spastic paraparesis. Dysarthria developed at age 12, followed by swallowing difficulties, pronounced drooling, and spasticity in the upper limbs by age 14. She exhibited no learning, behavioral, or cognitive difficulties. Symptoms gradually progressed, and by age 17, she lost the ability to walk, eventually losing the ability to write and sit unsupported at age 24. Additionally, patient experienced head control issues, bowel and bladder dysfunction, and required diapers. Furthermore, biochemical and metabolic tests, along with karyotyping conducted in childhood, revealed no abnormalities. Brain MRI at age 15 was normal, but a subsequent MRI 10 years later showed mild atrophy in the frontal and parietal lobes of the cerebral cortex.

Nerve conduction studies and electromyography were normal, and no ophthalmologic pathology was noted.

Neurological examination of both patients showed severe spastic tetraplegia with contractures, hyperreflexia, and bilateral Babinski sign. Both sisters had anarthria, with an absence of tongue movements; however, fasciculations and amyotrophy of the tongue and limbs were not observed. Additionally, head drooping was observed in the proband.

Methods

A 26-year-old female patient was referred to the Department of Genetics at the Institute of Psychiatry and Neurology for testing due to suspected progressive hereditary neurodegenerative disease and a positive family history of spastic tetraparesis. Whole blood was collected in EDTA tubes from the proband and her family members: mother, father, brother, and sister. Isolation of genetic material (DNA) from leukocytes was performed using the MagNA Pure processing station by Roche, in line with the manufacturer's protocol. The quality and purity of isolated DNA were verified using a Nanodrop 2000 spectrophotometer (Thermo Scientific). According to the manufacturer's protocol, an initial 50 ng of DNA was used for DNA library preparation, indexing, and sample enrichment. The commercial Illumina TruSight™ One Sequencing Panel (Illumina) was used to cover genes associated with neurodegenerative diseases. This panel covering the coding regions of 4,813 genes associated with known clinical phenotypes. Sequencing was performed using a MiSeq™ Illumina sequencer. The coding regions of 108 genes associated with neurodegenerative diseases (spastic paraplegia, hereditary ataxia, and motor neuron disorders) were analyzed. Data were processed using Illumina VariantStudio 2.2 with the following criteria: (a) ≥ 20 reads for the gene sequence, (b) variant frequency $\geq 25\%$, (c) variant frequency < 0.005 in the Exome Aggregation Consortium database (<https://exac.broadinstitute.org/>), (d) exclusion of deep intronic and synonymous variants from the analysis. The Integrated Genomics Viewer (IGV) was used to visualize detected variants. Bioinformatics analysis was performed using the following databases: SIFT (<http://sift.jcvi.org/>), Polyphen 2 (<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>), ClinVar (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>), Mutation Taster (<http://mutationtaster.org/>) and dbSNP (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>). Because the initial analysis and interpretation of the NGS data were performed before the American College of Medical Genetics and Genomics and Association for Molecular Pathology guidelines were published, the clinical significance and classification of identified variants were based on (i) ClinVar database, (ii) frequency in

the Exome Aggregation Consortium database, and (iii) MutationTaster predictions. Selected variants corresponding to the spectrum of proband's symptoms were confirmed by Sanger sequencing. Sanger sequencing of selected amplicons was also performed on family members of the proband to analyze the segregation of individual variants within the family.

The reanalysis of data was conducted according to the Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants recommended by the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Current interpretation is also based on the GnomAD population frequency data.

Results

Next Generation Sequencing (NGS) analysis of 108 genes related to spastic paraplegias, hereditary ataxias, and motor neuron disorders led to the identification of variants in three genes: *ALS2*, *MTRFR* (previously *C19orf65*), and *SACS*.

In the proband and her younger sister, two recessive mutations (missense and deletion) – c.3145T>G and c.3248+5del – were identified in the *ALS2* gene (2q33-q35) in a compound heterozygous pattern. Due to the lack of identified variants in the population study and predictive algorithms, both identified variants were classified as probably pathogenic and in this biallelic pattern constitute the genetic basis of the clinical phenotype of the proband and her sister. Segregation analysis of the *ALS2* gene variants among family members revealed that they are located on two

alleles: the proband's mother was an asymptomatic carrier of the c.3145T>G missense mutation in the *ALS2* gene, while the father was an asymptomatic carrier of the c.3248+5del deletion in the same gene. The proband's brother did not have an abnormal variant on either allele.

Segregation analysis of two variants identified during the NGS study in the *SACS* gene – c.696T>A p.(Asn232Lys) and c.11032C>G p.(Pro3678Ala) – showed that the proband, her sister, and her brother were compound heterozygotes for the detected variants. The mother was homozygous for the c.696T>A variant, while the c.11032C>G variant occurred in a heterozygous pattern. The father was heterozygous for the c.696T>A variant and homozygous for the c.11032C>G variant. Based on the homozygosity status in the parents and their presence in the healthy population, the *SACS* gene variants were classified as benign, and their influence on the clinical presentation of the proband and her affected sister was excluded.

The c.44G>A p.(Arg15Gln) missense variant in the *MTRFR* (previously known as *C12orf65*) gene, detected during NGS analysis, was identified in the proband in a homozygous pattern. Segregation analysis of the variant in the family showed that the remaining family members were heterozygous for the detected mutation. Since the proband's sister was heterozygous for the *MTRFR* variant, which was also reported in population studies, the c.44G>A variant in the *MTRFR* gene was classified as benign. Furthermore, a detailed analysis of clinical data excluded any impact of the *MTRFR* gene variant on the phenotype presented by the patient and her sister.

Table 1. Genotypes of family members for three identified genes

Family member	Gene / exon									
	NM_020919.4				NM_014363.6				NM_152269.5	
	ALS2 exon 18		ALS2 exon19		SACS exon 8		SACS exon10		MTRFR (previously C12orf65) exon 2	
	allele 1	allele 2	allele 1	allele 2	allele 1	allele2	allele 1	allele 2	allele 1	allele 2
Proband	c.3145T>G	c.3145=	c.3248+5delG	c.3248+5=	c.696T>A	c.696T=	c.11032C>G	c.11032C=	c.44G>A	c.44G>A
Mother	c.3145T>G	c.3145=	c.3248+5=	c.3248+5=	c.696T=	c.696T=	c.11032C>G	c.11032C=	c.44G>A	c.44G=
Father	c.3145=	c.3145=	c.3248+5delG	c.3248+5=	c.696T>A	c.696T>A	c.11032C=	c.11032C=	c.44G>A	c.44G=
Sister	c.3145T>G	c.3145=	c.3248+5delG	c.3248+5=	c.696T>A	c.696T=	c.11032C>G	c.11032C=	c.44G>A	c.44G=
Brother	c.3145=	c.3145=	c.3248+5=	c.3248+5=	c.696T>A	c.696T=	c.11032C>G	c.11032C=	c.44G>A	c.44G=

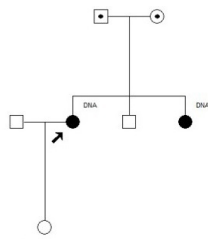


Figure 1. Pedigree of the family with spastic tetraparesis cases

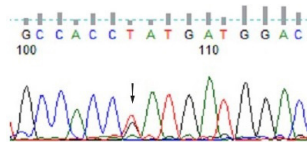


Figure 2. Missense mutation c.3145T>G in 18. exon of the ALS2 gene

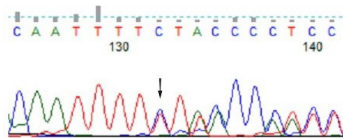


Figure 3. Deletion c.3248+5delG in 19. exon of the ALS2 gene

Discussion

Hereditary spastic paraplegias (HSPs) are a group of clinically diverse and genetically heterogeneous neurodegenerative disorders. To date, over 80 gene loci associated with HSPs have been described [6,7]. The multitude of genes involved in the pathogenesis of individual types of HSP and the various types of inheritance (AD, AR, XLR, mitochondrial) effectively hinder a clear genotype-phenotype correlation [8]. Spastic paraplegia can present in either a pure or complex form [9]. In the complex form of HSP, additional neurological symptoms are observed, i.e., muscle atrophy, peripheral neuropathy, varicose veins, seizures, extrapyramidal dysfunction, dysarthria, visual atrophy, ataxia, intellectual disorders, cognitive impairment, and gastroesophageal reflux [6,10]. Mutations in the *ALS2* gene are associated with three recessive clinical phenotypes of spastic paraplegia: the previously mentioned infantile-onset ascending spastic paralysis (IAHSP), juvenile primary lateral sclerosis (JPLS), and juvenile amyotrophic lateral sclerosis (JALS/ALS2). The genetic background of IAHSP involves mutations in the *ALS2* gene (2q33-q35), which encodes alsin. This protein may exist in two isoforms: alternative splicing produces a longer transcript encoding a protein with 1,657 amino acids (NP_065970.2) and a shorter one encoding 396 amino acids (NP_001129217.1). Both isoforms are present in motor neurons, among

other cells. The longer transcript consists of 34 exons and encodes a functional protein, while the shortened transcript contains only exons 1-4 and has an open reading frame [11]. It is likely that the shortened transcript is not translated, or that its protein product is rapidly degraded in cells. The structure of alsin and the mechanism of interaction with other proteins are not fully understood. Experimental evidence supports the hypothesis that this protein functions as a regulator of GTPases, regulating, among others, growth and survival of spinal cord motor neurons in mammals by reorganizing the cytoskeleton and participating in endocytosis [1,12]. Experimental studies suggest that alsin is involved in modulating the activity of AMPA receptors through interaction with GRIP1, which may prevent excitotoxicity [1,13]. Other studies have shown that overexpression of alsin and direct interaction with mutated SOD1 can have a neuroprotective effect on motor neurons by inhibiting toxicity induced by SOD1 gene mutations; however, *in vivo* studies have not yet been performed [12]. An experiment by Tudor et al. (2005) demonstrated that alsin regulates neurite outgrowth through interaction of the alsin DH/PH domain with Rho, Rac, and Cdc42 regulators, thereby activating the Rac1-PAK1 pathway, which is responsible for the growth of axons and neurites [14]. Most mutations in the alsin gene are predicted to cause early protein truncation and the absence of one of the domains (VPS9), which functions as a guanine exchange factor (GEF) for RAB5 GTPase. RAB5 acts as a key regulator of endocytosis during endosome fusion and trafficking [8]. Both compound heterozygous variants identified in this study localize to the part of the protein where MORN (membrane occupation and recognition nexus) repeats are present. The MORN repeat is identified in multiple copies across various proteins, including junctophilins [15]. These repeats are found in association with a wide range of other domains and are thought to act as lipid-binding modules [16]. There are eight MORN repeats in *ALS2*. At present, it is difficult to explain how the localization of variants in the MORN repeats influences the pathology of the alsin protein and the infantile-onset ascending spastic paraplegia phenotype.

In the proband, a total of five variants were detected in three genes associated with recessive spastic paraplegias, inherited in a compound heterozygous pattern in two genes (variants in exons 18 and 19 of the *ALS2* gene and variants in exons 8 and 10 of the *SACS* gene) and a homozygous variant in exon 2 of the *MTRFR* gene. Next Generation Sequencing, analysis, and classification of detected variants were performed in 2015, prior to the publication of the American College of Medical Genetics and Genomics & Association for Molecular Pathology (ACMG & AMP) guidelines.

Therefore, great emphasis was placed on sequencing selected amplicons using the Sanger method and analyzing the segregation of individual variants in the family. Through this and reanalysis following the newly published ACMGG & AMP Guidelines, it was determined that the genetic basis of the disease in the proband and her sister involves two recessive pathogenic mutations in the *ALS2* gene, located on two alleles: c.3145T>G p.(Tyr1049Asp) and 3248+5del. These mutations have not been previously described in bioinformatics databases, nor were they found in a cohort of 41 patients at the Institute of Psychiatry and Neurology who suffer from neurological diseases.

Additionally, at the age of 24, the proband gave birth to a healthy girl following an uneventful pregnancy and a delivery through caesarean section. The proband and her sister shared identical symptoms: toe-walking in early childhood, anarthria with lack of tongue movement, swallowing difficulties, and progressive severe spastic tetraplegia with contractures, hyperreflexia, and a bilateral Babinski sign.

Reaching a clear diagnosis in cases of infantile ascending spastic paralysis is challenging due to several factors: (1) the very limited number of cases described worldwide, based on studies of only local cohorts, (2) the structure and function of alsin are not fully understood, as well as the correlation of mutations in specific regions of its domains with disease progression and symptom onset, and (3) the absence of a multidisciplinary network to enable the rapid exchange of information regarding early-onset *ALS2* from clinical, cellular, and molecular perspectives. Thus, despite differences in clinical presentation, IHASP is difficult to distinguish from two other early-onset phenotypes associated with the *ALS2* gene: juvenile amyotrophic lateral sclerosis (JALS/*ALS2*) and juvenile primary lateral sclerosis (JPLS). To date, no specific mutations have been identified to differentiate these diseases based on a characteristic clinical phenotype or symptom severity, as in adult amyotrophic lateral sclerosis (ALS) [17,18].

The heterogeneous genetic background also complicates prediction of early-onset ALS progression, which can range from a slow course to a very aggressive one, sometimes ending in death within a few years of symptom onset [19]. The course of JPLS is very similar to IAHS; studies of an Egyptian cohort of 26 patients suggested that JPLS may represent a continuation of IAHS, with the two phenotypes forming a single disease entity without a genotype-phenotype correlation [20]. However, one of the potentially specific symptoms that may distinguish JPLS is a saccadic movement disorder, which is particularly troublesome when trying to look down [1]. No saccadic movement disorders were observed in our

patients. The prognosis for survival in both disorders is generally favorable, but complete immobilization in the final phase of IAHS/JPLS significantly reduces the patient's quality of life.

Juvenile amyotrophic lateral sclerosis (JALS/*ALS2*) is characterized by an age of onset under 25 years, with upper motor neuron involvement. Notably, no mutations in the *C9orf72* gene, which is most commonly involved in pathogenesis of adult amyotrophic lateral sclerosis (ALS), have been described in JALS/*ALS2* [21]. In JALS patients, involvement of both upper and lower motor neurons is observed, resulting in muscle weakness and spasticity, often includes facial muscle spasticity, bladder muscle dysfunction, dysarthria with uncontrolled bursts of laughter, cases with intellectual disability, and severe scoliosis [22]. Mutations in several other genes may contribute to JALS/*ALS2*, including *SETX*, *FUS*, *UBQLN2*, *SPG11*, and *SIGMAR1*. Mutations in the *FUS* gene, in particular, account for most sporadic cases of JALS [1,23].

Considering the very early childhood onset of symptoms and the occurrence of severe spastic tetraparesis before age 25, along with new studies indicating that JPLS may represent a continuation of IAHS, we arrived at this diagnosis for our patients [24,20]. Additionally, since hereditary spastic paraplegias (HSPs) encompass a group of clinically diverse and genetically heterogeneous neurodegenerative diseases with varying ages of onset, symptom severity, and survival estimates, all of which share the feature of progressive spasticity and muscle weakness, a diagnosis of IAHS should involve particular attention to the familial segregation of gene variants associated with other recessive forms of spastic paraplegia, as demonstrated in the case described above [25].

References

1. Miceli M., Exertier C., Cavaglia M. et al.: *ALS2*-Related Motor Neuron Diseases: From Symptoms to Molecules. *Biol (Basel)* 2022; 11(1): 77. doi: 10.3390/biology11010077. PMID: 35053075; PMCID: PMC8773251.
2. Orphanet: Disease search simple. Available at: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=PL (accessed 13.07.2024).
3. Eker H.K., Unlü S.E., Al-Salmi F. et al.: A novel homozygous mutation in *ALS2* gene in four siblings with infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis. *Eur J Med Genet* 2014; 57(6): 275-278. doi: 10.1016/j.ejmg.2014.03.006. PMID: 24704789.
4. Eltoum A., O'Rourke D., Sharif F.: Infantile onset ascending hereditary spastic paralysis. *BMJ Case Rep* 2022; 15(1): e240941. doi: 10.1136/bcr-2020-240941. PMID: 35039335; PMCID: PMC8767962.
5. Madhaw G., Kumar N.M., Radhakrishnan D. et al.: Infantile Ascending Hereditary Spastic Paralysis with Extrapyramidal and Extraocular Manifestations Associated with a Novel *ALS2* Mutation. *Mov Disord Clin Pract* 2021; 9(1): 118-121. doi: 10.1002/mdc3.13372. PMID: 35005076; PMCID: PMC8721836.
6. Meyyazhagan A., Orlicchio A.: Hereditary Spastic Paraplegia: An Update. *Int J Mol Sci* 2022; 23(3): 1697. doi: 10.3390/ijms23031697. PMID: 35163618; PMCID: PMC8835766.

7. Murala S., Nagarajan E., Bollu P.C.: Hereditary spastic paraplegia. *Neurol Sci* 2021; 42(3): 883-894. doi: 10.1007/s10072-020-04981-7. PMID: 33439395.
8. Racis L., Tessa A., Pugliatti M. et al.: Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis: a case report and brief literature review. *Eur J Paediatr Neurol* 2014; 18(2): 235-239. doi: 10.1016/j.ejpn.2013.09.009. PMID: 24144828.
9. Ikeda A., Kumaki T., Tsuyusaki Y. et al.: Genetic and clinical features of pediatric-onset hereditary spastic paraplegia: a single-center study in Japan. *Front Neurol* 2023; 14: 1085228. doi: 10.3389/fneur.2023.1085228. PMID: 37251230; PMCID: PMC10213624.
10. Shi Y., Wang A., Chen B. et al.: Clinical Features and Genetic Spectrum of Patients With Clinically Suspected Hereditary Progressive Spastic Paraplegia. *Front Neurol* 2022; 13: 872927. doi: 10.3389/fneur.2022.872927. PMID: 35572931; PMCID: PMC9097539.
11. Sprute R., Jergas H., Ölmez A. et al.: Genotype-phenotype correlation in seven motor neuron disease families with novel ALS2 mutations. *Am J Med Genet A* 2021; 185(2): 344-354. doi: 10.1002/ajmg.a.61951. PMID: 33155358.
12. Hadano S., Kunita R., Otomo A. et al.: Molecular and cellular function of ALS2/alsin: implication of membrane dynamics in neuronal development and degeneration. *Neurochem Int* 2007; 51(2-4): 74-84. doi: 10.1016/j.neuint.2007.04.010. PMID: 17566607.
13. Cai H., Shim H., Lai C. et al.: ALS2/alsin knockout mice and motor neuron diseases. *Neurodegener Dis* 2008; 5(6): 359-366. doi: 10.1159/000151295. PMID: 18714162; PMCID: PMC2556598.
14. Tudor E.L., Perkinton M.S., Schmidt A. et al.: ALS2/Alsin regulates Rac-PAK signaling and neurite outgrowth. *J Biol Chem* 2005; 280(41): 34735-34740. doi: 10.1074/jbc.M506216200. PMID: 16049005.
15. Takeshima H., Komazaki S., Nishi M. et al.: Junctophilins: a novel family of junctional membrane complex proteins. *Mol Cell* 2000; 6(1): 11-22. doi: 10.1016/s1097-2765(00)00003-4. PMID: 10949023.
16. Sajko S., Grishkovskaya I., Kostan J. et al.: Structures of three MORN repeat proteins and a re-evaluation of the proposed lipid-binding properties of MORN repeats. *PLoS One* 2020; 15(12): e0242677. doi: 10.1371/journal.pone.0242677. PMID: 33296386; PMCID: PMC7725318.
17. Lehky T., Grunseich C.: Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Review. *Genes (Basel)* 2021; 12(12): 1935. doi: 10.3390/genes12121935. PMID: 34946884; PMCID: PMC8701111.
18. Tariq H., Mukhtar S., Naz S.: A novel mutation in ALS2 associated with severe and progressive infantile onset of spastic paralysis. *J Neurogenet* 2017; 31(1-2): 26-29. doi: 10.1080/01677063.2017.1324441. PMID: 28502191.
19. Bodur M., Toker R.T., Bařak A.N. et al.: A rare case of juvenile amyotrophic lateral sclerosis. *Turk J Pediatr* 2021; 63(3): 495-499. doi: 10.24953/turkped.2021.03.017. PMID: 34254495.
20. Zaki M.S., Sharaf-Eldin W.E., Rafat K. et al.: Clinical and molecular spectrum of a large Egyptian cohort with ALS2-related disorders of infantile-onset of clinical continuum IAHS/PJLS. *Clin Genet* 2023; 104(2): 238-244. doi: 10.1111/cge.14338. PMID: 37055917.
21. Sánchez-Tejerina D., Restrepo-Vera J.L., Rovira-Moreno E. et al.: An Atypical Presentation of Upper Motor Neuron Predominant Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis Associated with TARDBP Gene: A Case Report and Review of the Literature. *Genes (Basel)* 2022; 13(8): 1483. doi: 10.3390/genes13081483. PMID: 36011394; PMCID: PMC9407925.
22. Siddiqi S., Foo J.N., Vu A. et al.: A novel splice-site mutation in ALS2 establishes the diagnosis of juvenile amyotrophic lateral sclerosis in a family with early onset anarthria and generalized dystonias. *PLoS One* 2014; 9(12): e113258. doi: 10.1371/journal.pone.0113258. PMID: 25474699; PMCID: PMC4256290.
23. Chen L.: FUS mutation is probably the most common pathogenic gene for JALS, especially sporadic JALS. *Rev Neurol (Paris)* 2021; 177(4): 333-340. doi: 10.1016/j.neurol.2020.06.010. PMID: 33036763.
24. Helal M., Mazaheri N., Shalbafan B. et al.: Clinical presentation and natural history of infantile-onset ascending spastic paralysis from three families with an ALS2 founder variant. *Neurol Sci* 2018; 39(11): 1917-1925. doi: 10.1007/s10072-018-3526-8. PMID: 30128655.
25. Eymard-Pierre E., Lesca G., Dollet S. et al.: Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis is associated with mutations in the alsin gene. *Am J Hum Genet* 2002; 71(3): 518-527. doi: 10.1086/342359. PMID: 12145748; PMCID: PMC379189.

Funding: This study was partially supported by internal statutory grant IPIN-16202 (Polish Ministry of Education and Science).

Acknowledgments: This study was approved by Bioethics Committee of the Institute of Psychiatry and Neurology in Warsaw, resolution number 13/2016.

The authors declare no conflict of interest.

Correspondence address:

Marta Maławska
Zakład Genetyki Instytut Psychiatrii i Neurologii
ul. Sobieskiego 18 02- 957 Warszawa
tel. +48 22 218 22 33
e-mail: mmatlawska@ipin.edu.pl

The Role of Physical Activity in Insulin Resistance

Kinga Filip^{1,A-F}

ORCID: 0009-0008-3731-1087

Grzegorz Sochań^{2,B-F}

ORCID: 0009-0002-7634-2253

Jakub Dudek^{1,B-F}

ORCID: 0009-0001-7111-887X

Kinga Bodziony^{1,B-F}

ORCID: 0009-0007-4363-7692

Anna Pszonka^{1,B-F}

ORCID: 0000-0002-9525-5908

Aleksandra Komoń^{3,B-F}

ORCID: 0009-0002-8355-3147

Dominika Wodziak^{1,B-F}

ORCID: 0009-0001-2880-4217

¹ Medical University of Wrocław, Poland; ² Jagiellonian University Medical College, Kraków, Poland; ³ Casimir Pulaski Radom University, Radom, Poland

A – research concept and design, B – collection and assembly of data, C – data analysis and interpretation, D – writing the article, E – critical revision of the article, F – final approval of article

DOI: 10.26399/rmp.v30.3.2024/k.filip/g.sochan/j.dudek/k.bodziony/a.pszonka/a.komon/d.wodziak



ABSTRACT

The Role of Physical Activity in Insulin Resistance

Filip K.¹, Sochań G.², Dudek J.¹, Bodziony K.¹, Pszonka A.¹, Komoń A.³, Wodziak D.¹

¹ Medical University of Wrocław, Poland; ² Jagiellonian University Medical College, Kraków, Poland; ³ Casimir Pulaski Radom University, Radom, Poland

Introduction and aim of the study. This study aims to analyze the role of physical activity in the context of insulin resistance and its impact on metabolic health. Insulin resistance is a key risk factor for the development of metabolic diseases such as type 2 diabetes and obesity. The study focuses on identifying the health benefits of regular physical activity and the molecular mechanisms associated with improving insulin sensitivity.

Review methods. A literature review was conducted using databases such as PubMed and Google Scholar to identify existing scientific research on physical activity and insulin resistance. The review included peer-reviewed articles, meta-analyses, and clinical studies from recent years.

Current knowledge. The study discusses various forms of physical activity, such as strength training, interval training, aerobic exercise, and yoga, and their impact on insulin resistance and metabolic health. The analysis includes molecular mechanisms such as activation of insulin signaling pathways, effects on glucose metabolism, and reduction of inflammation.

Conclusions. The literature review confirms the key role of physical activity as an effective tool in the prevention and treatment of insulin resistance. Regular physical activity can improve insulin sensitivity, promote weight reduction, control blood glucose, and reduce the risk of metabolic diseases.

Keywords: insulin resistance, physical activity, type 2 diabetes, glucose metabolism disorders

STRESZCZENIE

Rola aktywności fizycznej w insulinooporności

Filip K.¹, Sochań G.², Dudek J.¹, Bodziony K.¹, Pszonka A.¹, Komoń A.³, Wodziak D.¹

¹ Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu; ² Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum; ³ Uniwersytet Radomski im. Kazimierza Pułaskiego

Wprowadzenie i cel pracy. Celem niniejszej pracy jest przeprowadzenie analizy roli aktywności fizycznej w kontekście insulinooporności oraz jej wpływu na zdrowie metaboliczne. Insulinooporność jest kluczowym czynnikiem ryzyka rozwoju chorób metabolicznych, takich jak cukrzyca typu 2 i otyłość. W badaniu skupiono się na określeniu korzyści zdrowotnych regularnego wykonywania aktywności fizycznej oraz mechanizmów molekularnych związanych z poprawą wrażliwości na insulinę.

Metody przeglądu. Przeprowadzono analizę literatury w oparciu o bazy danych, takie jak PubMed, i Google Scholar, aby zidentyfikować istniejące badania naukowe dotyczące aktywności fizycznej i insulinooporności. W przeglądzie uwzględniono artykuły recenzowane, metaanalizy oraz badania kliniczne z ostatnich lat.

Opis stanu wiedzy. W pracy omówiono różne formy aktywności fizycznej, takie jak trening siłowy, trening interwałowy, aerobowy i joga, oraz ich wpływ na insulinooporność i zdrowie metaboliczne. Analiza obejmuje mechanizmy molekularne, takie jak aktywacja szlaków sygnałowych związanych z insuliną, wpływ na gospodarkę glukozową oraz redukcję stanu zapalnego.

Wnioski. Wnioski z przeglądu literatury potwierdzają kluczową rolę aktywności fizycznej jako skutecznego narzędzia w prewencji i leczeniu insulinooporności. Regularne wykonywanie aktywności fizycznej może prowadzić do poprawy wrażliwości na insulinę, redukcji masy ciała, kontroli poziomu glukozy we krwi oraz zmniejszenia ryzyka chorób metabolicznych.

Słowa kluczowe: insulinooporność, aktywność fizyczna, cukrzyca typu 2, zaburzenia metabolizmu glukozy

Introduction and Aim of the Study

The prevalence of insulin resistance, which often leads to serious health consequences such as obesity, type 2 diabetes, cardiovascular disease, and other metabolic complications, is a significant problem in modern society [1]. In 2016, the number of people affected by type 2 diabetes amounted to 366 million, representing approximately 8% of the global population [2]. By 2021, this figure had increased to 529 million, and it is estimated that the number of people with diabetes could exceed 1.31 billion by 2050 [3].

Another serious health threat is the rising rate of obesity, which increasingly affects younger populations. In adolescents with coexisting obesity and insulin resistance, beta-cell function declines by 35% each year, which is two to four times faster than in adults. This accelerates the development of type 2 diabetes and cardiovascular disease [4]. Central obesity, particularly the accumulation of visceral adipose tissue and liver fat, is associated with insulin resistance. This interdependence contributes to a heightened risk of cardiovascular incidents [5]. Given the rising incidence of diabetes and obesity and their serious health implications, the search for effective prevention and treatment of insulin resistance is crucial. Physical activity is one potentially important factor that influences the development and progression of insulin resistance [6].

The aim of this review paper is to evaluate the potential health benefits of regular physical activity in preventing and treating insulin resistance. By analyzing research studies, we aim to demonstrate how different forms of physical activity can influence the risk of insulin resistance and its complications, along with the mechanisms through which physical activity impacts this condition. To a large extent, we seek to increase understanding of the relationship between physical activity and insulin resistance and to provide up-to-date and comprehensive information on this issue.

It is also worth emphasizing that physical activity is a key element in the non-pharmacological treatment and prevention of insulin resistance, particularly given the increase in this condition's prevalence and its complications. Therefore, this work also aims to raise public awareness about the role of physical activity in combating insulin resistance.

Review Methods

This review on the role of physical activity in the context of insulin resistance was conducted based on established methodological criteria to gather up-to-date and reliable scientific data.

Empirical studies published between 2014 and 2024 were included to ensure the validity of the

analyzed data. Studies encompassing different age groups were taken into account: children, adolescents, adults, and the elderly. The focus was on studies involving populations with various health conditions, such as obesity, type 2 diabetes, and insulin resistance. A primary criterion for inclusion was that physical activity served as the main intervention to reduce insulin resistance. Only studies published in English were included, while those lacking full outcome data or consisting of conference publications without full peer-reviewed content were excluded.

A systematic literature search of PubMed and Google Scholar databases was conducted to identify relevant studies. The search used keywords such as 'insulin resistance', 'physical activity', 'exercise' and 'glucose metabolism', combined with logical operators (e.g., 'AND' and 'OR') to narrow results accurately. Additional filters restricted results to studies published between 2014 and 2024 and in English.

All identified studies were pre-screened based on title and abstract. Studies meeting the inclusion criteria were then analyzed for methodological quality, including sample size, study population characteristics, intervention type, and outcome measurement methods. Qualitative analysis focused on extracting main themes and findings from the literature, while quantitative analysis was conducted where possible to estimate the effect of physical activity on insulin resistance.

The results from the selected studies were synthesized in a narrative systematic review, presenting the effects of physical activity on insulin resistance and possible mechanisms of action across different age groups and health conditions. This structure allowed for a comprehensive presentation and interpretation of the available data in the context of current knowledge on insulin resistance.

Current Knowledge

Insulin resistance is defined here as an impaired biological response of target tissues to insulin stimulation. Although all tissues with insulin receptors can develop resistance, the main contributors are skeletal muscle, liver, and adipose tissue. Under normal conditions, insulin facilitates glucose uptake into cells, where it is used as an energy source or stored as glycogen.

Insulin resistance can be classified into three types: pre-receptor, receptor, and post-receptor. Pre-receptor insulin resistance arises from abnormalities in insulin structure or the presence of antibodies that block its action, typically due to genetic factors [7]. Receptor insulin resistance involves a reduction in the number or sensitivity of insulin receptors, often associated with obesity and chronic inflammation [8]. Regular physical activity can increase the number of receptors, thereby

enhancing the body's response to insulin [9]. Post-receptor insulin resistance involves disturbances in signaling pathways following receptor activation, which is exacerbated by chronic inflammation and excess free fatty acids, especially in obese individuals [8].

Insulin resistance affects the function of multiple tissues. In the liver it leads to increased uncontrolled glucose production, contributing to hyperglycemia [10]. Adipose tissue, especially visceral adipose tissue, promotes insulin resistance by secreting pro-inflammatory adipokines, which worsen metabolic dysfunction [11]. In skeletal muscle, insulin resistance reduces glucose uptake; however, regular exercise enhances this process by activating GLUT4 transporters [12]. Insulin resistance also impairs nervous system function, increasing the risk of neurodegenerative diseases [13].

The development of insulin resistance results in impaired glucose uptake by insulin-resistant tissues. Consequently, the body compensates by producing more insulin, leading to hyperinsulinemia, which further intensifies insulin resistance. This vicious cycle continues until pancreatic beta-cell function can no longer keep up with insulin demands, resulting in hyperglycemia [8, 14]. Persistent insulin deficiency leads to elevated blood glucose levels indicative of type 2 diabetes, the primary consequence of insulin resistance [8, 15].

Beyond type 2 diabetes, conditions associated with insulin resistance include obesity, cardiovascular disease, non-alcoholic fatty liver disease (NAFLD), metabolic syndrome, and polycystic ovary syndrome (PCOS). The metabolic outcomes of insulin resistance are significant and include hyperglycemia, hypertension, dyslipidemia, hyperuricemia, elevated inflammatory markers, endothelial dysfunction, and a prothrombotic state [10, 16].

Insulin resistance is common in the elderly but is increasingly prevalent in all age groups, including middle-aged individuals with overweight and sedentary lifestyles. Excessive fat accumulation, defined as overweight (BMI 25-30 kg/m²) and obesity (BMI \geq 30 kg/m²), is a risk factor for type 2 diabetes development and is associated with reduced glucose uptake. The disproportionate accumulation of subcutaneous and abdominal fat impairs insulin receptor responses, resulting in inhibited glucose uptake in skeletal muscle and a reduced capacity to suppress endogenous glucose production. These physiological changes can contribute not only to hyperglycemia, but also to further fat accumulation, and chronic inflammation characterized by pro-inflammatory cytokine release [9, 13]. The long-term complications of metabolic diseases, including type 2 diabetes, can be mitigated by adhering to medical advice, and by maintaining a healthy lifestyle,

a balanced diet, and regular physical activity [17]. In this review, we focus primarily on the role of physical activity, as it is a vital yet often underemphasized component in the treatment of insulin resistance.

Molecular Mechanisms

Abnormalities in insulin signaling are a key factor leading to insulin resistance. The process begins with the activation of the insulin receptor (IR) through tyrosine phosphorylation of the β -subunit, which triggers further signaling cascades, including the activation of phosphoinositide kinase 3 (PI3K) and the effector Akt. Activated Akt subsequently stimulates glucose uptake via GLUT4 translocation to the cell membrane. Insulin resistance may result from defects at various stages of this process, including defects in insulin receptors (IRs), which may involve structural abnormalities, decreased receptor numbers, or impaired signaling capacity. Several factors, such as oxidative stress or hyperinsulinemia, can impair insulin signaling through various mechanisms, including protein degradation by proteasomes, dephosphorylation, or serine/threonine phosphorylation by kinases [18].

Human and animal studies have unequivocally demonstrated that regular physical activity can correct the molecular abnormalities associated with insulin resistance, restoring physiological insulin sensitivity [12]. Physical exertion significantly impacts glucose uptake and insulin signaling in the body. During exercise, glucose uptake in skeletal muscle increases, driven by the activation of AMP-activated protein kinase (AMPK). AMPK acts by phosphorylating the protein TBC1D1, leading to its inactivation. This inactivation enables Rab proteins to interact with GLUT4 vesicles, facilitating GLUT4 translocation and enhancing glucose uptake into the cell.

Furthermore, exercise has been shown to improve insulin signaling by increasing IRS-1-mediated PI3-K activation, which contributes to greater glucose uptake. Although exercise does not directly affect gene expression of components in the early stages of the insulin cascade, it improves the efficiency of the insulin pathway, suggesting it primarily influences post-receptor signaling [2, 12, 18].

In summary, exercise affects multiple molecular mechanisms involved in glucose uptake and insulin signaling, which may contribute to improved insulin sensitivity and overall metabolic health.

Various Forms of Physical Activity

Through an analysis of available literature, we examine different types of physical activity and their potential impact on improving insulin resistance, considering

recent studies, review articles, and meta-analyses. Aerobic exercise, characterized by repetitive and continuous movements of large muscle groups, includes activities like walking, cycling, jogging, and swimming, and primarily relies on aerobic energy production systems. Interval training involves short, alternating high-intensity exercise bouts lasting about 30 seconds, combined with lower-intensity intervals, typically lasting around 120 seconds. Flexibility exercises enhance the range of motion around the joints, while balance exercises improve gait and help prevent falls. Yoga combines flexibility, balance, and resistance exercises [18].

Yoga, with its deep roots in India and a 4,000-year evolution as a traditional form of mind-body training, is gaining recognition as a promising, cost-effective, and non-invasive therapeutic option for individuals with diabetes and insulin resistance. Research suggests that yoga, like other mind-body integrative therapies, can significantly alleviate stress-related hyperglycemia and benefit the body [19].

In a study led by Manoharan Mangala Gowri, M.D. et al., the effects of a specific yoga-based therapeutic protocol, consisting of 10 sessions held twice a week for four months, were analyzed in patients with diabetes. The findings suggest that the yoga-based intervention improved insulin sensitivity in these patients compared to a control group. A key mechanism identified was improved blood flow to organs, which is associated with increased expression of insulin receptors in muscle, enhancing glucose uptake by muscle tissue and lowering blood glucose levels. Additionally, yoga practice led to a significant decrease in body mass index (BMI), which is associated with insulin resistance and elevated blood glucose levels [17,19].

Studies by Viswanathan et al. also support the positive effects of yoga on glycemic control and insulin resistance. Significant reductions in blood glucose and HbA1c were observed in the yoga group compared to the control group [20,21].

In a study by Gorantla Shrivya Keerthi et al., yoga combined with standard treatment was shown to reduce the direct effects of hyperinsulinemia on the hypothalamus, thereby decreasing sympathetic nervous system activity and enhancing parasympathetic function. This process increases the sensitivity of target tissues to insulin, improves peripheral glucose utilization, and ultimately lowers glucose levels. Therefore, by reducing the risk of diabetes and improving quality of life, yoga is believed to help delay the progression from pre-diabetes to the irreversible stages of the disease and associated complications, while improving glycemic control and enhancing both mental and physical health [22,23].

The above studies suggest that yoga is a simple and accessible therapeutic strategy that may be ef-

fective in improving diabetes control and reducing insulin resistance compared to no regular physical activity [19]. A study by Benjamin J. Ryan et al. compared metabolic responses after 12 weeks of high-intensity interval training (HIIT) and moderate-intensity continuous training (MICT). It was discovered that the long-term adaptive responses to both types of training were very similar. A comparable increase in muscle oxidative capacity was observed, associated with an increase in the abundance of many proteins involved in mitochondrial respiration, lipid and carbohydrate metabolism, as well as similar changes in muscle lipid profile. Overall, this study indicates that despite significant differences in training intensity and volume, both HIIT and MICT lead to similar improvements in peripheral insulin sensitivity the day after exercise and induce similar long-term metabolic adaptations in skeletal muscle [24].

In another study, Jenna B. Gillen et al. compared rapid sprint interval training (SIT) with traditional moderate-intensity continuous training (MICT). They found that an SIT protocol of 3 minutes of high-intensity intermittent exercise per week, with a total time commitment of 30 minutes, was as effective as 150 minutes of continuous moderate-intensity training per week in increasing insulin sensitivity, cardiorespiratory fitness, and skeletal muscle mitochondrial content [25]. The potential mechanisms mediating the exercise-induced increase in whole-body insulin sensitivity are complex. Regarding potential changes in skeletal muscle that may partly explain improved insulin sensitivity, a similar increase in GLUT4 protein content was found after both training protocols, despite large differences in exercise volume. SIT and MICT were also shown to similarly increase skeletal muscle microvascular density, which is associated with improved glucose transport and insulin sensitivity. This effect may also be related to improved mitochondrial content or increased capacity for intramuscular triglyceride utilization [25,26].

A study by Khaled M. Badaam et al. provides further evidence that high-speed sprint training improved insulin resistance, glycemic indices, and anthropometric parameters similarly to traditional aerobic exercise. The reduction in insulin resistance led to an improvement in glycated hemoglobin levels following physical activity. Improvements in BMI and waist-to-hip ratio were also observed in both groups [27].

Given the much lower time requirements with SIT or HIIT compared to MICT, these forms of exercise can be excellent options for individuals with time constraints. An analysis by Fatemeh Kazeminasab and her team concluded that, in addition to reducing body fat, exercise – particularly aerobic exercise – induces changes in both metabolic and non-metabolic processes, leading to improvements in insulin resist-

ance and related markers. Exercise can reduce oxidative stress and inflammatory adipokines, as well as activate and increase glucose transporter 4 (GLUT4) density [11,28]. Furthermore, exercise enhances β -cell function, modulates insulin receptor substrate 1 (IRS1) phosphorylation, reduces plasma ceramide levels, and stimulates angiogenesis, which are mechanisms by which exercise reduces insulin resistance associated with overweight and obesity [29].

Variability in Response to Exercise Depending on Gender, Age and Comorbidities

The literature indicates that the metabolic response to physical activity in the context of insulin resistance can vary significantly depending on gender, age, and the presence of comorbidities. A review of various studies highlights that these factors are essential in tailoring exercise programs.

Research on the influence of gender on exercise effectiveness indicates that men and women respond differently to various forms of training. Nolan and Prentki (2019) observed that men improve insulin sensitivity more rapidly in response to aerobic training, partly due to greater muscle mass and lower visceral fat levels compared to women [8]. In contrast, Keshel and Coker (2015) noted that women tend to benefit more from resistance training, potentially due to differences in hormones and lipid metabolism [9]. Cartee (2015) confirmed that women show better improvement in insulin resistance with weight-bearing exercise, suggesting that training programs should be tailored to meet the specific metabolic needs of each gender [12].

Age is another crucial factor affecting the response to physical activity. In children and adolescents, regular exercise has been shown to have a strong preventive and therapeutic effect on insulin resistance, contributing to improved insulin sensitivity and glycemic regulation [10]. Research by Yaribeygi et al. (2019) indicates that in young adults, exercise – especially high-intensity interval training (HIIT) – is particularly effective, as it rapidly enhances insulin sensitivity through mitochondrial increases and the activation of GLUT4 transporters in muscle [11]. In older adults, however, as noted by Abdul-Ghani and DeFronzo (2021), the benefits of exercise are limited by a decrease in muscle mass and reduced elasticity of muscle tissue, which may lessen insulin sensitivity [7]. Nonetheless, research by Besse-Patin et al. (2014) suggests that even in seniors, regular high-intensity training provides significant benefits, albeit to a lesser degree than in younger individuals [13].

The presence of comorbidities, such as hypertension, dyslipidemia, or chronic inflammation, further in-

fluences the effectiveness of physical activity in managing insulin resistance. Chronic inflammation may limit the benefits of exercise, as it affects insulin receptors and impairs cellular signaling processes associated with glucose metabolism [9]. Nolan and Prentki (2019) demonstrated that obese individuals, who often exhibit increased inflammation, require higher exercise intensities to achieve metabolic effects comparable to those seen in healthy individuals [8]. Conversely, Cartee (2015) notes that patients with type 2 diabetes and cardiovascular disease may need to adjust the intensity and form of training to match their capabilities, avoiding overexertion while aiming for optimal therapeutic benefit [12].

In summary, various studies confirm that the effectiveness of physical activity in enhancing insulin sensitivity depends on factors such as gender, age, and the presence of comorbidities. These findings suggest the need to tailor exercise programs to the specific metabolic conditions of each patient.

Impact of Previously Initiated Physical Activity

This section delves into the effect of physical activity initiated early in life on the later development of insulin resistance. Reviewing the available data and recent studies provides insight into how regular physical activity can influence the risk of developing this metabolic condition.

A study by Hitomi Fujita et al. explores the connection between early-life physical activity and insulin resistance in later life. Insulin resistance, which disrupts glucose and fat metabolism, has been linked to the development of diseases such as type 2 diabetes and hypertension, as highlighted earlier. Early detection of insulin resistance is crucial for preventing lifestyle-related diseases [30]. Physical activity correlates positively with reduced insulin resistance, as skeletal muscles are the primary target organs for insulin [31]. Furthermore, physical activity induces long-term physiological changes, not just short-term effects [32]. The study noted that individuals who regularly exercised had higher BMIs than those who were physically inactive. The observed higher BMI values among those who exercised regularly may be due to increased muscle mass, which can significantly impact insulin resistance. Insulin, an anabolic hormone, not only inhibits muscle protein degradation but also facilitates new protein synthesis. The degree of insulin-mediated changes in muscle protein synthesis has been shown to be inversely related to the HOMA-IR index, a measure of insulin resistance. Physical activity also enhances the protein metabolic cycle, which helps reduce insulin resistance by increasing muscle mass

and enhancing glucose uptake by muscle cells, ultimately lowering blood glucose levels [30].

In addition, the lipid content within skeletal muscle cells significantly affects insulin resistance, and both quantity and quality of muscle lipids are regulated by physical activity. Exercise can reduce the lipid content in muscle, which subsequently decreases levels of free fatty acids that may impair glucose metabolism. Lower muscle lipid levels may improve insulin sensitivity by increasing insulin receptor expression and activating signaling pathways related to glucose metabolism. These mechanisms may collectively prevent the onset of insulin resistance [30].

In another study, S.V. Fischer and colleagues examined the effects of early physical activity on later insulin resistance development, conducting the experiment on rats. Results indicated that during exercise, tissues meet their energy demands through increased lipolysis and reduced re-esterification of fatty acids, which is followed by heightened oxidation of fatty acids by peritoneal tissues, particularly in skeletal muscle. This process results in reduced fat mass. Improved insulin sensitivity, due to decreased fat mass, may relate to changes in the immunometabolism of adipose tissue under the influence of exercise [33]. The study's findings suggest that the earlier exercise is initiated, the sooner the harmful effects of early obesity, including insulin resistance, can be mitigated or even prevented [34].

A study by Timo A. Lakka et al. examined the two-year effects of physical activity and dietary intervention on reducing the progression of insulin resistance in a general population of children. The results showed that several mainly short-term physical exercise and dietary interventions, especially when combined, were effective in reducing insulin resistance in overweight and obese children. The combined physical activity and dietary intervention reduced fasting insulin increases by 4.65 pmol/L (34%) and HOMA-IR increases by 0.18 units (37%) over two years in a population-based sample of children, 85% of whom were of normal weight at the start of the study. This observation is important from a public health perspective, suggesting that lifestyle changes can reduce the increase in insulin resistance not only in overweight and obese children but also in the general child population, where most are of normal weight [35].

Insulin resistance typically increases during puberty, but the increase can begin several years before puberty, as early as age 7. The rise in insulin resistance during pre- and post-adolescence is partly due to increased body fat and elevated serum IGF-1 levels, mainly regulated by growth hormone. There is also evidence that physical activity can reduce the natural peak of insulin resistance that occurs around ages 12-13, regardless

of puberty status and body fat percentage [36]. These findings highlight the importance of preventing insulin resistance in childhood by increasing physical activity, reducing sedentary time, and improving diet in the general child population, not just in overweight and obese children [35].

Critical Analysis

The review provides a comprehensive view of the importance of physical activity in the prevention and treatment of insulin resistance, highlighting both the potential and limitations of physical interventions. The studies presented demonstrate the effectiveness of various forms of activity – such as aerobic, interval, and strength training, as well as yoga – but the results indicate that the effectiveness of these interventions depends on numerous factors, including age, gender, comorbidities, and the type and intensity of training.

The findings indicate that the response to physical activity varies among groups. For example, Nolan and Prentki (2019) and Keshel and Coker (2015) observe that men and women respond differently to various training forms, suggesting the need to individualize interventions [8,9]. Additionally, as shown by Cartee (2015) and Yaribeygi et al. (2019), training effectiveness varies with age, with younger age groups showing a stronger response, while older individuals may experience limited benefits due to physiological factors like decreased muscle mass [11,12].

Comorbidities, such as obesity or chronic inflammation, can also reduce the benefits of exercise. Chronic inflammation affects insulin receptors and insulin signaling mechanisms, as indicated by Besse-Patin et al. (2014) and Abdul-Ghani and DeFronzo (2021), suggesting that individuals with advanced insulin resistance may require more tailored exercise programs [7,13].

The review provides accurate and up-to-date inclusion criteria, ensuring that the data are both reliable and relevant. However, methodological variability across the studies reviewed – including differences in intervention intensity and type – makes it challenging to standardize the results and interpret them consistently. The review highlights that a full understanding of physical activity's role in insulin resistance requires further research involving controlled and long-term interventions.

Conclusions

This work aimed to explore the role of physical activity in insulin resistance and its impact on metabolic health. The literature review offered a thorough understanding of the molecular mechanisms involved

in insulin resistance and the health benefits of regular physical activity.

Figure 1 summarizes how physical activity can increase insulin sensitivity and indirectly reduce the risk of cardiovascular disease.

The analysis of studies showed that various forms of physical activity, including strength training, interval training, aerobic exercise, and yoga, can improve insulin sensitivity, reduce body weight, and decrease the risk of type 2 diabetes and other metabolic diseases.

The findings support the importance of promoting physical activity as an effective tool in preventing and treating insulin resistance. Regular exercise programs could provide health benefits not only for people with insulin resistance but also for the general population interested in maintaining good metabolic health.

However, further research is needed to determine optimal training strategies and the long-term effects

of physical activity on metabolic health. Based on the available data, it is evident that regular physical activity is a key component of a healthy lifestyle, especially for individuals with insulin resistance and those at increased risk for metabolic diseases.

References

1. Archer A.E., Von Schulze A.T., Geiger P.C.: Exercise, heat shock proteins and insulin resistance. *Phil Trans R Soc Lond B* 2018; 373(1738): 20160529. <https://doi.org/10.1098/rstb.2016.0529>
2. Bird S.R., Hawley J.A.: Update on the effects of physical activity on insulin sensitivity in humans. *BMJ Open Sport Exerc Med* 2016; 2(1): e000143. <https://doi.org/10.1136/bmjsem-2016-000143>
3. GBD 2021 Diabetes Collaborator: Global, regional, and national burden of diabetes from 1990 to 2021, with projections of prevalence to 2050: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. *Lancet* 2023; 402(10397): 203-234. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(23\)01301-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)01301-6)
4. Price P.H., Kaizer A.M., Inge T.H. et al.: Physical activity impacts insulin sensitivity post metabolic bariatric surgery

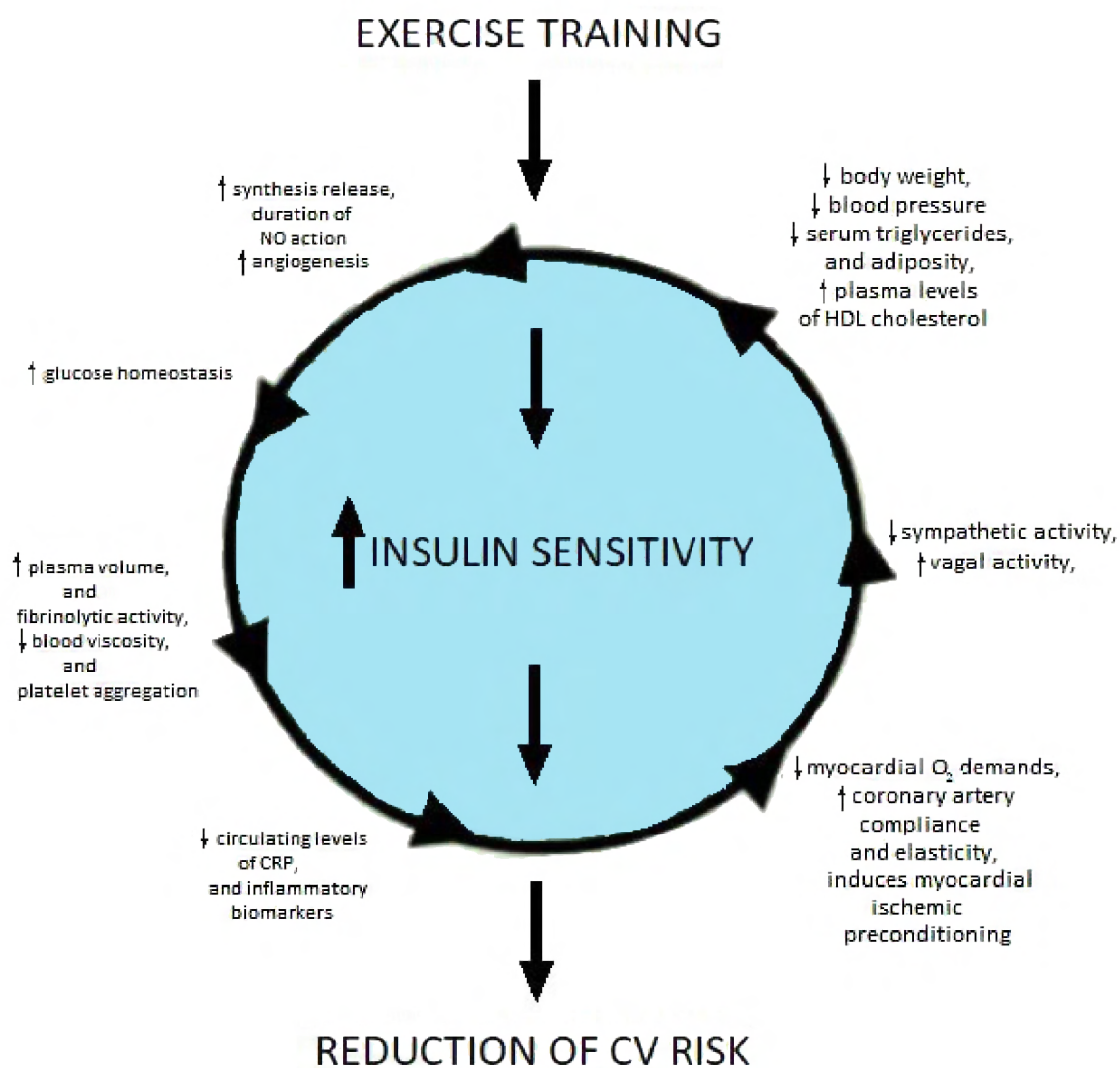


Figure 1. Indirect effects of physical activity on cardiovascular disease risk reduction

Source: Iaccarino G., Franco D., Sorriento D. et al.: *Modulation of Insulin Sensitivity by Exercise Training: Implications for Cardiovascular Prevention*. *J Cardiovasc Transl Res* 2021; 14(2): 256–270.

- in adolescents with severe obesity. *Int J Obes* 2020; 44(7): 1479-1486. <https://doi.org/10.1038/s41366-020-0585-8>
5. Ferrara D., Montecucco F., Dallegri F. et al.: Impact of different ectopic fat depots on cardiovascular and metabolic diseases. *J Cell Physiol* 2019; 234(12): 21630-21641. <https://doi.org/10.1002/jcp.28821>
6. Chen L., Pei J., Kuang J. et al.: Effect of lifestyle intervention in patients with type 2 diabetes: a meta-analysis. *Metabolism* 2015; 64(2): 338-347. <https://doi.org/10.1016/j.metabol.2014.10.018>
7. Abdul-Ghani M., DeFronzo R.: Insulin Resistance and Hyperinsulinemia: the Egg and the Chicken. *J Clin Endocrinol Metab* 2021; 106(4): 1897-1899. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaa364>
8. Nolan C.J., Prentki M.: Insulin resistance and insulin hypersecretion in the metabolic syndrome and type 2 diabetes: Time for a conceptual framework shift. *Diab Vasc Dis Res* 2019; 16(2): 118-127. <https://doi.org/10.1177/1479164119827611>
9. Keshel T.E., Coker R.H.: Exercise Training and Insulin Resistance: A Current Review. *J Obes Weight Loss Ther* 2015; 5(Suppl 5): S5-003. <https://doi.org/10.4172/2165-7904.S5-003>
10. Tanase D.M., Gosav E.M., Costea C.F. et al.: The Intricate Relationship between Type 2 Diabetes Mellitus (T2DM), Insulin Resistance (IR), and Nonalcoholic Fatty Liver Disease (NAFLD). *J Diabetes Res* 2020; 2020: 3920196. <https://doi.org/10.1155/2020/3920196>
11. Yarbeygi H., Atkin S.L., Simental-Mendía L.E. et al.: Molecular mechanisms by which aerobic exercise induces insulin sensitivity. *J Cell Physiol* 2019; 234(8): 12385-12392. <https://doi.org/10.1002/jcp.28066>
12. Cartee G.D.: Mechanisms for greater insulin-stimulated glucose uptake in normal and insulin-resistant skeletal muscle after acute exercise. *Am J Physiol Endocrinol Metab* 2015; 309(12): E949-E959. <https://doi.org/10.1152/ajpendo.00416.2015>
13. Besse-Patin A., Montastier E., Vinel C. et al.: Effect of endurance training on skeletal muscle myokine expression in obese men: identification of apelin as a novel myokine. *Int J Obes (Lond)* 2014; 38(5): 707-713. <https://doi.org/10.1038/ijo.2013.158>
14. Freeman A.M., Andrew M., Pennings N.: Insulin Resistance. StatPearls. StatPearls Publishing, 2023. <https://doi.org/10.1000/12345678>
15. Deacon C.F.: Physiology and Pharmacology of DPP-4 in Glucose Homeostasis and the Treatment of Type 2 Diabetes. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2019; 10: 80. <https://doi.org/10.3389/fendo.2019.00080>
16. Thomas D.D., Corkey B.E., Istfan N.W.: Hyperinsulinemia: An Early Indicator of Metabolic Dysfunction. *J Endocr Soc* 2019; 3(9): 1727-1747. <https://doi.org/10.1210/je.2019.00065>
17. Kumar A.S., Maiya A.G., Shastry B.A. et al.: Exercise and insulin resistance in type 2 diabetes mellitus: A systematic review and meta-analysis. *Ann Phys Rehabil Med* 2019; 62(2): 98-103. <https://doi.org/10.1016/j.rehab.2018.11.001>
18. Iaccarino G., Franco D., Sorriento D. et al.: Modulation of Insulin Sensitivity by Exercise Training: Implications for Cardiovascular Prevention. *J Cardiovasc Transl Res* 2021; 14(2): 256-270. <https://doi.org/10.1007/s12265-020-10057-w>
19. Gowri M.M., Rajendran J., Srinivasan A.R. et al.: Impact of an Integrated Yoga Therapy Protocol on Insulin Resistance and Glycemic Control in Patients with Type 2 Diabetes Mellitus. *Ramban Maimonides Med J* 2022; 13(1): e0005. <https://doi.org/10.5041/RMMJ.10462>
20. Viswanathan V., Sivakumar S., Prathiba A.S. et al.: Effect of yoga intervention on biochemical, oxidative stress markers, inflammatory markers and sleep quality among subjects with type 2 diabetes in South India: Results from the SATYAM project. *Diabetes Res Clin Pract.* 2021;172:108644. <https://doi.org/10.1016/j.diabres.2020.108644>
21. Dhali B., Chatterjee S., Das S.S. et al.: Effect of Yoga and Walking on Glycemic Control for the Management of Type 2 Diabetes: A Systematic Review and Meta-analysis. *J ASEAN Fed Endocr Soc* 2023; 38(2): 113-122. <https://doi.org/10.15605/jafes.038.02.20>
22. Keerthi G.S., Pal P., Pal G.K. et al.: Effect of 12 Weeks of Yoga Therapy on Quality of Life and Indian Diabetes Risk Score in Normotensive Indian Young Adult Prediabetics and Diabetics: Randomized Control Trial. *J Clin Diagn Res* 2017; 11(9): CC10-CC14. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2017/29307.10633>
23. Kleinridders A., Cai W., Cappellucci L. et al.: Insulin resistance in brain alters dopamine turnover and causes behavioral disorders. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2015; 112(11): 3463-3468. <https://doi.org/10.1073/pnas.1500877112>
24. Ryan B.J., Schleh M.W., Ahn C. et al.: Moderate-Intensity Exercise and High-Intensity Interval Training Affect Insulin Sensitivity Similarly in Obese Adults. *J Clin Endocrinol Metab* 2020; 105(8): e2941-e2959. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaa345>
25. Gillen J.B., Martin B.J., MacInnis M.J. et al.: Twelve Weeks of Sprint Interval Training Improves Indices of Cardiometabolic Health Similar to Traditional Endurance Training despite a Five-Fold Lower Exercise Volume and Time Commitment. *PLoS One* 2016; 11(4): e0154075. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0154075>
26. Kazeminasab F., Sharaffard F., Miraghajani M. et al.: The effects of exercise training on insulin resistance in children and adolescents with overweight or obesity: a systematic review and meta-analysis. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2023; 14: 1178376. <https://doi.org/10.3389/fendo.2023.1178376>
27. Badaam K.M., Zingade U.S.: The Effect of Traditional Aerobic Exercise and Sprint Interval Training on Insulin Resistance in Men With Prediabetes: A Randomised Controlled Trial. *Cureus* 2021; 13(12): e20789. <https://doi.org/10.7759/cureus.20789>
28. Kojta I., Chacińska M., Błachnio-Zabielska A.: Obesity, Bioactive Lipids, and Adipose Tissue Inflammation in Insulin Resistance. *Nutrients* 2020; 12(5): 1305. <https://doi.org/10.3390/nu12051305>
29. Cocks M., Shaw C.S., Shepherd S.O. et al.: Sprint interval and moderate-intensity continuous training have equal benefits on aerobic capacity, insulin sensitivity, muscle capillarisation and endothelial eNOS/NAD(P)H oxidase protein ratio in obese men. *J Physiol* 2016; 594(8): 2307-2321. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2014.285254>
30. Fujita H., Hosono A., Shibata K. et al.: Physical Activity Earlier in Life Is Inversely Associated With Insulin Resistance Among Adults in Japan. *J Epidemiol* 2019; 29(2): 57-60. <https://doi.org/10.2188/jea.JE20170180>
31. Fukushima Y., Kurose S., Shinno H. et al.: Importance of Lean Muscle Maintenance to Improve Insulin Resistance by Body Weight Reduction in Female Patients with Obesity. *Diabetes Metab J* 2016; 40(2): 147-153. <https://doi.org/10.4093/dmj.2016.40.2.147>
32. Kuru Çolak T., Acar G., Dereli E.E. et al.: Association between the physical activity level and the quality of life of patients with type 2 diabetes mellitus. *J Phys Ther Sci* 2016; 28(1): 142-147. <https://doi.org/10.1589/jpts.28.142>
33. Vieira-Potter V.J., Zidon T.M., Padilla J.: Exercise (and Estrogen) Make Fat Cells "Fit". *Exerc Sport Sci Rev* 2015; 43(3): 172-178.
34. Fischer S.V., Appel M.H., Naliwaiko K. et al.: Early introduction of exercise prevents insulin resistance in postnatal overfed rats. *Braz J Med Biol Res* 2022; 55: e11987. <https://doi.org/10.1590/1414-431X2022e11987>
35. Lakka T.A., Lintu N., Väistö J. et al.: A 2 year physical activity and dietary intervention attenuates the increase in insulin resistance in a general population of children: the PANIC study. *Diabetologia* 2020; 63(11): 2270-2281. <https://doi.org/10.1007/s00125-020-05250-0>
36. Metcalf B.S., Hosking J., Henley W.E. et al.: Physical activity attenuates the mid-adolescent peak in insulin resistance but by late adolescence the effect is lost: a longitudinal study with annual measures from 9-16 years (EarlyBird 66). *Diabetologia* 2015; 58(12): 2699-2708. <https://doi.org/10.1007/s00125-015-3714-5>

The authors declare no conflict of interest.

Correspondence address:

Kinga Filip
e-mail: kinga.filip.99@gmail.com
Tel.: 690 462 765
Świniarsko 355 33-395 Chelmiec

Dostępność środowiska jako warunek niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami

Agnieszka Wiśniowska-Szurlej^{1, A, B, C, D, E, F}

ORCID: 0000-0001-6651-0861

Agnieszka Sozańska^{1, A, D, E, F}

ORCID: 0000-0001-9958-6678

Krzysztof Czechowski^{2, A, E, F}

ORCID: 0000-0003-0673-0189

Anna Wilmowska-Pietruszyńska^{2, A, E, F}

ORCID: 0000-0001-7733-4189

¹ Instytut Nauk o Zdrowiu, Kolegium Nauk Medycznych Uniwersytetu Rzeszowskiego, Uniwersytet Rzeszowski; ² Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego

A – koncepcja i projekt badań, B – gromadzenie danych, C – analiza i interpretacja danych, D – pisanie artykułu, E – krytyczna korekta artykułu, F – ostateczne zatwierdzenie artykułu

DOI: 10.26399/rmp.v30.3.2024/a.wisniowska-szurlej/a.sozańska/k.czechowski/a.wilmowska-pietruszyńska



STRESZCZENIE

Dostępność środowiska jako warunek niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami

Wiśniowska-Szurlej A.¹, Sozańska A.¹, Czechowski K.², Wilmowska-Pietruszyńska A.²

¹ Instytut Nauk o Zdrowiu, Kolegium Nauk Medycznych Uniwersytetu Rzeszowskiego, Uniwersytet Rzeszowski; ² Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego

W związku z rosnącą na świecie liczbą osób z niepełnosprawnościami konieczne jest tworzenie dostępnego środowiska życia z wykorzystaniem zasad projektowania uniwersalnego. Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) określa niepełnosprawność jako stan złożony i wielowymiarowy, wynikający z upośledzenia funkcji, ograniczenia aktywności i uczestniczenia danej osoby w życiu codziennym, zachodzących w interakcji z czynnikami środowiskowymi. Koncepcja ta została ujęta w Międzynarodowej Klasyfikacji Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia. Szeroko rozumiane czynniki środowiskowe, w postaci barier lub ułatwień, mogą znacząco ograniczać lub minimalizować trudności w codziennym funkcjonowaniu oraz aktywności i uczestnictwie w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami. Ocena środowiska życia pod kątem jego dostępności oraz wdrażanie zasad projektowania uniwersalnego stanowią priorytet w budowaniu wspólnej dla wszystkich ludzi przestrzeni życia społeczno-gospodarczego.

Słowa kluczowe: dostępność, niepełnosprawność, bariery środowiska, życie społeczne, ICF

ABSTRACT

Accessibility of the Environment as a Condition for Independent Living and Participation in Social Life of People with Disabilities

Wiśniowska-Szurlej A.¹, Sozańska A.¹, Czechowski K.², Wilmowska-Pietruszyńska A.²

¹ Institute of Health Sciences, College of Medical Sciences of the University of Rzeszow, University of Rzeszow, Poland; ² Faculty of Medicine, Lazarski University, Warsaw, Poland

Due to the growing number of people with disabilities worldwide, it is necessary to create an accessible living environment using the principles of universal design. The World Health Organization (WHO) defines disability as a complex and multidimensional condition resulting from impaired function, activity limitation, and participation in everyday life occurring in interaction with environmental factors. This concept has been included in the International Classification of Functioning, Disability and Health. Broadly understood environmental factors, in the form of barriers or facilitators, can significantly limit or minimize difficulties in everyday functioning and activity and participation of people with disabilities. Assessment of the living environment in terms of its accessibility and implementation of universal design principles are a priority in building a common space of socio-economic life for all people.

Keywords: accessibility, disability, environmental barriers, social life, ICF

Wstęp

Niepelnosprawność stanowi poważny problem zdrowotny i społeczny, dlatego badania dotyczące częstotliwości jej występowania oraz uwarunkowań są istotne. Światowa Organizacja Zdrowia (WHO) wskazuje, że na świecie życie ponad miliard ludzi z niepełnosprawnościami [1]. Jest to bardzo zróżnicowana grupa, mająca różnorakie upośledzenia struktur i funkcji organizmu, jej członkowie są w różnym wieku i o różnej płci, a także mieszkają w odmiennych środowiskach. Niemniej, występuje wiele wspólnych doświadczeń osób z niepełnosprawnościami, np.: stygmatyzacja, wykluczenie, wyższy poziom ubóstwa niż w przypadku osób bez niepełnosprawności [2]. Istnieją wyraźne dowody, że osoby doświadczające trudności w codziennym funkcjonowaniu mają gorszy stan zdrowia i niższe wskaźniki jakości życia niż osoby w ogólnej populacji. Nie jest to zależnie od rodzaju upośledzenia [3]. Bariery środowiska, w tym negatywne nastawienie i niedostępne udogodnienia, sprawiają, że osoby z niepełnosprawnościami często pozbawione są możliwości utrzymania dobrego stanu zdrowia i otrzymania odpowiedniej opieki medycznej [4].

Na przestrzeni lat zmieniała się nazwa oraz definicja niepełnosprawności. Początkowo definiowano ją wyłącznie jako upośledzenie organizmu człowieka na poziomie strukturalnym. Takie ujęcie było bardzo ograniczające i nie oddawało złożonego i wielowymiarowego charakteru niepełnosprawności. Obecnie zgodnie z koncepcją WHO zawartą w Międzynarodowej Klasyfikacji Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICF) za niepełnosprawność uznaje się szeroki termin obejmujący upośledzenie funkcjonowania, ograniczenia aktywności i uczestniczenia w życiu codziennym w interakcji z czynnikami środowiska, w którym żyje dana osoba [5]. Zależność pomiędzy poszczególnymi elementami wpływającymi na funkcjonowanie i zdrowie człowieka została oparta na biopsychospołecznym modelu niepełnosprawności [6]. Ramy koncepcyjne ICF dostarczają informacji o zakresie problemu lub upośledzenia funkcjonowania jednostki oraz wskazują jak obecne deficyty oddziałują na jej życie codzienne [7].

Definiując pojęcie niepełnosprawności należy więc uwzględnić cały proces związany z rozwojem niepełnosprawności, który zwykle zapoczątkowany jest przez chorobę czy wypadek, a jego następstwa dotyczą ograniczeń fizycznych, psychicznych czy emocjonalnych [8]. W naukach społecznych niepełnosprawność jest postrzegana jako dynamiczny proces, w którym istotną rolę, obok ograniczeń wynikających z fizycznych uszkodzeń organizmu, odgrywają czynniki, do których zalicza się indywidualne cechy jednostki z niepełnosprawnością oraz warunki środowiska, w jakim funkcjonuje [9].

Niepelnosprawność w Polsce

Polska należy do krajów o jednym z najwyższych wskaźników niepełnosprawności wśród osób starszych [10]. Odsetek osób z niepełnosprawnościami w polskim społeczeństwie, podobnie jak w innych krajach na świecie, jest określony jedynie w sposób szacunkowy, co wynika z braku jednolitych metod i zasad klasyfikacji. Według Narodowego Spisu Powszechnego Ludności i Mieszkań z 2021 r. liczba osób z niepełnosprawnościami w Polsce wynosiła 5,4 mln, co stanowiło 14,3% ludności całego kraju. Spośród tej zbiorowości 63,7% osób posiadało orzeczenie potwierdzające niepełnosprawność w jednym z 3 stopni, wydane przez uprawniony do tego organ. Pozostałą część stanowiły osoby niepełnosprawne biologicznie, zdefiniowane jako osoby, które odczuwają ograniczenie sprawności w wykonywaniu podstawowych czynności dla swojego wieku, ale nie posiadają prawnego orzeczenia o niepełnosprawności [11]. W Polsce odnotowuje się jeden z najniższych wskaźników zatrudnienia osób z niepełnosprawnościami w Unii Europejskiej. Wyniki Badania Aktywności Ekonomicznej Ludności wskazują, że w 2022 r. w porównaniu z rokiem poprzednim współczynnik aktywności zawodowej osób z niepełnosprawnościami w wieku produkcyjnym wzrósł o 1,3% i uplasował się na poziomie 34,2%. Szacuje się, że w UE jest 87 mln osób z niepełnosprawnościami. Wskaźnik zatrudnienia osób z niepełnosprawnościami (w wieku 20–64) wynosi 50,8%, w porównaniu do 75% dla osób bez niepełnosprawności. W UE 28,4% osób z niepełnosprawnościami jest zagrożonych ubóstwem lub wykluczeniem społecznym, w porównaniu z 17,8% ogółu ludności. Przyczyny tego problemu są różne, jednak najczęściej wynikają z połączenia kwestii medycznych oraz społecznych, które generują negatywne konsekwencje i są to m.in.: niewiedza o możliwościach rehabilitacji zawodowej, poradnictwie zawodowym czy niechęć pracodawców do zatrudniania osób z niepełnosprawnościami [12]. Praca dla każdego, zwłaszcza dla osoby z niepełnosprawnością, jest jednym z warunków niezależności, budującym nie tylko kompetencje zawodowe, ale również poczucie własnej wartości. Zatrudnienie jest szansą na samorealizację nie tylko zawodową, ale również uspołecznienie i integrację środowiskową [13].

Niepelnosprawność na świecie

Wraz z postępowaniem w medycynie oraz starzeniem się populacji ludzie na całym świecie coraz częściej doświadczają niepełnosprawności oraz żyją z wieloma przewlekłymi schorzeniami [14]. Szacuje się, że na świecie żyje łącznie około 1,3 mld osób

z niepełnosprawnościami, co stanowi 16% populacji [15]. Częstość występowania niepełnosprawności jest różna w zależności od kraju i sposobu jej pomiaru.

W Belgii, Czechach czy Meksyku obserwuje się wzrost odsetka osób z niepełnosprawnością, podczas gdy Dania, Anglia i Grecja są państwami o znacznym spadku częstości występowania niepełnosprawności. W ostatnich dekadach odnotowuje się znaczny wzrost średniej długości życia z jednoczesnym spadkiem śmiertelności wśród osób starszych. Postęp medycyny obniża wskaźniki śmiertelności, zapobiega śmiertelnym skutkom chorób i jednocześnie zwiększa prawdopodobieństwo rozwoju niepełnosprawności w populacji [16]. Najnowsze badania wskazują na coraz częstsze występowanie niepełnosprawności wśród dorosłych w średnim wieku. Odsetek osób z niepełnosprawnościami w tej grupie wiekowej szacuje się na 20–40%. Jest to niezwykle istotne, ponieważ dotyczy osób nadal pracujących, a niezdolność do wykonywania pracy może dodatkowo pogorszyć stan zdrowia czy jakość życia jednostek [17]. Do najczęstszych przyczyn niepełnosprawności wśród osób w przedziale wiekowym 25–49 lat zalicza się wypadki komunikacyjne, HIV/AIDS, dolegliwości bólowe kręgosłupa lędźwiowo-krzyżowego, bóle głowy i zaburzenia depresyjne. Z kolei w grupie wiekowej powyżej 50 roku życia głównymi przyczynami niepełnosprawności są choroba niedokrwienna serca oraz udar mózgu [18].

Obecnie uważa się, że człowiek staje się osobą z niepełnosprawnością dopiero wtedy, gdy jego udział w życiu społeczności staje się ograniczony lub całkowicie niemożliwy. Według Kuper i in. czynniki społeczne determinujące zdrowie prawdopodobnie staną się kluczowymi czynnikami nierówności w funkcjonowaniu jednostki [19]. Badania dowodzą, że bariery o charakterze społecznym stanowią znacznie większą trudność w funkcjonowaniu oraz czynnościach dnia codziennego osób z niepełnosprawnością niż same ograniczenia wynikające z deficytów fizycznych. Każda osoba z niepełnosprawnością, niezależnie od przyczyny czy stopnia, wymaga ściśle określonego, a przede wszystkim skutecznego schematu działań o charakterze medycznym i społecznym, którymi są: szybka i trafna diagnoza, zastosowanie skutecznego leczenia oraz wczesne wdrożenie rehabilitacji. W kolejnym etapie równie istotne i ważne jest wsparcie dotyczące aspektu środowiskowego, w tym likwidacja barier ograniczających aktywność i uczestnictwo osoby z niepełnosprawnością [12].

Środowisko osoby doświadczającej ograniczeń zarówno fizycznych, jak i psychicznych ma istotny wpływ na doświadczenie i zakres niepełnosprawności. Niedostosowane otoczenie tworzy bariery, które utrudniają pełne uczestnictwo w życiu społecznym osób z niepełnosprawnościami na równych zasadach z innymi.

Postęp w zakresie poprawy uczestnictwa społecznego można osiągnąć usuwając bariery, stosując ułatwienia i zapewniając wsparcie w codziennym życiu osobom z niepełnosprawnościami [20].

Dostępność

Konwencja Organizacji Narodów Zjednoczonych o prawach osób niepełnosprawnych nakłada na państwa obowiązek zapewnienia dostępności. W Polsce 5 września 2021 r. weszła w życie Ustawa z dnia 5 września 2019 roku o zapewnieniu dostępności osobom ze szczególnymi potrzebami [21]. Określa ona warunki zapewniania dostępności osobom z ograniczeniami funkcjonowania fizycznego i psychicznego oraz określa obowiązki podmiotów publicznych w tym zakresie.

Według ustawy dostępność to właściwości przestrzeni fizycznej, środowiska cyfrowego, systemów informacyjno-komunikacyjnych, a także produktów i usług, które umożliwiają osobom z niepełnosprawnością korzystanie ze środowiska na zasadzie równości z innymi. Jest to brak barier, przeszkód architektonicznych, komunikacyjnych i cyfrowych. Dostępność stanowi niezbędny element niezależnego życia i uczestniczenia w życiu społecznym, a także gospodarczym. Może zostać zapewniona dzięki zastosowaniu zasad uniwersalnego projektowania, którego celem jest umożliwienie jak najłatwiejszego życia wszystkim członkom społeczności, w tym osobom z niepełnosprawnościami. Dotyczy również usuwania istniejących barier środowiska poprzez wprowadzenie nowoczesnych technologii. Zapewnienie dostępności daje szansę na poszerzenie możliwości aktywnego korzystania z życia rodzinnego i społecznego osobom z różnymi formami ograniczeń [21].

Dostępne środowisko dotyczy zarówno najbliższego otoczenia, przestrzeni domowej, jak i budynków użyteczności publicznej. Wprowadzona w Polsce ustawa zobowiązuje inwestorów i wykonawców zajmujących się realizacją projektów związanych z otoczeniem do przestrzegania zasad projektowania uniwersalnego. Realizowane projekty budowlane powinny być dostępne i bezpieczne dla wszystkich odbiorców, niezależnie od ich poziomu funkcjonowania czy doświadczanych ograniczeń. Przykładem dostępnej przestrzeni mogą być przejścia dla pieszych z niższymi krawężnikami, tak aby osoby starsze czy poruszające się na wózkach inwalidzkich były w stanie samodzielnie je pokonać. Równocześnie przejścia powinny mieć specjalnie zaprojektowane nierówności: rowki, wybrzuszenia, bąble, które umożliwią osobom z dysfunkcją narządu wzroku ich lokalizację. Dla osób niedowidzących lub słabowidzących stosowane są również sygnały dźwiękowe [22].

Istnieje tylko jedno środowisko, które powinno być w takim samym stopniu niezależnie dzielone przez wszystkie osoby. Aby możliwy był równy dostęp do niego, musi zostać zaprojektowane w taki sposób, aby odpowiadało na potrzeby różnych społeczności [21].

Dostępność środowiska życia dla osób z niepełnosprawnościami

Istnieje wiele sfer życia, które wymagają zrównoważonego rozwoju, ale priorytet stanowi środowisko życia codziennego. Przyjmuje się, że istnieją 3 główne wymiary dostępu: fizyczny (skierowany dla osób z niepełnosprawnością fizyczną wymagających zaopatrzenia ortopedycznego lub innych pomocy do przemieszczania się), sensoryczny (obejmujący osoby z upośledzeniem słuchu lub wzroku, które wymagają specjalistycznych świadczeń, tj. znaki wizualne, oznakowania dotykowe czy sygnały dźwiękowe) oraz komunikacyjny (biorący pod uwagę osoby mające trudności ze słowem pisany, mówionym czy czytany).

Usuwanie barier jest kluczowe, ponieważ jest jednym z warunków uczestnictwa w społeczeństwie i gospodarce. Istnieje konieczność znormalizowania przestrzeni tak, aby była dostępna dla każdej grupy społeczeństwa. Osoby z niepełnosprawnościami stanowią integralną część populacji i nie należy w żaden sposób ograniczać im swobody w poruszaniu i przemieszczaniu się w przestrzeni publicznej. Funkcjonalność przestrzeni wiąże się z poprawą jakości życia codziennego osób z niepełnosprawnościami dzięki ułatwionemu dostępowi do realnego udziału w życiu społecznym [23]. Jedną z dziedzin wymagających dostosowania dla osób z niepełnosprawnościami jest transport, który gwarantuje i zapewnia utrzymanie mobilności na odpowiednim dla stanu danej osoby poziomie. Przy projektowaniu uniwersalnych rozwiązań związanych z transportem należy uwzględnić najczęściej występujące dysfunkcje i związane z nimi ograniczenia, m.in. pokonywanie stopni i schodów, nierówna powierzchnia, zbyt słabe oświetlenie przystanków, identyfikacja krawędzi peronu, informacje alarmowe czy komunikaty o nadjeżdżającym pojeździe. Dostępność transportu dla osób z niepełnosprawnościami jest elementem kluczowym oraz jednocześnie podstawą funkcjonowania, gdyż przyszłość każdej osoby, a w szczególności osoby z niepełnosprawnościami, w bardzo dużym stopniu uzależniona jest od możliwości poruszania się i przemieszczania [24].

Kontekst, w którym żyją osoby z niepełnosprawnościami, może ułatwiać bądź utrudniać im uczestnictwo w różnych czynnościach dnia codziennego, takich jak: praca, nauka, uprawianie sportu lub wizyta u lekarza. Bariery środowiska mogą stanowić większą barierę w aktywnym zaangażowaniu się w życie społeczne niż

sama dysfunkcja czy niepełnosprawność [25]. Występujące w środowisku bariery mogą powodować utratę autonomii i zwiększać zależności od innych osób [26]. Osoby z niepełnosprawnościami, które doświadczają barier środowiskowych, są bardziej narażone na wypadki, w tym upadki i złamania [27], są mniej aktywne fizycznie [28], spędzają więcej czasu w domu, są bardziej narażone na nadwagę i otyłość oraz występowanie chorób przewlekłych [29].

Problemy z wykonywaniem codziennych czynności oraz uczestnictwem w życiu społecznym, a także konsekwencje zdrowotne związane z niepełnosprawnością mogą być wynikiem ograniczonej wydolności fizycznej, obecności barier środowiskowych i braku czynników ułatwiających lub kombinacji wszystkich tych aspektów [30].

Według WHO bariery to czynniki w otoczeniu osoby, które poprzez swoją nieobecność lub obecność ograniczają funkcjonowanie i powodują niepełnosprawność. Należą do nich:

- niedostępne środowisko fizyczne;
- brak odpowiedniej technologii wspomagającej (urządzeń wspomagających, adaptacyjnych i rehabilitacyjnych);
- negatywne nastawienie ludzi do niepełnosprawności;
- usługi, systemy i polityki, które nie istnieją lub utrudniają zaangażowanie wszystkich osób z problemami zdrowotnymi we wszystkich dziedzinach życia [31].

Tworzenie dostępnych środowisk, które promują niezależność i udział w życiu społecznym, było i jest centralnym postulatem osób z niepełnosprawnościami. Zmiany legislacyjne i regulacyjne, a także innowacyjne technologie, postęp w biomedycynie i zmiany w podejściu do niepełnosprawności pomagają zmniejszyć występowanie ograniczeń w codziennym funkcjonowaniu. Postęp technologiczny i przepisy telekomunikacyjne ułatwiły osobom z upośledzeniem wzroku, słuchu i innymi dysfunkcjami komunikowanie się drogą elektroniczną z rodziną, współpracownikami, przyjaciółmi i innymi osobami.

Poruszanie się po społeczności i podróżowanie poza nią staje się łatwiejsze dla wielu osób z niepełnosprawnościami ze względu na wymagania dotyczące usuwania barier i dostępności, które zostały określone w ustawach i przepisach o osobach z niepełnosprawnościami. Dzieje się tak pomimo ciągłych problemów z przestrzeganiem, egzekwowaniem i finansowaniem oraz koniecznością przeprowadzenia większej liczby badań w celu oceny skuteczności przepisów i występujących nadal barier.

Oprócz usuwania barier, rośnie zainteresowanie strategiami uniwersalnego i dostępnego projektowania. Celem tych strategii jest tworzenie – od samego początku – środowisk fizycznych i produktów, które są

łatwe w użyciu i dostępne dla szerokiego grona potencjalnych użytkowników. Starzenie się oraz zmiany demograficzne są jedną z sił napędowych większej uwagi dla projektowania uniwersalnego, w tym projektowania atrakcyjnych, szeroko dostępnych mieszkań i przestrzeni publicznych [32].

Badania nad rolą środowiska w niepełnosprawności

Klasyfikacja ICF kategoryzuje cechy środowiska, które mogą wspierać lub utrudniać codzienne funkcjonowanie. Wskazuje również, że środowisko wpływa na wszystkie składniki funkcjonowania i niepełnosprawności [33]. Niepełnosprawność wpływa na każdy element codziennego życia, obejmując znacznie szerszy zakres niż jedynie stan pacjenta na poziomie strukturalnym. Jednym z istotnych aspektów są czynniki środowiskowe, obejmujące fizyczne i społeczne środowisko życia osoby z niepełnosprawnością i związane z tym ograniczenia. Bariery środowiskowe, z którymi najczęściej spotykają się osoby z niepełnosprawnościami, to brak udogodnień architektonicznych (np. podjazdy, windy), niewystarczająca sygnalizacja wizualna, dotykowa lub akustyczna oraz brak dostosowania w środkach transportu publicznego. Czynniki środowiskowe obejmują zatem zarówno kontekst społeczno-mieszkaniowy, jak i otoczenie, w którym mieszka pacjent, i istotnie wpływają na proces związany z rehabilitacją oraz kompleksowym zarządzaniem czynnikami mającymi wpływ na zakres niepełnosprawności [34].

Najnowsza literatura sugeruje, że ograniczenia wynikające z barier środowiskowych mogą być znacznie ważniejsze dla osoby z niepełnosprawnościami niż sama niepełnosprawność [30]. Według Foster i in. obserwuje się wzorzec pomiędzy dostępnością środowiska jako predyktora dobrostanu psychospołecznego a niepełnosprawnością. Prowadzone przez autorów analizy wykazały powiązania między lepszą dostępnością środowiska a niższym poziomem niepełnosprawności [35]. Desai i in. wykazali, że osoby z niepełnosprawnością często nie opuszczają swoich domów z powodu niedostosowanych budynków użyteczności publicznej. Jako typowe czynniki środowiska wpływające na uczestnictwo w życiu społecznym wskazują: dostępność budynków dla społeczności, dostęp do transportu, a także bezpieczeństwo sąsiedztwa, które ułatwia wzbudzenie poczucia wspólnoty i przynależności [36]. Dzięki zmniejszeniu barier środowiskowych osoby z niepełnosprawnościami są lepiej przygotowane do uczestniczenia w działaniach edukacyjnych, społecznych czy zawodowych. Dostęp m.in. do środków transportu publicznego czy natury ściśle wiąże się i wpływa na utrzymywanie codziennej niezależności, mobilności, więzi społecznych, zmniej-

szanie ryzyka śmiertelności czy poprawę dobrostanu psychospołecznego [37]. Dostęp do infrastruktury społecznej oraz jej zróżnicowanie koreluje z subiektywnym dobrostanem oraz wynikami zdrowotnymi. Atrybuty najbliższego otoczenia i środowiska życia, tj. lokalne sklepy, ścieżki dla rowerzystów i pieszych, wiążą się z poziomem aktywności fizycznej, a dostępność do punktów gastronomicznych odzwierciedla się w zachowaniach żywieniowych [38]. W związku z powyższym, zmiany środowiskowe mogą przynieść znaczące korzyści w poprawie funkcjonowania i niezależności osób z niepełnosprawnościami.

Podsumowanie

Środowisko pozbawione barier i w pełni dostępne dla ogółu społeczeństwa związane jest z lepszym zdrowiem i wyższą jakością życia wśród osób z niepełnosprawnościami. Poprawa stanu funkcjonalnego jest częściowo zależna od poprawy środowiska zamieszkania poprzez zapewnienie uniwersalnego projektowania i dostępności dla osób doświadczających ograniczeń fizycznych i psychicznych. Należy rozważyć znaczenie czynników zewnętrznych, takich jak dostępność środowiska, podczas planowania zagospodarowania przestrzeni, mając na celu wspieranie zdrowego funkcjonowania osób z niepełnosprawnościami.

Piśmiennictwo

1. WHO: Global report on health equity for persons with disabilities World Health Organization. Geneva: WHO; 2022.
2. Kuper H., Rotenberg S, Azizatunnisa L. i in.: The association between disability and mortality: a mixed-methods study. *Lancet Public Health* 2024; 9(5): e306-e315.
3. Missing Billion Initiative. Clinton Health Access Initiative Reimagining health systems that expect, accept and connect 1 billion people with disabilities.
4. WHO: World report on disability World Health Organization. Geneva: WHO; 2011.
5. Linden M.: Definition and Assessment of Disability in Mental Disorders under the Perspective of the International Classification of Functioning Disability and Health (ICF). *Behav Sci Law* 2017; 35: 124-134.
6. Leonardi M., Lee H., Kostonsek N. i in.: 20 Years of ICF – International Classification of Functioning, Disability and Health: Uses and Applications around the World. *Int J Environ Res Public Health* 2022; 19(18): 11321.
7. Carlin L., McPherson G., Davison R.: The International Classification of Functioning Disability and Health Framework (ICF): a new approach to enhance sport and physical activity participation among people with disabilities in Scotland. *Front Sports Act Living* 2024; 15(6): 1225198.
8. Altman B.: Definitions, concepts, and measures of disability. *Ann Epidemiol* 2014; 24: 2-7.
9. Szulc P.: Bariery w życiu codziennym i ich wpływ na jakość życia osób z niepełnosprawnościami. *Przegląd Krytyczny* 2021; 3(2): 51-64.
10. Ćwirlej-Sozańska A., Wiśniowska-Szurlej A., Wilmowska-Pietruszyńska A. i in.: Determinants of ADL and IADL disability in older adults in southeastern Poland. *BMC Geriatrics* 2019; 19(1): 297.
11. Dane demograficzne. <https://niepełnosprawni.gov.pl/p,78,-dane-demograficzne> (dostęp 28.10.2024).
12. Kołtątaj B., Kołtątaj W.P., Cipora E. i in.: Research priorities in the domain of disability – correlation between health and

- social characteristics. A Polish example. *Ann Agric Environ Med* 2022; 29(4): 463-470.
13. Kobus-Ostrowska D.: Theory and reality on working life of people with disability: the case in Poland. *World Academy of Science, Engineering and Technology International Journal of Humanities and Social Sciences* 2018; 12(11): 12.
14. Cieza A., Sabariego C., Bickenbach J. i in.: Rethinking Disability. *BMC Med* 2018; 16(1): 14.
15. Disability. <https://www.who.int/en/news-room/fact-sheets/detail/disability-and-health> (dostęp 28.10.2024).
16. Lee J., Lau S., Meijer E. i in.: Living longer, with or without disability? A global and longitudinal perspective. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* 2019; 75(1): 162-167.
17. Karvonen-Gutierrez C.: The importance of disability as a health issue for mid-life women. *Womens Midlife Health* 2015; 1: 10.
18. GBD 2019; Diseases and Injuries Collaborators.: Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. *The Lancet* 2020; 396: 1204-1222.
19. The Lancet Public Health.: Disability – a neglected issue in public health. *Lancet Public Health* 2021; 6(6): e346.
20. Disability. https://www.who.int/health-topics/disability#tab=tab_1 (dostęp 28.10.2024).
21. Ministerstwo Inwestycji i Rozwoju: Dostępność plus. https://www.funduszeuropejskie.gov.pl/media/62311/program_dostepnosc_plus.pdf (dostęp 27.10.2024).
22. Dostępna przestrzeń. <https://www.pfron.org.pl/osoby-niepełnosprawne/dostepnosc-przestrzeni/> (dostęp 28.10.2024).
23. Popiel M.: Innowacyjne rozwiązania w dostosowywaniu przestrzeni miejskiej i rozwoju turystyki dla osób z niepełnosprawnością na przykładzie wybranych miast europejskich. *Przedsiębiorczość – Edukacja* 2015; 11: 339-350.
24. Kruszyński M., Żak J.: Analiza i ocena wielokryterialna wybranych, innowacyjnych rozwiązań transportowych wobec potrzeb osób z niepełnosprawnością i starszych. *Zeszyty naukowe Politechniki Poznańskiej. Organizacja i zarządzanie* 2017; 75: 141-162.
25. Layton N.A., Steel E.J.: An environment built to include rather than exclude me”: creating inclusive environments for human well-being. *Int J Environ Res Public Health* 2015; 12(9): 11146-11162.
26. Zhang J.: Survey of the needs of and services for persons with physical disability in China. *Asia Pacific Disabil Rehabil J* 2007; 8(2): 49-85.
27. Williams J.S., Kowal P., Hestekin H. i in.: Prevalence, risk factors and disability associated with fall-related injury in older adults in low- and middle-income countries: results from the WHO Study on global AGEing and adult health (SAGE). *BMC Med* 2015; 13: 147.
28. Bodde A.E., Seo D.C.: A review of social and environmental barriers to physical activity for adults with intellectual disabilities. *Disabil Health J* 2009; 2(2): 57-66.
29. Morin D., Mérineau-Côté J., Ouellette-Kuntz H.: A comparison of the prevalence of chronic disease among people with and without intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012; 117(6): 455-463.
30. Giraldo-Rodríguez L., Mino-León D., Murillo-González J.C. i in.: Factors associated with environmental barriers of people with disabilities in Mexico. *Rev Saude Publica* 2019; 53: 27.
31. WHO: International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). <https://www.who.int/standards/classifications/international-classification-of-functioning-disability-and-health> (dostęp 28.10.2024).
32. The Environmental Context of Disability: The Case of Health Care Facilities. W: Institute of Medicine (US) Committee on Disability in America; Field M.J., Jette A.M., red. *The Future of Disability in America*. Washington: National Academies Press; 2007. 6.
33. WHO: International Classification of Functioning, Disability and Health ICF. Geneva: WHO; 2001.
34. Lippi L., de Sire A., Folli A. i in.: Environmental Factors in the Rehabilitation Framework: Role of the One Health Approach to Improve the Complex Management of Disability. *Int J Environ Res* 2022; 19(22): 15186.
35. Forster G.K., Aarø L.E., Alme M.N. i in.: Built Environment Accessibility and Disability as Predictors of Well-Being among Older Adults: A Norwegian Cross-Sectional Study. *Int J Environ Res Public Health* 2023; 20(10): 5898.
36. Desai R.H., Hamlin E., Eyley A. i in.: Identifying built environment factors influencing the community participation of adults aging with long-term physical disabilities: a qualitative study. *Disability & Society* 2023; 1-26.
37. Widehammar C., Lidström H., Hermansson L.: Environmental barriers to participation and facilitators for use of three types of assistive technology devices. *Assist Technol* 2019; 31(2): 68-76.
38. Fortune N., Singh A., Badland H. i in.: Area-Level Associations between built environment characteristics and disability prevalence in Australia: an ecological analysis. *Int J Environ Res Public Health* 2020; 17(21): 7844.

Autorzy nie deklarują konfliktu interesów.

Adres do korespondencji:

Agnieszka Wiśniowska-Szurlej
agwisniowska@ur.edu.pl
tel. +48 17 8721153

