Informacja prasowa 4.07.2022 r.

**Choroby rzadkie występują często, a diagnoza i leczenie to duży problem. Kto może zachorować, jakie są objawy i gdzie szukać pomocy?**

**Wędrówki od lekarza do lekarza nie przynoszą rezultatów, a objawy bywają mylone z innymi schorzeniami lub z uczuleniem. W Polsce na choroby rzadkie może cierpieć nawet 3 mln osób[[1]](#footnote-1). Są one bardzo trudne w rozpoznaniu i leczeniu, przez co chorzy przez wiele lat nie znają przyczyny swoich dolegliwości. Problemem jest nie tylko diagnostyka, ale też brak rejestru chorób, zbyt mało specjalistycznych ośrodków oraz niewystarczająca edukacja pacjentów i lekarzy.**

Choroby rzadkie, zwane inaczej sierocymi mogą dotknąć każdego - w Polsce cierpi na nie 6-8 proc. populacji[[2]](#footnote-2). Wśród chorych są osoby w różnymi wieku, zarówno kobiety jaki i mężczyźni, a także bardzo często dzieci. Obejmują właściwie wszystkie obszary medyczne, w tym choroby neurologiczne, immunologiczne i metaboliczne, a także rzadkie nowotwory[[3]](#footnote-3).

**Polacy nie mają wystarczającej wiedzy o chorobach sierocych**

Obecnie sklasyfikowanych jest niemal 8 000 chorób rzadkich, przy czym 95 proc. procent pozostaje bez leczenia w postaci zarejestrowanej terapii[[4]](#footnote-4). Ze względu na rzadkość występowania tych schorzeń wielu lekarzy nigdy nie miało z nimi styczności, a niestety to właśnie doświadczenie medyków ma ogromne znaczenie w diagnozie. Dlatego im więcej osób z takimi schorzeniami zgłosi się do gabinetów, tym większa będzie wiedza specjalistów w tym temacie. Pacjenci również powinni zdawać sobie sprawę z istnienia tych chorób i mieć świadomość, że są one wbrew pozorom częste. Cierpi na nie 30 milionów osób na terenie całej Unii Europejskiej.

- *Wiedza w temacie chorób sierocych jest niewystarczająca, dlatego chorzy zanim poznają przyczynę swoich dolegliwości przechodzą przez tzw. odyseję diagnostyczną. Oznacza to, że robią mnóstwo badań i konsultują symptomy w wielu gabinetach lekarskich, a trwa to miesiącami i latami. Trudno się dziwić - postawienie diagnozy w przypadku chorób rzadkich jest niezwykle trudne, gdyż objawy są mylące. Plamki na ciele występujące przy chorobie Fabry’ego mogą zostać wzięte za niegroźną wysypkę lub uczulenie, a bóle kości są mylone z bólami wzrostowymi u dzieci i nastolatków. Natomiast dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, który objawia się m.in obrzękami skóry lub błon śluzowych często mylony jest z alergią -* mówi prof. dr hab. n. med. Grzegorz Basak, wiceprezes Fundacji Saventic, której głównym celem jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich.

Według badania “Stan wiedzy Polaków na temat chorób rzadkich” z 2021 roku wiedza Polaków na temat tych schorzeń jest niewielka[[5]](#footnote-5). Ponad połowa respondentów o nich słyszała, jednak ponad 70 proc. nie było w stanie poprawnie wymienić żadnej z nich. 40 proc. badanych nie wiedziało, że choroby rzadkie się dziedziczy, mimo, że większość takich schorzeń ma podłoże genetyczne. Z kolei 12 proc. badanych, czyli co ósmy Polak twierdzi, że ktoś z jego znajomych lub rodziny cierpi na chorobę rzadką. Warto odnotować, że tylko niecały procent respondentów uważa, że w Polsce jest dostateczny dostęp do nowoczesnego leczenia chorób rzadkich.

**Pacjent z chorobą rzadką w Polsce**

Leczenie chorób rzadkich jest niezwykle kosztowne, a dla wielu schorzeń jeszcze nie ma lekarstwa. Można łagodzić objawy poprzez stosowanie indywidualnie dobranej rehabilitacji oraz włączenie leczenia objawowego[[6]](#footnote-6). Zanim jednak rozpocznie się leczenie trzeba chorobę rozpoznać, a to trwa często wiele lat.

- *Wczesne wykrycie działa na korzyść pacjenta, dlatego też nie należy bagatelizować nietypowych objawów, szczególnie powinniśmy zwracać na nie uwagę u dzieci, gdyż często symptomy są widoczne już w bardzo młodym wieku. Warto szukać pomocy nie tylko u lekarza pierwszego kontaktu, ale także w ośrodkach specjalistycznych* - mówi prof. dr hab. n. med. Grzegorz Basak.

Warto wiedzieć, że od 2021 roku w Polsce funkcjonuje Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Zakłada on wprowadzenie wysokospecjalistycznych badań genetycznych do diagnostyki i monitorowania leczenia pacjentów z określonymi chorobami rzadkimi, powołanie ośrodków eksperckich czy stworzenie rejestru chorób rzadkich, który do tej pory w Polsce nie funkcjonował. Plan ma poprawić sytuację osób chorych i podnieść standardy diagnostyki i leczenia na wzór europejski. Mimo, że zmiany zachodzą powoli to sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce staje się coraz lepsza.

**Fundacja Saventic** powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich. W przypadku stwierdzenia ryzyka choroby rzadkiej, pacjent otrzymuje informacje na temat ośrodka lub lekarza, do którego powinien się udać. Fundacja bezpłatnie wykonuje, pacjentom z wysokim ryzykiem wystąpienia choroby rzadkiej, testy suchej kropli krwi (DBS) pod kątem choroby Gauchera, choroby Fabry’ego oraz mukopolisacharydozy. Dzięki wykorzystaniu zaawansowanych technologii oraz zaangażowaniu ekspertów, każdy przypadek jest traktowany indywidualnie, a czas diagnozy może zostać znacznie skrócony. Więcej informacji: [www.fundacjasaventic.pl](http://www.fundacjasaventic.pl).

**Kontakt do mediów**

Ilona Rutkowska

PR Account Manager

Tel. + 48 796 996 259

E-mail: [ilona.rutkowska@goodonepr.pl](mailto:ilona.rutkowska@goodonepr.pl)

Marta Kamola

Jr Account Executive

Tel: +48 665 339 877

E-mail: [marta.kamola@goodonepr.pl](mailto:marta.kamola@goodonepr.pl)

1. https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie [↑](#footnote-ref-1)
2. https://www.wum.edu.pl/node/16955 [↑](#footnote-ref-2)
3. https://www.rynekzdrowia.pl/choroby-rzadkie/Na-95-proc-chorob-rzadkich-nie-ma-zarejestrowanych-lekow,229412,1024.html [↑](#footnote-ref-3)
4. https://www.rynekzdrowia.pl/choroby-rzadkie/Na-95-proc-chorob-rzadkich-nie-ma-zarejestrowanych-lekow,229412,1024.html [↑](#footnote-ref-4)
5. Badanie zostało zrealizowane przez agencję SW Research w dniach 14-15.12.21 techniką CAWI na panelu badawczym SW PANEL, na reprezentatywnej próbie n=1029 dorosłych Polaków [↑](#footnote-ref-5)
6. https://www.zwrotnikraka.pl/choroby-rzadkie-w-polsce-lista-definicja/ [↑](#footnote-ref-6)