Informacja prasowa

27.02.2025

**36 lat bez diagnozy, 18 lat bólu, 3 lata niepewności. Pacjenci z chorobami rzadkimi wciąż czekają na zmiany**

**W Polsce ponad 3 miliony osób żyje z chorobami rzadkimi, a mimo to system opieki zdrowotnej nadal nie jest na nie przygotowany. Droga do diagnozy w wielu przypadkach trwa latami, co oznacza nie tylko pogarszający się stan zdrowia pacjentów, ale także ogromne obciążenie dla ich rodzin. 28 lutego, w Światowy Dzień Chorób Rzadkich, zwracamy uwagę na historie pacjentów oraz pilną potrzebę poprawy diagnostyki i dostępu do leczenia.**

Dzień Chorób Rzadkich to globalna inicjatywa, której celem jest zwiększenie świadomości na temat schorzeń dotykających niewielką część populacji, ale mających ogromny wpływ na życie pacjentów i ich rodzin. Szacuje się, że na świecie z chorobami rzadkimi zmaga się około 300 milionów osób. Mimo że każda z tych chorób występuje rzadko, łącznie stanowią poważne wyzwanie dla systemów opieki zdrowotnej. Jednym z największych problemów jest diagnostyka – proces rozpoznania często trwa wiele lat, co nie tylko opóźnia leczenie, ale także wpływa na jakość życia pacjentów.

– *Choroby rzadkie to wyzwanie współczesnej medycyny – choć dotykają milionów ludzi na całym świecie, pojedynczy pacjent często zostaje pozostawiony sam sobie. Musimy zmienić podejście – postawić na interdyscyplinarne zespoły, rozwój badań genetycznych i łatwiejszy dostęp do specjalistów. Nowoczesne technologie, takie jak sztuczna inteligencja w analizie wyników badań, mogą znacznie przyspieszyć diagnostykę. Kluczowe jest również tworzenie centrów referencyjnych dla pacjentów z chorobami rzadkimi* – opisuje ekspert prof. Michał Nowicki z Fundacji Saventic.

**36 lat w poszukiwaniu diagnozy**

Pan Jurek przez 36 lat zmagał się z niezrozumiałymi objawami, które utrudniały mu codzienne funkcjonowanie. Cierpiał na zmęczenie, bóle brzucha i problemy ze skórą, jednak przez dekady lekarze nie byli w stanie postawić trafnej diagnozy. Wskazywano różne przyczyny jego dolegliwości, od problemów gastrologicznych po psychosomatyczne, co sprawiało, że pozostawał bez skutecznego leczenia​.

Dopiero po wielu latach wykonano szczegółowe badania genetyczne, które ujawniły prawdziwą przyczynę jego problemów – chorobę Fabry’ego. To rzadka choroba metaboliczna, prowadząca do stopniowego uszkodzenia wielu narządów, w tym serca, nerek i układu nerwowego. Wczesne rozpoznanie pozwala na szybkie wdrożenie leczenia, jednak w przypadku wielu pacjentów diagnoza stawiana jest zbyt późno. Jurek, mimo wieloletnich trudności, otrzymał w końcu właściwą diagnozę i został objęty specjalistyczną opieką. Przeszedł niezbędne konsultacje i badania kwalifikacyjne do programu lekowego. Od 2019 roku terapia choroby Fabry’ego jest w Polsce refundowana, co daje pacjentom szansę na spowolnienie postępu choroby i poprawę jakości życia.

**18 lat bólu bez rozwiązania**

Napady rozdzierającego bólu, zaburzenia termoregulacji oraz przewlekłe zmęczenie to tylko niektóre z objawów, z jakimi przez lata zmagała się pani Grażyna. Początkowo lekarze nie wiązali jej dolegliwości w jedną całość. Wskazywano na problemy neurologiczne, reumatyczne, a nawet psychosomatyczne.

Dopiero po 18 latach pani Grażyna usłyszała prawidłową diagnozę: choroba Fabry’ego – schorzenie genetyczne, które prowadzi do postępującego uszkodzenia wielu narządów. Osoby cierpiące na tę chorobę często umierają przedwcześnie, nawet przed 50. rokiem życia, z powodu niewydolności serca lub udarów mózgu. Dzięki odpowiedniemu leczeniu, które otrzymała po diagnozie, udało się ustabilizować jej stan zdrowia.

**3 lata niepewności przed diagnozą PNH**

Pani Monika do marca 2015 roku cieszyła się dobrym zdrowiem. Miała wtedy 32 lata. Pierwsze objawy nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) pojawiły się nagle: duże osłabienie, chroniczne zmęczenie oraz trudności z oddychaniem. Lekarze podejrzewali anemię lub niedobory żelaza, jednak żadne leczenie nie przynosiło poprawy.

Dopiero w październiku 2015 roku po licznych wizytach u specjalistów trafiła na hematologa, który zlecił specjalistyczne badania krwi. Wyniki potwierdziły PNH – rzadką chorobę, w której organizm niszczy własne czerwone krwinki, prowadząc do anemii i ryzyka zakrzepicy. Pani Monika po diagnozie została objęta specjalistyczną opieką i włączona do programu lekowego. Od 2018 roku pacjenci z PNH mają dostęp do nowoczesnego leczenia, które pozwala na kontrolowanie objawów choroby i poprawę jakości życia. Dzięki terapii udało się ustabilizować jej stan zdrowia i znacząco ograniczyć konieczność przetoczeń krwi.

**5 lat niepewności**

Pan Błażej od czwartego roku życia doświadczał intensywnych bólów kości, krwawień z nosa oraz łatwego powstawania siniaków. Początkowo podejrzewano choroby hematologiczne, takie jak białaczka czy szpiczak, jednak liczne badania nie przynosiły jednoznacznej odpowiedzi. Dopiero w wieku dziewięciu lat, po usunięciu śledziony i dalszych szczegółowych badaniach, zdiagnozowano u niego chorobę Gauchera. Dzięki wprowadzeniu enzymatycznej terapii zastępczej, pan Błażej prowadzi obecnie normalne życie, a leczenie pozwala mu na pełną aktywność zawodową i rodzinną.

**Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – szansa na zmianę**

W Polsce od lat mówi się o konieczności wprowadzenia skutecznego systemu diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, który po wielu latach opóźnień w końcu zaczyna być realizowany, ma na celu poprawę dostępu do badań genetycznych, stworzenie specjalistycznych ośrodków oraz wprowadzenie „paszportu pacjenta z chorobą rzadką”, który ułatwi koordynację leczenia​.

– *Plan Chorób Rzadkich to nie tylko dokument, ale realna szansa na poprawę sytuacji pacjentów. Kluczowe jest jednak jego konsekwentne wdrożenie, ponieważ wciąż jesteśmy daleko za krajami zachodnimi, które już od lat stosują podobne rozwiązania* – zaznacza prof. Michał Nowicki z Fundacji Saventic.

Pacjenci z chorobami rzadkimi wciąż są niewidoczni dla systemu. Historie takie jak Jurka, Grażyny, Moniki i Błażeja pokazują, jak trudna i długa może być droga do diagnozy. Wdrożenie kompleksowego systemu diagnostycznego, lepszy dostęp do specjalistów oraz większa świadomość lekarzy pierwszego kontaktu to kluczowe elementy, które mogą uratować życie wielu osób.

**O fundacji Saventic**

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.

Kontakt dla mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl