Informacja prasowa

18.04.2025

**Diagnoza: brak diagnozy. Tysiące pacjentów poza systemem**

**Początkowo występują niewielkie dolegliwości — przewlekłe zmęczenie, bóle mięśni, zaburzenia trawienia. Z czasem dochodzą kolejne – nietolerancja wysiłku, problemy neurologiczne, spadek masy ciała. Pacjent rozpoczyna wędrówkę po gabinetach, badaniach i skierowaniach. Nie ma jednej hipotezy, nie ma lekarza prowadzącego. Jest za to narastająca frustracja i pytanie: co mi właściwie dolega?**

W Polsce tysiące osób pozostają niezdiagnozowane, mimo że od miesięcy — a czasem lat — zmagają się z objawami chorób rzadkich lub trudnych diagnostycznie. Brak kodu choroby oznacza w praktyce brak dostępu do systemowego leczenia: refundacji, opieki specjalistycznej czy rehabilitacji. W Europejski Dzień Praw Pacjenta, obchodzony 18 kwietnia, warto przyjrzeć się tej grupie bliżej — bo ich prawo do informacji i diagnozy bywa w rzeczywistości bardzo ograniczone.

**Niewidoczni w systemie**

Szacuje się, że nawet 60 proc. pacjentów z chorobami rzadkimi otrzymuje początkowo błędne rozpoznanie​. Dla wielu z nich droga do właściwej diagnozy trwa nawet kilka lat. To czas, w którym ich stan zdrowia się pogarsza, a dostęp do adekwatnej pomocy jest utrudniony.

– *Często trafiają do nas osoby, które przez lata były leczone objawowo: na anemię, depresję, zespół jelita drażliwego. Zbierają dokumentację, mają dziesiątki wyników badań, ale wciąż nikt nie zadał im kluczowego pytania: co, jeśli to nie jest typowa jednostka chorobowa?* – tłumaczy Prof. dr hab. n. med. Stanisława Bazan-Socha, specjalista chorób wewnętrznych, alergologii i Immunologii klinicznej z Fundacji Saventic, która bezpłatnie pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

Objawy chorób rzadkich bywają niespecyficzne. Pacjenci zgłaszają się z ogólnym osłabieniem, trudnościami z koncentracją, nawracającymi infekcjami czy zaburzeniami snu. U młodych dorosłych często są one tłumaczone stylem życia, stresem, brakiem odpoczynku, u dzieci – ADHD lub trudnościami adaptacyjnymi. Zdarza się, że zanim zostaną postawione na właściwej ścieżce diagnostycznej, minie nawet dekada.

**Przykład: jedna choroba, wiele masek**

Dla zobrazowania problemu wystarczy przytoczyć przykład nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) — rzadkiego schorzenia krwi. Choroba nie jest dziedziczna, rozwija się wskutek nabytej mutacji w komórkach macierzystych szpiku kostnego. Może przez długi czas nie dawać żadnych charakterystycznych objawów. Pacjent uskarża się na zmęczenie, ciemniejszy kolor moczu, częstsze infekcje. W badaniach może pojawić się niedokrwistość, ale bez oczywistego powodu. Nierzadko diagnoza stawiana jest dopiero po wystąpieniu powikłań zakrzepowych.

– *W PNH charakterystyczny jest rozpad czerwonych krwinek, co może prowadzić do żółtaczki hemolitycznej, zakrzepicy, a w dłuższej perspektywie – może również dojść do niewydolności szpiku. Jeśli lekarz nie ma świadomości tej jednostki chorobowej, bardzo łatwo przypisać objawy do innych, częstszych przyczyn* – wyjaśnia dr Lipiński.

Podobnych przykładów jest więcej: hipofosfatazja, choroba Fabry’ego, niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D). Mają wspólny mianownik: długi czas do rozpoznania i wysoką szansę na pogorszenie stanu zdrowia przy braku leczenia przyczynowego.

**Diagnostyka istnieje. Ale nie dla każdego**

W Polsce nadal ograniczony jest dostęp do nowoczesnych narzędzi diagnostycznych, takich jak testy genetyczne czy testy suchej kropli krwi. Nie są one standardem, a do ich wykonania pacjent często potrzebuje konsultacji w ośrodku referencyjnym — do którego najpierw musi zostać zakwalifikowany, a wcześniej... zdiagnozowany.

– *To klasyczny paradoks: żeby trafić do poradni chorób rzadkich, trzeba mieć podejrzenie choroby rzadkiej. A kto je postawi, jeśli lekarz pierwszego kontaktu nie zna objawów tych schorzeń lub nie ma narzędzi, by zlecić pogłębioną diagnostykę?* – dodaje Prof. dr hab. n. med. Stanisława Bazan-Socha.

W takich sytuacjach wsparciem może być Fundacja Saventic, która bezpłatnie pomaga pacjentom przejść proces diagnostyki w kierunku chorób rzadkich. Dzięki współpracy z ekspertami i wykorzystaniu nowoczesnych metod umożliwia wykonanie specjalistycznych badań i uzyskanie odpowiednich konsultacji. Dla wielu osób to jedyna realna szansa, by po latach niepewności usłyszeć diagnozę — i rozpocząć leczenie.

**Co możemy zmienić?**

Rozwiązania istnieją — niektóre są już wdrażane. Od 2024 roku obowiązuje rządowy Plan dla Chorób Rzadkich, zakładający m.in. szerszy dostęp do diagnostyki genetycznej i stworzenie krajowej sieci ośrodków referencyjnych. To krok w dobrą stronę, ale – jak podkreślają eksperci – potrzebne są też zmiany systemowe na poziomie podstawowej opieki zdrowotnej.

– *Wystarczy, że lekarz pierwszego kontaktu zyska większą świadomość tego, czego nie powinien bagatelizować. Jeśli pacjent przychodzi czwarty raz z tą samą dolegliwością, warto rozważyć, czy problem nie ma głębszego tła*. *Czasem lepiej wykonać jedno badanie za dużo, niż przeoczyć sygnał poważnej choroby. Wczesna diagnoza może nie tylko skrócić drogę do leczenia, ale realnie zmienić przebieg całego procesu terapeutycznego* – mówi Prof. dr hab. n. med. Stanisława Bazan-Socha z Fundacji Saventic.

Europejski Dzień Praw Pacjenta to okazja, by przypomnieć, że prawo do diagnozy to coś więcej niż formalność. To początek wszystkiego: leczenia, refundacji, wsparcia. A dla pacjenta – przede wszystkim ulga, że wreszcie ktoś nazwał to, z czym mierzy się od lat.

**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