

# Drogowskaz postępowania z pacjentem z chorobą rzadką - Informacja dla lekarza

## Pacjent z podejrzeniem choroby rzadkiej - bez postawionego rozpoznania

- W pierwszej kolejności zaleca się identyfikację grupy lub choroby rzadkiej, lub zgłoszonych objawów. Identyfikacja danej grupy chorób pozwoli zawęzić badany obszar.
- Warto, aby pacjent miał wykonane podstawowe badania diagnostyczne zalecane w danej grupie chorób już na poziomie podstawowej opieki zdrowotnej, ponownie zawęzi to identyfikację choroby na początkowym etapie diagnostyki oraz pozwoli skierować pacjenta do odpowiedniego specjalisty w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.
- Lekarz ambulatoryjnej opieki specjalistycznej na podstawie wyników badań, przeprowadzonego badania przedmiotowego i podmiotowego w przypadku odpowiednich wskazań medycznych skieruje pacjenta na odpowiednią diagnostykę zgodnie z profilem choroby na poziomie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej lub leczenia szpitalnego.
- W przypadku wskazań, lekarz powinien skierować pacjenta również do poradni genetycznej. Należy pamiętać, że choroby rzadkie to w 80% choroby genetyczne, jednak diagnostyka genetyczne zawsze powinna być poprzedzona wstępną diagnostyką kliniczną, a pacjent powinien mieć postawione podejrzenie choroby lub grupy chorób o podłożu genetycznym.
- Podsumowując - wyżej opisana ścieżka pacjenta powinna obejmować szczegółowy wywiad, badanie przedmiotowe i podmiotowe oraz pakiet badań diagnostycznych w tym również rozważenie zastosowania diagnostyki w kierunku chorób genetycznych.
- **PROTIP**
  - w diagnostyce chorób rzadkich każdy szczegół ma znaczenie – nawet drobna nieprawidłowość zgłoszona przez pacjenta lub stwierdzona w badaniu przedmiotowym może nakierować na chorobę lub grupę chorób rzadkich.
  - Należy pamiętać o dokładnym wywiadzie rodzinnym

## Pacjent z chorobą rzadką – z postawionym rozpoznaniem choroby rzadkiej

- Nazwa choroby rzadkiej powinna być umieszczona w dokumentacji medycznej pacjenta.
- Pacjent może znać również swój kod ORPHA (kod ORPHA to system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba; nadany kod jest unikatowym identyfikatorem każdej choroby uznanej za rzadką, zgodnie z definicją przyjętą w UE). Zachęcamy do sprawdzenia informacji w zakładce (choroby rzadkie/ lista chorób rzadkich) lub opcjonalnie na stronie internetowej orphanet.com w celu sprawdzenia szczegółowych informacji o chorobie lub grupie chorób rzadkich.
- Można również sprawdzić, czy dla danej choroby lub grupy chorób rzadkich dostępny jest Ośrodek

Ekspertski Chorób Rzadkich (OECR).

- W przypadku wskazań medycznych zaleca się skierowanie pacjenta do odpowiedniego OECR (w takim ośrodku pacjent może uzyskać pakiet specjalistycznych badań oraz spersonalizowany plan opieki).

Zalecamy skorzystanie z zakładki Platformy Informacyjnej - Świadczeniodawcy i organizacje pacjenckie/ Ośrodki Ekspertski Chorób Rzadkich.

- W przypadku ustabilizowania stanu zdrowia pacjent może zostać ponownie objęty opieką w ramach podstawowej opieki zdrowotnej lub ambulatoryjnej opieki specjalistycznej zgodnej z zaproponowanym przez OECR planem leczenia lub monitorowania stanu zdrowia pacjenta.

---

Źródło strony:

<http://chorobyrazadkie.gov.pl/drogowskaz/drogowskaz-postepowania-z-pacjentem-z-choroba-rzadka-informacja-dla-lekarza>