

# Drogowskaz postępowania z pacjentem z chorobą rzadką - Informacja dla pacjenta/rodzica

## Podejrzewam u siebie/mojego dziecka chorobę rzadką – co mam zrobić?

- Jeżeli z jakichś powodów ktoś podejrzewa u siebie lub swojego dziecka chorobę rzadką, powinien starać się dokładnie zaobserwować wszystkie występujące zaburzenia i dolegliwości, ich początek i nasilenie. Najlepiej jest wszystko spisać, żeby móc przedstawić lekarzowi podczas wizyty, a nawet taki opis przekazać lekarzowi do dokumentacji medycznej.

**Protip:** zorientowanie się, że zaobserwowane zaburzenia mogą być objawem jakiejś choroby rzadkiej jest trudne. Choroba rzadka może wystąpić w każdym wieku, jednak aż 70% chorób rzadkich rozpoczyna się w wieku dziecięcym, dlatego szczególnie ważne jest, aby nietypowe objawy lub brak reakcji na typowe leczenie występujące u dziecka konsultować z lekarzem. Nie należy zwlekać z wizytą, szczególnie jeśli objawy nasilają się. Choroby rzadkie mają różny przebieg, są takie, które rozwijają się powoli, ale też takie, których przebieg jest dynamiczny.

W sytuacji, kiedy pacjent/rodzic podejrzewa u siebie/dziecka określoną chorobę rzadką, należy otwarcie poinformować lekarza o swoich przypuszczeniach. To cenna informacja, którą lekarz na pewno weźmie pod uwagę. W przypadku chorób rzadkich dobre współdziałanie pacjenta/rodzica z lekarzem jest szczególnie ważne – zarówno na etapie stawiania rozpoznania, jak i potem, kiedy lekarz POZ sprawuje opiekę medyczną nad pacjentem z chorobą rzadką.

- W pierwszej kolejności należy udać się do lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, który na podstawie przedstawionego problemu zdrowotnego, wywiadu chorobowego i przeprowadzonego badania przedmiotowego ustali dalsze postępowanie.

Podczas wizyty lekarz może zadać nam poniższe pytania (może zadać również inne pytania, w zależności od sytuacji klinicznej):

- Jakie są aktualne zaburzenia i dolegliwości?
- Jaki jest czas trwania objawów?
- Jaka jest dynamika objawów? Czy są objawy towarzyszące?
- Czy były dotychczas podejmowane próby leczenia? Jeśli tak, to jakie?
- Jaka jest Pani/Pana/dziecka przeszłość chorobowa (choroby towarzyszące, poprzednie hospitalizacje/przyjmowane leki itp.)?
- Jaki jest wywiad rodzinny (np. takie same lub podobne objawy u innych osób w rodzinie, choroby genetyczne lub o niewyjaśnionej etiologii itp.)

**Protip:** Bardzo szczegółowy wywiad rodzinny wraz z wykreśleniem i analizą rodowodu jest zbierany w poradni genetycznej (patrz: Przygotowanie do wizyty w poradni genetycznej).

- Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej może zlecić wykonanie odpowiednich badań diagnostycznych, lub/ i kolejną wizytę kontrolną, może też zastosować leczenie zgodnie z jego wiedzą medyczną. Może również skierować pacjenta do odpowiedniego specjalisty na dalszą

diagnostykę w celu ustalenia rozpoznania.

**Protip:** Lekarz POZ może prawidłowo rozpoznać określoną chorobę rzadką, ale w większości chorób rzadkich, zwłaszcza w chorobach ultrarzadkich, konieczna jest konsultacja u odpowiedniego specjalisty (np. genetyka, neurologa, okulisty, dermatologa i in.), a nawet kilku specjalistów.

## **Dodatkowe informacje, istotne dla pacjenta z rozpoznaną chorobą lub grupą chorób rzadkich**

1. Minister właściwy do spraw zdrowia w marcu 2023 r. powołał pierwsze ośrodki eksperckie chorób rzadkich (link – lista OECR), kolejne ośrodki będą systematycznie powoływane;
2. Zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich zaplanowano utworzenie i udostępnienie w 2024 r. Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, a następnie utworzenie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką;

---

Źródło strony:

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