

# Czym jest choroba rzadka

## Definicja choroby rzadkiej

Choroba rzadka to choroba, która występuje z częstością niższą niż 1 na 2000 osób (5 na 10 000 osób) w populacji europejskiej.

Ta definicja choroby rzadkiej pojawiła się po raz pierwszy w opublikowanej w dniu 22 czerwca 1999 r. decyzji nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r., przyjmującej wspólnotowy program w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003) [Dz. Urz. WE L 155 z 22.06.1999, str. 1]. Z tą chwilą choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały szczególny status.

Termin „choroba ultrarządka” dotyczy chorób, które występują z częstością mniejszą niż 1 na 50 000 osób (definicja w UE), ale jest wiele chorób ultrarzadkich, które występują z częstością 1 na 100 000, 1 na milion, czy 1 na 8 milionów osób, a nawet są takie, które opisano tylko u kilku czy kilkunastu osób na świecie.

## Choroby rzadkie – co o nich wiadomo?

Znanych jest już około 8 tysięcy chorób rzadkich

Choroby rzadkie stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne. Liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich wynosi około 8000 i stale rośnie. Każdego roku odkrywanych jest około 50 nowych chorób rzadkich, tj. opisywana jest średnio jedna choroba rzadka tygodniowo.

Lista chorób rzadkich, a zwłaszcza ultrarzadkich, pozostanie otwarta i trudno sobie wyobrazić, że kiedykolwiek będzie można ogłosić, że oto opisano ostatnią nieodkrytą dotąd chorobę rzadką – zawsze jest możliwa taka zmiana materiału genetycznego, że wystąpi nowa choroba, niejako „prywatna”.

Tak ogromna liczba chorób wymaga specjalnej klasyfikacji. Każda choroba rzadka ma swój unikatowy kod ORPHA, jest to kod międzynarodowy, który ją identyfikuje.

## Choroby rzadkie dotyczą 6-8% populacji

Chociaż każda z chorób rzadkich występuje naprawdę rzadko, to ich ogromna liczba sprawia, że dotyczą one aż 6-8% populacji. Na świecie żyje ok. 350 milionów ludzi z chorobą rzadką, w Unii Europejskiej ok. 30 milionów, a w Polsce 2-3 miliony osób.

Są to jednak oceny szacunkowe, ponieważ chorzy z chorobami rzadkimi nie są widoczni w systemie ochrony zdrowia, w którym powszechnie stosuje się kody ICD-10. Tylko około 250 kodów ICD-10 to kody dla chorób rzadkich. Dlatego choroby rzadkie kryją się pod różnymi innymi rozpoznaniemami. Po wprowadzeniu kodów ORPHA będzie możliwa właściwa klasyfikacja chorób rzadkich i chorzy z chorobami rzadkimi zaczną być widoczni w systemie ochrony zdrowia. Jednak najważniejszą przyczyną, dla czego identyfikacja chorych na choroby rzadkie jest ograniczona jest to, że w większości przypadków chorzy nie mają ustalonego właściwego rozpoznania. Ten problem dotyczy chorych na choroby rzadkie wszędzie na świecie.

Choroby rzadkie mają cechy wspólne

Choroby rzadkie, mimo wielkiej różnorodności, mają wiele cech wspólnych:

- mają zazwyczaj przewlekły lub ciężki przebieg;
- często współistnieją z niepełnosprawnością fizyczną i (lub) intelektualną;
- długość życia chorych jest nierzadko skrócona w stosunku do przeciętnego okresu życia populacji, w której mieszkają;
- w większości są uwarunkowane genetycznie (80%), co wiąże się często ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby u innych osób w rodzinie;
- ustalenie rozpoznania jest często opóźnione, co skutkuje brakiem lub opóźnieniem właściwej opieki medycznej;
- koszt ich diagnostyki i leczenia jest z reguły wysoki;
- leczenie jest obecnie dostępne dla niewielkiego odsetka chorych (5%);

Rodziny, w których żyje osoba z chorobą rzadką mają często utrudniony dostęp do edukacji, a wysokie koszty opieki medycznej i rehabilitacji w połączeniu z ograniczeniem możliwości podejmowania pracy przez oboje rodziców powodują obniżenie statusu socjoekonomicznego całej rodziny. Nie można pomijać innych poważnych skutków społecznych w postaci zwiększonego ryzyka rozpadu rodziny, kiedy, bez pomocy z zewnątrz, rodzina nie radzi sobie z wieloletnią opieką nad osobą ciężko chorą i nierokującą wyzdrowienia.

## **Choroby rzadkie są niezwykle różnorodne klinicznie**

Różnorodność kliniczna chorób rzadkich jest ogromna: mogą to być zespoły wad i izolowane wady rozwojowe, niepełnosprawność intelektualna, choroby neurologiczne, kardiologiczne, nefrologiczne, endokrynologiczne, gastrologiczne, dermatologiczne, okulistyczne, onkologiczne, immunologiczne, czy choroby zakaźne. Z chorobami rzadkimi zetknie się zatem lekarz każdej specjalności. Szczególnie wyczulony na choroby rzadkie powinien być pediatra – ponad 50 % (do 70%) chorób rzadkich dotyczy dzieci. Ale choroby rzadkie to także choroby wieku dorosłego, należą do nich 10-25 proc. chorób przewlekłych u dorosłych. Wśród dorosłych z chorobami rzadkimi są zarówno osoby, u których choroba wystąpiła w wieku dziecięcym, jak również tacy, którzy zachorowali już w wieku dojrzałym. Często choroby rzadkie mają charakter wieloukładowy, co sprawia, że chorzy powinni pozostawać przez całe życie pod opieką wielu specjalistów (tzw. opieka wielodyscyplinarna).

## **Odyseja diagnostyczna jest typowa dla chorób rzadkich**

Rozpoznanie choroby rzadkiej jest trudne. Wielu pacjentów jest skazanych na swoistą odyseję diagnostyczną trwającą wiele lat, zanim dojdzie do ustalenia właściwego rozpoznania. Jest to problem chorych na choroby rzadkie na całym świecie. Nawet w krajach, w których opieka medyczna stoi na bardzo wysokim poziomie, przed wprowadzeniem nowoczesnej diagnostyki genetycznej właściwe rozpoznanie u pacjenta z chorobą rzadką stawiał (średnio) dopiero 8. specjalista, a do tego czasu pacjent miał 2-3 nieprawidłowe rozpoznania.

80% chorób rzadkich to choroby genetyczne

Aż 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, dlatego w diagnostyce chorób rzadkich tak ważne są badania genetyczne. Zmiany materiału genetycznego prowadzące do choroby rzadkiej są bardzo

różne, stąd też różnorodność metod diagnostyki genetycznej mających zastosowanie w diagnostyce chorób rzadkich.

W zależności od podłoża genetycznego danej choroby rzadkiej, ciężkości objawów, długości przeżycia, sposobu dziedziczenia, genetycznie uwarunkowane choroby rzadkie mogą występować rodzinnie lub nigdy nie powtarzać się u innych członków rodziny. W przypadku genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich ważną częścią opieki medycznej jest porada genetyczna dotycząca m.in. ryzyka powtórzenia się choroby w rodzinie. Rozpoznanie choroby rzadkiej u członków rodziny pacjenta pozwala na objęcie ich celowaną opieką medyczną oraz poradnictwem rodzinnym.

Ustalenie rozpoznania określonej choroby rzadkiej jest pierwszym, niezbędnym krokiem w kierunku właściwej opieki medycznej

Chory na chorobę rzadką zazwyczaj nie ma możliwości skutecznej terapii (co wynika z genetycznej natury większości chorób rzadkich, chociaż i w terapii tych chorób dokonuje się widoczny postęp), jednak prawidłowe ustalenie rozpoznania jest dla niego i jego rodziny zawsze bardzo ważne.

Ustalenie rozpoznania kończy odyseję diagnostyczną, ogranicza hospitalizacje diagnostyczne i obciążające dla pacjenta badania, oraz umożliwia:

- skorzystanie z terapii choroby rzadkiej, jeśli została ona opracowana,
- niekiedy terapię lekiem stosowanym w innych chorobach (off label),
- udział w badaniach klinicznych dotyczących opracowania terapii,
- właściwą opiekę medyczną, dobraną indywidualnie (np. unikanie określonych czynników szkodliwych, zapobieganie powikłaniom, właściwa rehabilitacja, nadzór onkologiczny i in.),
- realizację planów prokreacyjnych (po ustaleniu rozpoznania rodzice 8 x częściej decydują się na realizację planów prokreacyjnych),
- łatwiejsze zaakceptowanie choroby; wsparcie ze strony innych rodzin z tą samą chorobą.

---

Źródło strony: <http://choroby-rzadkie.gov.pl/choroby-rzadkie/czym-jest-choroba-rzadka>