

# PACJENCI POSZUKUJĄ

niestety wielu z nich nigdy nie poznaje

„W diagnozowaniu chorób rzadkich pomaga Fundacja Saventic”



Fot. iStockphoto.com

Na choroby rzadkie cierpi nawet do 3 mln osób w Polsce i 30 mln w całej Unii Europejskiej. Pomimo nazwy są to częste schorzenia, a przy tym bardzo trudne do zdiagnozowania i leczenia. Pacjenci wydają pieniądze na kolejne liczne badania, pozostając bez diagnozy długie miesiące, a nawet lata. Niektórzy zwyczajnie nie wiedzą, gdzie szukać pomocy, ponieważ wielu lekarzy nie miało nigdy styczności z nietypowymi objawami występującymi w danej rzadkiej chorobie. Takim osobom może pomóc Fundacja Saventic. Oferuje ona m.in. bezpłatną aplikację, dzięki której można znacznie przyspieszyć diagnozę i skierować pacjenta do odpowiednich specjalistów i ośrodków medycznych.

W Polsce chorobę uznaje się za rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż 5 na 10 000 osób<sup>1</sup>. Są to schorzenia najczęściej uwarunkowane genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu i wiele z nich ma niestety nieswoiste objawy. Mniej więcej w połowie przypadków schorzenia te ujawniają się już w wieku dziecięcym<sup>2</sup>.

Do takich schorzeń należą m.in. choroba Gauchera, choroba Fabry'ego, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE), chłoniak skórny T-komórkowy (CTCL), mukopolisacharydoza typu I, II i III czy pierwotne niedobory odporności. Ich wczesne wykrycie działa na korzyść pacjenta, dlatego nie należy bagatelizować nietypowych objawów u dzieci. Niestety – ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza na ten temat jest nadal niewielka.

– Można powiedzieć, że choroby rzadkie są częste, a skala problemu jest wbrew pozorom naprawdę duża. Do tej pory sklasyfikowano niemal 8000 takich schorzeń, przy czym niektóre z nich dotyczą tylko kilku osób w całej Europie. Jednocześnie na choroby rzadkie cierpi 6–8 proc. populacji<sup>3</sup>. Z racji tak rzadkiego występowania oraz nietypowych objawów postawienie diagnozy bywa procesem długotrwałym, kosztownym i niezwykle frustrującym dla cierpiących. Często ustalenie przyczyny problemów zdrowotnych następuje bardzo późno, przez co

# POMOCY LATAMI, przyczyny swoich dolegliwości

lekarze nie są w stanie pomóc pacjentowi. Dlatego przyspieszenie diagnozy jest tak istotne – mówi prof. dr hab. n. med. Grzegorz Basak, wiceprezes Fundacji Saventic, której głównym celem jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich.

Pacjenta skarżącego się na niespecyficzne objawy oraz dolegliwości lekarz może skierować do skorzystania z bezpłatnej pomocy Fundacji Saventic. Choroby rzadkie najczęściej są uwarunkowane genetycznie, jednakże około 20 proc. z nich może rozwijać się pod wpływem autoimmunizacji, infekcji lub czynników środowiskowych<sup>4</sup>. Wiedza i doświadczenie lekarzy są kluczowe w diagnozowaniu i kierowaniu pacjenta do odpowiednich ośrodków i placówek, w których może on uzyskać pomoc. W większości tych chorób nie ma możliwości zrobienia łatwo dostępnych testów, a często jedyną metodą rozpoznania są kosztowne badania genetyczne. Niestety, w wypadku znacznej części chorób rzadkich nie ma leczenia, ale można łagodzić objawy poprzez stosowanie indywidualnie dobranej rehabilitacji oraz włączenie leczenia objawowego<sup>5</sup>.

## Bezpłatne wsparcie pacjentów

Osoby poszukujące diagnozy często poświęcają wiele lat i pieniędzy na badania i wizyty u różnych specjalistów, ale nie są w stanie znaleźć przyczyny swoich dolegliwości. Według statystyk rozpoznanie w przypadku choroby rzadkiej może trwać kilkanaście, a w skrajnych przypadkach kilkadziesiąt lat. Z myślą o takich osobach powstała Fundacja Saventic (fundacja-saventic.pl). Stworzyła ona i udostępnia bezpłatnie 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. Dzięki temu proces diagnostyki może być o wiele szybszy, a pacjent zostanie skierowany do odpowiednich ośrodków w celu leczenia.

## Jakie kroki podjąć, by otrzymać bezpłatną pomoc?

– Należy wypełnić formularz na stronie fundacji i dołączyć dokumentację medyczną. Dane są analizowane, a w przypadku stwierdzenia u pacjenta ryzyka choroby rzadkiej, którą zajmuje się nasza fundacja, dostarczamy informacje na temat ośrodka lub lekarza, do którego powinien się udać. Co ważne, dane pacjenta są analizowane nie tylko przez algorytmy, ale także przez zespół doświadczonych specjalistów z różnych dziedzin medycyny – mówi Szymon Piątkowski, prezes Fundacji Saventic. – Dzięki lekarzom, z którymi współpracujemy, każdy pacjent jest traktowany indywidualnie, a żaden przypadek nie pozostaje bez odpowiedzi. Kontaktujemy się ze wszystkimi osobami zgłaszającymi się do nas po pomoc – nawet jeśli okaże się, że nie występuje u nich ryzyko choroby rzadkiej – dodaje Szymon Piątkowski.

W przypadku chorób Gauchera i Fabry’ego, mukopolisacharydozy oraz dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego (HAE) diagnoza może być postawiona za pomocą pobrania próbki krwi przy użyciu przesiewowych testów suchej kropli krwi (DBS). – Fundacja Saventic bezpłatnie wykonuje takie testy wybranym pacjentom. Nasza organizacja oprócz wspierania w rozpoznaniu ma na celu edukowanie społeczeństwa na temat chorób rzadkich. W planach jest również poszerzenie działalności o kolejne jednostki chorobowe, by pomóc jak największej liczbie pacjentów oraz dać kolejną szansę tym, którym dotychczas nie udało nam się pomóc, mimo że obdarzyli fundację zaufaniem – mówi prezes Piątkowski.

Szymon Piątkowski, Prezes Fundacji Saventic



- 1 <https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie>
- 2 <https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie>
- 3 <https://www.zwrotnikraka.pl/choroby-rzadkie-w-polsce-lista-definicja/>
- 4 <https://www.zwrotnikraka.pl/choroby-rzadkie-w-polsce-lista-definicja/>
- 5 <https://www.zwrotnikraka.pl/choroby-rzadkie-w-polsce-lista-definicja/>