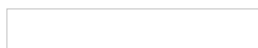


Światowy Dzień Chorób Rzadkich

Data publikacji: 28.02.2020 17:10

28 lutego 2020 r. na całym świecie obchodzony jest 11 Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Polska jest jednym ze 100 krajów na świecie, który takie osoby szanuje. W Polsce choroby rzadkie posiada prawie 6 proc. społeczeństwa. Oznacza to niemal 2,5 miliona chorych, którzy z nadzieją czekają na zmiany w kwestii dostępu do leków, specjalistów czy ośrodków referencyjnych. Również na naszym terenie możemy spotkać osoby z takimi chorobami. Pisaliśmy o takich osobach chorujących na stwardnienie zanikowe boczne czy o czteroletnim Antku z dystrofią mięśni Duchenne'a (DMD).



Fot: Pixabay.com

Choroby rzadkie to schorzenia występujące u nie więcej niż 5 na 10 000 osób. Z kolei tzw. choroby ultra rzadkie to schorzenia występujące u nie więcej niż 1 na 50 000 osób. Choroby rzadkie to choroby - najczęściej dziedziczne - zagrażające życiu lub powodujące przewlekłą niepełnosprawność. Oszacowano, że liczba istniejących chorób rzadkich waha się między 5 000 a 8 000, a w ciągu życia cierpi na nie od 6 do 8% populacji. W Polsce za chorobę rzadką uznaje się taką, którą posiada nie więcej niż 5 na 10 tys. osób.

Szacuje się według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), że istnieje blisko 6 tys. chorób rzadkich, jednak medycyna wciąż odkrywa nowe przypadki. Przyczyny wielu z nich do dzisiaj nie są znane. Do rzadkich zalicza się też niemal wszystkie choroby uwarunkowane genetycznie, jednak nie wszystkie choroby rzadkie stanowią schorzenia genetyczne.

Na liście chorób rzadkich, którą można znaleźć w internecie są m.in. Autoimmunologiczne zapalenie wątroby, Brak kości piszczelowej, Brak żuchwy, Choroba Alexandra, Choroba Leśniewskiego – Crohna, Fukozydoza, Genetyczny niedobór odporności, Guzkowe zapalenie tętnic, Hemofilia, Karłowatość, Nadpłytkowość samoistna czy Postępujące kostniejące zapalenie mięśni. Z pewnością mało komu te nazwy coś mówią ale są osoby, które na takie schorzenia chorują.

- Wśród rzadkich chorób możemy wymienić również te o podłożu autoimmunologicznym czy też nowotworowym. Mogą się one ujawnić zarówno zaraz po urodzeniu, w okresie dzieciństwa, jak i w dorosłym życiu. Wiele osób może nawet nie wiedzieć, że choruje. To już powszechne, że zanim pacjent usłyszy rozpoznanie, mija kilka lat od jego pierwszej wizyty u lekarza. W tym czasie odwiedza on nawet kilkunastu specjalistów. Diagnostyka chorób rzadkich jest naprawdę trudna – powiedział dla medexpress.pl, Stanisław Maćkowiak, prezes Federacji Pacjentów Polskich.

- Na wiele chorób rzadkich wciąż nie ma leków - W takich przypadkach pozostaje leczenie objawowe. Polega ono na łagodzeniu dolegliwości, a nie, jak to powinno wyglądać, na zwalczaniu przyczyny choroby – dodaje Mirosław Zieliński Prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich.

Głównymi problemami, które w tym dniu organizacje zrzeszające osoby z chorobami rzadkimi chcą poruszyć są: brak podstawowych informacji na temat leczenia, konieczność zrezygnowania z aktywności zawodowej, poczucie społecznej izolacji, wysokie koszty leków i rehabilitacji. Pomyślmy czasem o takich osobach, które spotykamy może na swojej drodze nie tylko 28 lutego. Taka osoba nie patrząc na jej chorobę czy niepełnosprawność potrzebuje zrozumienia, wsparcia i nawet czasem tylko obecności obok siebie.

AK, mat.pras.