

Gdzie znaleźć informacje o chorobach rzadkich?

Dla rodziców chorego dziecka już sama diagnoza rzadkiej choroby genetycznej jest druzgocąca, a co dopiero wiadomość, że niewiele o tym schorzeniu wiadomo i należy spodziewać się najgorszego (czytaj szybkiej śmierci dziecka). Gdzie zatem znaleźć informacje o chorobach rzadkich?! W tym wpisie dzielę się listą źródeł informacji, które znalazłam próbując dowiedzieć się więcej o chorobie mojej Córki.

Co to jest?

Choroba Rzadka

Gdzie mogę znaleźć o niej informacje?

Jak podaje [Ministerstwo Zdrowia](#) "Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie ujawniają się w wieku dziecięcym." Dla rodziców już sama diagnoza rzadkiej choroby genetycznej dziecka jest druzgocąca, a co dopiero wiadomość, że niewiele o tym schorzeniu wiadomo i należy spodziewać się najgorszego (czytaj szybkiej śmierci dziecka). Poniżej dzielę się listą źródeł informacji o rzadkich schorzeniach, które znalazłam próbując dowiedzieć się więcej o chorobie mojej Córki.

Gdy lekarze przekazali mi informację o nieprawidłowym wyniku badania genetycznego, a tym samym nazwali chorobę mojej Córki (o samej diagnozie piszę [tutaj](#)), jednocześnie nie potrafili mi podać żadnych konkretnych informacji na jej temat. Jak już [pisałam tutaj](#), usłyszałam, że mam spodziewać się

najgorszego. Szukałam informacji o jej chorobie w internecie, ale jedyne co mogłam znaleźć, to były krótkie anglojęzyczne artykuły naukowe podające charakterystykę medyczną nielicznych znanych przypadków tej choroby. A ja bardzo chciałam wiedzieć tak z punktu widzenia zatroskanego rodzica, jakiej przyszłości możemy się spodziewać dla naszej Córuni. W jakim stopniu będzie niepełnosprawna; czy będzie mówić; jakie są szanse, że będzie chodzić – to były pytania, na które chciałam znać odpowiedź. Byłam też ciekawa, jak inni rodzice radzą sobie z tą chorobą u swoich dzieci.

Unique – międzynarodowa grupa wsparcia

Po powrocie do domu z wielomiesięcznego pobytu w szpitalu, moja uwaga była skupiona na Córci, na nauczeniu się radzenia sobie w domu z jej chorobą. Nieoceniona była, i nadal jest, pomoc całego zespołu hospicjum Alma Spei, o czym pisałam [tutaj](#). Gdy już ogarnęłam sytuację i wypracowaliśmy pewne procedury postępowania w kryzysowych sytuacjach, to zaczęłam dalej szukać informacji o chorobie Córci. I wtedy znalazłam [Unique](#), a w nim anglojęzyczny biuletyn opisujący znane im nieliczne przypadkami choroby mojej Córci. Okazało się, że rodzice dzieci cierpiących na to schorzenie dzielą się swoimi doświadczeniami właśnie za pomocą Unique.



Unique jest to międzynarodowa organizacja, z siedzibą w Wielkiej Brytanii, której misją jest informowanie i wspieranie rodzin osób dotkniętych rzadkim defektem genetycznym. Każdy rodzic, na podstawie wyniku badania genetycznego może

bezpłatnie zarejestrować się i zostać członkiem Unique. A to otwiera wiele drzwi i daje dużo możliwości ☐

Jak zarejestrować się w Unique?

Sam proces rejestracji jest łatwy i przyjemny. W moim przypadku, mailem wysłałam skan wyniku badania genetycznego. W ciągu kilkunastu godzin dostałam odpowiedź z informacją, że zaakceptowano moją aplikację i pocztą wysłano mi zestaw dokumentów dla nowych członków. Wśród nich była ankieta z konkretnymi pytaniami dotyczącymi stanu zdrowia Córkę jak np. "W jakim wieku dziecko zaczęło siadać" itp. Oprócz tego, były tam wyszczególnione miejsca na opisanie aktualnego stanu zdrowia dziecka, rozwoju psychicznego, ruchowego. Te sekcje dają rodzicom możliwość dokładniejszego zobrazowania stanu dziecka i problemów, z jakimi zmagają się na co dzień.

A informacje te są bardzo przydatne i efektywnie wykorzystywane! Unique gromadzi je (oczywiście zapewniając anonimowość) i opracowuje. Następnie, dla konkretnej wady genetycznej, wydaje w postaci informacyjnego biuletynu opisującego znane im typowe cechy fizyczne, psychiczne, typowe dolegliwości, problemy zdrowotne i wychowawcze.

Jest to bardzo pomocne dla rodziców nie mających żadnego innego źródła wiedzy o możliwym przebiegu choroby dziecka czy chorobach towarzyszących danemu rzadkiemu schorzeniu.

Na podstawie dostarczonych informacji, Unique łączy też ze sobą rodziny, których dzieci mają podobne genetyczne choroby. Otóż, przy rejestracji można wybrać, czy chce się udostępnić kontakt do siebie (w razie gdyby rodzice innych dzieci chcieli się skontaktować). Można też dostać dane kontaktowe do rodzin osób z podobną chorobą genetyczną, aby nawiązać kontakt i uzyskać więcej informacji. W ten sposób tworzy się też krąg osób o podobnych problemach, którzy mogą znaleźć zrozumienie i poczuć, że nie są sami. Mogą poznać rozwiązanie swoich kłopotów od kogoś, kto to już je przerabiał i pokonał.

Więcej o misji Unique można dowiedzieć się [stąd](#).

Po co Unique?

Ktoś może zapytać: "Po co dowiadywać się o ewentualnych problemach czy dolegliwościach. Przecież, co będzie miało być, to i tak będzie. Trzeba po prostu przyjąć chorobę najbliższej osoby i nauczyć się z nią żyć."

Niedawno poznałam historię pewnego dziecka, u którego zdiagnozowano genetyczną chorobę w wieku 8 miesięcy. Rodzicom powiedziano, że choroba ich dziecka jest tak rzadka, że nie znajdą innego dziecka z taką wadą i jest mało prawdopodobne, że ich dziecko doczeka pierwszych urodzin. Okazało się, że lekarze nie mogli się bardziej mylić! Dzięki Unique, rodzice nawiązali kontakt z rodzicami innych dzieci z tym schorzeniem. Dowiedzieli się od nich, jakie towarzyszące problemy zdrowotne miały ich dzieci i jakie badania oni powinni wykonać u swojego dziecka. Okazało się, że dziecko cierpiało na kilka innych dolegliwości, o których lekarze nie wiedzieli, ani nawet ich nie szukali. Informacje te pozwoliły uratować życie tego dziecka, które niedawno obchodziło swoje 7 urodziny.

Podsumowując: wiedza to moc i ratowanie życia! A więc dzielmy się nią, żeby pomóc innym.

Jedną jeszcze uwagę o Unique – strona i komunikacja z nim odbywa się po angielsku. Biuletyny informacyjne o niektórych chorobach zostały przetłumaczone na inne języki, ale po polsku jeszcze nie widziałam.

Informacje o chorobie mojej Córki znalazłam tylko na Unique, ale poniżej przedstawiam kilka przydatnych linków do uzyskania informacji o innych rzadkich chorobach – może komuś to się przyda.

Orphanet

Założony we Francji 20 lat temu, Orphanet stał się międzynarodowym portalem publikującym informacje medyczne na

temat chorób rzadkich. Polska wersja strony tego portalu jest [tutaj](#). W Polsce istnieje także Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich: <http://www.rzadkiechoroby.pl/> , które dąży do zorganizowania w Polsce właściwego i efektywnego systemu zapewniającego terapię i opiekę dla pacjentów dotkniętych ciężkimi, przewlekłymi rzadkimi schorzeniami.

Od 30 lat w Polsce działa Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie (link do strony [tutaj](#)), które otacza opieką i wspiera rodziny osób chorych na rzadkie i ultra rzadkie choroby m.in. poprzez wymianę doświadczeń i udzielanie informacji rodzicom wychowującym dzieci z takimi chorobami, którym trudno było uzyskać profesjonalną poradę. Współpracuje również z innymi organizacjami pacjentów w kraju i zagranicą i umożliwia kontakt i zdobycie informacji o innych rzadkich chorobach, których nie ma w swojej bazie danych.

Nadzieja w genach

„Nadzieja. Mamy ją w genach” to kampania społeczna skupiająca się na problemie rzadkich chorób genetycznych. Jej organizatorem jest wspomniane wyżej Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich. Celem tej kampanii jest poprawa sytuacji osób z chorobami rzadkimi i budowanie świadomości społecznej. Więcej informacji znajdziecie na stronie: <http://www.nadziejawgenach.pl/#>.

Polskojęzyczne katalogi wybranych chorób rzadkich

Innym polskojęzycznym źródłem informacji o chorobach rzadkich może być ten [blog](#) . Jest tam opisanych wiele chorób rzadkich, a zespół specjalistów medycznych dodaje na bieżąco charakterystyki kolejnych.

Z kolei na tej [stronie](#) można znaleźć przystępnie napisane przewodniki o wybranych zespołach genetycznych, zawierające dużo informacji począwszy od częstości występowania, podłoża genetycznego, poprzez opis kliniczny i przebieg choroby .

Strona ta należy do witryny należącej do Stowarzyszenia na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami i Ich Rodzin <http://wspolnie.org> .

Ostatniego dnia lutego na całym świecie obchodzony jest międzynarodowy Dzień Chorób Rzadkich. Celem jest budowanie świadomości wśród społeczeństwa, naukowców, polityków, służby zdrowia o rzadkich chorobach i ich skutkach dla pacjentów. Polska od 2010 roku angażuje się w jego obchody, więcej informacji można uzyskać pod tym [linkiem](#).

Podsumowanie

Takie źródła informacji o rzadkich schorzeniach udało mi się znaleźć na dzień dzisiejszy. Dobrze by było, żeby pacjenci uzyskali informację o tych źródłach od personelu medycznego zaraz po diagnozie rzadkiej choroby. Ułatwi to proces akomodacji do nowej trudnej sytuacji i pozwoli szybciej uzyskać konkretne informacje pomocne w tym procesie.

Pozdrawiam serdecznie ☺

Mariola

P.S. Więcej postów z serii „Życie z letalną chorobą dziecka” znajdziecie [tutaj](#).

*Wpis oryginalnie opublikowany 5 lipca 2017, uaktualniony 28 lutego 2018.

- **Uważasz, że ten artykuł jest ważny? To podaj go dalej!**
- **Będzie mi bardzo miło, jeśli podzielisz się swoją opinią w formie komentarza ☺**
- **Obserwuj mnie na Facebooku [LamaridaBlog FB](#)**
- **Śledź mnie na Instagramie [lamarida_pl Instagram](#)**
- **Dziękuję i pozdrawiam! ☺**