

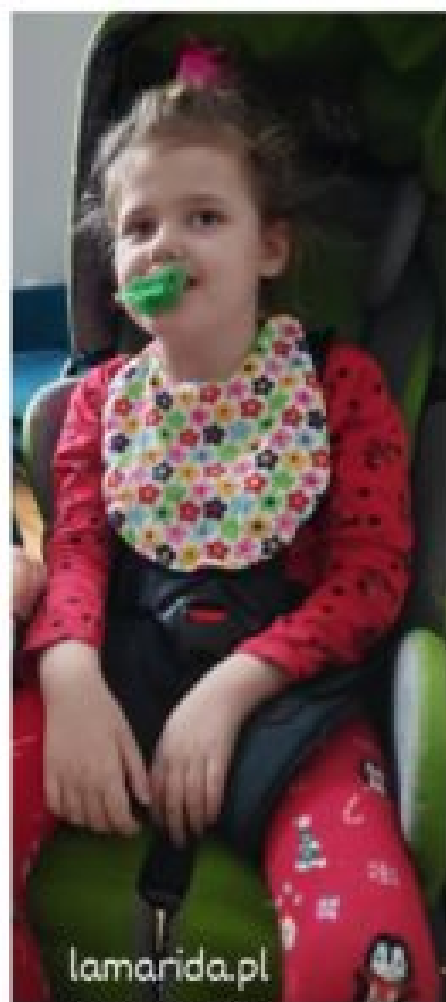
# Dzień Chorób Rzadkich – 28 luty 2021

*Dzisiaj jest ten dzień, Dzień Chorób Rzadkich, o którym piszę już Wam od ponad dwóch tygodni. To dzień, którego celem jest zwiększanie świadomości o chorobach rzadkich.*

## **Dzień Chorób Rzadkich**



**28 luty 2021**



Te zdjęcia dzieli sześć lat. Pełnych cholernie trudnych chwil, wielu, wielu przepłakanych nocy i dni przeplatanych radością z każdego uśmiechu Emmusi.

I pewnie wielu z Was ma ochotę w tym momencie przestać czytać tego posta, bo przecież problem chorób rzadkich Was nie dotyczy... Ja też tak kiedyś myślałam, dopóki nie zdiagnozowano takiej choroby u mojej Córeczki. A właściwie to o tym dniu wcześniej nawet nie słyszałam i nie wiedziałam, że tylu ludzi te choroby dotyczą (w Polsce to aż 3 mln osób!). A choroby rzadkie to całe spektrum różnorodnych, przewlekłych chorób (około 8 tysięcy jednostek chorobowych), najczęściej o podłożu genetycznym (80%), których wspólnym mianownikiem jest ich niska częstość występowania (mniej niż 5 przypadków na 10 tysięcy mieszkańców).

### **W naszym przypadku,**

chorobę rzadką zaczęto podejrzewać u Emmusi po kilku miesiącach bezskutecznych prób wyciszenia ciężkich napadów padaczki i braku ogólnego rozwoju psychofizycznego. Usłyszenie nieprawidłowego wyniku badania genetycznego z jednej strony sprawiło nam rodzicom ulgę, bo znaleziono przyczynę tych wszystkich strasznych objawów, ale z drugiej strony sprawiło, że poczuliśmy się bardzo zagubieni, bo nikt z lekarzy nie był nam w stanie nic powiedzieć na temat tej choroby (diagnozę Córeczki opisałam dokładnie [tutaj](#) – zapraszam do lektury).

Ja rozumiem, że żaden lekarz nie może mieć pełnej wiedzy na temat wszystkich chorób rzadkich (które ze swej natury są czymś niecodziennym i zarazem niewystarczająco poznany). Oczekiwałamby jednak, że każdy lekarz przekazujący zmartwionemu rodzicowi informację o diagnozie rzadkiej choroby będzie w stanie pokierować go do odpowiednich fundacji i stowarzyszeń, które mogą mu pomóc taką szczegółową informację zdobyć. A takowe stowarzyszenia działają też w Polsce i są w stanie skontaktować się ze swoimi zagranicznymi partnerami i poszukać tam informacji o danej jednostce chorobowej (dowiedziałam się o tym przypadku kilka lat po diagnozie Córci). W moim przypadku udało mi się samodzielnie znaleźć informacje o rzadkiej chorobie Emmusi w międzynarodowej grupie wsparcia Unique <https://www.rarechromo.org>, która posiada

bogata bazę danych o chorobach rzadkich (o źródłach informacji o chorobach rzadkich pisałam na blogu [tutaj](#)).

**Byłam taka szczęśliwa z tego powodu,**

że od razu chciałam pomóc innym rodzicom ciężko chorym dzieci. Oprócz pisania o tym na blogu i w mediach społecznościowych, wysłałam kilkadziesiąt maili do polskich szpitali, klinik, instytutów i centrów zdrowia dziecka, hospicjów dla dzieci, a także wykładowców akademickich na medycznych uczelniach z prośbą o przekazanie lekarzom i studentom medycyny informacji o bogatej bazie danych stowarzyszenia Unique, która potencjalnie mogłaby pomóc innym rodzicom dzieci, u których zdiagnozowano rzadką chorobę.

I jak myślicie, ile odpowiedzi dostałam?

Łącznie TRZY!

Dwie z Warszawy z Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” i Instytutu Matki i Dziecka oraz jedną od wykładowcy z Krakowa.

Dla mnie to był smutny wynik, że tak niewiele jednostek dostrzegło jak bardzo informacja o grupie Unique mogłaby pomóc rodzicom nieuleczalnie chorych dzieci.

Ale z drugiej strony odebrałam też pozytywny sygnał, że są kliniki i jest profesor, dla których dobro pacjenta jest najważniejsze i zwracają uwagę na każdą informację mogącą mu potencjalnie ułatwić życie z chorobą. Za to im BARDZO DZIĘKUJĘ!

**I mam nadzieję,**

że rozumiecie, że tu nie chodzi o mnie i o moje maile. Ale o tą dobrą wolę, żeby rodziców zdruzgotanych diagnozą rzadkiej choroby nie wysyłać do domu w poczuciu bezradności wobec tajemniczo brzmiącego wyniku badania genetycznego (u nas to było [mikrodelecja 2q24.3](#)). Wiedza to potęga! Zdobywając

informacje o przebiegu danej choroby u innych dzieci i mając możliwość poznania innych rodziców borykających się z takimi chorobami (a tak jest w Unique), nasze życie z chorobą rzadką może stać się bardziej znośne.

**Podsumowując,**

mam nadzieję, że każda rodzina dziecka z chorobą rzadką znajdzie wsparcie (medyczne, terapeutyczne, finansowe, psychologiczne), którego tak bardzo potrzebuje!

Pozdrawiam Was serdecznie prosząc o czytanie i udostępnianie postów i artykułów o chorobach rzadkich, abyśmy wszyscy razem w tym DNIU CHORÓB RZADKICH uświadamiali społeczeństwo o wyzwaniach i potrzebach ludzi zmagających się z nimi. Dziękuję<3

Pozdrawiam serdecznie,

Mariola ☐

P.S. Więcej wpisów z serii "Życie z letalną chorobą dziecka" znajdziecie [tutaj](#) .

- **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](#)**
- **Śledź mnie na Instagramie [lamaridapl](#)**
- **Dziękuję i pozdrawiam! ☐**