Informacja prasowa

29.02.2024

**Choroby rzadkie zdarzają się często. 29 lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich**

**29 lutego to najrzadszy dzień w roku – zdarza się tylko raz na cztery lata. Nic dziwnego, że data ta została w tym roku wybrana na Światowy Dzień Chorób Rzadkich, podczas którego szerzona jest świadomość na temat tzw. schorzeń sierocych. Okazuje się, że w Polsce może cierpieć na nie aż 3 mln osób, jednak zaledwie u 1 na 8 pacjentów są one zdiagnozowane i odpowiednio leczone.**

Zaburzenia te, choć indywidualnie spotykane rzadko, dotykają setki milionów ludzi na całym świecie - choruje na nie od 6 do 8 proc. całej populacji. Oznacza to, że wielu z nas z nas zna kogoś, kto się z nimi mierzy. Nie zawsze mamy tego świadomość, a często nie wie o tym również osoba chora. Proces diagnostyczny od wystąpienia pierwszych symptomów zajmuje nawet 7 lat.

**Choroba rzadka, czyli jaka?**

Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), choroba jest uważana za rzadką, jeśli wpływa na mniej niż 1 na 2000 osób. Celem Światowego Dnia Chorób Rzadkich jest zwrócenie uwagi na te takie schorzenia oraz zwiększenie dostępności środków finansowych na ich badanie i leczenie. Finansowanie to może obejmować poszerzenie zakresu dostępu do leków, sprzętu medycznego, opieki zdrowotnej i fizykoterapii dla osób z chorobami rzadkimi.

Pomimo ich nazwy, choroby rzadkie nie są tak niespotykane, jak by się mogło wydawać. Szacuje się, że w całej Europie żyje nawet około 30 milionów osób dotkniętych jednym z około 7000 schorzeń klasyfikowanych jako rzadkie. Wiele z tych chorób jest poważnych i przewlekłych, a niektóre mogą być nawet zagrożeniem życia. Do tej puli należą m.in. choroba Gauchera, choroba Fabry’ego, mukopolisacharydoza typu I, II i III czy pierwotne niedobory odporności.

**Długa droga do diagnozy**

Aż 80% chorób rzadkich jest przekazywanych genetycznie, a 50% diagnozowanych pacjentów to dzieci. Mimo to zdarzają się przypadki chorych, którzy dopiero po kilkunastu latach dowiadują się, co im dolega. Pacjenci robią kolejne badania, pozostając bez diagnozy całe miesiące, a nawet lata. Niektórzy nigdy nie dowiadują się, jaka jest przyczyna ich dolegliwości.

*– Diagnoza chorób rzadkich jest tak trudna zwykle z dwóch powodów. Po pierwsze, objawy są zazwyczaj bardzo niespecyficzne. Chorzy borykają się z wieloma problemami zdrowotnymi, które na pierwszy rzut oka wydają się ze sobą niepowiązane. Dopiero spojrzenie na wszystkie różnorodne objawy i wykonanie odpowiednich badań pomaga postawić ostateczne rozpoznanie. Druga trudność to rzadkość występowania i niedostateczna świadomość społeczna. Chorób rzadkich mamy aż 7 tys., a niektóre z nich występują z tak małą częstością, że lekarze nie biorą ich pod uwagę lub nawet nie wiedzą o ich istnieniu. Dlatego tak ważne jest szerzenie wiedzy na ten temat. Im większa świadomość społeczeństwa, tym większa też szansa, że sam chory lub ktoś z jego otoczenia trafi na właściwy trop i zacznie diagnostykę w kierunku choroby sierocej* – tłumaczy prof. Michał Nowicki z Fundacji Saventic.

Warto podkreślić znaczenie genetyki w występowaniu chorób rzadkich. Aż 8 na 10 chorób rzadkich ma takie podłoże. Precyzyjne diagnozowanie przyczyn tych chorób jest fundamentalne dla skutecznego leczenia i profilaktyki. Jak podkreśla dr Karolina Chwiałkowska z firmy IMAGENE.ME — *Biorąc pod uwagę jednostkowe zachorowania na choroby rzadkie, może się wydawać, że nie występują one często, jednak z uwagi na fakt, że tych chorób jest tak dużo, ich częstość występowania w populacji jest stosunkowo wysoka. Szacuje się, że dotyczą one nawet około 6-8% osób na całym świecie. Szansą na skuteczniejsze i szybsze rozpoznanie jest wykonanie badań pełnego genomu (WES lub WGS), które pozwalają na precyzyjną diagnostykę przyczyn występujących objawów chorobowych. Dzięki temu jesteśmy w stanie podjąć ukierunkowane działania wspomagające dalszą terapię pacjentów, a także rozpocząć wcześniejszą diagnostykę prewencyjną innych członków rodziny. To wszystko znacząco wpływa na rozwój terapii spersonalizowanych, dostosowanych do indywidualnych cech genetycznych pacjenta. Inwestycje w tę dziedzinę są kluczowe dla dalszego postępu i poprawy opieki zdrowotnej.*

**Niedostateczna świadomość społeczeństwa**

Według ostatniego badania przeprowadzonego przez SW Research, 71 proc. Polaków nie potrafi samodzielnie wymienić żadnej choroby rzadkiej[1]. Mała świadomość społeczeństwa na temat tych schorzeń wpływa na wiele aspektów, począwszy od trudności w rozpoznaniu, opóźnień w leczeniu, aż po wykluczenie społeczne pacjentów i ich rodzin. Dlatego inicjatywy edukacyjne, takie jak Światowy Dzień Chorób Rzadkich, odgrywają kluczową rolę w zwiększeniu świadomości i zrozumienia tych chorób oraz w poprawie jakości życia dotkniętych nimi osób. To także przypomnienie o konieczności dalszych badań naukowych i współpracy, aby znaleźć skuteczne metody diagnozy i terapii dla tych, którzy potrzebują wsparcia.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia 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.

**O IMAGENE.ME**

IMAGENE.ME to działająca od 2018 roku polska firma biotechnologiczna, zajmująca się zaawansowanymi badaniami genetycznymi: diagnostycznymi, profilaktycznymi i przesiewowymi. Firma oferuje również rozwiązania technologiczne w zakresie genomiki personalnej. Tworzy ją zespół profesjonalistów z dziedziny biotechnologii, bioinformatyki, medycyny, genetyki i obszaru IT. Firma stworzyła aplikację mobilną, która zapewnia każdemu klientowi dostęp do wyników zrealizowanego badania genetycznego, konsultacji medycznych ze specjalistami oraz dodatkowych usług medycznych.

[1] Badanie zostało zrealizowane przez agencję SW Research w dniach 14-15.12.21 techniką CAWI na panelu badawczym SW PANEL, na reprezentatywnej próbie n=1029 dorosłych Polaków

**Kontakt dla mediów:**

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: [aleksandra.sykulska@goodonepr.pl](mailto:aleksandra.sykulska@goodonepr.pl)

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: [ewelina.jaskula@goodonepr.pl](mailto:ewelina.jaskula@goodonepr.pl)