pacjent.gov.pl

Dla pacjentów z chorobami rzadkimi

Data aktualizacji
2025-12-19

Powstanie platformy informacyjnej „Choroby rzadkie” to jedno z zadań wynikających z Planu dla Chorób Rzadkich w Polsce.

Materiały na portalu Choroby Rzadkie pozwalają:

- znaleźć odpowiednią placówkę i pomoc medyczną specjalizującą się w chorobach rzadkich
- zapoznać się z opisem choroby rzadkiej oraz najbardziej aktualnym stanem wiedzy na temat poszczególnych chorób
- sprawdzić, jakie prawa mają pacjenci z chorobami rzadkimi i co im przysługuje w ramach ubezpieczenia w NFZ
- dowiedzieć się, jakie konferencje i seminaria dedykowane chorobom rzadkim są organizowane w Polsce.

Portal stale się rozwija i informacje na nim są systematycznie uzupełniane. Zawiera m.in.:

- katalog chorób rzadkich i karty chorób rzadkich
- możliwość wyszukiwania chorób rzadkich
- informacje o przebiegu Planu dla Chorób Rzadkich w Polsce
- mapę centrów eksperckich, w których pacjenci z chorobami rzadkimi mogą otrzymać pomoc medyczną
- katalog innych instytucji, takich jak poradnie, hospicja, ośrodki wentylacji domowej, laboratoria medyczne oferujące badania diagnostyczne
- katalog organizacji pacjentów
- programy lekowe
- informacje o świadczeniach: o prawach pacjenta, zaopatrzeniu w wyroby medyczne, druki do pobrania
- materiały edukacyjne oraz informacje o najnowszych odkryciach czy wynikach badań dotyczących chorób rzadkich
- akty prawne.

Czym są choroby rzadkie

Najczęściej są uwarunkowane genetycznie. Jest ich ponad 8 tysięcy. Bywa, że dane schorzenie ma zaledwie kilkoro pacjentów w całej Europie.

Przyjęto nazwę choroby rzadkie, bo częstość występowania danego schorzenia jest bardzo niska (dotyka np. mniej niż 5 na 10 000 osób). Mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, który prowadzi do (wielo)narządowej niewydolności oraz niepełnosprawności fizycznej lub intelektualnej. Najczęściej nie ma możliwości ich wyleczenia, ale można łagodzić objawy odpowiednim leczeniem objawowym i rehabilitacją.

Około 80% chorób ujawnia się i jest wykrywana w wieku dziecięcym.

Z czym zmagają się chorzy i ich rodzice

Ministerstwo Zdrowia ocenia, że problemy pojawiają się już na samym początku – przy diagnozie (odyseja diagnostyczna). Postawienie prawidłowej diagnozy wymaga specjalistycznej wiedzy, a specjalistów w tej dziedzinie jest niewielu. Po postawieniu rozpoznania pojawia się pytanie: co dalej?, jak leczyć? (odyseja terapeutyczna).

W Polsce choroby rzadkie dotknęły ok. 3 milionów osób. Eksperci szacują, że co roku około 6–8 proc. populacji ma stawianą taką diagnozę. Chorzy mają problem ze znalezieniem lekarza i placówki, która może im zapewnić pomoc i zna się na ich problemach. Pacjenci kierowani są też często na niewłaściwe badania, co nie tylko opóźnia diagnozę, ale jest również nieefektywne finansowo.

Przejdź na portal chorobyrzadkie.gov.pl