Dzień Chorób Rzadkich – pacjenci wciąż są diagnozowani zbyt późno

Data aktualizacji
2026-02-27

– Jesteśmy z Wami od wielu lat. Na różnych etapach zaangażowani w opiekę nad Wami, Waszymi dziećmi czy bliskimi. Jesteśmy tymi, którzy szukają odpowiedzi, a potem obwieszczają diagnozę. Często nienawidzicie nas w chwili jej ogłaszania. Ale to my towarzyszymy Wam w walce o leczenie, a jeśli do niego droga daleka, to o lepsze godne życie" – piszą do chorych i ich rodzin członkowie Rady Naukowej na portalu Choroby Rzadkie: – Dla nas jesteście bohaterami. I jest dla nas wielkim zaszczytem, że nas wpuszczacie do swojego świata i nam ufacie.

Światowy Dzień Chorób Rzadkich przypomina o ważnej prawdzie: choć każda z tych chorób dotyka niewielkiej grupy osób, razem tworzą one jedną z największych społeczności pacjentów wymagających szczególnej opieki.

Rzadka choroba, wielki problem

Choroby rzadkie to przewlekłe, często ciężkie schorzenia, które wymagają specjalistycznej diagnostyki i opieki wielu ekspertów. W Polsce żyje z nimi około 2–3 milionów osób, a na świecie – setki milionów pacjentów.

Największym problemem nie zawsze jest samo leczenie, lecz diagnoza. Pacjenci nierzadko latami odwiedzają kolejnych specjalistów, zanim poznają nazwę swojej choroby. Wynika to z faktu, że lekarz rodzinny czy nawet specjalista może nigdy wcześniej nie spotkać się z danym schorzeniem.

Dlatego właśnie Światowy Dzień Chorób Rzadkich przypomina, jak ważna jest wiedza, dostęp do informacji i współpraca całego systemu ochrony zdrowia.

Eksperci podkreślają, że wcześniejsza diagnoza oznacza często:

- szybsze wdrożenie leczenia
- lepszą jakość życia
- mniejsze ryzyko powikłań
- realne wsparcie dla całej rodziny pacjenta.

Leczenie, a nawet zapewnienie możliwości prowadzenia codziennego życia, zwykle wymaga współpracy wielu dziedzin medycyny: genetyki, neurologii, pediatrii, rehabilitacji czy dietetyki. Właśnie dlatego eksperci podkreślają, że kluczowe jest stworzenie jednego, wiarygodnego miejsca z aktualną wiedzą dla pacjentów i lekarzy.

Jedno miejsce wiedzy

W odpowiedzi na te potrzeby powstała państwowa platforma informacyjna **Choroby Rzadkie** – portal

tworzony w ramach **Planu dla Chorób Rzadkich** przez ekspertów medycznych oraz instytucje publiczne.

Serwis pełni rolę kompleksowego centrum informacji i został zaprojektowany tak, aby pomagać zarówno pacjentom, jak i specjalistom. Znajdziemy tam m.in.:

- opisy chorób rzadkich i aktualny stan wiedzy medycznej
- mapy ośrodków eksperckich i poradni specjalistycznych
- informacje o diagnostyce i leczeniu
- materiały edukacyjne dla pacjentów i rodzin
- praktyczne informacje o prawach pacjenta i dostępnych formach wsparcia.

Portal jest regularnie aktualizowany przez specjalistów zajmujących się chorobami rzadkimi w codziennej praktyce klinicznej, dzięki czemu stanowi sprawdzone i wiarygodne źródło wiedzy.

Co ważne – to narzędzie skierowane nie tylko do osób chorych, lecz także do lekarzy, studentów medycyny, nauczycieli i wszystkich zainteresowanych tematyką zdrowia.

Przejdź na portal Choroby Rzadkie