

Ścieżki pacjenta to **infografiki przedstawiające** potrzeby pacjentów w zakresie opieki nad ich chorobą rzadką.

Ponieważ ścieżki pacjentów są opracowywane z **perspektywy pacjenta**, umożliwiają one lekarzom skuteczne zaspokajanie potrzeb pacjentów cierpiących na rzadkie choroby.

Na naszej stronie internetowej można znaleźć ścieżki pacjenta w różnych językach dla:

- Ataksji Friedreicha
- Dziedzicznych paraparez spastycznych
- Choroby Huntingtona
- Dystonii szyjnej
- Zaniku wieloukładowego

Do pobrania za darmo!



PATIENT JOURNEY

Rzadką Chorobą Neurologiczną

different needs
at different times



Czy ta historia pacjenta była pomocna?

Pomóż nam poprawić opiekę nad pacjentami i weź udział w naszej krótkiej ankiecie!



European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)

Historia pacjenta

z rzadką chorobą neurologiczną

Po opracowaniu przebiegów choroby dla różnych rzadkich schorzeń neurologicznych stało się jasne, że wiele doświadczeń i wyzwań jest wspólnych dla wszystkich schorzeń. W związku z tym konieczne było skonsolidowanie tych ustaleń dotyczących przebiegu chorób dla rzadkich chorób neurologicznych.

Ta wspólna podróż ma na celu wspieranie zarówno lekarzy w ich kontaktach z pacjentami, jak i samych pacjentów, pomagając im lepiej zrozumieć ich własną drogę.

Zwraca ona również uwagę na wspólne luki w opiece i wskazuje kluczowe obszary wymagające poprawy:

Zwiększanie świadomości

Zwiększanie świadomości i zrozumienia wśród **lekarzy ogólnych oraz studentów medycyny/neurologii**

Wzmocnienie pozycji pacjentów

Wzmocnienie pozycji pacjentów, **aby mogli aktywnie działać i komunikować się z pracownikami ochrony zdrowia** (oczekiwania i perspektywy leczenia) oraz swoim otoczeniem

Wzmocnienie pozycji pacjentów

Kierowanie pacjentów do odpowiednich **zasobów internetowych** i umożliwienie im **zrozumienia swoich objawów** oraz znaczenia wsparcia w zakresie zdrowia psychicznego

Ułatwianie pacjentom **kontaktów społecznych z organizacjami pacjentów** i innymi osobami dotkniętymi chorobą oraz motywowanie ich do **nawiązywania relacji**

Wzmocnienie pozycji pracowników ochrony

Zapewnienie, że pracownicy ochrony zdrowia zaspokajają **indywidualne potrzeby** pacjentów **w zakresie informacji i możliwych opcji leczenia**

Motywowanie pracowników ochrony zdrowia do **kierowania pacjentów do organizacji pacjentów i utrzymywania z nimi kontaktu**

Wspieranie **multidyscyplinarnego podejścia do leczenia** na wszystkich etapach drogi pacjenta.

Postulaty wobec decydentów

Wprowadzenie **spersonalizowanego podejścia do leczenia** przy wsparciu zespołów multidyscyplinarnych

Promowanie uznawania i **refundacji leczenia**, tam gdzie jest to możliwe, we **wszystkich krajach europejskich, w tym** wsparcie dla transgranicznego dostępu do opieki zdrowotnej.

Zapewnienie lokalnym podmiotom świadczącym usługi opieki zdrowotnej możliwości korzystania z telemedycyny i rozwiązań cyfrowych w zakresie szkoleń.

Nasi przedstawiciele pacjentów



Astri Arnesen
European Huntington Association



Monika Benson
Dystonia Europe



John Gerbild
Denmark Association for Ataxia and HSP



Natalia Grigorova
Bulgarian Huntington Association



Sara Hunt
Alex, The Leukodystrophy Charity



Mary Kearney
Friedreich's Ataxia Research Alliance Ireland



Julianne Krabath
STOPP-HSP, Austria

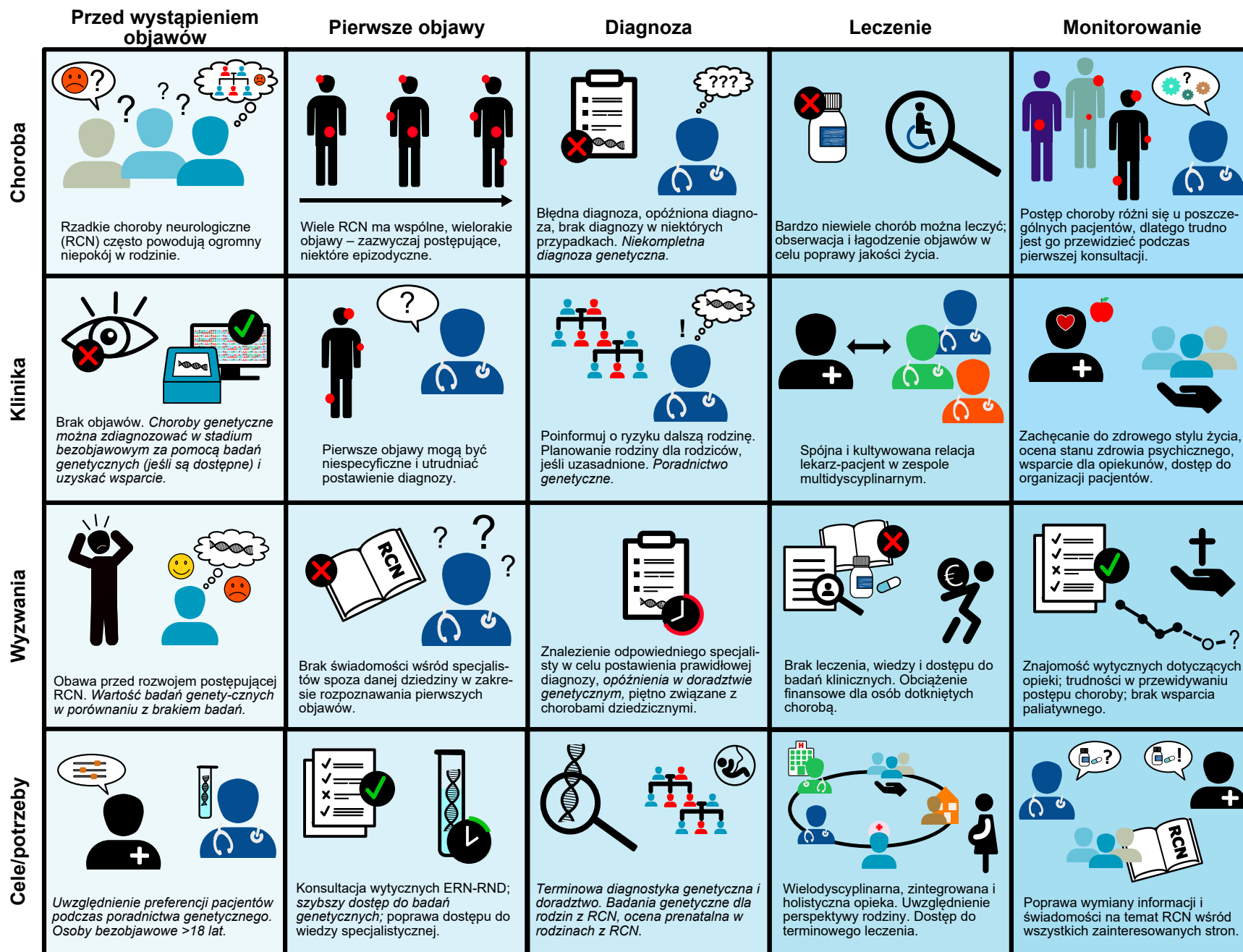


Lori Renna Linton
Euro-HSP



Lubomír Mazouch
Czech Association of Atypical Parkinsonian Syndromes

Ścieżka pacjenta z rzadką chorobą neurologiczną – wersja graficzna



Należy pamiętać, że nie wszystkie rzadkie choroby neurologiczne mają podłoże genetyczne. Tekst zapisany kursywą oznacza schorzenia, których dane informacje nie dotyczą, np. większość postaci otępienia czołowo-skroniowego, nie uwarunkowanych genetycznie dystonii, płasawicy, atypowego parkinsonizmu.

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) mogą nie obejmować tych samych usług w różnych krajach UE. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie
ERN-RND wyraźnie rzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody osobowe lub majątkowe wynikające z lub związane z wykorzystaniem tych informacji, ani za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.

Aktualizacja: październik 2025 r.



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network
Neurological Diseases (ERN-RND)

 **Dofinansowane przez Unię Europejską**

Droga pacjenta z rzadkimi chorobami neurologicznymi – wersja szczegółowa

Należy pamiętać, że nie wszystkie rzadkie choroby neurologiczne mają podłoże genetyczne. Tekst zapisany kursywą oznacza schorzenia, których dane informacje nie dotyczą, np. większość postaci otępienia czołowo-skroniowego, nie uwarunkowanych genetycznie dystonii, płasawicy, atypowego parkinsonizmu.

FAZY	Przed wystąpieniem objawów	Pierwsze objawy	Diagnoza	Leczenie	Monitorowanie
Choroba	Rzadkie choroby neurologiczne (RCN) często powodują ogromny niepokój w rodzinie.	Wiele RCN ma wspólne, wielorakie objawy, które zazwyczaj postępują powoli, ale czasami mają charakter napadowy (atakseja epizodyczna).	- Błędna diagnoza, opóźniona diagnoza, brak diagnozy w niektórych przypadkach <i>Niekompletna diagnoza genetyczna</i>	- Niewiele, jeśli w ogóle, jest dostępnych terapii modyfikujących przebieg choroby. - Obserwacja i leczenie objawów w celu poprawy jakości życia	Postęp choroby różni się u poszczególnych pacjentów, dlatego trudno jest go przewidzieć podczas pierwszej konsultacji.
Klinika	Brak objawów. <i>Niektóre bezobjawowe choroby genetyczne można zdiagnozować za pomocą badań genetycznych, jeśli są one dostępne.</i> Inne RCN, np. większość form otępienia czołowo-skroniowego i zaniku wieloukładowego, nie mają podłoża genetycznego.	- Pierwsze objawy mogą być niespecyficzne i utrudniać postawienie diagnozy - Niektóre RCN mają charakter zwyrodnieniowy, co prowadzi do narastania objawów u danej osoby w miarę upływu czasu. - Brak wiedzy	W przypadku rozpoznania choroby genetycznej ważne jest, aby - poinformować o ryzyku też dalszą rodzinę - udzielić rodzicom porad dotyczących planowania rodziny, jeśli jest to uzasadnione <i>Poradnictwo genetyczne jest wskazane, ale nie zawsze jest natychmiastowo dostępne</i>	- Spójna i kultywowana relacja lekarz-pacjent w wielospecjalistycznym zespole - Terminowy dostęp do leczenia, jeśli jest ono dostępne, i/lub dostęp do badań klinicznych dotyczących RCN	- Regularna ocena RCN zgodnie z europejskimi lub globalnymi wytycznymi - Ocena stanu zdrowia psychicznego pacjenta - Wsparcie dla opiekunów - Poradnictwo w zakresie zdrowego stylu życia, w tym odpowiedniej aktywności fizycznej - Pracownicy ochrony zdrowia powinni zalecać osobom z RCN uzyskanie wsparcia od specjalistycznej organizacji pacjentów
Wyzwania	- Obawa przed rozwojem postępującej choroby RCN <i>Wartość badań genetycznych w porównaniu z brakiem badań</i>	Brak świadomości wśród specjalistów spoza danej dziedziny w zakresie rozpoznawania pierwszych objawów powoduje opóźnienia w postawieniu diagnozy	- Oczekiwanie na diagnozę - Osoby nie badane w sposób systematyczny <i>Brak łatwego dostępu do poradnictwa genetycznego po postawieniu diagnozy</i> - Stygmatyzacja związana z chorobami dziedzicznymi - W przypadku chorób o wczesnym początku może pojawić się szereg wyzwań społecznych, rodzinnych i związanych z przebiegiem życia	- Brak leczenia - Brak wiedzy na temat RCN w lokalnych placówkach i wynikający z tego brak dostępu do badań klinicznych - Obciążenie finansowe dla rodziny dotkniętej RCN - Samoopieka jest trudna, ponieważ trzeba poruszać się między różnymi systemami opieki	- Personel medyczny opiekujący się pacjentem z RCN nie zna wytycznych dotyczących opieki nad konkretnym rodzajem RCN - Trudno jest przewidzieć postęp RCN - Wraz z postępem choroby wzrasta obciążenie finansowe i emocjonalne - Niewystarczające wsparcie i opieka dla osób cierpiących na chorobę nieuleczalną
Cele/ potrzeby	<i>Uwzględnienie preferencji pacjenta w zakresie konsultacji z genetykiem i psychiatrą (jeśli to możliwe) w sprawie predykcyjnych badań genetycznych</i> <i>Najlepsze praktyki sugerują obecnie, aby osoby nie wykazujące objawów choroby genetycznej, która występuje w rodzinie, poddawały się badaniom dopiero po ukończeniu 18 roku życia, z wyjątkiem rzadkich sytuacji – gdy istnieje leczenie ratujące życie</i>	- Osoby z chorobami neurologicznymi powinny być badane zgodnie z wytycznymi diagnostycznymi dostępnymi na stronie internetowej ERN-RND <i>Szybszy dostęp do badań genetycznych dla rodziny z RCN</i> - Dostęp do odpowiednich specjalistycznych badań w razie potrzeby	<i>Terminowa diagnostyka genetyczna, jeśli to możliwe</i> <i>Badania genetyczne dla rodzin z RCN, jeśli jest to wskazane</i> - Ocena prenatalna w rodzinach z RCN, w których występuje rozpoznawalna choroba o dziedziczeniu autosomalnie dominującym (jeśli jest to dostępne i dozwolone w danym kraju)	- Wielodyscyplinarna, zintegrowana i holistyczna opieka nad osobami cierpiącymi na rzadkie choroby, z centralnym, dostępnym źródłem informacji o RCN dla lokalnych pracowników ochrony zdrowia - Uwzględnienie perspektywy rodziny i wsparcie jej potrzeb, jeśli to możliwe - Dostęp do terminowego leczenia w celu zminimalizowania kosztów i obciążenia społecznego związanego z chorobą - Naukowcy powinni uzyskać informacje od osób z RCN dotyczące punktów końcowych badań klinicznych, tzn. czy zdolność komunikowania się jest ważniejsza niż zdolność chodzenia - Nauka radzenia sobie z chorobą (zarówno pacjent, jak i jego rodzina)	- Współpraca między pacjentem a lekarzami w zakresie komunikacji dotyczącej efektów leczenia - Wsparcie w zakresie optymalnej opieki nad osobami z RCN poprzez lepszy dostęp do sprzętu i zasobów - Pacjenci-eksperti zrzeczeni w organizacjach pacjentów mogą pomóc w edukacji osób z RCN

Aktualizacja: październik 2025 r.

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) mogą nie obejmować tych samych usług w różnych krajach UE. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody osobowe lub majątkowe wynikające z lub związane z wykorzystaniem tych informacji, ani za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)



Cofinanciado pela
União Europeia