
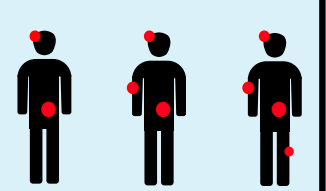


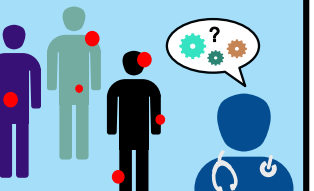
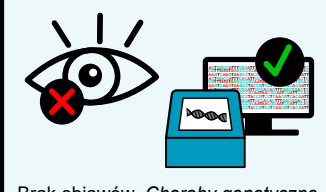
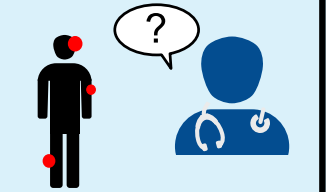

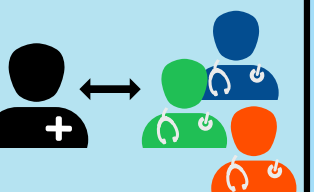
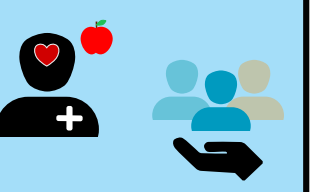

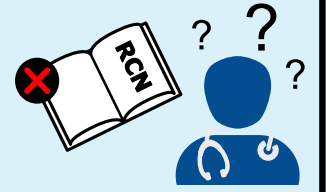
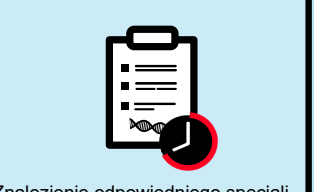





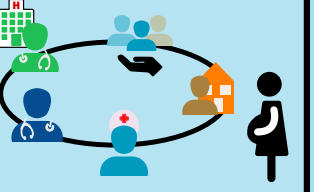



Ścieżka pacjenta z rzadką chorobą neurologiczną – wersja graficzna

	Przed wystąpieniem objawów	Pierwsze objawy	Diagnoza	Leczenie	Monitorowanie
Choroba	 <p>Rzadkie choroby neurologiczne (RCN) często powodują ogromny niepokój w rodzinie.</p>	 <p>Wiele RCN ma wspólne, wielorakie objawy – zazwyczaj postępujące, niektóre epizodyczne.</p>	 <p>Błędna diagnoza, opóźniona diagnoza, brak diagnozy w niektórych przypadkach. <i>Niekompletna diagnoza genetyczna.</i></p>	 <p>Bardzo niewiele chorób można leczyć; obserwacja i łagodzenie objawów w celu poprawy jakości życia.</p>	 <p>Postęp choroby różni się u poszczególnych pacjentów, dlatego trudno jest go przewidzieć podczas pierwszej konsultacji.</p>
Klinika	 <p>Brak objawów. <i>Choroby genetyczne można zdiagnozować w stadium bezobjawowym za pomocą badań genetycznych (jeśli są dostępne) i uzyskać wsparcie.</i></p>	 <p>Pierwsze objawy mogą być niespecyficzne i utrudniać postawienie diagnozy.</p>	 <p>Poinformuj o ryzyku dalszą rodzinę. Planowanie rodziny dla rodziców, jeśli uzasadnione. <i>Poradnictwo genetyczne.</i></p>	 <p>Spójna i kultywowana relacja lekarz-pacjent w zespole multidyscyplinarnym.</p>	 <p>Zachęcanie do zdrowego stylu życia, ocena stanu zdrowia psychicznego, wsparcie dla opiekunów, dostęp do organizacji pacjentów.</p>
Wyzwania	 <p>Obawa przed rozwojem postępującej RCN. <i>Wartość badań genetycznych w porównaniu z brakiem badań.</i></p>	 <p>Brak świadomości wśród specjalistów spoza danej dziedziny w zakresie rozpoznawania pierwszych objawów.</p>	 <p>Znalezienie odpowiedniego specjalisty w celu postawienia prawidłowej diagnozy, <i>opóźnienia w doradztwie genetycznym</i>, piętno związane z chorobami dziedzicznymi.</p>	 <p>Brak leczenia, wiedzy i dostępu do badań klinicznych. Obciążenie finansowe dla osób dotkniętych chorobą.</p>	 <p>Znajomość wytycznych dotyczących opieki; trudności w przewidywaniu postępu choroby; brak wsparcia paliatywnego.</p>
Cele/potrzeby	 <p><i>Uwzględnienie preferencji pacjentów podczas poradnictwa genetycznego. Osoby bezobjawowe >18 lat.</i></p>	 <p>Konsultacja wytycznych ERN-RND; szybszy dostęp do badań genetycznych; poprawa dostępu do wiedzy specjalistycznej.</p>	 <p><i>Terminowa diagnostyka genetyczna i doradztwo. Badania genetyczne dla rodzin z RCN, ocena prenatalna w rodzinach z RCN.</i></p>	 <p>Wielodyscyplinarna, zintegrowana i holistyczna opieka. Uwzględnienie perspektywy rodziny. Dostęp do terminowego leczenia.</p>	 <p>Poprawa wymiany informacji i świadomości na temat RCN wśród wszystkich zainteresowanych stron.</p>

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 zrzeka się wszelkich gwarancji 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