

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 - Szybszy dostęp do badań genetycznych dla rodziny z RCN - 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 zrzeszeni 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