

# Agencja Badań Medycznych

<https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/1992,Badania-kliniczne-szansa-w-chorobach-rzadkich.html>  
2023-06-02, 14:51

## Badania kliniczne szansą w chorobach rzadkich

W Polsce ok. 3 mln osób cierpi na choroby rzadkie, które ze względu na trudności w rozpoznawaniu i brak dostępnych opcji terapeutycznych stanowią wyzwanie dla opieki zdrowotnej. Badania kliniczne w tej dziedzinie są szansą dla pacjentów na dostęp do innowacyjnych terapii.

28 lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich, za które uznaje się te, które dotyczą nie więcej niż 1 osobę na 2 tys. Choroby występujące z częstością 1 na 50 tys. lub mniejszą, to choroby ultrarządki. Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą 6-8% populacji każdego kraju, natomiast w Polsce problem ten dotyczy od 2,3 - 3 mln osób. Choroby rzadkie to całe spektrum różnorodnych, przewlekłych chorób, najczęściej o podłożu genetycznym. Prowadzenie badań klinicznych w tej populacji chorych związane jest z trudnością znalezienia odpowiedniej grupy badawczej oraz z dużymi nakładami finansowymi w stosunku do możliwych korzyści, co nie zachęca potencjalnych sponsorów badań.

*- Bardzo ważne jest wsparcie rozwoju badań klinicznych w dziedzinie chorób rzadkich. Chcemy wypełnić tę niszę, która z perspektywy gigantów farmaceutycznych jest biznesowo nieopłacalna. Pacjent z chorobą rzadką zasługuje na dostęp do jakościowo podobnych i skutecznych terapii, które są już obecne w chorobach częstszych - komentuje dr n. med. Rafał Staszewski - Zastępca Prezesa ds. finansowania badań w Agencji Badań Medycznych*

Realizowanie badań klinicznych mających na celu rozwój i ocenę skuteczności nowoczesnych terapii chorób rzadkich stanowi wyzwanie dla całego środowiska medycznego i naukowego, dlatego w Polsce został przyjęty Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Plan ten zakłada poprawę monitorowania zachorowalności i leczenia tego rodzaju chorób z identyfikacją pacjenta w systemie ochrony zdrowia przy pomocy Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich i ma zapewnić łatwy dostęp do procesu diagnostycznego i terapeutycznego. [Agencja Badań Medycznych](#) wspiera rozwój badań klinicznych w dziedzinie chorób rzadkich poprzez dofinansowywanie badań klinicznych niekomercyjnych.

Projekty dofinansowane przez Agencję Badań Medycznych

Projekt „BraitTOR” koordynowany przez dr hab. n. med. Joannę Trubicką – profesor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” zajmuje się problematyką onkologii i neurologii dziecięcej. Nowotwory

wieku dziecięcego, choć kwalifikowane jako choroby rzadkie, są drugą najczęstszą przyczyną zgonów najmłodszych pacjentów. Ich powodem jest niekiedy deregulacja szlaku mTOR, powodująca również inne schorzenia, takie jak padaczka lekooporna czy zaburzenia neurorozwojowe ze spektrum autyzmu. Eksperti Instytutu, działający w ramach projektu „BraitmTOR” mają nadzieję, że poprawę rokowań dla tej grupy pacjentów może przynieść zastosowanie repamycyny. Finansowanie ABM pozwoli na przeprowadzenie odpowiedniej terapii na 100 pacjentach w wieku od 2 do 18 lat.

Zespół naukowców z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego przeprowadzi badanie w grupie 20 pacjentów z nieleczoną amyloidozą AL. Ich celem jest ocena skuteczności terapii eksperymentalnej. Badacze oceniają, że opracowanie i następnie wdrożenie nowych metod wprowadzi nowoczesny standard diagnostyki różnicowej amyloidoz w Polsce.

Naukowcy z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego (GUMed) otrzymali finansowanie na rozwój projektu „POLPHITT” zajmującego się leczeniem u dzieci i młodzieży ultrazadkiego nowotworu wątroby - wątrobiaka zarodkowego oraz raka wątrobowokomórkowego. Około 45 pacjentów poniżej 18 r.ż. ma zostać zbadanych pod kątem skuteczności redukcji leczenia chemioterapeutycznego przy jednoczesnej intensyfikacji użycia nowych, innowacyjnych leków. Jak podkreślał prof. Piotr Czauderna z GUMed, badania te prowadzone będą w skali globalnej, we współpracy z ośrodkami naukowymi w UE, Japonii, USA i Kanadzie.

Z pozostałymi badaniami z dziedziny chorób rzadkich można zapoznać się poprzez wyszukiwarkę badań ABM na stronie: <https://wyszukiwarka.abm.gov.pl/>

[Poprzedni Strona](#)

[Następny Strona](#)