

# Agencja Badań Medycznych

<https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/716,ABM-przekaze-100-mln-zl-na-badania-nad-chorobami-rzadkimi.html>  
17.05.2025, 11:05

## ABM przekaze 100 mln zł na badania nad chorobami rzadkimi

Jest kilka tysięcy chorób rzadkich i może na nie chorować nawet 8 proc. populacji. 80 proc. z nich ma podłoże genetyczne. W przyszłym roku Agencja Badań Medycznych planuje przeznaczyć 100 milionów złotych na rozszerzenie dostępu m.in do innowacyjnych terapii, w zakresie tych chorób.

Według definicji choroba rzadka, to taka, która występuje z częstością raz na 2 tys. urodzeń lub rzadziej. „Jednak wiele z nich to schorzenia ultrarządki, które występują z częstością raz na milion urodzeń lub jeszcze rzadziej. Mają wspólne cechy: ciężki przebieg, wysoki koszt diagnostyki i leczenia. Często również oznaczają znaczne skrócenie długości życia, niepełnosprawność fizyczną i niekiedy intelektualną” – mówi prof. Anna Latos-Bieleńska, kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

Ponad 50 proc. chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym, 30 proc. chorych umiera przed skończeniem 5 roku życia. Schorzenia te odpowiadają za ok. 30 proc. hospitalizacji na oddziałach dziecięcych oraz 10-25 proc. chorób przewlekłych u dorosłych.

Choroby rzadkie zostały uznane za obszar priorytetowy działań w zakresie zdrowia publicznego Unii Europejskiej. „I choć są rzadkie, to fakt, że znamy ich 6-8 tysięcy, to zachoruje na nie nawet 6-8 proc. populacji UE. 80 proc. z nich to schorzenia genetyczne, co wytycza kierunek badań naukowych w tym zakresie” – dodaje prof. Latos-Bieleńska.

Badaczka wygłosiła krótki wykład na temat chorób rzadkich, w ramach poświęconego im panelu, podczas konferencji „Priorytety zdrowotne Polaków w 2021 roku”. Organizatorem wydarzenia była Agencja Badań Medycznych.

Choć chorób rzadkich jest tak dużo, to wiedza o nich wśród lekarzy i społeczeństwa jest niewielka. „Dlatego też wielu pacjentów jest skazanych na coś, co nazywamy <<odyseją diagnostyczną>>. Znam takie przypadki, gdzie 20 lat trwało, zanim doszło do ustalenia właściwego rozpoznania. Średnio jest to 5 lat” – wyjaśnia prof. Latos-Bieleńska.

Opowiadając o planach Agencji Badań Medycznych Krzysztof Górski, dyrektor Wydziału Finansowania Projektów ABM powiedział, że choroby rzadkie od samego początku istnienia Agencji znajdują się w centrum jej zainteresowania.

Do tej pory ABM przeprowadziła dwie edycje konkursów na niekomercyjne badania kliniczne, tegoroczny miał trzy rundy. Na 300 zgłoszonych projektów 19 dotyczyło chorób rzadkich. Ostatecznie dofinansowanie dostało 10. „Co łącznie daje kwotę około 130 milionów złotych. Projekty związane z chorobami rzadkimi były przez nas dodatkowo premiowane, zwróciliśmy na nie większą uwagę niż na inne” - zaznacza dyr. Górski.

W związku z finiszem prac nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich, którego zadaniem jest m.in. poprawa diagnostyki i dostępu do leczenia tych schorzeń, jak również widząc potrzebę dalszego stymulowania rozwoju polskich naukowców w tym obszarze, Agencja planuje na początku 2021 roku (w styczniu lub lutym) ogłosić konkurs na niekomercyjne badania kliniczne poświęcone tylko i wyłącznie chorobom rzadkim. Zakładany budżet konkursu wynosi 100 milionów złotych.

„Dzięki niemu chcemy osiągnąć rezultaty dwójakiego rodzaju. Krótkoterminowe: każdy z projektów powinien opracować co najmniej dwa nowe schematy diagnostyczno-terapeutyczne dla jednostki chorobowej, której dotyczy. A w ciągu sześciu lat po zakończeniu projektu chcielibyśmy osiągnąć rezultaty długoterminowe, czyli poprawić opiekę nad pacjentem z chorobą rzadką, chcemy też, żeby była utrzymana współpraca między podmiotami realizującymi projekt” – mówi dyr. Górski.

Ta stymulacja rozwoju współpracy naukowej powinna się odbywać również przy udziale środowisk pacjenckich. ABM chce, żeby stanowiły one część konsorcjów zajmujących się badaniami.

„Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich przeżył już wielu ministrów zdrowia i rodził się w bólach. Dlatego cieszy inicjatywa Agencji Badań Medycznych, polegająca na wsparciu obszaru chorób rzadkich” - mówi Szymon Chrostowski, prezes zarządu Fundacji Wygrajmy Zdrowie. Chrostowski, będący reprezentantem jednej z organizacji pacjenckich, wyraził duże zadowolenie z planów zaangażowania tego środowiska w badania kliniczne nad chorobami rzadkimi.

„Bardzo się cieszę, że w tym planie znalazły się badania, które mają służyć poprawie diagnostyki w chorobach rzadkich. To jest niezwykle istotny problem. Oczywiście mamy świadomość, że w chorobach rzadkich nie doganiamy tempa opracowywania nowych terapii tego, które jest dostępne dla pacjentów z częstszymi schorzeniami, ale wyjściową kwestią jest problem diagnostyczny, wspomniana wcześniej „odyseja diagnostyczna” – komentuje plany ABM prof. Katarzyna Kotulska-Józwiak z Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu - Pomnika Centrum Zdrowia Dziecka.

Na potrzebę większej, niż do tej pory, kontroli liczebności chorych zwraca uwagę prof. Wojciech Młynarski, kierownik Kliniki Pediatrii, Onkologii i Hematologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. „Warto pomyśleć o stworzeniu rejestru jakiejś choroby rzadkiej. Ośrodki, które się nimi zajmują, czasami mają swoje rejestry, ale nieformalne. Sformalizowanie tego pod auspicjami Agencji stymulowałoby badania nad chorobami rzadkimi” – podkreśla prof. Młynarski.

Źródło: PAP