

Agencja Badań Medycznych

<https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/786,Swiatowy-Dzien-Chorob-Rzadkich.html>
17.05.2025, 11:50

Światowy Dzień Chorób Rzadkich

W ostatni dzień lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich jako dzień solidarności z osobami zmagającymi się z tymi chorobami oraz okazję do podnoszenia społecznej świadomości w tym zakresie. Tegoroczny Dzień jest również okazją do podsumowania dotychczasowych działań Agencji Badań Medycznych prowadzonych w celu poprawy sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi oraz zaprezentowania planów na najbliższy okres.

Choroby rzadkie to całe spektrum różnorodnych, przewlekłych chorób, najczęściej o podłożu genetycznym i ciężkim przebiegu, których wspólnym mianownikiem jest ich bardzo niska częstość występowania. Chorobę uznaje się za rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż 1 osobę na 2 tys. Choroby występujące z częstością 1 na 50 tys. lub mniejszą, to choroby ultraradkie. Szacuje się, że choroby rzadkie dotykają 6-8% populacji każdego kraju, natomiast w Polsce problem ten dotyczy od 2,3 - 3 mln osób.

Choroby rzadkie stanowią istotne wyzwanie opieki zdrowotnej ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i często brak dostępnych opcji terapeutycznych, dlatego też Agencja Badań Medycznych od początków powołania w 2019 r. jest zaangażowana w działalność innowacyjną w obszarze chorób rzadkich poprzez wsparcie i finansowanie projektów badawczych w tej dziedzinie.

Począwszy od 2019 r. Prezes Agencji Badań Medycznych zarekomendował finansowanie 16 niekomercyjnych badań klinicznych w obszarze chorób rzadkich, przeznaczając na to ponad 207 mln zł. Projekty rekomendowane do dofinansowania dotyczyły chorób rzadkich należących do szerokiego zakresu dziedzin medycyny: neonatologii, pediatrii, hematologii, onkologii, transplantologii, neurologii, kardiologii, chirurgii i pulmonologii. Celem tych niekomercyjnych badań klinicznych jest poszukiwanie potencjalnie nowych metod leczenia schorzeń rzadkich z zastosowaniem dostępnych na rynku produktów leczniczych i wyrobów medycznych. Wyniki prowadzonych badań mogą prowadzić do zmiany dotychczasowych standardów leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi i umożliwić wybór najbardziej skutecznych metody terapii.

Zwiększenie dostępu do skutecznych metod leczenia i diagnostyki wśród polskich pacjentów zmagających się chorobami rzadkimi stanowi szczególne wyzwanie opieki zdrowotnej, dlatego jednym z priorytetowych zadań przewidzianych przez Agencję Badań Medycznych na rok 2021 było uruchomienie programu dedykowanego wyłącznie chorobom rzadkim.

Uruchomiony przez Agencję Badań Medycznych program badawczo-rozwojowy stanowi wielką szansę dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Wydatkowane na cele programu środki mogą przyczynić się do opracowania nowych metod diagnostycznych oraz terapii lekowych. Wysokie koszty tego typu badań, jak również czasochłonność całego procesu związanego z badaniami klinicznymi wskazuje, że uruchomiony program nie może być jedynie jednorazowym wsparciem dla instytucji badawczo-rozwojowych, a pierwszym z cyklicznie realizowanych projektów tego typu - komentuje Prezes Stowarzyszenia Pięknie Puchnę - Michał Rutkowski.

W ramach realizacji planowanych działań zmierzających do wsparcia pacjentów z chorobami rzadkimi, 28 stycznia 2021 r. Agencja Badań Medycznych uruchomiła „Konkurs na niekomercyjne badania kliniczne w obszarze chorób rzadkich”. Kwota przeznaczona na dofinansowanie projektów wyłonionych w ramach konkursu wynosi 100 mln zł. Głównym celem programu jest opracowanie nowych procedur terapeutycznych i diagnostycznych w ramach prowadzonych niekomercyjnych badań klinicznych produktów leczniczych lub wyrobów medycznych w obszarze chorób rzadkich. Dzięki wsparciu ABM możliwe będzie zwiększenie dostępu pacjentów do kompleksowej, wielospecjalistycznej, a przede wszystkim innowacyjnej diagnostyki, opieki i terapii.

Do tej pory wiedzieliśmy, że nie ma dla nas ratunku, ale dokonujący się w ostatnich latach postęp w naukach związanych z medycyną stwarza nową sytuację dając nam pacjentom z rzadkimi schorzeniami wzroku inną perspektywę. Jesteśmy szczęśliwi, że w Polsce coraz częściej mówi się o rzadkich schorzeniach uwarunkowanych genetycznie, a Agencja Badań Medycznych ogłosiła konkurs na badania nad nimi. Wierzymy, że inwestowanie w ten obszar medycyny to właściwa droga do uchronienia młodego pokolenia Polaków przed najgorszym. – podkreśla Małgorzata Pacholec - Prezes Retina AMD Polska.

Dodatkowym efektem Konkursu ABM poświęconego chorobom rzadkim powinno być wzmocnienie współpracy instytucjonalnej i pozycji ośrodków klinicznych. Taki scenariusz będzie realny dzięki skupieniu w ośrodku pacjentów z konkretną jednostką chorobową, badaną w ramach finansowanego przez ABM projektu, co może spowodować także poszerzenie wykwalifikowanej kadry danego ośrodka oraz przygotowanie dodatkowego specjalistycznego zaplecza laboratoryjnego.

Więcej informacji o konkursie oraz dokumenty do pobrania tj. regulamin konkursu z pozostałymi załącznikami znajduje się na stronie Agencji Badań Medycznych: <https://abm.gov.pl/pl/konkursy/aktualne-nabory-1/737,Konkurs-na-niekomercyjne-badania-kliniczne-w-obszarze-chorob-rzadkich-ABM20211.html>.

Wnioski można składać od 28.01.2021 od godziny 12:00 r. do 31.03.2021 r. do godziny 12:00 wyłącznie w formie dokumentu elektronicznego za pośrednictwem systemu ABM dostępnego pod adresem: <http://konkurs.abm.gov.pl/#/>.