



# Promocja konsultacji społecznych w ochronie zdrowia

PROJEKT WSPÓŁFINANSOWANY PRZEZ SZWAJCARIĘ W RAMACH SZWAJCARSKIEGO  
PROGRAMU WSPÓŁPRACY Z NOWYMI KRAJAMI CZŁONKOWSKIMI UNII EUROPEJSKIEJ



Maria Libura  
Instytut Studiów  
Interdyscyplinarnych nad  
chorobami rzadkimi



# Definicja Parlamentu Europejskiego

Choroby rzadkie to takie, których **częstość występowania** nie przekracza progu 5 chorych na 10 000 tysięcy.

Wszystkie te choroby mają charakter **poważny, przewlekły i często zagrażają życiu.**

# „Rzadkość” – czym jest?

**UE** 5,0/10 000

USA 7,0/10 000

Japonia 2,5/10 000

ultrarzadkie: 1:50 000/100 000

**Chorób rzadkich jest około 8 000.**  
**c. 30 mln osób w UE cierpi na chorobę rzadką**

# Choroby rzadkie „z zewnątrz”

80% - choroby genetyczne

65% - ciężki przebieg, zagrożenie życia

50% - upośledzony rozwój psychomotoryczny

70% - ujawnia się u dzieci < 2. r.ż.

35% - dzieci umierają w 1. r.ż.

12% - dzieci umierają pomiędzy 1 a 15 r.ż.

# Choroby rzadkie „z zewnątrz” cd.

- EU: 6-8% populacji (30 milionów) cierpi na chorobę rzadką
- Dla większości tych chorób nie ma skutecznego leczenia
- 60% - istnieje jakaś forma terapii, zwykle - leczenie objawowe
- Wiele z tych chorób nadal pozostaje niezdiagnozowanych i/lub nieleczonych

Źródło: Priority Medicines for Europe and the World – a public health approach to innovation. WHO/EDM, 2004; background paper 7.5 Orphan diseases

# Rzadkość – raz jeszcze

- Z perspektywy medycznej – choroby rzadkie nie są spójną kategorią.
- Choroby rzadkie zostały zdefiniowane z perspektywy pacjenta – jego doświadczenia choroby, (braku) diagnozy i (braku) leczenia.

# Choroby rzadkie z perspektywy pacjentów

- Odyseja diagnostyczna
  - 5 (UK) – 7 (USA) lat poszukiwania przyczyny
  - Średnio 3 błędne diagnozy
  - 8 różnych lekarzy próbowało zdiagnozować chorego
- Koszty ekonomiczne
  - 53% (rodzin) chorych sięga po oszczędności
  - 34% - zwraca się po pomoc do organizacji charytatywnych
  - 37% - pożyczają pieniądze od rodziny/znajomych

źródło: [www.rarediseaseimpact.com](http://www.rarediseaseimpact.com)



# Choroby rzadkie z perspektywy pacjentów cd.

- Koszty psychiczne
  - ❖ Pacjenci
    - 86% silny stres/lęk
    - 65% izolacja społeczna
    - 75% depresja
  - ❖ Rodzice/opiekunowie
    - 84% silny stres/lęk
    - 69% izolacja społeczna
    - 72% depresja
    - źródło

źródło: [www.rareiseaseimpact.com](http://www.rareiseaseimpact.com)

# Lata 70 - początek

## Sytuacja chorych

- Brak zainteresowania „nietypowymi” chorobami
- Brak diagnozy
- Brak leczenia i perspektyw na leczenie

## Zmiany społeczne oraz postęp nauk biomedycznych

- Postępy w genetyce i biologii molekularnej
- Postępy w leczeniu "masowych" chorób
- Nowe środki komunikacji interpersonalnej i społecznej
- Sukcesy idei równouprawnienia

# Gdy na chorobę nie ma lekarstwa...

## Idea "leków sierocych"

# Idea "leków sierocych"

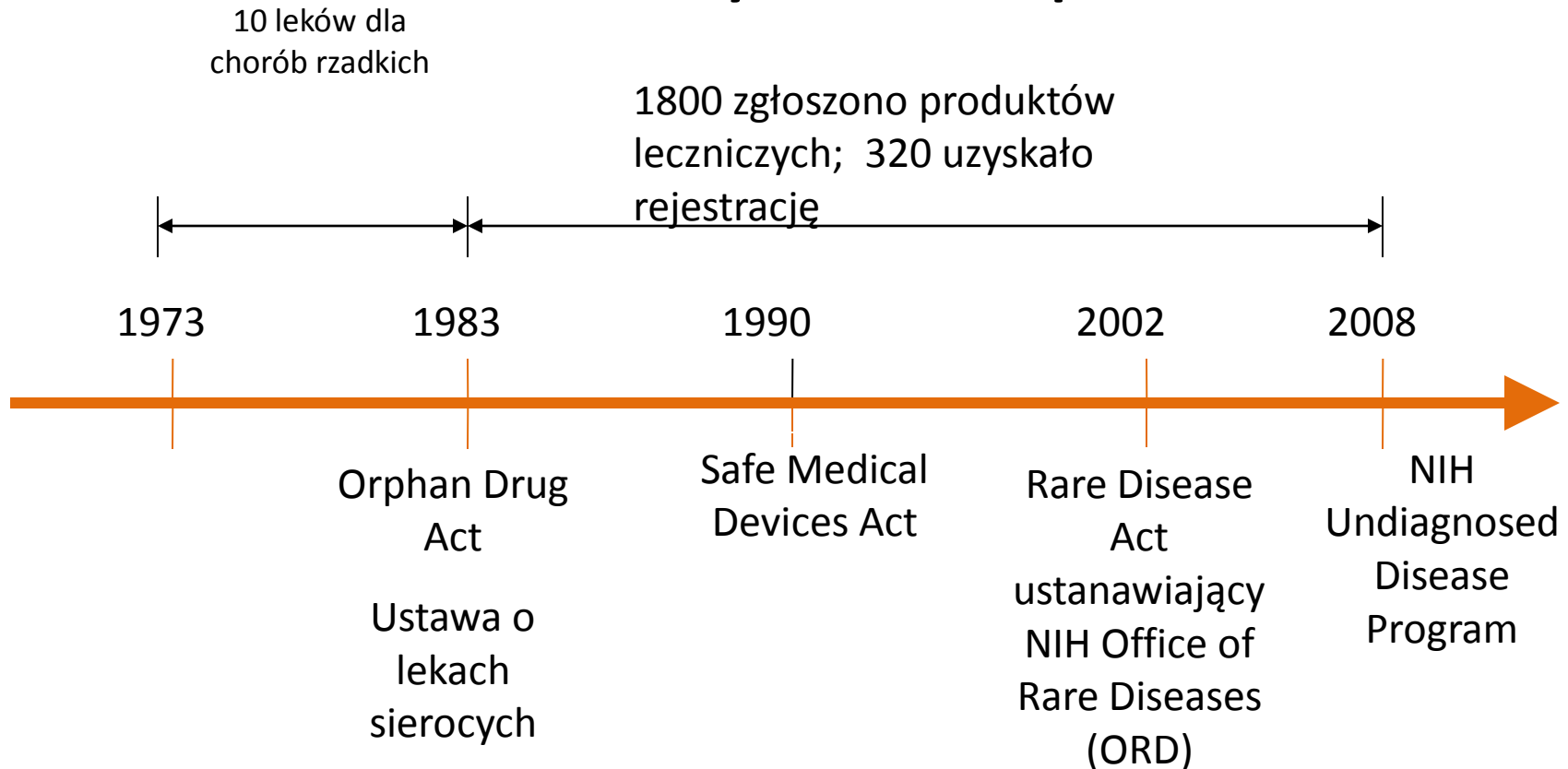
- Perspektywa przemysłu farmaceutycznego na początkowym etapie: **małe rynki** zbytu, **duże ryzyko** niepowodzenia
- **Organizacje pacjentów** rozpoczęły działania prowadzące do **minimalizacji ryzyka** badań nad leczeniem chorób rzadkich

# Minimalizacja ryzyka

- NAZWANIE problemu – choroby sieroce/choroby rzadkie, leki sieroce
- Rejestry chorych
- Historie naturalne chorób
- Sieci ponadnarodowe
- Zmiana standardów praktyki badań klinicznych
- Regulacje prawne „wyrównujące szanse”

- **Negocjacje: organizacje pacjentów – władze publiczne**
- **Regulacje prawne** zachęcające do badań nad lekami i rozwojem nowych terapii
- Zmiana perspektywy przemysłu:  
**innowacyjność**

# Legislacja w USA: wpływ na badania nad nowymi terapiami



Źródło: Dane amerykańskiej organizacji National Organization of Rare Diseases (NORD)

# Choroby rzadkie w UE – regulacje prawne

Rozporządzenie  
Parlamentu  
Europejskiego nr  
141/2000 w sprawie  
leków sierocych  
**2000**

Drugi program działań  
w dziedzinie zdrowia  
na lata **2008 – 2013**  
choroby rzadkie  
jednym z priorytetów

ZALECENIE RADY z  
dnia 8 czerwca 2009 r.  
w sprawie działań w  
dziedzinie rzadkich  
chorób  
(2009/C 151/02)  
(Narodowych Planów )  
**2009**

Dyrektywa Parlamentu  
Europejskiego i Rady  
2011/24/UE  
z dnia 9 marca 2011 r.  
w sprawie stosowania  
praw pacjentów w  
transgranicznej opiece  
zdrowotnej  
**2011**





# Przełom XX/XXI w. - od leków sierocych do badań podstawowych

- Lawinowy przyrost chorób rzadkich
- Trudno wynaleźć lek, gdy nie rozumiemy mechanizmów choroby
- Potrzeba badań podstawowych

# Idea konsorcjów międzynarodowych

- Perspektywa naukowców: **małe, rozproszone populacje**, kłopotliwe ze względu na **standardy badań klinicznych**, **awans akademicki i uzyskiwanie stopni naukowych**, **wątpliwa "publikowalność" rezultatów**
- Zmiana perspektywy świata nauki: **specjalne programy grantowe** dla badań **wieloośrodkowych**, **periodyki**

# Narodowe strategie dla chorób rzadkich w UE





The Voice of Rare Disease Patients in Europe 



PUBLIC HEALTH

European Commission > DG Health & Consumers > Public health > Rare diseases > Policy

RARE DISEASES



orphanet

The portal for rare diseases and orphan drugs



ORDR  
Office of Rare  
Diseases Research



# Od leczenia do włączenia społecznego

- Przewlekłość chorób i dłuższa przeżywalność
- Zintegrowany system opieki jako priorytet
- Specjalistyczne świadczenia/ rozwiązania opieki społecznej
  - Opieka długoterminowa
  - Opieka krótkoterminowa

# Przejrzystość jako gwarancja skuteczności

- Finansowanie organizacji pacjentów
  - Źródła i mechanizmy gwarantujące niezależność
  - Eurordis
- Relacje z władzami publicznymi
- Relacje ze światem naukowym
- Problem reprezentatywności i solidarności

# Wnioski

- Dojrzewanie ruchów społecznych a ewolucja celów
- Instrumenty trwałej zmiany
  - Komunikacja społeczna
  - Prawo
  - Mechanizmy finansowania
- Przejrzystość a cele organizacji



**Dziękujemy za uwagę.  
Zapraszamy ponownie.**

PROJEKT WSPÓŁFINANSOWANY PRZEZ SZWAJCARIĘ W RAMACH SZWAJCARSKIEGO PROGRAMU WSPÓŁPRACY Z NOWYMI KRAJAMI CZŁONKOWSKIMI UNII EUROPEJSKIEJ

Fundacja MY PACJENCI  
email: [info@mypacjenci.org](mailto:info@mypacjenci.org)  
[www.mypacjenci.org](http://www.mypacjenci.org)  
tel.fax +48 22 615 57 10  
KRS 0000420212  
NIP 9522119578  
REGON 146134960

