

# Pacjenci w badaniach

<https://pacjentwbadaniach.abm.gov.pl/pwb/aktualnosc/aktualne-wydarzenia-i-i/1310,Badania-kliniczne-w-chorobach-rzadkich.html>  
26.04.2024, 10:08

## Badania kliniczne w chorobach rzadkich

Europejska Agencja Leków uznaje chorobę za rzadką jeśli występuje ona u 5 do 10 tysięcy osób. Szacuje się, że w Europie na choroby rzadkie cierpi około 30 milionów, a na świecie około 350 milionów ludzi. Do tej pory wykryto i poznano od 6 do 8 tys. chorób rzadkich. Wśród chorób rzadkich, pomimo, że 80% z nich ma podłoże genetyczne, występują choroby nowotworowe, autoimmunologiczne i zakaźne. Przykładami chorób rzadkich są m.in. mukowiscydoza, płasawica Huntingtona, hemofilia, siatkówczak czy stwardnienie zanikowe boczne.

Ze względu na to, że liczba przypadków chorób rzadkich nie przekracza kilku tysięcy w skali świata, 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. Z tego też względu, wiedza na temat diagnostyki i leczenia chorób rzadkich wciąż jest niewielka także wśród lekarzy specjalistów, czego dowodem jest stosunkowo mała liczba możliwych terapii dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Dotychczas dostępne jest ok. 80 terapii stosowanych w leczeniu tej specyficznej grupy chorób. Ze względów ekonomicznych niewiele firm farmaceutycznych decyduje się na opracowywanie i komercjalizację tzw. leków sierocych, przeznaczonych do leczenia niewielkiej liczby pacjentów z chorobami rzadkimi.

Pomimo ograniczeń prowadzenia badań klinicznych wśród pacjentów z chorobami rzadkimi, obserwuje się wzrost liczby badań w tej dziedzinie, dzięki wprowadzeniu przez Unię Europejską oraz Stany Zjednoczone regulacji prawnych ułatwiających prowadzenie badań w tej grupie chorób. Sponsorzy mają m.in. możliwość otrzymania pomocy przy opracowywaniu protokołów takich badań klinicznych, a także możliwość ubiegania się o wsparcie finansowe. Zostały też uproszczone procedury rejestracyjne leków sierocych. Ze względu na ograniczoną populację, która może wziąć udział w badaniach klinicznych, aby umożliwić rekrutowanie odpowiedniej liczby pacjentów, prowadzi się aktywne działania informacyjne, aby na bieżąco informować potencjalnych uczestników o dostępnych możliwościach terapeutycznych. Jest to bardzo ważne, gdyż pacjenci cierpiący na choroby rzadkie często szukają informacji o nowoczesnych metodach leczenia, które mogłyby im pomóc w złagodzeniu przebiegu choroby.

Obecnie, w oparciu o dostępne dane, tylko 5% chorób rzadkich jest efektywnie leczonych, pozostałe są leczone tylko doraźnie, dlatego tak ważne jest wspieranie rozwoju badań klinicznych w dziedzinie chorób rzadkich. 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. 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 także wspiera rozwój badań klinicznych w dziedzinie chorób rzadkich poprzez dofinansowywanie badań klinicznych niekomercyjnych.

#### Bibliografia:

- Lamparska-Żmuda M. Choroby rzadkie w badaniach klinicznych. Biotechnologia 1/2018
- [Postępy w dziedzinie projektowania badań klinicznych dotyczących chorób rzadkich | ASTERIX Project | Results in brief | FP7 | CORDIS | European Commission \(europa.eu\)](#)
- [Rząd przyjął Plan dla Chorób Rzadkich - Ministerstwo Zdrowia - Portal Gov.pl \(www.gov.pl\)](#)
- [Agencja Badań Medycznych sfinansuje badania nad chorobami rzadkimi - Aktualności - Agencja Badań Medycznych \(abm.gov.pl\)](#)

Autor: Magdalena Jabłońska- specjalista ds. badań klinicznych w ABM

[Poprzedni Strona](#)

[Następny Strona](#)