



RARE DISEASE DAY
29 FEBRUARY 2020



Informacja prasowa

Warszawa, dnia 24 lutego

ŚWIATOWY DZIEŃ CHOROÓB RZADKICH 2020

29 lutego 2019 obchodzony jest jako Dzień Chorób Rzadkich. Szacuje się, że na całym świecie mogą dotyczyć 6 procent populacji czyli aż 300 mln ludzi, co w Polsce przekłada się na niemal 2,5 mln chorych. Podczas polskich obchodów, tego dnia pacjenci i decydenci będą dyskutować nie tylko o tym, co wydarzyło się w minionym roku, ale także o oczekiwanych od lat przez środowisko Narodowym Planie ds. Chorób Rzadkich, który ma wprowadzić istotne zmiany w zakresie dostępu do leków, specjalistów czy ośrodków referencyjnych.

Polskie obchody Dnia Chorób Rzadkich – konferencja oraz popołudniowe spotkanie integracyjno-edukacyjne

11:00 – konferencja w Łazienkach Królewskich (Pałac na Wyspie)

Podczas tegorocznych obchodów Dnia Chorób Rzadkich w Polsce, odbędzie się uroczysta konferencja podsumowująca miniony rok i postępy w dostępie do leczenia organizowana przez Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich „Orphan” oraz Polskie Stowarzyszenie Chorych na Fenylketonurię „Ars Vivendi”. W spotkaniu, które rozpocznie się o godzinie 11:00 w Łazienkach Królewskich (Pałac na Wyspie) wezmą udział liderzy organizacji pacjentów, eksperci oraz decydenci m. in. Minister Zdrowia prof. Maciej Szumowski.

16: 00 - Spotkanie świadomościowo-edukacyjne dla pacjentów i społeczeństwa – Mysia 3

W godzinach popołudniowych zapraszamy wszystkich zainteresowanych na drugą już edycję wyjątkowego spotkania o charakterze kulturalno-edukacyjnym z okazji Dnia Chorób Rzadkich, które rozpocznie się o godzinie 16:00 przy ul. Mysiej 3. Poza wystąpieniami przedstawicieli środowiska pacjentów, lekarzy i decydentów, odbędzie się występ muzyczny oraz wystawa fotograficzna nt. chorób rzadkich. Będzie to też wyjątkowa okazja do spotkania z pacjentami i ich bliskimi.

[Szczegółowy program wydarzeń związanych z obchodami Światowego Dnia Chorób Rzadkich](#)

Choroby rzadkie – trudna diagnostyka, brak wiedzy i informacji, ograniczony dostęp do leczenia

Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące choroby uwarunkowane genetycznie, o przewlekłym i ciężkim przebiegu, w większości ujawniające się w wieku dziecięcym, ale nie tylko. Za chorobę rzadką uznaje się taką, która dotyka nie więcej niż 5 na 10 tys. osób. Szacuje się, że istnieje blisko 6 tys. chorób rzadkich, jednak wraz z rozwojem medycyny lista ta stale się wydłuża. Przyczyny wielu chorób rzadkich nie są do dziś poznane. Są to nieomal wszystkie schorzenia uwarunkowane genetycznie, ale również te o podłożu autoimmunologicznym czy też nowotworowym.

Wiedza o chorobach rzadkich zarówno wśród pacjentów, jak i lekarzy jest w dalszym ciągu niezadowalająca. Wynika to nie tylko z powodu rzadkości ich występowania, ale także trudności w postawieniu właściwej diagnozy. W miarę postępu metod diagnostycznych i wieloletnich badań wiedza w tym temacie jest zdecydowanie większa, ale nadal choroby te są ogromnym wyzwaniem dla współczesnej medycyny z powodu ciężkości i przewlekłego charakteru oraz kosztownej diagnostyki i terapii – mówi Stanisław Maćkowiak, prezes Federacji Pacjentów Polskich. Choroby te dotyczą najczęściej dzieci, i w wielu przypadkach prowadzą do niepełnosprawności zarówno fizycznej jak i psychicznej, a niejednokrotnie śmierci. Polscy pacjenci mierzą się z ogromnymi problemami związanymi nie tylko z trudnościami w uzyskaniu szybkiej i właściwej diagnozy, ale także ze zbyt małą liczbą badań prowadzonych w tym obszarze, niewielką liczbą istniejących terapii i ograniczeniami w dostępie do nich w ramach refundacji. Kolejne wyzwania wiążą się trudnościami z dotarciem do wykwalifikowanych specjalistów i ośrodków, a także częstym poczuciem społecznego odrzucenia i izolacji – dodaje.

Narodowy Plan ds. Chorób Rzadkich – pacjenci wciąż czekają
Polscy pacjenci od kilku lat czekają na ostateczne zatwierdzenie przez rząd i realizację Narodowego Planu ds. Chorób Rzadkich, do czego zostaliśmy, jako kraj zobowiązani decyzją Parlamentu Europejskiego i Rady UE podjętą w czerwcu 2008 roku.

Liczyliśmy na przyjęcie Narodowego Planu ds. Chorób Rzadkich w 2019 roku, kiedy to wypracowany wspólnie przez środowisko pacjentów, lekarzy i decydentów dokument był na etapie ostatecznych konsultacji w Ministerstwie Zdrowia – mówi Mirosław Zieliński, prezes Krajowego Forum Orphan. Niestety, rok 2019 nie przyniósł oczekiwanych zmian. Obecnie wiemy, że Plan trafił do Komitetu Stałego Rady Ministrów, w którym pojawiły się drobne uwagi ze strony kilku resortów. Oczekujemy jak najszybszego przyjęcia i realizacji Planu – dodaje.

Najważniejsze zmiany, jakie ma przynieść Narodowy Plan ds. Chorób Rzadkich to definicja chorób rzadkich tożsama z tą, przyjętą w UE, mówiąca o tym, że za choroby rzadkie uznaje się te, które występują nie częściej niż 5 przypadków na 10 tys. Kluczowe jest także uznanie chorób rzadkich za priorytet zdrowotny i umieszczenie ich we właściwym rozporządzeniu Ministra Zdrowia, Sieć ośrodków referencyjnych i rejestr chorób rzadkich, a także zmiana modelu oceny leków dedykowanych do chorób rzadkich oparta w model wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCD), zapisana w ustawie refundacyjnej – to kolejne zmiany, jakie ma przynieść Plan – podsumowuje Mirosław Zieliński.

Więcej informacji:

www.dzienchorobrzadkich.pl

<http://www.fenyloketonuria.org>

<https://www.facebook.com/DzienChorobRzadkich>

Kontakt prasowy:

Barbara Wyszynska, b.wyszynska@konkretpr.pl, tel. 512 427 880