**Institute for Health: świadomość Polaków o chorobach rzadkich rośnie, ale o Planie dla Chorób Rzadkich słyszało niewielu**

**Świadomość społeczna na temat chorób rzadkich wzrosła o 8,8 punktu procentowego z 46 w lutym 2024 r. do 55 w lipcu br. Może mieć to związek ze wzrostem liczby zbiórek charytatywnych na portalach crowfundingowych i postępem medycznym – mówią eksperci Institute for Health, autorzy badania „Świadomość chorób rzadkich wśród Polaków”, którego wyniki zostały zaprezentowane podczas tegorocznego Forum Ekonomicznego w Karpaczu.**

W badaniu ankietowym przeprowadzonym na grupie reprezentatywnej 1000 Polaków najbardziej rozpoznawalne w obszarze chorób rzadkich jest określenie „choroby genetyczne” (88%) oraz „choroby rzadkie” (55%). To osoby powyżej 50 roku życia najczęściej deklarowały znajomość pojęcia „choroby rzadkie” (59%), a najrzadziej osoby do 24 roku życia (48%).

*W dobie Internetu wiedza dotycząca zdrowia jest na wyciągnięcie ręki. Według badania przeprowadzonego przez portal Upacjenta.pl, aż 86% Polaków „diagnozuje” się u doktora Google. Informacje o zbiórkach na leczenie stały się nieodłącznym elementem krajobrazu polskiego internetu. Można powiedzieć, że pacjenci muszą rywalizować o uwagę darczyńców, co widoczne jest w postach sponsorowanych w kanałach social media. Wśród tych zbiórek, jednym z często występujących typów, jest nowoczesne leczenie choroby rzadkiej, które w Polsce nie jest refundowane. Możemy pokusić się o stwierdzenie, że za wzrost świadomości chorób rzadkich w Polsce, mogą być odpowiedzialne szeroko zakrojone zbiórki internetowe. Doskonałym tego przykładem są terapie genowe, np. w leczeniu SMA –* mówi Mateusz Konwerski, ekspert komunikacji w ochronie zdrowia z think tanku Institute for Health

**Wiedza na poziomie ogólnym**

Wyraźna różnica wśród ankietowanych jest widoczna w postrzeganiu pojęć choroby rzadkiej i sierocej. 57% respondentów twierdzi, że te określenia nie są tożsame, a jedynie 11% twierdzi odwrotnie. Prawda leży po środku, bo według definicji WHO choroba sieroca to taka, której rzadkie występowanie nie zachęca sektora prywatnego do opracowania leków lub że jest powszechna, ale została zignorowana, ponieważ znacznie częściej występuje w krajach rozwijających się niż rozwiniętych (np. dur brzuszny). Z kolei według kryteriów amerykańskich choroba sieroca to taka, która dotyka mniej niż 200 000 osób. Te dane potwierdzają, że temat chorób rzadkich wśród Polaków jest znany jedynie na poziomie ogólnym.

**Mukowiscydoza najbardziej znana**

Respondenci, którzy kiedykolwiek słyszeli o chorobie rzadkiej, najczęściej wskazywali na mukowiscydozę (69%), hemofilię (57%) oraz rdzeniowy zanik mięśni – SMA (57%). Wskazania respondentów nie są zaskakujące. Mukowiscydoza to jedna z najczęściej występujących wśród chorób rzadkich w Polsce. Hemofilia dotyka jeszcze większej liczby osób. Z kolei na SMA w Polsce choruje najmniej osób, bo około 1200. W przypadku pierwszych dwóch chorób już sama liczba pacjentów przekłada się na większą świadomość społeczną. SMA zyskało „popularność”, dzięki przełomowej, najdroższej na świecie terapii i rozpaczliwym apelom rodziców małych dzieci o pomoc w zebraniu środków na leczenie. Media o zasięgu ogólnopolskim, jak i lokalnym regularnie pokazywały historie pacjentów, a rosnącą świadomość Polaków przypieczętowała decyzja Ministerstwa Zdrowia o refundacji terapii. Identyczna sytuacja dotyczyła mukowiscydozy, choć refundacja jest ograniczona do wybranej grupy pacjentów.

*Te dane pokazują schematy komunikacyjne, w których funkcjonujemy jako społeczeństwo. Niezmiennie to poruszające, często tragiczne historie pacjentów najbardziej zapadają w pamięć. Ponadto, świadomość, że istnieje cudowne antidotum na chorobę, ale jest poza zasięgiem pacjenta ze względu na cenę lub brak dostępu w ramach refundacji, mobilizuje rzeszę odbiorców do okazywania hojności. Dodajmy do tego pokazanie dalszych losów ocalonych pacjentów w mediach i spotykamy się z efektem wzrostu świadomości, który często przekracza wielokrotnie zasięgi profesjonalnych kampanii informacyjnych –* podkreśla Konwerski.

**Choroby rzadkie wcale nie takie rzadkie**

Według danych Ministerstwa Zdrowia, w Polsce żyje 2,3 - 3 mln osób z chorobą rzadką. Tymczasem, 1/3 ankietowanych stwierdziła, że nie potrafi tego określić, 27% twierdzi, że to 40 tysięcy osób, a 26% respondentów wskazuje na 750-800 tys. chorych.

Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, które skupia dziś 76 pacjenckich stowarzyszeń i fundacji działających na rzecz chorób rzadkich podkreśla skalę problemu - *Osób żyjących z chorobą rzadką w Polsce mamy szacunkowo 3 mln, w Europie 30 mln i 300 mln na świecie – to jest ogromny problem społeczny. Pacjenci z chorobami rzadkimi nie oczekują specjalnego traktowania – oczekują wyrównania szans, dostępu do diagnostyki, do terapii, do rehabilitacji, do opieki socjalnej, psychologicznej i edukacji. Wszystkie te obszary zostały szczegółowo zapisane w Planie dla Chorób Rzadkich, nad którym pracujemy już od 2008 roku wraz z reprezentantami innych krajów Unii Europejskiej. Efektem tych prac były rekomendacje wydane w 2010 roku tzw. Europlan czyli Europejski Projekt Rozwoju Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich. Niestety pierwszy Plan dla Chorób Rzadkich w Polsce został przyjęty dopiero w 2021 roku, czyli po 11 latach i obejmował wyłącznie kwestie medyczne opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. W tym roku została przyjęta kolejna edycja Planu i mamy nadzieję, że tym razem doczekamy się implementacji jego zapisów. Tylko przyjęcie i wprowadzenie w życie zapisów Planu dla chorób rzadkich, który będzie uwzględniał wszystkie obszary zawarte w Europlanie, ma realne szanse poprawienia i tak już trudnej sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi*.

**Rzadko kojarzony Plan dla Chorób Rzadkich**

Od czterech lat trwają prace dotyczące wprowadzenia Planu dla Chorób Rzadkich, który miałby ułatwić pacjentom dostęp do aktualizowanej na bieżąco wiedzy na temat swojej choroby, a także specjalistycznej opieki zdrowotnej. Ma być również wsparciem dla medyków poprzez gromadzenie danych naukowych, które posłużą lepszej diagnostyce i optymalizacji opieki zdrowotnej. To szczególnie ważne w kontekście chorób ultrarzadkich z którymi zmaga się tak mało pacjentów, że prowadzenie jakościowych badań klinicznych wymaga niejednokrotnie rekrutacji do badania pacjentów ze wszystkich krajów Unii Europejskiej. Obecny rząd zdecydował o przedłużeniu prac nad tym rozwiązaniem o rok.

Tymczasem o Planie dla Chorób Rzadkich słyszało jedynie 10% respondentów i według nich, głównym jego celem jest wprowadzenie nowoczesnej diagnostyki chorób rzadkich (26% dla n=51). W badaniu 49% Polaków ocenia dostęp do nowoczesnego leczenia chorób rzadkich jako zły lub bardzo zły, a za przyczynę tego stanu uważają małą liczbę specjalistów w tej dziedzinie (33%), wysokie koszty terapii (30%) i brak odpowiednich funduszy w systemie opieki zdrowotnej (21%).

Na pytanie, dlaczego tak mało Polaków słyszało o Planie dla Chorób Rzadkich odpowiada ekspert, Mateusz Konwerski:

*Prace nad Planem dla Chorób Rzadkich trwają od kilku lat, co jest naturalne przy wypracowywaniu rozwiązań systemowych. Do odbiorców, którzy nie są związani w jakikolwiek sposób bliżej z tym tematem, bardziej interesujące jest konkretne i proste rozwiązanie problemy czy historia konkretnego pacjenta, niż zawiłości systemu. Kiedy Plan wejdzie w życie, niezwykle ważne będą działania komunikacyjne, które pozwolą na dotarcie z informacją w pierwszej kolejności do samych tych, których plan dotyczy, czyli chorujących oraz ich bliskich, a także do profesji medycznych. 41% respondentów badania zna kogoś, kto choruje na chorobę rzadką i w 42% przypadkach są to osoby z kręgu rodzinnego. Siłą rzeczy dobre funkcjonowanie i realizacja założeń planu wpłynie na rzeczywistość chorych, a tym samym na sytuację i świadomość ich najbliższego otoczenia.*

O tym, dlaczego inwestycja w szybkie postawienie właściwej diagnozy i leczenie chorób rzadkich jest ważna dla pacjentów, ale również opłacalna dla państwa, mówi dr hab. Maciej Niewada, Katedra Farmakologii WUM, Ustępujący Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, Prezes HealthQuest, i członek Rady Naukowej Institute for Health - *Pacjenci z chorobami rzadkimi często muszą mierzyć się z długotrwałym procesem diagnostycznym, co prowadzi do opóźnionego rozpoznania i utraty możliwości szybkiego leczenia. Wczesna diagnoza może skrócić lub całkowicie wyeliminować ten trudny proces, pozwalając na natychmiastowe wdrożenie leczenia. Inwestycja w szybkie postawienie diagnozy i leczenie chorób rzadkich to nie tylko działanie na rzecz poprawy zdrowia i jakości życia pacjentów, ale także ekonomicznie uzasadniona strategia. Szybka diagnoza i odpowiednie leczenie mogą poprawić rokowanie chorych, co skutkuje oszczędnościami związanymi z potrzebą mniej intensywnego leczenia lub jego odroczenia w czasie, i tym samym przekłada się na zmniejszenie obciążenia opieki zdrowotnej.  Wczesna diagnoza i interwencja mogą znacznie ograniczyć potrzebę późniejszej, bardziej kosztownej opieki, hospitalizacji, czy rehabilitacji, co w dłuższej perspektywie przekłada się na oszczędności dla systemu opieki zdrowotnej. Szybko zastosowane efektywne leczenie może pozwolić pacjentom na pozostanie aktywnymi zawodowo, co zwiększa ich wkład w gospodarkę oraz zmniejsza koszty związane z długoterminową opieką. Oczywiście specyfika chorób rzadkich powoduje, że dotykają one często dzieci i w tym kontekście szybkie postawienie diagnozy i wdrożenie leczenia jest równie ważne dla ich rodziców i opiekunów. Efektywne leczenie i odpowiednia pomoc medyczna mogą umożliwić rodzicom wcześniejszy powrót do pracy, co zmniejsza obciążenia socjalne i zwiększa ich produktywność.*

*Pacjenci z chorobami rzadkimi przeciętnie spędzają ponad sześć lat na próbach uzyskania diagnozy.  W USA szacuje się, że możliwe do uniknięcia koszty związane z opóźnieniem diagnozy, obejmujące wydatki medyczne i utratę produktywności przed postawieniem diagnozy, wynoszą od 86 000 do 517 000 dolarów na pacjenta w kolejnych latach opóźnienia. Szybka diagnoza jest kluczowa, gdy dostępne są terapie potencjalnie zmieniające przebieg choroby lub ratujące życie bądź powodujące wyleczenie. Ale nawet w przypadku braku takich terapii, wczesna diagnoza może mieć znaczenie, gdyż zwiększa zaufanie do systemu ochrony zdrowia i zmniejsza łączny ciężar „odyssei diagnostycznej” dla pacjentów i ich rodzin.*