Informacja prasowa 2 marca 2021 r.

**Plan na „nie takie rzadkie” choroby rzadkie**

**Szacuje się, że na choroby rzadkie cierpi ponad 300 milionów ludzi na całym świecie, z czego w Polsce z chorobą rzadką żyje około 3 milionów osób. Wszystkie te choroby mają charakter poważny, przewlekły i często zagrażają życiu. Szacuje się, że na choroby rzadkie cierpi ponad 300 milionów ludzi na całym świecie, z czego w Polsce z chorobą rzadką żyje około 3 milionów osób.** **1 marca b.r. resort zdrowia opublikował projekt Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.** **Plan zawiera blisko 40 zadań do zrealizowania w latach 2021-2023, które mają doprowadzić do poprawy sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.**

**Nie takie rzadkie, czyli epidemiologia chorób rzadkich**

Choroby rzadkie, dotykające obecnie 6% światowej populacji, to całe spektrum różnorodnych, przewlekłych schorzeń, których wspólnym mianownikiem jest ich niska bądź bardzo niska częstość występowania. W Europie mianem rzadkiej określana jest choroba, występująca u mniej niż 1 na 2 tys. osób, natomiast choroby występujące z częstością 1 na 50 tys. lub mniejszą uważane są za choroby ultra rzadkie.

Z danych Ministerstwa Zdrowia wynika, że dotychczas wykryto ponad 6 tysięcy rzadkich chorób, a w literaturze medycznej regularnie są opisywane coraz to nowe rzadkie schorzenia. Wszystkie te choroby mają charakter poważny, przewlekły i często zagrażają życiu. Około 70% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, podczas gdy inne są wynikiem infekcji (bakteryjnych lub wirusowych), alergii i przyczyn środowiskowych lub mają charakter degeneracyjny i proliferacyjny. Są wśród nich wady wrodzone i rozwojowe. Rzadkie występowanie choroby zazwyczaj oznacza ograniczoną wiedzę o mechanizmach jej powstania, objawach i leczeniu. Szacuje się, że w Polsce problem ten dotyka do 3 mln osób, z czego większość nie ma rozpoznania.

**Choroby rzadkie – częste problemy i ogromne potrzeby**

Choroby rzadkie są wyzwaniem zarówno dla pacjenta, jego bliskich, jak i dla medycyny. Według WHO „choroby rzadkie stwarzają zupełnie inne wyzwania niż te bardziej powszechne, zwłaszcza w kontekście diagnostyki. Niewielka liczba pacjentów, problemy logistyczne związane z dotarciem do bardzo rozproszonych chorych, brak zweryfikowanych biomarkerów oraz brak wiedzy klinicznej i ośrodków eksperckich stanowią istotne bariery”.

Diagnostyka chorób rzadkich jest naprawdę trudna. Większość chorób rzadkich jest leczonych w ośrodkach medycznych i mają status leczenia eksperymentalnego. Najczęściej bywa tak, że zanim pacjent usłyszy rozpoznanie, mija kilka lat od jego pierwszej wizyty u lekarza. W tym czasie odwiedza on nawet kilkunastu specjalistów. Częste opóźnienia w postawieniu diagnozy to jednak nie jedyne problemy, z jakimi zmagają się chorzy. Zdarza się, że mimo wieloletnich badań choroba zostaje nieprawidłowo zdiagnozowana, a nawet po postawieniu właściwego rozpoznania często brak jest realnych opcji terapeutycznych.

*W medycynie dąży się do personalizacji. Jak studiowałem medycynę uczono nas o 2 typach cukrzycy. Teraz mówi się o 6 podtypach samej cukrzycy typu 2. Kiedyś uczyłem się o raku piersi. W tej chwili potrafimy podzielić to rozpoznanie na wiele podtypów, do każdego jest inne leczenie. Dlatego status choroby rzadkiej będzie zdobywało coraz więcej chorób. Sądzę, że za jakiś czas znacząca większość sklasyfikowanych chorób stanie się chorobami rzadkimi, bo nauczymy się je lepiej rozpoznawać. To z kolei pociągnie za sobą rozwój leków skierowanych do coraz mniejszych populacji. Na końcu nauczymy się produkować leki w gabinecie lekarza dla konkretnego pacjenta. Stąd nasze zainteresowanie chorobami rzadkimi i ciekawość, a także dążenie do szukania leków dla tych chorób. Era blockbusterów odejdzie w przeszłość* – mówi dr Adam Kruszewski, Prezes Zarządu w Orphinic Scientific.

**„Leki sieroce”**

Leki stosowane w leczeniu chorób rzadkich nazywane są lekami sierocymi. Jako pierwszy użył tej nazwy pediatra Harry Shirkey w 1968 roku, aby zwrócić uwagę na brak zainteresowania koncernów farmaceutycznych wytwarzaniem leków, których bezpieczeństwo i skuteczność byłyby potwierdzone u dzieci, które w swoim artykule nazwał „terapeutycznymi i farmaceutycznymi sierotami". Po tej publikacji w ten sam sposób zaczęto opisywać choroby lub terapie, które cechowało rzadkie występowanie i niski potencjał ekonomiczny.

Charakterystyka chorób rzadkich, czyli wąskie grupy pacjentów, żmudny i długotrwały proces badawczy i wynalazczy, a także wysokie nakłady finansowe i niższy niż w masowych terapiach potencjał komercyjny sprawiały, że prace nad lekami sierocymi i ich późniejsza wytwarzanie były nisko rentowne i nie cieszyły się zainteresowaniem przemysłu farmaceutycznego. W odpowiedzi na ten problem, władze publiczne i agencje rządowe zaczęły zachęcać do prac nad poszukiwaniem i rozwojem terapii stosowanych w chorobach rzadkich m.in. po przez wprowadzanie ułatwień prawnych i tworzenie specjalnych zasad rynkowych, a także udzielając wsparcia finansowego w postaci grantów i dotacji. Proces ten rozpoczęto w Stanach Zjednoczonych w 1983 roku przyjęciem Aktu o Lekach Sierocych (Orphan Drug Act), do którego przystąpiły Japonia (1993) i Australia (1997).

Europa wspólną politykę dotyczącą leków sierocych zaczęła wdrażać w państwach członkowskich w 1999 roku. Obecnie władze publiczne stosują różnorodne zachęty, mające pobudzić przemysł farmaceutyczny i biotechnologiczny do przeprowadzania badań naukowych, mogących poprawić dostęp do leczenia, diagnozowania i zapobiegania chorobom rzadkim. Objęcie schorzeń rzadkich wsparciem prawnym i grantowym miało fundamentalny wpływ na rozwój rynku. Dzięki poprawie opłacalności prac nad chorobami rzadkimi, firmy farmaceutyczne oraz inwestorzy zaczęli szerzej wspierać prace badawcze i coraz więcej leków mogło trafiać do pacjentów. Ten proces trwa cały czas, ale dzięki temu, że ta grupa chorób zyskała na rozpoznawalności, pacjenci mają szansę na pojawienie się skutecznej terapii, naukowcy i przedsiębiorcy podejmują ryzyko rozwoju leków sierocych, a lekarze dostają pierwsze skuteczne narzędzia leczenia chorób rzadkich.

Do tej pory Polska była jedynym krajem w Unii Europejskiej, który nie wdrożył strategicznego dokumentu dla osób cierpiących na choroby rzadkie. Sytuacja zmieniła się 1 marca b.r., kiedy ogłoszono, że Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich trafił do prekonsultacji, dając tym samym nadzieję i szansę tej grupie pacjentów Założenia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich opracowane zostały w procesie szerokich konsultacji w 2011 roku w ramach inicjatywy Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, a następnie zostały przedstawione Zespołowi ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia. Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 zawiera 40 zadań dot. utworzenia i finansowania takich rozwiązań jak: centra referencyjne, przygotowanie do samoopieki czy rejestry medyczne.

**Perspektywy przyszłości - innowacje i nowe terapie**

Różnorodność chorób rzadkich wymaga dostępności szerokiego wachlarza terapii. Tylko w ten sposób możliwe będzie większe zaadresowanie potrzeb chorych i maksymalne ograniczenie niekorzystnych skutków i konsekwencji choroby. Nadzieją dla osób cierpiących na choroby rzadkie, na które nadal brak skutecznej terapii są ciągłe prace nad rozwojem leków, które coraz częściej znajdują się w polu zainteresowań firm biotechnologicznych. Jedną z takich firm jest polska spółka, rozwijająca innowacyjne terapie, ze szczególnym wskazaniem chorób rzadkich, tzw. sierocych (ang. orphan diseases) oraz innych, w których dotąd nie ma skutecznego leczenia - Orphinic Scientific Sp. z o.o. założona w 2019 r.

*Głównym celem działalności naszej firmy jest rozwijanie innowacyjnych leków poprawiających jakość życia pacjentów, dlatego wkładamy wiele wysiłku w badania i rozwój leków przeznaczonych do leczenia chorób sierocych stanowiących obszar istotnych, niezaspokojonych potrzeb medycznych. Szukamy sposobów optymalizacji procesu rozwoju leków. Z drugiej strony, jeśli mamy tworzyć leki celowane dla małych grup pacjentów, musimy nauczyć się ograniczać koszty rozwoju. W przeciwnym razie żadnego systemu opieki zdrowotnej nie będzie na to stać. Dlatego uważamy, że to, co robimy jest bardzo potrzebne i pomoże rozwiązać część problemów medycyny przyszłości* – mówi dr hab. n. med Jarosław Leszczyszyn, współzałożyciel i Dyrektor Naukowy w Orphinic Scientific.

Niedawno firma rozpoczęła współpracę z amerykańską firmą biotechnologiczną, w ramach której powołano w Polsce spółkę zależną - Ambulero Sp. z o.o. Wspólnie z Orphinic będzie ona prowadziła badania kliniczne nowej terapii genowej w chorobach naczyniowych, w tym w chorobie Buergera, będącej odcinkowym, wieloogniskowym zakrzepowo-zrostowym zapaleniem naczyń o postępującym przebiegu, dla której obecnie nie ma skutecznych terapii.

*Cieszymy się, że możemy aktywnie uczestniczyć w globalnym rozwoju przełomowej terapii genowej Ambulero, która może zmniejszyć ryzyko owrzodzeń kończyn i amputacji u pacjentów z chorobami naczyniowymi. Dla naszej spółki to kolejny krok w celu budowy szerokiego portfolio projektów, mogących w istotny sposób poprawić diagnostykę i leczenie szeregu chorób. Terapia genowa, to ciągle raczkująca, ale kosmicznie szybko rozwijająca się gałąź medycyny. Na pewno chcemy być jednymi z pionierów w tej dziedzinie* – mówi dr n. med. Artur Płonowski, współzałożyciel i Dyrektor ds. Medycznych w Orphinic Scientific.

W celu uzyskania dodatkowych informacji zapraszamy do kontaktu:

Ewelina Przastek

e.przastek@innervalue.pl

+48 784 939 042