

Informacje o rejestrach

Rejestry chorób rzadkich

Monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych jest niezwykle ważnym elementem każdego systemu ochrony zdrowia. Bez tego nie można określić skali problemu, zapotrzebowania na określoną opiekę zdrowotną, nie można także ocenić efektów podejmowanych działań terapeutycznych i profilaktycznych.

Najbardziej efektywnym ekonomicznie sposobem monitorowania chorób i problemów zdrowotnych są rejestry medyczne. Znaczenie rejestrów uwidacznia się w szczególności w przypadku chorób rzadkich, dlatego **rejestr chorób rzadkich jest zawsze zasadniczą częścią planu dla chorób rzadkich** i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych.

Rejestr chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów ochrony zdrowia, przedsiębiorców (przemysł farmaceutyczny, wytwórnie sprzętu rehabilitacyjnego, wyrobów medycznych) oraz dla rządzących – zarówno szczebla samorządowego, jak i centralnego. Przy tworzeniu rejestru chorób rzadkich nieodzowne jest współdziałanie z organizacjami pacjentów, które skupiają chorych na określoną chorobę lub grupę chorób rzadkich i mają dużą wiedzę dotyczącą chorych w danym kraju.

Choroby rzadkie można przypisać do 27 różnych kategorii chorób, dlatego oprócz minimalnego, dokładnie określonego zakresu zbieranych danych, wspólnego dla wszystkich rejestrów chorób rzadkich, poszczególne rejestry chorób rzadkich znacznie się różnią zakresem gromadzonych informacji. Choroby rzadkie dotyczą chorych w każdym wieku, dlatego zgłaszalność do rejestrów chorób rzadkich nie jest ograniczona wiekiem pacjenta.

Warunki prowadzenia rejestru chorób rzadkich:

- właściwe i powszechne kodowanie chorób rzadkich;
- prawidłowa identyfikacja chorych na choroby rzadkie;
- zweryfikowane źródła informacji o chorych na choroby rzadkie i dopracowana logistyka pozyskiwania danych do rejestru;
- zespoły ekspertów, którzy dane zgromadzone w rejestrach potrafią opracować, zinterpretować i wykorzystać w organizacji ochrony zdrowia oraz klinicznie i naukowo;
- właściwe przepisy prawa stanowiące podstawę tworzenia i prowadzenia rejestru;
- stabilne finansowanie.

Osiągnięcie pełnej identyfikacji i pełnej rejestracji chorób rzadkich jest procesem wieloetapowym, jednak w perspektywie trzech lat można stworzyć stabilne podstawy funkcjonujących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

Regulacje prawne w zakresie prowadzenia rejestrów chorób rzadkich

Podstawą prawną tworzenia rejestrów medycznych jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. Zgodnie z art. 2 pkt 12 tej ustawy rejestr medyczny to tworzony zgodnie z prawem rejestr, ewidencja, lista, spis albo inny uporządkowany zbiór danych osobowych, jednostkowych danych medycznych lub danych niebędących danymi osobowymi, służący do realizacji zadań publicznych, prowadzony przez podmiot funkcjonujący w systemie ochrony zdrowia. Art. 19 ust. 1 ww. ustawy stanowi, że minister właściwy do spraw zdrowia może tworzyć i prowadzić albo tworzyć i zlecać prowadzenie rejestrów medycznych, stanowiących uporządkowany zbiór danych i informacji o zachorowaniach, chorobach, stanie zdrowia, metodach leczenia, diagnozowania, monitorowania postępów w leczeniu oraz zagrożeniach związanych z występowaniem niektórych chorób. Art. 19 ust. 1a ww. ustawy określa zakres tworzenia rejestrów, w tym m.in. obejmujący choroby rzadkie (pkt 13).

Rejestry chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i w Unii Europejskiej

Obecnie w Rzeczypospolitej Polskiej tylko 15 rejestrów dotyczących chorób ma status rejestru medycznego (na mocy rozporządzeń ministra właściwego do spraw zdrowia; [Wykaz rejestrów medycznych - Ministerstwo Zdrowia - Portal Gov.pl \(www.gov.pl\)](#)). Jednym z nich jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR). Niektóre z nich mogą pełnić funkcję rejestru określonej grupy chorób rzadkich. Szacuje się, że rejestrów chorób rzadkich jest w Rzeczypospolitej Polskiej kilkadziesiąt. Są one na ogół powiązane z ESRCR, projektami naukowymi itp., wymagają zewidencjonowania i uporządkowania ich statusu prawnego. Rejestry te mogą być zgłaszane do Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor), aby zostały uwidocznione i miały możliwość współpracy z innymi rejestrami.

[Raport Orphanet \(referencyjny portal zawierający informacje na temat chorób rzadkich i leków sierocych\) \(grudzień 2021 r.\)](#) wymienia 812 rejestry chorób rzadkich w Europie, w tym tylko 11 rejestrów w Rzeczypospolitej Polskiej.

Zgodnie z europejskimi rekomendacjami opracowanymi przez Komisję Europejską oraz organizacjami zajmującymi się chorobami rzadkimi EUCERD i IRDiRC niezwykle istotna jest możliwość wymiany danych w istniejących w różnych krajach rejestrach. Komisja Europejska wprowadziła Europejską Platformę Rejestracji Chorób Rzadkich (European Platform on Rare Disease Registration; EU RD Platform) [<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>] do gromadzenia informacji o istniejących setkach baz danych i rejestrach chorób rzadkich rozproszonych w poszczególnych krajach członkowskich. Jest to część Infrastruktury Europejskiego Rejestru Chorób Rzadkich (European Rare Diseases Registry Infrastructure, ERDRI), która składa się z Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor), Centralnego Repozytorium Metadanych (ERDRI.mdr) oraz planowanego wspólnego narzędzia do pseudonimizacji (EUPID).

Rejestrem chorób rzadkich dla grupy chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi (20–25% chorób rzadkich) jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR; www.rejestrwad.pl), który od 2001 roku jest członkiem EUROCAT (konsorcjum europejskich rejestrów wad). Od 2015 r. EUROCAT jest na Platformie Chorób Rzadkich Unii Europejskiej (EU RD Platform). Od 2015 r. zgłaszanie do PRWWR jest obowiązkowe, zgłaszane są dzieci z wadami 0–18

roku życia. Kodowanie wad w PRWWR (w tym od 2015 r. nadawanie kodów ORPHA) odbywa się w Zespole Centralnym PRWWR wg wytycznych Komitetu EUROCAT do spraw Kodowania. Zgłoszenia weryfikacyjne genetycznie uwarunkowanej choroby rzadkiej (związanej z obecnością wad wrodzonych) pochodzi z poradni genetycznych z terenu całego kraju.

Bariery w identyfikacji i rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

1. W Rzeczypospolitej Polskiej barierą w rejestracji chorób rzadkich jest brak ujednoczenia w systemie stosowania kodów ORPHA.
2. Trudna i czasochłonna diagnostyka chorób rzadkich.

Eksperti pracujący nad obszarem „Rejestry chorób rzadkich” na etapie opracowania Planu dla Chorób Rzadkich i jego wdrażaniu: prof. Anna Latos-Bieleńska, prof. Krystyna Chrzanowska, prof. Aleksandra Żurowska, prof. Jolanta Wierzba, prof. Olga Haus, prof.UM dr hab. Anna Materna-Kiryluk, dr hab. Agnieszka Madaj-Pilarczyk, dr Katarzyna Wiśniewska, mgr Anna Jamry-Dziurla)

Źródło strony: <http://chorobyrazadkie.gov.pl/rejestry/informacje-o-rejestrach>