

Polski Rejestr Chorób Rzadkich

Od strony merytorycznej nadzór nad organizacją, rozwojem i prowadzeniem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich ma Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, która została powołana Zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 26.05.2022. Przewodniczącą Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich jest prof. Krystyna Chrzanowska. Skład i zadania Rady Naukowej są wymienione w [Zarządzeniu](#).

System rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie obejmował Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR) zawierający podstawowe dane epidemiologiczne, Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) - w zakresie chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi oraz rejestry kliniczne prowadzone przez OECR należące do ESRCR oraz do sieci krajowych.

Zasadniczą częścią systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie PRCR. Podstawą prawną powołania PRCR jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. PRCR będzie prowadzony przez Zespół PRCR utworzony w podmiocie wyznaczonym przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

Uzyskanie wiarygodnych informacji dotyczących epidemiologii chorób rzadkich wymaga m.in. właściwego kodowania. Z tego względu prawo do nadawania kodów ORPHA będą miały poradnie genetyczne (80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne) oraz ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR). Zostanie ustanowiona lista ośrodków uprawnionych do nadawania kodów ORPHA, a lekarze tych ośrodków zostaną przeszkoleni w zakresie nadawania kodów ORPHA. Lekarz ośrodka po rozpoznaniu choroby rzadkiej nada kod ORPHA i wpisze w dokumentacji medycznej pacjenta krótkie uzasadnienie rozpoznania.

Choroby rzadkie związane z obecnością wad wrodzonych stanowią istotną grupę (20–25%) chorób rzadkich. Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR, www.rejestrwad.pl) gromadzi od 1998 r. dane o wszystkich wadach wrodzonych (izolowanych i mnogich). Od 2015 r. PRWWR stosuje kody ORPHA. EUROCAT, do którego należy PRWWR, jest od 2015 r. na Platformie Chorób Rzadkich UE (EU RD Platform). PRWWR przekaże ze swojej bazy danych do PRCR informacje o rzadkich zespołach z nadanym kodem ORPHA. Ciężkie wady wrodzone lub zespoły wad spełniające kryterium choroby rzadkiej i posiadające kod ORPHA będą zatem w dwóch rejestrach: w PRCR i w PRWWR.

Oczekiwany rezultat

1. Wdrożenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia.
2. Uzyskanie identyfikacji chorób rzadkich w systemie ochrony zdrowia przez nadawanie kodów ORPHA przez uprawnione jednostki i zgłaszanie do PRCR.
3. Uzyskanie informacji o rodzajach chorób rzadkich i liczbie chorych na wybrane choroby lub grupy chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej (ważne dla zaplanowania opieki medycznej, w tym OECR).

4. Po połączeniu danych z rejestrów chorób rzadkich z danymi klinicznymi na Platformie P1 Centrum e-Zdrowia możliwość oceny jakości i kosztów świadczeń medycznych dla chorych na choroby rzadkie w Rzeczypospolitej Polskiej oraz zapotrzebowania na określoną opiekę medyczną dla tej grupy pacjentów.
5. Zainicjowanie i pogłębienie współpracy między polskimi rejestrami chorób rzadkich z biobankami i rejestrami chorób rzadkich Unii Europejskiej.
6. Ułatwienie badań naukowych nad epidemiologią i etiologią chorób rzadkich.

Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich i uporządkowanie ich statusu prawnego

Oprócz utworzenia PRCR, w Planie dla Chorób Rzadkich przewidziane są też działania zmierzające do identyfikacji istniejących rejestrów chorób rzadkich i uporządkowania ich statusu prawnego. Określone zostaną kryteria uznania zbioru danych za rejestr medyczny określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich. Zostanie uzyskana informacja o istniejących rejestrach chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, ich statusie, miejscu ich prowadzenia i zakresie gromadzonych przez nie informacji. Zostanie utworzona także lista zbiorów danych niespełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestr medyczny, ale z potencjałem przekształcenia się w rejestr określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich.

Zostanie rozpowszechniona informacja o możliwości i korzyściach ze zgłoszenia klinicznych rejestrów określonych chorób rzadkich do Katalogu Europejskiego oraz możliwości zgłoszenia rejestrów w regionalnych biobankach (stworzenie Infrastruktury Badawczej Biobanków i Zasobów Biomolekularnych; BBMRI.pl). Zostanie opracowany (wspólnie z BBMRI.pl) sposób zgłaszania przez Ośrodki Ekspertskie rejestrów (katalogów) do BBMRI.pl.

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

Źródło strony: <http://chorobyrrzadkie.gov.pl/rejestry/polski-rejestr-chorob-rzadkich>