

Kamil Jonas<sup>1</sup>, Marcin Waligóra<sup>1</sup>, Mateusz Holda<sup>2</sup>, Joanna Sulicka-Grodzicka<sup>3</sup>,  
Magdalena Strach<sup>3</sup>, Piotr Podolec<sup>1</sup>, Grzegorz Kopeć<sup>1</sup>

## KNOWLEDGE ON RARE DISEASES AMONG HEALTH CARE STUDENTS – THE EFFECT OF TARGETED EDUCATION

### WIEDZA STUDENTÓW KIERUNKÓW MEDYCZNYCH NA TEMAT CHOROÓB RZADKICH – EFEKT CELOWANEJ INTERWENCJI EDUKACYJNEJ

<sup>1</sup>Jagiellonian University Medical College, Department of Cardiac and Vascular Diseases,  
Centre for Rare Cardiovascular Diseases at John Paul II Hospital, Kraków, Poland

<sup>2</sup>Jagiellonian University Medical College, Students' Scientific Group,  
Department of Cardiac and Vascular Diseases, Kraków, Poland

<sup>3</sup>Jagiellonian University Medical College, Department of Internal Medicine and Gerontology,  
Centre for Rare Diseases at the University Hospital in Krakow, Poland

<sup>1</sup>Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Klinika Chorób Serca i Naczyń, Centrum Chorób  
Rzadkich Układu Krążenia, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II, Kraków, Polska

<sup>2</sup>Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Studenckie Koło Naukowe przy Klinice Chorób  
Serca i Naczyń, Kraków, Polska

<sup>3</sup>Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Klinika Chorób Wewnętrznych i Geriatrii,  
Ośrodek Chorób Rzadkich Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, Polska

#### ABSTRACT

**BACKGROUND.** Poor knowledge on rare diseases (RD) results in a significant delay in their diagnosis and treatment. So far there are no standards of university education in RD. We assessed knowledge on RD among healthcare students and the effectiveness of targeted education.

**METHODS.** We conducted an internet-based survey among students of the faculty of medicine, pharmacy and health sciences. Questions regarded personal information, definition and epidemic data on RD. The survey was used to assess the effect of targeted education about RD in an additional group of students.

**RESULTS.** We enrolled 270 students (females: n=181; 67%), aged 22±1.7 years. Most of them (87.8%) declared to be familiar with the term RD. However only 20.7% knew the correct definition of RD, 14% knew that RD affect a significant (6-8%) proportion of population, 21.4% that there are 5-8 thousands of different RD' entities, 73.7% recognized the most common cause of RD. 12.6% knew, that the RD most frequently occur in the adulthood. Targeted education applied in the additional group of 18 students resulted in a significant improvement of students' knowledge on RD: definition (by 33%; p=0.007), percentage of population affected by RD (by 67%; p=0.001), total number of different RD (by 61%; p=0.003), time of onset of RD (by 61% p=0.003).

**CONCLUSION.** Despite the declared recognition of the term: RD, knowledge on RD among medical students is poor independently on the year of study. However it can be improved with use of targeted education.

**Key words:** *Rare diseases, medical education, students*

#### STRESZCZENIE

**WSTĘP.** Niedostateczna wiedza o chorobach rzadkich (RD) skutkuje opóźnieniami w ich rozpoznawaniu i leczeniu. Jak dotąd brak jest uniwersyteckich standardów kształcenia w zakresie RD. Celem badania była ocena wiedzy na temat RD wśród studentów kierunków medycznych i efektu celowanej interwencji edukacyjnej.

**MATERIAŁ I METODY.** Wśród studentów wydziału lekarskiego, farmacji i wydział nauk o zdrowiu przeprowadzony został anonimowy kwestionariusz. Pytania dotyczyły znajomości definicji i podstawowych danych epidemiologicznych związanych z RD. W dodatkowej grupie studentów kwestionariusz został wykorzystany w celu oceny efektu interwencji edukacyjnej dotyczącej RD.

**WYNIKI.** Do badania włączonych zostało 270 studentów (181 kobiet; 67%), w wieku  $22 \pm 1,7$  roku. Większość z nich (87,8%) zadeklarowała znajomość pojęcia RD. Jednak zaledwie 20,7% studentów potrafiło podać poprawną definicję RDs, 14% wiedziało, że RD dotyczą znacznego (6-8%) odsetka społeczeństwa, 21,4% że występuje w sumie około 5-8 tysięcy różnych RD, 73,7% zidentyfikowało najczęstsze podłoże RD jako czynnik genetyczny. Tylko 12,6% studentów wiedziało, że RD rozwijają się głównie w wieku dorosłym. Celowana interwencja edukacyjna przeprowadzona w dodatkowej grupie 18 studentów pozwoliła na poprawę wiedzy na temat RD dotyczącej: definicji (o 33%;  $p=0,007$ ), odsetka populacji dotkniętego, przez RD (o 67%;  $p=0,001$ ), całkowitej liczby RD (o 61%;  $p=0,003$ ), czasu ujawnienia się RD (o 61%  $p=0,003$ ).

**WNIOSKI.** Pomimo deklarowanej znajomości pojęcia RD, poziom wiedzy studentów kierunków medycznych na ten temat jest niski, niezależnie od roku studiów. Może on być jednak poprawiony dzięki zastosowaniu celowanej interwencji edukacyjnej.

**Słowa kluczowe:** *Choroby rzadkie, edukacja medyczna, studenci*

## INTRODUCTION

Rare diseases (RD) are defined as conditions that affect less than 5 per 10,000 individuals. There are currently more than 5 000 different RD described in the literature and it is estimated that they are affecting 6-8% of population. In the European Union (EU) this problem affects about 27-36 millions of citizens. It is estimated that 1 in every 17 EU citizens will be affected by some kind of RD during their lifetime (1,2). This indicates that most physicians will encounter this kind of patient in their practice. Mean life expectancy of nearly 60% people affected by RD is significantly shortened. Many diseases in this group are severe, complex and chronically debilitating. On the other hand, some of these conditions, when correctly diagnosed and treated, allow patients to maintain a normal lifestyle. RD may influence all aspects of life. Their impact on physical and mental abilities, behavior and cognitive functions often has debilitating effect.

Health care workers often have insufficient knowledge on RD. This may result in delay of forming correct diagnosis and providing complex care for the patients. Early recognition and initiation of specific treatment requires sufficient medical knowledge, however number of specialists in this area remains inadequate. Limitations of most of the health care systems result in diagnostic delay and lack of efficient treatment which lead to patients' isolation and social exclusion (3).

The EU Programme of Community action on RD requires development of strategies and mechanisms for preventing, exchanging information on and responding to RD. In the Polish medical education there are only few opportunities to introduce this topic to the students.

In this study we aimed to assess knowledge on RD among health care students. We also assessed whether targeted education can improve awareness of RD in this group.

## WSTĘP

Choroby rzadkie (RD) są schorzeniami występującymi u mniej niż 5 na 10 000 osób. Obecnie w piśmiennictwie opisanych jest ponad 5 000 różnych RD, które dotyczą łącznie około 6-8% populacji. W Unii Europejskiej (EU) problem RD dotyczy około 27-36 milionów obywateli. Szacuje się, że w EU 1 na 17 obywateli zachoruje na RD w czasie swojego życia (1,2). To oznacza, że zdecydowana większość lekarzy natopka w swojej praktyce chorych cierpiących na RD. Średnia długość życia prawie 60% pacjentów z RD jest znacznie skrócona. Przebieg wielu z tych chorób jest ciężki i może w sposób znaczący ograniczać codzienne funkcjonowanie i jakość życia. Natomiast wiele z tych schorzeń, wcześniej rozpoznanych, prawidłowo leczonych, pozwala na prowadzenie przez pacjentów normalnego stylu życia. RD mogą wpływać na bardzo wiele aspektów życia, powodując pogorszenie wydolności fizycznej i zdolności poznawczych pacjentów.

Pracownicy systemu opieki zdrowotnej często nie posiadają dostatecznej wiedzy na temat RD. Może to mieć wpływ na opóźnienie ustalenia prawidłowego rozpoznania i utrudniać zapewnienie kompleksowej opieki pacjentom. Wczesne rozpoznanie i prawidłowe leczenie wymaga odpowiedniego zasobu wiedzy medycznej, jednakże liczba specjalistów w tej dziedzinie jest niewystarczająca. Ograniczenia większości systemów opieki medycznej mogą skutkować izolacją i społecznym wykluczeniem pacjentów z RD (3).

Zalecenia Rady Europejskiej wskazują na potrzebę gromadzenia wiedzy eksperckiej na temat RD oraz prowadzenie odpowiedniej edukacji i szkoleń pracowników ochrony zdrowia. Obecnie w programie nauczania polskich szkół medycznych tematyka RD jest jednak ograniczona.

Celem przedstawionego badania była ocena wiedzy na temat RD wśród studentów kierunków medycznych, a także określenie, czy celowana interwencja edukacyjna może poprawić poziom wiedzy w tej grupie.

## MATERIALS AND METHODS

**Study design.** We conducted an anonymous internet survey among a random sample of 270 students of Jagiellonian University Medical College: 181 females (67%) and 89 males (33%), aged  $22 \pm 1.7$  years. The survey was distributed using social media, mailing lists, and discussion groups. Questionnaire design prevented multiple responses by the same student (IP address checking). Before starting the survey participants were informed about the topic and purpose of the study. They were also instructed how to complete the questionnaire. Students were asked questions concerning personal information, definition on RD and more detailed epidemic data on RD, as shown in Table I.

**Survey.** The survey was divided into 3 sections:

- Section I included 7 questions concerning personal information: sex, age, faculty, year of study, membership in a students' scientific group, previous authorship of congress report or scientific publication
- Section II contained 6 single-choice closed-ended questions regarding definition and epidemic data on RD. In first question students were asked whether they have ever encountered the term RD. The other five questions referred to: correct definition of RDs, percentage of population affected by RDs, total number of different RD entities, most common cause of RD, most common time of RD onset.
- Section III contained multiple-choice closed-ended question in which students were asked to correctly classify 10 different disease entities as rare or non-rare. This section aimed to assess the ability to recognize RD among other diseases.

For the closed-ended questions, the correct answers were identified using previously prepared answer template. Each question was displayed independently, with an response time limit of 90 seconds without the possibility to return to the previous one. Open-ended questions concerning personal information were used to characterize population of the study and to perform subgroup analysis. Detailed information asked in the questionnaire are presented in table I - Questions asked in the survey and number of answers.

**Intervention.** Additional 18 students: 10 females (56%) and 8 males (44%) aged  $23 \pm 1.2$  years (5 from the fifth year and 13 from the fourth year of the Faculty of Medicine) were enrolled to participate in the interventional part of the study. Intervention consisted of 30-hour elective course on RD. Course consisted of 9 different sections illustrating multidisciplinary problem of RD: (1) introduction to RD, (2) sources of information on RDs, (3) scientific methods in RD,

## MATERIAŁY I METODY

**Projekt badania.** Anonimowa ankieta została przeprowadzona w grupie 270 studentów Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum (UJCM) w Krakowie: 181 kobiet (67%) oraz 89 mężczyzn (33%) w wieku  $22 \pm 1,7$  roku. Kwestionariusz ankiety był rozpowszechniany z użyciem mediów społecznościowych, grup mailingowych i grup dyskusyjnych tak, aby dotrzeć do jak największej liczby studentów UJCM. Sposób zbierania danych zmniejszał możliwość dwukrotnej odpowiedzi przez tego samego studenta poprzez kontrolę adresu IP. Przed rozpoczęciem badania ankietowego uczestnicy zostali poinformowani o tematyce i celach badania, a także o sposobie wypełniania kwestionariusza. Pytania dotyczyły definicji RD oraz podstawowych zagadnień z zakresu epidemiologii RD, co przedstawiono w tabeli I.

**Kwestionariusz.** Kwestionariusz został podzielony na 3 sekcje:

- Sekcja I obejmowała 7 pytań dotyczących podstawowych danych uczestników: płci, wieku, wydziału, roku studiów, członkostwa w Studenckim Towarzystwie Naukowym, autorstwa doniesień konferencyjnych i publikacji naukowych
- Sekcja II zawierała 6 pytań zamkniętych jednokrotnego wyboru dotyczących definicji i danych epidemiologicznych dotyczących RD. W pierwszym pytaniu studenci zostali zapytani, czy kiedykolwiek spotkali się z pojęciem RD. Pięć pozostałych pytań dotyczyło: definicji RD, odsetka populacji dotkniętego przez RD, całkowitej liczby jednostek chorobowych zaliczanych do RD, najczęstszej przyczyny RD, typowego czasu ujawniania się RD.
- Sekcja III zawierała pytanie zamknięte wielokrotnego wyboru, w którym studenci zostali poproszeni o zaklasyfikowanie 10 różnych jednostek chorobowych jako rzadkich lub nietypowych. Celem była ocena zdolności studentów do identyfikacji RD wśród innych chorób.

Dla pytań zamkniętych poprawne odpowiedzi były identyfikowane z użyciem uprzednio przygotowanego klucza. Każde z pytań było wyświetlane osobno, czas przeznaczony na odpowiedź wynosił 90 sekund bez możliwości powrotu do poprzedniego pytania. Pytania otwarte dotyczące danych uczestników były wykorzystane do scharakteryzowania badanej populacji oraz do analizy wyników w podgrupach. Szczegółowa treść pytań została przedstawiona w tabeli I - Pytania zawarte w kwestionariuszu i liczba odpowiedzi.

**Interwencja.** Dodatkowo 18 studentów: 10 kobiet (56%) oraz 8 mężczyzn (44%) w wieku  $23 \pm 1,2$  roku (5 z V roku, 13 z IV roku Wydziału Lekarskiego) zostało włączonych do części interwencyjnej badania. Interwencja polegała na przeprowadzeniu 30-godzinnej elektywnego kursu z zakresu RD w ramach programu nauczania na UJCM. Kurs składał się z 9 sekcji uka-

(4) RDs of the immune system, (5) rare cardiovascular diseases, (6) rare neurological diseases, (7) rare genetic diseases, (8) rare metabolic diseases, (9) rare hematological diseases.

zujących wielodyscyplinarny problem RD: (1) wprowadzenie do RD, (2) źródła informacji o RD, (3) metodyka badań naukowych w RD, (4) RD o podłożu immunologicznym, (5) RD układu krążenia, (6) RD układu nerwowego, (7) RD o podłożu genetycznym, (8) RD o podłożu metabolicznym, (9) RD hematologiczne.

Table I. Questions asked in the survey and number of answers

Tabela I. Pytania zawarte w kwestionariuszu i liczba udzielonych odpowiedzi

Question	Answers (correct answers are in bold)	Number of answers (%)
Have you encountered the term rare diseases?	Yes	237 (87.8)
	No	33 (12.2)
Please select the correct definition of the term rare diseases:	Life-threatening or chronically debilitating diseases with prevalence less than 1:100 that special combined efforts are needed to address them	8 (3)
	Life-threatening or chronically debilitating diseases with prevalence less than 1:1000 that special combined efforts are needed to address them	11 (4)
	<b>Life-threatening or chronically debilitating diseases with prevalence less than 1:2000 that special combined efforts are needed to address them</b>	<b>56 (20.7)</b>
	Life-threatening or chronically debilitating diseases with prevalence less than 1:5000 that special combined efforts are needed to address them	38 (14.1)
	Life-threatening or chronically debilitating diseases with prevalence less than 1:10 000 that special combined efforts are needed to address them	157 (58.1)
What percentage of Polish population is affected by any of rare diseases?	0,5%	152 (56.3)
	1-2%	73 (27)
	<b>6-8%</b>	<b>38 (14)</b>
	15-18%	4 (1.5)
	30-35%	3 (1.1)
What is the estimated number of different rare disease entities?	100	59 (21.9)
	1000 – 2000	123 (45.6)
	<b>5000 – 8000</b>	<b>58 (21.4)</b>
	15 000	15 (5.6)
What is the most common cause of rare diseases?	20 000	15 (5.6)
	Infectious	0
	<b>Genetic</b>	<b>199 (73.7)</b>
	Autoimmune	67 (24.8)
	Environmental	4 (1.5)
What is the most common time of rare diseases onset?	Mental	0
	Right after birth	35 (13)
	< 5 years of age	49 (18.2)
	Childhood >5 years of age	61 (22.6)
Please select names of diseases which are considered as rare diseases in Poland:	<b>Adulthood</b>	<b>34 (12.6)</b>
	There is no such a relationship	91 (33.7)
	Crohn's disease	93 (34.4)
	Parkinson's disease	9 (3.3)
	Osteoporosis	1 (0.4)
	<b>Sarcoidosis</b>	<b>129 (47.8)</b>
	<b>Amyotrophic lateral sclerosis</b>	<b>196 (72.6)</b>
	<b>Cystic fibrosis</b>	<b>122 (45.2)</b>
<b>Idiopathic pulmonary arterial hypertension</b>	<b>95 (35.2)</b>	
Type I diabetes mellitus	14 (5.2)	
<b>Multiple sclerosis</b>	<b>69 (25.6)</b>	
Autosomal dominant polycystic kidney disease	132 (48.9)	

The correct answers are written in bold.

Poprawne odpowiedzi zostały pogrubione.

During multidisciplinary classes participants were exposed to broad array of patients' cases with rare conditions and each topic was presented by specialist

Podczas wielodyscyplinarnych zajęć studenci zapoznawani byli z przypadkami klinicznymi pacjentów z RD, każdy temat prezentowany był przez specjali-

in the discussed field. In this group knowledge was assessed before first and directly after the last RD classes by the previously described questionnaire.

Table II. Study group characteristics

Tabela II. Charakterystyka badanej grupy

Variables		N (%)
sex	men	89 (33)
	women	181 (67)
age (years)	18-20	49 (18.1)
	21-23	170 (63)
	24-28	51 (18.9)
member of scientific society	yes	208 (77)
	no	62 (23)
faculty	medical	199 (73.7)
	pharmacy	32 (11.9)
	health sciences department	39 (14.4)
year of study	I-II	71 (26.3)
	III-IV	135 (50)
	V-VI	64 (23.7)
authorship of congress report	yes	90 (33.3)
	no	180 (66.7)
authorship of scientific publication	yes	32 (11.9)
	no	238 (88.1)

**Statistical analysis.** Categorical variables were described as counts and percentages and continuous variables as means  $\pm$  standard deviations. The chi-square test were used to compare differences in correct answers according to pre-specified criteria. Continuous variables were compared using Student's t-test.

Statistical analysis was performed with Statistica PL software [StatSoft, Inc. (2011) STATISTICA (data analysis software system), version 10.0, StatSoft, Inc. Tulsa, USA]. All tests were two-sided and the significance level was set at  $p < 0.05$ . Correct answers before and after an elective course on RD were assessed by follow-up questionnaire and compared by McNemar and Wilcoxon tests.

## RESULTS

Most of respondents (199; 73.7%) were students of the Faculty of Medicine, other were students of the Faculty of Health Sciences (39; 14.4%) and the Faculty of Pharmacy (32; 11.9%). Population of the study is shown in table II - Study group characteristics.

Majority of students ( $n=237$ ; 87.8%) confirmed, that they have encountered the term: *Rare diseases* during

stę w danej dziedzinie medycyny. W tej grupie wiedza była oceniona dwukrotnie - przed pierwszymi zajęciami i bezpośrednio po ostatnich zajęciach za pomocą opisanego wcześniej kwestionariusza.

**Analiza statystyczna.** Zmienne kategoryczne zostały opisane za pomocą liczb i procentów, zmienne ciągłe zostały przedstawione jako średnia  $\pm$  odchylenie standardowe. Test chi-kwadrat został użyty do porównania różnic w liczbie prawidłowych odpowiedzi pomiędzy poszczególnymi podgrupami. Zmienne ciągłe były porównane za pomocą testu t-Studenta. Odsetki poprawnych odpowiedzi przed i po kursie dotyczącym RD zostały porównane za pomocą testów McNemara oraz Wilcoxon.

Analiza statystyczna została przeprowadzona za pomocą programu Statistica PL [StatSoft, Inc. (2011) STATISTICA, version 10.0, StatSoft, Inc. Tulsa, USA]. Wszystkie testy były dwustronne, za istotne uznawano różnice dla których  $p < 0,05$ .

## WYNIKI

Większość respondentów (199; 73,7%) była studentami Wydziału Lekarskiego, pozostali byli studentami Wydziału Nauk o Zdrowiu (39; 14,4%) oraz Wydziału Farmacji (32; 11,9%). Charakterystyka badanej grupy została przedstawiona w tabeli II.

Większość objętych badaniem studentów ( $n=237$ ; 87,8%) potwierdziła, że spotkała się wcześniej z pojęciem: *Choroby rzadkie* podczas swojej edukacji. Jednak poprawna odpowiedź na pytanie o definicję RD została wybrana jedynie przez 56 (20,7%) z nich. Większość respondentów (157; 58,1%) błędnie odpowiedziała, że są to choroby dotyczące mniej niż 1:10 000 populacji. Ponadto, tylko 38 (14%) studentów było świadomych, że RD dotyczą 6-8% populacji. Więcej niż połowa (152; 56,3%) uczestników badania odpowiedziała, że liczba ta wynosi 0,5% lub mniej.

Zaledwie 58 (21,4%) studentów wiedziało, że istnieje 5-8 tysięcy różnych RD, większość z nich (182; 67,4%) wskazało mniejsze liczby. Większość studentów (199; 73,7%) prawidłowo zidentyfikowało najczęstszą przyczynę RD jako genetyczną. Zaledwie 34 (12,6%) wiedziało, że RD ujawniają się najczęściej w wieku dorosłym.

Schorzeniami najczęściej poprawnie zidentyfikowanymi jako rzadkie były: stwardnienie zanikowe boczne, sarkoidoza, mukowiscydoza, co przedstawiono na rycinie 1: Odsetek studentów wskazujących różne choroby (rzadkie i nierzadkie) jako rzadkie. Najrzadziej uznawanymi za RD były stwardnienie rozsiane oraz idiopatyczne tętnicze nadciśnienie płucne. Autosomalnie dominująca wielotorbielowatość nerek została niepoprawnie wskazana jako RD przez 132 (49%) respondentów.

**Analiza podgrup.** Mężczyźni byli w stanie wskazać prawidłowy odsetek populacji dotkniętej przez RD częściej niż kobiety (21,3% vs.10,5%;  $p=0,03$ ). Członkowie

their education. However, when asked about the correct definition of RD it was chosen by only 56 (20.7%) of them. Most of the respondents (157; 58.1%) stated wrong that it occurs in less than 1:10000 population. Additionally, only 38 (14%) students were aware that RD affect 6-8% of population. More than half (152; 56.3%) participants answered that this number was 0.5% or less.

Only 58 (21.4%) students knew that there are 5-8 thousands of different RD, most of them (182; 67.4%) chose lower numbers. Majority of the students (199; 73.7%) correctly identified the most common cause of RD as genetics. Only 34 (12.6%) knew, that the onset of most of RD is in the adulthood.

Diseases most often correctly identified as rare were: amyotrophic lateral sclerosis, sarcoidosis, cystic fibrosis as shown in the figure 1 - The proportion of students indicating different (rare and non-rare diseases) as rare. The least frequently recognized as rare were multiple sclerosis and idiopathic pulmonary arterial hypertension. Autosomal dominant polycystic kidney disease has been incorrectly indicated as rare by 132 (49%) respondents.

Studenckiego Towarzystwa Naukowego częściej niż pozostali studenci deklarowali, że spotkali się z pojęciem RD i jednocześnie posiadali lepszą wiedzę dotyczącą definicji RD (26,9 vs. 12,7%;  $p=0,03$ ). Częściej też, w porównaniu z osobami niebędącymi członkami Studenckiego Towarzystwa Naukowego identyfikowali zaburzenia genetyczne, jako główną przyczynę RD (78,8 vs. 56,5%;  $p=0,0004$ ). Autorzy doniesień konferencyjnych byli w stanie wskazać poprawną definicję RD częściej niż pozostali studenci (31,1 vs. 15,6%;  $p=0,003$ ). Liczba studentów, którzy deklarowali, że spotkali się wcześniej z pojęciem RD różniła się w zależności od wydziału: 92% studentów Wydziału Lekarskiego, 82% Wydziału Nauk o Zdrowiu i 68,8% Wydziału Farmacji odpowiedziało twierdząco na to pytanie ( $p=0,0004$ ). Należy jednak zauważyć, że faktyczna znajomość definicji RD w tych grupach była podobna.

W badaniu nie stwierdzono różnic w poziomie wiedzy o RD w poszczególnych grupach wiekowych oraz wśród studentów pierwszych i ostatnich lat studiów. Szczegóły analizy w podgrupach przedstawiono w tabeli III.

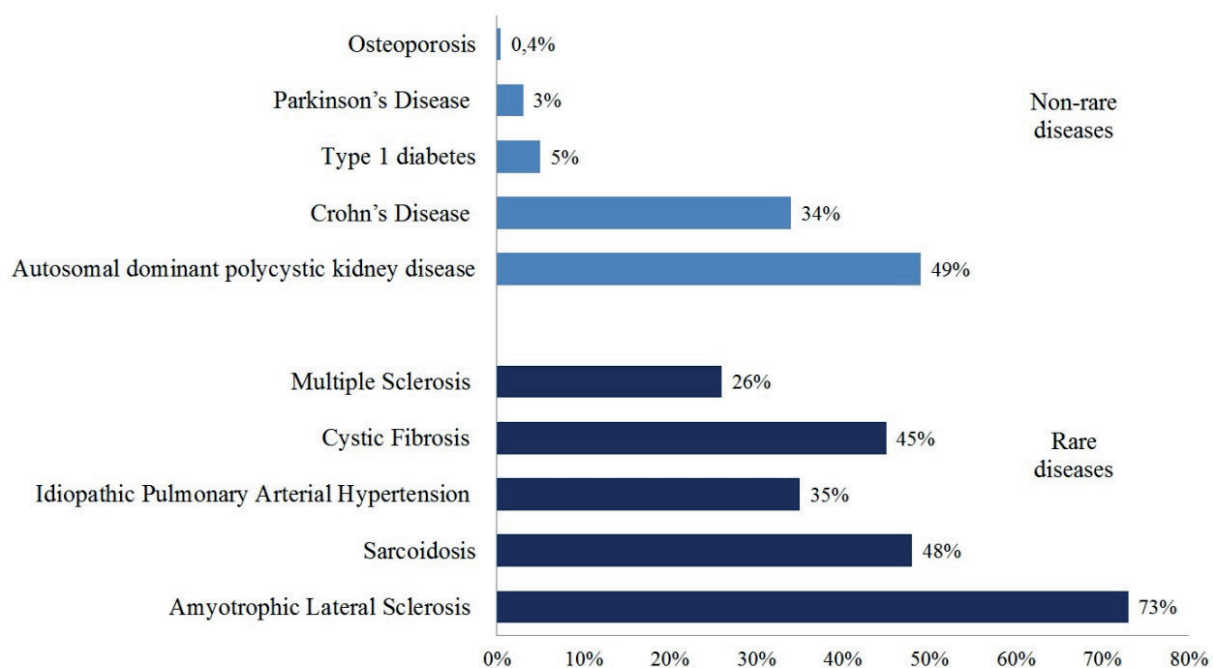


Fig. 1. The proportion of students indicating different (rare and non-rare diseases) as rare.

Ryc. 1. Odsetek studentów wskazujących różne choroby (rzadkie i nie-rzadkie) jako rzadkie.

**Subgroup analysis.** Males were able to recognize percentage of population affected by RD more accurately than females (21.3% vs.10.5%;  $p=0.03$ ). Members of Students' Scientific Society declared more frequently than the other students that they have encountered the term RD and indeed, they had better knowledge about the correct definition of RDs (26.9 vs. 12.7%;  $p=0.03$ ). They were also more often able to identify the most common cause of RD as genetic (78.8 vs. 56.5%;  $p=0.0004$ ). Authors of congress reports were able to recognize correct RD definition more often than other students (31.1 vs. 15.6%;  $p=0.003$ ).

**Interwencja.** W grupie poddanej celowanej edukacji odnotowano poprawę znajomości definicji RD, odsetka populacji dotkniętego przez RD, całkowitej liczby różnych jednostek chorobowych zaliczanych do RD, czasu ujawniania się RD. Nie stwierdzono poprawy wiedzy dotyczącej najczęstszej przyczyny RD oraz liczby chorób poprawnie sklasyfikowanych jako RD. Szczegóły wpływu interwencji edukacyjnej na poziom wiedzy o RD przedstawiono w tabeli IV.

Table III. Knowledge on rare diseases among healthcare students - subgroup analysis.  
Tabela III. Wiedza na temat chorób rzadkich wśród studentów kierunków medycznych – analiza podgrup.

characteristics	have you encountered the term RD?		no of correct answers -definition of RD		no of correct answers - percentage of population affected by RD		no of correct answers - total number of RD		no of correct answers - most common cause of RD		no of correct answers - most common time of RD' onset	
	N (%)	P	N (%)	P	N (%)	P	N (%)	P	N (%)	P	N (%)	P
sex	men	77(86.5)	0.66	20(26)	19(21.3)	17(19.1)	62(69.7)	15 (17)	0.29	19 (11)	0.14	
	women	160(88.4)	0.56	36(23)	19(10.5)	41(23.6)	137(75.7)	5(10.2)	0.50	24(14.1)	0.62	
age (years)	18-21	41(83.7)	0.43	7(17.1)	10(20.4)	7(14.3)	33(67.3)	5(9.8)	0.32	25(12)	0.6	
	22-24	149(87.6)	0.03	36(24.2)	22(12.9)	41(24.1)	125(73.5)	9(14.5)	0.55	9(14.5)	0.23	
	25-28	47(92.2)	0.79	13(27.7)	6(11.8)	10(19.6)	41(80.4)	29(14.6)	0.03	29(14.6)	0.69	
member of scientific society	yes	182(87.5)	0.0004	49(26.9)	29(13.9)	43(20.7)	164(78.8)	25(12)	0.13	26(66.7)	0.38	
	no	55(88.7)	0.27	7(12.7)	9(14.5)	15(24.2)	35(56.5)	3(9.4)	0.56	3(9.4)	0.23	
faculty	medical	183(92)	0.0004	47(23.6)	29(14.6)	42(21.1)	147(73.9)	29(14.6)	0.13	26(66.7)	0.38	
	pharmacy	22(68.8)	0.0004	5(15.6)	3(9.4)	9(28.1)	26(81.3)	3(9.4)	0.56	2(5.1)	0.23	
	health sciences	32(82)	0.0004	4(10.3)	6(15.4)	7(18)	26(66.7)	7(9.9)	0.56	7(9.9)	0.69	
	I-II	59(83.1)	0.27	9(12.7)	12(16.9)	16(22.5)	48(67.6)	19(14.1)	0.95	100(74.1)	0.28	
year of study	III-IV	119(88.2)	0.27	32(23.7)	19(14.1)	28(20.7)	100(74.1)	8(12.5)	0.95	8(12.5)	0.69	
	V-VI	59(92.2)	0.43	15(23.4)	7(10.9)	14(21.9)	51(79.7)	12(13.3)	0.46	22(12.2)	0.8	
authorship of congress report	yes	81(90)	0.43	28(31.1)	9(10)	17(18.9)	72(80)	5(15.6)	0.003	5(15.6)	0.58	
	no	156(86.7)	0.6	28(15.6)	29(16.1)	41(22.8)	127(70.6)	29(12.2)	0.53	29(12.2)	0.58	
authorship of scientific publication	yes	29(90.6)	0.6	8(25)	2(6.3)	7(21.9)	24(75)	5(15.6)	0.53	5(15.6)	0.58	
	no	208(87.4)	0.6	48(20.2)	36(15.3)	51(21.4)	175(73.5)	29(12.2)	0.86	29(12.2)	0.58	

RD – rare diseases

RD – choroby rzadkie

Interestingly, 92% students of the Faculty of Medicine declared that they have encountered the term RD. On the other hand only 82% students of the Faculty of Health Sciences and 68.8% of Faculty of Pharmacy have encountered this term ( $p=0.0004$ ), however the true knowledge of the RD' definition was similar.

In our survey we did not find any differences between RD knowledge in different age groups. Results were similar for students of first and final years of medical school, there were no significant increase in knowledge during their education. Further details of subgroup analysis are shown in table III - Knowledge on rare diseases among health care students - subgroup analysis.

**Intervention.** In the interventional group we were able to show that education improved knowledge on definition of RD, proportion of population affected by RD, total number of distinct RD, time of onset of RD. There were no improvement in knowledge on most common causes of RD and number of RD classified correctly as rare. Details on the intervention are presented in the table IV -Effect of targeted education on rare diseases knowledge.

Table IV. Effect of targeted education on rare diseases knowledge  
Tabela IV. Wpływ interwencji edukacyjnej na poziom wiedzy o chorobach rzadkich

Question	% increase of correct answers	p
Have you encountered the term rare diseases?	11%	0.15
Please select the correct definition of the term rare disease	33%	0.007
What percentage of Polish society is affected by any of rare diseases?	67%	0.002
What is the total number of different rare diseases?	61%	0.003
What is the most common cause of rare diseases?	6%	1.0
What is the most common time of rare diseases onset?	61%	0.003
Diseases classified correctly as rare	4%	0.53

## DISCUSSION

The key action to decrease delays in recognizing RD is education of the health care workers. British data indicates that 46% patients with RD await for diagnosis more than one year after the onset of symptoms. In 20% of individuals this period is longer than 5 years and in 12% is longer than 10 years. About half of patients with RD have been diagnosed incorrectly before

## DYSKUSJA

Jednym z podstawowych działań umożliwiających zmniejszenie opóźnienia w rozpoznawaniu RD jest edukacja pracowników ochrony zdrowia. Brytyjskie dane wskazują, że 46% pacjentów z RD czeka na prawidłowe rozpoznanie więcej niż rok od wystąpienia pierwszych objawów choroby. U 20% pacjentów ten okres jest dłuższy niż 5 lat, a u 12% dłuższy niż 10 lat. U około połowy pacjentów z RD pierwsza diagnoza została postawiona błędnie (4). To prowadzi często do zbyt późnego rozpoczęcia leczenia i niewłaściwego rozdziału funduszy na nieprawidłowo ukierunkowaną diagnostykę lub leczenie. Opóźniona diagnoza uniemożliwia świadome planowanie potomstwa z uwzględnieniem potencjalnego ryzyka zarówno dla matki, jak i dla dziecka. Dlatego też niezwykle istotne jest szybkie wykrywanie RD i możliwość kierowania pacjentów do ośrodków dysponujących możliwościami diagnostycznymi i terapeutycznymi. Jak wykazało badanie EurordisCare2, pracownicy ochrony zdrowia wykazują często niski poziom wiedzy i umiejętności koniecznych do prawidłowego rozpoznawania i leczenia pacjentów (5). Podczas europejskiej konferencji dotyczącej RD w Luxemburgu w 2005 roku dyskutowano o sposobach rozwiązania tego problemu, takich jak rozwój baz danych służących do wymiany informacji i stworzenie sieci współpracy pomiędzy specjalistami (6).

Wyniki przedstawionego przez nas badania wskazują, że studenci kierunków medycznych nie dostrzegają w pełni wagi problemu RD. Studenci nie potrafią właściwie rozróżnić chorób rzadkich i nierzadkich, a także nie są świadomi faktu, że ujawniają się one głównie w wieku dorosłym. Studenci działający w ramach Studenckiego Towarzystwa Naukowego potrafili lepiej opisać problem RD. Jednak studenci końcowych lat studiów nie wykazywali większego poziomu wiedzy na temat RD od swoich młodszych kolegów. Poziom wiedzy pozostawał niski pomimo deklarowanej znajomości pojęcia RD. Te obserwacje pozostają zgodne z ostatnimi badaniami przeprowadzonymi w La Rioja w Hiszpanii, oceniającymi poziom wiedzy na temat RD wśród studentów różnych kierunków. W badaniu tym zaledwie 25% studentów znało prawidłową definicję RD i leków sierocych (7). W innym badaniu większość pacjentów z RD oceniła poziom wiedzy lekarza, do którego zwrócili się w momencie wystąpienia pierwszych objawów choroby, jako niski. Ponad 97% z nich stwierdziło, że lekarze powinni być lepiej kształceni w zakresie RD, zwłaszcza w aspekcie identyfikowania pierwszych objawów RD oraz zasad kierowania pacjentów do ośrodków specjalistycznych, jeśli jest to konieczne do postawienia rozpoznania (8).



the final diagnosis (4). This delay often leads to late initiation of treatment and improper disbursement of funds on incorrectly diagnosed subjects. Late diagnosis make informed decision about having the offspring impossible. Therefore, it is essential to provide them with abilities to identify suspected cases and to refer them to the specialized center. EurordisCare2 survey on RD showed lack of information and appropriate medical training in establishing diagnosis and treatment of patients (5). During the European Conference on Rare Diseases in Luxembourg, 2005, the discussed solutions to this problem included development of data bases for exchange of information and establishing networks of professionals (6).

Results of our study suggest that healthcare students tend to underestimate the epidemiological burden of the RD. Students do not properly differentiate between rare and not-rare diseases and they do not appreciate the fact that it mostly develops in adult population. Students involved in scientific society and research were more precise in defining the problem of RD. Nevertheless students of last years of medical college failed to give more accurate answers regarding RD than their younger colleges. The general knowledge about RD was low in the group of students despite declared familiarity of this term. It remains consistent with recent Spanish study assessing general knowledge and opinion on RD in La Rioja (Spain) conducted among health care professionals and non-health related students. In this study only 25% of the survey sample knew the definitions of RD and orphan drugs (7). According to another study, most patients rated the RD knowledge of the physician they saw at onset of their symptoms as "poor" or "fair." More than 97% of them stated that specialists should be further educated about the existence of RD and be trained to identify symptoms indicative of a rare disease, seek the help of others and refer patients if necessary to aid the diagnosis (8).

This may indicate that topic of RD requires more detailed explanation and targeted education to be fully understood by students and healthcare professionals. The need for an innovative RD education within medical curriculum seems to be a current issue however the literature on the topic of RD education is still limited and search for optimal educational strategies is needed (9,10). The effect of targeted education and its contribution to healthcare improvement was observed and utilized in various settings (11-13). In our recent study we concluded that medical students' ECG interpretation skills are determined by additional education and self-learning rather than by attendance at regular ECG classes (13). Therefore for some complex topics new evidence-based educational methods should be applied for comprehensive teaching.

Może to oznaczać, że temat RD wymaga bardziej szczegółowego wyjaśnienia, aby był w pełni zrozumiany przez studentów i pracowników ochrony zdrowia. Potrzeba innowacyjnego programu nauczania o RD w szkołach medycznych wydaje się aktualna, potrzebne są również dalsze badania pozwalające na określenie optymalnej strategii edukacyjnej dotyczącej RD (9,10). Efekt celowanej edukacji i jej wpływ na poprawę opieki zdrowotnej był obserwowany i wykorzystywany w wielu sytuacjach (11-13). W ostatnio przeprowadzonym przez nas badaniu wykazaliśmy, że zdolność studentów medycyny do interpretacji EKG zależy w większej mierze od samodzielnej edukacji, niż od uczestnictwa w obowiązkowych zajęciach dotyczących EKG (13). Dlatego też opracowanie nowych metod edukacyjnych wydaje się być niezbędne, aby w sposób pełny zapoznać studentów ze złożonymi problemami medycznymi.

**Zalety i ograniczenia.** Nasze badanie posiada kilka mocnych stron. Po pierwsze, temat edukacji o RD nie był jak dotąd wyczerpująco opisany i brak jest dostępnych danych dotyczących optymalnej techniki edukacyjnej w tym zakresie. Po drugie, zaobserwowaliśmy, że standardowy program nauczania jest nieefektywny w edukacji studentów na temat RD. W końcu zaproponowaliśmy celowaną interwencję edukacyjną, która okazała się skuteczna w poprawie poziomu wiedzy na temat RD.

Nasze badanie posiada również pewne ograniczenia. Ankieta przeprowadzona została w obrębie jednej szkoły medycznej, dlatego też badana przez nas grupa może nie być w pełni reprezentatywna. Studenci wypełniali kwestionariusz ankiety bez nadzoru badaczy i mogli potencjalnie używać dodatkowych źródeł wiedzy podczas odpowiadania na pytania. Myślimy jednak, że z uwagi na anonimowy charakter ankiety, jest to mało prawdopodobne.

## PODSUMOWANIE I WNIOSKI

Pomimo deklarowanej znajomości pojęcia choroby rzadkie, większość studentów kierunków medycznych nie potrafiła wskazać poprawnej definicji RD i nie wykazała pełnego zrozumienia tematu. Standardowy program nauczania nie zapewnia efektywnej edukacji na temat RD, jednak celowana edukacja jest skuteczną interwencją w poprawie poziomu wiedzy o RD wśród studentów kierunków medycznych. Dlatego też opracowanie nowych metod edukacyjnych wydaje się być niezbędne, aby w sposób pełny zapoznać studentów ze złożonymi problemami medycznymi.

**Strengths and limitations.** Our study has several strengths. First, the topic of RD education has not been previously addressed and data on optimal educational method in this field is lacking. Second, we concluded that standard medical school curriculum is ineffective in teaching about RD. Finally we proposed targeted educational intervention that showed to be effective in improving awareness on RD.

There are also several limitations of this study. Participation in our survey was voluntary and performed in a single medical school therefore our sample may not be representative of all students. Students completed survey without supervision and they could have used additional information resources to provide the answers. We think, however that due to anonymous character of the survey this is unlikely.

### CONCLUSIONS

Despite the declared recognition of the term *Rare diseases*, most health care students were not able to indicate RD' correct definition and did not understand full extent of the problem. Standard medical school curriculum does not provide effective education in RD. However, targeted education can be efficient in improvement of RD knowledge among healthcare students. For some complex topics new evidence-based educational methods should be applied for comprehensive teaching.

### REFERENCES

- Podolec P, Stępniewski J, Podolec J, et al. Rare cardiovascular diseases: from European legislations to classification and clinical practice. *Kardiologia Polska* 2015;73(3):135-41.
- Rodwell C, Aymé S. 2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe. 2014 Jul. Available from: URL: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivitiesIII.pdf>
- Hennekam RC. Care for patients with ultra-rare disorders. *Eur J Med Genet* 2011;54(3):220-4.
- Kopeć G, Podolec P. Establishing a curriculum on rare diseases for medical students. *J Rare Cardiovasc Dis* 2015;2(3):74-76.
- EURORDIS. Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (Eurordiscare 2). Available from: URL: [http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_Sheet\\_Eurordiscare2.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf)
- Eurordis2005. Proceedings of the European Conference on Rare Diseases 2005 Jun 21-22; Luxembourg. Available from: URL: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/ev\\_pre2005\\_frep\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/ev_pre2005_frep_en.pdf)
- Ramalle-Gómara E, Ruiz E, Quiñones C, et al. General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. *J Eval Clin Pract* 2015;21(2):198-201.
- Engel PA, Bagal S, Broback M, et al. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: The need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Dis* 2013;1:1-15.
- Cismondi IA, Kohan R, Adams H, et al. Guidelines for incorporating scientific knowledge and practice on rare diseases into higher education: neuronal ceroid lipofuscinoses as a model disorder. *Biochim Biophys Acta* 2015;1852(10 Pt B):2316-23.
- Alves R, Piñol M, Vilaplana J, et al. Computer-assisted initial diagnosis of rare diseases. *PeerJ* 2016;4:e2211.
- Lyon RM, Clarke S, Milligan D, et al. Resuscitation feedback and targeted education improves quality of pre-hospital resuscitation in Scotland. *Resuscitation* 2012;83(1):70-5.
- Rabbani F, Shaikh BT, Mahmood Q, et al. Medical education and training: responding to community needs. *Med Sci Monit* 2005;11(10):SR21-5.
- Kopeć G, Magoń W, Hołda M, et al. Competency in ECG Interpretation Among Medical Students. *Med Sci Monit* 2015;21:3386-94.

Otrzymano: 7.11.2016 r.

Zaakceptowano do publikacji: 24.11.2016 r.

Received: 7.11.2016

Accepted for publication: 24.11.2016

#### **Autor do korespondencji:**

#### **Author for correspondence:**

Grzegorz Kopeć,

Department of Cardiac and Vascular Diseases,  
Jagiellonian University Medical College,  
John Paul II Hospital in Krakow, Prądnicka 80,  
31-202 Kraków, Poland.

e-mail: [grzegorzkrakow1@gmail.com](mailto:grzegorzkrakow1@gmail.com)