projket, 10.06.2019 r.

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich

Wersja 1.0

Warszawa, marzec 2019 r.

Spis treści

[Skład Zespołu 4](#_Toc4915716)

[Podziękowania 5](#_Toc4915717)

[Wykaz skrótów 6](#_Toc4915718)

[Wstęp 7](#_Toc4915719)

[Priorytety 10](#_Toc4915720)

[Priorytet 1: ROZPOZNANIE I LECZENIE 10](#_Toc4915721)

[Priorytet 2: AKCEPTACJA I WSPARCIE 11](#_Toc4915722)

[Priorytet 3: REHABILITACJA 12](#_Toc4915723)

[Priorytet 4: EDUKACJA, NAUKA, INFORMACJA I ŚWIADOMOŚĆ SPOŁECZNA 13](#_Toc4915724)

[Wizja 2025 15](#_Toc4915725)

[Choroby rzadkie w Polsce 16](#_Toc4915726)

[I. Sieć ośrodków referencyjnych 19](#_Toc4915727)

[Rekomendacje w ramach I obszaru tematycznego 21](#_Toc4915728)

[II. Diagnostyka chorób rzadkich 23](#_Toc4915729)

[Rekomendacje w ramach II obszaru tematycznego 24](#_Toc4915730)

[III. Leczenie chorób rzadkich 26](#_Toc4915731)

[Rekomendacje w ramach III obszaru tematycznego 28](#_Toc4915732)

[IV. Ciągłość opieki 30](#_Toc4915733)

[Rekomendacje w ramach IV obszaru tematycznego 31](#_Toc4915734)

[V. Rejestry chorób rzadkich i ujednolicona kodyfikacja 32](#_Toc4915735)

[Rekomendacje w ramach V obszaru tematycznego 33](#_Toc4915736)

[VI. Włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe 35](#_Toc4915737)

[Rekomendacje w ramach VI obszaru tematycznego 37](#_Toc4915738)

[VII. Rehabilitacja i stymulacja rozwoju 39](#_Toc4915739)

[Rekomendacje w ramach VII obszaru tematycznego 40](#_Toc4915740)

[VIII. Edukacja, nauka, informacja i świadomość społeczna 41](#_Toc4915741)

[Rekomendacje w ramach VIII obszaru tematycznego 42](#_Toc4915742)

[IX. Wsparcie środowiskowe i społeczne 43](#_Toc4915743)

[Rekomendacje w ramach IX obszaru tematycznego 45](#_Toc4915744)

[Wdrożenie i realizacja Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich 46](#_Toc4915745)

[Rysunek 8. Proces decyzyjny NPCR 48](#_Toc4915746)

[Finansowanie działań 49](#_Toc4915747)

[Wykaz rysunków 51](#_Toc4915748)

[Wykaz tabel 52](#_Toc4915749)

[Wykaz załączników 53](#_Toc4915750)

[Piśmiennictwo 54](#_Toc4915751)

Skład Zespołu

W skład Zespołu Ministra Zdrowia ds. wypracowania rozwiązań w zakresie chorób rzadkich oraz opracowania projektu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich[[1]](#footnote-2) weszli:

|  |  |
| --- | --- |
| **Przewodniczący:** | Zbigniew J. Król - Podsekretarz Stanu MZ |
| **Zastępca Przewodniczącego:** | prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak |
| **Członkowie:** | prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska  prof. dr hab. n. med. Maria Małgorzata Sąsiadek  prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak  prof. dr hab. n. med. Piotr Czauderna  prof. dr hab. med. Agnieszka Słowik  prof. nadzw. dr hab. n. med. Krzysztof Jamroziak  prof. dr hab. n. med. Piotr Socha  prof. dr hab. n. med. Piotr Podolec  prof. dr hab. n. med. Wojciech Młynarski  prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska  Tomasz Grybek – Bohater Borys  oraz przedstawiciele  Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN  Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego  Ministerstwa Edukacji Narodowej  Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej  Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji  Narodowego Funduszu Zdrowia  Departamentu Analiz i Strategii MZ  Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji MZ |

Podziękowania

Członkowie Zespołu dziękują za udział w posiedzeniach, merytoryczną współpracę, krytycyzm oraz wkład w powstanie niniejszego dokumentu:

|  |  |
| --- | --- |
| **Ekspertom** | dr hab. n. med. Jolancie Wierzbie  prof. dr hab. n. med. Krystynie H. Chrzanowskiej  prof. dr hab. n. med. Oldze Haus |

oraz wszystkim osobom, które swoim zaangażowaniem przyczyniły się do powstania niniejszego dokumentu.

Wykaz skrótów

|  |  |
| --- | --- |
| AOS | Ambulatoryjna Opieka Specjalistyczna |
| AOTMiT | Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji |
| CSIOZ | Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia |
| EMA | Europejska Agencja Leków |
| ERN | Europejskie Sieci Referencyjne |
| ICD-10 | Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób  i Problemów Zdrowotnych |
| ICF | Międzynarodowa klasyfikacja funkcjonowania,  niepełnosprawności i zdrowia |
| NFZ | Narodowy Fundusz Zdrowia |
| NPCR | Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich |
| POZ | Podstawowa Opieka Zdrowotna |
| ORPHA kod/ ORPHA numer | unikalny numer identyfikacyjny nadany przez Orphanet  dla danej choroby rzadkiej |
| LSZ | Lecznictwo Szpitalne |
| MZ | Ministerstwo Zdrowia |
| UE | Unia Europejska |

Wstęp

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich powstał, aby umożliwić wypracowanie optymalnego modelu opieki nad osobą cierpiącą na chorobę uznawaną za rzadko występującą. Mając świadomość, że wprowadzenie rozwiązań modelowych wymagać będzie określonych zmian systemowych, organizacyjnych i finansowych, intencją autorów było zdefiniowanie obszarów wymagających modyfikacji oraz przedstawienie kompletnej listy rekomendowanych działań, umożliwiających realizację zamierzonych zmian.

Niniejszy dokument jest wynikiem prac zespołu powołanego przez Ministra Zdrowia zarządzeniem z dnia 5 grudnia 2018 r. na potrzeby zebrania i podsumowania rozwiązań proponowanych w tym obszarze przez wszystkich interesariuszy. Celem strategicznym Zespołu była analiza i zdefiniowanie priorytetów oraz obszarów tematycznych mających kluczowe znaczenie w procesie ciągłego doskonalenia rozwiązań prawnych, organizacyjnych, systemowych, edukacyjnych i społeczno-socjalnych dedykowanych osobom i rodzinom dotkniętymi chorobami rzadkimi oraz gwarantujących im prawo do niezależnego, samodzielnego, niedyskryminującego i aktywnego życia na równi z wszystkimi obywatelami Rzeczypospolitej Polskiej i UE.

Choroby rzadkie stanowią istotne wyzwanie opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8% populacji każdego kraju – to około 2-3 miliony osób.

Przyjęte rozwiązania modelowe dające gwarancję opieki nad osobą z rozpoznaną chorobą sklasyfikowaną jako rzadką, są oparte na koncepcji integrowania wszelkich świadczeń finansowanych ze środków publicznych, których wspólnym celem jest umożliwienie osobom chorym oraz ich opiekunom, możliwie w najwyższym stopniu, pełnienia ról społecznych oraz korzystania z dobrodziejstw rozwoju cywilizacyjnego.

Opieka zintegrowana w tym obszarze odnosi się zarówno do skoordynowanej na wszystkich szczeblach opieki medycznej, uwzględniającej aktualne osiągnięcia nauk medycznych, jak i opieki społecznej, adekwatnej do potrzeb oraz możliwości psycho-fizycznych osoby chorej.

W modelu docelowym kluczową rolę pełnić mają krajowe ośrodki referencyjne, określone dla wybranej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich, o tożsamej lub zbliżonej etiologii oraz współpracujące z nimi centra eksperckie. Ośrodki te wskazane zostaną przez ministra właściwego da spraw zdrowia. Ich zadaniem będzie: ostateczne ustalenie diagnozy i przypisanie kodu Orpha; opracowanie planu postępowania medycznego; koordynowanie opieki medycznej na wszystkich szczeblach systemu ochrony zdrowia; wskazanie propozycji dla orzeczenia o stopniu niesprawności; wystawienie dokumentacji uprawniającej do korzystania z praw nabytych dzięki NPCR („paszport opieki pacjenta z chorobą rzadką”); powiadomienie (wraz z przesłaniem stosownej dokumentacji) właściwych dla miejsca zamieszkania osoby z chorobą rzadką lub rodziców chorego dziecka, instytucji pomocy społecznej oraz edukacyjnych z prośbą o objęcie adekwatną opieką; prowadzenie rejestru odpowiedniej choroby lub grup chorób rzadkich.

Istotną rolę w opiece, pełnić będzie opiekun - koordynator, który w sposób kompleksowy będzie udzielać wsparcia dla osób i rodzin z rozpoznaną chorobą rzadką, jak również dla osób dopiero mierzących się z diagnozą choroby rzadkiej.

Podstawowym instrumentem (narzędziem) w opiece będzie „paszport opieki pacjenta z chorobą rzadką”, który pozwoli uporządkować informacje o chorobie, ułatwi komunikację między pacjentem a opiekującym się nim zespołem interdyscyplinarnym (lekarzami, nauczycielami, psychologami, fizjoterapeutami) oraz zapewni optymalne koordynowanie opieki.

Niezwykle ważne w opiece będzie także zapewnienie ciągłości opieki nad dorastającym pacjentem z chorobą rzadką. Przekazywanie młodych dorosłych pacjentów w wieku 18+ pod opiekę lekarzy internistów zorganizowane zostanie w sposób płynny i niezakłócający dotychczasowego modelu leczenia.

Istotnym wsparciem dla rodziny osoby z chorobą rzadką będzie możliwość skorzystania z tzw. opieki wytchnieniowej. Opieka wytchnieniowa będzie miała na celu wsparcie członków rodziny w opiece nad osobą niepełnosprawną z orzeczonym znacznym stopniem niepełnosprawności oraz dziećmi z orzeczeniem o niepełnosprawności łącznie ze wskazaniami konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji przez zapewnienie alternatywnej formy opieki czasowej.

Projekt Planu Strategicznego w ramach NCPR opiera się na czterech Priorytetach (P) stanowiących fundament podejmowanej interwencji strategicznej dedykowanej osobom i rodzinom dotkniętym chorobami rzadkimi. W ramach tych 4. Priorytetów zdefiniowano **9 obszarów tematycznych (OT)**, w których realizacja pozwoli na pełną i kompleksowa realizację założonych celów interwencji strategicznej przypisane są do 4 głównych **priorytetów**. Priorytety zostały uporządkowane i zatytułowane jako:

* Rozpoznanie i leczenie,
* Akceptacja i wsparcie,
* Rehabilitacja,
* Edukacja, Nauka, Informacja i Świadomość Społeczna.

Pierwsze litery nazw głównych priorytetów, nawiązują do znaczenia wyrazu **RARE, czyli „rzadki”.**

Rysunek 1. Priorytety I Obszary Tematyczne NPCR

Priorytety

## Priorytet 1: ROZPOZNANIE I LECZENIE

**Celem działań podejmowanych w ramach Priorytetu** jest stworzenie warunków systemowo-prawnych, finansowych i organizacyjnych zapewniających wszechstronną, kompleksową, skoordynowaną, wysoce specjalistyczną i innowacyjną opiekę medyczną opartą o nowoczesne metody diagnostyczne, dostępne leki oraz terapie i procedury terapeutyczne.

**Obszary tematyczne w ramach Priorytetu 1:**

1. Sieć ośrodków referencyjnych
2. Diagnostyka chorób rzadkich
3. Leczenie chorób rzadkich
4. Ciągłość opieki
5. Rejestry chorób rzadkich i ujednolicona kodyfikacja

**Wskaźniki celu:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Nazwa wskaźnika** | **Wartość docelowa** |
| Liczba ośrodków wchodzących w ERN i tworzących krajową sieć referencyjną | Min. 50 |
| Odsetek osób objętych paszportem chorego spośród dotkniętych chorobą rzadką | Min. 85% |
| Odsetek usług świadczonych z wykorzystaniem kodów ORPHA dla osób dotkniętych chorobą rzadką | 50% |
| Udział środków dedykowanych finansowaniu działań zdefiniowanych w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich w ogólnym budżecie na ochronę zdrowia i działania międzysektorowe | 5-10% |
| Odsetek osób objętych procedurą zapewnienia ciągłości opieki osób dorosłych spośród młodych dorosłych z chorobą rzadką | Min. 70% |
| Odsetek diagnoz chorób rzadkich stawianych w oparciu o specjalistyczne badania | 80% |

## Priorytet 2: AKCEPTACJA I WSPARCIE

**Celem działań podejmowanych w ramach Priorytetu** jest wdrożenie nowych i udoskonalenie istniejących form, metod i środków wsparcia środowiskowego, społecznego, edukacyjnego oraz zawodowego dla osób i rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi gwarantujących im niedyskryminujące, w pełni włączające i równoprawne czynne funkcjonowanie w społeczeństwie.

**Obszary tematyczne w ramach Priorytetu 2:**

1. Włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe
2. Wsparcie środowiskowe i społeczne

**Wskaźniki celu:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Nazwa wskaźnika** | **Wartość docelowa** |
| Udział rodzin objętych wsparciem asystenta rodziny w ogólnej populacji rodzin dotkniętych chorobą rzadką | Min. 50% |
| Odsetek osób dotkniętych chorobą rzadką z oceną sprawnością w oparciu o klasyfikację ICF spośród osób z chorobą rzadką | Min. 50% |
| Odsetek rodzin dotkniętych chorobą rzadką objętych pomocą psychologiczną i opieką wytchnieniową | 50% |
| Odsetek osób nowo zdiagnozowanych objętych, za pośrednictwem ośrodka leczniczego, systemowym wsparciem społecznym | 80% |
| Liczba zidentyfikowanych i zlikwidowanych barier w ramach środków budżetowych dedykowanych na realizację Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich |  |
| Udział rodzin objętych wsparciem asystenta rodziny w ogólnej populacji rodzin dotkniętych chorobą rzadką | 80% |

## Priorytet 3: REHABILITACJA

**Celem działań podejmowanych w ramach Priorytetu** jest opracowanie i wdrożenie systemu rehabilitacji zapewniającego długofalową, wszechstronną, kompleksową i skoordynowaną opiekę specjalistyczną nad osobami dotkniętymi chorobami rzadkimi przyczyniającą się do przywrócenia pełnej lub możliwej do osiągnięcia sprawności fizycznej i psychicznej ukierunkowanej na poprawę jakości funkcjonowania tych osób w życiu codziennym.

**Obszary tematyczne w ramach Priorytetu 3:**

1. Rehabilitacja i stymulacja rozwoju

**Wskaźniki celu:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Nazwa wskaźnika** | **Wartość docelowa** |
| Liczba jednostek chorobowych objętych standardem opieki specjalistycznej | Min. 10 |
| Odsetek osób dotkniętych chorobami rzadkimi objętych skoordynowaną i długofalową opieką medyczną i rehabilitacyjną | Min. 75% |
| Odsetek osób z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnością w stopniu znacznym objętych standardem opieki telemedycznej w domu („home-care”) | Min. 50% |
| Odsetek personelu ośrodków rehabilitacji przeszkolonych w ramach przygotowania do pracy w ośrodkach lokalnych oraz do pracy w domu | Min. 50% |
| Odsetek rodzin z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnością w stopniu znacznym, korzystających w domu z wypożyczonego sprzętu rehabilitacyjnego | Ok. 30% |

## Priorytet 4: EDUKACJA, NAUKA, INFORMACJA I ŚWIADOMOŚĆ SPOŁECZNA

**Celem działań podejmowanych w ramach Priorytetu** jest wprowadzenie rozwiązań systemowych wspierających edukację przyszłych i obecnych kadr medycznych, prowadzenie i tworzenie projektów badawczych i rozwojowych w zakresie chorób rzadkich przy jednoczesnym i systematycznym podnoszeniu ogólnej świadomości społecznej na temat chorób rzadkich.

**Obszary tematyczne w ramach Priorytetu 4:**

1. Edukacja i świadomość społeczna

**Wskaźniki celu:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Nazwa wskaźnika** | **Wartość docelowa** |
| Odsetek badań, w ogólnej liczbie badań naukowych, poświęconych tematyce chorób rzadkich | Ok. 10% |
| Liczba projektów międzynarodowych z udział polskich zespołów badawczych poświęconych chorobom rzadkim | Min. 3 |
| Liczba interdyscyplinarnych projektów poświęconych chorobom rzadkim | Min. 3 |
| Liczba osób objętych programami kształcenia na różnych etapach edukacji |  |
| Liczba jednostek lub grup chorób rzadkich posiadających dedykowane strony na platformie informacyjnej poświęconej chorobom rzadkim | Min. 10 |

Zdefiniowane w ramach NPCR, 4 Priorytety interwencji strategicznych stanowią 4 filary podejmowanych przyszłych działań w ramach Planów Wykonawczych. Są one kluczowe w tworzeniu kompleksowego, wszechstronnego, całościowego i długofalowego zestawu działań prawnych, organizacyjnych, systemowych, wdrożeniowych i koncepcyjnych ukierunkowanych na wypracowanie i osiągnięcie trwałej, jakościowej i stabilnej zmiany zarówno systemu opieki i wsparcia osób oraz rodzin zmagających się z chorobami rzadkimi, jak również zmiany świadomości i dojrzałości społecznej w odniesieniu do osób i rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi.

Rysunek 2 Priorytety NPCR

Realizacja 4 Priorytetów RARE jest też ukierunkowana na ciągłe doskonalenie systemu opieki i wsparcia oraz jest oparta o cykl powiązanych ze sobą działań, które będą samoistnie wspierały rozwój poszczególnych Priorytetów i tym samym przyczyniały się do coraz pełniejszej realizacji założeń poszczególnych Obszarów Tematycznych.

Wizja 2025

Polska jest krajem zapewniającym wszechstronną, kompleksową, skoordynowaną, wysoce specjalistyczną i innowacyjną opiekę leczniczą oraz rehabilitacyjną osobom dotkniętym chorobami rzadkimi; oferującym szeroki wachlarz usług wspierających i włączających w niedyskryminujący sposób w życie społeczne i zawodowe osoby oraz rodziny dotknięte chorobami rzadkimi; edukującym przyszłe i obecne kadry. medyczne oraz stale podnoszącym świadomość społeczną nt. chorób rzadkich.

Choroby rzadkie w Polsce

Definicja Chorób Rzadkich

Na poziomie UE choroby rzadkie określane są jako choroby dotykające nie więcej niż 5 na 10 000 osób. Do tej pory zidentyfikowano około 8 000 chorób rzadkich (nadano im tzw. kod ORPHA).

W Polsce definiuje się choroby rzadkie jako schorzenia najczęściej, choć nie wyłącznie, uwarunkowane genetycznie, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym, o przewlekłym i nierzadko ciężkim przebiegu, prowadzące przedwcześnie do zgonu lub powodujące niepełnosprawność. Uwzględniając powyższe założenia oraz polskie dane demograficzne można przyjąć, że w Polsce na choroby rzadkie cierpi ok. 2-3 miliony osób.

Na potrzeby NCPR dokonano próby bardziej precyzyjnego określenia liczby i charakterystyki pacjentów cierpiących na choroby rzadkie w Polsce. W raporcie przeanalizowane zostały choroby rzadkie uwzględnione w klasyfikacji Orpha. Na powyższe rozpoznania zostały nałożone 4 filtry:

* w pierwszym kroku z analizy zostały wyłączone choroby rzadkie, nie posiadające przypisanego kodu ICD-10 oraz te kodowane przy pomocy połączenia dwóch kodów ICD-10, a co za tym idzie nie było możliwe zidentyfikowanie tych chorób w bazie świadczeń NFZ;
* w drugim kroku za choroby rzadkie uznano te rozpoznania (kody ICD-10), których chorobowość w analizowanym okresie (lata: 20092017) wynosiła poniżej 19 tys. przypadków;
* następnie usunięte zostały grupy ICD10 w liczbie 37, w przypadku których zakres był zbyt szeroki, tzn. poza pojedynczymi chorobami rzadkimi obejmowały np. urazy;
* w ostatnim kroku pominięto zdarzenia dotyczące pacjentów, którzy w całym powyższym okresie mieli wyłącznie jeden kontakt z ochroną zdrowia, z uwagi na fakt, iż prawdopodobnie były to przypadku niepotwierdzonej diagnozy.

Uwzględniając powyższe, liczba pacjentów w latach 2009-2016 w całej grupie chorób rzadkich wyniosła około 1,6 miliona. Poniższy wykres przedstawia liczbę pacjentów w tys. na przestrzeni lat.

Rysunek 3 Liczba pacjentów (w tys.)

Źródło: opracowanie własne

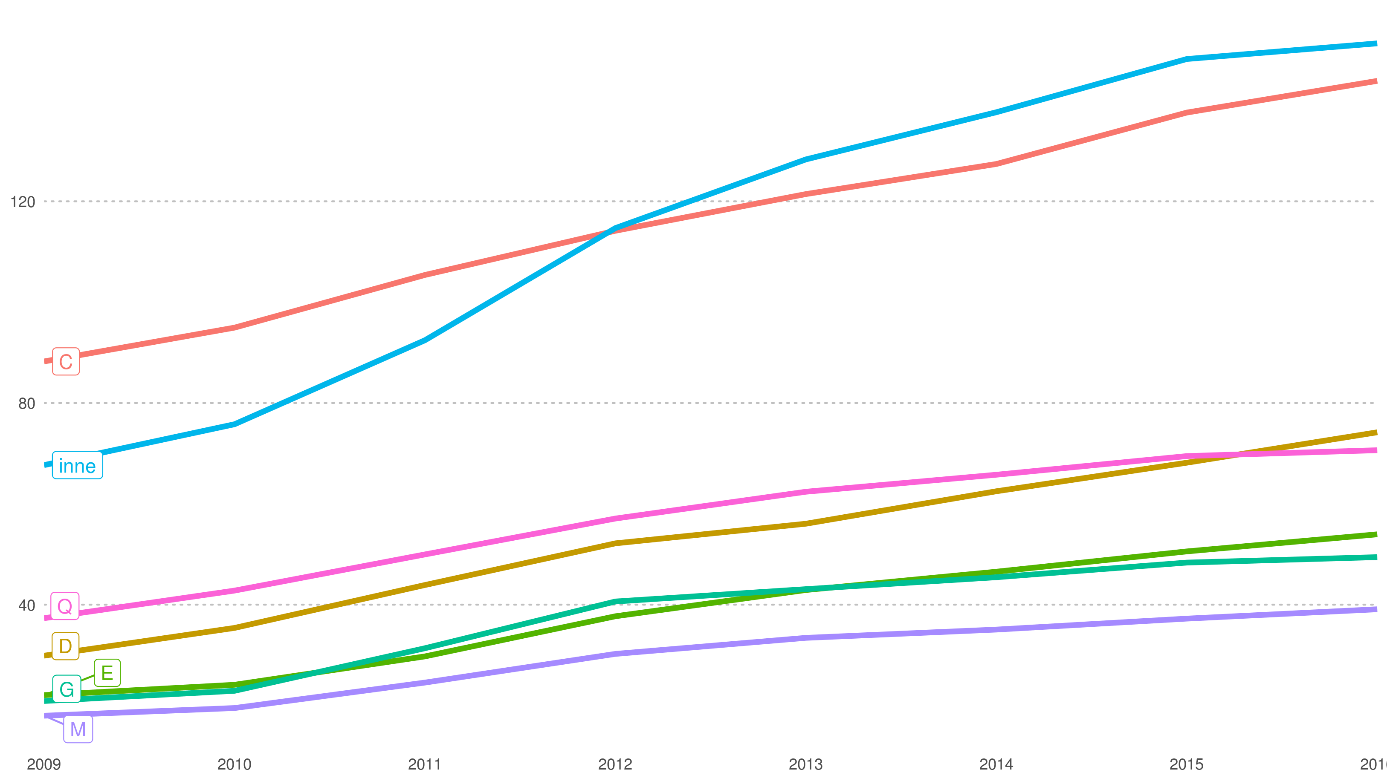
Wg dostępnych danych szacuje się, że każdego roku diagnozowanych w Polsce jest ponad 200 tysięcy nowych pacjentów z chorobami rzadkimi.

Rysunek 4 Liczba nowych pacjentów w poszczególnych latach (w tys.)

Źródło: opracowanie własne

Na poniższym wykresie przedstawiono nowych pacjentów w okresie 2009-2016 w podziale na pierwsze znaki kodu ICD-10. Pacjenci z rozpoznaniem rozpoczynającym się od znaków „C”, „Q”, „D”, „E”, „G”, „M”[[2]](#footnote-3) stanowią łącznie ponad 70 % wszystkich pacjentów ( rok 2009; pierwsza wartość na osi pionowej), natomiast pacjenci z pozostałymi rozpoznaniem („inne”) – poniżej 30% ( rok 2009; pierwsza wartość na osi pionowej). Wartości na wykresie są wyrażone w tys.

Rysunek 5 Liczba pacjentów wg pierwszej litery kodu icd-10



Źródło: opracowanie własne

1. Sieć ośrodków referencyjnych

W dyrektywie 2011/24/UE w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (2011) ustanowiono zasady dotyczące praw pacjentów do dostępu do bezpiecznego leczenia dobrej jakości na poziomie transgranicznym UE. Art. 12 przewiduje wzmocnioną współpracę państw członkowskich, w tym kryteria i warunki dotyczące europejskich sieci referencyjnych oraz świadczeniodawców. Dyrektywa ta zmierza do identyfikacji już istniejących ośrodków wiedzy specjalistycznej oraz do promowania dobrowolnego uczestnictwa świadczeniodawców w przyszłych europejskich sieciach referencyjnych. W dniu 10 marca 2014 r. Komisja przyjęła wykaz kryteriów i warunków, które muszą spełniać europejskie sieci referencyjne, oraz warunków i kryteriów obowiązujących świadczeniodawców pragnących zostać członkami europejskiej sieci referencyjnej. Obecnie działają 24 europejskie sieci referencyjne, w 16 z nich uczestniczą już polskie podmioty.

Tabela 1. wykaz sieci zatwierdzonych przez KE wraz z zestawieniem polskich ośrodków

| **Akronim** | **Nazwa sieci** | **Polskie podmioty uczestniczące** |
| --- | --- | --- |
| 1. BOND | European Reference Network on Rare Bone Disorders |  |
| 2. CRANIO | European Reference Network on Rare craniofacial anomalies and ENT disorders |  |
| 3. Endo-ERN | European Reference Network on Rare Endocrine Conditions | Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Oddział w Gliwicach  Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny w Warszawie |
| 4. EpiCARE | European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies | Instytut  “Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” |
| 5. ERKNet | European Rare Kidney Diseases Reference Network | Uniwersyteckie Centrum Kliniczne przy Gdańskim Uniwersytecie Medycznym |
| 6. ERN-RND | European Reference Network on Rare Neurological Diseases | Szpital Uniwersytecki w Krakowie |
| 7. ERNICA | European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies |  |
| 8. ERN-LUNG | European Reference Network on Rare Respiratory Diseases | Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc  Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w Europejskim Centrum Zdrowia – Otwock |
| 9. ERN-Skin | European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders | Szpital Kliniczny im. H. Święcickiego Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu |
| 10. EURACAN | European Reference Network on Rare Adult Cancers (solid tumors) | Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie |
| 11. EuroBloodNet | European Reference Network on Rare Hematological Diseases | Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie |
| 12. EURO-NMD | European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases | Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny |
| 13. ERN-EYE | European Reference Network on Rare Eye Diseases | Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 1 w Lublinie |
| 14. ERN GENTURIS | European Reference Network on GENetic TUmour RIsk Syndromes | Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 2, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie |
| 15. GUARD-HEART | Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART |  |
| 16. ITHACA | European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability |  |
| 17. MetabERN | European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders | Szpital Uniwersytecki w Krakowie |
| 18. PaedCan-ERN | European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology) | Gdański Uniwersytet Medyczny, Copernicus Podmiot Leczniczy Sp. z o.o.  Dolnośląski Szpital Specjalistyczny im. T. Marciniaka Centrum Medycyny Ratunkowej  Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie  Uniwersyteckie Centrum Kliniczne przy Gdańskim Uniwersytecie Medycznym |
| 19. RARE-LIVER | European Reference Network on Rare Hepatological Diseases | Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny |
| 20. ReCONNET | Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network |  |
| 21. RITA | Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network |  |
| 22. TRANSCHILD | European Reference Network on Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung andmultiorgan) | Instytut  “Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” |
| 23. VASCern | European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases |  |
| 24. ERN eUROGEN | European Reference Network on Rare and Complex Urogenital Diseases and Conditions | Gdański Uniwersytet Medyczny, Copernicus Podmiot Leczniczy Sp. z o.o. |

Obecnie nie istnieją podstawy prawne regulujące powoływanie ośrodków referencyjnych w Polsce. Ośrodki referencyjne powinny być przede wszystkim miejscem weryfikacji podejrzenia oraz ostatecznego rozpoznania choroby rzadkiej. Muszą więc dysponować wyszkoloną kadrą specjalistów, bazą laboratoryjną i możliwościami kompleksowej opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, w tym prowadzenia diagnostyki i leczenia. Mając na względzie niewielką liczbę pacjentów cierpiących na poszczególne choroby rzadkie, celowe jest centralizowanie procesów diagnostycznych i terapeutycznych. Ponadto ośrodki referencyjne powinny być miejscem długookresowego monitorowania wyników postępowania terapeutycznego, a także miejscem koordynacji opieki w całym systemie ochrony zdrowia, zapewniającej optymalną jakość życia pacjentom i ich rodzinom. Należy dążyć do tego, aby znaczenie ośrodków referencyjnych i współpracujących z nimi centrów eksperckich była oparte na najwyższych kompetencjach, doświadczeniu i wysokich standardach jakości, a ich rola w systemie była oparta na mocnych podstawach prawnych.

Dostępność do ośrodków referencyjnych nie może być ograniczona względami organizacyjnymi, administracyjnymi, ani finansowymi. Organizacja diagnostyki i leczenia chorób rzadkich na terenie kraju powinna uwzględniać te czynniki.

## Rekomendacje w ramach I obszaru tematycznego

1. określenie ram prawnych dla powołania oraz zasad i mechanizmu funkcjonowania ośrodków referencyjnych i centrów eksperckich;
2. opracowanie procedury kierowania pacjentów do ośrodków referencyjnych;
3. przygotowanie ram organizacyjnych koordynujących współpracę pomiędzy ośrodkami referencyjnymi a centrami eksperckimi i innymi jednostkami diagnozującymi, wstępnie kwalifikującymi do dalszej diagnostyki w ośrodkach referencyjnych – określenie szczebli referencyjnych;
4. opracowanie procedury wskazywania ośrodków referencyjnych przez Ministra Zdrowia;
5. przygotowanie procedury desygnowania centrów eksperckich;
6. określenie zasobów kadrowych i sieci jednostek, w tym ośrodków referencyjnych zabezpieczających właściwą opiekę medyczną pacjentom z chorobami rzadkimi;
7. prowadzenie wykazu ośrodków referencyjnych i centrów eksperckich i rozpowszechnianie informacji na ten temat.
8. Diagnostyka chorób rzadkich

Diagnozowanie chorób rzadkich jest bardzo trudnym procesem. Głównie z uwagi na dużą zmienność kliniczną poszczególnych jednostek chorobowych. U pacjentów z tą samą jednostką chorobową objawy, jak i poszczególne etapy rozwoju choroby u poszczególnych chorych mogą się bardzo różnić, a objawy mogą występować w dowolnej kolejności i z różnym nasileniem. Właściwe rozpoznanie jest warunkiem rozpoczęcia prawidłowego leczenia przyczynowego lub wyłącznie objawowego. Opóźnienie postawienia diagnozy, nawet o kilkadziesiąt lat, jest powszechne w przypadku chorób rzadkich i często prowadzi do nieodwracalnych wielonarządowych powikłań. Aktualnie wiadomo, że większość zidentyfikowanych chorób rzadkich ma etiologię genetyczną, co narzuca konieczność zapewnienia diagnostyki genetycznej, bez której nie będzie postępów w rozpoznawaniu, identyfikacji chorych oraz wiedzy o epidemiologii chorób rzadkich. Niezwykle istotne w rozpoznaniu chorób rzadkich jest również wykonywanie badań wysokospecjalistycznych (molekularnych, biochemicznych, enzymatycznych, proteomicznych) z zachowaniem wysokiego standardu jakości wykonywanego badania oraz pod kontrolą lekarza specjalisty.

Opóźnione lub błędne rozpoznanie choroby rzadkiej jest spowodowane przede wszystkim ograniczoną dostępnością niezbędnych specjalistycznych badań diagnostycznych, jak również brakiem wystarczającej wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej i  specjalistów różnych dziedzin. Opóźniona diagnoza generuje również koszty w systemie ochrony zdrowia przez wielokrotne wizyty u różnych specjalistów i wykonywanie niepotrzebnych badań diagnostycznych a także ich powtarzanie. Może także prowadzić do wprowadzenia nieskutecznych i potencjalnie groźnych dla zdrowia metod leczenia.

Brak koordynacji opieki oraz niedostateczna informacja dostępna dla pacjenta z chorobą rzadką, powodują tzw. „odyseję diagnostyczną”, polegającą na ciągłym poszukiwaniu lekarza, który postawi właściwą diagnozę i podejmie się prowadzenia wielospecjalistycznej opieki niezbędnej dla pacjenta. Ostateczne rozpoznanie choroby wymaga często zaangażowania specjalistów z różnych dziedzin. Niekiedy niezbędne jest powołanie zespołu ekspertów do diagnostyki pacjentów pozostających bez rozpoznania.

W chorobach rzadkich diagnostyka powinna być:

1. dostępna;
2. możliwie wczesna;
3. sprawnie przeprowadzona;
4. obejmująca prawidłowo dobrane metody diagnostyczne.

W wielu przypadkach należy również opracować algorytmy i standardy postępowania dla specjalistów oraz umożliwić realizację świadczeń z wykorzystaniem rozwiązań telemedycznych.

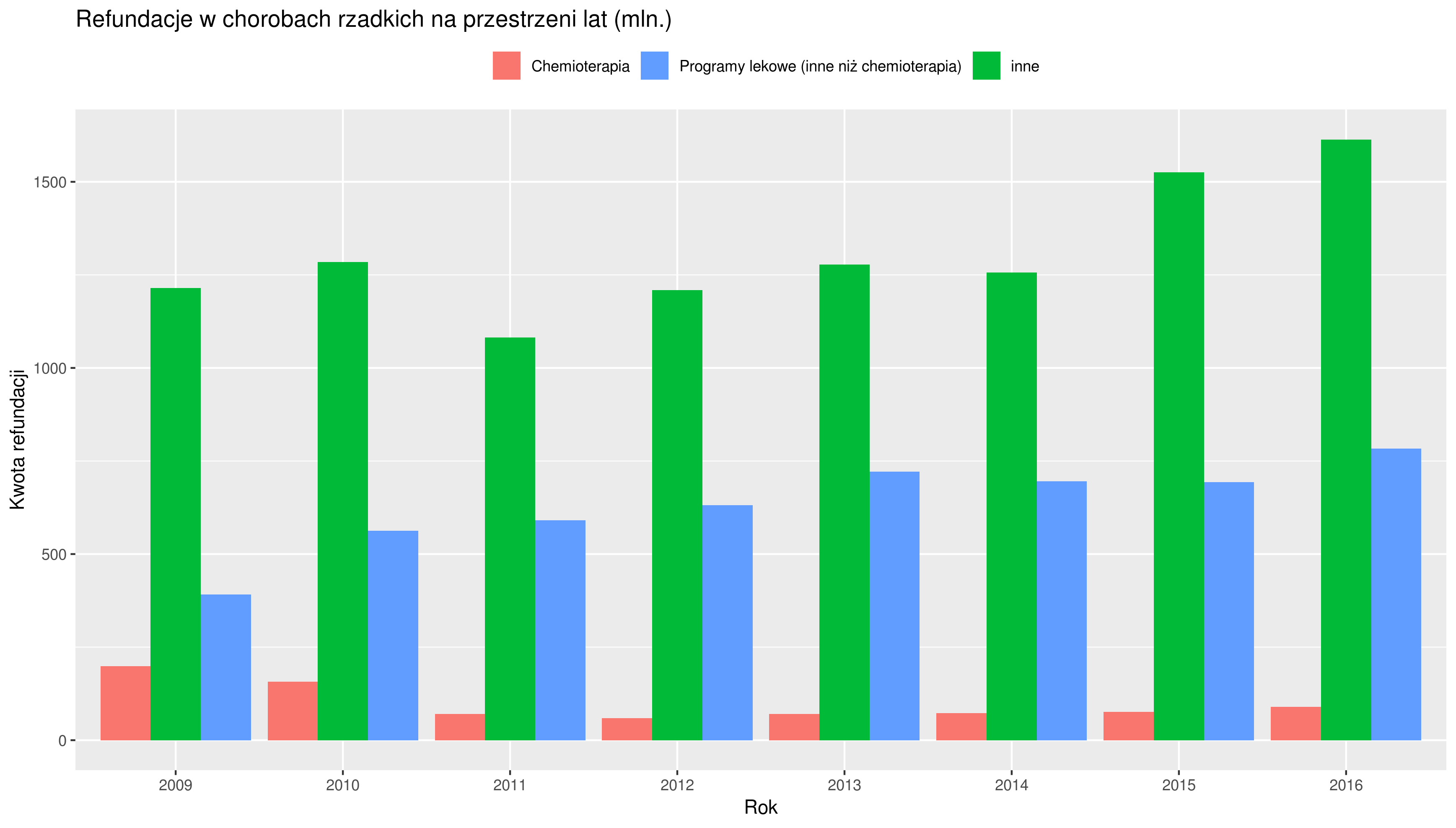
## Rekomendacje w ramach II obszaru tematycznego

1. określenie ram prawnych dla badań genetycznych;
2. powiązanie w standardzie postępowania badań genetycznych z kwalifikowanym poradnictwem genetycznym;
3. ustalenie zasad certyfikacji laboratoriów przez powołany do tego podmiot krajowy (na wzór podobnych instytucji międzynarodowych);
4. opracowanie standardów diagnostycznych, w szczególności diagnostyki genetycznej zgodnych ze standardami międzynarodowymi;
5. weryfikacja wykazu świadczeń gwarantowanych w obszarze badań diagnostycznych chorób rzadkich oraz zagwarantowanie chorym adekwatnej do potrzeb dostępności do badań diagnostycznych;
6. wykonywanie badań wysokospecjalistycznych (biochemicznych, molekularnych, enzymatycznych, proteomicznych) pod kontrolą lekarza specjalisty;
7. utrzymanie nadzoru merytorycznego nad kierowaniem na testy genetyczne (uprawnienie do kierowania na testy genetyczne przez specjalistę genetyki klinicznej w ośrodkach eksperckich lub przez wyznaczonego eksperta o innej specjalności niż genetyka kliniczna, z jednoczesnym zapewnieniem poradnictwa genetycznego);
8. powołanie zespołów ekspertów do spraw diagnostyki pacjentów pozostających bez rozpoznania mimo wyczerpania wszystkich możliwości diagnostycznych (zespoły tematyczne, działające z wykorzystaniem rozwiązań telemedycznych)**;**
9. zapewnienie edukacji i podnoszenie kompetencji środowiska zajmującego się diagnostyką oraz leczeniem choroby rzadkiej;
10. stworzenie algorytmu i standardu postępowania dla lekarzy podejrzewających u pacjenta chorobę rzadką.
11. Leczenie chorób rzadkich

Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2018 r. poz. 1510, z pózn. zm.) definiuje zakresy świadczeń finansowanych ze środków publicznych oraz zasady włączania poszczególnych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych. Do świadczeń gwarantowanych istotnych z perspektywy diagnostyki i leczenia chorób rzadkich należą m. in. świadczenia szpitalne, rehabilitacja lecznicza, świadczenia wysokospecjalistyczne oraz terapie lekowe.

Polskie prawodawstwo definiuje transparentne zasady i wytyczne dotyczące procedury oceny i finansowania świadczeń nielekowych i lekowych ze środków publicznych. Zgodnie z powyższym, w celu włączania technologii medycznej do finansowania, niezbędne jest przejście procesu oceny danej technologii medycznej i uzyskania rekomendacji Prezesa AOTMiT. Rekomendacja wskazuje, czy oceniana interwencja jest efektywna klinicznie, kosztowo i jakie będą konsekwencje finansowe dla budżetu państwa w krótszym i w dłuższym horyzoncie czasowym. Na tej podstawie Minister Zdrowia podejmuje decyzję, czy oceniona terapia będzie finansowana ze środków publicznych.

Rysunek 6. refundacja technologii lekowych w chorobach rzadkich w latach 2009-2016



Źródło: opracowanie własne

Wyłącznie dla 4% chorób rzadkich dostępne są zarejestrowane leki sieroce.

Analiza dokumentów dostępnych na stronie EMA wskazuje, iż w chwili obecnej zarejestrowanych jest 149 leków o statusie „lek sierocy” (stan na luty 2019 r.). Około 40% z tych leków to interwencje stosowane w chorobach onkologicznych. Rejestracja leków sierocych regulowana jest rozporządzeniem 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 w sprawie sierocych produktów leczniczych. Do oznaczenia danego produktu leczniczego jako sierocego, niezbędne jest wykazanie, że produkt jest przeznaczony do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia stanu chorobowego zagrażającego życiu lub powodującego przewlekły ubytek zdrowia, występujący u nie więcej niż pięciu na 10 000 osób w UE. Ponadto należy udowodnić, że nie istnieje zadowalająca metoda diagnozowania, zapobiegania lub leczenia danego stanu chorobowego, lub jeśli taka metoda istnieje, że produkt leczniczy przyniesie znaczące korzyści pacjentom.

Osoba z diagnozą choroby rzadkiej ma prawo do terapii o takiej samej jakości, bezpieczeństwie oraz efektywności, jak osoba chorująca na schorzenia częściej występujące. Refundacja leków stosowanych w rzadkich chorobach nie jest w UE ujednolicona, każdy kraj stosuje własne kryteria. Decyzje refundacyjne w odniesieniu do leków sierocych podlegają ocenie farmakoekonomicznej, analogicznej do pozostałych terapii w większości rozwiniętych krajów. Wymagania rejestracyjne są też zupełnie inne niż te odnoszące się do refundacji, pod uwagę brane są zupełnie inne aspekty. W momencie podejmowania decyzji refundacyjnych jest już więcej dowodów na praktyczną  skuteczność terapii). Wszystkie procesy zmierzają do tego, aby pacjent otrzymał skuteczne, bezpieczne i adekwatne do potrzeb leczenie.

Mając na uwadze aktualnie obowiązujące obwieszczenie Ministra Zdrowia, refundowane są 42 leki w chorobach rzadkich (z czego blisko 60% to leki stosowane w chorobach nowotworowych). Oznacza to, że dla 30% terapii sierocych została w Polsce zakończona procedura refundacyjna. Oznacza to również, że producent złożył wniosek refundacyjny wraz z kompletem analiz farmakoekonomicznych, Prezes AOTMiT wydał rekomendację, a Minister Zdrowia podjął decyzję o objęciu leku refundacją.

Tabela 2. Koszty poniesione przez NFZ na leki sieroce (z uwzględnieniem refundacji aptecznej).

| 2018 | | Łącznie w latach 2015-2018 | |
| --- | --- | --- | --- |
| Liczba pacjentów | Wartość refundacji | Liczba pacjentów | Wartość refundacji |
| 9 189 | 678 679 794,32 | 14 978 | 2 332 367 200,00 |

Pomimo braku rejestracji leków specyficznych dla poszczególnych chorób rzadkich, pacjentom są udzielane inne świadczenia, w tym leczenie farmakologiczne w postaci leków off-label, leczenia objawowego, przeciwbólowego, a także świadczenia nielekowe w postaci rehabilitacji, leczenia szpitalnego, opieki ambulatoryjnej  itp.

Tabela poniżej przedstawia podział kosztów w grupie chorób rzadkich w podziale na zakresy. Przeprowadzone analizy wskazują, że w 2016 r. na leczenie osób z chorobami rzadkimi przeznaczono ponad 2 mld zł.

Tabela 3. Struktura kosztów w chorobach rzadkich w latach 2009-2016 (w mln zł)

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Rok | Inne zakresy | Programy lekowe | Chemioterapia |
| 2016 | 1 613,80 | 782,85 | 89,08 |
| 2015 | 1 525,71 | 692,98 | 75,62 |
| 2014 | 1 256,82 | 695,41 | 73,26 |
| 2013 | 1 277,30 | 721,79 | 70,73 |
| 2012 | 1 208,99 | 631,55 | 59,39 |
| 2011 | 1 082,19 | 591,26 | 70,59 |
| 2010 | 1 284,94 | 563,05 | 156,96 |
| 2009 | 1 215,03 | 391,90 | 198,76 |

Źródło: opracowanie własne

## Rekomendacje w ramach III obszaru tematycznego

1. zapewnienie adekwatnej wyceny świadczeń udzielanych przez ośrodki referencyjne, z uwzględnieniem kosztów prowadzenia diagnostyki, koordynacji, rejestrów;
2. opracowanie i publikacja rekomendacji postępowania dla systemu opieki medycznej, społecznej oraz edukacji;
3. weryfikacja wykazu świadczeń gwarantowanych pod kątem dostępu do terapii chorób rzadkich;
4. zapewnienie dostępności do leczenia objawowego, rehabilitacji, opieki długoterminowej i hospicyjnej;
5. zapewnienie dostępu do sprzętu rehabilitacyjnego i wyrobów medycznych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich;
6. ułatwienie dostępu do leków, identyfikacja nowych technologii (system horizon scanning), innych terapii i procedur terapeutycznych (przeszczepienia, terapia genowa);
7. opracowanie zasad dostępu do leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia medycznego, innowacyjnych leków i terapii eksperymentalnych, umożliwiających w uzasadnionych przypadkach ich niezwłoczne wprowadzanie do systemu refundacji;
8. wprowadzenie systemowych rozwiązań zapewniających koordynację działań ośrodków referencyjnych dla dzieci i dla dorosłych, celem zapewnienia skoordynowanej opieki medycznej na każdym etapie życia osób z chorobami rzadkimi;
9. wprowadzenie instrumentów dzielenia ryzyka opartych o uzyskane efekty zdrowotne w przypadku finansowania technologii medycznych o nie w pełni udowodnionej efektywności;
10. zapewnienie możliwości konsultacji specjalistycznej dla pacjentów i lekarzy z wykorzystaniem rozwiązań telemedycznych i teleinformatycznych.
11. Ciągłość opieki

Każdego roku w Polsce u kilkuset dzieci rozpoznaje się chorobę rzadką. Dzieci z rozpoznaną chorobą rzadką stanowią 50% wszystkich pacjentów. Placówki pediatryczne są tymi ośrodkami, które najczęściej rozpoznają chorobę rzadką i zapewniają opiekę do momentu uzyskania pełnoletności.

W momencie osiągnięcia przez pacjenta pediatrycznego 18 r. ż. pojawia się kwestia zmiany miejsca leczenia i kontynuacji opieki w ośrodku dla dorosłych.

Problem „przejścia” *(ang. transition)* pacjentów w wieku >18 lat z opieki medycznej prowadzonej przed podmioty udzielające świadczenia pediatryczne pod opiekę poradni specjalistycznych lub oddziałów udzielających świadczeń zdrowotnych osobom dorosłym dotyczy stale powiększającej się grupy dorosłych zdiagnozowanych i leczonych od dzieciństwa. Amerykańskie Towarzystwo Medycyny Młodzieżowej *(American Society for Adolescence Medicine)* definiuje „przejście” jako celowy, zaplanowany proces ukierunkowany na potrzeby medyczne, psychosocjalne i edukacyjne młodzieży z chorobami przewlekłymi, który pozwoli na przejście od opieki pediatrycznej do systemu opieki nad osobami dorosłymi.

Zapewnienie ciągłości opieki nad dorastającym pacjentem z chorobą rzadką jest niezwykle ważne. Przekazywanie młodych dorosłych pacjentów pod opiekę lekarzy internistów powinno odbywać się w sposób płynny i niezakłócający dotychczasowego modelu leczenia. Przejście pacjenta pediatrycznego do ośrodka internistycznego musi uwzględniać aktualną sytuację prawną i obowiązujący system opieki zdrowotnej w Polsce.

Obecnie nie istnieją procedury regulujące przekazywanie dorastających pacjentów pod opiekę lekarzy osób dorosłych.Osoby z niektórymi rzadkimi chorobami są prowadzone tylko przez ośrodki pediatryczne, ponieważ brakuje odpowiednich ośrodków dla młodych dorosłych pacjentów w wieku 18+. Główny problem stanowi przestrzeganie zaleceń lekarskich podczas wchodzenia w wiek dorosły, a to wiąże się z ryzykiem wystąpienia powikłań, a nawet zgonu pacjenta.Opieka w tym okresie powinna uwzględnić wiek, w którym należy rozpocząć pracę z pacjentem (wiek metrykalny i wiek dojrzałości) oraz zakres pracy z pacjentem. Proces przekazywania pod opiekę internistyczną powinien wiązać się bezpośrednio z działaniami, mającymi na celu zapewnienie pacjentowi źródła wiedzy nt.  choroby oraz powinien zapewniać poczucie bezpieczeństwa, które w procesie przejścia jest często zakłócone. Inicjatywa w zakresie przygotowania procesu i identyfikacji ośrodków internistycznych powinna być powierzona pediatrycznym ośrodkom eksperckim. Proces przekazywania dziecka często ma istotny wpływ na przeżywalność i jakość życia w wieku dorosłym. Wiąże się jednak ze szczególnymi problemami i koniecznością wypracowania trwałych rozwiązań organizacyjnych. Okres przejściowy wymaga niezależnego finansowania wielodyscyplinarnej opieki(współpracy lekarzy, pielęgniarek, dietetyków, pracowników socjalnych i psychologów) oraz systemów komunikacji pomiędzy ośrodkami pediatrycznymi i internistycznymi.

## Rekomendacje w ramach IV obszaru tematycznego

1. zidentyfikowanie ośrodków odpowiednich dla młodych dorosłych pacjentów, w których będzie możliwe kontynuowanie leczenia;
2. przygotowanie pacjenta osiągającego wiek dorosły, we współpracy z psychologiem, do zmiany ośrodka prowadzącego opiekę;
3. przeprowadzenie oceny gotowości pacjenta do zmiany ośrodka prowadzącego, we współpracy z ośrodkiem internistycznym.
4. Rejestry chorób rzadkich i ujednolicona kodyfikacja

Kluczowym instrumentem realizacji NPCR są rejestry chorób rzadkich, obejmujące swoim zasięgiem cały kraj i będące częścią europejskiego systemu monitorowania chorób rzadkich. Aktualnie istniejące rejestry są nieliczne i pełnią przede wszystkim funkcję epidemiologiczną.

Klasyfikacja jednostek chorobowych jest podstawowym narzędziem epidemiologicznym, które umożliwia wymianę danych pomiędzy interesariuszami (świadczeniodawcy, pracownicy medyczni, menedżerowie zdrowia, płatnicy). W przypadku chorób rzadkich, w których częstość występowania poszczególnych jednostek wynosi często poniżej 1/100 000, odpowiednia klasyfikacja jest niezbędna do poszerzenia wiedzy na temat konkretnych chorób oraz ich identyfikowania w systemie opieki zdrowotnej.

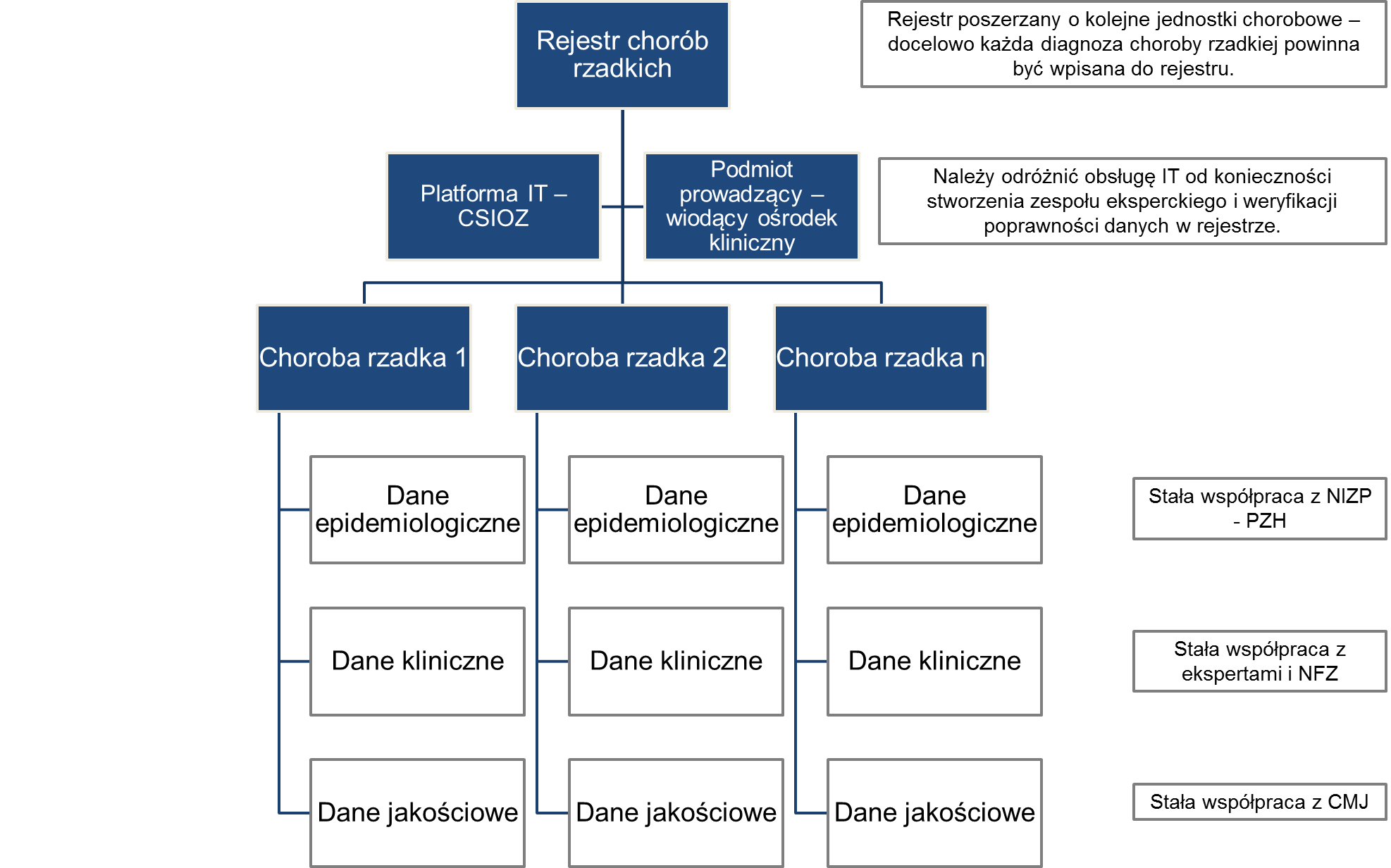
Obecnie w Polsce istnieje co najmniej kilka klasyfikacji statystycznych, przy czym najbardziej powszechną jest Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów (WHO-ICD). Klasyfikacja ta stosowana jest w Polsce od 1996 r., co jest wymogiem prawnym wynikającym zarówno z ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, jak i z kilku aktów wykonawczych. Podstawowym ograniczeniem ICD-10 w przypadku chorób rzadkich jest jej ogólnikowość, która nie pozwala na precyzyjną identyfikację poszczególnych jednostek chorobowych. Tylko niewielka grupa chorób rzadkich ma swój unikalny kod ICD-10 i najczęściej są to choroby występujące stosunkowo często (około 200). Większość chorób rzadkich nie ma swoich unikalnych kodów, a klasyfikowanie chorób ogranicza się do określenia objawu choroby, narządu lub układu, co może prowadzić do zafałszowania danych dotyczących epidemiologii chorób rzadkich. Obecnie prowadzone są prace nad implementacją kolejnej wersji klasyfikacji (ICD-11).

Inną, dedykowaną dla chorób rzadkich jest klasyfikacja organizacji ORPHANET (ORPHA kod). Kody ORPHA zawierają unikalny numer choroby rzadkiej oraz jej nazwę. Baza obecnie zawiera ponad 20 500 kodów i jest udostępniana nieodpłatnie. W przypadku chorób rzadkich istotną grupę stanowią schorzenia uwarunkowane genetycznie, których klasyfikacje mają swoją szczególną specyfikę. Jedną z najbardziej znanych klasyfikacji jest Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Klasyfikacja ta w postaci książkowej powstała w latach 60-tych ubiegłego wieku, obecnie stanowi rozległą darmową bazę wiedzy na temat ludzkiego genomu oraz fenotypów chorób genetycznych. Baza jest uaktualniania codziennie, zawiera informacje na temat ponad 15 000 ludzkich genów i jest powszechnie wykorzystywana przez lekarzy i naukowców zajmujących się chorobami uwarunkowanymi genetycznie.

Biorąc pod uwagę zalety wyżej wymienionych klasyfikacji, należy dążyć do nadawania kodów ORPHA kod, OMIM oraz ICD-10 (lub następnych wersji) wszędzie tam, gdzie jest to możliwe, celem dokładnej identyfikacji jednostki chorobowej oraz sprawozdawania w raportach statystycznych.

Choroby rzadkie nie są identyfikowane w systemie ochrony zdrowia, ponieważ bazy danych systemu ochrony zdrowia nie zawierają właściwych kodów identyfikujących.

Rysunek 7. Struktura rejestru chorób rzadkich



Źródło: opracowanie własne

## Rekomendacje w ramach V obszaru tematycznego

1. identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich; uporządkowanie ich statusu prawnego;
2. rozbudowa rejestru chorób rzadkich o kolejne jednostki chorobowe i grupy chorób rzadkich w miarę powstawania ośrodków referencyjnych;
3. określenie platformy, na której mają być prowadzone rejestry chorób rzadkich (systemy informatyczne CSIOZ);
4. wyodrębnienie modułu do gromadzenia i oceny danych dla każdej nowej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich;
5. określenie zasad funkcjonowania, lokalizacji, bazy danych (wskazana taka sama dla nowych rejestrów i stopniowe ujednolicanie dla istniejących) oraz zasad finansowania (współpraca w tym zakresie z NFZ);
6. rozpowszechnienie uprawnienia do nadawania kodów Orpha, OMIM, w przyszłości z uzupełnieniem ICD-11: poradnie genetyczne i ośrodki referencyjne;
7. zmiana raportowania chorób rzadkich w systemie NFZ: wymóg stosowania kodów Orpha przy rozliczaniu świadczeń u chorego na chorobę rzadką;
8. weryfikacja wyceny opieki nad pacjentem z chorobą rzadką i zróżnicowanie taryf świadczeń udzielanych na poszczególnych szczeblach opieki;
9. precyzyjne kodowanie procedur – w celu określenia rzeczywistych kosztów opieki nad pacjentem z daną chorobą rzadką (przy czym, precyzyjne kodowanie procedur powinno być stosowane w przypadku wszystkich pacjentów, inaczej nie będzie punktu odniesienia);
10. ścisła współpraca przy tworzeniu rejestrów chorób rzadkich z NFZ – przekazywanie do właściwych rejestrów informacji o hospitalizacjach chorych na daną chorobę rzadką; przepływ z rejestrów do NFZ informacji o nadanych kodach Orpha i OMIM.
11. Włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe

Problematyka chorób rzadkich wskazuje, że kluczową rolę w leczeniu zapewnia właściwa, kompleksowa i zintegrowana z systemem edukacji i wsparcia społecznego, opieka zdrowotna. Ze względu na wieloukładowy (wielonarządowy) charakter chorób rzadkich, pacjenci często wymagają skoordynowanej, wielospecjalistycznej i kompleksowej opieki medycznej.

Aby doprowadzić do poprawy jakości opieki nad osobami z chorobami rzadkimi należy dokonać zmian, zarówno w zakresie rozumienia specyfiki chorób rzadkich, postępowania diagnostycznego i terapeutycznego, a także zarządzania procesem leczenia tej osoby oraz wsparcia psychologicznego dla jego najbliższej rodziny.

W przypadku rodzin, w których żyją osoby z chorobami rzadkimi może dochodzić do znacznego ograniczenia dla jednego lub kilku członków danej rodziny w pełnieniu innych ról życia społecznego i zawodowego. Zjawisko to jest częstym powodem izolacji tej rodziny. Przeciwdziałanie izolacji i wyłączeniu społecznemu jest ważne dla zapobiegania i zwalczania skutków niepełnosprawności osoby z chorobą rzadką oraz wspierania w przywróceniu tych rodzin do życia społecznego i maksymalnego zaangażowania w życie zawodowe.

Brak istotnych informacji dotyczących sytuacji osób dotkniętych chorobami rzadkimi, w tym o istniejących formach działań instytucji publicznych, a w szczególności o skoordynowanych działaniach na rzecz zintegrowanego podejścia do pacjentów z tymi chorobami, może powodować, np.  fragmentaryczne działania.

Usługi społeczne powinny być natomiast równo dostępne dla chorych i ich opiekunów i powinny ułatwiać integrację pacjentów w szkołach i miejscach pracy ze środowiskiem osób zdrowych i pełnosprawnych. Instytucje władzy publicznej – rządowe i samorządowe, w ścisłej współpracy powinny budować system zintegrowanych usług dopasowanych do potrzeb chorych.

W Polsce nie funkcjonuje specjalistyczna opieka społeczna dedykowana wyłącznie osobom z chorobami rzadkimi. Dostęp do darmowych lub częściowo dofinansowanych usług opiekuńczych zapewniony jest zarówno w placówkach rządowych, jak i prywatnych. Niektóre z oficjalnych programów opiekuńczych wymagają jednak, by pacjent miał status osoby niepełnosprawnej.

Obecny system edukacyjny wymaga opracowania modelu kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. W tym celu Zarządzeniem Ministra Edukacji Narodowej Nr 39/2017 z 13 października 2017 r. został powołany Zespół do spraw opracowania modelu kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Zespół w podjętych pracach przyjął model biopsychospołeczny jako podstawę do określenia pojęcia specjalnych potrzeb edukacyjnych. W modelu tym stwierdzenie choroby czy zaburzenia rozwojowego jest jednym, ale nie jedynym czynnikiem, który powinien zostać uwzględniony w ocenie funkcjonowania dziecka/ucznia i zrozumienia trudności, na jakie napotyka w szkole. Prace Zespołu obejmują m.in. dookreślenie procedur diagnostycznych i przesłanek, które powinny być uwzględniane przy ocenie potrzeb dzieci i uczniów w zakresie dostosowania organizacji kształcenia oraz udzielenia im wsparcia w jednostkach systemu oświaty. Istotnym elementem prac Zespołu jest doprecyzowanie zadań przedszkola i szkoły wynikających z nowego modelu diagnozy i udzielenia wsparcia, w tym obowiązkowego zatrudnienia specjalistów (w tym psychologów) udzielających pomocy psychologiczno-pedagogicznej w przedszkolach i szkołach.

Podstawowym instrumentem (narzędziem) w opiece nad osobą z chorobą rzadką będzie „paszport opieki pacjenta z chorobą rzadką”, który pozwoli uporządkować informacje o chorobie, ułatwi komunikację między pacjentem a opiekującym się nim zespołem interdyscyplinarnym (lekarzami, nauczycielami, psychologami, fizjoterapeutami) oraz zapewni optymalne koordynowanie opieki.

Paszport opieki będzie mógł wydać lekarz specjalista dokonujący rozpoznania choroby rzadkiej w ośrodku referencyjnym lub w centrum eksperckim, jak również lekarz w ośrodku specjalistycznym, jeśli zdiagnozuje rzadką chorobę u pacjenta, którego leczy.

W paszportach będą zapisywane podstawowe informacje dotyczące stanu zdrowia i choroby danego pacjenta, w tym rozpoznanie, kod ORPHA, przebieg leczenia, zalecania, wyniki badań kontrolnych, a także wpisy dotyczące stopnia niepełnosprawności, przyznane świadczenia, osiągnięcia edukacyjne. Wpisy w paszportach będą uzupełniane zarówno przez lekarzy specjalistów i lekarzy rodzinnych, jak i przez pozostałych uczestników zespołu opiekującego się pacjentem. Docelowo, wszelkie zapisy w „paszporcie opieki” prowadzone będą w formie elektronicznej.

Podobne uzupełnienie zapisów w „paszporcie” wymagane będzie ze strony kuratorium (lub szkoły w miejscu zamieszkania rodziców dziecka). W tym przypadku zapisy zawierać będą prawa oraz zasady korzystania z systemu edukacji, określone indywidualnie do potrzeb i możliwości dziecka. Informacja ta zostanie przesłana do ośrodka referencyjnego.

Komisja orzekająca o stopniu niesprawności właściwa dla miejsca zamieszkania, uzupełnia „paszport” o stosowne zapisy dla okresu, którego dotyczy orzeczenie. Zapisy obejmować będą określenie praw nabytych w związku z chorobą oraz warunków ich przyznawania. Komisja orzeczenie z ewentualnym uzasadnieniem przesyła do ośrodka referencyjnego.

Dodatkowo dla osób chorych w wieku produkcyjnym, mających wolę podjęcia aktywności zawodowej (dla młodych osób z rozpoznaną chorobą rzadką w dzieciństwie od 16-go roku życia) właściwy dla miejsca zamieszkania urząd pracy przy współpracy z ośrodkiem pomocy społecznej, przydziela asystenta zawodowego. Zadaniem asystenta będzie ustawiczna wsparcie osoby chorej w pełnieniu adekwatnych do możliwości obowiązków zawodowych.

## Rekomendacje w ramach VI obszaru tematycznego

1. zapewnienie systemu edukacji włączającej (inkluzywnej), umożliwiającej równoprawne współistnienie osób z chorobami rzadkimi w systemie edukacji (stopniowe i systemowe eliminowanie barier technicznych, komunikacyjnych, architektonicznych, prawnych i innych);
2. budowanie świadomości społecznej na temat chorób rzadkich, osób niepełnosprawnych dotkniętych chorobami rzadkimi i ich równoprawnego funkcjonowania w społeczeństwie;
3. zapewnienie systemu wsparcia i doradztwa zawodowego, aktywizacji społecznej, kulturalnej i zawodowej oraz wprowadzenie asystenta zawodowego dla osoby niesamodzielnej;
4. utworzenie w systemie funkcjonalności – asystenta rodzin z chorobami rzadkimi i koordynatorów pomocy, systemu koordynacji pomocy i wsparcia dla osób dopiero mierzących się z diagnozą choroby rzadkiej, jak i długotrwale z nimi funkcjonujących;
5. wprowadzenie tzw. „paszportu opieki pacjenta z chorobą rzadką” uprawniającego do skorzystania z uproszczonych i szybkich procedur medycznych;
6. informowanie oraz dostęp do bezpłatnych lub częściowo dofinansowanych usług opiekuńczych.
7. Rehabilitacja i stymulacja rozwoju

Choroby rzadkie zazwyczaj związane są z niepełnosprawnością fizyczną, a często także z niepełnosprawnością intelektualną. Niektórym chorym niepełnosprawność towarzyszy przez całe życie. Dlatego tak ważne jest realizowanie opieki zdrowotnej, w tym rehabilitacji, dostosowanej indywidualnie do potrzeb i możliwości pacjenta oraz wczesne wdrażanie działań profilaktycznych, opóźniających rozwój choroby i niepełnosprawności.

Obecnie utrudniona jest realizacja świadczeń rehabilitacyjnych w miejscu zamieszkania pacjenta, dlatego istotne jest zapewnienie dostępu do świadczeń rehabilitacyjnych nie tylko w warunkach ambulatoryjnych i szpitalnych, ale także w warunkach domowych. Warunki realizacji świadczenia powinny uwzględniać uwarunkowania życiowe oraz potrzeby migracyjne pacjenta. Należy dopuścić możliwość udzielania świadczeń w warunkach domowych tzw. „home care” pacjentów stabilnych.

Proces rehabilitacji powinien być zgodny z zaleceniami wypracowanymi przez właściwy ośrodek referencyjny, uwzględniającymi zaburzenia struktur i funkcji ciała chorego, jego poziom samodzielności w codziennym funkcjonowaniu, czynniki środowiskowe i personalne, zgodnie z Międzynarodową Klasyfikacją Niepełnosprawności, Funkcjonowania i Zdrowia (ICF) zaproponowaną przez Światową Organizację Zdrowia. Kierowanie chorych do ośrodków referencyjnych umożliwi opisanie zaburzeń motorycznych, logopedycznych, problemów psychologicznych typowych dla poszczególnych chorób i opracowanie „ścieżek indywidualnego postępowania”.

Standardową częścią opieki nad osobą z chorobą rzadką powinna być możliwość wsparcia pacjentów oraz ich opiekunów przez wykwalifikowanych specjalistów przy wykorzystaniu rozwiązań telemedycznych i teleinformatycznych. Bardzo pomocnym narzędziem byłaby również możliwość kontaktu telefonicznego za pośrednictwem infolinii.

W związku ze specyfiką i unikalnością chorób rzadkich, ważne jest, aby świadczenia zdrowotne prowadzone były przez specjalistów, którzy odbyli dodatkowe specjalistyczne kształcenie. Niezbędne jest uruchomienie szkoleń dla specjalistów pracujących w ośrodkach lokalnych lub prowadzących terapię w warunkach domowych. Istotne jest również, aby szkolenia z zakresu opieki nad pacjentem z chorobą rzadką były dostępne również dla wszystkich uczestników w tym fizjoterapeutów, logopedów, psychologów, nauczycieli, pedagogów, pielęgniarek i dietetyków.

## Rekomendacje w ramach VII obszaru tematycznego

1. poprawa dostępu do świadczeń z zakresu rehabilitacji leczniczej (fizjoterapii) w warunkach domowych;
2. wypracowanie standardu opieki specjalistycznej dla poszczególnych chorób i grup chorób rzadkich najlepiej poznanych (w tym wytycznych postępowania w procesie diagnostyczno-leczniczym z uwzględnieniem modelu „home-care”);
3. zapewnienie możliwości konsultacji specjalistycznej dla pacjentów i lekarzy przy wykorzystaniu rozwiązań telemedycznych i teleinformatycznych;
4. uruchomienie infolinii 24h typu helpline;
5. wprowadzenie skoordynowanych świadczeń kompleksowej, długofalowej i stałej opieki medycznej i rehabilitacyjnej, a także pozwalającej na uproszczony i szybki dostęp do lekarzy specjalistów interdyscyplinarnych stale zaangażowanych i niezbędnych w procesie leczenia;
6. upowszechnienie modelowego schematu postępowania rehabilitacyjnego i dostępu do specjalistycznej rehabilitacji, obejmującej wieloprofilowe działania lekarzy, fizjoterapeutów, logopedów, psychologów, nauczycieli, pedagogów, pielęgniarek i dietetyków;
7. wprowadzenie szybkiego, stałego i kompleksowego dostępu do terapii stymulacyjnych, rehabilitacyjnych oraz umożliwienie korzystania z bazy sprzętu rehabilitacyjnego lub stymulacyjnego wykorzystywanego do pracy w domu;
8. uruchomienie szkoleń dla specjalistów pracujących w ośrodkach lokalnych oraz prowadzących terapię w warunkach domowych.
9. Edukacja, nauka, informacja i świadomość społeczna

Stan wiedzy na temat chorób rzadkich jest zróżnicowany. Choć nieliczne jednostki chorobowe z tej grupy są stosunkowo dobrze przebadane, to w wielu przypadkach nie jest znane ani podłoże, ani patomechanizmy prowadzące do rozwoju choroby. Brak umiejętności wyszukiwania i oceny wiarygodności doniesień naukowych, a co za tym idzie brak dostępu do wiarygodnych informacji, stanowią jedno z najważniejszych wyzwań dla pacjentów z chorobami rzadkimi, ich opiekunów, a także wielu specjalistów zaangażowanych w opiekę nad chorymi. Pacjentom najbardziej brakuje zintegrowanej informacji o tym, gdzie można uzyskać pomoc medyczną, jakie metody terapeutyczne są dostępne, a także - jaka jest skuteczność tych metod.

Poszerzenie wiedzy w tym zakresie otwiera perspektywę opracowania nowych metod diagnostyki i terapii dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie.

Informacja o wielu chorobach rzadkich jest rozproszona. Informacja ta powinna być skoncentrowana i oparta na dowodach naukowych.

Nieocenionym wsparciem dla pacjentów i ich rodzin są zazwyczaj fundacje oraz stowarzyszenia pacjentów zrzeszające osoby dotknięte przez poszczególne choroby rzadkie. Codzienne obcowanie z chorobą i problemami z nią związanymi dostarcza im cennych informacji o przebiegu choroby i leczenia, którą mogą z pożytkiem wykorzystać nowo zdiagnozowani chorzy i ich opiekunowie. W Polsce istnieje ponad 50 organizacji pacjentów zrzeszających osoby z chorobami rzadkimi oraz jedna organizacja parasolowa. Organizacje pozarządowe są gotowe do aktywnej współpracy z instytucjami rządowymi, samorządowymi i ośrodkami naukowymi służącej upowszechnianiu wiedzy o chorobach rzadkich.

Poprawa dostępu do rzetelnych informacji o chorobach rzadkich wymaga zaangażowania środków publicznych. Wskazane jest – wzorem innych krajów UE - stworzenie, utrzymywanie, aktualizowanie oraz modernizowanie publicznie finansowanej platformy internetowej integrującej różne źródła (np. ORPHANET) i zawierającej uaktualniane informacje na temat chorób rzadkich, możliwości ich diagnostyki i leczenia oraz optymalnych modeli terapii i opieki.

## Rekomendacje w ramach VIII obszaru tematycznego

1. zapewnienie warunków, które ułatwią prowadzenie badań naukowych nad chorobami rzadkimi w obszarze nauk podstawowych, klinicznych i społecznych;
2. wzmocnienie współpracy międzynarodowej i zwiększenie udziału polskich ośrodków badawczych i naukowców w międzynarodowych projektach badawczych;
3. rozwój współpracy interdyscyplinarnej pomiędzy naukami medycznymi i społecznymi w obszarach badawczych związanych z organizacją systemu ochrony zdrowia i optymalizacją opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi;
4. upowszechnienie wiedzy i trwałe wpisanie problematyki chorób rzadkich w programy kształcenia na etapie przed- i podyplomowego zawodów medycznych i około-medycznych;
5. zwiększenie dostępności i upowszechnienie informacji na temat chorób rzadkich skierowanych i dostosowanych do różnych grup docelowych;
6. stworzenie, utrzymywanie, aktualizowanie oraz modernizowanie zintegrowanej platformy internetowej poświęconej chorobom rzadkim;
7. umożliwienie dostępu do informacji i wiedzy nt. chorób rzadkich - stworzenie informacyjnej zintegrowanej platformy internetowej dostarczającej uaktualnionej, podstawowej wiedzy o chorobach, metodach leczenia i ich dostępności, wytycznych oraz centrach referencyjnych zajmujących się określoną jednostką chorobową w Polsce i na świecie oraz infolinii dla pacjentów i ich rodzin.
8. Wsparcie środowiskowe i społeczne

Sytuacja osób i rodzin z chorobami rzadkimi jest nierzadko trudna i skomplikowana. Wskutek choroby członka rodziny, pacjent i jego bliscy są zagrożeni wykluczeniem społecznym oraz wieloma problemami natury psychologicznej i socjalnej. Obecnie realizowana pomoc społeczna dla osób cierpiących na choroby rzadkie jest często niewystarczająca. Pomoc jest uzależniona od tego, czy dany chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności oraz czy spełnia kryterium dochodowe określone w przepisach o pomocy społecznej. Podstawą funkcjonowania systemu zabezpieczenia społecznego dla osób z chorobami rzadkimi jest założenie o konieczności zapewnienia adekwatnego, ciągłego, zorientowanego na osobę z chorobą rzadką systemu opieki i wsparcia uwzględniającego możliwości finansowe państwa.

Potrzeba zapewnienia wsparcia rozpoczyna się już w ośrodku, który postawił diagnozę i rozpoczął terapię osoby z chorobą rzadką. Konieczne zatem jest zintegrowanie aktywności w opiece zdrowotnej z opieką społeczną. System zabezpieczenia społecznego będzie w tym przypadku istotnym wsparciem dla zachowania zdrowia pacjenta. Wypracowanie właściwego postępowania wymaga zaangażowania pacjenta, jego rodziny, świadczeniodawcy oraz przedstawicieli pomocy społecznej. Zintegrowana i kompleksowa współpraca Ministerstwa Zdrowia, Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej, Ministerstwa Edukacji Narodowej, jednostek samorządu terytorialnego, miejskich lub gminnych ośrodków pomocy społecznej, Powiatowych Centrów Pomocy Rodzinie oraz organizacji pozarządowych działających na rzecz osób cierpiących na choroby rzadkie przyniesie lepsze i adekwatne wsparcie dla chorych i ich rodzin. Elementem współpracy może być tworzenie programów wsparcia dla chorych na choroby rzadkie, ich rodzin i opiekunów.

Dla celów zbudowania stabilnego systemu wsparcia społecznego istnieje potrzeba utworzenia w systemie funkcjonalności - koordynatora rodziny chorego na rzadką chorobę przewlekłą. Byłoby to zadanie z pogranicza zakresu opieki medycznej, psychologicznej i socjalnej, powiązanych z organizacjami pacjentów i ośrodkami referencyjnymi. Opiekun pełniłby rolę koordynatora kompleksowej, stałej opieki nad chorym i jego rodziną. W celu zapewnienia optymalnej pomocy choremu i rodzinie byłby łącznikiem między medycznymi i socjalnymi aspektami opieki, a także wypełniałby funkcje informacyjne dla rodziny chorego.

Opiekun-koordynator, współpracując z personelem medycznym (w tym także z lekarzem prowadzącym), byłby koordynatorem opieki medycznej (planowanie wizyt i konsultacji, dopasowywanie terminów badań, towarzyszenie w czasie wizyt, pobytów w szpitalu, pomoc w rozwiązywaniu ewentualnych problemów w czasie pobytu w placówce medycznej) zwłaszcza w przypadku pacjenta niepełnosprawnego, a współpracując z instytucjami pomocy społecznej, byłby koordynatorem wsparcia socjalnego (ustalanie potrzeb rodziny, planowanie potrzebnych świadczeń, pośredniczenie pomiędzy rodziną a instytucją w ubieganiu się o pomoc, informowanie o możliwych formach pomocy, dbanie o jakość i ciągłość pomocy i wszelkie inne formy wsparcia w tym zakresie).

Drugim istotnym wsparciem dla rodzin chorego na rzadką chorobę byłaby możliwość skorzystania z tzw. opieki wytchnieniowej. Aktualnie w Ministerstwie Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej trwają prace nad wdrożeniem programu pt. Opieka wytchnieniowa. Program w szczególności będzie miał na celu wsparcie członków rodziny w opiece nad osobą niepełnosprawną z orzeczonym znacznym stopniem niepełnosprawności oraz dziećmi z orzeczeniem o niepełnosprawności łącznie ze wskazaniami konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji przez zapewnienie alternatywnej formy opieki czasowej.

Niezwykle ważną kwestią jest możliwość ubiegania się przez osobę z rozpoznaną chorobą rzadką o status osoby niepełnosprawnej. Naruszenie sprawności organizmu służące diagnozie orzeczniczej ustalającej niepełnosprawność jest podstawą do określenia ograniczeń, jakich doznaje osoba w samodzielnej egzystencji lub pełnieniu ról społecznych. Decyzja o zaliczeniu osoby do niepełnosprawności lub odpowiedniego stopnia niepełnosprawności nie tylko potwierdza samą niepełnosprawność, ale wskazuje również formy rehabilitacji zawodowej i społecznej z jakich osoba orzeczona może korzystać. Celem zapewnienia podniesienia jakości orzekania o niepełnosprawności lub stopniu niepełnosprawności planowane jest włączenie zagadnień związanych z tematyką chorób rzadkich do cyklu szkoleń dla lekarzy orzeczników.

## Rekomendacje w ramach IX obszaru tematycznego

1. wzmocnienie systemu wsparcia społecznego dla osób z chorobami rzadkimi i ich rodzin;
2. zapewnienie ciągłej opieki i wsparcia zorientowanego na osobę z chorobą rzadką;
3. zintegrowanie opieki zdrowotnej ze wsparciem społecznym, które będzie umożliwiało wypracowanie planu zabezpieczenia osoby z chorobą rzadką w adekwatne wsparcie zdrowotne i społeczne;
4. wypracowanie wsparcia systemu opieki zdrowotnej i wsparcia społecznego, które zapewnią zachowanie standardu życia porównywalnego, jak dla innych osób o podobnych potrzebach, szczególnie z uwzględnieniem specyfiki choroby rzadkiej, jak i złożoności stanu zdrowia;
5. dostosowanie systemu orzekania o niepełnosprawności do specyfiki chorób rzadkich;
6. utworzenie systemu monitoringu jakości pomocy społecznej nad rodzinami osób z chorobami rzadkimi;
7. zapewnienie pomocy psychologicznej, terapii rodzinnych i indywidualnych, wsparcia wytchnieniowego w opiece codziennej i długofalowej;
8. identyfikacja bieżących potrzeb w zakresie kompleksowej opieki nad osobami z chorobami rzadkimi;
9. usprawnienie systemu orzekania o niepełnosprawności w oparciu o klasyfikację ICF (Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia) i powiązaniu z rozwiązaniami wdrożonymi m. in. w ramach systemów:
10. edukacji,
11. aktywizacji społecznej, kulturalnej i zawodowej,
12. pomocy społecznej i psychologicznej.

Wdrożenie i realizacja Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

Zakładany system wdrożenia NCPR opiera się na dwóch powiązanych wzajemnie komponentach. Niniejszy dokument stanowi plan strategiczny, w drugim etapie przez powołany w tym celu Komitet Sterujący zostanie opracowany plan wykonawczy .

1. Komponentem wdrożeniowym jest Plan Wykonawczy zawierający:
   1. listę działań do realizacji przypisanych do poszczególnych Priorytetów i Obszarów Tematycznych,
   2. ramowy harmonogram wdrażania,
   3. zakładany budżet.

Zakłada się, że NPCR zostanie wdrożony do 2025 r. W tym okresie planowane jest:

1. Opracowanie i wdrożenie co najmniej 3 Planów Wykonawczych (w latach 2019, 2021, 2023).
2. Przegląd i ewentualna aktualizacja Planu Strategicznego w 2022 roku.
3. Opracowanie co najmniej 3 sprawozdań ewaluacyjnych z wdrażania Planów Wykonawczych.
4. Opracowanie co najmniej 3 średniookresowych sprawozdań z realizacji Planów Wykonawczych.
5. Przegląd, ewaluacja i opracowanie Planu Strategicznego na kolejny okres wdrożeniowy.

W celu realizacji NPCR zostanie powołany przez Ministra Zdrowia **Komitet Sterujący (KS) oraz Narodowa Rada Chorób Rzadkich (NRCR).**

**Komitet Sterujący ds. Chorób Rzadkich** będzie odpowiedzialny za:

* opracowanie planu wykonawczego**;**
* określanie kierunków i celów strategicznych;
* zatwierdzanie sprawozdań z realizacji Planów Wykonawczych oraz raportów z ewaluacji Planu Strategicznego i Planów Wykonawczych;
* bieżące wsparcie w kwestiach związanych z wdrażaniem NCPR.

W skład Komitetu Sterującego wejdą osoby w randze wiceministrów lub dyrektorów, przedstawicieli poniższych instytucji:

1. Ministerstwa Zdrowia;
2. Ministerstwa Edukacji;
3. Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego;
4. Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej;
5. Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji;
6. Narodowego Funduszu Zdrowia;
7. Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych;
8. Innych podmiotów zaangażowanych we wdrażanie NPCR.

**Narodowa Rada Chorób Rzadkich** będzie centralnym organem opiniodawczo-doradczym dla Komitetu Sterującego, przedstawiającym stanowisko względem proponowanych i wdrażanych działań ujętych w NPCR oraz w Planach Wykonawczych, w celu zapewnienia gwarancji realizacji wszystkich założonych celów i pozwalający na wyeliminowanie potencjalnych zagrożeń.

W skład Narodowej Rady Chorób Rzadkich wejdą eksperci:

1. Sieci Ośrodków Referencyjnych w Polsce;
2. Ośrodków eksperckich;
3. Centrów Chorób Rzadkich w Polsce;

4) Organizacji lub stowarzyszeń pacjentów,

Jednocześnie zostanie powołany przynajmniej jeden **Zespół Wdrożeniowy,** który będzie odpowiedzialny za:

1. opracowanie Planów Wykonawczych wraz z harmonogramem i budżetem;
2. wdrażanie postanowień Planu Strategicznego;
3. bieżące monitorowanie Planu Strategicznego i Planu Wykonawczego;
4. przygotowywanie sprawozdań z realizacji postanowień Planu (1 raz w roku);
5. ewaluację NPCR.

Zespół wdrożeniowy przedstawia wyniki podejmowanych działań do zaopiniowania NRCR oraz do akceptacji Komitetu Sterującego.

W skład Zespołu Wdrożeniowego wejdą przedstawiciele:

1. Ministerstwa Zdrowia;
2. Ministerstwa Edukacji;
3. Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego;
4. Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej,
5. Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji;
6. Narodowego Funduszu Zdrowia;
7. Państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych;
8. Innych podmiotów zaangażowanych we wdrażanie NPCR;
9. Sieci Ośrodków Referencyjnych w Polsce.

Rysunek 8. Proces decyzyjny NPCR

Finansowanie działań

Do strategicznych celów NCPR należy zdefiniowanie priorytetów oraz obszarów tematycznych mających kluczowe znaczenie w procesie ciągłego doskonalenia rozwiązań prawnych, organizacyjnych, systemowych, edukacyjnych i społeczno-socjalnych dedykowanych osobom i rodzinom dotkniętym chorobami rzadkimi. Powyższe zmierza do zagwarantowania im prawa do niezależnego, samodzielnego, niedyskryminującego i aktywnego życia na równi z wszystkimi obywatelami RP i UE.

Zaproponowane w dokumencie rozwiązania są oparte na koncepcji integrowania wszelkich świadczeń publicznych, których wspólnym celem jest umożliwienie osobom chorym oraz ich opiekunom możliwie najpełniejszego pełnienia ról społecznych oraz korzystania z dobrodziejstw rozwoju cywilizacyjnego.

Opieka zintegrowana odnosi się zarówno do skoordynowanej na wszystkich szczeblach opieki medycznej, uwzględniającej najnowsze osiągnięcia nauk medycznych, jak i społecznej, adekwatnej do potrzeb oraz możliwości psycho-fizycznych chorego.

W modelu docelowym kluczową rolę pełnić będą specjalistyczne ośrodki referencyjne, wskazane przez ministra właściwego da spraw zdrowia. Ich zadaniem będzie: ostateczne ustalenie diagnozy i ustalenie kodu Orpha; opracowanie planu postępowania medycznego; koordynowanie opieki medycznej na wszystkich szczeblach systemu ochrony zdrowia; wskazanie propozycji dla orzeczenia o stopniu niesprawności; wystawienie dokumentacji uprawniającej do korzystania z praw nabytych dzięki NPCR („paszportowi opieki”); powiadomienie (wraz z przesłaniem stosownej dokumentacji) lokalnych dla miejsca zamieszkania rodziców dziecka instytucji pomocy społecznej oraz edukacyjnych z prośbą o objęcie adekwatną opieką; prowadzenia rejestru odpowiedniej choroby lub grup chorób rzadkich.

Jednocześnie realizacja wszystkich tych celów w obszarze zdrowie jest realna w świetle przyjętych w ostatnim czasie przepisów dotyczących zwiększania wydatków na ochronę zdrowia w kraju do 6% w perspektywie do 2024 r. Zgodnie z ustawą z dnia 5 lipca 2018 r. o zmianie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych oraz niektórych innych ustaw (Dz.U. poz. 1532 i 2328) na finansowanie ochrony zdrowia przeznacza się corocznie środki finansowe w wysokości nie niższej niż 6% produktu krajowego brutto, z zastrzeżeniem że wysokość środków finansowych przeznaczonych na finansowanie ochrony zdrowia w latach 2018-2023 nie może być niższa niż:

1. 4,78% produktu krajowego brutto w 2018 r.;
2. 4,86% produktu krajowego brutto w 2019 r.;
3. 5,03% produktu krajowego brutto w 2020 r.;
4. 5,30% produktu krajowego brutto w 2021 r.;
5. 5,55% produktu krajowego brutto w 2022 r.;
6. 5,80% produktu krajowego brutto w 2023 r.

Powyższe „publiczne wydatki na ochronę zdrowia” obejmują:

1. wydatki budżetowe w części budżetu państwa, której dysponentem jest minister właściwy do spraw zdrowia;
2. wydatki budżetowe w dziale „ochrona zdrowia” w innych częściach budżetu państwa oraz wydatki budżetowe w innych działach budżetu państwa przeznaczone na finansowanie składki na ubezpieczenie zdrowotne;
3. koszty NFZ ujęte w planie finansowym NFZ z wyłączeniem środków z budżetu państwa;
4. koszty związane z realizacją staży podyplomowych lekarzy i lekarzy dentystów oraz specjalizacji lekarzy, lekarzy dentystów, pielęgniarek i położnych.

Wszelkie wydatki wynikające z realizacji NCPR zostaną zrealizowane ze środków, o których mowa w powyższych przepisach. Racjonalizacja wydatków w ramach dostępnego budżetu będzie niezbędna z uwagi na skokowy wzrost dostępnych środków, które z jednej strony pozwolą na osiąganie zamierzonych celów, a z drugiej niewłaściwe ich wydatkowanie może prowadzić do niekorzystnych skutków dla systemu.

**Finansowanie diagnostyki i leczenia osób z chorobami rzadkimi**

Z uwagi na konieczną koncentrację kompetencji szczególną rolę w systemie pełnić będą podmioty specjalizujące się w poszczególnych chorobach lub grupach chorób, które są lub będą członkami europejskich sieciach referencyjnych. Z uwagi na fakt, iż podmioty te finansowane są w ramach sieci szpitali za pomocą ryczałtu, adekwatnym i najprostszym sposobem zapłaty za świadczenia jest wzrost tego ryczałtu w przypadku wskazanych podmiotów.

W celu oszacowania budżetu, który należy przeznaczyć na specjalistyczną diagnostykę i leczenie osób z chorobami rzadkimi wzięto pod uwagę wydatki związane z diagnostyką i leczeniem w ośrodkach zrzeszonych w Europejskich Sieciach Referencyjnych oraz dodatkowo, w jednym z wiodących w Polsce ośrodków leczenia dzieci i młodzieży.

Na potrzeby dokumentu dokonano wyliczeń w oparciu o kwoty pochodzące z bieżących umów z NFZ z 13 podmiotami, które obecnie są członkami 24 europejskich sieci referencyjnych. Uwzględniono świadczenia, które mogą być udzielane pacjentom z chorobami rzadkimi rozliczane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, leczenia szpitalnego, świadczeń kontraktowanych odrębnie oraz rehabilitacji (tabela z wyliczeniami w załączeniu). Zaproponowano podniesienie wartości ryczałtu wariantowo – w oparciu o kwotę kontraktu/ryczałtu/wskazanych świadczeń w przedziale 0,5-1,5%. Powyższe szacunki wskazywały na maksymalne dodatkowe wydatki w wysokości ok. 63 mln PLN (przy założeniu, że podmioty te zostałyby członkami wszystkich 32 europejskich sieci referencyjnych).

W celu oszacowania wydatków niezbędnych na podstawowe zabezpieczenie opieki dla osób z chorobami rzadkimi w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej, zaproponowano, aby stawka kapitacyjna za opiekę w POZ nad osobą z chorobą rzadką była 20% wyższa od standardowej stawki. Przy założeniu wielkości populacji osób z chorobami rzadkimi na poziomie 3 mln osób, wydatki na opiekę w POZ mogłyby wzrosnąć o 86,4 mln zł.

W odniesieniu do obszaru oświaty oraz pomocy społecznej instrumenty wchodzące w skład opieki kompleksowej nad pacjentami z chorobami rzadkimi zostaną sfinansowane ze środków odpowiednio budżetu państwa oraz Funduszu Pracy zaplanowanych na ten cel na dany rok. Proponowane regulacje nie będą powodować dodatkowych skutków dla sektora finansów publicznych.

# Wykaz rysunków

[Rysunek 1. Priorytety I Obszary Tematyczne NPCR 9](#_Toc4915562)

[Rysunek 2 Priorytety NPCR 14](#_Toc4915563)

[Rysunek 3 Liczba pacjentów (w tys.) 17](#_Toc4915564)

[Rysunek 4 Liczba nowych pacjentów w poszczególnych latach (w tys.) 17](#_Toc4915565)

[Rysunek 5 Liczba pacjentów wg pierwszej litery kodu icd-10 18](#_Toc4915566)

[Rysunek 6. refundacja technologii lekowych w chorobach rzadkich w latach 2009-2016 26](#_Toc4915567)

[Rysunek 7. Struktura rejestru chorób rzadkich 33](#_Toc4915568)

[Rysunek 8. Proces decyzyjny NPCR 48](#_Toc4915569)

# Wykaz tabel

[Tabela 1. wykaz sieci zatwierdzonych przez KE wraz z zestawieniem polskich ośrodków 19](#_Toc4915608)

[Tabela 2. Koszty poniesione przez NFZ na leki sieroce (z uwzględnieniem refundacji aptecznej). 27](#_Toc4915609)

[Tabela 3. Struktura kosztów w chorobach rzadkich w latach 2009-2016 (w mln zł) 28](#_Toc4915610)

# Wykaz załączników

|  |  |
| --- | --- |
| **Załącznik 1** | Raport (analiza danych) dot. chorób rzadkich |
| **Załącznik 2** | Wkład prof. nadzw. dr hab. n. med. Krzysztofa Jamroziaka |
| **Załącznik 3** | Wkład Pana Tomasza Grybka |
| **Załącznik 4** | Wkład Pani prof. dr hab. med. Anny Latos-Bieleńskiej |
| **Załącznik 5** | Wkład Pani dr hab. n. med. Jolanty Wierzby |
| **Załącznik 6** | Wkład Pani prof. dr hab. n. med. Marii M. Sąsiadek |
| **Załącznik 7** | Wkład Pana prof. dr hab. n. med. Piotra Sochy |
| **Załącznik 8** | Wkład Pana prof. dr hab. n. med. Mieczysława Walczaka |
| **Załącznik 9** | Wkład Pani prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanty Sykut-Ciegielskiej |
| **Załącznik 10** | Wkład Pani prof. dr hab. n. med. Krystyny H. Chrzanowskiej |
| **Załącznik 11** | Wkład Narodowego Funduszu Zdrowia |
| **Załącznik 12** | Wkład Krajowego Forum na rzecz terapii Chorób Rzadkich - ORPHAN |
| **Załącznik 13** | Stanowisko Ministerstwa Edukacji Narodowej |
| **Załącznik 14** | Stanowisko Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej |
| **Załącznik 15** | Wkład Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji |
| **Załącznik 16** | Wersje projektów NPCR opracowane w latach poprzednich |

# Piśmiennictwo

Wydawnictwa naukowe:

Ludność i gospodarstwa domowe. Stan i struktura społeczno-ekonomiczna. Część I. LUDNOŚĆ, Narodowy Spis Powszechny Ludności i Mieszkań 2011, Warszawa: Główny Urząd Statystyczny 2013;

M. Libura, M. Władusiuk, M. Małowicka, E. Grabowska, M. Gałązka-Sobotka, J. Gryglewicz, Choroby rzadkie w Polsce, stan obecny i perspektywy, Warszawa: Uczelnia Łazarskiego 2016;

S. Courbier, E. Berjonneau EURORDIS Rare Disease Europe Rare Barometer Voices survey - Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community, Paryż, EURORDIS 2017;

A. Zgierska, I. Biały, M. Rynko, H. Strzelecka, M. Szczepaniak, Osoby niepełnosprawne na rynku pracy w 2011 r., Warszawa: Główny Urząd Statystyczny 2012;

Strony internetowe:

Choroby rzadkie, https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie,

RARE Diseases: Facts and Statistics, https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/,

Choroby rzadkie, https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie,

Choroby rzadkie, https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie,

Choroby rzadkie, https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie,

Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych Organizacji Narodów Zjednoczonych, https://www.ohchr.org/EN/HRBodies/CRPD/Pages/ConventionRightsPersonsWithDisabilities.aspx#1, art. 1,

Dane dotyczące wykształcenia osób niepełnosprawnych na podstawie Badania Aktywności Ekonomicznej Ludności (BAEL do II kwartału 2018 roku), http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,123,edukacja,

European Commission. Rare disease > Policy. <http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm>

World report on disability 2011, <https://www.who.int/disabilities/world_report/2011/en>

Rada Unii Europejskiej. (2009) Zalecenie rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/legal-content>

Komisja Europejska. Rzadkie choroby > Europejskie sieci referencyjne. <http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/european_reference_networks/index_pl.htm>

Akty prawne:

1. Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. Urz. UE. L 2000 Nr 18)
2. Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej

Ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (Dz. U. 2019 r. poz. 499, z późn. zm.)

Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. (Dz. U. 2018 r. poz. 1510, z późn. zm.)

Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2019 r. poz. 408, z późn. zm.)

Ustawa z dnia 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (Dz. U. z 2018 r. poz. 996, z późn. zm.)

Ustawa z dnia 23 października 2018 r. o Solidarnościowym Funduszu Wsparcia Osób Niepełnosprawnych (Dz. U. z 2018 r. poz. 2192)

Rozporządzenie Ministra Gospodarki, Pracy i polityki Społecznej z dnia 15 lipca 2003 r. w sprawie orzekania o niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności (Dz. U. z 2018 r. poz. 2027)

Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie zasad organizacji i udzielania pomocy psychologiczno-pedagogicznej w publicznych przedszkolach, szkołach i placówkach (Dz. U. poz. 1591, z późn. zm.)

Zarządzenie Nr 17/2007 Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 10 kwietnia 2007 r. w sprawie zasad wdrażania terapeutycznych programów zdrowotnych finansowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia

Inne publikacje:

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, Ministerstwo Zdrowia, Warszawa 2016, Wersja 0,9

Plan dla chorób rzadkich. Działania operacyjne na lata 2018-2020, Warszawa 2018

Plan dla chorób rzadkich – projekt. Działania operacyjne na lata 2018-2019, Warszawa, 15 marca 2018. Dokument po uzupełnieniach PGE „Polska dla chorób rzadkich”

Polska dla chorób rzadkich, Warszawa, 22 czerwca 2017

Zalecenia Rady Europejskiej z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań   
w dziedzinie rzadkich chorób

Zalecenia dla ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich dotyczące kryteriów jakości, EUCERD 24 października 2011

Zalecenia dla europejskich sieci ośrodków referencyjnych ds. chorób rzadkich   
w państwach członkowskich, EUCERD z 31 stycznia 2013

Lisowska K. Kontynuacja leczenia młodzieży po ukończeniu 18 lat - mamy z tym problem - Polityka zdrowotna. http://www.rynekzdrowia.pl/Polityka-zdrowotna/ Kontynuacja-leczenia-mlodziezy-po-ukonczeniu-18-lat-mamy-z-tym-problem,155137,14.html

1. Zespół powołany zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 6 grudnia 2018 r. (Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 116). [↑](#footnote-ref-2)
2. C – grupa z rozpoznań Nowotwory, Q - Wady rozwojowe wrodzone, zniekształcenia i aberracje, D - Nowotwory i choroby krwi, E - Zaburzenia wydzielania wewnętrznego, stanu odżywienia i przemiany metabolicznej, G - Choroby układu nerwowego, M - Choroby układu kostno-stawowego, mięśniowego i tkanki łącznej [↑](#footnote-ref-3)