



**Warszawa**  
**22 czerwca 2017**

**Prezes Rady Ministrów**

**Pani Beata Szydło**

oraz

**Minister Zdrowia**

**Pan Konstanty Radziwiłł**

## **„Polska dla chorób rzadkich”**

W reakcji na trwające od lat zaniechania w zakresie potrzeb i rozwiązań systemowych dotyczących opieki nad ponad 2 milionami Polaków z chorobami rzadkimi, a także ich rodzin, jako Polska Grupa Ekspertów kierujemy do Polskiego Rządu poniższy apel.

Jako specjaliści wielu dziedzin: lekarze, naukowcy, liderzy organizacji pacjenckich, przedstawiciele przemysłu, wspólnie występujemy z inicjatywą „Polska dla chorób rzadkich”, która zmierza do poprawy dramatycznej sytuacji chorych i ich rodzin.

Do tej pory zidentyfikowano już około 8 tysięcy chorób rzadkich. W Polsce cierpi na nie około 6 proc. społeczeństwa, czyli ponad 2 miliony osób. Potrzeby tych chorych i ich rodzin są marginalizowane. Trudna i niedostępna diagnostyka, brak specjalistów i ośrodków referencyjnych, brak leków lub ograniczony dostęp do leczenia oraz brak systemowych rozwiązań zdrowotnych i socjalnych - to codzienność pacjentów z chorobami rzadkimi.

Unia Europejska zaleciła wszystkim krajom członkowskim opracowanie i wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich do końca 2013 roku. W Polsce projekt Planu dla Chorób Rzadkich opracowany już w 2012 roku na zlecenie Ministra Zdrowia z udziałem wielu środowisk, w tym członków Polskiej Grupy Ekspertów, do dziś nie został przyjęty. Mimo ogromnego zaangażowania środowisk związanych z osobami cierpiącymi na choroby rzadkie sytuacja pacjentów w Polsce nadal jest dramatyczna.

Niniejsza inicjatywa wskazuje na konieczność podjęcia natychmiastowych działań na rzecz zmiany tej sytuacji. Postulujemy o pilne i skuteczne działania oparte na filarach przedstawionych poniżej. Realizacja zaleceń ujętych w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich pozwoli na zmniejszenie obszaru zaniedbań poprzez systemową poprawę opieki zdrowotnej i socjalnej dla pacjentów i ich rodzin.

Tylko uwzględnienie specyfiki chorób rzadkich w zabezpieczeniu społecznym, w tym finansowanie całościowej opieki dostosowanej do indywidualnych potrzeb, oraz wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, poprawi sytuację chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

Przeciwdziałanie wykluczeniu osób z chorobami rzadkimi powinno stanowić priorytet państwa.

**Polska Grupa Ekspertka**  
**„Polska dla chorób rzadkich”**



## FILARY INICJATYWY „POLSKA DLA CHORÓB RZADKICH”

Choroby rzadkie to schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, w blisko połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, prowadzące przedwcześnie do zgonu lub powodujące niepełnosprawność. U podłoża definicji wskazuje się chorobowość nie wyższą niż 5 na 10 000 osób. Uwzględniając polskie dane demograficzne, należy szacować, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2 milionów osób. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu tych chorób i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka.

Do charakterystycznych cech chorób rzadkich (które władza publiczna powinna wziąć pod uwagę w wypracowaniu adekwatnych rozwiązań ze sfery ochrony zdrowia, edukacji, opieki społecznej, badań naukowych i rozwojowych dla tej grupy chorób), należą:

- ciężki i zazwyczaj przewlekły przebieg;
- krótsze przeciętne trwanie życia;
- współistnienie niepełnosprawności intelektualnej i fizycznej;
- wysoki koszt diagnostyki i leczenia;
- brak lub bardzo ograniczone możliwości wyleczenia;
- w wielu rodzinach zwiększone ryzyko ponownego wystąpienia choroby;
- zagrożenie wykluczeniem społecznym poprzez utrudniony proces edukacji, warunki socjalne oraz ograniczenia podejmowania pracy przez opiekunów.

## 1. POTRZEBA KLASYFIKACJI I WDROŻENIA REJESTRU CHOROÓB RZADKICH

Kluczowym instrumentem Planu dla Chorób Rzadkich 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. Choroby rzadkie nie są identyfikowane w systemie ochrony zdrowia, ponieważ bazy danych systemu ochrony zdrowia (NFZ) nie zawierają właściwych kodów identyfikujących.

### Rekomendacje:

- najszybsze i konsekwentne wdrożenie stosowania kodów dla chorób rzadkich (Orpha-kod, OMIM, w przyszłości ICD11);
- wypracowanie modelu rejestrów;
- określenie zasobów kadrowych i sieci jednostek, w tym ośrodków referencyjnych zabezpieczających właściwą opiekę medyczną pacjentom z chorobami rzadkimi;

## 2. POPRAWIENIE DIAGNOSTYKI CHOROÓB RZADKICH

Opóźnienie diagnostyki, nawet do kilkudziesięciu lat, jest powszechne w przypadku chorób rzadkich i często prowadzi do nieodwracalnych powikłań wielonarządowych. Właściwe rozpoznanie jest warunkiem rozpoczęcia prawidłowego leczenia.

### Rekomendacje:

- zapewnienie wielokierunkowego systemu diagnostyki zgodnego ze standardami;
- akredytacja placówek wykonujących badania diagnostyczne gwarantujące wysoką jakość badań i procedur diagnostycznych;
- ocena zasadności kwalifikacji nowych technologii diagnostycznych jako świadczeń gwarantowanych.

### **3. OŚRODKI I SIECI REFERENCYJNE**

Obecnie nie istnieją podstawy prawne regulujące powoływanie ośrodków referencyjnych. Ośrodki referencyjne powinny być przede wszystkim miejscem weryfikacji podejrzenia lub wstępnego rozpoznania choroby rzadkiej. Muszą więc dysponować wyszkoloną kadrą specjalistów, bazą laboratoryjną i możliwościami kompleksowego leczenia. Ponadto ośrodki referencyjne powinny być miejscem długookresowego monitorowania wyników postępowania leczniczego, a także miejscem koordynacji opieki zapewniającej optymalną jakość życia pacjentom i ich rodzinom. Dostępność do ośrodków referencyjnych nie może być ograniczona względami organizacyjnymi, administracyjnymi ani finansowymi państwa.

#### **Rekomendacje:**

- określenie warunków i zakresu działalności ośrodka referencyjnego oraz alokacja odpowiednich środków finansowych na wykonanie zadań.

### **4. POPRAWIENIE OPIEKI ZDROWOTNEJ DLA PACJENTÓW Z CHOROBIAMI RZADKIMI**

Aktualny system opieki zdrowotnej nie gwarantuje równości w dostępie do świadczeń zdrowotnych pacjentom dotkniętym chorobami rzadkimi, co stoi w sprzeczności z zapisami konstytucyjnymi oraz zasadą solidaryzmu społecznego. Spośród 8 tys. chorób rzadkich dla 96% istnieje zaledwie możliwość leczenia objawowego oraz rehabilitacji.

#### **Rekomendacje:**

- Zapewnienie dostępności do leczenia objawowego, rehabilitacji, opieki długoterminowej i hospicyjnej;
- Zapewnienie dostępu osobom chorym do sprzętu rehabilitacyjnego i wyrobów medycznych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich.

Tylko dla 4% jednostek chorobowych dostępne są zarejestrowane terapie lekowe zwane sierocymi (OMPs). Analiza dostępu do refundowanych leków sierocych wskazuje, że Polska zajmuje w tej kwestii ostatnie miejsce w Unii Europejskiej. Spośród ponad 200 dotychczas zarejestrowanych przez Europejską Agencję Leków (EMA) sierocych produktów medycznych w Polsce refundowanych jest około 10%.

### **Rekomendacje:**

- Odstąpienie od utylitarnej oceny efektywności kosztowej technologii stosowanych w chorobach rzadkich, w tym stosowania współczynnika QALY;
- Finansowanie leków sierocych z budżetu państwa;
- Zapewnienie pacjentom dostępu do leków sierocych w przypadku ciężkiej choroby o postępującym przebiegu i braku leczenia alternatywnego;
- Wdrożenie mechanizmów wczesnego dostępu do leków (tzw. „Early Access”);
- Wdrożenie procedur umożliwiających zastosowanie terapii przy wykorzystaniu substancji leczniczych znajdujących się dopiero w fazie badań klinicznych, a wykazujących cenne właściwości terapeutyczne – tzw. terapia w trybie współczucia „Compassionate use”.

## **5. WZMOCNIENIE SYSTEMU WSPARCIA SPOŁECZNEGO DLA PACJENTÓW Z CHOROBYMI RZADKIMI I ICH RODZIN**

Sytuacja rodzin i chorych z chorobami rzadkimi jest trudna i skomplikowana. Wskutek choroby członka rodziny, pacjent i jego bliscy są zagrożeni wykluczeniem społecznym oraz wieloma problemami natury psychologicznej i socjalnej. Obecne formy pomocy społecznej dla chorych na choroby rzadkie są nieadekwatne, lub zależne od tego, czy dany chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności, czy też spełnia kryterium dochodowe.

### **Rekomendacje:**

- Konieczność zapewnienia systemu ciągłej opieki i wsparcia zorientowanego na osobę z chorobą rzadką;
- Zintegrowanie opieki zdrowotnej ze wsparciem społecznym, które będzie umożliwiało wypracowanie planu zabezpieczenia pacjenta w adekwatne wsparcie zdrowotne i społeczne;
- Wypracowanie systemu opieki zdrowotnej i wsparcia społecznego, które zapewni zachowanie standardu życia porównywalnego, jak dla innych osób o podobnych potrzebach, szczególnie z uwzględnieniem specyfiki choroby rzadkiej, jak i złożoności stanu zdrowia;
- Dostosowanie orzecznictwa o niepełnosprawności do specyfiki chorób rzadkich;
- Utworzenie systemu monitoringu jakości opieki socjalnej nad rodzinami pacjentów.

## 6. NAUKA, EDUKACJA I INFORMACJA W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH

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

### **Rekomendacje:**

- Zapewnienie warunków, które ułatwią prowadzenie badań naukowych nad chorobami rzadkimi w obszarze nauk podstawowych, klinicznych i społecznych;
- Wzmocnienie współpracy międzynarodowej i zwiększenie udziału polskich ośrodków badawczych i naukowców w międzynarodowych projektach badawczych;
- 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;
- Upowszechnienie wiedzy i trwałe wpisanie problematyki chorób rzadkich w programy kształcenia na etapie przed- i podyplomowego zawodów medycznych i około-medycznych;
- Zwiększenie dostępności i upowszechnienie informacji na temat chorób rzadkich skierowanych i dostosowanych do różnych grup docelowych;
- Stworzenie zintegrowanej platformy internetowej poświęconej chorobom rzadkim;
- Wsparcie ośrodków klinicznych oraz organizacji pacjentów w propagowaniu wiedzy o chorobach rzadkich, możliwościach ich leczenia i optymalnych modelach opieki.

## **7. ZARZĄDZANIE I FINANSOWANIE OPIEKI DLA OSÓB Z CHOROBYMI RZADKIMI**

Problem chorób rzadkich w Polsce dotyczy nie tylko ponad 2 mln osób chorujących (w tym około 75% dzieci), ale również członków ich rodzin i opiekunów. Ze względu na liczbę osób oraz wagę społeczną problemu istotne jest podjęcie systemowych działań oraz koordynowanego zarządzania, wspartego odpowiednim finansowaniem.

### **Rekomendacje:**

- Pilne wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich i powyższych rekomendacji;
- Utworzenie Krajowego Centrum Chorób Rzadkich, koordynującego wdrożenie i monitorującego realizację Narodowego Planu z organem opiniodawczo-doradczym, w skład którego wchodzi przedstawiciele środowiska klinicznego, naukowego i pacjenckiego.
- Utworzenie wydzielonego budżetu w ramach budżetu centralnego dla finansowania działalności Krajowego Centrum Chorób Rzadkich, w tym m.in. koordynacji działań międzyresortowych, działalności edukacyjnej, informacyjnej oraz zakupu leków sierocych.





„POLSKA DLA CHORÓB RZADKICH”

- Dr Jakub Gierczyński - Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego
- Edyta Grabowska-Woźniak - Nutricia
- Dr Jacek Graliński - Amgen
- Dr Michał Jachimowicz - Mahta
- Prof. dr hab. n. med. Lucjusz Jakubowski - Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka
- Dr Marek Karwacki - Instytut Matki i Dziecka
- Mecenasa Paulina Kieszkowska-Knapik - KRK Kancelaria Prawna
- Dr Anna Kordecka - HTA Audit
- Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk - Klinika Neurologii Uniwersytet Warszawski
- Dr Paweł Kuca - Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc
- Iwona Kuter - Shire
- Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska - Uniwersytet medyczny w Poznaniu, Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych
- Prezes Danuta Lis - Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
- Prezes Stanisław Maćkowiak - Federacja Pacjentów Polskich
- Dyrektor Małgorzata Maćkowiak –Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”
- Jarosław Marcoll - AOP Orphan
- Prezes Roman Michalik - Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego
- Agnieszka Milewska- Kranc – Fundacja Wymarzona Odporność
- Prezes Izabela Miller - Fundacja Wymarzona Odporność
- Ewa Nosarzewska - Biogen
- Dr Mariusz Ołtarzewski - Instytut Matki i Dziecka
- Dr Michał Opuchlik
- Prezes Wojciech Oświeciński - Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
- Wiceprezes Marek Parowicz - Polskie Stowarzyszenie na Rzecz osób z AHC
- Anna Pieczonka - Pfizer
- Dr Cezary Prusko - Mahta
- Prezes Kacper Ruciński - Fundacja SMA
- Dr Agnieszka Sobczyńska - Pfizer
- Dr Agnieszka Stępień - Krajowa Izba Fizjoterapeutyczna Wydział Rehabilitacji AWF Warszawa, Pełnomocnik Krajowej Izby Fizjoterapeutów do spraw kontaktów ze stowarzyszeniami pacjentów i ich Rodzin
- Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut- Cegielska - Instytut Matki i Dziecka
- Prezes Jacek Sztajnke - Fundacja Parent Project
- Damian Twardawa - SOBI
- Prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzba - Uniwersytet Gdański
- Paweł Woźniak – Komtur
- Prezes Mirosław Zieliński - Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich - Orphan