

MINISTERSTWO ZDROWIA

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa

2012

Zespół ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Jacek St. Galiński

2012-12-28

Dokument kierunkowy, opisujący konieczne działania mające na celu poprawienie warunków życia osób cierpiących na choroby rzadkie w Polsce.

Spis treści

Wprowadzenie	3
Redakcja	3
Zespół ds. Chorób Rzadkich.....	4
Eksperti biorący udział w pracach Zespołu	5
Organizacje pacjentów	6
Eksperti biorący udział w warsztatach	6
Współpraca z Ministerstwem Pracy i Polityki Społecznej	8
Słownik pojęć.....	9
Dokumenty źródłowe	12
Część ogólna	14
Definicja chorób rzadkich	16
Struktura Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa (NPChR).....	16
Część szczegółowa.....	18
A Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich.....	18
1. Klasyfikacja chorób rzadkich.....	18
2. Rejestr chorób rzadkich.....	18
B Diagnostyka chorób rzadkich	21
1. Badania przesiewowe.....	22
2. Testy genetyczne	22
3. Badania diagnostyczne	23
4. Centra Ekspertkie/Ośrodki Referencyjne.....	24
5. Informatyczny system wspomaganie diagnostycznego	27
C Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi.....	28
1. Świadczenia opieki zdrowotnej (szczególnie rehabilitacji).....	28
2. Produkty lecznicze, środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ) i wyroby medyczne w leczeniu chorób rzadkich	30
D Zintegrowany system oparcia społecznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin	33
1. Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki społecznej) na rzecz chorych na choroby rzadkie	38
2. Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów.....	40
E Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich.....	43

1. Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim.....	44
2. Edukacja medyczna - szkolnictwo i edukacja specjalistyczna	45
3. Edukacja społeczna i informacja.....	46
F Harmonogram i monitorowanie realizacji Narodowego Programu Chorób Rzadkich	48
1. Harmonogram wdrożenia	50
2. Wskaźniki monitorowania Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich	51

Wprowadzenie

Celem działań jest poprawienie warunków życia osób cierpiących na choroby rzadkie w Polsce.

„Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa” jest dokumentem strategicznym, w oparciu o który możliwe jest opracowanie Narodowego Programu Chorób Rzadkich (działania wdrożeniowe) uwzględniając konieczne zmiany organizacyjne, legislacyjne oraz środki finansowe.

Redakcja

W dniu 28 lutego 2012 roku, Pan Bartosz Arłukowicz – Minister Zdrowia, polecił przewodniczącemu Zespołu ds. Chorób Rzadkich, Jackowi St. Gralińskiemu, przeprowadzenie działań mających na celu przygotowanie dokumentu o nazwie „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa”. Zadanie powinno być wykonane do końca grudnia 2012 roku.

Realizacja zadań została zaplanowana poprzez następujące działania:

1. Posiedzenia Zespołu ds. Chorób Rzadkich;
2. Warsztaty wspierające przygotowanie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa;
3. Konsultacje w ramach Porozumienia dla Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich;
4. Konsultacje i spotkania.

Ad 1. W roku 2012 przeprowadzono łącznie 8 posiedzeń: 28 lutego 2012 r., 17 kwietnia 2012 r., 14 czerwca 2012 r., 10 lipca 2012 r., 28 sierpnia 2012 r., 16 października 2012 r., 28 listopada 2012 r., 18 grudnia 2012 r.

Ad 2. Przeprowadzono łącznie 6 warsztatów: 10 września 2012 r., 18 września 2012 r., 19 września 2012 r., 25 września 2012 r. (warsztat z Parlamentarnym Zespołem ds. Chorób Rzadkich), 4 października 2012 r., 10 października 2012 r.

Ad 3. Przeprowadzono łącznie 5 posiedzeń: 2 lutego 2012, 11 kwietnia 2012 r., 6 czerwca 2012 r., 25 lipca 2012 r., 5 grudnia 2012 r.

Ad 4. Przeprowadzono następujące spotkania i konsultacje:

- Spotkania EUCERD w dniach 26-27 stycznia 2012 r., 20-21 czerwca 2012 r., 14-15 listopada 2012 r.
- EnprEMAWorkshop w dniach 22-23 marca 2012 r.
- Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich w dniach 28 marca 2012 r., 27 czerwca 2012 r., 26 września 2012 r., 24 października 2012 r., 22 listopada 2012 r.
- Podsekretarz Stanu, Pan Aleksander Sopleński w dniach 17 maja 2012 r., 4 lipca 2012 r., 2 sierpnia 2012 r.
- Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych, Pan Wojciech Matuszewicz 12 lipca 2012 r.
- Dyrektor i z-ca dyrektora Narodowego Centrum Badań i Rozwoju, Pan Prof. Krzysztof Kurzydłowski oraz Pan Leszek Grabarczyk w dniach 12 lipca 2012 r., 22 października 2012 r.

- Podsekretarz Stanu, Pan Igor Radziejewicz-Winnicki w dniach 8 sierpnia 2012 r., 17 października 2012 r.
- Dyrektor Departamentu Ubezpieczenia Zdrowotnego, Pani Sylwia Lis w dniu 16 sierpnia 2012 r.
- EUROPLAN w dniu 10-11 września 2012 r.
- Dyrektor Centrum Systemów Informacyjnych w Ochronie Zdrowia, Pan Leszek Sikorski 12 października 2012 r.
- Dyrektor Departamentu Polityki Zdrowotnej, Pani Anna Kamińska, w dniu 26 października 2012 r.
- Wiceprezes Narodowego Funduszu Zdrowia Pan Marcin Pakulski w dniu 5 grudnia 2012 r.

Zespół ds. Chorób Rzadkich

1	Jacek St. Graliński	Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, do 6 lutego 2013 r. Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	j.gralinski@gramed.pl
2	Daniel Bukowski	Sekretarz Zespołu, Departament Zdrowia Publicznego, Ministerstwo Zdrowia	d.bukowski@mz.gov.pl
3	Piotr Dąbrowski	Do 15 lutego 2013 r. Zastępca Dyrektora, Departament Zdrowia Publicznego, Ministerstwo Zdrowia	p.dabrowski@mz.gov.pl
4	Bożenna Dembowska-Bagińska	Klinika Onkologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, COMP, EMA	b.dembowska@czd.pl
5	Piotr Fiedor	Warszawski Uniwersytet Medyczny, CHMP, EMA	piotrfiedor@wp.pl
6	Aleksandra Jarosińska	Departament Polityki Zdrowotnej, Ministerstwo Zdrowia	a.jarosinska@mz.gov.pl
7	Wiesław Jędrzejczak	Konsultant Krajowy w dziedzinie Hematologii, Ministerstwo Zdrowia, Katedra i Klinika Hematologii, Onkologii i Chorób Wewnętrznych Centralnego Szpitala Klinicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny	wiktor@amwaw.edu.pl
8	Barbara Kwiatkowska	Departament Matki i Dziecka, Ministerstwo Zdrowia	b.kwiatkowska@mz.gov.pl
9	Anna Kostera-Pruszczyk	Katedra i Klinika Neurologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny	akostera@wum.edu.pl
10	Małgorzata Krajewska-Walasek	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, ORPHANET	m.walasek@czd.pl
11	Paweł Łuków	Zakład Etyki, Uniwersytet Warszawski	p.w.lukow@uw.edu.pl
12	Piotr Marusza	Centrala Narodowego Funduszu Zdrowia	Piotr.Marusza@nfz.gov.pl
13	Marek Migdał	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, PDCO, EMA	m.migdal@czd.pl
14	Łukasz Pera	Departament Polityki Lekowej i Farmacji, Ministerstwo Zdrowia	l.pera@mz.gov.pl
15	Beata Rorant	Departament Organizacji Ochrony Zdrowia, Ministerstwo Zdrowia	b.rorant@mz.gov.pl

16	Jolanta Sykut-Cegielska	Kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”. Przewodnicząca Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego	j.cegielska@czd.pl
17	Mirosław Zieliński	Prezes, Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN	sekretariat@rzadkiechoroby.pl

Eksperti biorący udział w pracach Zespołu

1	Beata Cholewka	Dyrektor Departamentu Pielęgniarek i Położnych, Ministerstwo Zdrowia
2	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, ORPHANET
3	Artur Fałek	Dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji, Ministerstwo Zdrowia
4	Maria Giżewska	Polskie Towarzystwo Fenylketonurii. Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego. Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 1, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
5	Marta Fijołek	Departament Zdrowia Publicznego, Ministerstwo Zdrowia
6	Teresa Hernik	Biuro Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych, Ministerstwo Pracy i Polityki Społecznej
7	Barbara Jaworska-Łuczak	Wiceprezes Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych
8	Anna Kamińska	Dyrektor Departamentu Polityki Zdrowotnej, Ministerstwo Zdrowia
9	Wojciech Kłosiński	Zastępca Dyrektora Departamentu Zdrowia Publicznego, Ministerstwo Zdrowia
10	Dagmara Korbaśińska	Dyrektor Departamentu Matki i Dziecka, Ministerstwo Zdrowia
11	Paweł Krysiak	Stowarzyszenie Producentów Leków Sierocych
12	Krystyna Księżopolska-Orłowska	Konsultant Krajowy w dziedzinie Rehabilitacji Medycznej, Ministerstwo Zdrowia, Klinika Rehabilitacji Reumatologicznej, Instytut Reumatologii
13	Zbigniew Kułaga	Kierownik Zakładu Zdrowia Publicznego, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
14	Helena Maryjanowska	Starszy Specjalista, Departament Zwiększania Szans Edukacyjnych, Ministerstwo Edukacji Narodowej
15	Wojciech Matuszewicz	Prezes, Agencja Oceny Technologii Medycznych
16	Justyna Mieszalska	Departament Polityki Zdrowotnej, Ministerstwo Zdrowia
17	Elżbieta Neroj	Naczelnik Wydziału, Departament Zwiększania Szans Edukacyjnych, Ministerstwo Edukacji Narodowej
18	Bolesław Samoliński	Konsultant Krajowy w dziedzinie Zdrowia Publicznego, Ministerstwo Zdrowia, Zakład Alergologii i Immunologii Klinicznej, Centralny Szpital Kliniczny, Warszawski Uniwersytet Medyczny
19	Leszek Sikorski	Do 23.11.2012 Dyrektor Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia
20	Jolanta Skolimowska	Zastępca Dyrektora Departamentu Pielęgniarek i Położnych, Ministerstwo Zdrowia
21	Aleksander Sopliński	Podsekretarz Stanu, Ministerstwo Zdrowia
22	Ewa Starostecka	Polskie Towarzystwo Fenylketonurii. Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych z Oddziałem Medycyny Nuklearnej i Endokrynologii Onkologicznej Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi
23	Beata Stefankiewicz	Starszy Specjalista, Departament Zwiększania Szans Edukacyjnych, Ministerstwo Edukacji Narodowej

24	Gabriela Sujkowska-Ofierska	Dział Rekomendacji, Agencja Oceny Technologii Medycznych
25	Teresa Szopińska-Grodzka	Naczelnik Wydziału, Departament Zwiększania Szans Edukacyjnych Ministerstwo Edukacji Narodowej
26	Magdalena Szymańska	Biuro Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych, Ministerstwo Pracy i Polityki Społecznej
27	Mieczysław Walczak	Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich Narodowy Fundusz Zdrowia, Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowych PUM. Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 1, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
28	Jarosław Waligóra	Komisja Europejska, Dyrekcja Generalna ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów
29	Piotr Warczyński	Dyrektor Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia, Ministerstwo Zdrowia
30	Marta Wawrzyk	Departament Polityki Zdrowotnej, Ministerstwo Zdrowia
31	Agata Wolnicka	Departament Gospodarki Lekami, Centrala Narodowego Funduszu Zdrowia
32	Małgorzata Wojtyła	Zakład Zdrowia Publicznego, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
33	Barbara Wójcik-Klikiewicz	Dyrektor Departamentu Gospodarki Lekami, Centrala Narodowego Funduszu Zdrowia
34	Joanna Wrona	Dyrektor Departamentu Zwiększania Szans Edukacyjnych, Ministerstwo Edukacji Narodowej

Organizacje pacjentów

1	Halina Kalinowska	Fundacja Równi Wśród Równych
2	Dorota Korycińska	Stowarzyszenie Alba-Julia
3	Maria Libura	Instytut Studiów Interdyscyplinarnych nad Chorobami Rzadkimi, Uczelnia Łazarskiego, Warszawa; Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego
4	Stanisław Maćkowiak	Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”
5	Wojciech Oświeciński	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gaucher'a
6	Krzysztof Swacha	Fundacja „Umieć Pomagać” - na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę
7	Paweł Wójtowicz	Prezes MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

Eksperti biorący udział w warsztatach

1	Adam Aleksiejuk	Nutricia Polska Sp. z o.o.
2	Mirosław Bik-Multanowski	Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
3	Anna Członkowska	Kierownik II Kliniki Neurologicznej, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa
4	Hanna Gregorek	Zakład Mikrobiologii i Immunologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
5	Agnieszka Grzybowska	Genzyme Polska Sp. z o.o.

6	Dr Katarzyna Iwanicka-Pronicka	Poradnia Foniatryczno-Audiologiczna, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
7	Lucjusz Jakubowski	Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Ministerstwo Zdrowia, Zakład Genetyki Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki”, Łódź
8	Aleksandra Jezela-Stanek	Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Orphanet – information scientist
9	Krzysztof Kałwak	Katedra i Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
10	Maja Klaudel-Dreszler	Klinika Immunologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
11	Anna Kamińska	Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii, Centralny Szpital Kliniczny, Warszawski Uniwersytet Medyczny
12	Marek Karwacki	Klinika Chirurgii Onkologicznej Dzieci i Młodzieży, Instytut Matki i Dziecka
13	Agnieszka Kowalik	Klinika Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
14	Anna Latos-Bieleńska	Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
15	Tomasz Litwin	II Klinika Neurologii, Instytut Psychiatrii i Neurologii
16	Małgorzata Ławniczak	Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Turnera
17	Agnieszka Ługowska	Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii
18	Anna Łusakowska	Katedra i Klinika Neurologii, Centralny Szpital Kliniczny, Warszawski Uniwersytet Medyczny
19	Jakub Mikołajczyk	Zakład Psychologii Zdrowia, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
20	Wojciech Młynarski	Kierownik Kliniki Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii, I Katedry Pediatrii, Uniwersytecki Szpital Kliniczny Nr 4, Uniwersytetu Medycznego w Łodzi
21	Dorota Maliszewska	Departament Organizacji Ochrony Zdrowia, Ministerstwo Zdrowia
22	Marek Niedoszytko	Klinika Alergologii, Gdański Uniwersytet Medyczny
23	Ewa Nowicka	Zespół Poradni Specjalistycznych, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
24	Krystyna Obtulowicz	Zakład Alergologii Klinicznej i Środowiskowej, Katedra Toksykologii Klinicznej I Środowiskowej, Uniwersytet Jagielloński - Collegium Medicum
25	Mariusz Ołtarzewski	Kierownik Zakładu Badań Przesiewowych, Instytut Matki i Dziecka
26	Rafał Płoski	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
27	Ewa Pronicka	Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
28	Anna Radwańska	SP CSK WUM, Klinika Neurologii, Wydział Rehabilitacji, AWF w Warszawie
29	Andrzej Rytel	Shire Polska Sp. z o.o.
30	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Zaburzeń Odżywiania IPCZD
31	Agnieszka Stępień	Katedra Rehabilitacji, Wydział Rehabilitacji, AWF w Warszawie
32	Anna Sułek	Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa
33	Jarosław Walkowiak	Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
34	Grzegorz Węgrzyn	Kierownik Katedry Biologii Molekularnej, Prorektor ds. Nauki, Uniwersytet Gdański
35	Mariusz Wysocki	Kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii CM UMK w Bydgoszczy, Konsultant Wojewódzki w dziedzinie Onkologia i Hematologia Dziecięca

Współpraca z Ministerstwem Pracy i Polityki Społecznej

W toku prac nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa, uczestniczyli przedstawiciele Departamentu Polityki Rodzinnej, Departamentu Pomocy i Integracji Społecznej, Biura Pełnomocnika Rządu ds. Osób Niepełnosprawnych: Krzysztof Kosiński, Teresa Hernik oraz Magdalena Szymańska (uczestnictwo w spotkaniach Zespołu oraz w warsztatach i przesyłanie komentarzy do kolejnych wersji NPChR).

Słownik pojęć

- Centra eksperckie/Ośrodki referencyjne (ang.: Centres of expertise): wyspecjalizowane struktury organizacyjne/funkcjonalne w ramach istniejących lub nowo powołanych podmiotów, zajmujące się leczeniem i opieką nad pacjentami z chorobami rzadkimi na określonym obszarze, najlepiej krajowym a jeśli to niezbędne – międzynarodowym¹. O ośrodkach eksperckich (Centres of expertise, CE) oraz europejskich sieciach referencyjnych (European Reference Networks, ERN) działających w zakresie chorób rzadkich jest mowa w sprawozdaniu grupy wysokiego szczebla (High Level Group, HLG) z listopada 2005 r., komunikacie Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego i Komitetu Regionów w sprawie chorób rzadkich: „Wyzwania stojące przed Europą” (11.11.2008) oraz zaleceniu Rady w sprawie działań w zakresie chorób rzadkich (08.06.2009), a także w zaleceniach dotyczących krajowych planów i strategii w zakresie chorób rzadkich (Europlan) oraz art. 12 i 13 dyrektywy w sprawie transgranicznej opieki zdrowotnej (09.03.2011);
- Charakterystyka Produktu Leczniczego (ChPL): niezbędna część dokumentacji dołączanej do wniosku o dopuszczenie do obrotu produktu leczniczego, szczegółowo opisana w art. 11 ust. 1 ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne²;
- EUCERD: Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (European Union Committee of Experts on Rare Diseases). Powołany Decyzją Komisji z dnia 30 listopada 2009 r (2009/872/EC). Działając w interesie publicznym, udziela pomocy Komisji w formułowaniu i wdrażaniu wspólnotowej polityki w dziedzinie rzadkich chorób oraz wspomaga wymianę doświadczeń, polityk i praktyk między Krajami Członkowskim i różnymi zaangażowanymi stronami;
- Europejskie sieci referencyjne: sieci skupiające świadczeniodawców i centra eksperckie w państwach członkowskich³;
- Niepełnosprawność sprzężona – należy przez to rozumieć występowanie u dziecka niesłyszącego lub słabosłyszącego, niewidomego lub słabowidzącego, z niepełnosprawnością ruchową, z niepełnosprawnością intelektualną albo z autyzmem co najmniej jeszcze jednej z wymienionych niepełnosprawności⁴;
- Opieka typu „home-care”, opieka domowa: świadczenie usług opiekuńczych i medycznych w domu pacjenta;

¹ Zalecenia dla ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich dotyczące kryteriów jakości, EUCERD 24 październik 2011 r. http://www.eucerd.eu/?page_id=13. Dostęp do strony na dzień 25.02.13

² Ustawa z dnia 6 września 2001 r. Prawo farmaceutyczne (tekst jednolity) Dz. U. z 2008 r. Nr 45, poz. 271, j.t. z późn. zm.

³ Zalecenia dla europejskiej sieci ośrodków referencyjnych ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich, EUCERD z 31 stycznia 2013 r. http://www.eucerd.eu/?page_id=13 (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

⁴ Zgodnie z art. 3 pkt 18 ustawy z dnia 7 września 1991 r. o systemie oświaty (Dz. U. z 2004 r. Nr 256, poz. 2572, z późn. zm.).

- ORPHA kod=ORPHA number: unikalny numer identyfikacyjny nadany przez Orphanet dla danej choroby rzadkiej⁵;
- Orphanet Polska – referencyjny portal zawierający informacje na temat rzadkich chorób i leków sierocych, przeznaczonym dla każdej grupy odbiorców. Celem Orphanetu jest poprawa jakości diagnozowania, leczenia i opieki nad pacjentami dotkniętymi rzadkimi chorobami⁶;
- Ośrodki referencyjne: (ang. *Centres of Reference*) ośrodki, do których kierowani są pacjenci biorąc pod uwagę zakres usług zdrowotnych i ekspertyzę (zwykle położone w niezbyt dużej odległości od miejsca zamieszkania pacjenta)⁷;
- Produkt leczniczy: substancja lub mieszanina substancji, przedstawiana jako posiadająca właściwości zapobiegania lub leczenia chorób występujących u ludzi lub zwierząt lub podawana w celu postawienia diagnozy lub w celu przywrócenia, poprawienia lub modyfikacji fizjologicznych funkcji organizmu poprzez działanie farmakologiczne, immunologiczne lub metaboliczne⁸;
- Sierocy produkt leczniczy: produkt leczniczy zostanie oznaczony jako sierocy produkt leczniczy, jeśli jego sponsor może wykazać:
 - a) że produkt ten jest przeznaczony do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia stanu chorobowego zagrażającego życiu lub powodującego chroniczny ubytek zdrowia, występującego u nie więcej niż pięciu na 10 tysięcy osób we Wspólnocie w chwili gdy przedkładany jest wniosek, oraz w momencie dopuszczenia tego produktu do obrotu lub
 - b) że jest on przeznaczony do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia stanu chorobowego zagrażającego życiu, poważnego lub chronicznego, występującego we Wspólnocie, i że bez odpowiednich zachęt nie wydaje się możliwe, aby wprowadzanie na rynek produktu leczniczego we Wspólnocie wygenerowało wystarczający zwrot niezbędnych inwestycji;
 oraz
 - c) że nie istnieje zadowalająca metoda diagnozowania, zapobiegania lub leczenia danego stanu chorobowego, oficjalnie dopuszczona na terytorium Wspólnoty, lub też, jeśli taka metoda istnieje, to produkt leczniczy przyniesie znaczące korzyści pacjentom cierpiącym na ten stan chorobowy⁹;
- Środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ): środek spożywczy, o którym mowa w art. 24 ust. 2 pkt 1 i 4 ustawy z dnia 25 sierpnia 2006 r. o bezpieczeństwie żywności i żywienia (Dz. U. z 2010 r. Nr 136, poz. 914, z późn. zm.) przeznaczony do dietetycznego odżywiania pacjentów pod nadzorem lekarza, którego stosowania nie można

⁵ Strona Orphadata <http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php> wraz z instrukcją:

<http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/guide.inc.php> (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

⁶ <http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/strona-glowna/> Dostęp do strony na dzień 25.02.13

⁷ RDTF Report: Centres of Reference for Rare Diseases in Europe – State-of-the-art in 2006 and Recommendations of the Rare Diseases Task Force (September 2006).

<http://www.eucerd.eu/upload/file/Publication/RDTFECR2006.pdf> Dostęp do strony na dzień 25.02.13

⁸ Zgodnie z art. 2 pkt 32 ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne.

⁹ Zgodnie z art. 3 rozporządzenia (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. U. WE L 18 z 22.01.2000, str. 1, Dz. Urz. UE Polskie wydanie specjalne, rozdz. 15, t. 5, str. 21).

uniknąć przez modyfikację normalnej diety lub podawanie innych środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego¹⁰;

- Test genetyczny oparty na modelu ACCE – test genetyczny wykonywany wg następujących kryteriów: walidacji analitycznej (ang. *analytic validity*), walidacji klinicznej (ang. *clinic validity*), użyteczności klinicznej (ang. *clinical utility*) z uwzględnieniem etycznych, prawnych i społecznych uwarunkowań¹¹;
- Wskaźnik – miernik wyznaczonego celu, zmobilizowanych zasobów, osiągniętego efektu, miernik jakości lub zmienna kontekstowa¹²;
- Wyrób medyczny: narzędzie, przyrząd, urządzenie, oprogramowanie, materiał lub inny artykuł, stosowany samodzielnie lub w połączeniu, w tym z oprogramowaniem przeznaczonym przez jego wytwórcę do używania specjalnie w celach diagnostycznych lub terapeutycznych i niezbędnym do jego właściwego stosowania, przeznaczony przez wytwórcę do stosowania u ludzi w celu:
 - a) diagnozowania, zapobiegania, monitorowania, leczenia lub łagodzenia przebiegu choroby,
 - b) diagnozowania, monitorowania, leczenia, łagodzenia lub kompensowania skutków urazu lub upośledzenia,
 - c) badania, zastępowania lub modyfikowania budowy anatomicznej lub procesu fizjologicznego,
 - d) regulacji poczęć- których zasadnicze zamierzone działanie w ciele lub na ciele ludzkim nie jest osiągnięte w wyniku zastosowania środków farmakologicznych, immunologicznych lub metabolicznych, lecz których działanie może być wspomagane takimi środkami¹³;
- Wysokospecjalistyczna diagnostyka kliniczna i laboratoryjna – diagnostyka wymagająca wysokiego poziomu wiedzy i umiejętności osób ją wykonujących;
- Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich: zespół powołany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia w oparciu o §3 ust. 1 pkt. 4 rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu leczenia szpitalnego (Dz. U. z 2009 r, nr 140, poz 1143 z późniejszymi zmianami). Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich działa w oparciu o treść załączników do Obwieszczenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, zawierających warunek dotyczący funkcjonowania Zespołu Koordynacyjnego, w celu kwalifikacji i weryfikacji skuteczności leczenia pacjentów w ramach programów zdrowotnych (lekowych): Leczenie choroby Gaucher’a, Leczenie choroby Hurler, Leczenie choroby Pompego, Leczenie mukopolisacharydozy typu II, Leczenie mukopolisacharydozy typu VI, Leczenie hyperhomocysteinemii. Zespół funkcjonuje w oparciu o regulamin określonych przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia¹⁴.

¹⁰ Zgodnie z art. 2 pkt 21 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. Nr 122, poz. 696, z późn. zm.).

¹¹ <http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE/index.htm> (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

¹² Ministerstwo Rozwoju Regionalnego, Warszawa 2008.

¹³ Zgodnie z art. 2 ust. 1 pkt 38 ustawy z dnia 20 maja 2010 r. o wyrobach medycznych (Dz. U. Nr 107, poz. 679, z późn. zm.).

¹⁴ Komunikat Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia na podstawie rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 grudnia 2012 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu programów zdrowotnych (Dz. U. Nr 0 poz. 1422 z 2012 roku)

Dokumenty źródłowe

11 listopada 2008 roku. „Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie Choroby: wyzwania stojące przed Europą”¹⁵. Dokument zachęcał do współpracy pomiędzy krajami Unii Europejskiej w zakresie:

- poprawy rozpoznawania i społecznej świadomości istnienia chorób rzadkich (definicje, klasyfikacje, rozpowszechnianie wiedzy, sieci informacji o chorobach),
- wspierania polityk dotyczących rzadkich chorób w państwach członkowskich,
- rozwijania europejskiej współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób (rozwój ośrodków doskonałości i ośrodków referencyjnych, dostęp do specjalistycznych usług socjalnych, produkty lecznicze sieroce i indywidualne programy oraz wyroby medyczne w tym zachęta do działań producentów na rzecz osób z chorobą rzadką, e-zdrowie, badania przesiewowe, jakość diagnostyki laboratoryjnej, profilaktyka pierwotna, rejestry i bazy danych, badania i rozwój).

8 czerwca 2009 roku. Zalecenie Rady Europejskiej dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób¹⁶. Zgodnie z zaleceniami do końca 2013 roku należy przedstawić raport z wdrożenia:

- integracja działań centrów naukowych poprzez odpowiednie inicjatywy narodowe w celu opracowania planów ukierunkowanych na choroby rzadkie (wsparcie dla bazy informacji Orphanet, nowa klasyfikacja ICD 11 w 2014 r., stworzenie Europejskiej Sieci Referencyjnej, współpraca z grupami pacjentów):
 - Narodowe Plany,
 - definicje, kodowanie i rejestry,
 - badania nad chorobami rzadkimi,
 - centra eksperckie i europejska sieć referencyjna,
 - gromadzenie ekspertyzy na poziomie europejskim,
 - współpraca z organizacjami pacjentów,
 - ciągłość zarówno działania, jak i ustawicznego wspierania tych działań.

1 czerwca 2010 roku. Wydanie rekomendacji „EUROPLAN. Europejski projekt rozwoju Narodowych Planów dla chorób rzadkich” (dokument instruktażowy)¹⁷. Obecnie¹⁸ Narodowe Plany są przygotowane przez kilkanaście krajów UE (Belgia, Bułgaria, Cypr, Czechy, Dania, Francja, Hiszpania, Litwa, Malta, Niemcy, Rumunia, Słowacja, Włochy).

Rekomendacja zaleca przyjęcie europejskiego schematu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich wypracowanego przez Projekt EUROPLAN (www.euoplanproject.eu) według rekomendacji Komisji

¹⁵ Bruksela, dnia 11.11.2008 KOM(2008) 679 wersja ostateczna.

¹⁶ Dz. U. UE C 151 z 03.07.2009, s. 7.

¹⁷ http://www.euoplanproject.eu/_newsite_986987/Resources/docs/2008-2011_2.EuoplanRecommendations.pdf (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

¹⁸ Stan na dzień 1 lutego 2013 r.

oraz aktywne wykorzystanie narodowego (polskiego) raportu¹⁹ i doświadczeń Narodowych Konferencji EUROPLAN.

¹⁹ Polska Konferencja Projektu EUROPLAN, Kraków, 22.10.2010 r.

Część ogólna

Choroby rzadkie (ang. *rare diseases*) to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka.

Zgodnie ze **stanowiskiem Komitetu Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk (PAN)** „specyfika problemów związanych z ch. rz. (chorobami rzadkimi – tłum. aut.) wyraża się w licznych podobieństwach, takich jak:

- ograniczona wiedza wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów co opóźnia identyfikację choroby;
- specyfika diagnostyczna – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- specyfika terapeutyczna – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- specyfika psychospołeczna – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- specyfika organizacyjno-prawna na poziomie państwa – brak klasyfikacji ch.rz. powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, podczas gdy można by większość tych problemów rozwiązać jedną prostą decyzją organizacyjną (ujednoczeniem procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria ch.rz.)”²⁰.

Potrzeby pacjentów z poszczególnymi chorobami znacząco różnią się od siebie, jednakże należy dążyć do tego, aby system opieki zdrowotnej umożliwiał i ułatwiał pacjentom dostęp do kompetentnej i kompleksowej opieki medycznej, zwłaszcza w ośrodkach dysponujących odpowiednim doświadczeniem i możliwościami diagnostycznymi oraz terapeutycznymi.

Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status, gdy w dniu 22 czerwca 1999 r. została opublikowana **decyzja nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r. przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003)**²¹. I tak, w motywie 7 do rozporządzenia nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych wskazano, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości i dostępności do leczenia jak inni pacjenci.

²⁰ Stanowisko Komitetu Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk w sprawie opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami w Polsce, Warszawa 27.10.2009 r. dostępne na stronie: http://www.instytucja.pan.pl/images/stories/pliki/wydzialy/wydzial_vi/2011/Stanowisko_nr_1.pdf (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

²¹ Dz. Urz. WE L 155 z 22.06.1999, str. 1.

Na mocy decyzji nr 1350/2007/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 października 2007 r. ustanawiającej drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008-2013²² wydano **zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób**, które rekomendowało państwom członkowskim ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, wsparcia gwarantującego maksimum niezależności osób i dostępu do leków sierocych.

Na podstawie dostępnych publikacji i aktualnej wiedzy naukowej szacuje się, że liczba istniejących obecnie rzadkich chorób może wahać się pomiędzy 5 000 a 8 000, a w ciągu życia cierpi na nie od 6% do 8% populacji²³. Oznacza to, że pomimo faktu, że każda z rzadkich chorób charakteryzuje się niską częstością występowania, to całkowita liczba osób dotkniętych rzadkimi chorobami w Unii Europejskiej waha się w pomiędzy 27 a 36 milionami²⁴.

W literaturze medycznej co tydzień opisywanych jest pięć nowych chorób rzadkich²⁵.

De facto choroby rzadkie brane pod uwagę jako cała grupa nie są wcale tak rzadkie, jak na to wskazuje ich nazwa. Ponadto 50% rzadkich chorób dotyczy dzieci, a około 30% pacjentów dotkniętych tymi chorobami umiera przed 5 rokiem życia. Są one odpowiedzialne za 30% hospitalizacji w szpitalach dziecięcych, 40–45% zgonów przed 15 rokiem życia oraz 10–25% chorób przewlekłych u dorosłych. Choroby rzadkie rozpoznawane są najczęściej w wieku dziecięcym (w przypadku wielu z nich rozpoznanie jest już w życiu płodowym). Placówki pediatryczne są tymi ośrodkami, które najczęściej rozpoznają chorobę rzadką i identyfikują rodziny ryzyka. W Polsce każdego roku u około 20 000 dzieci rozpoznaje się chorobę rzadką. W większości tych chorób postępowaniem z wyboru jest rehabilitacja i pomoc społeczna. W wielu jednak przypadkach właściwe, wcześniej ustalone rozpoznanie i zastosowanie odpowiedniego leczenia umożliwia dalszy prawidłowy rozwój. Liczna grupa pacjentów z chorobami rzadkimi to dorośli. Są to zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i ci, którzy zachorowali w późniejszym wieku. Prawidłowe rozpoznanie rzadkich nabytych chorób, zarówno dzieci, jak i dorosłych, umożliwia skuteczne leczenie lub znaczne złagodzenie przebiegu choroby.

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:

- 1) jako grupę cechuje (wbrew nazwie „choroby rzadkie”) zsumowana wysoka częstość ich występowania w populacji;
- 2) ciężki i zazwyczaj przewlekły przebieg;
- 3) współistnienie niepełnosprawności intelektualnej i fizycznej;
- 4) wysoki koszt diagnostyki i leczenia;

²² Dz. Urz. UE L 301 z 20.11.2007, str. 3.

²³ Zob. motyw piąty do zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

²⁴ <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2012ReportStateofArtRDActivitiesIII.pdf> (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

²⁵ http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/special_topics/general/general_content_000034.jsp&mid=WC0b01ac058002d4eb (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

- 5) brak lub bardzo ograniczone możliwości wyleczenia;
- 6) w wielu rodzinach zwiększone ryzyko ponownego wystąpienia choroby;
- 7) zagrożenie wykluczeniem społecznym poprzez utrudniony proces edukacji, warunki socjalne oraz ograniczenia podejmowania pracy przez opiekunów.

Definicja chorób rzadkich

Choroby rzadkie to choroby zagrażające życiu lub powodujące przewlekłą niepełnosprawność, które występują z częstością nie wyższą niż 5 na 10 000 osób²⁶. Uwzględniając polskie dane demograficzne²⁷ okazuje się, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2,3-3 miliona osób.

Struktura Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa (NPChR)

A. Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich

1. Klasyfikacja chorób rzadkich.
2. Rejestr chorób rzadkich.

B. Diagnostyka chorób rzadkich

1. Badania przesiewowe.
2. Testy genetyczne.
3. Badania diagnostyczne.
4. Centra Ekspertyczne/Ośrodki Referencyjne.
5. Informatyczny system wspomaganie diagnostycznego.

C. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

1. Świadczenia opieki zdrowotnej (szczególnie rehabilitacji).
2. Produkty lecznicze, środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ) i wyroby medyczne w leczeniu chorób rzadkich.

D. Zintegrowany system oparcia społecznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

1. Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki społecznej) na rzecz chorych na choroby rzadkie.
2. Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów.

E. Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich

1. Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim.
2. Edukacja medyczna – szkolnictwo i edukacja specjalistyczna.
3. Edukacja społeczna i informacja.

²⁶ Zob. art. 3 ust. 1 lit. a rozporządzenia (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych czy motyw trzeci do zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

²⁷ 38,2 mln populacji na dzień 31 grudnia 2010 r. GUS Rocznik Demograficzny 2011.

F. Harmonogram i monitorowanie realizacji Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa

1. Harmonogram wdrożenia.
2. Wskaźniki monitorowania planu.

Część szczegółowa

A Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich

1. Klasyfikacja chorób rzadkich

Klasyfikacja jednostek chorobowych pomoże w identyfikacji chorób rzadkich. Przede wszystkim uporządkuje ten obszar wiedzy oraz usprawni wiele procesów (np. w zakresie wydawania jednolitych decyzji o orzeczeniu niepełnosprawności dla osób chorych bez względu na skład orzekający²⁸). Odpowiednia klasyfikacja jest niezbędna do poszerzania wiedzy o chorobach rzadkich i właściwego identyfikowania w krajowych systemach opieki zdrowotnej. Posłuży także do prowadzenia analiz statystycznych, badań populacyjnych i innych badań aplikacyjno-poznawczych. W obecnie stosowanej Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD 10) reprezentowana jest tylko niewielka liczba rzadkich chorób (około 200)²⁹.

Wprowadzenie nowej rewizji Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD 11³⁰) będzie podstawą i punktem wyjścia dla europejskich programów dotyczących chorób rzadkich. Do czasu jej wprowadzenia, należy rozważyć posługiwanie się klasyfikacją chorób zgodnie z tzw. ORPHA kod (Orphanet-u), być może także w oparciu o SNOMED CT³¹.

Zadanie 1: Wdrożenie właściwych przepisów przez Ministra Zdrowia w zakresie ustanowienia jednolitych kodów dla chorób rzadkich w istniejącym systemie klasyfikowania jednostek chorobowych.

Zadanie 2: Zorganizowanie programu szkoleń w zakresie kodowania chorób rzadkich.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Czynny udział w pracach zespołów roboczych.
- Udział w przygotowaniu i wdrożeniu nowego systemu klasyfikacji ICD.

2. Rejestr chorób rzadkich

Ewidencja i rozwój rejestrów chorób rzadkich jest sprawą priorytetową, bowiem determinuje prawidłowy postęp prac w wielu obszarach Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa

²⁸ Decyzje powyższe są przenoszone do wyższych instancji, co powoduje kolejne obciążenia finansowe zarówno dla pacjentów, jak i dla państwa. Wydanie orzeczenia oraz określenie stopnia niepełnosprawności jest warunkiem niezbędnym do korzystania z ulg i przywilejów w innych obszarach wynikających odpowiednich przepisów.

²⁹ Aymé S., Bellet B., Rath A., *WHO international classification of diseases (ICD) revision process: incorporating rare diseases into the classification scheme: state of the art. ...*, dostępny na stronie:

http://www.rare-diseases.eu/2010/IMG/Media/68-poster_classif.pdf (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

³⁰ Zakłada się, że będzie to rok 2014.

³¹ Posiedzenie EUCERD 31 stycznia 2013 r.

drogowa. Rejestry i bazy danych pacjentów z chorobami rzadkimi stanowią kluczowe instrumenty rozwoju badań klinicznych, podstawowych, epidemiologicznych oraz poprawy opieki nad pacjentem poprzez planowanie i monitorowanie opieki zdrowotnej, a także są źródłem dla analiz społecznych i ekonomicznych. Zgodny z przepisami prawa i normami etycznymi zbiór informacji umożliwi pełen monitoring pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej (niezależnie od metody leczenia), pozwoli też na gromadzenie informacji o historii naturalnej chorób, powikłaniach, rokowaniu i efektach leczenia. Stanowiąc będzie także niezbędne źródło wiedzy dla badań i rozwoju w tym obszarze. Rejestr ułatwi monitorowanie częstości występowania choroby (wśród żywo urodzonych noworodków), chorobowości (występowania choroby) i zapadalności, a także śmiertelności dla poszczególnych jednostek. Pozwoli określić rozmieszczenie pacjentów. Może być niezbędny do precyzyjnego określenia miejsc w Polsce, gdzie tworzenie specjalistycznych ośrodków, a także kontraktowanie świadczeń przez płatnika publicznego (diagnoza, dostęp do specjalistów, rehabilitacja), ma uzasadnienie ze względu na liczbę zdiagnozowanych przypadków. Pomoże też w szybkiej identyfikacji osób z grupy ryzyka (zwłaszcza tam, gdzie nosicielstwo można określić z dużym prawdopodobieństwem) tak, aby uruchomić działania prewencyjne (kampanie społeczne, edukacyjne, wspieranie lekarzy pierwszego kontaktu, pediatrów, ginekologów) mogące doprowadzić w konsekwencji do obniżenia chorobowości. Szczególnie istotne są rejestry pacjentów poddawanych leczeniu lekami sierocymi, ponieważ umożliwią zdobycie dowodów co do skuteczności leczenia, jak i jego potencjalnych efektów ubocznych, zwłaszcza, że pozwolenie na dopuszczenie ich do obrotu jest najczęściej udzielane w momencie, w którym dowody są nadal ograniczone, chociaż już w pewnym stopniu przekonujące.

Prace nad polskim rejestrem chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej, powinny być skoordynowane z działaniami nad klasyfikacją chorób oraz desygnowaniem ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich. Przede wszystkim zdefiniowania wymaga zakres rejestru/rejestrów, rodzaj (rejestry dotyczące wybranej populacji zlokalizowanej na danym obszarze geograficznym i zawierające przypadki tylko z tego rejonu i rejestry w ośrodkach klinicznych lub tworzone na podstawie innych kryteriów; system typu off-line lub on-line), cele, zasady finansowania utworzenia rejestru i jego utrzymania (finansowanie długoterminowe), zasady bezpieczeństwa oraz zidentyfikowanie potencjalnych partnerów do współpracy (władze wykonawcze, podmioty ochrony zdrowia, lekarze, naukowcy, producenci leków „sierocych” i inni). Jednym z najważniejszych partnerów uczestniczących we wszystkich stadiach tworzenia i prowadzenia rejestru są właśnie stowarzyszenia pacjentów. Rejestr powinien być dostępny na bazie centralnej platformy internetowej ze zdefiniowanym wielopoziomowym zakresem dostępu, tzn. podstawowa baza i informacja o jednostkach chorobowych/leczeniu i metodach rehabilitacji jako dane ogólnie dostępne, a szczegółowe poziomy bazy dotyczące pacjentów z ich indywidualnymi danymi osobowymi, wynikami badań (m.in. badań klinicznych) z dostępem na podstawie centralnej autoryzacji. Wskazane jest, aby taki rejestr służył także pacjentom jako źródło informacji o ośrodkach eksperckich dla wybranej jednostki chorobowej, przysługujących uprawnieniach z zakresu pomocy społecznej, kontaktach do organizacji (stowarzyszeń) zrzeszających chorych z daną jednostką chorobową i inne.

Zadanie 1 Identyfikacja istniejących rejestrów, określenie możliwości adaptacji/modyfikacji istniejących polskich rejestrów zgodnie z ustawą z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. Nr 113, poz. 657, z późn. zm.) i wdrożenie zasad zgłaszania i tworzenia rejestrów zgodnie z powołaną ustawą oraz „Wytycznymi

w zakresie przygotowania dokumentacji niezbędnej w celu przeprowadzenia analizy potrzeb utworzenia rejestru medycznego³².

Zadanie 2: Opracowanie oraz wdrożenie metody finansowania rejestrów, w szczególności źródeł finansowania oraz wykonawców zadań.

Zadanie 3: Upowszechnienie ORPHA kod do czasu wprowadzenia klasyfikacji ICD 11.

Zadanie 4: Wspieranie udziału polskich rejestrów rzadkich chorób w inicjatywach europejskich i światowych.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Czynny udział w pracach Zespołu nad wypracowaniem modelu polskiego rejestru chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej.
- Po utworzeniu rejestru, współpraca w zakresie wypełnienia bazy informacyjnej oraz praca na rzecz popularyzacji rejestru wśród pacjentów i lekarzy.

³² <http://www.csioz.gov.pl/indexDetail.php?id=124> (Dostęp do strony na dzień 26.02.2013)

B Diagnostyka chorób rzadkich

Od wystąpienia pierwszych objawów klinicznych do zdiagnozowania choroby rzadkiej może upłynąć od kilku miesięcy do kilku, a nawet kilkudziesięciu lat. Takie opóźnienie diagnostyki jest powszechne w przypadku chorób rzadkich i może mieć tragiczne konsekwencje. Diagnoza daje podstawę do prawidłowego leczenia i opieki. Szczególną grupę stanowią choroby, które muszą być wykrywane przed wystąpieniem objawów klinicznych, ponieważ tylko wczesne ich wykrycie na podstawie badań przesiewowych, daje szansę leczenia i zapobiegania znacznej niepełnosprawności intelektualnej, nieprawidłowemu rozwojowi fizycznemu lub nawet śmierci. W drodze do uzyskania wiarygodnej i wczesnej diagnostyki pojawia się szereg problemów, takich jak utrudnienie wczesnego rozpoznania klinicznego choroby, ograniczona dostępność badań diagnostycznych, jak również brak lub słabo rozpowszechniona informacja wśród lekarzy pierwszego kontaktu, specjalistach i innych pracownikach systemu opieki zdrowotnej oraz pacjentach. Może to powodować opóźnienie i błędy w diagnostyce. Opóźniona diagnoza generuje również znaczne koszty w systemie ochrony zdrowia poprzez wielokrotne wizyty u różnych specjalistów i wykonywanie niepotrzebnych badań diagnostycznych. Może również prowadzić do wprowadzenia niepotrzebnych i potencjalnie groźnych dla zdrowia a z pewnością generujących niepotrzebne koszty – form terapii. Usprawnienie metod diagnostycznych oraz zwiększenie dostępności prowadzi do wcześniejszego przerwania „odysei diagnostycznej” pacjentów dotkniętych rzadką chorobą. Zmianę można osiągnąć poprzez:

- 1) ocenę dostępu do wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej w porównaniu do dostępu w przypadku chorób powszechnych;
- 2) dążenie do dostępu do wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, porównywalnego z pacjentami chorującymi na choroby powszechne w kraju i docelowo we Wspólnocie Europejskiej;
- 3) kontynuację i rozszerzenie (o obserwację przebiegu choroby) populacyjnych badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób rzadkich – na podstawie uzasadnionych przesłanek epidemiologicznych i terapeutycznych w populacji oraz rekomendacje międzynarodowe z niezbędną okresową oceną wyników przesiewu;
- 4) powszechność dostępu do czynnego poradnictwa genetycznego (określenie ryzyka genetycznego, badania prenatalne);
- 5) zapewnienie finansowania specjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, które uwzględni specyfikę chorób rzadkich.

Diagnostyka chorób rzadkich (na poziomie klinicznym i laboratoryjnym) służy szybkiemu wykryciu choroby we wstępnej fazie w całej populacji lub w grupie zwiększonego ryzyka (np. w rodzinie probanda).

Ostateczne rozpoznanie choroby wymaga zwykle postępowania wielodyscyplinarnego z wykorzystaniem specyficznych metod diagnostycznych właściwych dla danej jednostki chorobowej. Ze względu na słabą znajomość symptomatologii chorób rzadkich wśród ogółu lekarzy, diagnostyka tych chorób powinna być prowadzona pod kierunkiem wielospecjalistycznego zespołu ekspertów – lekarzy, biochemików, genetyków molekularnych, najlepiej w wyspecjalizowanych centrach, tzw. ośrodkach referencyjnych (lub centrach „kompetencji” - centrach eksperckich) – patrz strona 24. Informowaniu o diagnozie powinna towarzyszyć opieka psychologiczna nad pacjentami i/lub ich

rodzinami. W szczególności niezbędna jest opieka psychologiczna nad rodzicami dzieci, u których wykryto chorobę rzadką w związku z często długoterminowymi skutkami takiej diagnozy dla rodziców (długotrwała opieka, często nieuleczalność choroby).

1. Badania przesiewowe

Badania przesiewowe służą wykryciu choroby w fazie przedobjawowej w całej populacji lub w grupie wysokiego ryzyka i muszą być potwierdzone za pomocą innych, bardziej dokładnych badań, właściwych dla danej jednostki chorobowej. Dlatego ta problematyka jest ściśle związana z badaniami genetycznymi (także prenatalnymi) i diagnostycznymi.

Zadanie 1: Ocena wyników badań przesiewowych populacyjnych i wczesno-objawowych (skrining selektywny) w kraju i wypracowanie wytycznych dotyczących badań przesiewowych poprzez analizę efektywności populacyjnych badań przesiewowych.

Zadanie 2: Przyjęcie jednolitych kryteriów niezbędnych przy podejmowaniu decyzji o przeprowadzeniu badań przesiewowych zgodnych z aktualnymi rekomendacjami europejskimi³³.

Opracowanie jednoznacznych wytycznych wskazujących, które jednostki chorobowe powinny być uwzględnione w badaniach przesiewowych oraz jaką metodę badań należy zastosować. Konieczne jest zapewnienie finansowania programu badań przesiewowych (wytyczne dla płatnika) obejmującego również badania potwierdzające oraz obserwację przebiegu choroby (co najmniej krótkoterminową).

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Zebranie opinii właściwych przedmiotowo organizacji pozarządowych w zakresie poprawnie lub nienależycie funkcjonujących rozwiązań i praktyk. Zidentyfikowanie chorób rzadkich, według unikalnego kodu ORPHA, dla których brak w kraju stowarzyszeń rodzicielskich.
- Popularyzacja działań organizacji pozarządowych nakierowanych na dotarcie do grup docelowych.

2. Testy genetyczne

Problematyka badań genetycznych w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa, powinna mieć status priorytetu, a dostępność badań genetycznych wraz z właściwym poradnictwem genetycznym uznana za standard w postępowaniu z osobami dotkniętymi chorobami rzadkimi. Badania powinny być dostępne dla wszystkich klinicznie uzasadnionych przypadków w rodzinach ze zdiagnozowaną chorobą rzadką, jak i dla osób spokrewnionych, w zależności od sposobu

³³ Burgard P, Rupp K, Lindner M, Haeghe G, Rigter T, Weinreich SS, Loeber JG, Taruscio D, Vittozzi L, Cornel MC, Hoffmann GF, *Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 2 – From screening laboratory results to treatment, follow-up and quality assurance.* J InheritMetabDis (2012) 35: 613-625.

dziedziczenia choroby. W tym celu konieczna jest współpraca z tworzonymi europejskimi sieciami referencyjnymi i specjalistycznymi laboratoriami diagnostycznymi we współpracy z Konsultantem Krajowym w dziedzinie genetyki klinicznej oraz Konsultantami Krajowymi właściwymi dla danej choroby, dzięki czemu możliwe będzie wypracowanie odpowiednich wytycznych postępowania. Ma to duże znaczenie dla zaplanowania wczesnego leczenia oraz dla świadomego rodzicielstwa.

Zadanie 1: Ocena dostępności badań molekularnych i innych diagnostycznych z zakresu genetyki klinicznej w rodzinach genetycznego ryzyka poprzez:

- analizę dostępności genetycznych badań rodziny probanda (z uwzględnieniem osób nieżyjących) z molekularnie lub enzymatycznie potwierdzoną etiologią choroby rzadkiej w grupach chorób i poszczególnych jednostkach chorobowych,
- ocenę stopnia dostępności diagnostyki prenatalnej w rzadkich chorobach genetycznych o ciężkim przebiegu,
- oszacowanie zakresu dostępności diagnostyki molekularnej prowadzonej za granicą w laboratoriach europejskich i światowych (zakres badań, oszacowanie liczby) i liczby niezbędnych analiz DNA, które nie są dostępne lub bardzo ograniczone (należy ocenić sposób finansowania tych badań),
- stworzenie systemu oceny testów genetycznych opartym na modelu ACCE i na tej podstawie rekomendowania ich do wprowadzenia do diagnostyki klinicznej,
- możliwość prowadzenia diagnostyki genetycznej przez specjalistę dziedziny szczegółowej, zgodnie z symptomatologią choroby rzadkiej (np. neurologa, jeśli jest to rzadka choroba neurologiczna uwarunkowana genetycznie).

Zadanie 2: Upowszechnienie modelu poradnictwa genetycznego uwzględniającego aspekty etyczne, wyznaniowe, prawne i finansowe poprzez:

- ocenę dostępności poradnictwa genetycznego w chorobach rzadkich oraz zapewnienie odpowiedniego finansowania.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

Ocena dostępności badań molekularnych (analizy DNA) i czynnego poradnictwa genetycznego w rodzinach genetycznego ryzyka w kraju na podstawie zebranych własnych doświadczeń, ewentualnie ankiet w rodzinach probandów.

3. Badania diagnostyczne

Zadanie 1: Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich poprzez:

- identyfikację lekarzy specjalistów, poradni, oddziałów i klinik zaangażowanych w diagnostykę chorób rzadkich w poszczególnych specjalnościach medycyny,
- popularyzowanie informacji w ramach sieci ośrodków referencyjnych,
- w ramach priorytetów *innovation partnership* oraz *e-zdrowie* opracowanie i budowa platformy internetowej wspomagającej lekarzy w wykrywaniu chorób rzadkich, opartej na katalogu chorób, objawów i swoistych testów

diagnostycznych, a także wskazującą ośrodki referencyjne kompetentne w zakresie diagnostyki i terapii,

- opracowanie wytycznych dotyczących diagnostyki chorób rzadkich oraz określenie warunków do ich wykonywania,
- opracowanie wytycznych dotyczących informowania o diagnozie oraz możliwości uzyskania opieki psychologicznej nad pacjentami i ich rodzinami,
- opracowanie wytycznych dla płatnika dla zapewnienie finansowania badań diagnostycznych schorzeń metabolicznych i innych genetycznych w połączeniu z odpowiednim poradnictwem genetycznym,
- opracowanie ekspertyz w ramach realizacji Narodowego Programu Chorób Rzadkich (działania wdrożeniowe wynikające z Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa).

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

Czynny udział w ocenie dostępności i poziomu diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich z punktu widzenia pacjenta i jego rodziny (na podstawie własnych doświadczeń) – zakres trudności, sugestie usprawnienia obecnego systemu.

Zadanie 2: Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki laboratoryjnej w chorobach rzadkich poprzez:

- określenie liczby laboratoriów, ich wyposażenia, kadry oraz ocena jakości wykonywanych badań, zaangażowanych w diagnostykę chorób rzadkich w kraju, oraz wskazanie centrów diagnostycznych przygotowanych do diagnostyki chorób rzadkich,
- wprowadzenie systemu akredytacji laboratoriów zaangażowanych w diagnostykę chorób rzadkich,
- oszacowanie dostępności diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich oraz zapewnienie odpowiedniego finansowania,
- zapewnienie finansowania niezbędnych badań diagnostycznych,
- opracowanie ekspertyz w ramach zaplanowanych wydatków na realizację Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz opracowanie wytycznych przez płatnika.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

Czynny udział (wywiady i komentowanie) w opracowaniu oceny dostępności i poziomu diagnostyki laboratoryjnej w chorobach rzadkich w kraju.

4. Centra Ekspertkie/Ośrodki Referencyjne

Priorytetem w zakresie przyszłej sieci ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich jest określenie zadań i roli jaką odgrywałyby one w polskim systemie ochrony zdrowia. Ośrodki referencyjne powinny mieć ściśle określony zakres działania merytorycznego, wyodrębniony teren działalności (centralny lub regionalny) oraz odpowiednie środki finansowe na wykonanie zadań. Należy też ustalić

i określić potrzeby, co do liczby i kolejności powoływania, centrów regionalnych lub centrów o zasięgu krajowym. Docelowo ośrodki referencyjne powinny dysponować wielodyscyplinarną kadrą specjalistów (o jasno sprecyzowanej liczbie i zakresie kompetencji), nowoczesnym wyposażeniem aparaturowym oraz w razie potrzeby zapleczem medyczno-socjalnym dla pacjentów i ich rodzin (poradnie, oddziały, ewentualnie miejsca hotelowe itp.). W skład przyszłych ośrodków referencyjnych powinny móc wchodzić ośrodki, specjalizujące się w badaniach nad chorobą rzadką/grupą chorób, posiadające udokumentowany dorobek naukowy dotyczący tej tematyki. Konieczne jest, aby powołane/wyznaczone ośrodki zajmowały się diagnostyką, rehabilitacją oraz prowadziły terapię lub miały bezpośredni nadzór w przypadkach, gdy leczenie (np. program lekowy) będzie realizowane przez świadczeniodawcę (bezpośrednio lub w ramach podwykonawstwa) najbliższej miejsca zamieszkania pacjenta. Ośrodki powinny współpracować ściśle z Zespołem ds. Chorób Rzadkich, z zespołem koordynującym Orphanet Polska w zakresie tworzonego rejestru chorób rzadkich, a w przypadkach dot. programów lekowych z podmiotem koordynującym (obecnie Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich). Pożądana jest współpraca i wymiana wiedzy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami w Europie. Powinny one być powiązane siecią informacyjną. Należy określić kryteria ośrodka referencyjnego / centrum eksperckiego uwzględniające, w ramach specjalistycznej opieki zdrowotnej, koordynację kompleksowej opieki zdrowotnej, w tym również opieki paliatywnej dla pacjentów z rzadkimi chorobami możliwie najbliższe miejsca zamieszkania.

Przed wszystkim ośrodki referencyjne powinny być miejscem weryfikacji wstępnego rozpoznania choroby rzadkiej u pacjentów pochodzących z populacyjnych badań przesiewowych, genetycznych badań rodzinnych oraz wczesno-objawowego skriningu selektywnego i diagnostyki w całym kraju. 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 powinna być ograniczona względami organizacyjnymi, administracyjnymi ani finansowymi państwa. Winna być porównywalna z dostępnością powszechnej opieki medycznej w kraju. Zadaniem ośrodków referencyjnych będzie ścisła współpraca z instytucjami naukowymi prowadzącymi badania nad etiopatogenezą poszczególnych chorób rzadkich oraz sposobów i ich leczenia. Pożądane jest współdziałanie ośrodków referencyjnych z właściwymi organizacjami pozarządowymi (stowarzyszeniami pacjentów), a także ich udział w badaniach naukowych oraz w ogólnokrajowej działalności edukacyjnej i informacyjnej.

Konieczne jest zorganizowanie „ścieżek” opieki zdrowotnej (dostęp do specjalistów, rehabilitantów, psychologów), wraz z tworzeniem przewodników np. „Jak żyć z ...” dla pacjentów (i ich rodzin) cierpiących na rzadkie choroby. Powyższe działania muszą być uzupełnione budowaniem współpracy z lekarzami i pielęgniarkami podstawowej opieki zdrowotnej.

Testy i procedury wykorzystywane w diagnostyce chorób rzadkich (często specjalistyczne i kosztowne) muszą być wydzielone z powszechnych zakresów (np. dla wrodzonych wad metabolizmu jako pediatria metaboliczna), a koszty tych procedur muszą być w całości finansowane przez płatnika, po ich wcześniejszej rzetelnej wycenie. Ośrodki referencyjne powinny otrzymywać z tytułu specjalizacji w zakresie chorób rzadkich, adekwatne wyceny punktowe (wynagrodzenie) za udzielane świadczenia i wykonywane zadania.

Zadanie 1: Określenie zapotrzebowania na ośrodki referencyjne dla chorób rzadkich (rodzaj ośrodka, przewidziana liczba pacjentów, kadra, wyposażenie laboratoryjne, ustalenie poziomu – ogólnokrajowy/regionalny, dorobek naukowy, działalność dydaktyczna/informacyjna) i zidentyfikowanie obecnie istniejących ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich, ich lokalizacji, zakresu działania, kadry, wyposażenia, dostępności dla pacjentów, poziomu informacji dla lekarzy i pacjentów poprzez:

- określenie dziedzin, w których brak takich ośrodków lub specjalistów. Oszacowanie kosztów utworzenia/wyznaczenia ośrodków referencyjnych oraz potrzeb w zakresie ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich w całym kraju,
- wypracowanie docelowego modelu ośrodka referencyjnego,
- przygotowanie wspólnej ankiety zgłoszeniowej uwzględniającej stan aktualny i ograniczenia działalności poszczególnych „ośrodków referencyjnych” dla chorób rzadkich, zakres ich działalności (liczba pacjentów rocznie), kadre, wyposażenie aparaturowe, lokalowe, sposób finansowania, najważniejsze utrudnienia w pracy i niedobory. W tym celu wydaje się możliwe wykorzystanie narzędzi ankietujących Orphanet Polska,
- na podstawie powyższego przygotowanie zweryfikowanej krajowej listy ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich³⁴ i rozpoczęcie prac nad ich uznaniem na poziomie krajowym (urzędowa forma akredytacji na podstawie ujednoczonych warunków, które podmioty lecznicze winny spełniać aby uzyskać status ośrodka referencyjnego),
- określenie współpracy z europejską siecią referencyjną w wybranych przypadkach chorób rzadkich dotyczących polskich pacjentów,
- wypracowanie modelu docelowego dotyczącego sposobów utrzymania kontaktu między lekarzem rodzinnym a ośrodkiem referencyjnym,
- udostępnienie zakresu działania i adresów kontaktowych ośrodków referencyjnych na platformie Orphanet Polska lub na platformie internetowej specjalnie stworzonej dla celów Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich w Polsce,
- wsparcie komunikacji przez technologie informatyczne (np. tele-medycyna, infolinie) oraz upowszechnienie wiedzy i dostępu do portalu informacyjnego Orphanet Polska,
- analiza potrzeb w zakresie współpracy, wymiany doświadczeń, komunikacji oraz używania wspólnych narzędzi (e-zdrowie, rejestry) przez ośrodki referencyjne oraz aktywne wspieranie ich kooperacji.

³⁴Minister Zdrowia tworzy zasady. Wspomniana w tekście „urzędowa forma akredytacji” musi być aktem prawnym umożliwiającym NFZ bezproblemową realizację procesu kontraktowania świadczeń udzielanych w przyszłości przez planowane ośrodki referencyjne.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Aktywny udział w identyfikacji dostępnych w kraju „nieformalnych” ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich i dziedzin i/lub lekarzy specjalistów zajmujących się poszczególnymi chorobami rzadkimi poprzez bezpośredni kontakt z lekarzami i diagnostami oraz udział w planowaniu przyszłej sieci ośrodków referencyjnych.
- Pomoc przy przeprowadzeniu ankietyzacji.

5. Informatyczny system wspomaganie diagnostycznego

Informatyczne systemy komputerowe pełnią istotną rolę w procesach decyzyjnych, szczególnie tam gdzie do podjęcia decyzji konieczne jest przetworzenie dużej ilości danych. Decyzje diagnostyczne w chorobach rzadkich wymagają znajomości bardzo dużej liczby chorób i ich objawów. Z tego powodu niezbędny jest internetowy system wspomaganie diagnostycznego.

Zadanie 1: Opracowanie koncepcji internetowego systemu wspomaganie diagnostycznego opartego na katalogu chorób rzadkich i ich objawów oraz zaplanowanie sposobu wdrożenia tego systemu

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Czynny udział w pracach koncepcyjnych systemu wspomaganie diagnostycznego opartego na katalogu chorób rzadkich i ich objawów.

C Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

Opieka zdrowotna w zakresie dotyczącym rzadkich schorzeń obejmuje trzy podstawowe filary:

- opiekę medyczną a w jej zakresie szczególnie specjalistyczną rehabilitację,
- terapię dostępnymi sierocymi produktami leczniczymi,
- dostępność do produktu leczniczego i wyrobu medycznego oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

Zapewnienie tak rozumianej opieki zdrowotnej pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie stanowi dla ochrony zdrowia szczególne wyzwanie. Leczenie rzadkich chorób może wymagać zaangażowania większych środków niż w przypadku pacjentów dotkniętych powszechnymi schorzeniami. Działania na rzecz poprawy sytuacji zdrowotnej osób cierpiących na choroby rzadkie na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej powinny uwzględniać konieczność zaangażowania większych środków oraz optymalne wykorzystanie obecnie dostępnych zasobów, tak aby wyrównywać poziom opieki zdrowotnej dostępny dla tej grupy chorych w ramach wspólnoty. Konieczna jest współpraca z tworzącym się systemem Europejskiej Sieci Referencyjnej.

Pomimo zachodzących korzystnych zmian, pacjenci, ich rodzice i opiekunowie ciągle napotykają na wyjątkowe trudności szukając pomocy, zwłaszcza jeżeli wziąć pod uwagę szczególne obciążenie psychiczne. Aby doprowadzić do poprawy systemu opieki zdrowotnej należy dokonać zmian, zarówno w zakresie rozumienia specyfiki chorób rzadkich, metod oraz schematów diagnostyki i leczenia a także zarządzania procesem leczenia pacjenta oraz wsparciem psychologicznym dla jego najbliższej rodziny.

Dla przeważającej liczby chorób rzadkich aktualnie nie są dostępne skuteczne formy terapii. Z pośród kilku tysięcy chorób rzadkich tylko dla kilkuset zarejestrowane³⁵ są specjalistyczne produkty lecznicze (tzw. sieroce produkty lecznicze). Ze względu na wieloukładowy (wielonarządowy) charakter schorzeń, pacjenci cierpiący na choroby rzadkie wymagają skoordynowanej, specjalistycznej i kompleksowej opieki medycznej.

1. Świadczenia opieki zdrowotnej (szczególnie rehabilitacji)

Często system finansowania ambulatoryjnej i szpitalnej opieki zdrowotnej nie uwzględnia w wystarczającym stopniu złożonego, heterogenego charakteru chorób rzadkich. Prowadzi to do ograniczenia dostępności ze względu na trudność w rozliczeniu pełnych kosztów.

Obecnie utrudniona jest realizacja świadczeń rehabilitacyjnych w miejscu zamieszkania pacjenta, co zostało już rozwiązane w wielu krajach Europy. Zdarza się tak, pomimo faktu, iż (zgodnie z § 6 ust. 1 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 30 sierpnia 2009 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej³⁶) świadczenie gwarantowane w rodzaju fizjoterapia domowa jest

³⁵ Dane z sierpnia 2012 r. Europejska Agencja Leków (EMA) zarejestrowała 63 produkty lecznicze o statusie „sieroce”.

³⁶ Dz. U. Nr 140, poz. 1145, z późn. zm.

udzielane świadczeniobiorcom, którzy ze względu na brak możliwości samodzielnego poruszania się nie mogą dotrzeć do świadczeniodawców udzielających tego rodzaju świadczenia, a wymagają rehabilitacji lub fizjoterapii.

Zabieg fizjoterapeutyczny jest udzielany świadczeniobiorcom z zaburzeniami funkcji motorycznych spowodowanymi:

- 1) ogniskowymi uszkodzeniami mózgu (stanami po zatorach mózgowych, udarach krwotocznych mózgu, urazach) – przez okres do 12 miesięcy od dnia powstania ogniskowego uszkodzenia mózgu;
- 2) ciężkimi uszkodzeniami centralnego i obwodowego układu nerwowego odpowiadającymi 5. stopniowi skali oceny stopnia inwalidztwa, zwanej dalej „skalą opartą na skali Rankina”; warunku otrzymania 5. stopnia skali opartej na skali Rankina nie stosuje się do dzieci do ukończenia 18. roku życia;
- 3) uszkodzeniem rdzenia kręgowego – przez okres do 12 miesięcy od dnia powstania uszkodzenia rdzenia kręgowego;
- 4) chorobami przewlekłe postępującymi, w szczególności: miopatiami, chorobą Parkinsona, zapaleniem wielomięśniowym, rdzeniowym zanikiem mięśni, guzami mózgu, procesami demielinizacyjnymi, kolagenozami, przewlekłymi zespołami pozapiramidowymi, reumatoidalnym zapaleniem stawów;
- 5) chorobami zwyrodnieniowymi stawów biodrowych lub kolanowych, po zabiegach endoprotezoplastyki stawu przez okres do 6 miesięcy od dnia wykonania operacji;
- 6) urazami kończyn dolnych - przez okres do 6 miesięcy od dnia powstania urazu;
- 7) osobom w stanie wegetatywnym (apalicznym).

Czas trwania rehabilitacji realizowanej w warunkach domowych dla jednego świadczeniobiorcy wynosi do 80 dni zabiegowych w roku kalendarzowym oraz nie więcej niż 5 zabiegów dziennie. W przypadku uzasadnionym względami medycznymi i koniecznością osiągnięcia celu leczniczego czas trwania rehabilitacji może zostać przedłużony decyzją lekarza zlecającego zabiegi, za pisemną zgodą dyrektora właściwego oddziału wojewódzkiego Narodowego Funduszu Zdrowia.

Wobec powyższego, konieczna jest edukacja lekarzy prowadzących rehabilitację w zakresie możliwości przedłużania czasu trwania rehabilitacji.

Ponadto niezbędne jest uruchomienie szkoleń dla opiekunów osób cierpiących na choroby rzadkie z zakresu opieki nad chorymi a także system wsparcia psychologicznego analogicznego do wsparcia dla opiekunów.

W chorobach o postępującym charakterze rehabilitacja niezbędna jest już w okresie skąpoobjawowym, czyli w okresie poprzedzającym wystąpienie zasadniczej niepełnosprawności. Większość pacjentów rehabilitowanych jest cyklicznie, tj. z długimi przerwami pomiędzy cyklami rehabilitacji. Istotą usprawniania w chorobach rzadkich jest systematyczność rehabilitacji, aby w okresie przerwy nie tracić tego, co uzyskano w wyniku terapii. Integralną częścią rehabilitacji powinno być wsparcie pacjentów przez wykwalifikowanych psychologów lub psychiatrów zaznajomionych z problematyką chorób rzadkich i specyficznych dla nich obciążeń psychicznych.

Choroby rzadkie prowadzą lub mogą prowadzić do niepełnosprawności ruchowej i intelektualnej chorych. Niektórym z nich niepełnosprawność towarzyszy przez całe życie. Dlatego tak istotne jest realizowanie rehabilitacji dostosowanej indywidualnie do pacjenta jako elementu niezbędnego w terapii. Zalecenia powinny dotyczyć także dodatkowych zajęć wspierających takich jak: basen, zajęcia manualne, wspieranie zajęć ruchowych w przedszkolach, szkołach, ośrodkach integracyjnych, czy stała opieka logopedy.

Zadanie 1: Optymalna wycena świadczeń zdrowotnych poprzez:

- ustalenie wytycznych postępowania w procesie diagnostyczno-leczniczym z uwzględnieniem możliwości bezpiecznej terapii w domu pacjenta (tzw. model typu „home-care” funkcjonujący w wielu państwach Unii Europejskiej),
- na podstawie wytycznych, podjęcie prac w celu adekwatnej wyceny świadczeń zdrowotnych z uwzględnieniem roli w procesie diagnostyczno-leczniczym pełnionej przez ośrodki referencyjne.

Zadanie 2: Adekwatność nakładów na opiekę zdrowotną w zakresie specjalistycznej opieki medycznej.

Zadanie 3: Wypracowanie i upowszechnienie modelowego schematu postępowania rehabilitacyjnego i dostępu do specjalistycznej rehabilitacji poprzez:

- Wypracowanie (finansowanie ze środków publicznych) standardu postępowania rehabilitacyjnego w tym rehabilitacji wyprzedzającej uwzględniającej wiek, stan zdrowotny i możliwości pacjenta, obejmującego szczególnie: rehabilitację oddechową, ruchową, psychiczną. Należy też pamiętać o rehabilitacji w niepełnosprawności sprzężonej w chorobach współistniejących.
- Szkolenia fizjoterapeutów w zakresie terapii wybranych grup chorób rzadkich, przy współpracy z ośrodkami referencyjnymi (centrami eksperckimi).

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

Udział w pracach związanych z przygotowaniem zmian przepisów wprowadzających model opieki „home-care” oraz czynny udział w debacie w związku z popularyzacją wiedzy o terapiach wysokospecjalistycznych.

- Współpraca poszczególnych stowarzyszeń nad zdefiniowaniem standardu rehabilitacyjnego dotyczącego „ich” jednostki chorobowej.
- Współpraca poszczególnych stowarzyszeń nad opracowaniem właściwego schematu szkoleń dla rehabilitantów.

2. Produkty lecznicze, środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ) i wyroby medyczne w leczeniu chorób rzadkich

Przeszkodą w powszechnym dostępie do wysoko specjalistycznych terapii lekowych są ograniczenia finansowe płatnika. Sierocze produkty lecznicze podlegają takiej samej procedurze oceny i ustalania ceny, jak wszystkie inne produkty lecznicze, uwzględniając skuteczność i bezpieczeństwo a także

możliwości finansowe płatnika publicznego, wspierane dodatkowo innymi możliwymi źródłami finansowania.

Jeżeli chodzi o aspekt finansowania (refundowania) wysoko kosztowych terapii lekowych obecnie jedynym źródłem jest budżet płatnika. Biorąc pod uwagę solidarnościowy charakter traktowania opieki medycznej i społecznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi, należy rozważyć możliwość wsparcia dotychczasowych nakładów płatnika dodatkowymi celowymi środkami pochodzącymi bezpośrednio z budżetu państwa wspartymi środkami z Unii Europejskiej i innych źródeł. Jednym z nich może być system leczenia charytatywnego.

Zasady terapii lekowych poprzez ich efektywność, mają na celu przywrócenie pacjenta do (w miarę pełnego) funkcjonowania w społeczeństwie. Należy uelastyczyć opisy programów lekowych, aby uwzględniały uwarunkowania życiowe, potrzeby migracyjne i losowe oraz możliwość podawania leków w bliskości lub miejscu zamieszkania pacjenta.

Zadanie 1: Zwiększenie nakładów finansowych na nowoczesne terapie lekowe dla chorób rzadkich poprzez:

- Wypracowanie rozwiązań organizacyjno-prawnych pozwalających na współfinansowanie leczenia chorób rzadkich przez różne podmioty;
- działania polityczne zmierzające do ustanowienia programu finansowanego przez budżet Unii Europejskiej w zakresie profilaktyki, diagnostyki, leczenia i rehabilitacji chorób rzadkich.

Zadanie 2: Dostosowanie polskiego prawa do unijnej koncepcji traktowania i stosowania sierocych produktów leczniczych:

- rozważenie możliwości nowelizacji przepisów ustawy refundacyjnej uwzględniającej specyfikę leków sierocych,
- rozważenie możliwości nowelizacji prawa w zakresie stosowania leczenia charytatywnego.

Zadanie 3: Wprowadzenie zasad udzielania świadczeń zdrowotnych uwzględniających zdarzenia losowe dotyczące stanu zdrowia (np. współistniejące zachorowania nagłe) lub przyczyn rodzinnych pacjentów, które mogą skutkować koniecznością zmiany schematu leczenia poprzez:

- stworzenie mechanizmu zainicjowania zmiany w opisie programu lekowego przez strony inne niż podmiot odpowiedzialny,
- dostosowanie zakresu i warunków realizacji programów lekowych, aby uwzględniały uwarunkowania życiowe, potrzeby migracyjne i losowe oraz potrzebę podawania produktów leczniczych w bliskości miejsca pobytu/zamieszkania pacjenta lub w domu pacjenta, jeśli taką możliwość dopuszcza ChPL.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Udział w pracach związanych z przygotowaniem nowelizacji w związku z zadaniem nr 2 i 3.

- Udział w debacie w związku z popularyzacją koncepcji współuczestniczenia budżetu państwa w kosztach terapii pacjentów z chorobami rzadkimi.

D Zintegrowany system oparcia społecznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

Sytuacja rodzin i chorych z chorobami rzadkimi jest bardzo trudna i skomplikowana. Rodziny w dużym stopniu są wykluczone społecznie i borykają się z wieloma problemami natury psychologicznej i socjalnej. Rozwiązaniem problemów tej grupy wykluczonych i dyskryminowanych jest przeprowadzenie zmian w dziedzinie opieki socjalnej i zintegrowana pomoc psychologiczna i socjalna dla chorych i ich opiekunów oraz współpraca wszystkich instytucji zaangażowanych w pomoc chorym.

Obecne formy pomocy socjalnej dla chorych na choroby rzadkie są niewystarczające lub zależne od tego, czy dany chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności, czy też spełnia kryterium dochodowe. Na pakiet świadczeń socjalnych powinny składać się więc usługi i działania rozwiązujące całościowo wszystkie problemy, które dziś powodują wykluczenia społeczne chorych i rodzin. Chodzi o to, żeby działania zapisane w przyszłym Narodowym Programie Chorób Rzadkich (działania wdrożeniowe Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa) wyrównywały status zdrowotny, edukacyjny i społeczny chorych na choroby rzadkie, tak by mogli oni realnie – a nie tylko teoretycznie – korzystać z konstytucyjnych praw do „równego traktowania” (art. 32), „równego dostępu do świadczeń opieki zdrowotnej” (art. 68), czy „pomocy państwa” (art. 69). W tym świetle wszystkie działania związane z pomocą socjalną nad chorymi przewidziane w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa, powinny stanowić zintegrowaną ofertę. W celu wypracowania takiej właśnie kompleksowej pomocy konieczna jest ściślejsza współpraca jednostek samorządu terytorialnego, instytucji rządowych i organizacji pozarządowych.

Ze względu na złożoność problemów wynikających z chorób rzadkich konieczne jest zwiększenie w pierwszej kolejności wsparcia dla ubezpieczonych w zakresie dostępu do produktów leczniczych, wyrobów medycznych (środków pielęgnacyjnych oraz sprzętu rehabilitacyjnego) i zwiększenie wysokości świadczeń pielęgnacyjnych.

Nauczyciele często nie posiadają odpowiedniej wiedzy o specyfice choroby, niezbędnej do wspomagania ucznia z chorobą rzadką w przedszkolu/szkole. Utrudniony jest również kontakt z kadrą medyczną w tym zakresie. Tymczasem praca z dzieckiem z chorobą rzadką wymaga często, by działania nauczyciela wsparte zostały wiedzą specjalistów z innych dziedzin: medycyny, psychologii klinicznej, itp., często zatrudnionych w instytucjach poza-oświatowych. Obecność dziecka z bardziej złożoną formą niepełnosprawności bywa często uwarunkowana obecnością wykwalifikowanego personelu medycznego na terenie szkoły. Należy umożliwić pobyt dziecka z chorobą rzadką w szkole poprzez zapewnienie niezbędnej opieki.

Na potrzeby wsparcia dziecka w systemie edukacji poradnie psychologiczno-pedagogiczne wydają opinie i orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego, o potrzebie zajęć rewalidacyjno-wychowawczych, o potrzebie indywidualnego rocznego przygotowania przedszkolnego lub indywidualnego nauczania.

Orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego wydawane są w przypadku, gdy u dziecka niepełnosprawnego (rodzaje niepełnosprawności dzieci i młodzieży, które wymagają kształcenia specjalnego uregulowane zostały w przepisach wykonawczych do ustawy z dnia 7 września 1991 r. o

systemie oświaty³⁷), niedostosowanego społecznie lub zagrożonego niedostosowaniem społecznym zachodzi potrzeba specjalnej organizacji nauki i metod pracy. Kształcenie dzieci posiadających orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego opiera się na indywidualnym programie edukacyjno-terapeutycznym. Obecne przepisy nie uwzględniają chorób rzadkich, z których wiele wiąże się z zaburzonym rozwojem psychomotorycznym, jednocześnie nie wpisując się w oświatowe kategorie niepełnosprawności.

Orzeczenie o potrzebie indywidualnego rocznego przygotowania przedszkolnego lub indywidualnego nauczania wydaje się dzieciom i młodzieży, których stan zdrowia znacznie utrudnia lub uniemożliwia uczęszczanie do odpowiednio przedszkola lub szkoły. Wskazane orzeczenia wydaje się na wniosek rodzica udokumentowany zaświadczeniem o stanie zdrowia dziecka, w którym lekarz określa m.in. okres – nie krótszy jednak niż 30 dni – w którym stan zdrowia dziecka uniemożliwia lub znacznie utrudnia uczęszczanie do przedszkola lub szkoły oraz rozpoznanie choroby lub innej przyczyny powodującej, że dziecko nie może uczęszczać do szkoły.

Często zdarza się, że z powodu braku wiedzy lekarza o celu i sposobie organizacji indywidualnego nauczania, zaświadczenia o stanie zdrowia dziecka (wskazujące na potrzebę objęcia dziecka indywidualnym nauczaniem) wydawane są również w przypadkach, gdy dziecko może uczęszczać do szkoły a wymaga dodatkowego wsparcia np. uzupełnienia wiedzy i umiejętności w zakresie jednego lub kilku przedmiotów. Powoduje to niezasadne obejmowanie indywidualnym nauczaniem uczniów, których stan zdrowia pozwala na naukę wspólnie z rówieśnikami, co w konsekwencji może prowadzić do niskich kompetencji społecznych dziecka, przyjmowania postawy wycofania z kontaktów, sprzyjając w przyszłości wykluczeniu społecznemu takiej osoby. Dlatego konieczne jest podejmowanie działań mających na celu upowszechnianie wśród lekarzy wiedzy na temat specyfiki **indywidualnego rocznego przygotowania przedszkolnego oraz** indywidualnego nauczania oraz różnych możliwości wsparcia oferowanego w systemie oświaty.

Ze względu na to, że ulgi i uprawnienia dotyczą tylko chorych posiadających orzeczenia o niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności oraz że orzeczenia ZUS oraz KRUS, MON i MSWiA wydane do 31 grudnia 1997 r. są nadal ważne, istotnymi jest poprawienie wiedzy na temat chorób rzadkich wśród lekarzy orzeczników orzekających o niepełnosprawności. Organizacje pacjentów informują o trudnościach w uzyskaniu rent socjalnych z tytułu niezdolności do pracy osób dorosłych chorych na schorzenia rzadkie, często uzyskiwanych w drugiej instancji.

W dziedzinie pomocy społecznej jest możliwe do zrealizowania:

- zwiększenie wysokości świadczenia pielęgnacyjnego dla rodziców lub wskazanego rodzica aktywnego zawodowo przed diagnozą dziecka a teraz niepracującego (nie ze swojej winy) a

³⁷ Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 17 listopada 2010 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych oraz niedostosowanych społecznie w przedszkolach, szkołach i oddziałach ogólnodostępnych lub integracyjnych (Dz. U. Nr 228, poz. 1490 oraz Dz. U. z 2012 r. poz. 982) oraz rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 17 listopada 2010 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych oraz niedostosowanych społecznie w specjalnych przedszkolach, szkołach i oddziałach oraz w ośrodkach (Dz. U. Nr 228, poz. 1489 oraz Dz. U. z 2012 r. poz. 981).

zajmującego się stałą opieką nad dzieckiem/dziećmi niepełnosprawnymi (na podstawie wydawanych zaświadczeń) w tym także,

- dostosowanie do obowiązujących standardów w Unii Europejskiej wysokości zasiłków pielęgnacyjnych na każde zdiagnozowane chore dziecko w rodzinie.

Celowe jest też dopasowanie tworzonych rozwiązań do tych, które już obowiązują w niektórych państwach członkowskich a mianowicie:

- 1) powiązanie świadczenia pielęgnacyjnego z minimalną krajową. W Unii Europejskiej wynosi to 70% minimalnego wynagrodzenia krajowego (ostatniego, czy aktualnego w dniu diagnozy jednostki chorobowej), oczywiście na każde niepełnosprawne dziecko a nie na rodzinę;
- 2) dodatek do świadczenia, gdy występują zmiany neurologiczne/niepełnosprawność intelektualna a przede wszystkim niepełnosprawność stopnia znacznego (głębokiego);
- 3) objęcie świadczeniem emerytalnym/rentowym rodzica rezygnującego z pracy;
- 4) dodatkowe składki na ubezpieczenie do emerytury/renty także na każde kolejne chore dziecko;
- 5) polityka mieszkaniowa dla niepełnosprawnych;
- 6) baza mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych dla niepełnosprawnych;
- 7) dodatki na utrzymanie domu – partycypacja państwa w kosztach wody, gazu śmieci itp.;
- 8) opiekunka lub asystent dla pacjenta;
- 9) refundacja kosztów zakupu żywności specjalnej produkcji (np. niskobiałkowe produkty spożywcze).

Pomoc socjalna to tylko jeden z obszarów takiego pakietu. Trzeba zadbać o sytuację osób, które nie mogą samodzielnie funkcjonować i wymagają pomocy osób trzecich. Będą to chorzy niepełnosprawni ruchowo, intelektualnie, z zaburzeniami zachowania oraz w cięższym stanie zdrowia. Wówczas to na rodzinie spoczywają obowiązki opiekuńcze, więc także rodzina wymaga systemowego wsparcia.

Obecnie są przewidziane tzw. „usługi opiekuńcze” – ustawa z dnia 12 marca 2004 r. o pomocy społecznej³⁸ czy „asystent osoby niepełnosprawnej” – rozporządzenie Ministra Polityki Społecznej z dnia 22 września 2005 r. w sprawie specjalistycznych usług opiekuńczych³⁹. Niestety aktualne rozwiązania obarczone są wieloma problemami:

- 1) obowiązująca dziś definicja zawodu „asystenta osoby niepełnosprawnej” nie obejmuje tzw. czynności opiekuńczych (m.in. przesadzanie na wózek, pomoc w toalecie, ubierania w odzież wierzchnią itp.) niezwykle istotnych z uwagi na specyfikę poszczególnych chorób rzadkich, zaawansowanie tych chorób, a przez to bardzo często niesamodzielność osób chorych;
- 2) osoby wykonujące te usługi najczęściej nie mają odpowiedniego przygotowania medycznego, co jest dość istotne w przypadku opieki nad chorymi na choroby rzadkie; opiekun taki powinien być przeszkolony w zakresie pierwszej pomocy medycznej i mieć przygotowanie psychologiczne (zadanie z zakresu opieki medycznej i opieki socjalnej);
- 3) brak systemowych rozwiązań w zakresie asystenta pacjenta niepełnosprawnego;

³⁸ Dz. U. z 2009 r. Nr 175, poz. 1362, z późn. zm.

³⁹ Dz. U. Nr 189, poz. 1598, z późn. zm.

- 4) nie są to usługi refundowane w całości, lecz koszt jest uzależniony od dochodu rodziny i nie przysługują w takim wymiarze, jaki byłby potrzebny rodzinie.

Warto tu wspomnieć o myśli „niezależnego życia” z Deklaracji Madryckiej Europejskiego Kongresu na rzecz Osób Niepełnosprawnych⁴⁰, który odbyła się w Madrycie w dniach 20–24 marca 2002 r.: *„Realizacja celu, jakim jest równy dostęp i pełne uczestnictwo, wymaga także skanalizowania środków w taki sposób, by rozwijać możliwości i prawa osób niepełnosprawnych do uczestniczenia i niezależnego życia”*.

Asystent Osobisty Osoby Niepełnosprawnej (zwany dalej „AOON”) nie został jeszcze wprowadzony do polskiego systemu wsparcia osoby niepełnosprawnej (zwanej dalej „ON”), jednakże w różnych uregulowaniach prawnych można znaleźć formy wsparcia tożsame z usługami asystenta osobistego, chociaż wprost tak nienazwane. Uzasadnione wydaje się uporządkowanie sprawy AOON, począwszy od wprowadzenia takiego zawodu do klasyfikacji zawodów i specjalności na potrzeby rynku pracy⁴¹ oraz opracowania standardów tego zawodu w postaci podobnej do obecnie panujących w Unii Europejskiej. AOON powinien być bardzo istotnym elementem wsparcia dla osób niepełnosprawnych kompensującym skutki niepełnosprawności.

Usługa AOON powinna być finansowana, niezależnie od sytuacji zawodowej rodziców ze względu na to, że chory wymaga stałej opieki. Rodzina chorego powinna mieć zapewnione wsparcie psychologiczne, wsparcie finansowe na poziomie warunków i zaleceń rekomendowanych w Unii Europejskiej.

Dla celów zintegrowania pomocy socjalnej można rozważyć stworzenie nowego stanowiska „koordynatora rodziny chorego na rzadką chorobę przewlekłą” („przewodnik po systemie”). 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, 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 opieki społecznej, byłby koordynatorem opieki socjalnej (ustalanie socjalnych 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 socjalnej i wszelkie inne wspieranie w tym zakresie).

W dzisiejszych czasach własne mieszkanie to duże wyzwanie dla każdej rodziny w naszym kraju. Rodziny osób niepełnosprawnych mając szereg wydatków związanych z samą niepełnosprawnością, muszą również ponosić koszt zakupu i dostosowania architektonicznego mieszkania. Praktycznie nie

⁴⁰ <http://www.cie.gov.pl/www/serce.nsf/0/CEAE0C0DBF9BFF60C1256E82005084CA> (Dostęp do strony na dzień 25.02.13)

⁴¹ Rozporządzenie Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 27 kwietnia 2010 r. w sprawie klasyfikacji zawodów i specjalności na potrzeby rynku pracy oraz zakresu jej stosowania (Dz. U. nr 82, poz. 537, z późn. zm.).

istnieją standardy budowania mieszkań dostosowanych dla niepełnosprawnych. W mieszkaniu musi być możliwość poruszania się wózka inwalidzkiego, a także musi się znaleźć miejsce dla sprzętu rehabilitacyjnego. Po zakupie mieszkania niezbędne jest poniesienie dodatkowych wydatków m.in. poszerzanie drzwi i korytarzy na potrzeby wózków inwalidzkich, przebudowa łazienek, likwidacja progów w drzwiach wejściowych, instalacje poręczy i podłóg anty-poślizgowych, instalacje podjazdów, wyższy koszt szerszych miejsc parkingowych.

Program „Rodzina na swoim” zakłada pomoc w zakupie mieszkania dla statystycznej rodziny, jednak brak w nim elementów istotnych dla rodzin osób niepełnosprawnych:

- 1) uwzględnienie kosztów niezbędnych prac likwidujących bariery architektoniczne, m.in. windy i podjazdy, szersze drzwi bez progów, przebudowa łazienek;
- 2) podniesienie limitu powierzchni mieszkania dla rodziny niepełnosprawnej.

Dla najuboższych Gminy powinny przewidzieć konieczność mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych. Kwestią dostosowania mieszkania komunalnego mógłby się zająć Pełnomocnik Rządu ds. Osób Niepełnosprawnych⁴² konsultując się z lokalną organizacją posiadającą doświadczenie w likwidacji barier architektonicznych dla danej choroby. Równolegle należy uruchomić opracowywanie standardów budowlanych dla poszczególnych typów niepełnosprawności.

Celami ogólnymi w obszarze zintegrowanego systemu oparcia społecznego jest zasięganie opinii pacjentów i przedstawicieli pacjentów w zakresie polityk społecznych w dziedzinie rzadkich chorób i ułatwianie pacjentom dostępu do aktualizowanych informacji na temat pomocy socjalnej, propagowanie działań podejmowanych przez organizacje pacjentów, takich jak rozwijanie potencjału, szkolenia, doradztwo, działalność poradnicza, wymiana informacji i najlepszych praktyk, sieci oparcia społecznego, nawiązywanie kontaktów z pacjentami najbardziej odizolowanymi.

Organizacje pacjentów mają ogromne doświadczenie w zwalczaniu skutków niepełnosprawności, realizując swoje programy statutowe. Warto wykorzystać te doświadczenie, dlatego też organizacje te powinny być włączone w procesy decyzyjne polityki społecznej w dziedzinie rzadkich chorób.

Świadczenia socjalne 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 pomagać w zintegrowanej pomocy socjalnej dopasowanej do potrzeb chorych.

Państwo powinno bardziej angażować organizacje pozarządowe wspierając ich działania w zakresie opieki socjalnej i informacji dla pacjentów. Powinien być ułatwiony dostęp do programów dla osób chorych/niepełnosprawnych, między innymi poprzez powstawianie programów pomocowych ukierunkowanych na organizacje pozarządowe i sektor poza-publiczny.

⁴² Pełnomocnik jest sekretarzem stanu w urzędzie obsługującym ministra właściwego do spraw zabezpieczenia społecznego. Powoływany i odwoływany jest przez Prezesa Rady Ministrów na wniosek Ministra Pracy i Polityki Społecznej.

1. Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki społecznej) na rzecz chorych na choroby rzadkie

Zadanie 1 Współpraca jednostek państwowych i samorządowych w dziedzinie programów socjalnych

Zintegrowana i kompleksowa współpraca Ministerstwa Zdrowia, Ministerstwa Pracy i Polityki Społecznej, Ministerstwa Edukacji Narodowej, jednostek samorządu terytorialnego, miejskich/gminnych ośrodków opieki społecznej, Powiatowych Centrów Pomocy Rodzinie oraz organizacji pozarządowych działających na rzecz chorych na choroby rzadkie przyniesie lepszą i efektywniejszą opiekę socjalną nad chorymi i pozwoli na wymianę informacji na temat istotnych problemów i dostępnych programów dla chorych i ich rodzin. Współpraca powinna być rozwijana łącznie z tworzeniem programów socjalnych odpowiadających potrzebom chorych na choroby rzadkie i ich rodzinom i opiekunom.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Stworzenie „Banku informacji” o dostępnych programach.
- Zaangażowanie w realizację niektórych zadań publicznych w dziedzinie opieki społecznej.

Zadanie 2: Współpraca jednostek państwowych i samorządowych w orzecznictwie o niepełnosprawności i jej stopniu.

Zadanie 3: Wsparcie organów orzekających o niezdolności do pracy zakresie specyfiki chorób rzadkich.

Działania winny być realizowane poprzez programy edukacyjne i informacyjne dla lekarzy orzeczników, standaryzację pracy powiatowych/wojewódzkich zespołów ds. orzekania o niepełnosprawności i ZUS-u oraz współpracę ministerstw w celu wypracowania czytelnych kryteriów i standardów orzekania o niepełnosprawności i niezdolności do pracy chorych na choroby rzadkie i definicji takiej niepełnosprawności/niezdolności do pracy.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Współpraca z organizacjami pacjentów przy tworzeniu programów edukacyjnych. Określanie czytelnych kryteriów i wskazywanie obszarów, w których występują ograniczenia i nieprawidłowości.
- Zaangażowanie organizacji pozarządowych w poradnictwo.

Zadanie 4: Współpraca na rzecz lepszego zrozumienia sytuacji chorych na choroby rzadkie w systemie oświaty.

Przepisy prawa oświatowego wskazują, że każdy uczeń powinien mieć zapewnioną zindywidualizowaną pomoc psychologiczno-pedagogiczną w przedszkolu, szkole lub placówce, do której uczęszcza, zgodnie z jego potrzebami rozwojowymi i

edukacyjnymi oraz możliwościami psychofizycznymi. W przepisach rozporządzenia Ministra Edukacji Narodowej z dnia 17 listopada 2010 r. w sprawie zasad udzielania i organizacji pomocy psychologiczno-pedagogicznej w publicznych przedszkolach, szkołach i placówkach⁴³ wśród uczniów, którym w szczególności udziela się pomocy psychologiczno-pedagogicznej, wskazano uczniów przewlekle chorych (§ 2 ust. 1 pkt 7).

Wprowadzone w 2010 roku zmiany w przepisach oparte są na nowej formule udzielania pomocy psychologiczno-pedagogicznej w przedszkolach, szkołach i placówkach. Polega ona na wskazaniu czynności, jakie nauczyciele, wychowawcy grup wychowawczych i specjaliści prowadzący zajęcia z uczniem, podejmują w stosunku do danego dziecka w celu udzielenia mu pomocy psychologiczno-pedagogicznej stosownie do jego potrzeb rozwojowych i edukacyjnych oraz możliwości psychofizycznych. Podstawą do objęcia ucznia pomocą psychologiczno-pedagogiczną jest opinia lub orzeczenie poradni psychologiczno-pedagogicznej, a także rozpoznanie dokonane przez nauczyciela, wychowawcę grupy wychowawczej lub specjalistę prowadzącego zajęcia z uczniem.

W oparciu o analizę potrzeb ucznia planowane są sposoby ich zaspokojenia, poprzez wskazanie zakresu i form pomocy psychologiczno-pedagogicznej oraz zalecanego czasu jej trwania. W realizacji powyższych działań przedszkola, szkoły i placówki współpracować mogą z poradniami psychologiczno-pedagogicznymi, podmiotami leczniczymi, a także z instytucjami oraz organizacjami pozarządowymi. Polegać to może na wspieraniu przedszkoli, szkół i placówek – w działaniach zmierzających do wzbogacenia bazy dydaktycznej w specjalistyczny sprzęt i pomoce dydaktyczne oraz na organizacji szkoleń i konferencji, na udziale w przedsięwzięciach służących zaspokajaniu potrzeb uczniów. Współdziałanie wszystkich nauczycieli i specjalistów prowadzących zajęcia z danym uczniem, a także współpraca, w wyżej wymienionych instytucjach i organizacjach, pozwala na opracowanie, przyjęcie oraz realizację spójnego i konsekwentnego planu oddziaływań edukacyjnych lub terapeutycznych. Proponowana forma współpracy umożliwi ustalenie priorytetów dla danego ucznia i monitorowanie ich realizowania.

Ważne jest rozwijanie wiedzy i umiejętności zarówno nauczycieli, jak i pracowników poradni psychologiczno-pedagogicznych, w zakresie rozpoznawania potrzeb rozwojowych i edukacyjnych dziecka przewlekle chorego oraz zapewniania mu pomocy psychologiczno-pedagogicznej adekwatnej do jego potrzeb – jak najszybciej i jak najbliżej dziecka – w środowisku jego nauczania i wychowania.

Istotnym zadaniem jest również upowszechnianie informacji (wśród pracowników ochrony zdrowia i pomocy społecznej) o zasadach i formach udzielania dzieciom i młodzieży wsparcia w systemie edukacji.

⁴³ Dz. U. Nr 228, poz. 1487.

Zarówno opinie, jak i orzeczenia poradni psychologiczno-pedagogicznej, powinny zawierać zalecenia w zakresie pracy z dzieckiem, uwzględniające informacje zawarte w dostarczonej przez rodziców dziecka dokumentacji dotyczącej stanu zdrowia dziecka, które będą pomocne w planowaniu i udzielaniu pomocy psychologiczno-pedagogicznej w przedszkolach, szkołach i placówkach, o których mowa w art. 2 pkt 3, 3a, 5 i 7 ustawy z dnia 7 września 1991 r. o systemie oświaty. Należy dążyć do tego, by problematyka funkcjonowania edukacyjnego dzieci i młodzieży przewlekle chorych była uwzględniona w planach kształcenia wszystkich kierunków studiów pedagogicznych (nie tylko obejmujących pedagogikę specjalną), a także w programach doskonalenia zawodowego nauczycieli⁴⁴. Powinny powstać ośrodki referencyjne (patrz strona 24) dysponujące wiedzą na temat chorób rzadkich z zakresu nie tylko medycy, ale także psychologii rozwojowej, logopedii i pedagogiki. Opieka nad dzieckiem z chorobą rzadką wymaga pracy zespołów interdyscyplinarnych, w skład których powinni wchodzić specjaliści z sektora opieki zdrowotnej i edukacji pracujący z dzieckiem oraz rodzice/opiekunowie prawni dziecka, a także specjaliści wspierania rodziny, zabezpieczenia społecznego, w tym pomocy społecznej.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Zaangażowanie się w proces informowania o możliwościach wsparcia dziecka przewlekle chorego w systemie edukacji.
- Budowanie lokalnych strategii na rzecz zaspokajania potrzeb osób z chorobami rzadkimi, w tym tworzenia standardów pomocy.
- Wspomaganie szkoły w lepszym zrozumieniu specyfiki schorzenia, możliwych problemów ucznia i jego potrzeb edukacyjnych. Zaangażowanie organizacji w działania poradnicze i informacyjne.

2. Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów

Zadanie 1: Zmiany w wysokości i przyznawaniu świadczeń pielęgnacyjnych.

Należy zmienić kryteria przyznawania obecnych świadczeń pielęgnacyjnych, zwiększyć ich wysokość i poszerzyć grupę potencjalnych odbiorców zwłaszcza o opiekunów chorych, niebędących osobami niepełnosprawnymi. Opiekun osoby niepełnosprawnej powinien korzystać z większych składek emerytalno-rentowych i

⁴⁴ Należy nadmienić, że od dnia 21 lutego 2012 r. obowiązuje rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 17 stycznia 2012 r. w sprawie standardów kształcenia przygotowującego do wykonywania zawodu nauczyciela (Dz. U. poz. 131), w którym określono efekty kształcenia m.in. w zakresie wiedzy pedagogicznej i psychologicznej, w tym w zakresie wychowania, z uwzględnieniem przygotowania do pracy z uczniami ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi, w tym uczniami przewlekle chorymi (obowiązkowy moduł 2: Przygotowanie w zakresie psychologiczno-pedagogicznym). Nowe standardy obowiązują osoby, które rozpoczęły studia 1 października 2012 roku. Pierwsi studenci kształceni według nowych standardów uzyskają dyplomy w 2015 roku.

należy rozważyć (wzorem tzw. „ustawy o nianiach”⁴⁵) „uetatowienie” opieki rodziców nad chorymi na choroby rzadkie.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

Pomoc w konstrukcji systemu oraz zdefiniowaniu potrzeb grupy chorób. Działania edukacyjne i informacyjne.

Zadanie 2: Wzmocnienie wsparcia osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką i uzupełniające formy wsparcia. Organizacja systemu wsparcia instytucjonalnego, np. rozwijanie ośrodków pomocy opieki i rehabilitacji. Wdrażanie do powszechnej praktyki innowacyjnych rozwiązań i e-zdrowie, w celu wsparcia opieki socjalnej nad chorymi.

Poprzez odpowiednie uregulowania istnieje potrzeba zdefiniowania zawodu Asystenta Osobistego Osoby Niepełnosprawnej (AOON) i określenia zakresu jego obowiązków. Wykonuje on zadania w zakresie tzw. czynności opiekuńczych (m.in. przesadzanie na wózek, pomoc w toalecie, ubierania w odzież wierzchnią) z uwzględnieniem specyfiki poszczególnych chorób rzadkich, w niepełnosprawności ruchowej, umysłowej oraz wobec pacjentów. Dużą rolę należy przypisać idei wolontariatu współpracującego z organizacjami pacjentów, pojedynczym pacjentem lub grupą, uwzględniając szkolenia oraz finansowanie ewentualnego ubezpieczenia od odpowiedzialności cywilnej wolontariusza (nie profesjonalnego AOON) sprawującego czasowo opieką nad niepełnosprawnym.

Docelowo AOON powinien być usługą dostępną z uwzględnieniem poziomu niepełnosprawności, niezależnie od sytuacji zawodowej i dochodowej osoby niepełnosprawnej lub jej opiekunów prawnych. Usługa AOON powinna być prowadzona przez lokalne wyspecjalizowane instytucje działające przy ośrodkach pomocy społecznej lub administracji.

Ponadto, dla celów zintegrowania pomocy socjalnej, istnieje potrzeba stworzenia nowego stanowiska „koordynator rodziny chorego na rzadką chorobę przewlekłą”. Byłoby to zadanie z pogranicza zakresu opieki medycznej i socjalnej, powiązane z organizacjami pacjentów i ośrodkami referencyjnymi. Opiekun pełniłby rolę koordynatora kompleksowej, stałej opieki nad chorym i jego rodziną. Byłby łącznikiem między medycznymi i socjalnymi aspektami opieki, w celu zapewnienia optymalnej pomocy choremu i rodzinie. Opiekun, 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 opieki socjalnej, byłby koordynatorem opieki socjalnej (ustalanie socjalnych potrzeb rodziny,

⁴⁵ Ustawa z dnia 4 lutego 2011 r. o opiece nad dziećmi w wieku do lat 3 (Dz. U. Nr 45, poz. 235, z późn. zm.).

planowanie potrzebnych świadczeń, pośredniczenie pomiędzy rodziną a instytucją w ubieganiu się o pomoc, informowanie o możliwych formach pomocy, dbanie o jakość i ciągłość pomocy socjalnej i wszelkie inne wspieranie w tym zakresie).

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Pomoc organizacji w konstrukcji systemu oraz zdefiniowaniu potrzeb grupy chorób.
- Dzielenie się doświadczeniem w prowadzeniu AOON.
- Możliwość realizacji zadań publicznych (programów socjalnych) zleczanych przez organy państwowe.
- Działania edukacyjne i informacyjne.

Zadanie 3: Poprawa sytuacji mieszkaniowej osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką.

Przepisy prawa budowlanego powinny uwzględniać potrzeby osób niepełnosprawnych również w budownictwie mieszkaniowym, poprzez tzw. „standardy mieszkań i domów bez barier”. Standardy te powinny m.in. przewidywać miejsca instalacji wind i podjazdów, konieczności większych łazienek, szerszych ciągów komunikacyjnych dla wózków inwalidzkich, szersze drzwi bez progów. Nowe przepisy powinny jeszcze ułatwić likwidowanie barier architektonicznych.

Państwowa polityka mieszkaniowa powinna uwzględniać większe koszty mieszkań bez barier i zapewnić lepsze finansowanie likwidacji tych barier. Obecnie nie istnieje program dofinansowania zakupu mieszkania bez barier. Istnieją jedynie trudno dostępne programy likwidacji barier w mieszkaniach, których osoba niepełnosprawna ma już prawa własności. Skutkiem tego rynek mieszkań dostosowanych jest bardzo ograniczony i ich cena jest wyższa. Wydaje się, że celowa byłaby modyfikacja programu „Rodzina na swoim” uwzględniająca:

- koszty niezbędnych prac likwidujących bariery architektoniczne, a wprowadzając m.in. windy i podjazdy, szersze drzwi bez progów, przebudowę łazienek,
- wyższy limit powierzchni mieszkania dla rodziny niepełnosprawnej.

Dla najuboższych Gminy powinny przewidzieć konieczność mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych. Sprawą dostosowania mieszkania komunalnego mógłby się zająć Pełnomocnik ds. Osób Niepełnosprawnych konsultując się z lokalną organizacją posiadającą doświadczenie w likwidacji barier architektonicznych dla danej choroby.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Pomoc w zdefiniowaniu określonych potrzeb dla konkretnej grupy chorób oraz w określaniu standardów budowlanych.

E Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich

Kontekst/opis problematyki, potrzeb i wyzwań:

Lepsze zrozumienie specyfiki chorób rzadkich jest warunkiem do wprowadzenia systemowych rozwiązań w polityce zdrowotnej i badaniach naukowo-rozwojowych na wzór europejski. Uznanie chorób rzadkich za ważny i odrębny problem medyczny, badawczy oraz społeczny umożliwi zdefiniowanie stanu bieżącego i oszacowanie potrzeb w zakresie rozwoju badań naukowych mających na celu poprawę diagnostyki i leczenia. Jednocześnie specyfika chorób rzadkich wymaga prowadzenia badań wielośrodkowych i wielodyscyplinarnych z wykorzystaniem istniejących już zasobów oraz tworzeniem nowych. Wzorem innych krajów europejskich badania naukowe w tym zakresie należy potraktować jako zadanie priorytetowe. W Rzeczypospolitej Polskiej w dziedzinie badań naukowych w obszarze chorób rzadkich brak odpowiedniej struktury koordynującej działania uniemożliwia racjonalne planowanie kierunków badań i efektywne wykorzystanie dostępnych środków. Choroby rzadkie, ze względu na swą interdyscyplinarność, integrują bardzo wiele dziedzin nauki, co niewątpliwie przyczynia się lepszemu poznania i zrozumienia ich patogenezы, i w efekcie poprawy jakości życia pacjentów. Poszerzenie i wzmocnienie współpracy naukowej w ramach Unii Europejskiej, w tym pełniejsze wykorzystanie dostępnych funduszy przeznaczonych na projekty badawcze krótko- i długoterminowe oraz stypendia i wyjazdy naukowe przynieść może „wartość dodaną” zarówno w wymiarze naukowym, jak i edukacyjnym. Dlatego tak ważne jest opracowanie strategicznego planu badań chorób rzadkich, w tym określenia kierunków badań i zabezpieczenia środków finansowych oraz monitorowania realizacji programów badawczych.

Ograniczona wiedza o chorobach rzadkich wśród profesjonalistów, w tym lekarzy różnych specjalności, psychologów, dietetyków i innych osób zaangażowanych w kompleksową opiekę nad pacjentem oraz ograniczona dostępność metod diagnostycznych i umiejętność ich interpretacji są główną przyczyną opóźnienia identyfikacji choroby. Problem stanowi edukacja zarówno przed-, jak i podyplomowa, która jest bardzo zróżnicowana. Na trafność diagnozy oraz dalsze leczenie wpływa niewystarczająco szybki obieg informacji dotyczących chorób rzadkich w środowisku medycznym.

Konieczne są zmiany w ustawicznym kształceniu lekarzy poprzez poszerzanie nauczanych treści o gruntowną wiedzę o chorobach rzadkich obejmującą oprócz biomedycznych także psychologiczne, społeczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką. Przed- i podyplomowa edukacja medyczna w zakresie chorób rzadkich musi kłaść nacisk na umiejętność oceny zróżnicowanych i zmieniających się z wiekiem potrzeb pacjentów oraz na planowanie zakresu udziału innych specjalistów w procesie zintegrowanej opieki zgodnie z obowiązującymi standardami.

Nabycie przez lekarza umiejętności informowania o diagnozie i przebiegu opieki medycznej jest tym ważniejsze, że choroby rzadkie są w większości nieuleczalne i rodzą szczególne problemy w relacjach między chorymi i lekarzami oraz między chorymi a osobami z ich najbliższego otoczenia. Program edukacji podyplomowej powinien uwzględniać rozpowszechnianie wiedzy o rozpoznawaniu i leczeniu chorób rzadkich zarówno wśród lekarzy POZ, jak i specjalistów. Dotyczy to także innych pracowników opieki medycznej i społecznej.

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 w tym jedna organizacja parasolowa zrzeszająca 22 podmioty (fundacje, stowarzyszenia, towarzystwa) pacjentów z chorobami rzadkimi (Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN). Organizacje pozarządowe są gotowe nie tylko do aktywnej współpracy z instytucjami rządowymi lecz także do wspierania toczących się badań nad chorobami rzadkimi. Dla większości chorób rzadkich nie ma bowiem żadnego skutecznego leczenia.

Znaczącym problemem jest brak świadomości istnienia chorób rzadkich w opinii publicznej. Przyczynia się to do wyobcowania pacjentów i ich rodzin powodowanego brakiem zrozumienia ze strony środowiska lokalnego oraz lekarzy. Informacje o rzadkich chorobach i podejmowanych inicjatywach w niewystarczającym stopniu docierają do wybranych odbiorców i do wiadomości publicznej. Bardzo ważnym elementem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa, jest zatem edukacja społeczna skierowana do pacjentów, instytucji publicznych oraz społeczeństwa. Koniecznym wydaje się więc opracowanie, we współpracy z organizacjami pozarządowymi, kompleksowych materiałów informacyjnych dla pacjentów i instytucji publicznych przedstawiających model zintegrowanej opieki nad pacjentem oraz podjęcie trwałych i systematycznych działań komunikacyjnych skierowanych do społeczeństwa w celu budowania świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

1. Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim

- Zadanie 1:** Opracowanie wieloletniego strategicznego programu badań naukowych dedykowanego problematyce chorób rzadkich, w którym ustalone zostaną priorytetowe kierunki badań, źródła i zakres finansowania oraz sposoby koordynowania wielośrodkowych programów badawczych.
- Zadanie 2:** Celowe wyodrębnienie środków finansowych na naukowe programy medyczne dedykowane problematyce chorób rzadkich w Krajowym Programie Ramowym Narodowego Centrum Badań i Rozwoju (STRATEGMED-2), w którym specjalnie powołany zespół ekspertów ustalałby priorytety i oceniał projekty w zakresie badań klinicznych oraz diagnostycznych dotyczących scharakteryzowania pod względem molekularnym i/lub biochemicznym populacji pacjentów z określoną chorobą/grupą chorób, jak również epidemiologii określonych chorób rzadkich. W badaniach tych należy uwzględnić społeczne, psychologiczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką i opieki nad osobami cierpiącymi na choroby rzadkie. Działanie to wymaga wsparcia Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego oraz Ministerstwa Zdrowia.
- Zadanie 3:** Zabezpieczenie finansowania projektów dotyczących problematyki chorób rzadkich w programach Ministerstwa Zdrowia (projekty zamawiane) oraz Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego (w ramach specjalnych przedsięwzięć na rzecz rozwoju nauki), jak również w programach Narodowego Centrum Nauki.
- Zadanie 4:** Stworzenie systemu koordynującego istniejące i nowopowstające bazy danych na potrzeby prowadzonych badań oraz opracowanie zasad udostępniania informacji

(przy współpracy z Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia i Generalnym Inspektorem Ochrony Danych Osobowych).

- Zadanie 5:** Utworzenie ogólnokrajowej listy ośrodków naukowych, w których prowadzone są badania nad poszczególnymi chorobami rzadkimi, podlegających weryfikacji poprzez listę publikacji dotyczącą tych chorób, liczbę przebadanych pacjentów, współpracę z ośrodkami klinicznymi.
- Zadanie 6:** Wsparcie rozwoju multidyscyplinarnych badań wieloośrodkowych (tj. obejmujących zarówno nauki biologiczne i medyczne jak i społeczne) i promowanie udziału Rzeczypospolitej Polskiej w badaniach międzynarodowych poprzez stworzenie i publikowanie listy realizowanych projektów oraz uczestniczących ośrodków we wszystkich krajach Unii Europejskiej. Stworzenie publicznego funduszu grantowego, który będzie pokrywał udział ośrodków w badaniach międzynarodowych (np. w ramach programu UE COST).
- Zadanie 7:** Promowanie projektów poświęconych badaniom klinicznym (w specyficznych populacjach pacjentów), diagnostycznym oraz leczeniu, z zastosowaniem zdobyczy nauki w praktyce klinicznej oraz ich wsparcie poprzez pozyskanie funduszy publicznych i unijnych.
- Zadanie 8:** Stworzenie ścieżki prawnej prowadzenia badań klinicznych, które by ułatwiły proces rejestracji niekomercyjnych/akademickich badań klinicznych w chorobach rzadkich, skróciły czas przygotowania badania oraz ograniczyły koszty, a jednocześnie nie stały w sprzeczności z dyrektywą Komisji 2005/28/WE z 8 kwietnia 2005 r. ustalającą zasady oraz szczegółowe wytyczne dobrej praktyki klinicznej w odniesieniu do badanych produktów leczniczych przeznaczonych do stosowania u ludzi, a także wymogi zatwierdzania produkcji oraz przywozu takich produktów⁴⁶.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Aktywny udział w identyfikacji dostępnych w kraju ośrodków badawczych dla chorób rzadkich zajmujących się pracami/badaniami naukowymi.
- Wspieranie informacyjne poszczególnych ośrodków, włączenie ich w organizowane przyszłe kampanie, organizowanie wspólnych seminariów/wykładów pokazujących problematykę, skalę i zakres prac.

2. Edukacja medyczna - szkolnictwo i edukacja specjalistyczna

- Zadanie 1:** Poprawa edukacji przed-dyplomowej w zakresie chorób rzadkich poprzez uwzględnienie w programach nauczania m.in.: lekarzy, pielęgniarek, psychologów, pedagogów, rehabilitantów, fizjoterapeutów, dietetyków – seminariów i wykładów z zagadnień dotyczących chorób rzadkich (V i VI rok studiów), szczególnie w ramach nauczania przedmiotów takich jak pediatria, neonatologia, interna, pulmonologia,

⁴⁶ Dz. Urz. UE L 91 z 09.04.2005, str. 13.

gastrologia, kardiologia, nefrologia, neurologia, psychiatria i genetyka kliniczna, bądź w formie bloku tematycznego poświęconego zagadnieniom chorób rzadkich.

- Zadanie 2:** Poprawa edukacji podyplomowej poprzez wprowadzenie w Centrum Medycznym Kształcenia Podyplomowego obowiązkowych kursów w programach specjalizacyjnych i kursów doskonalących w zakresie chorób rzadkich obejmujących obok zagadnień biomedycznych także społeczne, psychologiczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką i opieką nad osobami cierpiącymi na choroby rzadkie. Ponadto wspieranie rozwoju wąskich specjalizacji z dziedziny chorób rzadkich (np. pediatrii metabolicznej, genetyki klinicznej).
- Zadanie 3:** Wprowadzenie programów szkoleniowych w dziedzinie chorób rzadkich dla lekarzy i naukowców w ramach kształcenia ustawicznego dla personelu medycznego (m.in. na elektronicznej platformie informacyjnej). Szkolenia te winny obejmować także zagadnienia psychologiczne, społeczne i etyczne związane z informowaniem pacjentów i/lub ich rodzin o diagnozie, a także zapewnieniem psychologicznego wsparcia pacjentom i ich rodzinom lub opiekunom.
- Zadanie 4:** Opracowanie walidowanych rekomendacji diagnostycznych i terapeutycznych w chorobach rzadkich oraz wymiana najlepszych praktyk pomiędzy specjalistycznymi ośrodkami.
- Zadanie 5:** Opracowanie i udostępnienie listy chorób, leków, ośrodków, tak aby zminimalizować czas uzyskania dostępu do leczenia (na elektronicznej platformie informacyjnej typu ORPHANET).
- Zadanie 6:** Rozwój programów wymiany naukowej, staży i praktyk zagranicznych oraz włączenie studentów i młodych stażem lekarzy w badania naukowe na temat chorób rzadkich.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

- Czynny udział w przygotowaniu informacji (seminaria, wystawy, wykłady) dla studentów ostatnich lat studiów, opracowanie materiałów w tym zakresie (wraz z Ministerstwem Zdrowia i Ministerstwem Edukacji Narodowej).
- Czynny udział i monitorowanie edukacji podyplomowej, uczestnictwo w tworzeniu programów szkoleniowych (Internet, Tele-medycyna).
- Czynny udział w opracowaniu najlepszych praktyk terapeutycznych przy aktywnej pomocy jednostek administracji państwowej i samorządowej.

3. Edukacja społeczna i informacja

- Zadanie 1:** Rozwój informacji dostępnych telefonicznie (serwis całodzienny dla pacjentów/opiekunów i lekarzy) oraz poprzez Internet. Uczynienie polskiej bazy/platformy ORPHANET punktem odniesienia dającym dostęp do informacji na temat chorób rzadkich dla pacjentów i lekarzy m.in. medycznej encyklopedii Orphanet.

- Zadanie 2:** Opracowanie informacji dotyczących chorób rzadkich dostosowanych do określonych instytucji publicznych, nauczycieli, pracowników poradni psychologiczno-pedagogicznych, pracowników opieki społecznej. Opracowanie i udostępnienie poradników/przewodników o sposobie postępowania w określonej chorobie/grupie chorób oraz dokumentów informacyjnych (typu „newsletter”) w skali kraju dotyczących zagadnień chorób rzadkich, ukazujących się cyklicznie.
- Zadanie 3:** Tworzenie serwisów informacyjnych dostępnych dla profesjonalistów, pacjentów oraz członków ich rodzin, dotyczących, m.in. uzyskania pomocy w postępowaniu administracyjnym, edukacji, zawodowej integracji, pomocy finansowej i innych w celu wykorzystania dla wsparcia jakości życia pacjentów.
- Zadanie 4:** Stworzenie funduszu grantowego wspierającego działania edukacyjne prowadzone przez organizacje pacjentów.
- Zadanie 5:** Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich przy współpracy z organizacjami pacjentów i na podstawie wcześniej realizowanych działań. Celem jest wzrost świadomości społeczeństwa o problematyce chorób rzadkich poprzez działania takie jak: upowszechnienie misji Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapy drogowej, przygotowanie i rozpowszechnienie materiałów informacyjnych na temat chorób rzadkich przez profesjonalistów i organizacje pacjentów, przygotowanie kampanii radiowych i telewizyjnych, rozpowszechnienie informacji o roli i możliwości korzystania z platformy internetowej Orphanet, telefoniczny całodzienny serwis dla społeczeństwa.
- Zadanie 6:** Inwestycje w e-zdrowie i innowacyjne rozwiązania wspomagające chorego i opiekę nad nim.
- Zadanie 7:** Upowszechnianie informacji – to jest ukierunkowanie dystrybucji materiałów informacyjnych i interwencyjnych do konkretnych odbiorców będących ważnymi realizatorami Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Celem jest rozpowszechnianie wiedzy i związanych z nią rozwiązań organizacyjnych i prawnych dla poprawy opieki zdrowotnej i sytuacji życiowej chorych na choroby rzadkie.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentów

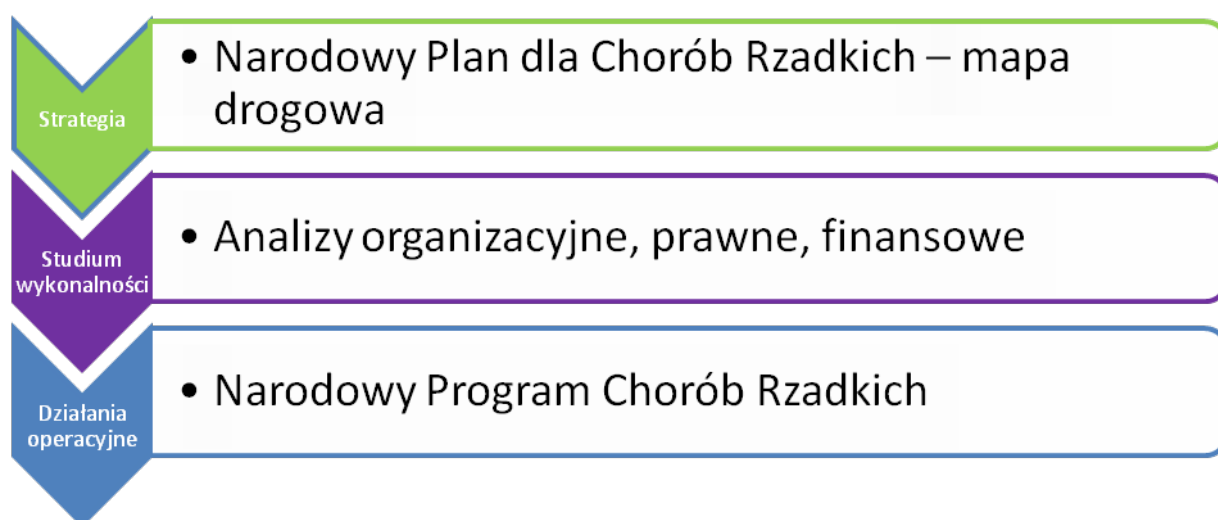
- Aktywny udział w przygotowanie ogólnopolskiego portalu dla chorób rzadkich dla pacjentów (diagnoza, leczenie, rehabilitacja, orzecznictwo, ośrodki terapeutyczne).
- Monitowanie przebiegu kampanii społecznych wraz z jednostkami administracji publicznej.
- Organizowanie corocznych konferencji tematycznych z udziałem przedstawicieli rządu, naukowców, lekarzy oraz organizacji pacjentów celem informowania o stanie bieżącym (nowości w badaniach, zmiany i poprawki w programach terapeutycznych, wprowadzanie nowych terapii, informacje o rehabilitacji, itd.) zgodnie z wytycznymi Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.

F Harmonogram i monitorowanie realizacji Narodowego Programu Chorób Rzadkich

Przedstawienie założeń kierunkowych (strategia) w dokumencie „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa”, pozwala na podjęcie działań operacyjnych, dla których podstawą powinien być dokument „Narodowy Program Chorób Rzadkich”. Powinien on uwzględniać konieczne zmiany organizacyjne, prawne oraz konsekwencje finansowe. Docelowo wdrożenie i monitorowanie Narodowego Programu Chorób Rzadkich, jest zadaniem Ministerstwa Zdrowia.

Obecnie opieka nad pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie jest finansowana z różnych źródeł. W zakresie świadczeń zdrowotnych głównie jest to Narodowy Fundusz Zdrowia i Ministerstwo Zdrowia. Ponoszone jednak są także znaczne wydatki w zakresie pomocy społecznej, edukacji, nauki. Duży wysiłek finansowy ponosi Samorząd Terytorialny. Łączna wielkość wydatkowanych środków jest jednak nie znana, bowiem nigdy nie prowadzono analizy ukierunkowanej na tak postawiony cel. Na tym tle wydatkowanie środków finansowych na tzw. Programy lekowe w 6 jednostkach chorobowych (zadania zespołu ds. chorób ultrarzadkich) w wysokości ponad 120 mln zł rocznie to jedynie „wierzchołek góry lodowej” całkowitych wydatków. Przy tym należy wiedzieć, że *gros* wydatków, to świadczenia lecznicze w postaci diagnostyki, leczenia i rehabilitacji a także pomocy społecznej. **Uzasadnioną jest teza, że dziś dostępne środki mogą być wydatkowane bardziej efektywnie, dając większą dostępność i wyższą jakość dla pacjentów i ich rodzin cierpiących na rzadkie choroby.**

Istotnym źródłem finansowania Narodowego Programu Chorób Rzadkich (prócz wymienionych powyżej), szczególnie w zakresie systemów klasyfikacji, rejestrów, Centrów Ekspertyz i uczestniczenia w Europejskiej Sieci Referencyjnej, tworzenia standardów i rekomendacji, wsparcia informacyjnego, badań naukowych i wdrożeń, mogą być fundusze europejskie. Zarówno Długookresowa Strategia Rozwoju Kraju – Polska 2030, Strategia Sprawne Państwo, Strategia Rozwoju Kapitału Ludzkiego, czy też w obszarze nauki i wdrożeń następcą VII Programu Ramowego – Program Horyzont 2020 – to potencjalne istotne źródła finansowania Narodowego Programu Chorób Rzadkich.



Proponowany harmonogram wskazuje, że w lutym 2014 roku jest możliwe przyjęcie do realizacji Narodowego Programu Chorób Rzadkich

W ramach monitoringu konieczna jest stała, systemowa współpraca z wytypowanymi organizacjami pacjentów, które powinny, zgodnie z zaleceniami Unii Europejskiej uczestniczyć w tym procesie.

2. Wskaźniki monitorowania Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

Lp.	Część Planu	Wskaźnik	Działania	Wynik	Ocena (odpowiedź)
1	A-E	Istnieją przepisy prawa powszechnego wspierające opracowanie, wdrożenie i realizację programu działań dla chorób rzadkich	Opracowanie i przyjęcie odpowiednich przepisów prawa	Wydane akty prawne	tak/nie
2	A-E	Istnieje mechanizm koordynacji wdrożenia programu działań dla chorób rzadkich	Ustanowienie mechanizmów koordynacji	Określone zadania koordynacji działań dla chorób rzadkich przypisane do identyfikowalnego podmiotu wraz z budżetem ich realizacji; wysokość budżetu	tak/nie kwota
3	A	W polskim porządku prawnym istnieje definicja chorób rzadkich (zgodna z rozporządzeniem (WE) nr 141/2000)	Przyjąć definicję choroby rzadkiej (nie więcej niż 5 przypadków na 10.000 mieszkańców) przez wydanie odpowiedniej ustawy lub rozporządzenia	Przyjęta definicja według rozporządzenia (WE) nr 141/2000	tak/nie
4	A	Rodzaj klasyfikacji chorób rzadkich stosowanej w systemie ochrony zdrowia	Uwzględnić najlepszą klasyfikację chorób rzadkich istniejącą obecnie w publicznej opiece zdrowotnej	Choroby rzadkie są odpowiednio kodowane i identyfikowalne w systemie opieki zdrowotnej (system informacji)	ICD-10 ORPHAN ICD-11
5	A	Rejestr chorób rzadkich	Ustanowienie rejestru/rejestrów chorób rzadkich	Prowadzone są rejestry chorób rzadkich	liczba rejestrów liczba chorób objętych rejestrami liczba pacjentów objętych rejestrami
6	B	Efektywność badań przesiewowych	Przyjęcie kryteriów prowadzenia badań przesiewowych	Program badań przesiewowych prowadzony zgodnie z kryteriami	% przeżywalności chorych na choroby rzadkie wykrytych w badaniu przesiewowym
7	B	Istnienie polityki ustanowienia ośrodków referencyjnych / centrów eksperckich	Opracowanie i przyjęcie odpowiednich przepisów prawa / dokumentów programowych	Wydane akty prawne / dokumenty programowe	tak/nie

Lp.	Część Planu	Wskaźnik	Działania	Wynik	Ocena (odpowiedź)
8	B	Liczba ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich	Ustanowienie ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich	Ośrodki referencyjne/centra eksperckie prowadzą działania na rzecz chorych na choroby rzadkie	Liczba chorób dla których istnieją ośrodki referencyjne/centra eksperckie liczba ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich
9	B	Liczba krajowych ośrodków referencyjnych / centrów eksperckich uczestniczących w europejskiej sieci	Włączenie krajowych ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich do europejskiej sieci referencyjnej	Ośrodki referencyjne/centra eksperckie prowadzą działania w ramach europejskiej sieci	Liczba ośrodków referencyjnych/centrów eksperckich
10	C	Wykaz świadczeń gwarantowanych i system ich finansowania uwzględnia możliwość leczenia chorób rzadkich, przy uwzględnieniu ich specyfiki	Adekwatna wycena diagnostyki i procedur leczenia chorób rzadkich	W publicznym systemie finansowania ochrony zdrowia choroby rzadkie są finansowane na optymalnym poziomie	tak/nie
11	C	Liczba zdarzeń w ochronie zdrowia dotyczących chorób rzadkich rozliczana adekwatnie do kosztów	Ustanowienie mechanizmów rozliczenia diagnostyki i leczenia z uwzględnieniem specyfiki chorób rzadkich	Świadczenia diagnostyki i leczenia chorób rzadkich są rozliczane adekwatnie do kosztów ponoszonych przez świadczeniodawców	Liczba zdarzeń
12	C	Odsetek pacjentów z chorobą rzadką mających dostęp do leków sierocych w programach lekowych	Ustanowienie procedur dostępu do refundacji dla sierocych produktów leczniczych uwzględniających specyfikę chorób rzadkich	Procedury dostępu do refundacji sierocych produktów leczniczych uwzględniają specyfikę chorób rzadkich	% pacjentów
13		Ustanowienie procedur orzekania o niepełnosprawności z uwzględnieniem specyfiki chorób rzadkich	Wypracowanie kryteriów i standardów orzekania o niepełnosprawności i niezdolności do pracy chorych na choroby rzadkie	Kryteria i standardy orzekania o niepełnosprawności i niezdolności do pracy	tak/nie
14	D	Liczba chorych na choroby rzadkie, którzy uzyskali orzeczenie o niepełnosprawności z uwzględnieniem specyfiki chorób rzadkich	Orzekanie na podstawie kryteriów i zgodnie ze standardami dla chorób rzadkich	Orzekanie o niepełnosprawności i niezdolności do pracy uwzględnia specyfikę chorób rzadkich	Liczba chorych
15	D	Istnienie mechanizmów umożliwiających organizacjom pacjentów wpływanie na kształtowanie polityki zdrowotnej dla chorób rzadkich	Wypracowanie mechanizmów	Organizacje pacjentów mają wpływ na kształtowanie polityki zdrowotnej dla chorób rzadkich	tak/nie

Lp.	Część Planu	Wskaźnik	Działania	Wynik	Ocena (odpowiedź)
16	D	Liczba stowarzyszeń pacjentów	Promowanie powstawania stowarzyszeń pacjentów	Każda grupa pacjentów z chorobą rzadką jest reprezentowana	Liczba stowarzyszeń pacjentów
17	E	Istnienie wieloletniego strategicznego programu badań naukowych dedykowanego problematyce chorób rzadkich	Opracowanie planu badań naukowych	Określony plan naukowy dla chorób rzadkich przypisany do identyfikowalnego podmiotu wraz z budżetem jego realizacji; wysokość budżetu	tak/nie
18	E	Liczba projektów europejskich w dziedzinie chorób rzadkich realizowanych przez ośrodki polskie	Ustanowienie finansowania	Zagwarantowane finansowanie badań naukowych w obszarze chorób rzadkich	Liczba projektów
19	E	Liczba artykułów dotyczących problematyki chorób rzadkich opublikowanych w czasopismach naukowych	Promowanie tematyki chorób rzadkich m.in. rozwój badań w tym obszarze	Publikacje w czasopismach naukowych	Liczba artykułów / punkty IF
20	E	Helpline dla profesjonalistów oraz pacjentów	Stworzenie infolinii chorób rzadkich dedykowanej profesjonalistom medycznym oraz pacjentom	Infolinia stworzona dla celów informacji w zakresie rzadkich chorób (i praw pacjentów)	Liczba chorób rzadkich objętych helpline
21	E	Istnienie kampanii informacyjnych dedykowanych problematyce chorób rzadkich	Wspieranie działań w zakresie szkoleń i świadomości edukacyjnej – kampanie wśród specjalistów	Zaplanowana w czasie strategia komunikacji dedykowana problematyce chorób rzadkich	Liczba kampanii
22	E	Całkowite roczne odwiedziły portalu Orphanet Polska	Promocja Orphanet Polska	Portal Orphanet Polska zawiera informacje na temat rzadkich chorób i leków sierocych, przeznaczony dla każdej grupy odbiorców	Liczba odwiedzin
23	E	Satysfakcja pacjentów z jakości opieki w ośrodkach referencyjnych	Prowadzenie badań ankietowych oraz ich opracowanie	Wiedza na temat jakości udzielanych świadczeń	Stopień satysfakcji