

*Medyczna Racja Stanu jest think tankiem powstałym z inicjatywy: Instytutu Studiów Politycznych Polskiej Akademii Nauk, Polskiej Unii Onkologii, Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce i Green Communication celem łączenia opiniotwórczych osób, środowisk i instytucji wokół wyzwań związanych z kondycją zdrowotną Polaków i wypracowywania zgody politycznej na niezbędne zmiany w systemie ochrony zdrowia.*



# **RAPORT: CHOROBY RZADKIE – NOWE OTWARCIE**

Warszawa  
21 sierpnia 2024 r.

Raport Medycznej Racji Stanu pt. Choroby rzadkie – nowe otwarcie. Sierpień 2024 r.

ISBN: 978-83-972772-1-2

Redakcja naukowa: Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

Autorzy wypowiedzi w kolejności alfabetycznej:

1. Dyrektor Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy, Biuro Rzecznika Praw Pacjenta
2. Poseł Prof. Alicja Chybicka, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, ds. Dzieci i ds. Transplantologii
3. Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator Referencyjnego Ośrodka Eksperymentalnego dla Chorób Rzadkich ERN ITHACA, Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
4. Prof. Urszula Demkow, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia
5. Dyrektor Magdalena Dzierwa, Dyrektor Wydziału Taryfikacji w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
6. Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka
7. Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych UM w Lublinie
8. Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
9. Prezes Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR
10. Prof. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii
11. Mgr Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu
12. Prof. Iwona Hus, Kierownik Kliniki Hematologii, Państwowy Instytut Medyczny MSWiA
13. Prof. Paweł Kowal, Przewodniczący Sejmowej Komisji Spraw Zagranicznych, Poseł na Sejm RP
14. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej
15. Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii
16. Mgr Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (KFO), Prezes Federacji Pacjentów Polskich
17. Prof. Maria Mazurkiewicz-Bęldzińska, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdański Uniwersytet Medyczny
18. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu
19. Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu
20. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w BRPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Ochrony Zdrowia Psychicznego przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
21. Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej
22. Red. Iwona Schymalla, Medexpress
23. Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Biuro Rzecznika Praw Dziecka
24. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
25. Katarzyna Tomanek, Fundacja Spina
26. Krystyna Wechmann, Prezes Federacji Stowarzyszeń” Amazonki”
27. Roman Żelazny, Dziennikarz
28. Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik III Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z pododdziałem Alergologii Szpitala Św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów do Spraw Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.

Organizacja Debaty i koordynacja ze strony Medycznej Racji Stanu: Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska.  
Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport Medycznej Racji Stanu pt. Choroby rzadkie- nowe otwarcie. Sierpień 2024 r.*

## Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania .....	3
2. Wprowadzenie, Mgr Anna Jasińska, Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	9
3. Stanowiska prelegentów .....	11
Red. Iwona Schymalla, Medexpress .....	11
Prof. Paweł Kowal, Przewodniczący Sejmowej Komisji Spraw Zagranicznych, Poseł na Sejm RP .....	11
Mgr Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu .....	12
Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	13
Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik III Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z pododdziałem Alergologii Szpitala Św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów do Spraw Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu .....	13
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu.....	14
Prof. Urszula Demkow, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia .....	15
Poseł Prof. Alicja Chybicka, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, ds. Dzieci i ds. Transplantologii .....	17
Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii .....	18
Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych UM w Lublinie .....	20
Prof. Iwona Hus, Kierownik Kliniki Hematologii, Państwowy Instytut Medyczny MSWiA.....	21
Krystyna Wechmann, Prezes Federacji Stowarzyszeń” Amazonki” .....	22
Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w BRPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Ochrony Zdrowia Psychicznego przy Rzeczniku Praw Obywatelskich.....	22
Prof. Maria Mazurkiewicz-Będzzińska, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdański Uniwersytet Medyczny .....	23
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej .....	27
Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator Referencyjnego Ośrodka Ekspertckiego dla Chorób Rzadkich ERN ITHACA, Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” .....	29
Prof. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii.....	30

Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej	32
Dyrektor Magdalena Dzierwa, Dyrektor Wydziału Taryfikacji w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji	33
Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka	35
Prezes Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR	35
Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie	37
Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Biuro Rzecznika Praw Dziecka	38
Dyrektor Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy, Biuro Rzecznika Praw Pacjenta	40
Katarzyna Tomanek, Fundacja Spina	41
Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (KFO), Prezes Federacji Pacjentów Polskich	41
Roman Żelazny, Dziennikarz	43
Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia	44
4. Wnioski i rekomendacje	46
5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu w zakresie chorób rzadkich	50
Lanadelumab w terapii wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE)	50
Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego	51
Podania domowe pegcetakoplanu pacjentom z nocną napadową hemoglobinurią (PNH)	53
Fenfluramina w terapii rzadkich zespołów padaczkowych – zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastauta	54
Zilukoplan i rozanoliksyzumab w terapii miastonii gravis	56
Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)	58
Epkorytamab w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL)	59
Lonkastuksymab tezyryny w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL)	61
Kanakinumab w leczeniu choroby Stilla	62
Neurodegeneracyjna choroba Hallervordena Spatza	63
Poprawa opieki zdrowotnej dla dzieci i dorosłych z rozszczepem kręgosłupa poprzez poradę uroterapeutyczną w POZ i AOS celem właściwego stosowania cewników hydrofilowych	65

Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku .....	66
6. Tezy dla Zdrowia.....	68
7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	72
8. Dziewięć kroków do tego, aby żyć 100 lat w pełnym zdrowiu wg. Prof. Alicji Chywickiej (na podstawie różnych publikacji) .....	72

## 1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania

Medyczna Racja Stanu (MRS) jest *think tankiem* powstałym w 2016 r. z inicjatywy: Instytutu Studiów Politycznych Polskiej Akademii Nauk, Polskiej Unii Onkologii, Kolegium Lekarzy Rodzinnych i Green Communication celem łączenia opiniotwórczych osób, środowisk i instytucji wokół wyzwań związanych z kondycją zdrowotną Polaków i wypracowywania zgody politycznej na niezbędne zmiany w systemie ochrony zdrowia. Honorowym patronem MRS jest Ks. Kardynał Kazimierz Nycz.

### **Dr hab. n. społ. Paweł Kowal, profesor ISP PAN, polityk i politolog, historyk i publicysta**

Jako współtwórca Medycznej Racji Stanu bardzo cieszę się z faktu, że ochrona zdrowia stała się jednym z głównych tematów kampanii politycznej, dlatego że w demokratycznych społeczeństwach to jest najlepszy sposób, żeby załatwić jakąś sprawę. Bo niezależnie od wyniku wyborów - każdy będzie musiał coś z tym zrobić. Ochrona zdrowia musi skoncentrować na sobie uwagę szerszych grup społecznych, a także polityków. A to jest najważniejsze, bo na końcu to politycy decydują. O to nam chodziło, by zainteresować polityków i to wszystkich partii. Zrozumiałem, że jeżeli tym tematem będą zajmowali się tylko eksperci od ochrony zdrowia, lekarze, nawet menadżerowie ochrony zdrowia, to zawsze temat ten będzie pozostawał w zamkniętym kręgu, ważnym, ale jednak zamkniętym kręgu specjalistów, i że trzeba rozmawiać o tym inaczej, prostszym językiem, zrozumiałym dla ludzi, którzy na co dzień nie zajmują się ochroną zdrowia, nie leczą, nie kierują szpitalami, ale którym zależy, bo widzą, że jest to najważniejszy program społeczny. I moim zdaniem, jedynym sposobem, by rozwiązać nabrzmiały problem społeczny, jest otwarcie go na inne środowiska, tak żeby zainteresować nim osoby, którym wcześniej nawet do głowy nie przyszłoby zajmować się tym tematem.



### **Dr n. med. Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Przewodniczący Komisji Bioetycznej Narodowego Instytutu Onkologii w Warszawie**

Będąc współzałożycielem Medycznej Racji Stanu mam marzenie, aby zdrowie zakotwiczyło się na stałe w polskiej polityce, bo jest jedną z najważniejszych spraw dla Polaków. Regulamin Sejmu powinien zawierać zapis o corocznym exposé premiera, które będzie poświęcone kwestii szeroko pojętej polityki społecznej. Mogło by być wygłaszane w Światowym Dniu Chorego - 11 lutego. Miałoby się odnosić także do aktualnych wyzwań zdrowotnych. Ideą Medycznej Racji Stanu było rozpoczęcie debaty publicznej o ochronie zdrowia. Debata prowadzącej m.in. do tego, aby polski pacjent miał dostęp do takiego leczenia, jak inni pacjenci w Unii Europejskiej. Miejmy nadzieję, że "Tezy dla Zdrowia" wypracowane przez Medyczną Rację Stanu



oraz cykliczne debaty przy okrągłym stole będą wsparciem dla racjonalnej reformy systemu ochrony zdrowia w Polsce.

**Dr n. med. Michał Sutkowski, Specjalista Medycyny Rodzinnej i Chorób Wewnętrznych, Rzecznik Prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce**

Współtworząc ideę i tezy Medycznej Racji Stanu pragnę, aby dzięki konstruktywnej debacie pomiędzy wszystkimi interesariuszami systemowymi sformułować długoletnią wizję polityki zdrowotnej dla Polski. Z punktu widzenia poczucia misji i postawy obywatelskiej wydaje się zasadne, żeby odpowiedzialność państwa w zakresie ochrony zdrowia obywateli była większa. W Polsce wciąż dominuje medycyna naprawcza i nie ma dobrych programów profilaktycznych, co ma również wpływ na usytuowanie lekarza rodzinnego w systemie. Ludzie w pierwszej kolejności zwracają się właśnie do lekarzy rodzinnych, bo do nich właśnie pacjenci mają największe zaufanie, czerpią wiedzę i informacje na temat własnego zdrowia - to najłatwiejszy i najlepszy kontakt ze służbą zdrowia.




**Prof. dr hab. med. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM**





Jako inicjator działalności Medycznej Racji Stanu chciałbym, aby wspólnie zdefiniować optymalny kształt systemu ochrony zdrowia w Polsce. Ochrona zdrowia powinna stanowić taki obszar, którego konieczności rozwoju się nie kwestionuje, bo jest on kluczowy dla każdego obywatela. W tym ujęciu staje się racją stanu, mającą charakter ponadpartyjny, ponad środowiskowy i w jakimś sensie ponadczasowy. Gdybyśmy uznali, że zdrowie ma swoją rację stanu, wówczas zmieniające się ekipy rządowe, bez względu na swoją jakość kompetencyjną czy intelektualną, realizowałyby długofalowy plan rozwoju ochrony zdrowia. Inwestycje w tym obszarze muszą być najwyższej jakości i mieć charakter długofalowy. Na początku tego wieku koncentrowano się na tych dziedzinach medycyny, których reforma przynosi szybko zauważalne zmiany — kardiologia inwazyjna, medycyna ratunkowa. Teraz zaś największym wyzwaniem są choroby przewlekłe, cywilizacyjne, a w ich przypadku horyzont działań i strategii musi znacznie przekraczać cztery lata jednej kadencji parlamentarnej. Nie jest możliwe prowadzenie spójnej i racjonalnej polityki w tym zakresie bez zgody na to, co najważniejsze, czyli właśnie bez podejścia rozumianego jako racja stanu. Mówiąc o medycznej racji stanu, mamy na myśli określenie bardzo konkretnych obszarów, które w przewidywalnej przyszłości, na najbliższe 20-30 lat, będą zawsze rozwijane przez kolejne rządy, bez względu na ich barwy polityczne. W 2019 r. powołane zostały przy Medycznej Racji Stanu: Rada Ekspertów do spraw Chorób Rzadkich oraz Rada Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości. W 2020 r. ukonstytuowała się Rada Ekspertów ds. Onkologii. W 2021 r. powołano Radę Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych. W latach 2016-2023 Medyczna Racja Stanu zorganizowała i organizuje debaty, których celem było stworzenie platformy dialogu „przy okrągłym stole”, zaproponowanie rozwiązań oraz zainicjowanie konkretnych działań w przestrzeni polityki zdrowotnej w Polsce. Poniżej przedstawiono w porządku chronologicznym spotkania Medycznej Racji Stanu w latach 2016-2024 r.



Tabela. Spotkania Medycznej Racji Stanu w porządku chronologicznym 2016-2024 r.






<p>1. <b>5 grudnia 2016 r. „Zdrowie i Bezpieczeństwo Narodowe”</b> – tak jak niebezpieczeństwa zewnętrzne wymagają czujności i gotowości do działania, tak choroby cywilizacyjne wymagają skutecznych działań systemowych prowadzących do ograniczenia zgonów i inwalidztwa Polaków.</p>	
<p>2. <b>29 czerwca 2018 r. „Tezy dla Zdrowia”</b> - prezentacja wypracowanych przez Radę Ekspertów propozycji pilnych rozwiązań systemowych.</p>	
<p>3. <b>17 kwietnia 2019 r. „Zdrowie - Kapitał Narodu”</b> - potrzeba traktowania nakładów na zdrowie, jako inwestycji, a nie tylko wydatków, szczególnie w odniesieniu do chorób przewlekłych.</p>	
<p>4. <b>10 października 2019 r. „Czas w Onkologii”</b> - apel o świadomość ryzyka nowotworu każdego z obywateli, czujność onkologiczną lekarzy pierwszego kontaktu, szybki dostęp do nowoczesnej diagnostyki i optymalnych metod terapii.</p>	
<p>5. <b>10 lutego 2020 r. „Ja Pacjent”</b> - wymóg orientacji całego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej na potrzeby pacjentów. W kontekście wyzwań epidemiologicznych, klinicznych i ekonomicznych podkreślano potrzebę solidarności z chorymi.</p>	
<p>6. <b>11 grudnia 2019 r. I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości</b> - nadwagę i otyłość ma ponad 20 mln Polaków, na cukrzycę cierpią 3 mln. Najwyższy czas, by wprowadzić system skutecznej profilaktyki i leczenia tych schorzeń w Polsce.</p>	
<p>7. <b>8 kwietnia 2020 r. I Spotkania Online Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu</b> – rak nie zna pojęcia kwarantanna.</p>	
<p>8. <b>13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online</b> – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.</p>	
<p>9. <b>25 czerwca 2020 r. – II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości Medycznej Racji Stanu online</b> – choroby metaboliczne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie.</p>	
<p>10. <b>27 lipca 2020 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Zakaźnych Medycznej Racji Stanu online</b> – choroby zakaźne atakują i od odpowiedzialności obywatelskiej, szczepień profilaktycznych oraz dostępu do skutecznego leczenia zależy zdrowie i życie wszystkich Polaków.</p>	
<p>11. <b>25 września 2020 r. Wartości w medycynie - czego uczy nas światowy kryzys zdrowia</b> - zdrowie jest jedną z największych wartości człowieka i społeczeństwa.</p>	
<p>12. <b>7 grudnia 2020 r. Bezpieczeństwo pacjenta onkologicznego: profilaktyka, diagnostyka, terapie, czas odchodzenia</b> - sytuacja epidemiologiczna nie może zahamować diagnostyki i leczenia nowotworów.</p>	

<p>13. <b>4 lutego 2021 r. Światowy Dzień Walki z Rakiem - Otwarcia dla pacjenta. Otwarcia na pacjenta - debata ekspercko-systemowa odnosząca się do wyzwań onkologii w drugim roku pandemii Covid-19.</b></p>	
<p>14. <b>26 lutego 2021 r. IV Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - skupiło się na sytuacji chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii Covid-19 oraz szanse poprawy opieki dzięki wprowadzeniu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz Funduszu Medycznego.</b></p>	
<p>15. <b>19 marca 2021 r. I Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu - było poświęcone sytuacji chorych autoimmunologicznych w dobie pandemii Covid-19</b></p>	
<p>16. <b>23 kwietnia 2021 r. Debata Medycznej Racji Stanu Postęp terapeutyczny – szansa dla pacjentów.</b></p>	
<p>17. <b>Wyzwanie dla systemu. Perspektywa czasu pandemii Covid-19 - debata ekspercko-systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych w medycynie.</b></p>	
<p>18. <b>17 czerwca 2021 r. I Spotkanie Rady Ekspertów MRS ds. Neurologii i Psychiatrii - debata ekspercko- systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych oraz poprawy modelu opieki w chorobach mózgu.</b></p>	
<p>19. <b>10 sierpnia 2021 r. III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej</b></p>	
<p>20. <b>28 września 2021 r. III Spotkanie Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób sercowo-naczyniowych, Metabolicznych i przeciwdziałania Otyłości - choroby sercowo-naczyniowe, metaboliczne i otyłość stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce.</b></p>	
<p>21. <b>15 listopada 2021 r. Debata Medycznej Racji Stanu Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny - kobiety stanowią 52% polskiej populacji. Przeciętna długość życia Polki wynosi 82 lata, z czego w zdrowiu 64, a to oznacza 18 lat życia z chorobą. Zaledwie 26% pań po 50 roku życia jest aktywnych zawodowo.</b></p>	
<p>22. <b>2 grudnia 2021 r. Sprawdzam - Wygrywam. Diagnostyka i leczenie wirusowego zapalenia wątroby typu C w Polsce - wirusowe zapalenie wątroby typu C jest jednym z kluczowych wyzwań polityki zdrowotnej w Polsce, a dzięki diagnostyce i leczeniu może być wyeliminowane do 2030 r.</b></p>	
<p>23. <b>1 lutego 2022 r. IV spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - eksperci Medycznej Racji Stanu zastanawiali się, jak poradzić sobie z długim zdrowotnym i finansowym w onkologii, który powstał w wyniku pandemii Covid-19. Spowolniła ona realizację Narodowej Strategii Onkologicznej (NSO).</b></p>	
<p>24. <b>15 lutego 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - pandemia Covid-19 prowadzi do utrudnionego dostępu chorych na choroby rzadkie do diagnostyki i terapii. Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich.</b></p>	



<p>25. <b>25 marca 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowe Kobiety w Obliczu Wyzwań Geopolitycznych</b> - II etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdrowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”.</p>	
<p>26. <b>30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Bezpieczeństwo zdrowotne Polski - nowe wyzwania dla idei solidarności Europy.</b> Zdrowie jest podstawową wartością w życiu ludzi, a prawo do zdrowia należy do katalogu podstawowych praw człowieka.</p>	
<p>27. <b>30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Aktualne wyzwania w leczeniu nowotworów kobiecych</b> – III etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdrowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”.</p>	
<p>28. <b>22 sierpnia 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu</b> - Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany szybki i nielimitowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej.</p>	
<p>29. <b>22 września 2022 r. Wspólne cele w realizacji idei Europejskiej Unii Zdrowia</b> - I debata ekspercka Medycznej Racji Stanu.</p>	
<p>30. <b>26 września 2022 r. VI Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu</b> - Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich w życie oraz kontynuacja refundacji publicznej leków.</p>	
<p>31. <b>14 listopada 2022 r. Bezpieczeństwo zdrowotne kobiet w Polsce w ramach kampanii Bezpieczeństwo Rodziny</b> - Zdrowie kobiety powinno być traktowane priorytetowo w polskim systemie ochrony zdrowia.</p>	
<p>32. <b>16 grudnia 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wyzwania zdrowia - poczucie bezpieczeństwa. Perspektywa 2022/2023</b> - W czasach pandemii COVID-19 i wojny w Ukrainie wyzwania zdrowia powinny być traktowane priorytetowo we wszystkich aspektach funkcjonowania kraju.</p>	
<p>33. <b>2 lutego 2023 r. Specjalna Debata Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu pt. Wiedza, Determinacja, Współpraca - Cancer Moonshot</b> - Dzięki współpracy, możemy zmniejszyć śmiertelność z powodu raka.</p>	
<p>34. <b>2 marca 2023 r. VII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu</b> - Choroby rzadkie w Polsce są traktowane priorytetowo, co pokazuje rozporządzenie ministra Zdrowia, uchwalony i wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich 2021-2023 oraz Fundusz Medyczny</p>	
<p>35. <b>30 marca 2023 r. II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu</b> - Rekomendowana jest szybka diagnoza i leczenie chorób autoimmunologicznych.</p>	
<p>36. <b>20 kwietnia 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Liczymy się z naszym zdrowiem</b> - W ostatnich dekadach rośnie znaczenie pomiaru kosztów w systemie ochrony zdrowia</p>	

<p>37. <b>25 maja 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny</b> - Kobiety stanowią połowę polskiego społeczeństwa odgrywając kluczowe role społeczne. Wg badań kobiety na pierwszym miejscu wartości wymieniają swoje zdrowie, ale tylko połowa z nich bada się regularnie i dba o swój stan zdrowia.</p>	
<p>38. <b>22 czerwca 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wartość Zdrowie</b> - Zdrowie w Polsce musi być traktowane przez rząd jako wartość narodowa, na równi z bezpieczeństwem narodowym i wzrostem gospodarczym.</p>	
<p>39. <b>13 lipca 2023 r. Okrągły Stół Medycznej Racji Stanu pt. Pacjenci-ekspert-system. Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych</b>- Medyczna Racja Stanu od kilku lat wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi.</p>	
<p>40. <b>28 sierpnia 2023 r. VI Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu</b> - Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany szybki i nielimitowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej.</p>	
<p>41. <b>28 września 2023 „TAK dla zdrowia rodziny”</b> - Debata i konferencja inaugurują Kampanię Medycznej Racji Stanu i Fundacji Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych. Celem Kampanii „TAK dla zdrowia rodziny” jest propagowanie profilaktyki onkologicznej.</p>	
<p>42. <b>27 listopada 2023 „Choroby zakaźne - skala zagrożeń”</b> - Debata Medycznej Racji Stanu. Choroby zakaźne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie. Kluczowe działania to wzrost edukacji, szczepienia ochronne, diagnostyka i leczenie – w tym racjonalna antybiotykoterapia.</p>	
<p>43. <b>5 grudnia 2023 „Aktywność zawodowa pacjenta i jego bliskich”</b> - Debata Medycznej Racji Stanu. Aktywność zawodowa jest ogromnym wyzwaniem.</p>	
<p>44. <b>29 stycznia 2024 r „Zdrowie – wartość wspólna. Światowy Dzień Walki z Rakiem – Cancer Moonshot”</b> - Debata Medycznej Racji Stanu. Osiągnięcia każdego państwa w promocji i ochronie zdrowia mają wartość dla wszystkich. Zdrowie jest najwyższą wartością.</p>	
<p>45. <b>28 lutego 2024 r. VIII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu</b> - Choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 jak najszybciej uchwalony i wdrażany. Powinien być również wykorzystany Fundusz Medyczny na rzecz chorób rzadkich.</p>	
<p>46. <b>26 marca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu i Federacji Stowarzyszeń „Amazonki” pt. „Siła kobiet”</b> w ramach kampanii „Zdrowie kobiety – bezpieczeństwo rodziny” - Zdrowie każdej kobiety powinno być priorytetem.</p>	

<p><b>47. 22 kwietnia 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Wyzwania Zakaźnicze – Potrzebna Determinacja</b> - rekomendowane jest priorytetowe traktowanie chorób zakaźnych w polskim systemie ochrony zdrowia w zakresie finansowania edukacji, diagnostyki oraz leczenia.</p>	
<p><b>48. 4 czerwca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Edukacja, profilaktyka, diagnostyka – fundamenty bezpieczeństwa zdrowotnego</b> - bez edukacji, profilaktyki i dobrej diagnostyki, które składają się na kulturę zdrowotną kraju, sukces w ochronie zdrowia jest niemożliwy.</p>	
<p><b>49. 4 lipca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu „Solidarność w zdrowiu”</b> w ramach kampanii współprowadzonej z Federacją Stowarzyszeń „Amazonki” „Siła kobiet. Zdrowie kobiety – bezpieczeństwo rodziny”, pod patronatem honorowym Wicemarszałek Sejmu, Moniki Wielichowskiej</p>	

Zapraszamy Państwa do lektury raportu, wszystkich opublikowanych raportów na stronie [www. medycznaracjastanu.pl](http://www.medycznaracjastanu.pl) oraz współpracy w ramach projektów Medycznej Racji Stanu.



Mgr Anna Jasińska



Mgr Grażyna Mierzejewska

## 2. Wprowadzenie, Mgr Anna Jasińska, Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu

Medyczna Racja Stanu od początku powstania wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu spotyka się już po raz dziewiąty. Dyskusja będzie dotyczyć Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025, w tym w szczególności takich obszarów, jak: Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką, Rejestr Chorób Rzadkich, Platforma dla pacjentów i lekarzy, Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich oraz refundacja technologii medycznych w chorobach rzadkich. Zebrani klinicyści nakreślą wyzwania w zakresie nowych terapii w rzadkich chorobach onkologicznych, hematologicznych, neurologicznych, metabolicznych, autozapalnych, kardiologicznych i innych. Przedyskutowane zostanie zagadnienie opieki domowej w chorobach rzadkich i umożliwienie pacjentom wydawania leków do domu. Ważnym aspektem będzie dyskusja nad poszerzeniem badań przesiewowych noworodków i rozszerzenie ich katalogu o choroby Fabry’ego, Gaucher’a i MPS II (Hunter). Wystosowany zostanie po raz kolejny wspólny apel o wprowadzenie chorób rzadkich do priorytetów zdrowotnych polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej.



Definicją choroby rzadkiej w Unii Europejskiej objęte są wszystkie choroby, których zapadalność to 1/2 tys. mieszkańców. W przypadku choroby ultraradkiej zapadalność wynosi 1/50 tys. mieszkańców. Chociaż każda z chorób rzadkich występuje rzadko, to ich ogromna liczba sprawia, że dotyczą one aż 6-8 % populacji. Na świecie żyje ok. 350 milionów ludzi z chorobą rzadką, w Unii Europejskiej ok. 30 milionów, a w Polsce 2-3 miliony osób. Choroby rzadkie to najczęściej choroby przewlekłe, ciężkie, postępujące, zagrażające życiu lub upośledzające funkcjonowanie chorego i jego rodziny. Większość z chorób rzadkich ma początek w dzieciństwie (65-75%), a 80 % posiada podłoże genetyczne. Dużym problemem dla pacjentów i lekarzy jest diagnostyka chorób rzadkich: z wielu powodów okres diagnostyki choroby rzadkiej i ultraradkiej jest długi i może wynosić od kilku do kilkunastu lat. W tym czasie pacjent może być narażony na niepotrzebne procedury diagnostyczne lub nawet może być leczony niewłaściwie z powodu błędnej diagnozy. Między innymi z tego powodu ważne jest diagnozowanie chorób rzadkich i ultraradkich już u noworodków, co pozwala na skrócenie drogi diagnostycznej oraz wdrożenie odpowiedniego leczenia na wczesnym etapie, aby uniknąć potencjalnych powikłań choroby rzadkiej.

Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolacją społeczną, które zubażają rodziny pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę z towarzyszącym choremu bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie chorób skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody by szczególną troską objąć cierpiące na nie osoby.

Wnioski z realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 pozwoliły zaproponować zmiany, które przyniosą korzyści pacjentom. Projekt nowego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 zakładał zmiany organizacyjne i inwestycje w sześciu obszarach.

1. Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz wprowadzenie nowych lepiej sfinansowanych produktów rozliczeniowych dla Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OCER).
2. Wprowadzenie nowych badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorobach rzadkich.
3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich.
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką.
6. Rozwój Platformy Informacyjna Choroby Rzadkie - informacja dla pacjentów i lekarzy.<sup>1</sup>

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła uchwałę w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025, przedłożoną przez Minister Zdrowia. Rząd poprawia sytuację pacjentów, którzy cierpią na choroby rzadkie oraz ich rodzin. Dzięki nowym rozwiązaniom powstanie model opieki zdrowotnej, który umożliwi w tym zakresie kompleksową i skoordynowaną opiekę. Zwiększy się także dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, które wykorzystywane są w chorobach rzadkich. W latach 2024-2025 rząd chce wydać na ten cel prawie 100 mln zł. W kolejnych województwach powstaną Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich, których zadaniem będzie realizacja świadczeń opieki zdrowotnej ze

<sup>1</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/plan-dla-chorob-rzadkich--projekt-w-konsultacjach>

szczególnym uwzględnieniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Rada do Spraw Chorób Rzadkich opracuje warunki powstawania nowych ośrodków. Dopuszane zostaną laboratoria i poprawiony zostanie dostęp do badań diagnostycznych, które są wykorzystywane w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. Do 31 grudnia 2024 r. przeprowadzone zostaną analizy dotyczące uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenia sposobu finansowania badań genetycznych. Analizowany będzie również sposób finansowania wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, które są wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich. Na tej podstawie do 31 marca 2025 r. zostaną uzupełnione świadczenia gwarantowane w tym zakresie. Wprowadzona zostanie kontrola jakości laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe, które stosowane są w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich. Poprawiony będzie dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. Poprawi się także infrastruktura podmiotów leczniczych. Minister Zdrowia aktualizuje co kwartał listę leków refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Dotyczy to także nowych leków na choroby rzadkie. Gromadzone będą dane zasilające Polski Rejestr Chorób Rzadkich, powstanie także Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką – składowe systemu, niezbędne do monitorowania procesów związanych z opieką medyczną. Rozwiązanie to podniesie także bezpieczeństwo pacjentów z chorobą rzadką. W celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich przeprowadzona zostanie ogólnopolska kampania społeczna.<sup>2</sup>

### 3. Stanowiska prelegentów

W trakcie hybrydowej debaty wypowiedzieli się eksperci kliniczni, urzędnicy, politycy, przedstawiciele pacjentów i eksperci systemowi. Poniżej przedstawiono stanowiska prelegentów w kolejności ich wypowiedzi.

#### *Red. Iwona Schymalla, Medexpress*

Witam wszystkich Państwa bardzo serdecznie. Po raz dziewiąty spotykamy się w ramach Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Bardzo się cieszę, że spotykamy się w takim znakomitym gronie, przy Okrągłym Stole w Pałacu Staszica w Warszawie. Łączymy się także online z ekspertami, którzy współpracują z Medyczną Racją Stanu. W dniu 13 sierpnia 2024 r. został uchwalony przez Radę Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. To nowe otwarcie dla chorób rzadkich w Polsce. Wszyscy jesteśmy zainteresowani tym, żeby jak najszybciej wdrażać poszczególne elementy w sześciu kluczowych obszarach Planu w latach 2024-2025.



#### *Prof. Paweł Kowal, Przewodniczący Sejmowej Komisji Spraw Zagranicznych, Poseł na Sejm RP*

Bardzo się cieszę, że w sierpniu 2024 r. uchwalono Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, który ma szansę zrealizować wszystko to, o czym przez ostatnie lata dyskutowaliśmy w ramach debat Medycznej Racji Stanu. Zawsze mówiłem, że trzeba zamieniać nasze postulaty w politykę i myślę, że ta uchwała Rady Ministrów jest realizacją wszystkich naszych postulatów. Wsparcie dla osób z chorobami rzadkimi jest



<sup>2</sup> <https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-20242025>



teraz oczywiste. Jednak, kiedy zaczynaliśmy debaty Medycznej Racji Stanu na temat chorób rzadkich nie było nic. Mieliśmy tylko etyczne argumenty, że osoby z chorobami rzadkimi zasługują na priorytetowe traktowanie poprzez rzadkość swoich schorzeń. Wnioskuje, aby rozszerzyć Europejską Unię Zdrowotną o zakres chorób rzadkich. Do tej pory tematem działań były kwestie onkologiczne, czy walka z epidemiami. Należy pokazać, że w skali Unii Europejskiej mamy skuteczne instrumenty, żeby walczyć z chorobami rzadkimi.

### **Mgr Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu**

Pan Profesor Paweł Kowal wymyślił Medyczną Rację Stanu, a pierwsza Rada Ekspertów, którą powołał osiem lat temu reprezentowała choroby rzadkie. Przypomnę, że Rada Papieska w 2016 r. apelowała do głów państw, społeczeństw i środowiska medycznego, żeby choroby rzadkie wyciągnąć z zapomnienia.

Poziom wiedzy i świadomości na temat chorób rzadkich był wtedy znikomy. 13 sierpnia 2024 r., kiedy zobaczyłam wstąpienie Premiera, który podczas konferencji prasowej, gdzie były poruszane sprawy globalne był uprzejmy poświęcić, co najmniej pięć minut kwestii chorób rzadkich, ludzkiego cierpienia i zadeklarować solidarność z tymi ludźmi, stwierdziłam, że warto było przez te osiem lat pracować. Plan dla Chorób Rzadkich, to nasz wspólny wysiłek. To nowe otwarcie dla chorób rzadkich w Polsce.



Chciałam przekazać bardzo serdeczne podziękowania od Pani Profesor Małgorzaty Kołodziejczak dla Pani Minister Izabeli Leszczynej, która jako pierwsza Ministra Zdrowia powiedziała, że nie zgadza się, będąc na tym stanowisku i będąc kobietą, żeby tzw. „choroby wstydlive”, takie jak komplikacje ciężkiego porodu, ginekologiczne i proktologiczne były pomijane. W ramach debat Medycznej Racji Stanu upominaliśmy się o podwyższenie wyceny procedur chirurgicznych, które pozwolą na to, że kobieta nie będzie wychodziła ze szpitala położniczego z dzieckiem przy piersi i wyłonią stomię.

Dzisiaj mamy na naszej debacie okrągłego stołu wyjątkowego gościa. Pan Redaktor Roman Żelazny, dziennikarz Radia Wolna Europa, mój wieloletni przyjaciel i człowiek dobroczynnością podszyty. Pan Redaktor przez wiele lat prowadził fundację, która nie wytrzymała zderzenia z pandemią Covid-19 i nie udało się zrealizować wszystkich jej statutowych celów. Jako Medyczna Racja Stanu wspieraliśmy działania fundacji i Pana Redaktora. To jest taki przykład, że trzeba współpracować i rozmawiać o „zacności”, której podwaliny buduje Państwa praca i wszystko, co robimy dla ludzi najciężej doświadczonych przez los. To jest definicja „zacności”. Pamiętam, jak rozmawialiśmy z Panem Redaktorem Romanem Żelaznym o tym, że słowo „zacność” wypada z obiegu, ale myślę, że w „Światowym dniu optymizmu”, w którym odbywa się dzisiejsza debata powiało optymizmem. Pewne projekty zaczynają się, mają swój „złoty czas” i się kończą. Natomiast „ludzka zacność” się nie kończy. Roman zadzwonił do mnie i powiedział: „Słuchaj, Wy robicie takie ważne rzeczy. Porozmawiajmy, zostało trochę pieniędzy z działań naszej fundacji, które możemy przekazać na prace innej fundacji”. Pani Prezes Teresa Matulka z Fundacji Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie wskazała więc pacjentkę potrzebującą wsparcia. To nastoletnia dziewczyna cierpiąca na neurodegeneracyjną chorobę Hallervordena Spatzta.

***Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu***

W imieniu Medycznej Racji Stanu dziękuję wszystkim uczestnikom debat „okrągłego stołu”, że znajdują Państwo czas oraz, że dajecie Medycznej Racji Stanu swoje wsparcie. Mamy uchwalony nowy Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024 - 2025. Wiemy, jak bardzo ważne będzie skuteczne wdrożenie planu. Poprzednia Rada ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia była powołana dopiero w osiem miesięcy po zatwierdzeniu planu. Nie popełnijmy teraz tego błędu. Gorąco apeluję do Pani Minister Izabeli Leszczyzny, o jak najszybsze powołanie Rady ds. Chorób Rzadkich, bo bez tego nie zaczniemy realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Dzisiejsze spotkanie poświęcimy tematowi Planu dla Chorób Rzadkich, w tym Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką, Rejestru Chorób Rzadkich, Platformie informacyjnej dla pacjentów i lekarzy, Ośrodkom Eksperymentalnym Chorób Rzadkich. Będziemy dyskutować na temat procedur diagnostycznych oraz nowych terapii z perspektywy ekspertów medycznych i organizacji pacjenckich w zakresie rzadkich chorób onkologicznych, hematologicznych, neurologicznych, metabolicznych, autozapalnych, kardiologicznych oraz innych chorób rzadkich. Będziemy analizować wyceny procedur w chorobach rzadkich oraz podanie leków w warunkach ambulatoryjnych i domowych. Wystosujemy wspólny apel o wprowadzenie chorób rzadkich do priorytetów zdrowotnych polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej.



***Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik III Oddziału  
Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z pododdziałem  
Alergologii Szpitala Św. Ludwika w Krakowie,  
Przewodniczący Rady Ekspertów do Spraw Chorób  
Rzadkich Medycznej Racji Stanu***



Uchwalenie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, to ogromne wydarzenie. Liczę na to, że nasza dotychczasowa praca nie zostanie zmarnowana, a kolejny etap działań będzie znacznie lepszy w zakresie praktycznych wdrożeń. Profesor Anna Latos-Bieleńska, była Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich złożyła końcowy raport z naszej działalności, ale nasi pacjenci nie zostali pozbawieni opieki. Nadal byli leczeni w wielu ośrodkach. W moim ośrodku w Krakowie pacjenci z chorobami rzadkimi są dobrze zaopiekowani. Staramy się o to, żeby mieli nowoczesną diagnostykę i skuteczne leczenie oraz żeby każdy pacjent miał najlepszą możliwą opiekę. Mamy nadzieję, że nowa Rada ds. Chorób Rzadkich, która zostanie powołana będzie mieć jeszcze lepsze warunki do pracy oraz odpowiednie wsparcie finansowe. Liczę w tym na wsparcie Ministerstwa Zdrowia i NFZ. Składam ogromne podziękowania dla Pana Premiera Donalda Tuska, że będziemy mogli działać dalej, co nam zapewni coraz lepsze efekty. Kiedyś mówiliśmy o tym, że choroby, rzadkie, to choroby o których nikt nie słyszał i nikt nie mówi. Teraz jednak, na konferencji prasowej Pan Premier poświęcił kilka minut pacjentom z chorobami rzadkimi oraz ich rodzinom. To nasz ogromny sukces zwłaszcza, że problematyka chorób rzadkich stała się jednym z wiodących tematów współczesnej medycyny. Jest to zaszczyt, że możemy w tym gronie pracować.

*Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu*



Uśmiecham się i serce mi bije dzisiaj mocniej, bo ta kolejna debata może stać się rzeczywiście przełomem w dążeniu do uzyskania czegoś, co jest najlepsze dla naszych chorych z rozpoznaniem różnych chorób rzadkich. Tych chorób, których w sumie nie jest wcale tak mało, będzie ciągle przybywać ze względu na postęp medycyny precyzyjnej spersonalizowanej i coraz szerszy dostęp do terapii szytej na miarę każdego chorego w oparciu o jego profil molekularno-genetyczny. Pomimo wielu zaniechań i znacznych opóźnień w przeszłości, dziękujemy decydentom za dotychczasowy wkład w rozwój Planu dla Chorób Rzadkich. Cieszy, że obecnie nie odłożono na później tego ważnego tematu i budzi się w tej chwili wielka nadzieja na energiczną kontynuację tego projektu pod przewodnictwem Pani Minister Urszuli Demkow. Mam nadzieję, że wreszcie po okresie stagnacji i niepewności ruszymy znowu do przodu i nie zostanie zmarnowany wieloletni wysiłek wielu ekspertów i fachowców, którzy się zaangażowali i tyle w tym zakresie już dokonali. Chciałbym też przypomnieć, że jest przewidziane 100 milionów złotych na dwuletni okres realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Przybliżanie się do wytycznych Unii Europejskiej i spełnienie tych wszystkich elementów, które powinny być spełnione, żeby ten program zadziałał w sposób właściwy musi nie mało kosztować. Medyczna Racja Stanu w opracowanych „Tezach dla zdrowia”, od początku postulowała stworzenie i realizację Funduszu Medycznego, który miał być przede wszystkim dedykowany chorym na nowotwory i na choroby rzadkie. Przypomnę Państwu, że na lipiec 2024 r. w Funduszu Medycznym mamy zgromadzone aż 6,8 miliarda złotych. Kolejny raz apelujemy do decydentów, żeby te pieniądze były w całości przeznaczone i racjonalnie wydane przede wszystkim właśnie na ten cel.

Teraz parę słów o chorobach rzadkich i ultraradkich w onkologii. Są to m.in. nowotwory regionu głowy i szyi, tarczycy, tkanek miękkich, jelit, mięsaki kości, nowotwory ośrodkowego układu nerwowego, narządów płciowych, skóry i praktycznie cała hematookologia. Rocznie w Unii Europejskiej zachorowuje ponad 500 tys. pacjentów na nowotwory rzadkie i ultraradkie, a z tym rozpoznaniem żyje już ponad 4,5 miliona osób, co pokazuje, że jesteśmy te choroby w stanie leczyć i przedłużać życie pacjentów w całkiem niezłym dobrostanie psychofizycznym. Bardzo nam zależy na zapewnieniu równego dostępu pacjentów do wysoko jakościowej diagnostyki molekularnej i genetycznej, niezależnie od ich miejsca zamieszkania. Odpowiednia ilość i jakość laboratoriów, w których badania będą wykonywane są krytycznie ważne, bo jeżeli tego nie zapewnimy, nie będzie możliwy dostęp do nowoczesnych i skutecznych leków, które są ukierunkowane na odpowiednie cele molekularne i genetyczne.

Proponuję, abyśmy zwrócili się z oficjalnym listem do Pana Premiera i zaapelowali o priorytetowe traktowanie chorób rzadkich w Polsce. Dołączmy do listu szczegółowy raport z dzisiejszego posiedzenia okrągłego stołu, który nazwałbym „Białą księgą chorób rzadkich w Polsce”. Taki dokument powinien być podstawą do tego, żeby Pan Premier podjął inicjatywę ponad podziałami i międzyresortową i wdrożył niezbędne działania, które będą sprzyjały powstaniu ustawy o Narodowej strategii dla chorób rzadkich na lata 2026-2036. Tak ustawa powinna być wzorowana na podobnych, które doprowadziły do realizacji: Narodowej Strategii Onkologicznej na lata 2020-2030, Narodowego Programu Chorób Układu Krążenia (NPChUK) na lata 2022-2032, czy Narodowego Programu Ochrony Zdrowia Psychicznego na lata 2023-2030. Musi przyjść moment, w którym zaplanujemy działania na okres dłuższy, niż dwa lata obecnego Planu dla Chorób Rzadkich. Potrzebna jest strategia wieloletnia zagwarantowana ustawą parlamentarną z uwzględnieniem odpowiedniego finansowania.

*Prof. Urszula Demkow, Podsekretarz Stanu  
w Ministerstwie Zdrowia*



Cieszę się, że w zakresie chorób rzadkich jest tak duży optymizm. Bardzo się cieszę z tego, że Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 został zalegalizowany uchwałą Rady Ministrów. Tym bardziej, że Premier Rządu dostrzegł, poświęcił wypowiedź i zadeklarował wsparcie, a więc jest to ogromnie ważne. Plan udało się nam ekspresowo uchwalić, bo ja zajęłam się planem w marcu 2024 r., a na początek sierpnia 2024 r. udało się nam cały proces legislacyjny przeprowadzić. Od pierwszego dnia, kiedy zajęłam się tym tematem, to Plan był wdrażany, mimo tego, że Plan nie był uchwalony. Wszystkie zadania, które można było realizować i się do nich przygotowywać, były realizowane. W niektórych obszarach jesteśmy już dosyć bardzo mocno zaawansowani.

Natomiast zanim jeszcze będę opowiadać o szczegółach, to chciałabym bardzo podziękować, ponieważ Plan ma wielu „ojców”, a właściwie „matek”. Chciałabym podziękować po pierwsze Pani Profesor Annie Latos-Bieleńskiej i Pani Profesor Annie Kosterze-Pruszczyk za to, że mocno działały jeszcze wtedy, kiedy mnie nawet się nie śniło, że będę wiceministrem zdrowia i nie zaczynaliśmy od zera. Ten Plan i jego zasadniczy szkielet już był, więc na tym bazowaliśmy, dlatego Plan mógł szybko się zrealizować. Bardzo dziękuję Pani Profesor Alicji Chybickiej, która wielokrotnie mnie wspierała we wszystkich działaniach na rzecz Planu. Bardzo dziękuję Pani Dyrektor Magdalenie Dzierwa, Dyrektor Wydziału Taryfikacji AOTMiT. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji jest instytucją, która niezwykle sprawnie działa i jestem naprawdę pod wrażeniem Państwa kompetencji i efektywności. AOTMiT przeprosowała ogromną masę badań biochemicznych i enzymatycznych, które wyceniono i przygotowano do włączenia do koszyka świadczeń gwarantowanych.

Teraz Państwu opowiem o tym, jak wygląda wdrożenie Planu dla Chorób Rzadkich w życie. Pierwszym elementem Planu jest „Platforma dla chorób rzadkich”, która jest w zasadzie gotowa i wdrożona. Zespół ekspertów musi jedynie zawiesić na stronie ogromną liczbę dokumentów, które są już przygotowane. Platforma informacyjna będzie służyła po pierwsze pacjentom i ich rodzinom, żeby się mogli czegoś więcej dowiedzieć o swojej chorobie. Wiele chorób rzadkich jest nieznanych, więc chorzy nie wiedzą jakie jest rokowanie oraz jakie są dostępne terapie. Drugą grupą docelową dla tej platformy są lekarze, którzy nie są specjalistami w dziedzinie chorób rzadkich. Są to przede wszystkim lekarze rodzinni, do których może trafić pacjent z chorobą rzadką z jakiegokolwiek innego powodu – grypy, czy skręcenia nogi. Chodzi o to, aby ci lekarze, którzy będą mieli pod opieką pacjenta z jakąś chorobą rzadką mogli sobie również doczytać o swoim pacjencie i poszerzyć wiedzę. Następne elementy Planu wymagają niestety dalszej legislacji. Jest to Rejestr dla chorób rzadkich i Karta pacjenta. Dlaczego jest potrzebna legislacja? Bo są tam konkretne dane osobowe. W rejestrze będą konkretne osoby, a karta będzie przypisana do konkretnego pacjenta, a więc będą dane, które muszą być chronione, wobec tego potrzebujemy dalszej legislacji. Mam jednak już pomysł, do której ustawy dołączymy ten nasz fragment i mam nadzieję, że uda się to sprawnie przeprowadzić przez proces legislacyjny. Miałam marzenie, żeby rejestr był czymś zupełnie nowym w skali rejestrów medycznych, które mamy w Polsce. Cierpią one jednak na liczne wady i ograniczenia. Rejestry są niekompletne, nie posiadają prawdziwych danych oraz są niezgodne z zasadami statystyki publicznej, dlatego nie pozwalają decydentom opierać się na zawartości tych rejestrów w podejmowaniu decyzji klinicznych. Chciałabym, żeby powstał pierwszy taki rejestr z prawdziwego zdarzenia, który będzie spełniał kryteria jakościowe, tak żebyśmy się mogli wszyscy - politycy, eksperci i naukowcy, w pełni opierać na tym rejestrze. To narzędzie może jest dosyć

niedoceniane, bo ludzie nie bardzo rozumieją, po co tak naprawdę jest rejestr. Ale, jeżeli chcemy podjąć decyzję refundacyjną, gdy mamy pacjenta z konkretną jednostką chorobową i jest terapia celowana, to pierwsza rzecz, którą musimy wiedzieć, to ilu tych pacjentów jest, czyli dane epidemiologiczne są bardzo istotne. Jako przykład mogę podać przykład mózgowego porażenia dziecięcego, gdzie jest podgrupa pacjentów, która ma bardzo trudny do opanowania ślinotok. To generuje ogromne problemy zdrowotne, bo chorzy się zachłystują i mogą się udusić. Ślinotok także prowadzi do rozwoju infekcji. Na szczęście mamy lek, który hamuje wydzielanie śliny, więc warto by wiedzieć, ilu tych pacjentów jest, jeżeli będziemy podejmowali decyzję o refundacji tego leku. Pragniemy mieć także inne informacje, gdzie ci pacjenci mieszkają, jakiej są płci oraz, w jakim są wieku. Te wszystkie informacje są bezcenne dla systemu. Takim „dzieckiem rejestru” będzie Karta pacjenta, która będzie zawierała w pigułce podstawowe informacje o danym pacjencie. Te informacje będą służyły, jako legitymacja, którą pacjent może pokazać, gdy ma nagły problem zdrowotny i ratownik medyczny, czy lekarz na SOR musi udzielić temu pacjentowi pierwszej pomocy. Testujemy to rozwiązanie, jako „Kartę pacjenta chorego na hemofilię”, bo to też jest choroba rzadka. Zdobywając doświadczenie na podstawie karty chorego na hemofilię będziemy się starali rozszerzyć to narzędzie na wszystkich chorych na choroby rzadkie w Polsce.

Jeśli chodzi o ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), to tutaj też jest potrzebna dodatkowa legislacja. Na razie mamy tylko 44 ośrodki, ale chcemy mieć ich znacznie więcej. Są województwa, które są białymi plamami, więc tam byśmy chcieli, żeby te ośrodki powstały i żeby ci pacjenci mieli je, jak najbliżej domu. Pomocna w tym procesie będzie nowa wycena świadczeń, która będzie związana z funkcjonowaniem OECR. Wyższe wyceny będą wspomagały działanie tych ośrodków eksperckich, ponieważ, jeżeli coś jest wycenione poniżej kosztów, to dyrektorzy szpitali nie bardzo chcą takie ośrodki mieć. Natomiast, jeżeli na tych ośrodkach nie będzie się przynajmniej traciło, to będzie można liczyć na życzliwość zarządzających placówkami i na to, że ci którzy prowadzą te ośrodki będą mogli zatrudnić kadrę specjalistów – lekarzy, fizjoterapeutów czy dietetyków, którzy razem stworzą zespół opiekujący się pacjentem. Myślę, że wycena świadczeń będzie pomagała w powstawaniu ośrodków eksperckich chorób rzadkich. Warto również w tym procesie sięgać po środki unijne, takie jak Europejski Program na rzecz Chorób Rzadkich (EJP RD), czy nowe wspólne działanie (JARDIN).

Rada ds. Chorób Rzadkich będzie powołana niebawem. Mimo tego, że nie ma Rady, to osoby są i pracują, także to nie jest tak, że nic się nie dzieje, bo te osoby nie zniknęły i też nie powiedziały mi „ok. nie ma Rady, to my teraz czekamy”. Rada, to jest tylko taka formalność, ale te osoby, które pracowały i chcą pracować i mają na to czas i moce przerobowe i serce, dalej pracują cały czas i nic się nie zatrzymało.

Na koniec powiem jeszcze o ustawie, do której się przymierzam. To jest ustawa o testach genetycznych. Tej ustawy nam bardzo brakuje. Nasze prawodawstwo jest tutaj daleko w tyle za Europą. Badania genetyczne kryją w sobie bardzo wiele takich etycznych problemów, którym musimy stawić czoła. I im dalej wiedza się posuwa tym te problemy etyczne też się rodzą i narastają. Ważne jest też, żeby nasze badania nie zostały wysyłane w miejsca, gdzie materiał genetyczny Polaków nie jest zabezpieczony.



*Poseł Prof. Alicja Chybicka, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, ds. Dzieci i ds. Transplantologii*



Bardzo się cieszę z tego, że rząd podjął uchwałę w sprawie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Dziękuję Panu Premierowi, dziękuję Pani Minister Zdrowia Izabeli Leszczynie, dziękuję Pani Minister Urszuli Demkow oraz wszystkim ekspertom. Każdy dołożył swoją cegiełkę do tego, że mamy przyjęty dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, który częściowo już się wdraża. Mam nadzieję, bo najważniejszy jest czas, że to, co Rząd przyjął w tej uchwale zostanie szybko zrealizowane. Głęboko wierzę, że to nabierze tempa. Wdrożymy w tym roku to, co tam jest zapisane, ale to jest jeszcze mało dlatego, że ja robiąc Plan posiedzeń parlamentarnego zespołu do spraw chorób rzadkich nie zdążyłam już zrealizować przed wakacjami punktu, który jest naprawdę jednym z kluczowych, a to jest dostępność do nowoczesnych terapii.

Chorych na choroby rzadkie mamy w Polsce ok. 3 miliony osób. Każde życie jest bezcenne, czy to dziecka, czy to dorosłego. Dlatego, w każdej chorobie rzadkiej, nawet tej, która występuje na świecie u 4 osób, czy 5 osób trzeba zrobić wszystko, co jest możliwe. Szybka diagnostyka, miejsce w którym można pacjenta leczyć i szybkie wdrożenie najlepiej celowanego leczenia jest kluczowe. A do tego jest nam bardzo daleko. Są dziedziny, w których jest troszeczkę lepiej, takie jak SMA. Tam, gdzie były silne organizacje pozarządowe, które pomagały pacjentom, to proces ruszył do przodu. W połowie września 2024 r. będzie posiedzenie Zespołu Parlamentarnego do spraw Chorób Rzadkich. Mam już agendę spotkania w Sejmie, które będzie dotyczyło właśnie dostępu do terapii w chorobach rzadkich. Na pewno należy zmienić ustawę refundacyjną, tak aby leki dla chorych na choroby rzadkie były szybko dostępne refundacyjnie. Mamy o czym mówić na tym posiedzeniu najbliższym i to jest to, co trzeba pilnie zrobić. Po pierwsze, ocenić leki sieroce w Europie i wdrożyć najlepsze rekomendacje, jakie obowiązują w chwili obecnej w Polsce.

Rzeczą najważniejszą, oprócz tego co powiedziałam o refundacji leków, to jest ustawa o chorobach rzadkich. Musimy zrobić wszystko, aby to, co zostało w tej chwili osiągnięte uchwałą Rządu i dalsze zamierzenia, których uchwała nie obejmuje znalazły swoje miejsce w porządnym akcie legislacyjnym, jakim jest ustawa. Chętnie wdrożę legislatorów do tego materiału, który już jest, żeby ubrali to w język ustawowy i żeby ta ustawa ujrzała światło dzienne jak najszybciej. Dlatego, że to, co w niej jest zapisane jest obowiązkiem dla każdego wykonawcy. Bardzo dobrze, że będzie ustawa o testach genetycznych, bo wszystkim bardzo brakuje tej regulacji.

Trzeba zrobić wszystko, co jest w naszej mocy, aby choroby rzadkie stały się priorytetem polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej, która zacznie się w styczniu 2025 r. Dlatego, że w Europie też nie wszystko dobrze funkcjonuje w zakresie chorób rzadkich i wiele rzeczy trzeba poprawić. Wstydem jest, że wszystkie nowoczesne leki tworzą się w Stanach Zjednoczonych i my musimy płacić gigantyczne pieniądze, żeby nasi pacjenci mieli ratowane życie. Powinniśmy mieć wybrany jakiś ośrodek europejski, który by na takim poziomie pracował, jak te ośrodki w USA. Najlepiej byłoby gdyby taki powstał w Polsce, ale na dzień dzisiejszy tego nie ma.

*Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii*

Bardzo się cieszę, że wieloletnia praca wielu znakomitych ekspertów znalazła swoje zwieńczenie w postaci uchwalonego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, dzięki któremu choroby rzadkie przestały być chorobami zapomnianymi.



Nowotworowe i nienowotworowe choroby hematologiczne, to w większości choroby rzadkie lub ultra rzadkie. Należy podkreślić, że w ostatnich latach bardzo poprawił się dostęp do nowoczesnych terapii dla polskich chorych na nowotwory krwi, ale również dla pacjentów z rzadkimi chorobami krwi uwarunkowanymi genetycznie, takimi jak porfirie, czy hemofilie. Od kilku lat funkcjonuje w Polsce Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilie i Pokrewne Skazy Krwotoczne dzięki któremu bardzo poprawiła się opieka nad tymi chorymi, dostęp do diagnostyki i leczenia. Aktualnie obszar, w którym potrzebne jest podjęcie odpowiednich decyzji i działań to organizacja opieki hematologicznej w Polsce, tak zoptymalizować proces diagnostyczno-leczniczy przy jak najlepszym wykorzystaniu dostępnych nowych technologii lekowych.

Wiemy, że nowotwory krwi to tzw. choroby „niezawinione”. Ani czynniki związane z naszym stylem życia ani działania profilaktyczne czy prewencyjne nie mają istotnego wpływu na zachorowanie na nowotwory krwi. Dlatego wczesna i precyzyjna diagnostyka oraz zapewnienie optymalnego leczenia jest kluczowe dla chorych na nowotwory krwi. W diagnostyce hematologicznej, oprócz biopsji szpiku i badań mikroskopowych, do podstawowych badań diagnostycznych należą badania immunofenotypowe krwi i szpiku wykonywane przy użyciu cytometru przepływowego. Te badania, pomimo moich wielokrotnych pism, nie znalazły się jeszcze w koszyku świadczeń gwarantowanych. Również badania genetyczne, w tym zaawansowane badania genetyczne są obecnie już standardem diagnostycznym np. w takich nowotworach jak ostre białaczki szpikowe czy ostre białaczki limfoblastyczne. Aktualnie możliwość wykonania tych badań jest tylko z poziomu szpitala i można je rozliczyć z NFZ jako produkty do sumowania do tzw. hospitalizacji hematologicznych (grupy JGP). Jest pilna potrzeba rozszerzenia koszyka świadczeń gwarantowanych, tak aby badania genetyczne można było sumować również do hospitalizacji związanych z podaniem chemioterapii, a także, aby można je było wykonywać z poziomu AOS, czyli ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Dostępność do badań immunofenotypowych i badań genetycznych jest kluczowa dla chorych na nowotwory krwi zarówno w aspekcie diagnostyki, jak i monitorowania skuteczności leczenia. Dzięki możliwości wykonywania w/w badań z poziomu AOS nie byłoby konieczności hospitalizacji chorych, co niewątpliwie poprawiłoby dostępność do diagnostyki hematologicznej, skróciło czas oczekiwania na przyjęcie do szpitala dla chorych wymagających hospitalizacji i pozwoliło optymalniej wykorzystać zasoby kadrowe i infrastrukturalne.

Wychodząc naprzeciw potrzebom zmian systemowych środowisko hematologów zaproponowało wdrożenie pilotażu Krajowej Sieci Hematologicznej (KSH). Projekt pilotażu KSH w sierpniu ubiegłego roku został przedłożony do konsultacji publicznych i obecnie oczekuje na dalsze procedowanie w Ministerstwie Zdrowia. Pilotaż KSH opiera się na trzech głównych elementach: referencyjności ośrodków hematologicznych i ich wzajemnej współpracy, zapewnieniu koordynowanej i kompleksowej opieki dla pacjentów hematologicznych w oparciu o ścieżki pacjentów we wszystkich objętych pilotażem ośrodkach oraz monitorowaniu jakości procesu diagnostyczno-terapeutycznego i jakości

funkcjonowania nowego modelu organizacyjnego. Projekt zakłada wprowadzenie trzech poziomów referencyjnych, tj. podstawowego, specjalistycznego i wysokospecjalistycznego, tak aby pacjenci wymagający zaawansowanych terapii mogli być płynnie przekazywani do ośrodków wysokospecjalistycznych, a chorzy wymagających mniej skomplikowanych procedur terapeutycznych mogli być leczeni jak najbliżej miejsca zamieszkania. Ośrodki objęte pilotażem KSH będą podpisywały między sobą umowy o współpracy, a ruch pacjentów pomiędzy ośrodkami powinien odbywać się dwukierunkowo, tak, aby nie doszło do zablokowania ośrodków wysokospecjalistycznych i, aby pacjent, zgodnie z określoną ścieżką terapeutyczną, był prawidłowo przekazywany na kolejne etapy leczenia. Będzie to również wymagało rozszerzenia dostępu do programów lekowych dla ośrodków specjalistycznych i w pewnym zakresie dla ośrodków poziomu podstawowego. W ramach pilotażu KSH planujemy przygotować standardy postępowania w oparciu o konkretne ścieżki diagnostyczno-terapeutyczne dla pacjentów z siedmioma nowotworami krwi. W ramach pilotażu zapewniona będzie koordynacja opieki dla chorego na nowotwór krwi rozumiana jako koordynacja pozioma i pionowa. Koordynacja pozioma będzie odbywała się w obrębie danego ośrodka, w którym będzie dedykowany koordynator dla pacjenta, a jego rolą będzie przeprowadzenie chorego przez poszczególne etapy leczenia, w tym pomoc w ustalaniu specjalistycznych badań i konsultacji. Koordynacja pionowa, czyli pomiędzy ośrodkami hematologicznymi ma na celu koordynację ścieżki pacjenta w przypadku konieczności realizacji pewnych procedur czy etapów leczenia w innym ośrodku hematologicznym. Kompleksowość leczenia w hematologii rozumiem nie tylko jako zapewnienie terapii na poszczególnych etapach leczenia choroby nowotworowej, ale również jako zapewnienie pacjentowi z wielochorobowością, która dotyczy większości pacjentów hematologicznych, konsultacji kardiologicznych, pulmonologicznych, nefrologicznych, ale również opieki psychologa klinicznego, dietetyka klinicznego, czy rehabilitanta. Powinna być możliwość realizacji takich konsultacji zarówno w trybie szpitalnym, jak i ambulatoryjnym. W pilotażu KSH chcemy zawrzeć również współpracę ośrodków hematologicznych z lekarzami POZ. Wiemy, że kolejki do poradni hematologicznych są bardzo długie, a znaczna część skierowań jest niestety niezasadna, a dodatkowo co drugie skierowanie jest opatrzone napisem „na cito”. Taka sytuacja powoduje, że chorzy którzy rzeczywiście potrzebują szybkiej diagnostyki hematologicznej mają znacznie utrudniony dostęp do hematologa. Dlatego też w ramach pilotażu KSH zasadne byłoby wdrożenie telekonsultacji z wykorzystaniem technik informatycznych, tak aby lekarz POZ mógł w razie wątpliwości skonsultować wyniki pacjenta zanim wystawi skierowanie do hematologa. Aby usprawnić cały proces chcielibyśmy również opracować wytyczne dla lekarzy POZ w zakresie podstawowej diagnostyki nowotworów krwi, w tym również zdefiniować wskazania do skierowania pacjenta do poradni czy na oddział hematologiczny. Chcielibyśmy również przygotować standard opieki przewlekłej nad pacjentami z nowotworami krwi, tak aby lekarz POZ otrzymywał informacje na temat zasad postępowania z pacjentem hematologicznym, np. jakie antybiotyki najlepiej zastosować w czasie infekcji, czy i kiedy należy szczepić pacjentów itp. Celem pilotażu KSH jest poprawa dostępności do diagnostyki i leczenia, ale również zadbanie o jakość wykonywanych procedur diagnostyczno-leczniczych, tak aby poprawić rokowanie i wydłużyć przeżycie pacjentów w nowotworami krwi.

Jak już wcześniej wspominałam, ostatnie szczęście lat to dla polskiej hematologii bardzo duża poprawa w dostępności do nowoczesnych terapii dla chorych na nowotwory krwi, ale też na rzadkie, czy ultraradkie nienowotworowe choroby krwi. Można śmiało powiedzieć, że aktualnie leczymy chorych hematologicznych na poziomie europejskim i światowym. Oczywiście hematologia jest bardzo dynamicznie rozwijającą się dziedziną medycyny, co roku rejestrowane są nowe leki, więc cały czas pojawiają się nowe potrzeby refundacyjne, ale warto podkreślić, że ścieżka refundacyjna dla terapii

stosowanych w leczeniu chorób rzadkich powinna być skrócona, tak aby pacjent mógł skorzystać z nowoczesnego leczenia na odpowiednim etapie swojej choroby. Obecnie czekamy na refundację przeciwciał bispecyficznych dla chorych na chłoniaki agresywne i dla pacjentów ze szpiczakiem plazmocytowym, a także na rozszerzenie refundacji do terapii CAR-T dla chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną z prekursorowych komórek B oraz dla chorych na B-komórkowe chłoniaki agresywne.

*Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych UM w Lublinie*



Refundacja publiczna terapii CAR-T dotyczy leczenia agresywnych chłoniaków i ostrej białaczki limfoblastycznej. W CAR-T można powiedzieć, że zastępujemy układ odporności dlatego, że ten limfocyt musi być pobrany od pacjenta zmieniony, żeby mógł rozpoznawać nieprawidłową komórkę, namnożony i podany z powrotem do pacjenta. Ten proces trwa około trzech tygodni. Przeciwciała dwuswoiste, również należą do immunoterapii i również wykorzystują czynną odpowiedź immunologiczną, czyli właśnie z wykorzystaniem przede wszystkim limfocytów cytotoksycznych. Jak nazwa wskazuje dwuswoistość, czy podwójna specyficzność polega na tym, że z jednej strony to przeciwciało rozpoznaje nieprawidłową komórkę chłoniakową, a z drugiej strony przybliża komórkę efektorową, jaką jest limfocyt cytotoksyczny, czyli można powiedzieć, że efekt jest dosyć zbliżony do terapii CAR-T. Natomiast przeciwciało bispecyficzne, to terapia, która jest gotowa, żeby podać pacjentowi. Ta gotowość oznacza, że w aptece jest gotowy lek, czyli pacjent, w momencie kiedy wymaga terapii może od razu otrzymać taką terapię. Ta terapia może być stosowana u pacjentów, którzy np.: ze względu na to, że nie mogą czekać tych trzech tygodni, potrzebnych do wytworzenia CAR-T, nie kwalifikowali by się do tej nowej terapii, a obie terapie są wielokrotnie bardziej skuteczne, niż nawet zaawansowana immunochemioterapia. Tak naprawdę, rejestracje przeciwciał bispecyficznych dotyczą dalszych linii leczenia, czyli od trzeciej linii leczenia. Natomiast badania kliniczne toczą się nawet w pierwszych liniach leczenia i widzimy ogromną skuteczność tej formy terapii. Wydaje się, że w odniesieniu do chłoniaków agresywnych nie ma takiej optymalnej sekwencji, która z terapii zostanie zastosowana wcześniej, czy pacjent otrzyma CAR-T, czy przeciwciało dwu-swoiste. Możemy indywidualizować terapie, a to jest bardzo ważne, bo w szpiczaku plazmocytowym są niestety doniesienia, mówiące o tym, że terapia CAR-T po terapiach przeciwciałami dwu-swoistymi może być mniej skuteczna i tamta sekwencyjność musi być dużo lepiej określona. Natomiast w chłoniaku rozlanym z dużych komórek B agresywnym, ta możliwość stosowania terapii, albo dla pacjentów, którzy nie kwalifikowaliby się na tym etapie leczenia do CAR-T, albo nawet po CAR-T jest bardzo obiecująca. Dodatkowy element, to jest oczywiście skuteczność tego leczenia. Obecnie mamy zarejestrowane w Unii Europejskiej dwa przeciwciała bi-swoiste: glofitamab i epkorytamab. Badań bezpośrednio porównujących jedną do drugiej cząsteczki nie było i oba leki są bardzo ważną możliwością terapii pacjentów chorych na opornego lub nawrotowego chłoniaka DLBCL. Epkorytamab jest podawany podskórnie, czyli umożliwia leczenie, ambulatoryjne. Glofitamab, to terapia podawana w krótkim wlewie, ale za to w sposób ograniczony w czasie. Z punktu widzenia pacjenta jest niesłychanie istotne, że terapia jest podawana przez określoną liczbę tygodni, czy miesięcy. Także są to terapie które można stosować w formule pół-ambulatoryjnej, albo w krótkotrwałym podaniu dożylnym, albo podskórnym na dalszych etapach. Zazwyczaj na początku pacjenta raczej przyjmujemy do szpitala, ze względu na możliwe powikłania

immunologiczne, które w przypadku przeciwciał dwu-swoistych są mniej wyrażone, niż przy technologii CAR-T. To może zwiększyć dostępność do takiego leczenia, dlatego że przeciwciała dwu-swoiste, jeśli będą w Polsce refundowane, to będą mogły być stosowane w ośrodkach, które mają program lekowy, czyli w prawie 50 ośrodkach hematologicznych w Polsce. To oznacza znakomity dostęp geograficzny pacjentów do ośrodków klinicznych oferujących taką terapię. Terapia CAR-T wymaga odpowiedniego zaangażowania, zarówno kadry, jak i ośrodka. Na razie jest 10 ośrodków hematologicznych, które leczą za pomocą terapii CAR-T w Polsce. Wyniki z badań rejestracyjnych pokazują bardzo dużą skuteczność epkorytamabu. Chorzy, którzy byli wcześniej leczeni terapią CAR-T stanowili aż 40% wszystkich chorych leczonych tym lekiem. Wynika z tego, że jest to terapia, która może być skuteczną formą leczenia po zastosowaniu CAR-T. Mamy nadzieję, że refundacyjne obwieszczenie październikowe przyniesie tę opcję terapeutyczną dla chorych na chłoniaka DLBCL. W terapii chłoniaka DLBCL oczekujemy również na refundację publiczną lonkastuksymabu tezyryny, od trzeciej linii leczenia. Jest to przeciwciało anty CD-19, czyli klasyczna formuła przeciwciała, ale sprzężona z lekiem alkilującym. Jest to leczenie, która może być podawana po terapii CAR-T. W badaniu rejestracyjnym duży odsetek pacjentów miał terapię CAR-T, a odpowiedzi na terapię lonkastuksymabem tezyryny były co najmniej satysfakcjonujące. Mediana czasu trwania odpowiedzi wyniosła powyżej 10 miesięcy. Wynika z tego, że przeciwciała dwu-swoiste- epkorytamab i glofitamab oraz lonkastuksymab tezyryny mogą zagwarantować przyszłość terapii pacjentów opornych, nawrotowych, na razie w trzeciej linii leczenia. Myślimy, że to miejsce będzie doprecyzowane i nowe formy immunoterapii, podobnie jak CAR-T, będą znajdowały jednak zastosowanie wcześniej.

***Prof. Iwona Hus, Kierownik Kliniki Hematologii, Państwowy Instytut Medyczny MSWiA***

Znaczna część chorób hematologicznych, to są choroby rzadkie. W zakresie chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) czekamy na to, aby terapia CAR-T była refundowana dla pacjentów, którzy mają albo oporność albo szybki nawrót po leczeniu pierwszej linii. Cieszymy się bardzo, że mamy już dostęp do tej terapii w trzeciej linii leczenia. Uczestnicząc w pracach zespołu kwalifikującego do tego leczenia, widzę że liczba chorych znacznie się zwiększa. To już nie jest tylko chłoniak DLBCL, ale to również są chorzy kwalifikowani na chłoniaka z komórek płaszczą (MCL), to też jest szalenie ważne. Obecnie z nadzieją czekamy na refundację przeciwciał bispecyficznych oraz lonkastuksymabu tezyryny w terapii chłoniaków.



Mieliśmy również okazję rozmawiać w czasie poprzednich posiedzeń Medycznej Racji Stanu o pacjentach chorujących na nocną napadową hemoglobinurię (NPH). Mija rok od wprowadzenia zmian w programie lekowym. Wcześniej w programie lekowym stosowany był ekulizumab, a następnie został dołączony rawulizumab. NPH, to choroba nabyta, gdzie pojawiają się zmiany genetyczne, które sprawiają, że jest nasilona hemoliza, a krwinki czerwone są niszczone i mogą występować powikłania zakrzepowo zatorowe ze skutkiem śmiertelnym. Dlatego, to leczenie dla pacjentów jest leczeniem ratującym życie. Terapia jest stosowana w sposób ciągły, dopóki pomaga. Nowy lek - pegcetakoplan, który jest refundowany w programie lekowym od września 2023 r., stosowany jest u pacjentów, u których nie pomagają ekulizumab i rawulizumab. Natomiast w chwili obecnej, pegcetakoplan w warunkach programu lekowego pacjenci muszą przyjmować przez pierwsze 3 miesiące w warunkach szpitalnych. Z racji tego, że lek jest podawany dwa razy w tygodniu, to pacjent musi dwa razy w tygodniu przyjeżdżać do szpitala. Zgodnie z Charakterystyką Produktu Leczniczego, mogłoby być



to leczenie stosowane w warunkach domowych, po odpowiednim oczywiście przeszkoleniu przez personel medyczny oraz po zaakceptowaniu takiego sposobu podawania, zarówno przez pacjenta, jak i przez personel. Ale myślę, że byłoby to z korzyścią zarówno dla pacjenta, który nie musiałby tak często przyjeżdżać do szpitala, jak i z korzyścią dla systemu, bo spowodowałoby to odciążenie pracy systemu służby zdrowia. Dlatego myślę, że jest to zmiana bardzo ważna, jeżeli popatrzymy na koszty całkowite i jakość życia pacjenta.

### ***Krystyna Wechmann, Prezes Federacji Stowarzyszeń „Amazonki”***



Jako pacjenci onkologiczni bardzo doceniamy, że w ostatnim czasie dużo terapii zostało zrefundowanych. W chorobach krwi nie ma tej profilaktyki, ale ważna jest diagnostyka i genetyka. Przez ostatnie lata, jako Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych, razem z Panią Profesor Anna Latos-Bieleńską oraz Panią Profesor Ewą Lech-Marańdą, staraliśmy się o finansowanie diagnostyki genetycznej dla dorosłych. Powiem, że nie do końca, to się sprawdziło, jeżeli chodzi o finanse, ale wszystko ma swój czas i dzisiaj się cieszę, że właśnie to koło zamachowe wolno idąc, tak jak mówię o stacjach moich pacjentów, z pociągu towarowego, przez pospieszny, potem ekspres i zaczynamy właśnie przyspieszać. Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 r. jest bardzo ważny i uzasadniony, szczególnie, że my byliśmy w ogonie jeżeli chodzi o Unię Europejską w działaniach w chorobach rzadkich. My, jako Polska tam nie błyszczeliśmy, ale mamy swój dorobek, chociażby właśnie w badaniach przesiewowych noworodków i to jest nasz sukces. To mnie bardzo cieszy. Jako „Amazonki” włączyliśmy się, razem z Medyczną Racją Stanu do kampanii „Zdrowie kobiety - bezpieczeństwo rodziny”. Bo kobieta i matka jest tą osobą opiekującą się rodziną. A poprzez badania przesiewowe, kiedy wykryte są choroby rzadkie na jej barkach spoczywa cała troska i opieka nad osobą chora w rodzinie. Nadal będę orędowniczką i będę popierać stowarzyszenia zajmujące się chorobami rzadkimi. Jestem szczęśliwa, że mam mały wkład w dokonania w tym obszarze.

### ***Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w BRPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Ochrony Zdrowia Psychicznego przy Rzeczniku Praw Obywatelskich***



Problematyka chorób rzadkich obecna jest w działalności Rzecznika Praw Obywatelskich od jedenastu lat. W 2013 r. skierowane zostało pierwsze wystąpienie Pani profesor Ireny Lipowicz do ówczesnego ministra zdrowia. Od tego czasu, Rzecznik systematycznie kieruje wystąpienia w sprawie chorób rzadkich do kolejnych ministrów zdrowia. Dzisiejsza wypowiedź Pani Minister Urszuli Demkow muszę przyznać, że napawa optymizmem. W dniu 16 sierpnia 2024 r. został przyjęty Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Stąd też część kwestii, która budziła duże wątpliwości Rzecznika jest już nieaktualna. Pragnę jednak wskazać, że Rzecznik Praw Obywatelskich w wystąpieniu z 1 sierpnia 2024 r. ponownie zwrócił się do Ministra Zdrowia z nadzieją, że uzyska zapewnienie o tym, że choroby rzadkie są przez obecny rząd traktowane w sposób priorytetowy. Rzecznika najbardziej interesuje, kiedy Plan zostanie wreszcie wdrożony. Kiedy wszystkie te elementy zostaną ostatecznie ukształtowane? Kiedy zostanie temu nadana forma normatywna, co jak tu słusznie

było wskazane, powinno nastąpić w formie ustawy. To ustawa jest źródłem prawa i z jednej strony nakłada obowiązki na władze publiczne, a z drugiej strony daje możliwość pacjentom domagania się, aby w ich przypadku te normy zapisane w ustawie były w rzeczywistości stosowane. Daje również pole do działania, zarówno Rzecznikowi Praw Obywatelskich, jak i Rzecznikowi Praw Pacjenta. Do tego się to wszystko sprowadza. Póki mamy do czynienia z uchwałą jest to de facto akt wewnętrzny, który zawiera tylko pewne wytyczne dla organów władzy publicznej.

To, co pojawia się w skargach kierowanych do Rzecznika Praw Obywatelskich przez pacjentów i lekarzy, to kwestia braku wprowadzenia badań genetycznych, braku rejestru chorób rzadkich oraz braku pełnej informacji z zakresu chorób rzadkich. Obecny stan przyczynia się do pogarszania się stanu zdrowia pacjentów. Wysokie wydatki na wizyty lekarskie oraz dodatkowe badania są konsekwencją odysei pacjentów, którzy nie wiedzą gdzie się udać. Lekarze też nie wiedzą, gdzie pacjentów kierować. Mam nadzieję, że w związku z tym, że wdrożenie tej bazy jest już właściwie na etapie końcowym, to będzie większa świadomość nie tylko wśród pacjentów, ale i lekarzy. Inne kwestie, które są sygnalizowane, to niedostępność badań genetycznych w specjalistycznej opiece ambulatoryjnej (AOS). To również konieczność upowszechnienia terapii domowych w tych przypadkach, gdy jest to możliwe. Zgłaszane są również ograniczenia w dostępie do leczenia, wg kryteriów danego programu lekowego oraz wykluczania z programu lekowego. Tutaj sygnalizacyjne, bo już wielokrotnie o tym mówiłem, że Rzecznik od lat stoi na stanowisku, że obecny model programów lekowych jest niekonstytucyjny. Był wniosek do Trybunału Konstytucyjnego, który nie do końca podzielił zdanie Rzecznika, ale wydał postanowienie sygnalizacyjne, które stanowi wezwanie władz publicznych do tego, aby uregulować to w formie ustawowej. Ustawa dałaby jasne gwarancje, co do tego, kiedy pacjentowi taki program lekowy przysługuje. Wiadomo, że jest to specyficzna materia, bo mamy tu do czynienia z kwestiami medycznymi, a lekarz decyduje o tym, czy dana terapia jest zasadna. Ale powinny być jasne zasady gry, aby pacjent wiedział, jakie ma gwarancje np. w zakresie odwołania się w przypadku np. niedopuszczenia do programu lekowego, czy też usunięcia z niego. W tym zakresie Rzecznik będzie nadal podejmować działania. Zawsze wspominam, nie tylko przy okazji chorób rzadkich, kwestię instytucji Ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL), która w ocenie Rzecznika ulega dalszej degradacji poprzez kolejne wyłączenia leków. To powoduje, że instytucja RDTL została wypaczona. Miała być „kołem ratunkowym” dla pacjentów w sytuacjach, kiedy jest lek i można go zrefundować w tym trybie, ale poprzez te wyłączenia pacjenci są pozostawiani samym sobie. To w dużym stopniu dotyczy dzieci, gdzie mamy zbiórki publiczne na leki. To pokazuje bardzo dobrze, że państwo jednak ma bardzo dużo do zrobienia. To nie organizacje pozarządowe mają obowiązek ratować życie i zdrowie ludzkie, tylko państwo. Rozwój medycyny i identyfikowanie kolejnych jednostek chorobowych będzie generować coraz większe koszty po stronie państwa, a państwo powinno być tego świadome i działać perspektywicznie.

*Prof. Maria Mazurkiewicz-Bęłdzińska, Przewodnicząca  
Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych,  
Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdański  
Uniwersytet Medyczny*



Plan dla Chorób Rzadkich brzmi bardzo optymistyczne, ale niestety nie wszystko jeszcze jest tak, jakbyśmy chcieli i myślę, że bardzo dużo pracy przed nami. Bardzo cieszę się, że neurologia dziecięca została dostrzeżona w pracach Krajowej Rady ds. Neurologii. Neurologia nie jest od 18 roku życia do 100 lat, tylko zaczyna się od urodzenia, a kończy

miejmy nadzieję, jak najpóźniej. Zajęcie ośrodkowego układu nerwowego w chorobach rzadkich dotyczy nawet 85% pacjentów, więc mam nadzieję, że głos neurologów dziecięcych w chorobach rzadkich będzie bardzo słyszalny.

W neurologii dziecięcej mamy kilka obszarów, które w Plan dla Chorób Rzadkich się znakomicie wpisują. Modelowym przykładem, jak powinni funkcjonować pacjenci z chorobami rzadkimi jest rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Terapia genowa za pomocą onasemnogenu abeparwówek jest przełomowa również dlatego, że mamy lek, który możemy podać pacjentowi raz w życiu. W Polsce, ponieważ mamy znakomicie działający program badań przesiewowych noworodków, mamy ten komfort, że podajemy terapię genową najczęściej u pacjentów z SMA jeszcze w okresie przedobjawowym. Czasami noworodki rodzą się już z objawami SMA i wtedy możemy zastosować terapię pomostową w oczekiwaniu na kwalifikację pacjenta do terapii genowej. To czego nam jedynie brakuje to są wyniki badań długoterminowych, czyli nie mamy 30-letnich, czy 20-letnich badań z zastosowaniem terapii genowej, żebyśmy wiedzieli, że na pewno wszyscy nasi pacjenci, którzy dostali terapię genową w okresie przedobjawowym, będą zdrowi przez całe życie. Tego niestety nie wiemy, a o to jesteśmy często pytani. Nie potrafimy do dzisiaj powiedzieć, że z tych wszystkich trzech cząsteczek (onasemnogen abeparwówek, nusinersen i risdiplam), które mamy dostępne w terapii SMA, któraś jest lepsza, a któraś jest gorsza. Możemy powiedzieć, że każda mają swoje cechy pozytywne i negatywne, ale każda z nich według dostępnych danych jest skuteczna. Terapia genowa na pewno ma tę najważniejszą cechę, że jest podawana raz w życiu oraz, że ma absolutnie unikalny mechanizm działania. Podajemy transgen, który wnika do każdej komórki i tam ma za zadanie produkować to białko, którego w tym organizmie pacjenta nie ma. W Polsce podano terapię genową refundowaną w ramach programu lekowego B.102.FM. Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1) ponad czterdziestu pacjentom z SMA. Za dwa lata będziemy już wiedzieć dokładnie, co się z tymi pacjentami dzieje i na pewno będziemy mogli zweryfikować, czy terapia genowa wystarcza. Na tę chwilę w Polsce leczymy dzieci terapią genową do szóstego miesiąca życia i myślę, że tak jest dobrze, bo ryzyko objawów niepożądanych jest dużo większe u starszych i cięższych dzieci. Tak kompleksowe możliwości diagnostyczne i lecznicze w rdzeniowym zaniku mięśni stawiają Polskę na jednym z pierwszych miejsc na świecie, a na pierwszym lub drugim miejscu w Europie, jeśli chodzi o terapię tego schorzenia.

Teraz pozwolę sobie powiedzieć o chorobach, na które już jest leczenie, a gdzie będziemy walczyć o przesiew. Należy do nich leukodystrofia metachromatyczna, gdzie leczenie już jest, a przesiewu jeszcze nie ma. Natomiast mając na uwadze nieprawdopodobny sukces badań przesiewowych w Polsce, jestem pełna optymizmu, że do badań przesiewowych leukodystrofii metachromatycznej dojdzie. Będziemy mieli wtedy kolejny przykład leczenia, tak jak w rdzeniowym zaniku mięśni. Chcę powiedzieć także o całej grupie pacjentów, którzy reprezentują choroby rzadkie, czyli chorych na encefalopatie padaczkowe. Są to choroby, które często są uwarunkowane jednogennie, na które czasem nie ma precyzyjnego leczenia. Jest jednak medycyna personalizowana, czyli mamy przynajmniej wiadomość, jakiego leku nie możemy u tego pacjenta zastosować, albo mamy informację, jaki lek powinniśmy u tego pacjenta zastosować. W części encefalopatii padaczkowych dzieją się w tej chwili bardzo zaangażowane badania genetyczne, które prawdopodobnie już są w takich fazach, które pozwalają z optymizmem patrzeć na wyniki tych badań. Nie wszystkie potrzeby pacjentów są obecnie zaspokojone. Od 1 stycznia 2024 r. został zrefundowany publicznie kannabidiol w ramach dwóch programów lekowych. Pierwszy, to program lekowy B.153. LECZENIE PACJENTÓW Z NAPADAMI PADACZKOWYMI W PRZEBIEGU ZESPOŁU STWARDNIENIA GUZOWATEGO (ICD-10: G40.4), gdzie kannabidiol jest wskazany w leczeniu chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia

guzowatego nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Drugi, to program lekowy B.154.FM. LECZENIE PACJENTÓW Z ZESPOŁEM LENNOXA-GASTAUTA LUB Z ZESPOŁEM DRAVET (ICD-10: G40.4), w którym kanabidiol jest wskazany w leczeniu pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Jest to terapia wspomagająca w skojarzeniu z klobazamem. W trakcie procesu refundacyjnego jest następnym lekiem – fenfluramina. W lipcu 2024 r. fenfluramina została pozytywnie zarekomendowana przez Prezesa AOTMiT w zakresie refundacji w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”. Jeśli chodzi o pacjentów z encefalopatiami padaczkowymi mamy aktualne rekomendacje Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Polskiego Towarzystwa Epileptologii, Polskiego Towarzystwa Neurologicznego, w których działamy wszyscy wspólnie. Staramy się pewne rzeczy ujednoczyć, zwłaszcza jeśli chodzi o dostęp do programów lekowych i do terapii innowacyjnych, które jak Państwo wszyscy wiedzą są kosztowne. Bardzo ważny w tym aspekcie jest dostęp do badań genetycznych. Mając wyniki badania genetycznego i wiedząc co pacjentowi jest, jako neurologi na pewno chcielibyśmy mieć dostęp do tych terapii, które są celowane albo wybitnie wskazane w określonych ciężkich zespołach padaczkowych, bo to rzeczywiście jakość życia tych pacjentów zmienia diametralnie. W tym miejscu, muszę wspomnieć również o zespole Retta i zespole Angelmana. Zespół Retta jest ciężką, postępującą chorobą neurorozwojową o podłożu genetycznym. Wykrywany jest on głównie u dziewczynek. To nieprzewidywalne schorzenie pojawia się po okresie prawidłowego wzrostu i rozwoju dziecka. Wystąpienie objawów podobnych do zachowań autystycznych, stopniowe zatracanie nabytych umiejętności fizycznych mogą sugerować zespół Retta. Zespół Angelmana jest chorobą o podłożu genetycznym, której istotą są zaburzenia w funkcjonowaniu układu nerwowego, polegające na upośledzeniu umysłowym, ruchowym oraz występowaniu zmian dysmorficznych twarzy. Pacjenci z tymi chorobami oczekują na skuteczne terapie. Oczekujemy również na refundację bromku glikopironium, aktualnie jedynego zarejestrowanego leku antycholinergicznego do leczenia ciężkiej postaci ślinotoku u dzieci i młodzieży w wieku od 3 lat z przewlekłymi zaburzeniami neurologicznymi. Problem ciężkiego ślinotoku głównie dotyczy pacjentów z mózgowym porażeniem dziecięcym.

***Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Ośrodka ERN Euro-NMD, członkini Rady Centrum Doskonałości WUM ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych***



Uchwalenie przez Radę Ministrów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, to bardzo szczególny dzień dla nas wszystkich. Jest to fantastyczna możliwość kontynuowania tego, co zostało już przez wiele lat ciężkiej pracy, doprowadzone do miejsca, kiedy implementacja jest naprawdę bardzo blisko. Chcę raz jeszcze najserdeczniej podziękować Pani Profesor i zarazem Pani Minister Urszuli Demkow, za jej ogromne zaangażowanie, które przekonało również Panią Minister Izabelę Leszczynę i Pana Premiera Donalda Tuska do wsparcia tej inicjatywy na rzecz chorych na choroby rzadkie w Polsce. To chyba pierwszy raz w historii jest tak, że o chorobach rzadkich rzeczywiście mówi się na absolutnie najwyższym szczeblu i nieustannie. Jednocześnie składam wyrazy uznania i szacunku pod adresem Pani Profesor Anny Latos-Bieleńskiej, która jest tytanem pracy i potrafi organizować pracę innych, angażując się w sposób zupełnie trudny do wyobrażenia, jako Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich.



Neurologia jest bardzo szczególną dziedziną medycyny, w którym nie tylko w neurologii dziecięcej, ale również w tej części, która zajmuje się pacjentami dorosłymi mamy do czynienia z pacjentami z chorobami rzadkimi. Kiedyś termin choroby rzadkie nie był powszechnie stosowany, ale tych chorób rzadkich w neurologii jest zdecydowanie wiele. To są zarówno choroby uwarunkowane genetycznie, jak i choroby nabyte. Są to również choroby, których podłożenie jest jeszcze w pełni wyjaśnione. Nasi pacjenci potrzebują, aby rozpoznanie zostało postawione bardzo szybko, nawet jeżeli nie zawsze może za nim iść celowane leczenie.

Przykładem postępu w diagnostyce i terapii rzadkich chorób neurologicznych jest rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Znakomita realizacja przesiewu noworodkowego, z medianą czasu do rozpoznania ok. 14 dni od urodzenia i natychmiastowe leczenie, to jest rzeczywiście przeogromny sukces tych wszystkich dzieci, ale też dowód na sprawność naszej medycyny i tego, że możemy wypracowywać naprawdę świetnie działające rozwiązania. Dzięki kolejnym decyzjom refundacyjnym mamy w tej chwili objętych terapią ponad 90% pacjentów plus pewną grupę, która jest w badaniach klinicznych. Terapia dotyczy to nie tylko maleńkich dzieci, ale również młodych dorosłych i osób całkiem dorosłych, które dzięki leczeniu zmieniły na lepsze swoją perspektywę życia. Żyją, pracują, planują i zakładają rodziny. To wydarzyło się tak szybko z wielu powodów, ale również dlatego, że mieliśmy wcześniej rejestr chorych z SMA i wiedzieliśmy, kim są nasi pacjenci, gdzie ich szukać. I to bardzo ważny argument za tym, żeby został uruchomiony rejestr w ramach Planu dla Chorób Rzadkich dla wszystkich chorób rzadkich. W dyskusji padło pytanie o skuteczność różnych terapii SMA. Badań klinicznych, które by porównywały je u bardzo podobnych grup pacjentów, czyli badań head to head nie było i prawdopodobnie one raczej się nie wydarzą. Dostatecznie trudno jest nam również wprost przenosić wyniki badań dotyczących różnych leków, ponieważ zwykle te populacje włączane do badań klinicznych się nieco różniły. To, co mogę powiedzieć z całą odpowiedzialnością i na co mamy twarde dowody, że w odniesieniu do najmłodszych dzieci z SMA absolutnie kluczowy jest czas rozpoczęcia leczenia. Każdą terapię podaną w tym prawdziwie przedobjawowym okresie choroby daje najlepsze efekty. Jeżeli chodzi o strukturę naszego programu lekowego w Polsce, raportujemy na bieżąco wyniki pacjentów i nasze doświadczenia są bardzo dobre. Lek doustny, który został włączony do programu w 2022 r., od początku był lekiem, którym mogą być leczeni pacjenci, którzy często nie kwalifikowali się do leczenia lekiem podawanym dokanałowo, albo z racji bardzo trudnych warunków, dużej skoliozy było to dla nich leczenie szczególnie trudne. A więc porównanie tych populacji jest pewnym wyzwaniem. Udało nam się wykazać bardzo dobrą skuteczność leku dokanałowego u pacjentów dorosłych, również z zaawansowanym obrazem choroby. Z pewnością to bardzo dobrze, że mamy dostępność wszystkich trzech terapii SMA, które bardzo pozytywnie zmieniają naturalny przebieg choroby, a to najważniejsze.

Pacjenci z chorobami neurologicznymi z grupy chorób rzadkich, to są także osoby, dla których w tej chwili nie ma jeszcze dedykowanych terapii. Ci pacjenci, czasami mogą odnieść ogromną korzyść z niedrogich i powszechnie dostępnych leków. Świetnym przykładem są kanałopatie mięśniowe. Do zespołów miotonicznych zalicza się tak zwane miotonie niedystroficzne spowodowane mutacjami w genach kodujących chlorkowe lub sodowe kanały mięśni szkieletowych (kanałopatie) oraz dystrofie miotoniczne typu 1 i 2. Istotą miotonii jest utrudnienie relaksacji mięśnia, czyli sztywność, spowodowana nadpobudliwością błony włókna mięśniowego. W kanałopatiach mięśniowych, czasami podanie leku dostępnego w każdej aptece i kosztującego nie więcej niż 30 zł miesięcznie może sprawić, że człowiek, który trafił do szpitala na wózkach wychodzi na własnych nogach i niemal zapomina o tym, że kiedykolwiek był chory. Ale do tego potrzebna jest szybka i sprawna diagnostyka. Tam, gdzie nie możemy choremu zaproponować skutecznej terapii, zwykle oszczędzamy pacjentowi i jego bliskim niepotrzebnych, czasami nawet przykrych, a w pewnych sytuacjach szkodliwych procedur medycznych.

Dzięki szybkiej diagnostyce stawiamy naszych pacjentów we właściwej pozycji w systemie ochrony zdrowia.

Chciałabym wspomnieć również o chorobach neurologicznych z autoagresji. Z zazdrością patrzymy na to, co wydarzyło się w hematologii, w odniesieniu do dostępności refundacyjnej do wielu nowoczesnych cząsteczek. Od 1 kwietnia 2024 r. mamy możliwość stosowania efgartigimodu alfa po leczeniu kortykosteroidami oraz po leczeniu immunosupresyjnym u pacjentów z przeciwciałami przeciwko receptorowi acetylocholin (AChR) w ramach programu lekowego B.157. LECZENIE CHORYCH Z UOGÓLNIONĄ POSTACIĄ MIASTENII (G.70.0). Program ten pozwoli na kompleksowe leczenie miastenii, ponieważ w jego ramach refundowany będzie także rytuksymab, a w ramach postępowania standardowego – mykofenolan mofetylu. Wiemy, że w chorobach z autoagresji nie istnieje lek, na który odpowiada 100% pacjentów. Nawet, jeżeli definiujemy te populacje podobnie, na lek A odpowie pewnie 60% chorych, na lek B też 60%, ale to nie są ci sami pacjenci. Polscy pacjenci oczekują wobec tego na rozszerzenie możliwości terapeutycznych, które pojawiły się już w programie lekowym o nowozarejestrowane leki w terapii miastenii, takie jak rawulizumab, zilucoplan i rozanoliksizumab. Jako środowisko pokazaliśmy, że staramy się bardzo racjonalnie podchodzić do tych decyzji refundacyjnych, stosując najpierw terapie już dostępne, będące standardem opieki, a potem jeśli to konieczne, sięgając na nieco wyższą półkę, po nowoczesne leki. Miastenia to choroba rzadka, w której dla pacjentów te nowoczesne terapie są ratunkiem i które pozwolą im znów funkcjonować dobrze w życiu codziennym i w życiu społecznym. W neurologii mamy również inne choroby rzadkie postępujące i źle rokujące, takie jak np. dystrofia Duchenne’a, czy amyloidoza transterytynowa (ATTR). W stwardnieniu bocznym zanikowym (ALS) związanym z mutacją w genie dysmutazy ponadtlenkowej 1 (ang. superoxide dismutase 1, SOD1) została zarejestrowana pierwsza terapia przyczynowa – tofersen. Kolejną bardzo rzadką chorobą w naszej populacji, bo jesteśmy trochę inni genetycznie, niż kraje położone na zachodzie, czy południu Europy, jest ataksja Friedreicha. Tutaj został zarejestrowany nowy lek przyczynowy – omaweloksolon, wskazany w leczeniu ataksji Friedreicha u dorosłych i młodzieży od 16 roku życia. Mogłabym tu tych nowych chorób, w których pojawiają się terapie o wysokiej skuteczności wymieniać więcej.

Na pewno, rozwiązania diagnostyczno-terapeutyczne związane z Planem dla Chorób Rzadkich są bardzo pilnie potrzebne. Również w zakresie poprawy finansowania ośrodków diagnozujących i leczących choroby rzadkie. Brak zainteresowania wielu ośrodków w Polsce prowadzeniem większej liczby pacjentów wynika z jednej strony z ekonomii, a z drugiej strony z ogromnej biurokracji, którą programy lekowe wygenerowały. Rozumiem konieczność raportowania bardzo wielu rzeczy, natomiast pamiętajmy że obciąża to lekarzy oraz pielęgniarki i odrywa ich od pracy z pacjentem. Dlatego tak ważnym jest, aby powstały ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), które będą miały wyższą wycenę świadczeń, pozwalającą na zatrudnienie większej liczby lekarzy, pielęgniarek i personelu pomocniczego.

### *Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej*

Chciałam podkreślić, że wszyscy pracowaliśmy nad Planem dla Chorób Rzadkich w duchu służby. Ze swojej strony dziękuję całemu Zespołowi, Ekspertów, który ze mną współpracował, w tym szczególnie Pani Profesor Annie Kosterze-Pruszczyk i Pani Profesor Krystynie Chrzanowskiej. Nad



Planem pracowało ok. 60 osób, co jest dowodem, że Plan dla Chorób Rzadkich jest efektem znakomitej współpracy.

Dzisiaj doczekaliśmy się uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, który jest kontynuacją Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2022-2023. Słowa wielkiego podziękowania kieruję do Pani Minister Urszuli Demkow i do Pani Poseł Alicji Chybieckiej. Kontynuacja Planu to jest bardzo dobra wiadomość, bo to znaczy, że nie musimy się cofać i opracowywać pewnych rzeczy od nowa, ale będą przyjęte te rozwiązania, które były przemyślane i wypracowane. Chcę podkreślić, że w niewielkim gronie Ekspertów my cały czas pracujemy, bo chociaż nie mamy już formalnego umocowania jako Rada ds. Chorób Rzadkich, to co tydzień, we wtorki są spotkania z zespołem Centrum e-Zdrowia (CeZ). Razem z prof. Kosterą-Pruszczyk, prof. Chrzanowską i niektórymi innymi Ekspertami bierzemy w nich udział. W tej chwili toczą się intensywne prace nad Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich i Kartą Pacjenta z Chorobą Rzadką i ten obszar zapowiada się niezwykle obiecująco.

Gorąco popieram inicjatywę, aby temat chorób rzadkich wszedł, jako jeden z priorytetów w zakresie ochrony zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej. Polska może się pochwalić nie tylko krajowym Programem badań przesiewowych u noworodków, który zawiera aż 30 jednostek chorobowych, ale także już od 2025 roku Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich. Inne kraje przyjęły plany dla chorób rzadkich wcześniej, ale to nie znaczy, że wdrożyły wszystkie ich elementy w życie. Dzisiaj inne kraje nas wyprzedzają, jeśli chodzi o liczbę ośrodków eksperckich chorób rzadkich, ale możemy to szybko nadrobić nominując nowe ośrodki. Szczególnie trudną organizacyjnie sprawą są rejestry chorób rzadkich. W Polsce są korzystne warunki do prowadzenia różnego rodzaju rejestrów medycznych dzięki dobrze rozwiniętej informatyzacji w ochronie zdrowia. Ten atut zostanie wykorzystany w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich. Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką będzie się generowała automatycznie po nadaniu kodu ORPHA i wypełnieniu określonych nowych pól w EDM przez lekarza ośrodka eksperckiego, a dane pacjenta automatycznie zasilą Rejestr. Polski Rejestr Chorób Rzadkich został też tak zaplanowany, żeby umożliwić nadzór nad jakością opieki medycznej, szczególnie diagnostyki genetycznej. Kluczowe będzie powołanie Zespołu prowadzącego Rejestr, muszą to być eksperci, którzy będą czuwać nad jakością danych i będą prowadzić analizy.

W zakresie diagnostyki genetycznej dziękuję za owocną współpracę z Ministerstwem Zdrowia, AOTMiT i NFZ. Nadal jednak jest dużo do zrobienia. Przede wszystkim jak najszybciej nowoczesne badania genetyczne w diagnostyce chorób rzadkich - aCGH, WES i panele celowane NGS – powinny zostać objęte refundacją. Przypomnę, że badanie WES, czyli sekwencjonowanie całoeksomowe (ang. whole exome sequencing) polega na analizie sekwencji wszystkich sekwencji kodujących genów pacjenta w celu poszukiwania zmian genetycznych będących przyczyną objawów chorobowych lub zwiększających predyspozycję do zachorowania. Panele celowane NGS (sekwencjonowania nowej generacji; ang. Next Generation Sequencing), to badanie grup wybranych genów związanych z konkretnymi chorobami. Natomiast metoda porównawczej hybrydyzacji do mikromacierzy (aCGH) ma podstawowe znaczenie w rozpoznawaniu chorób genetycznych spowodowanych utratą lub nadatkiem fragmentu chromosomu i jest badaniem, które zastąpiło znacznie mniej dokładne badanie kariotypu metodami cytogenetyki klasycznej. Świadczenia te są po wszystkich pozytywnych ocenach i jak najszybciej powinny znaleźć się na liście świadczeń gwarantowanych. Myślę, że pokutuje jeszcze fałszywy pogląd, że badania genetyczne będą generować dodatkowe koszty do tych kosztów, które i tak są już ponoszone w diagnostyce chorób rzadkich. Nie jest to prawda. Kiedy badania genetyczne zrobi się odpowiednio wcześniej i są to badania genetyczne dobrze dobrane, to stanowią one tylko 20% tych kosztów diagnostyki, które są ponoszone bez badań genetycznych. Więc zróbmy ten krok,

wprowadźmy nowoczesną diagnostykę genetyczną na listę badań gwarantowanych i bardzo szybko się okaże, że diagnostyka genetyczna przekłada się na duże oszczędności systemowe.

Jako Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej mam dalsze ambitne plany związane z chorobami rzadkimi. Bardzo ważne w nich są telekonsylia i telekonsultacje. Zaręczam, że konsultacja genetyczna, nawet bez osobistego zbadania pacjenta, na podstawie dokumentacji i rozmowy ze lekarzem specjalistą prowadzącym pacjenta (odpowiednio kardiologiem, neurologiem, okulistą i in.), bardzo może pomóc klinicyście w diagnostyce i w dobraniu badań genetycznych. Na przykład pomaga rozstrzygnąć, czy należy wykonać WES, czy może raczej dobrze dobrany panel NGS, a może należy zacząć od aCGH. Telekonsultacje i telekonsylia nie dotyczą tylko genetyki, analogicznie lekarze ośrodka eksperckiego mogą w ten sposób wspierać swoich kolegów z innych ośrodków. Telekonsylia i telekonsultacje powinny być świadczeniami finansowanym przez NFZ, oszczędzającymi znaczne środki finansowe dzięki ukierunkowaniu diagnostyki i rezygnacji z wielu niepotrzebnych badań. Wracając do genetyki – w opiece genetycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami niezwykle pomocna byłaby pielęgniarka genetyczna. Genetyków klinicznych na całym świecie jest za mało, dlatego szuka się rozwiązań, które ich wspierają. Wiele działań genetyka klinicznego można delegować na pielęgniarkę genetyczną, która byłaby do tego merytorycznie i praktycznie przygotowana. Program szkolenia pielęgniarek genetycznych jest już w zasadzie gotowy. To jest sześciomiesięczne szkolenie i w ślad za tym oczywiście powinno iść nowe świadczenie: „wizyta u pielęgniarki genetycznej”. Taki zespół: pielęgniarka genetyczna i lekarz specjalista genetyki klinicznej, byłby niezwykle efektywny. W niektórych krajach na świecie jest tak, że lekarz specjalista rzadkiej specjalności przechodzi z gabinetu do gabinetu, tam wszystko już jest przygotowane przez personel medyczny, lekarz bada przedmiotowo pacjenta i wydaje zalecenia. Pamiętajmy, że wizyta pacjenta z chorobą rzadką w poradni genetycznej trwa długo, pierwsza wizyta nierzadko nawet 1,5 godziny. W poradni genetycznej obowiązuje zawsze zebranie wywiadu rodzinnego z wykreśleniem rodowodu, wiele czasu zajmuje również wyjaśnienie pacjentowi na czym polega badanie genetyczne i uzyskanie od pacjenta świadomej zgody na badanie. To wszystko zrobi doskonale pielęgniarka genetyczna. W Polsce potrzeba ok. 300 pielęgniarek genetycznych. Potrzebni są również doradcy genetyczni w onkologii. To nowy zawód medyczny, najszybciej rozwijający się zawód medyczny na świecie. Doradcy genetyczni w onkologii byłiby wsparciem lekarza genetyka w poradnictwie genetycznym w onkologii. Dzięki temu genetycy kliniczni mogliby zająć się w większym stopniu chorobami rzadkimi, które są dużo trudniejsze od poradnictwa genetycznego w onkologii.

Na koniec chcę podkreślić wielką rolę Medycznej Racji Stanu, która poprzez debaty okrągłego stołu prowadzone w gronie wszystkich interesariuszy systemowych przyczynia się do ciągłej optymalizacji opieki medycznej w Polsce, w tym opieki nad chorymi na choroby rzadkie.

*Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator Referencyjnego Ośrodka Eksperckiego dla Chorób Rzadkich ERN ITHACA, Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”*



Jestem zaszczycona, że miałam możliwość kierować pracami nad przygotowaniem Planu dla Chorób Rzadkich w wersji, w której po ponad 10-letnich zmaganiach wreszcie został przyjęty Uchwałą Rady Ministrów z dn. 24.08.2021 r. Plan został przygotowany na bazie rekomendacji EUCERD obowiązujących wszystkie kraje członkowskie EU. Polski plan spełnia wyznaczone standardy, choć niestety powstał ze znacznym opóźnieniem i obejmuje na razie tylko



obszar działań medycznych. Czułam się także zaszczycona powołaniem do Rady ds. Chorób Rzadkich w maju 2022 r. i możliwością udziału w pracach nad realizacją zaplanowanych zadań. Prace trwały do końca 2023 r.

Cieszę się, że Plan dla Chorób Rzadkich został reaktywowany (2024-2025). Konieczne jest dokończenie wcześniej prowadzonych prac, które w wielu obszarach były już zaawansowane. Mam nadzieję, że zapowiadane przez Panią Minister Izabelę Leszczynę powołanie Rady ds. Chorób Rzadkich zostanie zrealizowane w najbliższej przyszłości, ponieważ jest to krok ważny i pilny. Dodam, że niektórzy członkowie poprzedniej Rady od lutego 2024 spotykają się regularnie z zespołem informatyków CeZ dedykowanym do budowy infrastruktury informatycznej na Platformie P1, aby dokończyć opracowanie kolejnych modułów architektury Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich i Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz jak najszybciej doprowadzić do etapu testowania i wdrożenia rejestru.

Pragnę zwrócić uwagę na konieczność przyspieszenia prac nad powoływaniem kolejnych krajowych ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) w trybie konkursowym. Dotychczas zostały powołane przez Ministra Zdrowia, poza konkursem, tylko 44 ośrodki eksperckie należące do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERNs). W związku z tym byłoby naprawdę celowym, aby jak najszybciej inne ośrodki krajowe mogły uzyskać akredytację jako OECR w drodze organizowanych konkursów. Warunki i kryteria powoływania zostały już wstępnie opracowane podczas tworzenia planu przyjętego w 2021r. na podstawie rekomendacji EUCERD (2011 r.). Nie możemy zapomnieć, że wszystkie powołane OECR powinny mieć dostęp do odpowiednich środków finansowych na wykorzystanie nowych procedur. Pacjenci oraz lekarze oczekują z niecierpliwością na zrealizowanie tych zadań. Bardzo byśmy chcieli, aby wszystkie powołane OECR rozwinęły działalność z początkiem 2025 r.

Wszystkie kraje europejskie, które wcześniej niż my przyjęły plany lub strategie dla chorób rzadkich ośrodków eksperckich przygotowały lub przygotowują już ich kolejne edycje. Powinniśmy mieć świadomość jak jest dynamiczna sytuacja w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

Pragnę zwrócić uwagę, że nasz pierwszy Plan dla Chorób Rzadkich dotyczy wyłącznie procedur medycznych (diagnostyka i leczenie). Według rekomendacji EUCERD brakuje innych obszarów ważnych dla zapewnienia pacjentom kompleksowej opieki, w tym m.in. opieki socjalnej i rehabilitacji. My już powinniśmy zacząć prace nad opracowaniem uzupełnienia brakujących obszarów planu.

### *Prof. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii*

Dekadę temu, kiedy rozpoczynaliśmy program lekowy B.86. LECZENIE PACJENTÓW Z WRODZONYMI ZESPOŁAMI AUTOZAPALNYMI (ICD-10: E85, R50.9, D89.8, D89.9), to pierwszy pacjent, który do nas trafił, to był 28-letni chłopak. Był to pacjent, który leczył się na różne choroby, a po drodze „zwiedził” wielu lekarzy, czyli przeżył słynną „odyseję diagnostyczną”. Otrzymał także wiele leków, wtedy bardzo nowoczesnych, ale akurat nieskutecznych w jego chorobie. Pacjent ten trafił do naszej kliniki, gdzie rozpoznaliśmy mu zespół autozapalny, który niestety był już mocno powikłany amyloidozą narządową, bo to jest niestety konsekwencja tej choroby. To był nasz pierwszy pacjent, który otrzymał lek biologiczny skierowany właśnie przeciwko interleukinie pierwszej. I on natychmiast na to leczenie zareagował. Przyjeżdżała telewizja, dziennikarze, rozmawialiśmy o tym. Pacjent opowiadał o swoim życiu, o tej fatalnej jakości życia i o efekcie leczenia. Po czym, amyloidozą, która objęła jego narządy wewnętrzne, konkretnie pęcherz



moczowy i moczowody, była już tak mocno zaawansowana, że praktycznie po dwóch, czy trzech miesiącach dość skutecznej terapii w sensie objawów ogólnych, niestety doszło do pęknięcia pęcherza moczowego i niewydolności nerek. W wyniku całego procesu chorobowego niestety ten pacjent zmarł. Okazało się, że również chorowała jego mama, która jest do dzisiaj naszą pacjentką. W chorobach rzadkich należy jak najwcześniej diagnozować chorych, bo inaczej są po prostu niewidzialni dla specjalistów.

Pierwotne niedobory odporności, nazywane obecnie „błędami odporności”, zespoły autozapalne oraz wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE), to trzy grupy chorób rzadkich, w których moment rozpoznania wydaje nam się bardzo ważny. Ostatnie lata przyniosły dużo możliwości terapeutycznych dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Warto zwracać uwagę na skuteczność tych leków, bo są to terapie kosztochłonne. W przypadku programów lekowych, które są prowadzone w ramach Zespołu dla chorób ultrarzadkich, należy oceniać tę skuteczność. W przypadku niedoborów odporności praktycznie leczymy pacjentów do końca życia immunoglobulinami. W naszym ośrodku ci pacjenci są leczeni w 90 procentach w warunkach domowych. To był też bardzo dobry krok naprzód. Pacjenci mogą sobie samodzielnie podawać lek, jeśli potrafią, a w sytuacji braku tej możliwości ich opiekunowie podają im immunoglobuliny. W tej chorobie borykamy się z tematem dostępności do leków. Nigdy się nie zdarzyło, żeby ich zabrakło, ale tam gdzieś to napięcie związane z tym, że może zabraknąć w każdej chwili istnieje. W zakresie programu lekowego B.122 LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU (ICD-10: D84.1), pacjenci i klinicyści oczekują na złagodzenie kryteriów tego programu. Chcę powiedzieć, że wdrożona profilaktyka wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE) w ramach programu lekowego B.122 jest jednym ze spektakularnych sukcesów, jeśli chodzi o alergologię i choroby rzadkie w Polsce. Jeżeli spojrzymy na efektywność terapii, to osiągnęliśmy olbrzymi postęp po wprowadzenia leczenia profilaktycznego. Mamy już ponad roczne obserwacje, które udowadniają wysoka skuteczność leczenia profilaktycznego HAE. Odnotowaliśmy tylko kilka obrzęków u 38 pacjentów z całej Polski. Grupa lekarzy pracujących w ośrodkach klinicznych realizujących program lekowy B.122 blisko współpracuje ze sobą prowadząc rodzaj rejestru medycznego, tak więc mamy dokładną analizę, tego co się z pacjentami dzieje. Tak, jak się dokonuje postęp w medycynie, tak też dokonuje się postęp w programach lekowych. Aktualne wytyczne europejskie stanowią, że nie tylko pacjent, który ma dużą liczbę obrzęków, w najbardziej newralgicznych lokalizacjach, ale każdy pacjent z obrzękiem naczynioruchowym ma wskazania do prewencji. Aktualnie mamy w kilkunastu ośrodkach w Polsce tylko 60 pacjentów włączonych do programu lekowego B.122. Myślę, że na leczenie prewencyjne w ramach programu lekowego B122 oczekuje następnych ok. 100 pacjentów z wrodzonym obrzękiem naczynioruchowym (HAE), którym trzeba pomóc.

W chorobach rzadkich kluczowe są badania genetyczne. Po pierwsze, pacjenci muszą najczęściej wykonać badania genetyczne na własny koszt, bo nie ma ich w koszyku świadczeń gwarantowanych. Zdarza się często tak, że dostajemy aż trzy interpretacje tego samego badania. Nierzadko również jest sytuacja, że pacjent ma jakieś zmiany genetyczne, czy mutacje, ale nie da się ich w żaden sposób przypisać do tych poszczególnych jednostek chorobowych.

Chcę zwrócić uwagę na problem „transition care”, przechodzenia dzieci z opieki pediatrycznej w kierunku opieki dorosłych. Nie zawsze to dobrze funkcjonuje i trzeba przy tworzeniu ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) warto będzie zwrócić uwagę na ten aspekt. Bardzo często przychodzi mama na przykład z czterdziestoletnim synem, która uważa ciągle, że jest to dziecko, którym trzeba się całkowicie opiekować. Ci pacjenci często mają jakieś upośledzenia, więc jest tak,

że matka nie pozwala się temu synowi w ogóle wypowiadać. Opieka przejściowa jest rozpatrywana w gremiach europejskich i nie zawsze to się udaje.

***Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej***

Cieszy mnie bardzo uchwalenie nowego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Gratuluję Pani Minister Izabeli Leszczyńce oraz Pani Profesor Urszuli Demkow, które jako Ministerstwo Zdrowia doprowadziły do tego, że po latach starań uchwalono tak znakomity dokument. Dziękuję również Pani Profesor Alicji Chywickiej, która jest orędownikiem terapii chorób rzadkich oraz Paniom Profesor Annie Latos-Bieleńskiej i Annie Kosterze-Pruszczyk, że z takim zapałem wprowadzały ten plan do realizacji. Od 15 lat kieruję Zespołem Koordynacyjnym ds. Chorób Ultrarazadkich. Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarazadkich rozpoczął swoją działalność 2009 r. Zespół wraz Sekcją ds. Zespołów Autozapalnych liczy 20 osób. Na kanwie tego zespołu tworzone były inne zespoły koordynacyjne. Wiem, jak złożonym jest problem diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Jestem przekonany, że Plan uporządkuje nasze działania i zoptymalizuje opiekę nad chorymi. Dam Państwu parę przykładów konkretnych jednostek chorobowych.



Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) ma to do siebie, że jeżeli podaje się leki profilaktycznie, to nie ma napadów. Czyli pacjent jest de facto klinicznie zdrowy. Cieszy mnie, że zostaną złagodzone kryteria programów lekowych. Bo to nie dotyczy oczywiście tylko i wyłącznie programu lekowego B.122 LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU (ICD-10: D84.1), który po raz pierwszy w Polsce objął leczenie profilaktyczne tej choroby. Do programu są włączani pacjenci z przynajmniej 12 atakami leczonymi doraźnie w okresie pół roku, które wystąpiły w obrębie krtani, gardła lub brzucha. Obecnie do programu włączonych jest 56 pacjentów. Obecnie to tylko część pacjentów z obrzękiem naczynioruchowym objętych jest programem leczenia profilaktycznego. Szacuje się, że ok. 164 pacjentów z przynajmniej dwoma ciężkimi atakami na pół roku, wymagającymi zastosowania leczenia ratunkowego powinno skorzystać z leczenia profilaktycznego. Postulowane jest więc złagodzenie kryteriów włączenia do tego programu, poprzez wyeliminowanie miejsca lokalizacji napadów. W rozmowach z matką dziewczynki, która jest leczona w programie lekowym w naszej klinice, słyszę często: "Panie profesorze, to jest cud. Dzięki leczeniu profilaktycznemu żaden atak nie wystąpił, a wcześniej moja córka była kilka, lub kilkanaście razy w miesiącu w szpitalu na SOR, czy nawet trafiała na oddział intensywnej terapii".

Zmienia się również charakterystyka poszczególnych produktów leczniczych w miarę ich stosowania. Trzeba dążyć do harmonizacji kryteriów związanych z charakterystyką produktu zarejestrowanych w Unii Europejskiej z kryteriami refundacji leków w Polsce. W przypadku choroby Huntera, kryterium włączenia terapii od 5 roku życia zmieniło się, ponieważ obecnie brak jest limitu wiekowego. To jest radykalna różnica, bo w przypadku chorób rzadkich, szczególnie z zajęciem ośrodkowego układu nerwowego, bardzo liczy się czas włączenia terapii. Tutaj każdy miesiąc zwłoki powoduje nasilenie objawów. My w przypadku zajęcia ośrodkowego układu nerwowego, nie jesteśmy w stanie cofnąć objawów i powikłań choroby, które się rozwinęły w czasie. Możemy tylko spowodować, że te objawy nie będą postępowały, albo będą postępowały zdecydowanie wolniej.

Chylę czoła, jeżeli chodzi o Panią Profesor Annę Latos-Bieleńską, Panią Profesor Krystynę Chrzanowską oraz Panią Profesor Annę Kosterę-Pruszczyk, które tak dużo zrobiły w zakresie wprowadzenia nowych

badan genetycznych do refundacji w Polsce. W naszym ośrodku szczecińskim prowadziliśmy dwa granty unijne z ośrodkami w Niemczech. Mamy dostęp do bezpłatnych badań genetycznych. I wczoraj u dwudziestodniowego noworodka rozpoznano trzy choroby jednocześnie, związane z genami towarzyszącymi: chorobę Duchenne’a, wrodzony przerost nadnerczy z utratą soli i zaburzenia przemian aminokwasów. To wczesne rozpoznanie powoduje, że możemy liczyć, że dziecko będzie skutecznie leczone. Czas przeżycia tego dziecka będzie zależał od skuteczności leczenia choroby Duchenne’a. Im wcześniej wprowadzimy badania genetyczne w Polsce, tym jest większa szansa, że wiele różnych chorób rozpoznamy wcześniej. Ta „odyseja diagnostyczna” nie będzie trwała latami, tylko jak dziecko trafi do dobrego ośrodka, to w tym momencie jest możliwość szybkiego rozpoznania choroby. W związku z tym gorąco apeluję, aby badania genetyczne oraz unikalne badania metaboliczne były priorytetem w kwestiach działań związanych z chorobami rzadkimi. Dlatego, że leków będziemy pewnie wprowadzali coraz więcej, ale badania genetyczne oraz unikalne badania metaboliczne są kosztowne. Są coraz nowsze badania genetyczne i oby one były jak najwcześniej wprowadzone, bo wtedy będziemy pacjentów leczyli na pewno skutecznie, co będzie także istotne również dla budżetu państwa, bo nie będziemy musieli leczyć powikłań tychże chorób. Bardzo ważna jest również kwestia świadomości lekarzy na różnych szczeblach, oczywiście zaczynając od POZ. Ci lekarze nie muszą rozpoznać choroby, ale jeżeli coś im nie odpowiada, to niech kierują wtedy do centrów eksperckich, które są przygotowane do bardziej szczegółowej diagnostyki, żeby nie czekać, że te objawy ustąpią, tylko wtedy jak najszybciej skierować pacjentów do wybranych ośrodków, co również przyspieszy możliwość postawienia prawidłowej diagnozy i często również prawidłowego leczenia.

Bardzo ważnym aspektem opieki nad chorym na chorobę rzadką jest terapia w warunkach domowych. Pacjenci z hemofilią profilaktycznie dostają preparaty do domu od wielu lat. W przypadku leczenia hormonem wzrostu wydajemy pacjentom lek na pół roku. Oczywiście, trzeba brać pod uwagę bezpieczeństwo terapii w warunkach domowych. Musimy brać pod uwagę to, że w niektórych przypadkach występuje większe ryzyko zgonu, czy ryzyko wstrząsu. W związku z tym, należy indywidualizować terapię i odpowiednio zabezpieczać bezpieczeństwo podawania leku w warunkach domowych. Będą takie choroby rzadkie, kiedy powinno być zabezpieczenie, włącznie z karetką pod domem pacjenta. Optymalnie byłoby, żeby lek podawała pielęgniarka, a w domu był zestaw przeciwwstrząsowy. Musimy traktować bardzo indywidualnie, jaką chorobę i jakimi lekami możemy leczyć w domu. Ja jestem orędownikiem leczenia w domu, ale zawsze musimy zagwarantować odpowiednie bezpieczeństwo naszych pacjentów.

### *Dyrektor Magdalena Dzierwa, Dyrektor Wydziału Taryfikacji w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji*

Choroby rzadkie bezapelacyjnie stanowią obszar priorytetowy, stąd zaangażowanie Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) i współpraca zarówno z Ministerstwem Zdrowia, jak i z Narodowym Funduszem Zdrowia. Bardzo serdecznie dziękuję Pani Minister Urszuli Demkow, nie tylko za wsparcie merytoryczne, ale także za konkretną rzeczową pracę nad wieloma dokumentami. Powiem Państwu, co udało nam się wspólnie zrealizować. Chciałabym tylko podkreślić, że te ciepłe słowa, które Pani Minister skierowała do mnie, tak naprawdę są skierowane do całego zespołu pracowników AOTMiT, bo to oni, oprócz wiedzy i kompetencji, mają jeszcze wysokie poczucie odpowiedzialności za swoją pracę i tego, jak ona skutkuje dla dobra





pacjentów. W AOTMiT mamy świadomość tego, że skomplikowany proces diagnostyki, postawienia rozpoznania, jak i leczenia pacjentów z chorobą rzadką wymaga adekwatnego finansowania zgodnie z kosztami ponoszonymi przez poszczególnych realizatorów. Realizowaliśmy zlecenia dotyczące poprawy poziomu finansowania w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej (AOS), co zostało wprowadzone do finansowania od 1 lipca 2024 r., jako trzy porady. Jest to kompleksowa ocena genetyczna, kompleksowa ocena specjalistyczna i kontrolna ocena stanu pacjenta z chorobami rzadkimi. Wycena tych porad jest wg. nas na adekwatnym poziomie, odpowiednio: 567, 336 i 252 zł. Zrealizowaliśmy też zlecenie w zakresie leczenia szpitalnego, które jest aktualnie procedowane w Ministerstwie Zdrowia. Jesteśmy w kontakcie z Narodowym Funduszem Zdrowia i mamy zapewnienie że, niezwłocznie po przekazaniu informacji z Ministerstwa Zdrowia, Narodowy Fundusz Zdrowia wprowadzi to świadczenie do finansowania. Zaproponowaliśmy dwa warianty sposobu płacenia. Pierwszy wariant to rozliczanie świadczenia na podstawie dedykowanego produktu rozliczeniowego pn. "osobodzień", który jest dedykowany dla leczonych pacjentów z chorobą rzadką, wyceniony na poziomie 1 820 zł za każdy dzień. Drugi wariant, to finansowanie hospitalizacji, która zawierałaby 5 osobodni, czyli wycena byłaby na poziomie około 9 103 zł. Oczywiście z taką możliwością, że dla każdego pacjenta, który wymaga ponad pięciodniowego pobytu w szpitalu, istniałaby możliwość dosumowania kolejnych osobodni. To, co jest najbardziej istotne, to opracowany przez nas pakiet badań, które można by tym pacjentom dosumowywać do w/w produktów rozliczeniowych. Innymi słowy, oprócz tego, że finansujemy sam pobyt i samą opiekę nad pacjentem, to jeszcze dajemy świadczeniodawcy możliwość dosumowania pakietów. Mamy zdefiniowane cztery pakiety na poziomie finansowania: 350, 650, 900 i 2 000 zł. Oczywiście każdy świadczeniodawca ma możliwość dosumowania takiej liczby i rodzaju badań, jakie rzeczywiście wykonał pacjentowi. Oprócz tego, w ramach tego zlecenia, zidentyfikowaliśmy także procedury diagnostyczne, które wskazywali nam eksperci, natomiast nie ma ich aktualnie w koszyku świadczeń gwarantowanych. Ta informacja została przez nas przekazana do Ministerstwa Zdrowia. Wiemy, że trwają prace nad aktualizacją koszyka świadczeń gwarantowanych w aspekcie dodania tych badań.

W tym miejscu chciałabym podziękować serdecznie całemu środowisku klinicystów. Spotkaliśmy się z ogromnym zaangażowaniem i odzewem na nasz apel, jeżeli chodzi o kwestie wsparcia merytorycznego przy realizacji tych dwóch zleceń. Mamy świadomość tego, że jest to dopiero początek naszej pracy. To, co mogę zrobić, to zadeklarować w imieniu Pana Prezesa AOTMiT Daniela Rutkowskiego i moim, że dla Agencji obszar chorób rzadkich jest niezwykle ważny. Deklarujemy ścisłą współpracę, zarówno z Ministerstwem Zdrowia, jak i z Państwem, jako ekspertami klinicznymi. Jesteśmy gotowi na realizację kolejnych zadań. Jest ze mną dzisiaj Pani Anna Skowrońska, Kierownik zespołu, który realizował dotychczasowe zadania i będzie też realizował z pewnością przyszłe. Wiemy o badaniach genetycznych i uczestniczymy też w MZ w rozmowach na ten temat. Jest to dla nas temat priorytetowy. Mamy też świadomość tego, że część tych zmian wymaga dostosowań legislacyjnych w innych ustawach. Więc ten proces nie jest zależny tylko i wyłącznie od naszych działań. Natomiast, tak jak powiedziałam, wszystkie te zlecenia, o których wspomniałam, zostały przez nas zrealizowane w terminie i deklaruje, że tak też będzie w przyszłości. Agencja ma już zatwierdzony przez Panią Minister Plan Taryfikacji na 2025 r. Jednym z punktów planu są pakiety diagnostyczne do nieonkologicznych programów lekowych. Natomiast aktualnie pracujemy w Agencji nad weryfikacją wycen pakietów, jeżeli chodzi o programy lekowe onkologiczne. Mamy nadzieję ukończyć to zadanie do końca 2024 r.

***Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka***

Po pierwsze, jesteśmy dwa lata po decyzji Ministra Zdrowia w zakresie refundacji cewników hydrofilowych dla pacjentów z rozszczepem kręgosłupa oraz pacjentów z różnego rodzaju zaburzeniami nietrzymania moczu. Wynikają one głównie z wrodzonej przepukliny oponowo-rdzeniowej oraz innych schorzeń.

Decyzja Ministra Zdrowia bardzo poprawiła jakość życia naszych pacjentów, ale to nie jest koniec. Ci pacjenci wymagają nie tylko opieki urologicznej, ale również konsultacji lekarzy innych specjalności. Bardzo ważne jest, aby w ramach realizacji Planu dla Chorób Rzadkich opracować program opieki koordynowanej nad pacjentem z wadą pęcherza moczowego. Na wzór Japonii, gdzie, raz w miesiącu spotykali się urolog, neurolog, neurochirurg, ortopeda i rehabilitant, którzy omawiali potrzeby pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową, próbujemy prowadzić taki model opieki w Centrum Zdrowia Dziecka.



Drugim zagadnieniem jest tranzycja, czyli przejście pacjentów z opieki wieku dziecięcego do opieki nad pacjentem dorosłym. To przejście jest bardzo trudne dla pacjentów i ich rodziców, nie tylko w Polsce, ale i na świecie. Na różnych sympozjach i zjazdach zagranicznych rozmawiam z kolegami i tam jest tak samo. Jako Polskie Towarzystwo Urologii Dziecięcej próbujemy nawiązać współpracę w tym zakresie z Polskim Towarzystwem Urologicznym. Spotykamy się, robimy sesje naukowe o tranzycji na zjazdach, aby urolodzy dorosłych mieli wiedzę o naszych pacjentach i rzadkich, wrodzonych wadach układu moczowego. W tej opiece potrzebna jest również pielęgniarka uroterapeutka, czyli osoba, która przejmie część obowiązków urologa. Mamy zarys szkolenia dla pielęgniarki w kierunku nowego zawodu – uroterapeuty. To nie jest tylko nauka cewnikowania, ale koordynacja kompleksowej opieki nad pacjentem. Potrzebujemy również nowego produktu rozliczeniowego NFZ - porady uroterapeutycznej w AOS dla pacjentów ze rozszczepem kręgosłupa.

***Prezes Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR***

Za każdym razem, kiedy biorę udział w posiedzeniach Medycznej Racji Stanu na temat chorób rzadkich staram się mówić o znaczeniu rehabilitacji leczniczej. Cieszy mnie, że po wielu latach Państwa wysiłków ten Plan dla Chorób Rzadkich w końcu znajduje swoje zwieńczenie. Oczywiście, wszyscy jesteśmy świadomi wyzwań, które nas czekają w zakresie jego wdrożenia w życie. Podkreślę, że z perspektywy pacjenta kluczowa jest dobrze zaplanowana i szybko przeprowadzona wielospecjalistyczna diagnostyka. Choroby rzadkie są diagnozowane w różnym wieku, dotyczą i okresu prenatalnego, dzieci oraz osób dorosłych. To ma potem przełożenie na dalsze losy pacjentów. Był też plan, dotyczący uzupełnienia diagnostyki medycznej, o diagnostykę funkcjonalną z wykorzystaniem międzynarodowej klasyfikacji funkcjonowania niepełnosprawności i zdrowia. I to miał być taki model, który miał zapewnić tranzycję, czyli przejście tych osób z opieki medycznej (diagnostyki, leczenia i rehabilitacji) do innego rodzaju usług i obszarów wsparcia w zakresie edukacji, wczesnym wspomaganie rozwoju, czy w zabezpieczeniu społecznym. Cały proces miał być podporządkowany optymalizacji funkcjonowania pacjenta. Jeżeli to jest dziecko, to należy to dziecko włączyć z całym jego potrzebami w środowisko edukacyjne i poprowadzić przez to środowisko edukacyjne. Często wiem z doświadczeń, jak był realizowany program, czy przygotowywane modele edukacji dla wszystkich. To



był problem i duże wyzwanie dla poradni pedagogiczno-psychologicznych w diagnozowaniu dzieci z chorobami rzadkimi, pod kątem rozpoznawania ich potrzeb w środowisku edukacyjnym oraz budowania kompetencji i zaplecza.

Jeżeli mamy dziecko cewnikowane np. z rozszczepem kręgosłupa, z problemami neurodegeneracyjnymi, czy schorzeniami neurodegeneracyjnymi, to kto taką potrzebę dziecka ma zaopiekować w środowisku szkolnym? Czy ma to zrobić rodzic, który będzie pojawiał się w przerwach, czy też powinna być w tam pielęgniarka urologiczna, czy uroterapeutka w ramach zwiększonej subwencji oświatowej? Oczywiście optymalnym rozwiązaniem jest, jeżeli dziecko potrafi zrobić to samodzielnie. Dziecko trafia na jakimś etapie do systemu np. orzecznictwa, czy orzekania o niepełnosprawności. Bardzo często praktyka orzecznicza nie zauważa potrzeb wielu dzieci, wielu osób, które mają inne schorzenia, nie wiążące się np. z widocznymi problemami funkcjonalnymi, albo kiedy te problemy mają charakter narastający, czy okresowy. To są bardzo duże wyzwania dla wszystkich interesariuszy. Dzięki naszym działaniom, w tym Medycznej Racji Stanu część rzeczy zostało zakończonych pomyślnie, tak jak wprowadzenie do systemu refundacji cewników hydrofilowych. To jest duże osiągnięcie, bo wprowadzenie i cewników hydrofilowych oraz plany związane z wprowadzeniem porady uroterapeutycznej w AOS powodują, że dzieci będą miały lepsze życie. Dzięki temu, możemy budować jakość funkcjonowania i życia dzieci, już od najmłodszych lat. Z doświadczeń, które my mamy, już w zasadzie pięcio-, sześć-, czy siedmioletnie dzieci, jeżeli mamy dostęp cewników hydrofilowych, możemy uczyć cewnikowania oraz możemy budować w tych dzieciach świadomość własnych potrzeb zdrowotnych. Unikamy sytuacji, że rodzice przychodzą z dorosłymi osobami do lekarza, dlatego że cały czas problemy dzieci zaopiekowane są przez rodziców. Dorosły pacjent cały czas funkcjonuje w roli klienta, odbiorcy specjalistycznej usługi pomocy rodzica. Natomiast jeżeli jest od początku w to włączany, to pomaga to wszystkim, bo ten wysiłek w sytuacji takiej, kiedy pacjent w tym całym systemie od początku funkcjonuje tylko biernie jako odbiorca, a nie aktywnie świadomy swoich potrzeb, to często ten wysiłek na późniejszym etapie jest po prostu marnowany. Trudno powiedzieć o tym, że pacjent będzie mógł funkcjonować, będzie mógł pracować, założyć rodzinę, będzie mógł być włączony społecznie. Mamy wielu takich podopiecznych, których prowadzimy od wielu lat, od etapu 4-letnich dzieci, które teraz żyją z rozszczepem kręgosłupa i założyły rodzinę oraz są aktywne społecznie. Jadąc do Państwa spotkałem naszego podopiecznego, który skończył Uniwersytet Warszawski, jest wziętym redaktorem, a zaczął też dokładnie od takiego etapu. Pamiętam, bo miałem okazję, jako aktywny instruktor pracować z nim, jako dzieckiem. Przypominam sobie, że przyjechałem na tak zwaną samoobsługę podczas takiego obozu aktywnej rehabilitacji i on nie wiedział o niczym. Jedyne co, to on zaofiarował mi się do opieki, żebym go zacewnikował. Tak zaczęła się jego droga. Te rzeczy są możliwe do osiągnięcia, ale wiadomo że ten system musimy budować. Problem z przejściem z opieki pediatrycznej do opieki dorosłej jest bardzo traumatycznym doświadczeniem dla dzieci i rodziców. Chciałbym zwrócić uwagę na fakt, że rodzice często boją się dorosłości i samodzielności przewlekłe chorych dzieci. Bo ta ich tożsamość bycia rodzicem dziecka chorego, czy dziecka z niepełnosprawnością poprzez wiele lat powoduje, że jeżeli dziecko ma perspektywę na samodzielność to rodzice mają dylemat, jak zbudować swoją tożsamość i określić na nowo swoje role życiowe. To jest bardzo złożona relacja, o której moglibyśmy bardzo dużo mówić.

Finansowanie rehabilitacji powinno zachodzić nie poprzez procedury, tylko poprzez cele terapeutyczne. Są zainicjowane projekty Ministerstwa Zdrowia żebyśmy nie diagnozowali chorób i nie łączyli ich z procedurami interwencyjnymi, w tym rehabilitacyjnymi, tylko żebyśmy zaprosili pacjenta do tego procesu. Powinniśmy leczyć go i rehabilitować z perspektywy jego celów życiowych i społecznych.

*Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie*



Chciałam przy okazji uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 pogratulować wszystkim skutecznym działaniom.

Jednocześnie wyrażę wielką nadzieję klinicystów i pacjentów na praktyczne wdrażanie zapisów Planu w życie. Kluczowe w tym procesie jest powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR). Faktycznie takich ośrodków referencyjnych europejskich mamy sporo, ale myślę, że one nie funkcjonują do końca tak, jak mogłyby i jaki mają na to potencjał. Nasz ośrodek kliniczny reprezentuje METABERN, czyli Europejską Sieć Referencyjną dedykowaną chorobom metabolicznym. W tej chwili nie wiem, czy w innych sieciach też tak jest, ale METABERN zakłada ewaluację możliwości tych opcji, które mają ośrodki referencyjne w poszczególnych krajach członkowskich i wkrótce będzie raport wydany w tym zakresie. Myślę, że ten raport odśłoni wszystkie słabości, czyli przede wszystkim brak infrastruktury oraz brak wsparcia dla ośrodków referencyjnych w wielu krajach, w tym w Polsce. Mamy oczywiście naukową współpracę i możliwość prowadzenia wspólnie projektów międzynarodowych, ale to w Polsce mieliśmy do tej pory. Aby nasze możliwości się poszerzyły, z korzyścią dla polskich pacjentów, musimy wyrównać nasze możliwości, w porównaniu do innych krajów europejskich. Możemy to zrobić, ale musimy być adekwatnie finansowani, aby zatrudnić nowe osoby i zorganizować prawdziwą opiekę wielodyscyplinarną. W naszych ośrodkach musi również pracować psycholog, fizjoterapeuta, czy dietetyk, a opiekę nad pacjentem koordynować profesjonalny koordynator opieki.

W zakresie diagnostyki w chorobach rzadkich, razem z zespołem AOTMiT przeprowadziliśmy analizę w kierunku włączenia do wykazu świadczeń gwarantowanych wysokospecjalistycznych laboratoryjnych metod badań niegenetycznych, które są niezbędne, nie tylko do diagnostyki, ale również do monitorowania stanu zdrowia pacjenta. Dzięki dobrej wycenie tych procedur oraz ich dostępności, pacjent będzie dobrze zaopiekowany, dobrze monitorowany i wtedy rokowanie co do przebiegu choroby u takiego pacjenta zdecydowanie się poprawi. Jest już pozytywna opinia Rady Przejrzystości i Prezesa AOTMiT z kwietnia 2024 r., co do włączenia, jako świadczenie gwarantowane, kilkunastu nowych badań. Jednak do tej pory nie ma żadnych dalszych kroków, a wiemy, że pacjenci nie mogą czekać. Myślę, że można już teraz dokonać wyceny w NFZ, żeby można było korzystać z tych badań laboratoryjnych, jako badań dostępnych w poradniach specjalistycznych. Pacjent z chorobą metaboliczną jest „rzadkim” pacjentem, a to na pewno by bardzo ułatwiło i przyspieszyło diagnostykę tych rzadkich chorób. Jeśli mówimy o poprawie dostępu do diagnostyki, to bardzo nam zależy na tym, żeby pacjent mógł częściej i szybciej dostać się do metabolicznej poradni specjalistycznej.

Pediatria metaboliczna, to tak naprawdę medycyna metaboliczna, ponieważ pacjentami chorującymi na choroby genetycznie uwarunkowane metaboliczne są zarówno dzieci, jak i osoby dorosłe.. Ale choroby te nazywamy wrodzonymi wadami metabolizmu, żeby odróżnić je od otyłości i nabytych zaburzeń metabolicznych czy zespołu metabolicznego. Obecnie jest zidentyfikowanych blisko 2 tys. różnych chorób metabolicznych, co stanowi ok. 1/4 wszystkich chorób rzadkich. Dlatego warto o nich mówić, a kwestia badań przesiewowych wszystkich noworodków, czyli przedobjawowego rozpoznania choroby metabolicznej jest naszym celem. To cel, który powinien bardzo poprawić rokowanie u pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu. Trzeba przy tym zachować warunki niezbędne, czyli żebyśmy mieli możliwość potwierdzenia tego podejrzenia, które wynika z badania przesiewowego. W



tej chwili, w wielu chorobach nie mamy tej możliwości. Musimy wysyłać badania za granicę, co się łączy również z długim czasem diagnostyki. Ten czas powinien być szybki, żeby nie było tak, że rozpoznajemy chorobę, wtedy kiedy pacjent już będzie miał objawy, a czasami powikłania choroby, bo to przeczy koncepcji przesiewu. Ideą przesiewu jest ratowanie życia, a nie doprowadzenie do niepełnosprawności pacjenta. Jeżeli nie będzie ośrodków referencyjnych w całym kraju, które przejmą opiekę nad pacjentem wykrytym w przesiewie noworodkowym i będą wiedziały co z nim robić, to nie zbudujemy dobrego systemu opieki. My w tej chwili rozpoczęliśmy projekt europejski w Instytucie Matki i Dziecka, który ma za zadanie, jak najwcześniej zdiagnozować choroby genetyczne i je leczyć. W przypadku rzadkich chorób metabolicznych może to poprawić znacząco rokowanie pacjentów.

Bardzo ważnym elementem opieki nad chorym na chorobę rzadką jest leczenie domowe. Leczenie domowe, czy możliwość wydawania pacjentowi leków do domu, ma kluczowe znaczenie. Powstała Koalicja na rzecz opieki domowej, czyli działań w kierunku odwrócenia piramidy świadczeń zdrowotnych. Pozwoliłoby to na zdjęcie ze szpitali obciążenia opieką nad chorymi, którzy obecnie stale muszą być hospitalizowani w celu podawania niezbędnych leków. W tej chwili proponowane są trzy warianty zmian w tym kierunku. Ale każdy z tych wariantów wymaga pewnych zmian legislacyjnych, co jest dużą przeszkodą i prowadzi do tego, że na efekty działań można długo czekać. Mimo to myślę, że jesteśmy już na tyle zaawansowani, że powinniśmy te zmiany legislacyjne stopniowo i sukcesywnie wprowadzać. Monitorujemy pacjentów leczonych enzymatyczną terapią substytucyjną, żeby nie musieli oni co tydzień, albo co dwa tygodnie, przyjeżdżać do szpitala na kilkugodzinny wlew dożylny, bo taki tryb leczenia im kompletnie dezorganizuje całe życie. Dodatkowo dla młodych pacjentów jest jeszcze kwestia edukacji, a dla dorosłych to jest kwestia obowiązków zawodowych.

### *Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Biuro Rzecznika Praw Dziecka*

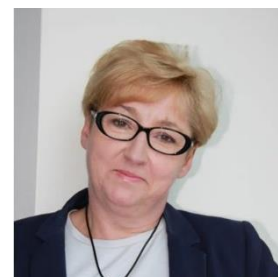
W biurze Rzecznika Praw Dziecka choroby rzadkie w ogóle nie są rzadkie. W Biurze Rzecznika Praw Dziecka mamy zarejestrowaną znaczącą liczbę spraw w tematyce dotyczącej ochrony zdrowia z zakresu chorób rzadkich, dlatego tematyka chorób rzadkich i ultrarzadkich jest codziennością i my podchodzimy do tych zagadnień w bardzo wielosektorowym ujęciu. Zajmujemy się dostępem do diagnostyki, do leczenia oraz do świadczeń zdrowotnych odpowiadających aktualnej wiedzy medycznej. Mamy zgłaszane kwestie dotyczące prawa do informacji oraz wątki etyczne, jak odstąpienie od terapii daremnych w przypadku śmiertelnych chorób rzadkich i ultrarzadkich. Mamy zgłaszane zagadnienia związane z dzieckiem z chorobą rzadką i ultraradką w systemie orzekania niepełnosprawności, wsparcia socjalnego oraz zapewnienia mu oparcia społecznego pod kątem rehabilitacji świadczonej poza systemem ochrony zdrowia. Zajmujemy się specjalistycznymi usługami opiekuńczymi oraz turnusami rehabilitacyjnymi. To, co głównie do nas wpływa, oprócz pytań, gdzie leczyć, co zrobić i jak zaopiekować się chorym to temat dostępu do skutecznych terapii. Z tym problemem mierzy się rodzic, kiedy zostaje postawiony przed faktem diagnozy dziecka, diagnozy która dotyczy choroby rzadkiej lub ultraradkiej. Wtedy pojawiają się kwestie dostępu do nowoczesnych leków, w tym do programów lekowych (np. hemofilii typu A). Czasami dotyczy to dostępu do wyrobów medycznych takich jak np. cewniki hydrofilowe i opatrunki w pęcherzowym oddzielaniu się naskórka (EB). Na przykładzie achondroplazji zastanawialiśmy się, jak bardzo jesteśmy w stanie pomóc pacjentom, jako pracownicy Biura Rzecznika Praw Dziecka. W lutym bieżącego roku, dzieci cierpiące na achondroplazję wraz z rodzicami, przyszli do nas osobiście. Po raz pierwszy chore dzieci same



zawnioskowały o pomoc. Inna jest perspektywa, jeżeli choremu dziecku trzeba w kontakcie bezpośrednim wyjaśnić dlaczego nie otrzyma określonej terapii. W przypadku dzieci z achondroplazją sytuacja była taka, że dzieci miały przez okres 2020-2024 możliwość rozpoczęcia leczenia jedynym zarejestrowanym lekiem dedykowanym tej chorobie. Ta możliwość leczenia była w ramach RDTL. Ratunkowy Dostęp do Technologii Lekowych (RDTL) to mechanizm finansowania szpitalom, ze środków publicznych, kosztów leków dla indywidualnego pacjenta w sytuacji, gdy wykorzystane zostały dostępne refundowane technologie lekowe i okazały się one nieskuteczne. Jak wiemy, RDTL ma to do siebie, że to nie jest system, który po pierwsze obejmuje całą populację pacjentów, którzy mogliby zostać włączeni do leczenia, a po drugie kryteria kosztowe określone dla leków innowacyjnych w ramach RDTL, w przypadku tego konkretnego leku na achondroplazję spowodowały to, że ten lek został wykreślony z listy leków, która by pozwalała na dalsze finansowanie w ramach RDTL. Uważam, że RDTL jest niezwykle potrzebny, należałoby jednak rozważyć, jak korzystamy z RDTL i komu dedykujemy RDTL. W przypadku terapii prowadzonych przez wiele lat przy tych kryteriach, które mamy obecnie w Ustawie o świadczeniach dla leków w ramach RDTL my nie jesteśmy w stanie zapewnić i zagwarantować tym pacjentom tego, że ten dostęp do leczenia będzie. Tak właśnie się stało w przypadku achondroplazji. Reprezentuję Rzecznikę Praw Dziecka, a naszą misją jest to, żeby reprezentować dzieci. Uznaliśmy więc, że reprezentowanie dzieci z achondroplazją i walka o te dzieci, to nie może być jedynie działanie jednostkowe jak np. tylko wystąpienie do Ministra Zdrowia z zapytaniem: Dlaczego ten lek nie jest finansowany? Podjęliśmy działania analityczne, to znaczy zebraliśmy naprawdę bardzo wiele informacji dotyczących tego, jaka jest grupa docelowa dzieci kwalifikujących się do leczenia wosorytydem. Od lutego 2024 r. spotkaliśmy się z wiceministrem zdrowia odpowiedzialnym za politykę lekową, spotkaliśmy się z Rzecznikiem Praw Pacjenta, z którym opracowaliśmy wspólne stanowisko, skierowane następnie do podmiotu odpowiedzialnego. Więc to były takie dosyć niestandardowe działania, że Rzecznicy wystąpili dwukrotnie we wspólnym wystąpieniu do podmiotu odpowiedzialnego, prosząc, aby rozważył możliwość złożenia wniosku refundacyjnego. Polski system refundacyjny jest taki, że bez wniosku refundacyjnego nie można rozpocząć procesu refundacji publicznej leku. My możemy bardzo chcieć danego leku, możemy uzasadniać to szeregiem różnych argumentów i potrzeb zdrowotnych, natomiast jeżeli podmiot odpowiedzialny nie złoży wniosku o objęcie danego leku refundacją, to nic się nie może zadziać. Nie mamy żadnych mechanizmów i zresztą pewnie słusznie i nie możemy zrobić nic, aby zmusić podmiot produkujący dany lek do tego, żeby nam go dostarczył. Podjęliśmy współpracę z Parlamentarnym Zespołem ds. achondroplazji. Skierowaliśmy pisma do europosłów, aby uwzględnili kwestie związane z dostępem do terapii lekowych dla dzieci z chorobami rzadkimi w planowanych działaniach Parlamentu Europejskiego, w tym zmian w przepisach wspólnotowego prawa farmaceutycznego. Dla nas to jest bardzo istotne, aby achondroplazja stała się testem, do tego jakie możemy podjąć działania i czy one będą skuteczne. W tym przypadku, mam nadzieję graniczącą z pewnością, że te działania doprowadzą do tego, że firma produkująca lek złoży wniosek o objęcie tego leku refundacją. W wyniku tego, wszystkie dzieci, które spełniają kryteria włączenia ich do tego leczenia będą mogły być objęte tą terapią. Przypomnę, że z populacji ok. 250 dzieci, które mogłyby być leczone tym lekiem, w latach 2022-2024 z tego leczenia skorzystało dzięki RDTL tylko 17 pacjentów. Tak naprawdę, refundacja systemowa to jest jedyna na ten moment możliwość objęcia danej populacji dzieci z chorobami rzadkimi ultrarzadkimi leczeniem. RDTL jest bardzo potrzebny, natomiast w przypadku chorób rzadkich i ultrarzadkich, gdy leczenie, to nie jest jednorazowe podanie leku tylko wieloletnia terapia, nie jesteśmy w stanie finansować leków w ramach RDTL przez wiele lat. Myślę, że ważne jest to, żeby podchodzić do tematu chorób rzadkich i ultrarzadkich nieszablonowo. Jako urząd Rzecznika Praw Dziecka musimy się aktywnie włączać w to, żeby być też głosem reprezentującym tych, kogo mamy pod ochroną, czyli dzieci.

Perspektywy dla chorób rzadkich i ultrarzadkich w Polsce są bardzo dobre. Są one dostrzegalne przez wszystkie środowiska odpowiedzialne za opiekę zdrowotną. Jest coraz większe wsparcie dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ultraradkimi. To w perspektywie planów zdrowotnych w Polsce jest rzadkością. Dlatego jestem bardzo wdzięczna za to, że to się dzieje, że to się odbywa, bo oczekiwania rodziców dzieci z chorobami rzadkimi i ultraradkimi od lat były zawodzone. Co z tego, że był uchwalony Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, jak nie był wdrażany w życie. Mam nadzieję, że uchwalony Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, w końcu doprowadzi do tego, że rodzice i dzieci chore na choroby rzadkie odczują pozytywne zmiany w dostępie do diagnostyki, leczenia i opieki zdrowotnej.

***Dyrektor Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora  
Departamentu Współpracy, Biuro Rzecznika Praw Pacjenta***



Powiem Państwu o problemie pacjentów z achondroplazją z perspektywy Rzecznika Praw Pacjenta (RPP). RPP oraz Rzecznik Praw Dziecka (RPD) dążą do tego, aby każde dziecko, bez względu na wiek, płeć, narodowość czy stopień zaawansowania choroby, miało realny dostęp do świadczeń medycznych i czuło się bezpiecznie w czasie procesu terapeutycznego.

Achondroplazja to rzadka choroba genetyczna objawiająca się m.in. niskorosłością. W Polsce zmaga się z nią ok. 560 dzieci. W ostatnim czasie do RPD i RPP trafiło kilkaset zgłoszeń od chorych, ich rodziców i bliskich, w których wskazują na problem związany z brakiem dostępu w Polsce do innowacyjnej terapii substancją o nazwie wosorytyd. Wszyscy zgodnie podkreślają, że w kraju nie jest refundowana żadna technologia lekowa w leczeniu achondroplazji. Możliwe jest tylko wykonanie refundowanego zabiegu operacyjnego rozciągania kości promieniowej/łokciowej, udowej, piszczelowej/strzałkowej. Wiąże się on jednak z możliwymi powikłaniami, bólem oraz okresowym wykluczeniem z życia społecznego i tylko w niewielkim stopniu łagodzi niektóre skutki achondroplazji. Rzecznicy wspólnie zwracają uwagę na to, że dzieci z achondroplazją są szczególnie narażone na występowanie zaburzeń w sferze zdrowia psychicznego, doświadczają stygmatyzacji i odrzucenia ze strony grupy rówieśniczej. Tymczasem w 2021 r. Europejska Agencja Leków zatwierdziła nowoczesną i skuteczną terapię w leczeniu achondroplazji. Również zdaniem polskich ekspertów zajmujących się leczeniem niskorosłości u dzieci, zastosowanie wosorytydu jest jedyną skuteczną metodą leczenia tej choroby oraz ze względu na poważny jej charakter wdrożenie terapii nie może być odwlekane. W Polsce wszczęcie postępowania o objęcie refundacją systemową danego leku może nastąpić wyłącznie na skutek złożenia stosownego wniosku przez producenta do ministra zdrowia. Stąd wspólny apel RPD i RPP do firmy wytwarzającej lek. Rzecznikowi zależy, aby polskie dzieci chorujące na achondroplazję czuły się bezpieczne i miały szansę funkcjonować na takim samym poziomie, jak ich rówieśnicy z innych krajów Europy.

Jestem wiele lat związana z prawami pacjenta i pracuję dla pacjentów od początku istnienia Biura Rzecznika Praw Pacjenta. Wcześniej pracowałam w Biurze Praw Pacjenta przy Ministrze Zdrowia. O chorobach rzadkich mówiło się bardzo wiele, natomiast uchwalenie Planu dla Chorób Rzadkich pokazało wszystkim, że jest potrzeba objęcia pacjentów z chorobami rzadkimi kompleksowym leczeniem, pomocą i wsparciem. Tutaj bardzo ważne są badania genetyczne oraz ośrodki kliniczne, gdzie pacjent może się zgłosić. Do RPP trafiają zapytania od rodziców, od rodzin oraz od samych dorosłych pacjentów z chorobami rzadkimi, gdzie się leczyć, gdzie się udać, gdzie iść, żeby otrzymać jakąkolwiek diagnostykę i dalsze leczenie. Bardzo dobrze pamiętam, jak trwały pierwsze prace nad planem dla chorób rzadkich. Próbowaliśmy połączyć Ministerstwo Zdrowia z różnymi ministerstwami i stworzyć plan dla chorób rzadkich. To było bardzo trudne. Teraz mamy uchwalony Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Mamy wytyczone ścieżki, ale musimy działać interdyscyplinarnie.

Kluczowym jest, aby w realizację Planu włączyły się również inne ministerstwa, bo potrzebna jest opieka społeczna i edukacja chorych na choroby rzadkie. Potrzebne jest wsparcie dla rodziców i opiekunów. Potrzebne są nowe zawody medyczne, takie jak pielęgniarka genetyczna, pielęgniarka stomijna, czy urologiczna. Rzecznik Praw Pacjenta zajmuje się od lat procedurą przejścia z opieki dziecięcej do opieki dla dorosłych. To próbowano zrobić w Krajowej Sieci Onkologicznej, ale wydaje mi się że w chorobach rzadkich może to zaistnieć.

### ***Katarzyna Tomanek, Fundacja Spina***

Pierwszy raz uczestniczę w konferencji Medycznej Racji Stanu. Każdy z Państwa mówi o chorobach rzadkich, ale nie zapomina, że to jest człowiek, że każda ta choroba rzadka kryje za sobą czasami nawet nieszczęście ludzkie. I myślę, że to jest najważniejsze. Fundacją Spina zajmuje się pacjentami z chorobami rzadkimi, głównie osobami z rozszczepem kręgosłupa, ale nie tylko. Poza wyzwaniem ekonomicznym, bo nie ukrywamy, że chorzy ponoszą ogromne koszty związane z rehabilitacją, wizytami lekarskimi, dojazdami, wyzwaniem dla nas jest uczenie samodzielności i świadomości. I chodzi nie tylko o naszych podopiecznych, ale również o całe społeczeństwo. Musimy wszystkich edukować, że uczeń na wózku ma takie same możliwości, ma takie same prawa, tak samo może uczestniczyć w życiu. I to jest jedno z naszych największych wyzwań. I na tym się skupiamy, aby chory, czy na wózku czy poruszający się na protezach, mógł uczestniczyć w normalnym życiu. Skupiamy się też na tym i to jest nasze wyzwanie, żeby pokazać, że można dla tych ludzi organizować wyjazdy, że można organizować wspólne zajęcia, że ci ludzie mogą uczestniczyć w życiu społecznym, a nie tylko siedzieć w domu, że mogą wyjść na świat. Myślę, że to jest największe wyzwanie dla nas wszystkich.



### ***Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (KFO), Prezes Federacji Pacjentów Polskich***

Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest pacjencją organizacją parasolową skupiającą stowarzyszenia pacjentów i fundacje działające na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.<sup>3</sup> W sierpniu 2024 r. Krajowe Forum ORPHAN zrzeszało 75 organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi.<sup>4</sup> Działania Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN skupiają się wokół nadrzędnego celu jakim jest szeroko rozumiana poprawa jakości życia ponad 3 milionów osób dotkniętych chorobami rzadkimi w Polsce. Jako organizacja parasolowa dbamy, by głos pacjentów z chorobami rzadkimi był słyszalny. Wspieramy i organizujemy kampanie świadomościowe, wspieramy szybką i skuteczną diagnostykę, badania nad nowymi lekami, innowacyjne terapie, dostępność leczenia oraz równe traktowanie pacjentów z chorobami rzadkimi w społeczeństwie na wszystkich płaszczyznach życia. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN organizuje cykliczne konferencje, warsztaty, szkolenia dla pacjentów oraz debaty w kierunku optymalizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w Polsce. KFO co roku uczestniczy w obchodach Światowego Dnia Chorób Rzadkich, organizując konferencję na którą zapraszani są najwięksi eksperci w temacie chorób rzadkich tj lekarze, diagnostycy, prawnicy, przedstawiciele rządu, parlamentu, producenci leków, diagnostyki i wyrobów medycznych, przedstawiciele pacjentów i sami pacjenci.



<sup>3</sup> <http://rzadkiechoroby.org/o-kfo/>

<sup>4</sup> <http://rzadkiechoroby.org/czlonkowie/>



Uroczystość obywa się zawsze ostatniego dnia lutego – najrzadszego dnia w roku. Krajowe Forum ORPHAN regularnie uczestniczy w obradach Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, reprezentując głos pacjentów z chorobami rzadkimi. Krajowe Forum Orphan jest członkiem międzynarodowej parasolowej organizacji pacjenckiej EURORDIS-Rare Diseases Europe.<sup>5</sup> To pozarządowy sojusz organizacji pacjentów i osób prywatnych działających w dziedzinie chorób rzadkich, promujący badania nad rzadkimi chorobami i komercyjny rozwój leków sierocych. Celem EURORDIS jest poprawa jakości życia wszystkich osób cierpiących na rzadkie choroby w Europie. Krajowe Forum Orphan jest również członkiem Federacji Pacjentów Polskich (FPP).

Chciałbym Państwu pokrótce przypomnieć drogę, jaką razem przeszliśmy optymalizując opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w ostatnich czterdziestu latach na świecie, Europie i w Polsce. Pierwszym działaniem, które było pochyleniem się nad chorobami rzadkimi był Orphan Drug Act z 1983 r. w Stanach Zjednoczonych, podpisany przez Prezydenta Ronalda Reagana. To był pierwszy moment, kiedy na świecie zauważono problem pacjentów z chorobami rzadkimi. W dniu 16 grudnia 1999 r. zostało wydane rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady Unii Europejskiej, podkreślające, że pacjenci cierpiący na choroby rzadkie powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia, jak inni pacjenci. W 2000 r., rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady UE powołano Komitet ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi Europejskiej Agencji Leków (CHMP). Kolejne kroki, to 2008 r. i komunikat Komisji Europejskiej do Parlamentu Europejskiego i Rady oraz Komitetu Regionów na temat rzadkich chorób i wyzwań stojących przed Europą. Efektem tego komunikatu było wydanie zalecenia Rady Unii Europejskiej z 8 czerwca 2009 r., które zalecało państwom członkowskim ustanawianie i realizację planów dotyczących chorób rzadkich. Plany miały być opracowane i opublikowane przez rządy poszczególnych krajów w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i dostępu do leków sierocych. Kolejnym wydarzeniem był dzień 1 czerwca 2010 r. i wydanie rekomendacji Europlan, czyli Europejski Projekt Rozwoju Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich. To co dostaliśmy z Unii to były gotowe modele, które należało wprowadzać do polskiego systemu ochrony zdrowia. Od 2010 r. minęło jedenaście lat, żeby w 2021 roku została przyjęta uchwała rządu w postaci Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Wnioski z realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 pozwoliły zaproponować zmiany, które zostały zebrane jako projekt nowej uchwały Rady Ministrów pt. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Już w 2008 r., jak zaczynaliśmy w Polsce prace nad Planem dla Chorób Rzadkich, to z naszej, pacjenckiej strony padały propozycje, żeby ten dokument był wprowadzony aktem prawnym ustawowym, czyli ustawą. Więc w tym momencie mamy naprawdę dobrą sytuację, bo tak jak słyszycie Państwo, wszyscy decydenci mówią o tym, że musi to być akt prawny w formie ustawy. Więc pierwszy krok, to jest ta uchwała, która ma być przyjęta jako dokument kierunkowy przez rząd. Kolejny krok to ustawa, a w międzyczasie możemy robić różne rzeczy, aby nie zostawiać pacjentów z chorobami rzadkimi samym sobie. Postulujemy parę rzeczy takich, które można zrobić bez konieczności wprowadzania rozwiązań ustawowych, np. rozszerzenie przesiewu noworodków o nowe choroby, podania domowe, czy wspólne zakupy leków na poziomie Unii Europejskiej. Przez wiele lat mówiliśmy o tym, żeby znowelizować ustawę refundacyjną w ten sposób, żeby Minister miał możliwość zainicjowania refundacji tanich leków dla pacjentów z chorobami rzadkimi. W tej chwili, najważniejsze jest to, żeby chorzy na choroby rzadkie wreszcie dostali kompleksową opiekę. Powinna być ona zorganizowana zgodnie z Europlanem, bo Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, to dokument dotyczący tylko części medycznej opieki dla chorych na

<sup>5</sup> <https://www.eurordis.org/>

choroby rzadkie. Musimy pamiętać, że oprócz części medycznej, tak jak jest w Europlanie, musi być również zintegrowana pomoc socjalna, nauka i edukacja, oraz wszystkie inne elementy, które są w tym dokumencie opisane. Chorzy na choroby rzadkie nie oczekują specjalnego traktowania, pacjenci oczekują wyrównania szans i mam nadzieję, że te dokumenty i te akty prawne, które w najbliższym czasie zostaną wprowadzone, doprowadzą do takiej sytuacji. Przez lata próbowaliśmy doprosić do prac w ramach Plan dla Chorób Rzadkich resort pracy i polityki społecznej, jak również resort szkolnictwa wyższego i tak dalej. Nie udało nam się tego zrobić, w związku z tym ten plan jest w takiej wersji, jaki jest, czyli zawiera część medyczną, bo to było pod egidą Ministerstwa Zdrowia. Nie możemy mówić, że obecnie system ochrony zdrowia nie niesie pomocy pacjentom z chorobami rzadkimi. Natomiast zależy nam na tym, by pomoc ta została usystematyzowana i każdy pacjent z chorobą rzadką znał ścieżkę, którą będzie podążał w systemie ochrony zdrowia. Pacjenci z chorobami rzadkimi nie oczekują priorytetowego traktowania. Chcą być traktowani tak, jak pozostali obywatele. Pojedynczy pacjent z chorobą rzadką nie ma praktycznie żadnej siły przebicia. Organizacje pacjenckie mają o wiele większe możliwości niż pojedynczy pacjent, dlatego starają się być widoczne w sferze medialnej i administracyjnej. Często szukają też wsparcia w Sejmie i Senacie, czyli przestrzeni parlamentarnej. Podejmują wysiłki, by przekazywać wszelkimi dostępnymi kanałami informacje o potrzebach pacjentów z chorobami rzadkimi. Należy jednak z całą mocą podkreślić, iż posiadają taką możliwość dzięki temu, że są zjednoczone, ponieważ poszczególni pacjenci z chorobami rzadkimi nie mają praktycznie żadnej siły przebicia. Z politycznego czy nawet społecznego punktu widzenia często nawet jedna jednostka chorobowa w tym obszarze jest niezauważalna. Krajowe Forum Orphan jest związkiem stowarzyszeń reprezentującym dziesiątki chorób rzadkich i ultrarazadkich poprzez swoich członków – stowarzyszenia pacjenckie oraz fundacje działające na rzecz pacjentów. Jesteśmy tam, gdzie podejmowane są decyzje dotyczące osób żyjących z chorobą rzadką, a nasze działania ukierunkowane są na szeroko pojętą poprawę jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. Wyrazem partycypacji organizacji członkowskich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest dobrowolna partycypacja w Audycie Krajowego Forum Orphan, czyli corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniu rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce. Audyt KFO został zainicjowany w 2021 r. przez moją osobę oraz Dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, który jest redaktorem naukowym raportu z każdego Audytu. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Obecny Audyt KFO 2024 jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów, a poprzednie raporty są dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.<sup>6</sup>

### *Roman Źelazny, Dziennikarz*

Fundację Zaczynajmy, z wielkim uporem i determinacją prowadziliśmy przez prawie 20 lat. Teraz przypomina mi się konferencja, którą zorganizowaliśmy w październiku 2019 r. w Krasnymstawie, małym mieście powiatowym w województwie lubelskim. Konferencja tematycznie związana była z szeroko pojętym bezpieczeństwem. W trakcie panelu dyskusyjnego zadaliśmy zasadnicze pytanie, jakiego bezpieczeństwa potrzebują Polki i Polacy oraz jakiego społeczeństwa potrzebuje nasz kraj. Do panelu dobraliśmy bardzo interesujących gości, w tym Panią Annę Jasińską, która reprezentowała sprawy zdrowotne, Panią Ewę Sufin-Jacquemart, Prezeskę zarządu Fundacji Strefa Zieleni i współzałożycielkę Koalicji Żywa Ziemia, członkini Zarządu Zielonej Fundacji Europejskiej, która reprezentowała kwestie



<sup>6</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>

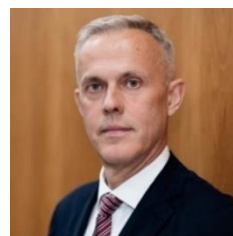
bezpieczeństwa klimatu oraz Pana Generała Waldemara Skrzypczaka i Pana Generała Gromosława Czempirskiego, którzy reprezentowali kwestie bezpieczeństwa kraju. Na tej konferencji było ponad 100 osób, których przede wszystkim interesowały problemy zdrowotne.

Medyczna Racja Stanu kojarzy mi się troszeczkę z drużyną piłkarską, w której mamy szeroką kadrę zawodników i długą ławkę rezerwowych. Na tej długiej ławce rezerwowych są niektórzy zawodnicy, którzy nigdy nie wchodzi do gry. Widzę, że Medyczna Racja Stanu oraz choroby rzadkie i ultraradkie, przesuwać się na tej ławce rezerwowych i za chwilę już wyjdą grać w piłkę na boisku. To jest mój komplement i gratulacje dla Państwa dokonań. Myślę, że to dobrze wróży na przyszłość, kiedy choroby rzadkie przestały być takim „osieroconym dzieckiem polskiej medycyny”, tylko rzeczywiście skupiono na nich uwagę i odpowiednie środki pomocy ze strony państwa. Mamy w Polsce świetnych lekarzy, mamy znakomite ośrodki badawcze, ale słyszy się tutaj z wypowiedzi Państwa o wielu problemach. Niestety w Polsce jest tak, że lekarze często muszą naprawiać błędy, które robią politycy. To nie jest dobre doświadczenie, ale jednocześnie okrążył stół, przy którym siedzimy, stwarza nadzieję na zmiany w dobrym kierunku. Dowiedzieliśmy się, że Pan Premier Donald Tusk na ten temat się wypowiedział oraz dowiedzieliśmy się, że mają być podjęte prace nad ustawą o chorobach rzadkich. Cieszy również zapewnienie ze strony Pani Minister, że Polsce będzie zależało, aby choroby rzadkie znalazły się na agendzie Prezydencji Polskiej w Unii Europejskiej. Znakomicie, bo widzę, że idzie przełom. Trzymam mocno kciuki za ten przełom i za Państwa, którzy walczyacie na tym „froncie”. W ramach Fundacji Zaczynajmy Uczynek przez lata naszej działalności wręczaliśmy nagrodę zacnego uczynku ludziom, którzy mieli znakomity dorobek życia. Był to dorobek naukowy, społeczny, polityczny, ale nagradzaliśmy też ludzi, którzy w akcie swojej ogromnej indywidualnej odwagi rzeczywiście ratowali życie ludzkie. To był wspomniany Pan Celestyn Żeliszewski z Małopolski, który wyciągnął cztery osoby z płonącego auta, doznając przy tym niezwykle trudnych do wyleczenia obrażeń. To była Pani Luh Ketut Suryani z Indonezji, która zwalcza na Bali praktykę, że osoby z chorobami rzadkimi, czy chorobami psychicznymi zamykane są w dżungli w bambusowych klatkach i cierpią, nie dość że z powodu choroby, ale również ze względu na miejsce odosobnienia, w jakim się znaleźli. To była Pani Anja Ringgren Loven z Danii, która wydobywa z niesamowitych opresji dzieci w Nigerii, posądzane o czary, które są żywcem zakopywane w ziemi.

Proszę Państwa, widzę w Was „pas transmisyjny” zacności, życzliwości, solidarności społecznej, równego traktowania oraz troski o drugiego człowieka. A więc tych wartości, które były bardzo bliskie Fundacji Zaczynajmy Uczynek. Te wartości są fundamentem państwa i społeczeństwa oświeconego. Życzę Państwu wytrwałości, uporczywości, determinacji, konsekwencji i zdrowego radykalizmu, w którym rozsądek, emocje i entuzjazm idą w parze.

### ***Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia***

Wyrazem aktywności organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce jest partycypacja w Audycie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Audyt jest corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniem rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Audyt Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN został zainicjowany w 2021 r. przez Prezesa Stanisława Maćkowiaka i moją osobę. Jestem autorem koncepcji, metodologii oraz redaktorem naukowym raportu z każdego Audytu KFO. Obecny Audyt KFO został przeprowadzony w 2024 i jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów.



Poprzednie raporty są opublikowane i dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.<sup>7</sup> W 2021 r. partycypowało w badaniu 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a na dzień 19 sierpnia 2024 r. partycypowały w badaniu 54 organizacje (68% z 80 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w 2024 r. vs. 2021 r. - z 48 organizacji w 2021 r. do 80 organizacji w 2024 r. Cześć nowych organizacji jest w trakcie zmian organizacyjnych, przygotowuje dane do Audytu KFO 2024 i deklaruje wypełnienie ankiety w terminie późniejszym. Poniżej przedstawiam najważniejsze wyniki Audytu KFO 2024:

- 100% organizacji pacjenckich, tj. 54 podmiotów oceniło Audyt Krajowego Forum Orphan, jako bardzo dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.
- 15% respondentów, tj. 8 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych badaniem, tj. 46 organizacji wskazuje, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo.
- Według 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Natomiast 39 organizacji stanowiących 72% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie.
- Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast 40 organizacji pacjenckich, stanowiących 74% wskazało, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się.
- Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę.
- 61% organizacji pacjenckich wskazało, że zna taki ośrodek ekspercki, a liczba tych organizacji wynosiła 33. Natomiast pozostałe 39%, tj. 21 organizacji pacjenckich wskazało, że nie zna takiego ośrodka eksperckiego.
- 70% respondentów, tj. 38 organizacji pacjenckich wskazało, że zna platformę informacyjną o chorobach rzadkich. Z kolei 30%, tj. 16 organizacji pacjenckich udzieliło odpowiedzi, że nie zna takiej platformy.
- 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie opieki socjalnej, w tym zwiększenie liczby godzin pracy i obowiązków asystenta osoby z niepełnosprawnością, wprowadzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin.
- 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie edukacji. Potrzeby zmian wskazywano w ujęciu oświaty – dostosowanie szkół do uczenia osób z niepełnosprawnościami, asystent osoby z niepełnosprawnościami w szkołach, dostosowanie metod uczenia do potrzeb osób z niepełnosprawnościami oraz zmiana kwalifikacji do nauczania, w tym możliwość ustawowa podania leków ratujących życie przez personel placówki edukacyjnej. Równolegle w zakresie edukacji zwracano uwagę na konieczność edukacji lekarzy orzeczników o specyfice

<sup>7</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>



chorób rzadkich, w tym edukacji personelu medycznego – lekarzy specjalistów, lekarzy POZ, pielęgniarek, a nawet ratowników medycznych i pracowników SOR.

- 89% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu refundacyjnego do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, badań dla noworodków, czy możliwości przeprowadzania cyklicznych badań monitorujących postęp choroby.
- 87% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej, w tym ośrodków referencyjnych i powołania wielodyscyplinarnych zespołów w tych ośrodkach.
- 74% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do 62 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekových.
- 52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych.

Należy podkreślić, że w ostatnich paru latach znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do nowych terapii chorób rzadkich. Według danych Ministra Zdrowia, w:

- 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich,
- 2022 r. refundacją objęto 115 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich,
- 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem.
- 2024 r. zrefundowano 36 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 135 nowych cząsteczko-wskazań ogółem.

Oczywiście, wg. opinii klinicystów i organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi należy dalej sukcesywnie refundować nowe terapie w chorobach rzadkich oraz poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label. Należy wykorzystać wszystkie ścieżki refundacyjne leków w chorobach rzadkich: ustawę refundacyjną, Fundusz Medyczny oraz leki o ugruntowanej skuteczności i standardami postępowania na wniosek Ministra Zdrowia.

#### 4. Wnioski i rekomendacje

Wniosek	Rekomendacja
Choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025, jak najszybciej uchwalony i wdrażany. Powinien być również wykorzystany Fundusz Medyczny na rzecz chorób rzadkich.	Należy jak najszybciej powołać eksperckie ośrodki chorób rzadkich, wdrożyć diagnostykę genetyczną i niegenetyczną w chorobach rzadkich, rejestr chorób rzadkich i kartę pacjenta z chorobą rzadką.
Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym	Rekomendowane jest włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku.

<p>zakresie , a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022.</p>	
<p>W Polsce znakomicie działa krajowy przesiew noworodkowy, który obejmuje obecnie 30 jednostek chorobowych. To plasuje Polskę na drugim miejscu w Europie, po Włoszech (48 chorób w przesiewie krajowym).</p>	<p>Rekomendowane jest włączenia do przesiewu noworodkowego w Polsce badań przesiewowych w kierunku siedmiu chorób spichrzeniowych – lizosomalnych tj. choroby Pompego, Fabry’ego, Gauchera, Krabbego, ASMD A/B, MPS 1, MPS 2</p>
<p>W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich. W 2022 r. na 115 nowych cząsteczko-wskazań, zrefundowano 37 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie chorób rzadkich. W 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich na 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. W 2024 r. zrefundowano 36 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 135 nowych cząsteczko-wskazań ogółem.</p>	<p>Należy utrzymać szybką refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich, przy mniej restrykcyjnych kryteriach programów lekowych oraz właściwej wycenie świadczeń w programach lekowych. Należy poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label.</p>
<p>Rzadkie choroby eozynofilowe, to eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA) i zespół hipereozynofilowy (HES). Obie choroby są schorzeniami przewlekłymi, przebiegającymi z okresami remisji i zaostrzeń. Każde zaostrzenie jest potencjalnie niebezpieczne dla życia.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna mepolizumabu w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym bez możliwości do zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.</p>
<p>Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (Hereditary angioedema – HAE) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się występowaniem przejściowych i nawracających podskórnych i podśluzowych obrzęków zagrażających życiu.</p>	<p>Rekomendowane jest</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• złagodzenie kryteriów włączenia pacjentów do programu lekowego B.122. Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu (ICD-10: D84.1) oraz</li> <li>• umożliwienie leczenia w programie pacjentom od 2. roku życia (obecnie kryterium wynosi od 12. roku życia).</li> </ul>
<p>Rzadkie zespoły padaczkowe - zespół Dravet, zespół Lennox-Gastauta i stwardnienie guzowate, z uwagi na różnorodność i trudności w leczeniu stanowią ogromne wyzwanie dla systemu opieki medycznej w Polsce. W rzadkich zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i</p>	<p>Rekomendowane jest:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• w zakresie dostępu do terapii kannabidiolem - kontraktacja i włączenie pacjentów do programów lekowych: B.153. Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowatego (ICD-10: G40.4) i programu lekowego B.154.FM. Leczenie</li> </ul>

<p>zagrożającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP.</p>	<p>pacjentów z zespołem Lennoxa-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• w zakresie dostępu do terapii fenfluraminą – refundacja publiczna fenfluraminy w leczeniu napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet i zespołem Lennoxa-Gastauta jako dodatek do leczenia innymi lekami przeciwpadaczkowymi u pacjentów w wieku od 2 lat.</li> </ul>
<p>Choroba Fabry’ego jest ultrarazadką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry’ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej. Choroba Gaucher’a to najczęstsza lizosomalna choroba spichrzeniowa. Obecne leczenie choroby Gaucher’a opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej lub terapii redukcji substratu.</p>	<p>Rekomendowane jest wprowadzenie możliwości podań domowych leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego.</p>
<p>Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, postępującą chorobą układu nerwowego, prowadzącą do przedwczesnego obumierania komórek ruchowych rdzenia kręgowego. Klinicznie manifestuje się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni. Wg ekspertów klinicznych większość dzieci, u których w przesiewie noworodkowym zostanie wykryta mutacja powodująca rdzeniowy zanik mięśni (SMA), powinna otrzymać terapię genową – onasemnogen abeparwówek.</p>	<p>Rekomendowane jest poszerzenie wskazań refundacyjnych dla onasemnogenu abeparwówek o pacjentów z czterema kopiami genu SMN2.</p>
<p>Miastenia gravis to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała, co doprowadza do osłabienia mięśni. Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• zilukoplanu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastenii (gMG) u dorosłych pacjentów, u których występują przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholino (AChR) oraz</li> <li>• rozanoliksyzumabu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastenii (gMG) u dorosłych pacjentów, którzy mają przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholino (AChR) lub przeciwko specyficznej dla mięśni kinazie tyrozynowej (MuSK).</li> </ul>

<p>Choroba Hallervordena Spatza, to zwyrodnienie układu nerwowego z nagromadzeniem się żelaza w mózgu. Jest rzadką, dziedziczną chorobą, charakteryzującą się neurologicznym postępującym zaburzeniem ruchowym.</p>	<p>Rekomendowana jest diagnostyka i terapia choroby Hallervordena Spatza dostępnymi technologiami medycznymi.</p>
<p>Toczeń rumieniowaty układowy (SLE) to choroba autoimmunologiczna rozwijająca się w wyniku złożonych zaburzeń układu odpornościowego, prowadzących do przewlekłego procesu zapalnego w wielu tkankach i narządach. Nefropatia toczniowa jest jedną z częstszych manifestacji klinicznych tocznia rumieniowatego układowego.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna woklosporyny w połączeniu z mykofenolanem mofetylu w leczeniu dorosłych pacjentów z czynną nefropatią toczniową (ang. lupus nephritis, LN) klasy III, IV lub V (w tym mieszaną klasą III/V i IV/V).</p>
<p>Choroba Stilla, to rzadka choroba reumatologiczna, która zaczyna się od gorączki, bóli stawów czy wysypki. Następnie pojawiają się liczne zmiany narządowe: zaburzenia pracy wątroby i jej powiększenie, wysięki do osierdzia, powiększenie węzłów chłonnych. W przebiegu choroby Stilla może dojść do aktywacji makrofagów, a to wiąże się ze stanem zagrożenia życia. Obecnie w terapii zalecane są dwa rodzaje blokerów interleukiny I. Jeden z nich wymaga codziennego podawania, natomiast drugi lek z tej grupy ma charakter długodziałający.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna kanakinumabu, długodziałającego blokera interleukiny I, jako podawany podskórnie raz na miesiąc, jako skutecznej oraz mniej uciążliwej i obciążającej terapii.</p>
<p>Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest chorobą rzadką, szacuje się, że zapada na nią rocznie 1-2 osoby na 1 mln populacji. W przebiegu choroby występuje nasilona hemoliza wywołująca niedokrwistość, nadmierna aktywacja krzepnięcia prowadząca do zakrzepicy i niewydolności szpiku. Żylna choroba zatorowo-zakrzepowa i związane z nią incydenty zakrzepowe u połowy nieleczonych chorych prowadzą do zgonu.</p>	<p>Rekomendowane jest podawanie podskórne pegcetakoplanu w warunkach domowych, po odpowiednim przeszkoleniu pacjenta/opiekuna.</p>
<p>Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) to najczęściej występujący nowotwór układu chłonnego. Jest to agresywny nowotwór, o dużej dynamice proliferacji komórek nowotworowych, który może prowadzić do śmierci pacjenta nawet w ciągu kilku miesięcy.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna w ramach programu lekowego B.12 „Leczenie chorych na chłoniaki B-komórkowe (ICD-10: C82, C83, C85)” trzech nowych terapii:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• lonkastuksymabu tezyryny</li> <li>• epkorytamabu</li> <li>• glofitamabu</li> </ul>
<p>Rozczep kręgosłupa (spina bifida) jest chorobą rzadką. W Polsce rodzi się znacząca liczba dzieci z rozszczepem, 150-200 rocznie, a populacja do 18 roku życia liczy około 3-4</p>	<p>Rekomendowana jest poprawa opieki zdrowotnej nad pacjentami z pęcherzem neurogennym poprzez wycenę i wprowadzenie porady</p>



tys. pacjentów. Problemy urologiczne (neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych (NDDDM) - tzw. pęcherz neurogeny) są największym wyzwaniem w opiece nad pacjentami, wymagającym samocewnikowania do kilku razy dziennie.

uroterapeutycznej w POZ i AOS, celem właściwego stosowania cewników hydrofilowych.

## 5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu w zakresie chorób rzadkich

### *Lanadelumab w terapii wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE)*

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (Hereditary angioedema – HAE) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się występowaniem przejściowych i nawracających podskórnych i(lub) podśluzowych obrzęków, skutkujących opuchnięciami i (lub) bólem brzucha. Występowanie HAE szacuje się na 1/100 tys. osób. Najczęściej początek choroby ma miejsce w dzieciństwie lub w wieku dojrzewania. Objawia się występowaniem białych, ograniczonych, nieswędzących obrzęków, które utrzymują się przez 48-72 godziny i powracają ze zmienną częstotliwością. Obrzęki mogą obejmować przewód pokarmowy i dawać objawy podobne do zespołu niedrożności jelit, czasami dodatkowo może występować wodobrzusze i wstrząs hipowolemiczny. Szacuje się, że u co najmniej 50% pacjentów z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym (HAE) dojdzie do przynajmniej jednego ataku choroby obejmującego krtani i zagrażającego życiu. Obrzęk krtani może stanowić zagrożenie życia, a ryzyko śmierci w przypadku braku odpowiedniego leczenia wynosi ok. 30%. Zabiegi stomatologiczne mogą wyzwać obrzęk krtani. Czynnikiem ryzyka do zajęcia krtani są obrzęki twarzy. Rokowanie jest dobre w przypadku pacjentów z rozpoznaniem i dostępem do odpowiedniego leczenia w przypadku obrzęku ucha, nosa i gardła. W przypadku obrzęku w przewodzie pokarmowym występuje znaczna bolesność, a pacjenci pozostają w łóżku przynajmniej przez trzy kolejne dni po ataku choroby. Obrzęki okolic krtani, narządów płciowych, brzucha, twarzy zalicza się do zagrażających życiu.

Leczenie doraźne HAE polega na podaniu leku po wystąpieniu ataku obrzęku celem jego zatrzymania. Leczenie profilaktyczne polega na stałym przyjmowaniu leku w celu znacznego obniżenia lub wyeliminowania napadów obrzęku naczynioruchowego i skierowane jest przede wszystkim do pacjentów narażonych na częste ataki obniżające znacznie jakość życia lub do pacjentów, u których ataki są bezpośrednim zagrożeniem życia ze względu na lokalizację występowania. Konsekwencją leczenia profilaktycznego jest nie tylko zmniejszenie liczby i ciężkości napadów obrzęku ale również redukcja pośrednich obciążeń związanych z chorobą. Należą do nich ograniczenia w pełnieniu ról społecznych m.in. z powodu absencji w pracy lub szkole, pogorszenie jakości życia chorych, a także zaangażowanie środków systemu opieki zdrowotnej w zaopatrywanie chorych z ciężkimi i częstymi napadami wymagającymi dodatkowych interwencji w ramach opieki szpitalnej i ambulatoryjnej. Leczenie przed zabiegowe stosuje się w przypadku pacjentów przygotowujących się do zabiegów lub operacji (np. dentystrycznych), które same w sobie mogą być bodźcem do wystąpienia ataku.

W 2021 r. powstał program lekowy B.122 LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU (ICD-10: D84.1),

który po raz pierwszy w Polsce objął leczenie profilaktyczne. Do programu są włączani pacjenci z przynajmniej 12 atakami leczonymi doraźnie w okresie pół roku, które wystąpiły w obrębie krtani, gardła lub brzucha. Obecnie do programu włączonych jest 56 pacjentów. Zgodnie z opinią Konsultant Krajowej w dziedzinie alergologii Prof. Kariny Jahnz-Różyk, lanadelumab charakteryzuje się niepodważalną skutecznością i wysokim profilem bezpieczeństwa, a pacjenci leczeni w programie lekowym są „w zasadzie bez objawów”. Obecnie tylko 10% pacjentów z obrzękiem naczynioruchowym objętych jest programem leczenia profilaktycznego. Szacuje się, że ok. 164 pacjentów z przynajmniej 2 ciężkimi atakami na pół roku wymagającymi zastosowania leczenia ratunkowego mogłoby skorzystać z leczenia profilaktycznego.

Postulowane jest złagodzenie kryteriów włączenia do programu lekowego B.122 LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU (ICD-10: D84.1) poprzez zniesienie miejsca lokalizacji napadów oraz objęcia kolejnych grup pacjentów doświadczających ciężkich obrzęków zagrażających życiu, które wpisuje się w cel przyjętego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, tj. poprawia dostęp do skutecznego leku stosowanego w chorobach rzadkich. Terapia jest dedykowana niewielkiej grupie chorych z ciężkimi przebiegiem napadów zagrażających życiu. Rozszerzenie kryteriów programu lekowego B.122 pozwoli skorzystać ze skutecznego leczenia kolejnej grupie pacjentów o niezaspokojonych potrzebach zdrowotnych, dla których często ataki mogą zagrażać życiu oraz poprawi standard leczenia do bliższego wytycznym klinicznym. Niepodważalna jest wysoka skuteczność leczenia i profil bezpieczeństwa lanadelumabu – pacjenci „w zasadzie bez objawów” w programie lekowym, a w badaniu randomizowanym nie stwierdzono różnicy skuteczności lanadelumabu w zależności od lokalizacji obrzęku. Pacjenci doświadczający ciężkich obrzęków w innych lokalizacjach niż uwzględnione w obecnych kryteriach włączenia do programu także podlegają ryzyku zagrożenia życia w związku z HAE. U pacjentów, u których wystąpił atak w obrębie krtani częściej występowały obrzęki w obrębie twarzy. Wytyczne Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego i Polskiego Towarzystwa Alergologicznego, jak i wytyczne międzynarodowe, pozycjonują terapię lanadelumabem w pierwszej linii leczenia zapobiegawczego w grupie chorych o najcięższym przebiegu i nie wskazują na lokalizację miejsca obrzęku. Umożliwienie kolejnej grupie pacjentów doświadczających ciężkich obrzęków zagrażających życiu normalnego funkcjonowania i „powrotu do życia”, pozwoli również na odciążenie systemu ubezpieczeń społecznych.

### *Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego*

Choroba Fabry’ego jest ultrarazadką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Enzym ten jest odpowiedzialny za rozkład lipidów. Jego niedobór przyczynia się do nagromadzenia w tkankach układu nerwowego i krwionośnego nierozłożonych substancji – globotriaosyloceramidów (GL-3 lub Gb3), które uszkadzają m.in. serce, nerki i mózg. Pierwsze objawy tej choroby zauważalne są już u czteroletniego dziecka. Niestety najczęściej są mylone z dolegliwościami reumatycznymi czy kardiologicznymi. U chorych, którzy nie rozpoczną enzymatycznej terapii zastępczej, około 30. roku życia nagromadzenie substancji lipidowych jest na tyle duże, że prowadzi do wystąpienia białkomoczu, często z towarzyszącym krwinkomoczem. Dalszy postęp choroby upośledza funkcję kłębuszków nerkowych, co w okresie 8-10 lat prowadzi do niewyrównanej niewydolności nerek. Uszkodzenie nerwów obwodowych wywołuje silne bóle kończyn, oporne na powszechnie stosowane leki oraz stopniową utratę słuchu. Jednak

najbardziej niebezpieczne dla życia chorego są incydenty sercowo-naczyniowe (m.in. udar mózgu, zawał serca, migotanie komór), które stanowią najczęstsza przyczynę śmiertelności w chorobie Fabry'ego. Powikłania te odpowiedzialne są za krótki czas przeżycia chorych, który wśród mężczyzn wynosi średnio 45-50 lat. Kobiety z objawową chorobą Fabry'ego żyją średnio 10 lat dłużej. Częstość populacyjna występowania choroby Fabry'ego wynosi 1 na 117 tys. (statystyki dotyczą rasy kaukaskiej). Choroba Fabry'ego dotyczy w naszym kraju najprawdopodobniej kilkuset osób. Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry'ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej oraz terapii objawowej i leczeniu wspomagającym. Leczeniu choroby Fabry'ego dedykowany jest program lekowy B.104, w ramach którego refundowane są: agalzydaza alfa, agalzydaza beta oraz migalastat. Aktualnie jest 126 osób włączonych do programu lekowego. Pacjenci mogą być włączeni do programu lekowego po skończeniu 8. roku życia, jednak u młodszych chorych istnieje możliwość włączenia terapii poza refundacją, z dawkami charytatywnych.

Choroba Gaucher'a to najczęstsza lizosomalna choroba spichrzeniowa. Lizosomalne choroby spichrzeniowe (LSD) są często klasyfikowane względem rodzaju spichrzanej substancji. Sfingolipidozy są podgrupą LSD, w której nieprawidłowo degradowane są lipidy zwane sfingolipidami. Sfingolipidy to lipidy znajdujące się we wszystkich błonach komórkowych, które chronią błonę komórkową i biorą udział w transporcie, rozpoznawaniu i sygnalizacji komórkowej. W chorobie Gaucher'a należący do sfingolipidów glukocerebrozyd (glukozyloceramid) nie ulega degradacji i gromadzi się w komórkach. Takie komórki nazywane są komórkami Gaucher'a. Sama obecność komórek Gaucher'a nie wyjaśnia spektrum objawów. Wtórna aktywacja makrofagów indukuje uwalnianie cytokin, które również mogą mieć działanie patogenne. Są trzy typy choroby Gaucher'a - Typ 1: najczęstszy, ok. 94% pacjentów zachodnioeuropejskich, bez włączenia ośrodkowego układu nerwowego, zajęcie organów otrzewnych oraz szpiku kostnego. Typ 2: objawia się we wczesnym dzieciństwie, atakuje ośrodkowy układ nerwowy, szybko postępujący i agresywny, pacjenci umierają wcześnie bo już ok. 2 roku życia. Typ 3: objawia się w okresie dojrzewania lub wczesnej dorosłości, ma powolny przebieg i dotyczy ośrodkowego układu nerwowego w łagodny sposób.

Choroba Gaucher'a objawia się zwapnieniem lub zwłóknieniem serca i/lub aorty, upośledzonymi ruchami sakkadowymi oczu, wodogłowiem, anomalią układu kostnego. Powikłania choroby Gaucher'a to gammopatia i nowotwory złośliwe, choroby neurologiczne, metaboliczne i choroby kości. Obecne leczenie choroby Gaucher'a opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej lub terapii redukcji substratu. Celem leczenia jest zmniejszenie nasilenia choroby oraz maksymalne przedłużenie życia poprzez niedopuszczenie do nieodwracalnych zmian w układzie kostnym, szpiku, śledzionie i wątrobie. Aktualnie są 103 osoby włączone do programu lekowego. Pacjenci z chorobą Gaucher'a mogą być leczeni w ramach programu lekowego B.23 eliglustatem, imiglucerazą oraz welaglucerażą alfa. Leczenie można rozpocząć niezależnie od wieku pacjentów, po wystąpieniu objawów choroby.

W przypadku chorób Gaucher'a i Fabry'ego organizacje pacjentów zwracają uwagę na potrzebę zapewnienia możliwości podań domowych leków w ramach opieki domowej. Pacjent powinien otrzymać lek do domu i sam odpowiada za podanie go w warunkach domowych (po wcześniejszym przeszkoleniu przez dedykowaną pielęgniarkę). Istnieje potrzeba personalizacji i optymalizacji leczenia chorób rzadkich. Pacjenci powinni być leczeni jak najbliżej miejsca zamieszkania, a w tych schorzeniach gdzie jest to możliwe (np. Fabry, Gaucher) powinna być zapewniona możliwość podania leku w domu po uprzednim przeszkoleniu personelu medycznego i samego pacjenta. Terapia domowa minimalizuje

konieczność dojazdów pacjenta do szpitala celem podania leku. Taka możliwość jest z korzyścią dla pacjentów i całego systemu ochrony zdrowia. Dzięki opiece domowej pacjent ma większą szansę uczestniczenia w życiu społecznym i rozwoju zawodowego, nie traci czasu na dojazdy do placówki medycznej, nie stanowi obciążenia dla systemu świadczeń społecznych z powodu absencji w pracy.

### *Podania domowe pegcetakoplanu pacjentom z nocną napadową hemoglobinurią (PNH)*

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest chorobą rzadką, szacuje się, że zapada na nią rocznie 1-2 osoby na 1 mln populacji.<sup>8</sup> PNH jest nabytym zaburzeniem krwiotwórczej komórki macierzystej i dotyczy wszystkich linii komórkowych. W przebiegu choroby występuje nasilona hemoliza wywołująca niedokrwistość, nadmierna aktywacja krzepnięcia prowadząca do zakrzepicy i niewydolności szpiku. Przewlekłe objawy choroby mogą towarzyszyć pacjentowi przez wiele lat, a manifestacja w postaci incydentu zatorowego niemal zawsze jest nagła. Żylna choroba zatorowo-zakrzepowa i związane z nią incydenty zakrzepowe u połowy nieleczonych chorych prowadzą do zgonu.<sup>9</sup>

Aktualnie w Polsce dostępne jest leczenie w pierwszej linii lekami: ekulizumab i rawalizumab w ramach programu lekowego. Są to przeciwciała monoklonalne, które wiążą składową C5 dopełniacza i hamują jego szkodliwe oddziaływanie na krwinki. Zastosowanie tych preparatów zasadniczo zmieniło życie pacjentów. Dzięki zmniejszeniu hemolizy niedokrwistość jest mniej nasilona i chory nie musi być uzależniony od transfuzji koncentratu krwinek czerwonych.<sup>10</sup> Kolejnym przełomem w leczeniu PNH jest pegcetakoplan, zarejestrowany u dorosłych pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią, u których wystąpiła anemia hemolityczna. Cząsteczka ta, charakteryzując się innowacyjnym mechanizmem, działa antagonizująco na składową C3 dopełniacza wywierając silne działanie hamujące kaskadę dopełniacza na wczesnych etapach. Pegcetakoplan od września 2023 może być stosowany w Polsce jako druga linia w programie lekowym u dorosłych pacjentów z napadową nocną hemoglobinurią, u których wystąpiła niedokrwistość po leczeniu inhibitorem C5 przez co najmniej 3 miesiące. Zmiana terapii z ekulizumabu/rawalizumabu na pegcetakoplan może pozwolić pacjentom na uzyskanie prawidłowych wartości hemoglobiny, co skutecznie zmniejsza odczucie zmęczenia, zwiększa komfort życia chorych i finalnie poprawia rokowanie. Dodatkowo zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego pegcetakoplan może być samodzielnie podawany podskórnie w warunkach domowych, po odpowiednim przeszkoleniu pacjenta/opiekuna.<sup>11</sup> Dlatego też w Polsce wciąż oczekiwaną, zarówno przez pacjentów jak i lekarzy prowadzących, zmianą w programie lekowym jest umożliwienie podawania leku pegcetakoplan przez pacjentów w domu w ramach programu lekowego. Dotychczasowe zapisy przewidują podawanie leku w warunkach szpitalnych przez 3 miesiące, co stanowi ogromne wyzwanie logistyczne dla każdego pacjenta (dawkowanie 2x, a w szczególnych przypadkach 3x w tygodniu), zwłaszcza dla tych mieszkających poza miejscem realizacji świadczeń. Doświadczenia z innych krajów, jak i pierwszych pacjentów w Polsce, wskazują na zasadność

<sup>8</sup> Puls Medycyny: <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-nocna-napadowa-hemoglobinurie-maja-szczescie-sa-dla-nich-leki-1110672>

<sup>9</sup> Bessler M, Hiken J. The pathophysiology of disease in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2008:104-10.

<sup>10</sup> Program Lekowy Leczenia Chorych z Nocną Napadową Hemoglobinurią (PNH) B.96

<sup>11</sup> Charakterystyka Produktu Leczniczego Aspaveli



umożliwienia leczenia domowego bez ograniczeń. Oczywiście zgoda na leczenie domowe musi być zawsze podjęta przez lekarza prowadzącego, a pacjenci wymagający wsparcia i instruktażu przez dłuższy czas powinni mieć nadal możliwość podania leku w warunkach szpitalnych. W dobie personalizacji medycyny i palącej potrzeby odwrócenia piramidy świadczeń, domowe podawanie leku zgodnie z jego CHPL, stanowi wartość dodaną zarówno dla pacjenta i systemu ochrony zdrowia. Mija rok od czasu wprowadzenia zmian w programie leczenia PNH, a doświadczenia klinicystów i pacjentów implikują zmiany podawania pegcetakoplanu na podawanie podskórne w warunkach domowych.

### *Fenfluramina w terapii rzadkich zespołów padaczkowych – zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastauta*

Rzadkie zespoły padaczkowe z uwagi na różnorodność i trudności w leczeniu stanowią ogromne wyzwanie dla systemu opieki medycznej w Polsce. Liczbowo stanowią wspólnie duży udział w grupie schorzeń rzadkich, a tym samym reprezentują ważne miejsce w całości schorzeń układu nerwowego. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta należą do najcięższych zespołów padaczkowych i stanowią jedynie niewielki odsetek wszystkich zespołów padaczkowych. Chorobowość w zespole Dravet wynosi ok. 3 przypadków/100 tys., a zapadalność ok. 1 przypadków/ 20 tys. urodzeń. Chorobowość w zespole Lennox-Gastauta wynosi ok. 15 przypadków/100 tys., a zapadalność ok. 1 przypadek /1 mln. Zespoły padaczkowe różnią się między sobą odpowiedzią na leczenie przeciwpadaczkowe, a także rokowaniem odnośnie remisji napadów. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta charakteryzują się mnogością heterogennych i lekoopornych napadów padaczkowych. Towarzyszą im także objawy poza napadowe, takie jak zaburzenia intelektualne, opóźnienie ruchowe i behawioralne, w tym: autystyczne, opóźnienie rozwoju i rozumienia mowy, zaburzenia ze spektrum autyzmu, nadpobudliwość, dysfunkcje układu motorycznego. Ogromnym wyzwaniem i obciążeniem jest nagła niespodziewana śmierć w przebiegu padaczki (SUDEP). Ryzyko śmierci jest znacznie wyższe w przypadku pacjentów z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta niż w populacji pacjentów chorujących na padaczkę. Pacjenci są także obarczeni wysokim ryzykiem wypadków i przedwczesnej śmierci z powodu śmiertelnego stanu padaczkowego. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta wywierają bardzo duży wpływ nie tylko na życie chorego, ale także na życie jego opiekunów i bliskich. Obciążenie opieką wymaga przeorganizowania we wszystkich aspektach życia całej rodziny. Z uwagi na częstotliwość, różnorodność i intensywność napadów, które prowadzą do pogorszenia zdrowia fizycznego dziecka, obniżenia jego funkcji poznawczych i motorycznych oraz stwarzają ryzyko poważnych urazów i przedwczesnej śmierci, opieka w zespole Dravet i zespole Lennox-Gastauta jest znacznie bardziej wymagająca i obciążająca niż w przypadku innych zaburzeń padaczkowych. Obciążeniem dla opiekunów są również choroby współtowarzyszące, a także zaburzenia sprawności poznawczej, motorycznej, komunikacyjnej, behawioralnej i funkcjonalnej chorych dzieci. Dla prowadzenia właściwej terapii i ograniczenia negatywnych skutków choroby jest postawienie trafnej diagnozy i włączenia odpowiedniego leczenia na jak najwcześniejszym etapie. W zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP. Leczenie napadów padaczkowych wymaga starannego doboru terapii w celu poprawy jakości życia pacjenta.<sup>12</sup>

<sup>12</sup> Raport pt. MZdrowie. Modern Healthcare Institute, 2024

Podstawą leczenia pozostaje leczenie objawowe i wspomagające za pomocą leków przeciwpadaczkowych (LPP). Leczenie rzadkich zespołów padaczkowych takich jak zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta stanowi wciąż wyzwanie nawet przy powszechnym stosowaniu LPP. W tych obu zespołach napady są odporne na leczenie – zdarza się, że nie są odpowiednio kontrolowane mimo stosowania dwóch lub więcej LPP. Pomimo, że pacjenci często leczeni są w swoim życiu wieloma, nawet kilkunastoma lekami, to u bardzo wielu z nich nie uzyskuje się kontroli napadów. Do leczenia napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet lub zespołem Lennox-Gastauta zostało zarejestrowanych zaledwie kilka leków. W ostatnich latach, po zakończeniu badań klinicznych, do leczenia napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet lub zespołem Lennox-Gastauta dopuszczono do obrotu kannabidiol i fenfluraminę.<sup>13</sup> Kannabidiol został zrefundowany publicznie od 1 stycznia 2024 r. w ramach dwóch programów lekowych. Pierwszy, to program lekowy B.153. „Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowatego (ICD-10: G40.4)”, a refundowane wskazanie, to leczenie chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia guzowatego nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Drugi, to program: B.154.FM. „Leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”, a refundowane wskazanie to: leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych.

Fenfluramina jest wskazana w leczeniu napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta jako dodatek do leczenia innymi lekami przeciwpadaczkowymi u pacjentów w wieku od 2 lat. Lek jest w trakcie procesu refundacyjnego i oczekuje na refundację publiczną w Polsce. W dniu 22 lipca 2024 r. Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji wydał pozytywną Rekomendację nr 76/2024 w zakresie objęcia refundacją produktu leczniczego fenfluramina w programie lekowym B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”.<sup>14</sup>

Z uwagi na różnorodność objawów i trudności w leczeniu obu zespołów każda nowa terapia redukująca liczbę napadów i wydłużająca liczbę dni wolnych od napadów (ang. seizure-free days) jest bardzo oczekiwana zarówno przez pacjentów jak i lekarzy. Każdy nowy lek stwarza możliwość personalizacji terapii, czyli dopasowania jej do indywidualnych potrzeb pacjenta.

---

<sup>13</sup> Raport Rzadkie Zespoły padaczkowe. Zespół Dravet - Zespół Lennox-Gastauta. Opieka nad chorymi - potrzeby i możliwości. <https://www.mzdrowie.pl/wp-content/uploads/2024/03/13-padaczka-www-pop.pdf>

<sup>14</sup> Rekomendacja nr 76/2024 z dnia 22 lipca 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Fintepla (fenfluramina) w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)” [https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2024/040/REK/2024%2007%2022%20BP%20Rekomendacja%20nr%2076%202024%20Fintepla%20BIP\\_REOPTR.pdf](https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/040/REK/2024%2007%2022%20BP%20Rekomendacja%20nr%2076%202024%20Fintepla%20BIP_REOPTR.pdf)

## *Zilukoplan i rozanoliksizumab w terapii miastonii gravis*

Miastenia gravis (MG) to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała, co doprowadza do osłabienia mięśni. Miastenia jest chorobą z dużym zróżnicowaniem nasilenia objawów i ich umiejscowienia – od izolowanych objawów ocznych, poprzez uogólniony niedowład mięśni opuszkowych z zaburzeniami mowy i połykania, osłabienie mięśni kończyn górnych i dolnych, aż do niewydolności oddechowej. Prawidłowe leczenie MG nie gwarantuje uzyskania satysfakcjonującej poprawy lub remisji. Choroba przebiega zmiennie, z okresami zaostrzeń, a nawet groźnych dla życia tzw. przełomów miastenicznych. Przełom miasteniczny to jest stan zagrożenia życia definiowany jako gwałtowne pogorszenie opuszkowe/oddechowe spowodowane osłabieniem mięśni w przebiegu miastonii, nasilone tak, że konieczna jest intubacja lub opóźniona ekstubacja (u pacjentów po zabiegu operacyjnym). Przełom miasteniczny związany jest z ciężkim zaostrzeniem choroby, prowadzącym do niewydolności oddychania, wymagającej zastosowania nieinwazyjnej lub inwazyjnej wentylacji wspomaganiej. Pomimo niewielkiej liczby chorych, obciążenie systemu opieki zdrowotnej spowodowane miastenią MG jest poważne, szczególnie z uwagi na dużą potrzebę leczenia immunosupresyjnego, leczenia w warunkach szpitalnych, ciężkich zaostrzeń w przebiegu choroby i ryzyka śmierci w przebiegu przełomu miastenicznego.<sup>15</sup>

Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Później może dojść do uogólnienia choroby, gdzie atakowane są inne grupy mięśni. Pacjent rano jest w miarę sprawny, zaś w ciągu dnia, wraz z aktywnością codzienną zaczynają słabnąć mięśnie. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.<sup>16</sup> Miastenia to choroba, która mocno obniża jakość życia osób nią dotkniętych.

Epidemiologia miastonii gravis w Polsce została oszacowana na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ). Na dzień 1 stycznia 2019 r. dane NFZ wykazały 8 702 pacjentów z miastenią gravis, którzy otrzymywali leczenie objawowe. Stosunek kobiet do mężczyzn wynosił 1,65:1. Częstość występowania miastonii wynosiła 2,36/100 tys. mieszkańców. Średni wiek zachorowań w 2018 r. wynosił 61,37 lat - 59,17 lat dla kobiet i 64,12 lat dla mężczyzn. Częstość występowania miastonii o wczesnym początku (<50 lat) wynosiła 0,8/100 tys. i 4,98/100 tys. dla miastonii o późnym początku (LOMG), z przewagą mężczyzn w LOMG. Częstość występowania wynosiła 22,65/100 tys. U kobiet obserwowano stały wzrost częstości występowania objawowej miastonii od pierwszej dekady życia

<sup>15</sup> Raport MIASTENIA jako problem kliniczny i społeczny. Wyzwania dla optymalizacji opieki nad pacjentem w Polsce. [Raport-Miastenia-jako-problem-kliniczny-i-spoeczny.-Wyzwania-dla-optymalizacji-opieki-nad-pacjentem-w-Polsce-1.pdf \(zdrowieiedukacja.org\)](https://zdrowieiedukacja.org/)

<sup>16</sup> Przełomowa metoda leczenia miastonii gravis z finansowaniem Agencji Badań Medycznych. ABM. <https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/555,Przelomowa-metoda-leczenia-miastonii-gravis-z-finansowaniem-Agencji-Badan-Medycz.html>

do 80-89 lat. U mężczyzn wzrost chorobowości pojawił się w 6. dekadzie. Najwyższą chorobowość zaobserwowano w grupie wiekowej 80-89 lat: 59,65/100 tys. u kobiet i 96,25/100 tys. u mężczyzn.<sup>17</sup>

Diagnostyka miastonii jest dostępna w całej Polsce. Najważniejsze jest badanie przeciwciał przeciwko receptorowi dla acetylocholiny lub białka MuSK. U części pacjentów nie ma przeciwciał. Można jednak wykazać pewne nieprawidłowości w mięśniach w badaniu elektrofizjologicznym. W ostatnich latach przybyło również pracowni elektromiograficznych, czyli takich, w których możliwe jest wykonanie badań oceniających funkcję mięśnia, co pomaga ustalić rozpoznanie. Powszechnie dostępne jest badanie wykonywane z surowicy pacjentów – to badanie przeciwciał przeciw receptorowi acetylocholiny.<sup>18</sup> Obecnie leczy się miastenię lekami objawowymi, lekami immunosupresyjnymi lub operacyjnie. U pacjentów, którzy zachorowali zazwyczaj przed 50. rokiem życia, a mają miastenię uogólnioną z przeciwciałami przeciw receptorowi acetylocholiny, w pierwszym okresie choroby uzasadnione jest leczenie operacyjne: usunięcie grasicy, czyli tzw. tymektomia. Również operacyjnie leczy się pacjentów, u których stwierdzany jest guz grasicy nazywany grasiczakiem, ci pacjenci wymagają także opieki onkologicznej. Jeśli mamy do czynienia z bardzo dużym nasileniem objawów, na przykład pacjentem, u którego rozwinął się przełom miasteniczny, sięgamy po takie terapie, które krótkoterminowo poprawiają siłę mięśni. I to może być leczenie wymianą osocza, czyli plazmaferezami lub immunoglobuliny ludzkie, podawane dożylnie. Bardzo często będzie tak, że pacjent w różnych okresach swojej choroby będzie wymagał różnych sposobów leczenia. Będą tacy chorzy, u których wystarczy lek objawowy podawany w tabletkach, regularnie, codziennie, przez wiele miesięcy czy lat. Ale będą również tacy, u których konieczne będzie podanie leku objawowego, wykonanie operacji i podanie leku lub leków immunosupresyjnych, a jeżeli dojdzie mimo to do dużego nasilenia objawów, to również może być uzasadnione leczenie w warunkach szpitalnych i sięgnięcie chociażby po leczenie plazmaferezami. Oczywiście każda terapia przewlekła – również leki immunosupresyjne, które są dziś dostępne – z jednej strony ma pełne uzasadnienie, ponieważ poprawia funkcjonowanie, jakość życia pacjenta i nierzadko chroni go przed wystąpieniem przełomu miastenicznego. Natomiast są to również leki, które będą wiązały się z działaniami niepożądanymi, dlatego leczenie powinno być prowadzone przez doświadczonych lekarzy, żeby uzyskiwać możliwie najlepszy efekt terapeutyczny, minimalizując potencjalne działania niepożądane. Są też pacjenci, u których pomimo zastosowania powyższych metod nie udaje się uzyskać kontroli choroby.

W kwietniu 2024 dla najciężej chorujących pacjentów Ministerstwo Zdrowia utworzyło program lekowy dedykowany miastonii (B.157 Leczenie chorych z uogólnioną postacią miastonii (G.70.0), w ramach którego refundacją objęte zostały rytuksymab oraz efrartigimod alfa. W Unii Europejskiej oprócz efgartigimodu alfa do leczenia miastonii zarejestrowane są ekulizumab oraz rawulizumab. W grudniu 2023 r. zarejestrowany został także zilukoplan, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania

---

<sup>17</sup> Sobieszczuk E, Napiórkowski Ł, Szczudlik P, Kostera-Pruszczyk A. Myasthenia Gravis in Poland: National Healthcare Database Epidemiological Study. *Neuroepidemiology*. 2021 Feb 19:1-8. doi: 10.1159/000512973. Epub ahead of print. PMID: 33611318.

<sup>18</sup> Miastenia bywa trudna do zdiagnozowania. Jak nie przegapić pierwszych objawów?  
<https://www.termidia.pl/neurologia/Miastenia-bywa-trudna-do-zdiagnozowania-Jak-nie-przegapic-pierwszych-objawow-,47532.html>



na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholino (AChR). W styczniu 2024 r. zarejestrowano rozanoliksyzumab, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej oprócz standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastenii (ang. gMG - generalised myasthenia gravis) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholino (ang. AChR - acetylcholine receptor (AChR) lub przeciwciał skierowanych przeciw mięśniowo-specyficznemu receptorowi kinazy tyrozyny anty-MuSK (ang. MuSK - muscle-specific tyrosine kinase).

Mówi się, że tak samo jak nie ma dwóch identycznych płatków śniegu, tak nie ma dwóch takich samych pacjentów z miastenią, każdy pacjent choruje inaczej. To choroba o bardzo zróżnicowanym przebiegu, która wymaga zindywidualizowanego podejścia/personalizacji terapii u każdego chorego. Stąd klinicyści i pacjenci oczekują na refundację wszystkich celowanych terapii. Dostęp do innowacyjnych celowanych terapii oraz indywidualizacja procesu leczenia zwiększa szansę na uzyskanie lepszej kontroli choroby u większej grupy pacjentów.

### *Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)*

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, postępującą chorobą układu nerwowego, prowadzącą do przedwczesnego obumierania komórek ruchowych rdzenia kręgowego. Klinicznie manifestuje się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni. Choroba jest wynikiem delekcji lub mutacji w genie SMN1. SMA zaliczane jest do chorób nerwowo-mięśniowych. Postępowaniem stanowiącym aktualną praktykę kliniczną leczenia SMA w Polsce jest zastosowanie leków modyfikujących przebieg choroby: przewlekłej dokanałowej terapii nusinersenem, przewlekłej doustnej terapii rysdyplamem oraz terapii genowej onasemnogenem abeparwówek podawanej dożylnie raz w życiu (terapii nie należy traktować jako linii leczenia). Wszystkie trzy leki to zarejestrowane terapie modyfikujące przebieg SMA. Chociaż terapia genowa to pierwsza i jedyna innowacyjna terapia genowa w leczeniu SMA działająca na przyczynę choroby. Onasemnogen abeparwówek, nusinersen i rysdyplam są finansowane w ramach programu lekowego B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”, jednak zakres wskazań refundacyjnych dla nusinersenu oraz rysdyplamu jest szerszy niż dla ocenianej interwencji i obejmuje m.in. populację pacjentów dorosłych. Kwalifikacji i monitorowania skuteczności leczenia świadczeniobiorców w okresie pozostawania w programie, dokonuje Zespół Koordynujący ds. Leczenia Rdzeniowego Zaniku Mięśni, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Zgodnie z danymi pozyskanymi z SMPT (za okres 19 września 2022 r. - 26 lutego 2024 r.) do leczenia onasemnogenem abeparwóweku w ramach programu lekowego B.102.FM włączono 35 pacjentów. Dzięki funkcjonującemu od 2021 r. Rządowemu Programowi Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce do terapii genowej mogą być włączani pacjenci przedobjawowi (a także objawowi) z rozpoznaniem rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) 5q z bialleliczną mutacją genu SMN1 i z nie więcej niż 3 kopiami genu SMN2, w wieku do 6 miesiąca życia (<180 dni) w momencie podania leku. W dniu 6 sierpnia 2024 r. została opublikowana pozytywna Rekomendacja nr 83/2024 Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) w sprawie oceny leku onasemnogen abeparwówek. Prezes Agencji rekomenduje dalszą refundację produktu leczniczego onasemnogen abeparwówek w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Ocenianą interwencję stanowi produkt leczniczy onasemnogen abeparwówek podawany drogą infuzji dożylniej w leczeniu pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) spełniających kryteria włączenia do programu lekowego B.102.FM „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Skuteczność analizowanej technologii została oceniona w kilku badaniach jednoramiennych (START, STR1VE-US, STR1VE-EU, STR1VE-AP, LT-001) przeprowadzonych w populacji pacjentów z objawowym SMA oraz wśród niemowląt ≤ 6 miesięcy życia

z przedobjawową postacią choroby. Wnioski z raportu oceny efektywności oraz jakości leczenia technologią lekową o wysokim poziomie innowacyjności, objętej refundacją w ramach Funduszu Medycznego onasemnogen abeparwówek wskazują, że pacjenci leczeni w ramach programu lekowego B.102.FM uzyskali wyniki nie gorsze niż uczestnicy głównego badania rejestracyjnego dla ocenianej technologii. Nie odnotowano żadnego zgonu ani konieczności stałej wentylacji mechanicznej. U większości pacjentów odnotowano zadowalające wyniki rozwoju motorycznego, a profil bezpieczeństwa jest zbieżny z wynikami badania klinicznego.<sup>19</sup>

Wg ekspertów klinicznych większość dzieci, u których w przesiewie noworodkowym zostanie wykryta mutacja powodująca rdzeniowy zanik mięśni (SMA), otrzymuje w Polsce terapię genową. Terapia genowa wydaje się być optymalna dla pacjentów, ponieważ jest podawana raz w życiu.<sup>20</sup> Środowisko klinicystów postuluje o poszerzenie wskazań refundacyjnych dla onasemnogenu abeparwówek o pacjentów z czterema kopiami genu SMN2.<sup>21</sup> W kwietniu 2024 r. Ministra Zdrowia podjęła decyzję o rozszerzeniu kryteriów kwalifikacji w programie lekowym dotyczącym chorych na rdzeniowy zanik mięśni o możliwość zastosowania terapii onasemnogen abeparwówek u pacjentów leczonych terapią nusinersen lub rysdyplam po ustąpieniu przeciwwskazań do terapii onasemnogen abeparwówek (pierwotnie pacjent nie otrzymał onasemnogen abeparwówek ze względu na wystąpienie przeciwwskazań z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg) oraz urodzeni przed 1 września 2022 r. (z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg).<sup>22</sup> Niebawem miną dwa lata, od kiedy onasemnogen abeparwówek został objęty refundacją w ramach Funduszu Medycznego. Do tej pory z leczenia terapią genową skorzystało 45 pacjentów. W totalnej liczbie terapię genową otrzymał 100 osób. Zaś na świecie terapię genową otrzymało 400 chorych.

### *Epkorytamab w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL)*

DLBCL, czyli chłoniaki rozlane z dużych komórek B są jednymi z najczęstszych i najbardziej agresywnych chłoniaków nieziarniczych [NCCN 2024]. Chorzy na agresywne chłoniaki B-komórkowe, w tym DLBCL bez leczenia przeżywają od kilku do kilkunastu miesięcy DLBCL stanowi najczęstszy podtyp NHL (z ang.

<sup>19</sup> Rekomendacja nr 83/2024 z dnia 6 sierpnia 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Zolgensma (onasemnogen abeparwówek) w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”

[https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2024/106/REK/2024%2008%2006%20BP%20Rekomendacja%20nr%2083\\_2024%20Zolgensma\\_publicacja\\_BIP\\_REOPTR.pdf](https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/106/REK/2024%2008%2006%20BP%20Rekomendacja%20nr%2083_2024%20Zolgensma_publicacja_BIP_REOPTR.pdf)

<sup>20</sup> Ekspertki: większość noworodków z SMA otrzymuje terapię genową. PAP 01.08.2024

<https://www.pap.pl/aktualnosci/ekspertki-wiekszosc-noworodkow-z-sma-otrzymuje-terapię-genowa>

<sup>21</sup> Ensuring continuity and development of spinal muscular atrophy treatment in Poland. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Monika Gos, Anna Kostera-Pruszczyk, Justyna Paprocka, Agnieszka Słowik, Marcin Czech, Jakub Gierczyński, Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska DOI: 10.5603/cn.101979 Neurol Dziec 2024;34(62):1-4.

[https://journals.viamedica.pl/child\\_neurology/article/view/101979](https://journals.viamedica.pl/child_neurology/article/view/101979)

<sup>22</sup> Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 18 marca 2024 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 kwietnia 2024 r.

<https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenie-ministra-zdrowia-z-dnia-18-marca-2024-r-w-sprawie-wykazu-refundowanych-lekow-srodkow-spozywczych-specjalnego-przeznaczenia-zywniowego-oraz-wyrobow-medycznych>

Non-Hodgkin's lymphoma, chłoniaki nieziarnicze) i obejmuje około 30-33% wszystkich przypadków chłoniaków nieziarniczych [Singh 2018, Al-Hamadani 2015].

U większości pacjentów z chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B standardowe leczenie umożliwia trwałe wyeliminowanie choroby, ale u ok. 30 proc. nie przynosi ono efektu bądź po pewnym czasie dochodzi do nawrotu. U znacznego odsetka chorych na DLBCL następuje nawrót choroby po terapii 2. linii, przy czym około 30% chorych otrzymuje leczenie 3. linii [Kanas 2022]. Rokowanie w takim przypadku szybko się pogarsza, a mediana przeżycia całkowitego jest na ogół krótsza niż 12 miesięcy [Crump 2017, Epperla 2019, Ayers 2020, Ip 2022]. Nie istnieje jasno zdefiniowany standard opieki w leczeniu chorych nawracających po 2. linii leczenia. Opcje leczenia obejmują m.in. terapię CAR-T, CIT, terapie celowane oraz leki dostępne w ramach badań klinicznych [NCCN 2024]. Większość dostępnych opcji terapii 3. linii wymaga infuzji dożylniej charakteryzującej się długim czasem podawania leku, co może stanowić znacznie obciążenie dla chorych [ChPL Polivy 2020, ChPL Minjuvi 2021, ACD 2021]. Istnieje niezaspokojona potrzeba skutecznego, bezpiecznego i dostępnego od ręki leczenia dla tych pacjentów.

Nowe standardy opieki nad pacjentami z DLBCL. Przeciwciała bispecyficzne to nowa klasa leków. Stanowią one nową opcję leczenia dla pacjentów z nawrotowym opornym na leczenie chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B. To nowoczesna forma immunoterapii, tj. metody leczenia z wykorzystaniem własnego układu odpornościowego do walki z nowotworem. W procesie refundacyjnym znajdują się epkorytamab i glofitamab do stosowania w terapii przeciwciałami bispecyficznymi. Obecnie pacjenci po nawrocie z 2. linii, nie mają dostępu do nowoczesnych i skutecznych terapii. Chociaż terapie CAR-T są zarejestrowane i refundowane w Polsce do stosowania w leczeniu 3. linii, tylko część chorych kwalifikuje się do tego typu terapii. Nie bez znaczenia pozostaje również długi czas oczekiwania na leczenie, co w wielu przypadkach skutkuje wystąpieniem progresji choroby. Istnieje niezaspokojona potrzeba skutecznego, bezpiecznego i dostępnego od ręki leczenia dla tych pacjentów w postaci refundacji terapii przeciwciałami bispecyficznymi. Zaletą przeciwciał bispecyficznych jest:

- Dostępność „od ręki” - produkcja przeciwciał nie wymaga procesu technologicznego związanego z pobraniem i modyfikacją limfocytów pacjenta, dlatego te terapie są dostępne od razu (w przeciwieństwie do terapii CAR-T na którą trzeba czekać od 4 do 6 tyg.).
- Możliwość podania w warunkach dziennego ośrodka leczenia, co odciąża szpitale i generuje znacznie mniejsze koszty od terapii CAR-T.
- Terapia przy użyciu epkorytamabu to terapia podskórna - mniej obciążająca dla pacjenta forma podania leku. Jak wykazują badania, ten sposób podania leku jest preferowany zarówno przez klinicystów jak i przez pacjentów.

Mimo pozytywnej rekomendacji Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji dot. objęcia refundacją zarówno epkorytamabu, jak i glofitamabu (rekomendacja nr 40/2024 z dnia 29 kwietnia 2024 r. oraz rekomendacja nr 42/2024 z dnia 30 kwietnia 2024 r.), Komisja Ekonomiczna 28 lipca 2024 r. wydała negatywną uchwałę w tej sprawie. Oddała to perspektywę dostępu polskich pacjentów do tych terapii.

Mimo pozytywnej rekomendacji Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji dot. objęcia refundacją zarówno epkorytamabu, jak i glofitamabu (rekomendacja nr 40/2024 z dnia 29

kwietnia 2024 r. oraz rekomendacja nr 42/2024 z dnia 30 kwietnia 2024 r.), Komisja Ekonomiczna 28 lipca 2024 r. wydała negatywną uchwałę w tej sprawie. Oddała to perspektywę dostępu polskich pacjentów do tych terapii. Na niezaspokojoną potrzebę medyczną w leczeniu chłoniaka DLBCL szeroko wskazuje środowisko medyczne, zarówno podczas konferencji, debat, jak i w licznych doniesieniach prasowych.

Potrzeba dostępu do przeciwciał bispecyficznych jest wymieniana przez Konsultant Krajową, prof. Ewę Lech-Marańdę, jako aktualnie drugi priorytet refundacyjny w obszarze hematologii. Potwierdziło to również stanowisko Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów.

Podsumowanie: Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) to jeden z najczęstszych i najbardziej agresywnych chłoniaków nieziarnicznych. Bez włączenia odpowiedniego leczenia, choroba może doprowadzić do zgonu pacjenta nawet w ciągu kilku miesięcy. Krajobraz leczenia tego nowotworu znacząco zmienił się w ciągu ostatnich lat, a pacjenci sukcesywnie uzyskiwali dostęp do kolejnych terapii. Sytuacja wygląda gorzej w przypadku nawrotu choroby - tu istnieje niezaspokojona potrzeba skutecznego, bezpiecznego i dostępnego od ręki leczenia dla pacjentów po dwóch liniach leczenia. Przeciwciała bispecyficzne stanowią nową opcję leczenia dla pacjentów z zaawansowaną postacią chłoniaka rozlanego z dużych komórek B. W procesie refundacyjnym są dwie cząsteczki: epkorytamab i glofitamab do terapii przeciwciałami bispecyficznymi. Mimo pozytywnej rekomendacji Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji dot. objęcia refundacją obu cząsteczek, Komisja Ekonomiczna 28 lipca 2024 r. wydała negatywną uchwałę w tej sprawie.

### *Lonkastuksymab tezyryny w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL)*

Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) to najczęściej występujący nowotwór układu chłonnego. Jest to agresywny nowotwór, o dużej dynamice proliferacji komórek nowotworowych, który może prowadzić do śmierci pacjenta nawet w ciągu kilku miesięcy. W Polsce odnotowuje się ok. 1,5 tys. zachorowań rocznie na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B. Największe szanse na pokonanie choroby mają pacjenci, u których korzystne wyniki przynosi terapia pierwszej linii (około 60% pacjentów odpowiada na leczenie 1 linii). Niestety około 40% pacjentów doświadcza braku odpowiedzi na leczenie lub nawrotu choroby. Z kolei połowa pacjentów leczonych w drugiej linii, progresuje i wymaga leczenia w linii trzeciej.<sup>23</sup> Chorzy z DLBCL leczeni w 3L+ mają złe rokowanie, potrzebują innowacyjnych metod leczenia i stanowią dziś grupę pacjentów będących dużym wyzwaniem dla lekarzy specjalistów.<sup>24</sup> Mediana przeżycia u chorych na R/R DLBCL leczonych w 3L nie przekracza 12 miesięcy. Większość obecnie dostępnych terapii dla chorych w 3 i kolejnych liniach ma swoje ograniczenia i wydają się mało optymalna ze względu na skuteczność, profil toksyczności a także sposób podawania, który nierzadko bywa wielogodzinną infuzją dożylną w warunkach szpitalnych. Ponadto, pomimo dostępności w programie lekowym terapii CAR-T, należy mieć na uwadze, iż nie wszyscy pacjenci się do niej kwalifikują (pacjenci starsi, z wieloma chorobami współistniejącymi), nie wszystkim stan zdrowia umożliwi oczekiwanie na przygotowanie terapii, co więcej tylko wybrane ośrodki mają certyfikację do podania terapii CAR-T. Chorzy z nawrotem po terapii CAR-T, lub z jakichś

<sup>23</sup> Sehn L, Salles G N Engl J Med 2021;384:842-58.

<sup>24</sup> [Chłoniak rozlany z dużych komórek B \(DLBCL\) - Zwrotnikraka.pl](https://www.zwrotnikraka.pl)

powodów nie kwalifikujący się do tej terapii, to obecnie chorzy najbardziej potrzebujący nowych rozwiązań terapeutycznych. A zatem, dalsze leczenie pacjentów z opornym/nawrotowym DLBCL, szczególnie w 3 i kolejnych liniach terapii stanowi wciąż niezaspokojoną potrzebę medyczną. Loncastuksymab tezyryny to nowoczesny lek o nowym sposobie działania (koniugat przeciwciała z lekiem cytotoksycznym), stosowany w monoterapii, w wygodnym wlewie dożylnym, trwającym 30 minut raz na 21 dni. Lek ma bardzo dobry profil bezpieczeństwa i może być skutecznie stosowany u osób w gorszym stanie sprawności ECOG 0-2 (np. chorzy starsi, z chorobami współistniejącymi, z wyższym indeksem chorób współistniejących wg Charlsona - CCI), co może ograniczać u takich chorych stosowanie innych terapii na tym etapie leczenia.<sup>25</sup> Loncastuksymab tezyryny jest skuteczny u chorych leczonych wcześniej co najmniej 2 liniami leczenia, osiągając ORR na poziomie 48%, z szybkim czasem uzyskania odpowiedzi (mediana 1,3 miesiąca) i bardzo dobrym profilem toksyczności. Loncastuksymab tezyryny stanowi terapię, którą można zastosować po każdej innej terapii DLBCL jak i przed każdą inną terapią DLBCL.<sup>26</sup> Jest to szczególnie ważne w przypadku chorych, u których wystąpi nawrót lub oporność na leczenie CAR-T.<sup>27</sup> W zakresie terapii chłoniaków DLBCL występują niezaspokojone potrzeby medyczne w 3 i kolejnych liniach terapii DLBCL, a loncastuksymab tezyryny jest ważnym lekiem z punktu widzenia klinicystów.

### *Kanakinumab w leczeniu choroby Stilla*

Choroba Stilla to choroba heterogenna i może mieć różny przebieg, od niego uzależnia się decyzje, jakiego leczenia wymagają konkretni pacjenci. Choroba Stilla może przyjąć formę jednorazowego rzutu, wielu rzutów z regularnymi nawrotami lub utrzymywać się stale. Jeśli przebieg choroby jest łagodny, to w ogóle nie musimy korzystać z tych substancji. Natomiast jeśli objawy są nasilone, to jest to wskazana forma leczenia i wtedy każdy potrzebujący pacjent może być poddany terapii przy zastosowaniu blokerów interleukiny pierwszej i szóstej. Choroba Stilla ma podłoże genetyczne, nie jesteśmy w stanie całkowicie jej zlikwidować, ale możemy wyeliminować objawy. Trzeba mieć świadomość, że może ona w każdej chwili powrócić. Dzięki stosowaniu inhibitorów interleukiny pierwszej i szóstej pacjenci mogą normalnie funkcjonować, nie mają żadnych ograniczeń, jeśli chodzi o wysiłek fizyczny czy dietę. Chory wraca do normalnego trybu życia, do pracy czy szkoły. Te leki przywracają całkowicie jego sprawność. Rekomendowana terapia polega na stosowaniu połączenia glikokortykosteroidów (GKS) z nowoczesnymi lekami biologicznymi. Chorzy w przypadku postaci stawowej stosują w pierwszym rzucie inhibitor interleukiny 6 (IL-6), a w przypadku postaci ogólnonarządowej – inhibitor interleukiny 1 (IL-1). W Polsce w ramach programu lekowego długodziałający inhibitor IL-1 jest niedostępny dla pacjentów z chorobą Stilla. Patrząc na mechanizm działania leków i choroby, inhibitory IL-1 działają na wcześniejszym etapie w kaskadzie procesu autozapalnego niż inhibitory IL-6. Część pacjentów nie reaguje na dostępne refundowane leczenie. Nie mamy w Polsce refundowanego w ramach programu lekowego długodziałającego inhibitora IL-1, który zwiększyłby możliwości terapeutyczne. Leki długodziałające to bardziej komfortowe rozwiązanie i nie jest to bez znaczenia, jeśli mówimy o terapii przez lata. Krótco-działający inhibitor IL-1 wymaga codziennego podawania podskórnego, co oznacza codzienne klucie, co szczególnie dla dzieci, jest

<sup>25</sup> EPAR Zynlonta 2023

<sup>26</sup> Charakterystyka Produktu Leczniczego Zynlonta

<sup>27</sup> Caimi PF i wsp. Lancet Oncol 2021; 22: 790–800



dotatkowo traumatyzujące. To ważne w przypadku dzieci, dla których psychicznym i fizycznym obciążeniem są codzienne wkłucia. System opieki zdrowotnej unika takiej traumatyzacji np. wśród pacjentów pediatrycznych z cukrzycą i refunduje pompy insulinowe do 26 r.ż. Stwierdzono związek chorób autozapalnych z czynnikami stresującymi. Obserwowany jest brak tolerancji leczenia i jego przerywanie.

Wytyczne EULAR 2023 wyeksponowały pozycję długodziałających inhibitorów IL-1, takich jak kanakinumab. Należy je stosować ASAP u pacjentów z chorobą Still'a. Dostęp pacjentów do diagnostyki i terapii jest zróżnicowany na terenie całej Polski, gdyż nadal w niektórych województwach brakuje specjalistycznych ośrodków. Istotne jest, by każdy chory trafił do placówki z pełnym zapleczem diagnostyczno-terapeutycznym, tak by jak najszybciej otrzymał właściwą pomoc. Pełna oferta terapeutyczna nie jest dostępna dla wszystkich potrzebujących pacjentów. Kanakinumab, czyli długodziałający inhibitor IL-1) jest dostępny refundacyjnie dla pacjentów tylko w ramach programu RDTL, czyli Ratunkowym Dostępem do Technologii Lekowych, a nie wszystkie ośrodki lecznicze mogą z niej korzystać. To spore utrudnienie dla pacjenta, który na etapie diagnozy, leczenia i późniejszej kontroli może korzystać tylko z wybranych kilku ośrodków w Polsce. Dostęp refundacyjny do kanakinumabu w ramach programu lekowego znacząco zmieniłby sytuację pacjentów i lekarzy. Obecnie klinicyści i pacjenci czekają na refundację publiczną kanakinumabu, jako mniej uciążliwej i obciążającej terapii (podawanej raz na miesiąc terapii). Krótkodziałający inhibitor IL-1 wymaga codziennego podawania podskórnego, co oznacza codzienne klucie. Towarzyszy temu stres i ból związany z wielokrotnymi wkłuciami. Jest to szczególnie ważne w przypadku dzieci, dla których codzienne wkłucia są obciążeniem psychicznym i fizycznym (system opieki zdrowotnej unika takiej traumatyzacji np. wśród pacjentów pediatrycznych z cukrzycą i refunduje pompy insulinowe do 26 r.ż.). znacząco zmieniłby sytuację pacjentów i lekarzy.

W Stanowisko nr 75/2024 z dnia 22 lipca 2024 r., Rada Przejrzystości uznała za zasadne objęcie refundacją produktu leczniczego kanakinumab w ramach programu lekowego „Leczenie chorych z reumatoidalnym zapaleniem stawów i młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów (ICD 10: M05, M06, M08)”, w ramach istniejącej grupy limitowej i wydawanie go bezpłatnie, pod warunkiem obniżenia kosztu leku do poziomu najtańszego komparatora. Rada Przejrzystości stwierdziła, że dostępne wyniki wiarygodnych badań naukowych są wystarczające dla stwierdzenia skuteczności kanakinumabu we wnioskowanych wskazaniach.<sup>28</sup>

### ***Neurodegeneracyjna choroba Hallervordena Spatza***

Redaktor Roman Żelazny, wieloletni dziennikarz mediów polonijnych na Zachodzie, redaktor Radia Wolna Europa, współzałożyciel i prezes powołanej do życia w 2005 Fundacji „Zacny Uczynek”, realizując jej misję wspierania postaw nacechowanych wyjątkową empatią i uważnością dla najbardziej

<sup>28</sup> Stanowisko Rady Przejrzystości nr 75/2024 z dnia 22 lipca 2024 roku w sprawie oceny leku Ilaris (kanakinumab) we wskazaniu: „Leczenie chorych z reumatoidalnym zapaleniem stawów i młodzieńczym idiopatycznym zapaleniem stawów (ICD 10: M05, M06, M08)”  
[https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2024/086/SRP/U\\_186\\_20240722\\_s\\_75\\_Ilaris\\_w%20ref%20BiP%20zacz\\_REOPTR.pdf](https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/086/SRP/U_186_20240722_s_75_Ilaris_w%20ref%20BiP%20zacz_REOPTR.pdf)

dotkniętych przez los - w 2018 wręczył dorocznie przyznaną nagrodę „Zacnego Uczynku” Teresie Matulce, prowadzącej Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie.

W swojej laudacji, Pan Redaktor Roman Żelazny powiedział o Pani Prezes Teresie Matulce: *„Filigranowa osoba o wielkim sercu, sama doświadczająca trudu życia z nieuleczalną chorobą, wychowująca dwójkę ciężko chorych dzieci i od lat upominająca się o godne życie dla tysięcy podopiecznych Stowarzyszenia, ujęła Kapitułę nagrody empatią, determinacją i skutecznością swych działań. Nie mająca medycznego wykształcenia, dopiero oswajająca nowoczesne narzędzia komunikacji - Pani Teresa od lat organizuje lepszą codzienność dla swych podopiecznych, ale też międzynarodowe konferencje z udziałem najwyższej klasy ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich i ultra rzadkich. Mówi się tam o nowoczesnych metodach diagnostyki, terapii i rehabilitacji, ale też sprawdzonych metodach ulżenia trudom codzienności pacjenta i jego bliskich. Każdemu z takich wydarzeń towarzyszą bardzo praktyczne aktywności: indywidualne porady specjalistów, turnusy rehabilitacyjne.*

*Czas pandemii uniemożliwił dalszą realizację statutowych działań Fundacji „Zacnego Uczynku”. Obserwując dokonania założycieli Medycznej Racji Stanu w nich widzę kontynuatorów naszej misji. To dzięki rekomendacjom ekspertów think tanku mieliśmy zaszczyt poznać Panią Teresę i problemy jej podopiecznych. Dlatego też świadom ogromu wyzwań w obszarze chorób rzadkich postanowiłem ze środków pozostałych na koncie naszej Fundacji wesprzeć działania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich i proces rehabilitacji, wskazanej przez Teresę Matulkę, podopiecznej Stowarzyszenia - Magdaleny Banaś, młodej dziewczyny cierpiącej na neurodegeneracyjną chorobę Hallervordena Spatza.”*

Choroba Hallervordena Spatza, to zwyrodnienie układu nerwowego z nagromadzeniem się żelaza w mózgu. Jest rzadką, dziedziczną chorobą, charakteryzującą się neurologicznym postępującym zaburzeniem ruchowym (neurodegeneracyjne zaburzenia). Ostatnio jedna z genetycznych przyczyn choroby została zidentyfikowana, jednakże są prawdopodobnie inne wywołujące ją geny, które nie zostały jeszcze określone. Około 50% pacjentów u których zdiagnozowano Chorobę Hallervordena Spatza mają mutację genu PNAK 2, który pomaga w metabolizowaniu witaminy B5. Cechą wspólną wśród wszystkich przypadków z Chorobą Hallervordena Spatza jest gromadzenie się żelaza w mózgu wraz z postępującymi zaburzeniami ruchu. Pacjenci mogą przez długie okresy czasu być w ustabilizowanej kondycji, a następnie przechodzić etapy gwałtownego pogorszenia. Oczywiście każdy przypadek choroby jest inny, częściowo dlatego, że genetyczne mutacje mogą się różnić w poszczególnych rodzinach. Są prawdopodobnie również inne geny, które powodują chorobę, a ponadto inne mutacje w genach mogą zaprowadzać do mniej lub bardziej niebezpiecznych rezultatów. Czynniki, które wpływają na to jak silne są symptomy choroby, i jak szybko ona się rozwija są wciąż nieznane. Cechy wspólne obejmują dystonię (anomalia w napięciu mięśniowym, torsje), sztywność mięśni, i nagłe mimowolne skurcze mięśni (spastyczność). Te cechy mogą powodować niezdarność, problemy z chodzeniem, trudności kontrolowania ruchów, i problemy mówieniem. Inną cechą wspólną jest degeneracja siatkówki powodująca postępującą kurzą ślepotę. Niestety, objawy są nieodwracalne i coraz silniejsze. Choroba ta jest bardzo zróżnicowana jeżeli chodzi o problemy, które powoduje. Jest bardzo ważne, aby rodzice nowo zdiagnozowanego dziecka pamiętali o tej różnorodności. Rozpoznanie Choroby Hallervordena Spatza następuje poprzez badanie rezonansem magnetycznym. Ta metoda obrazowania pokazuje charakterystyczne nagromadzenie się żelaza w pewnych obszarach mózgu

(istota szara). Nie ma żadnego konkretnego sposobu leczenia Choroby Hallervordena Spatza, polega ono jedynie na łagodzeniu poszczególnych objawów choroby.<sup>29</sup>

### ***Poprawa opieki zdrowotnej dla dzieci i dorosłych z rozszczepem kręgosłupa poprzez poradę uroterapeutyczną w POZ i AOS celem właściwego stosowania cewników hydrofilowych***

Rozczep kręgosłupa (spina bifida) jest chorobą rzadką. W Polsce rodzi się znacząca liczba dzieci z rozszczepem, 150-200 rocznie (dane Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, prof. Latos-Bieleńska), populacja do 18 roku życia liczy około 3-4 tys. pacjentów. W Polsce, w porównaniu do innych krajów europejskich, jest to znacząca liczbowo populacja, gdyż w innych krajach europejskich liczba urodzeń jest niska, ponieważ jest tam konsensus społeczny dotyczący terminacji takich ciąż.

Problemy urologiczne (neurogenna dysfunkcja dolnych dróg moczowych (NDDDM) - tzw. pęcherz neurogenny) są największym wyzwaniem w opiece nad dzieckiem z rozszczepem kręgosłupa – zgłasza je nawet co czwarty rodzic. W tym względzie wyprzedzają one problemy ortopedyczne (tzn. niemożność chodzenia, a przez to konieczność poruszania się na wózku lub o kulach). Od 1 grudnia 2021 r. pacjenci otrzymali refundację urologicznych cewników hydrofilowych stosowanych do samocewnikowania przerywanego. Celem właściwego cewnikowania przerywanego u pacjentów z pęcherzem neurogennym jest zmniejszenie śmiertelności z powodu niewydolności nerek (jeszcze w latach 80-tych połowa dzieci z rozszczepem umierała przed 18 rokiem życia). Jeżeli chcemy zmniejszyć śmiertelność, dziecko musi się cewnikować zgodnie z wytycznymi klinicznymi czyli zachować tak zwany *compliance* cewnikowania (od 4 do 6 razy dziennie).

Wyroby medyczne tym różnią się od leków, że: wyrób musi być indywidualnie dobrany do pacjenta oraz występuje krzywa uczenia – tzn. użytkownik (lekarz, pielęgniarka, pacjent) musi być przeszkolony ze stosowania wyrobu, aby uzyskać oczekiwany efekt zdrowotny. W przypadku leków jest inaczej – pacjent przyjmuje tabletkę/zastrzyk i lek zaczyna działać.

W związku z powyższym, jeżeli chcemy poprawić standardy opieki dzieci z rozszczepem kręgosłupa potrzebna jest lepsza koordynacja opieki tzn. utworzenie dwóch świadczeń zdrowotnych finansowanych przez NFZ:

1. Porada pielęgniarska – porada uroterapeutyczna w AOS – nauka dbania o dolne drogi moczowe i nauka samocewnikowania przerywanego dzieci i ich opiekunów (tzn. uroterapia). Wyedukowany pacjent, potrafiący samemu zadbać o siebie, odciąży system ochrony zdrowia, gdyż będzie miał mniej zakażeń układu moczowego i mniejsze ryzyko niewydolności nerek.

2. Tranzycja – zapewnienie 18 latkom przejścia z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych.

Powyższe działania będą realizować założenia Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Rząd poprawia sytuację pacjentów, którzy cierpią na choroby rzadkie oraz ich rodzin. Dzięki nowym rozwiązaniom powstanie model opieki zdrowotnej, który umożliwi w tym zakresie kompleksową i

<sup>29</sup> Choroba Hallervordena Spatza. Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharyozę (MPS) i Choroby Rzadkie. <https://chorobyrazdkie.pl/choroba-hallervordena-spatza/>

skoordynowaną opiekę. Zwiększy się także dostęp do nowoczesnych technologii medycznych.<sup>30</sup> Działania te, zrealizują również priorytety zdrowotne rządu w zakresie opieki nad dziećmi, pacjentami chorymi na choroby rzadkie oraz osobami niepełnosprawnymi.<sup>31</sup>

## *Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku*

Warszawa, 10.02.2024

Pani Izabela Leszczyńska, Minister Zdrowia

Szanowna Pani Minister,

My, niżej podpisani przedstawiciele organizacji pacjenckich, reprezentanci środowiska medycznego i naukowego, konsultanci krajowi w dziedzinach medycyny związanych z chorobami rzadkimi wnosimy o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku. Przesłanki naszego wniosku są następujące:

1. Europejska transgraniczna wymiana wiedzy i doświadczeń klinicznych pomiędzy placówkami leczniczymi od dawna przynosi bezpośrednie korzyści chorym na choroby rzadkie. Naszym zdaniem europejska wymiana wiedzy i doświadczeń w zakresie rozwiązań systemowych, dotyczących chorób rzadkich mogłaby przynieść równie wiele korzyści chorym, przyczyniając się do optymalizacji polskiego systemu opieki zdrowotnej. Szczególnie cenna byłaby wymiana doświadczeń wynikających z wdrażania narodowych strategii/planów postępowania w obszarze chorób rzadkich. Polska jako jeden z dwóch ostatnich krajów Unii Europejskiej przyjęła swój „Plan dla Chorób Rzadkich” dopiero w sierpniu 2021 r., po upływie 12 lat od rekomendacji Rady Europejskiej, zobowiązującej wszystkie kraje Unii Europejskiej do tworzenia krajowych strategii postępowania w dziedzinie chorób rzadkich. W tym samym czasie np. Francja realizowała swój trzeci „Plan National Maladies Rare” i rozpoczynała pracę nad jego czwartą odsłoną. Aktualizacja i wdrożenie „Planu dla Chorób Rzadkich” są dopiero przed nami, a włączenie problematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji stworzyłoby unikalną szansę na skorzystanie z zasobu doświadczeń wielu krajów, które etap wdrażania swoich „Planów” i „Strategii” mają za sobą, dysponują wnioskami i analitycznymi opracowaniami na ten temat.
2. Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie<sup>32</sup>, a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022. Począwszy od

<sup>30</sup> Uchwała w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025.

<https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-20242025>

<sup>31</sup> ROZPORZĄDZENIE MINISTRA ZDROWIA 1 z dnia 27 lutego 2018 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych.

<https://sip.lex.pl/akty-prawne/dzu-dziennik-ustaw/priorytety-zdrowotne-18691067>

<sup>32</sup> M.in. the conclusions of the European Court of Auditor’s report n°7/2019; Rare 2030 Foresight Study; European Economic and Social Committee on Ensuring strong European solidarity for rare disease patients (own initiative opinion) (2023/C 75/10); the 43 cosignatory members of the European Parliament in their letter of support for Europe’s Action Plan on Rare Diseases, (w tym Adam Jarubas i Ewa Kopacz)

prezydencji Francji w I-iej połowie 2022 r., stałym elementem narracji europejskich środowisk związanych z chorobami rzadkimi jest konieczność opracowania „Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich (Europe`s Action Plan on Rare Diseases)”. Struktura takiego Planu została zaproponowana w czasie prezydencji Czech, a idea Planu poparta w specjalnym liście do szefowej Komisji Europejskiej przez 43 europarlamentarzystów, w tym przez Ewę Kopacz i Adama Jarubasa. Celem Europe`s Action Plan on Rare Diseases jest połączenie istniejących strategii i działań UE w kompleksowe ramy i wprowadzenie mierzalnych celów, wspólnych dla wszystkich krajów UE. W naszej opinii jest bardzo istotne, aby Polska wzięła aktywny udział w kształtowaniu podstaw Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich, na co polska prezydencja w UE stwarza realną szansę.

3. Włączenie tematyki chorób rzadkich do polskiej prezydencji w Unii Europejskiej stworzyłoby także szansę na zaprezentowanie naszego niekwestionowanego, unikalnego dorobku, który dotyczy programu badań przesiewowych noworodków. Polska jest jednym z dwóch europejskich liderów w realizacji programu takich badań. Ekspercka wiedza dotycząca organizacji i prowadzenia programu badań przesiewowych noworodków, diagnozującego ponad 30 chorób rzadkich byłaby z pewnością cennym polskim atutem w wymianie doświadczeń z innymi krajami UE.

Pozwolimy sobie wyrazić nadzieję, że nasz wniosek zostanie przyjęty z przychylnością i choroby rzadkie doczekają się takiej pozycji w polskim systemie ochrony zdrowia, na jaką zasługują. Aby tak się stało, konieczne jest skorzystanie z międzynarodowych doświadczeń i przyspieszenie działań krajowych.

Stawiamy się do dyspozycji Pani Minister i deklarujemy gotowość prac nad programem polskiej prezydencji w zakresie chorób rzadkich.

Z wyrazami głębokiego szacunku,

*Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum ORPHAN oraz Anna Apel, Fundacja Na Ratunek Dzieciom Z Choroba Nowotworową*

*Prof. dr hab. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka", Krajowy Koordynator projektu ORPHANET*

*Prof. dr hab. Olga Haus, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Prof. dr hab. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Ośrodek Ekspertki Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych, z-ca Przewodniczącego Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy ds. Genetyki Klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Katarzyna Lisowska, Stowarzyszenie Hematologiczni i Fundacja Per Humanus*

*Dr hab. Sylwia Kołtan, prof. UMK, konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Przemysław Marszałek, Mukokoalicja i Fundacja Matio*



*Prof. dr hab. Wojciech Młynarski, kierownik Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Anna Moskał, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabrye'go Barbara Niepsuj, Fundacja Samarytanin*

*Prof. dr hab. Piotr Pruszczyk, prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM; Centrum Doskonałości WUM ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych*

*Aleksandra Rudnicka, Stowarzyszenie SANITAS*

*Prof. dr hab. Dorota Sands, kierownik Centrum Leczenia Mukowiscydozy IMID i Zakładu Mukowiscydozy IMID, prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy*

*Prof. dr hab. Piotr Socha, kierownik Oddziału Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii w Centrum Zdrowia Dziecka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*

*prof. dr hab. Jan Styczyński, konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*

*Prof. dr hab. Robert Śmigiel, kierownik Katedry i Kliniki Diabetologii i Endokrynologii Wieku Rozwojowego UMW Uniwersyteckie Centrum Chorób Rzadkich*

*Prof. dr hab. Mieczysław Walczak, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej; Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego USK-1 PUM w Szczecinie*

*Magda Zmysłowska, edukacyjna platforma ekspercka Choroby Rzadkie Optymalnie*

*Prof. dr hab. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.*

## 6. Tezy dla Zdrowia

W trosce o zdrowie polskiego społeczeństwa, rozumiane jako najwyższej notowana wartość w życiu osobistym każdego z nas, a także istotny gwarant bezpieczeństwa narodowego, powstał *think-tank* „Medyczna Racja Stanu”. 29 czerwca 2018 r. pod patronatem księdza Kardynała Kazimierza Nycza w siedzibie Polskiej Akademii Nauk odbyła się zorganizowana przez ISP PAN, PUO, Kolegium Lekarzy Rodzinnych i Green Communication, systemowo-eksperska debata prezentująca inicjatorów powołania *think-tanku*, skład Rady Naukowej oraz **Tezy dla Zdrowia** wytyczające kierunki niezbędnych zmian w systemie ochrony zdrowia. Po trwających kilka miesięcy dyskusjach i konsultacjach powstała obecna wersja **Tez dla Zdrowia**, w których proponujemy:

### 1. PRZYJĘCIE ZASADY „ZDROWIE W POLITYCE”

ZDROWIE znajduje się na pierwszej pozycji naszych potrzeb. Nie stało się jednak priorytetem programu żadnej partii. Proponujemy zapisanie w regulaminie Sejmu zasady dorocznego expose Premiera odnoszącego się także do wyzwań związanych ze zdrowiem Polaków, wygłaszanego w Światowym Dniu Chorego – 11 lutego i odnoszącego się do aktualnej sytuacji w ochronie zdrowia.

### 2. PROPAGOWANIE, KONTROLOWANIE I NAGRADZANIE POSTAW SŁUŻĄCYCH TROSCE O JAKOŚĆ

JAKOŚĆ powinna stać się wyznacznikiem wszelkich działań w obszarze ochrony zdrowia poczynając od stosunku do pacjenta, dbałości o jego dostęp do wykwalifikowanych kadr, procedur diagnostycznych, terapeutycznych, rehabilitacyjnych, przez kadry i procesy decyzyjne zapobiegające marnotrawieniu

rosnących środków na opiekę medyczną i służących racjonalizacji wydatków. Wszystko to z myślą o budowaniu międzypokoleniowej atmosfery *continuous improvement* – ciągłej poprawy jako głównego elementu zarządzania przez jakość.

### **3. PRZYJĘCIE, ŻE NAJWAŻNIEJSZE REFORMY POWINNY ZOSTAĆ PRZEPROWADZONE W CIĄGU 5 LAT. NAZYWAMY TO ZASADĄ „HORYZONT 2023”**

Proponujemy by po zakończeniu społecznych konsultacji dotyczących Tez dla Zdrowia podpisana została pod patronatem Prezydenta RP, umowa społeczna uwzględniająca najważniejsze reformy w systemie ochrony zdrowia z założeniem, że w ciągu 5 lat nastąpi zwiększenie dostępności środków finansowych, organizacyjnych i infrastrukturalnych w tym obszarze. Stronami umowy powinny być wszystkie znaczące siły polityczne, a jej sens powinien polegać na kontynuacji najważniejszych zmian przez kolejne rządy. Konieczne jest też uwzględnienie aspektów zdrowotnych w procesie tworzenia i uchwalania prawa. Musimy nauczyć się dostrzegania konsekwencji wprowadzanych regulacji także pod kątem ich wpływu na zdrowie obywateli, a nie tylko skutków budżetowych.

### **4. SKRÓCENIE CZASU OCZEKIWANIA NA REFUNDACJĘ LEKÓW I REALIZACJĘ PROGRAMÓW LEKOWYCH, ZMNIEJSZAJĄCE W DŁUŻSZEJ PERSPEKTYWIE OBCIĄŻENIE PUBLICZNYCH FINANSÓW, A CO NAJWAŻNIEJSZE OSZCZĘDZAJĄCE CIERPIENIA CHORYM I ICH BLISKIM**

Wydatki na leki powinny rosnać wraz z wydatkami publicznymi na ochronę zdrowia i stanowić co najmniej 17% całego budżetu przeznaczanego na świadczenia gwarantowane. Procedura refundacyjna powinna być przejrzysta i odbywać się tak sprawnie by zapewnić pacjentom możliwie najszybszy dostęp do leków. Konieczne jest wprowadzenie szybkiej ścieżki refundacyjnej dla terapii stanowiących jedyny ratunek w stanach bezpośrednio zagrażających życiu i zapobiegających poważnym powikłaniom chorób przewlekłych oraz określenie jakich terapii to dotyczy i wskazanie kryteriów oraz zasady ich typowania. Jesteśmy za automatyczną refundacją danego leku w ciągu 6 miesięcy od uzyskania pozytywnej oceny AOTMiT i poszerzeniem wskazań refundacyjnych zgodnie z ChPL produktu i aktualną wiedzą medyczną, przy jednoczesnym, szerszym wykorzystaniu instrumentów dzielenia ryzyka w korelacji z dowodami skuteczności terapii. W gestii Ministra Zdrowia powinna pozostać kwestia ustalenia progu refundacji. Refundacją powinny być obejmowane leki, których miesięczny koszt stosowania, w typowej dawce przekraczałby 20 zł. W trosce o budżet państwa konieczne jest tworzenie rejestrów pacjentów i dokonywanie oceny jakości terapii finansowanych ze środków publicznych.

### **5. USTALENIE ZASADY, ŻE CELEM JEST ZAPEWNIENIE WSZYSTKIM PRZEWLEKLE CHORYM TAKIEGO POZIOMU LECZENIA, BY MIELI MOŻLIWOŚĆ JAK NAJDŁUŻEJ POZOSTAWAĆ NA RYNKU PRACY**

Jesteśmy za wprowadzeniem ustawowego wymogu uwzględniania kosztów pośrednich i społecznych związanych z decyzjami refundacyjnymi dla wskazanej przez ekspertów grupy chorób przewlekłych i powszechnych, w tym chorób rzadkich i ultraradkich. Wprowadzenie analizy kosztów pośrednich pozwoli przeznaczyć środki publiczne na terapie, które przynoszą najlepsze efekty zdrowotne i pomagają zredukować koszty pośrednie, co w dłuższej perspektywie poprawi kondycję zdrowotną Polaków i będzie miało pozytywny wpływ na budżet państwa.

### **6. RACJONALNE OKREŚLENIE ZAWARTOŚCI KOSZYKA ŚWIADCZEŃ GWARANTOWANYCH W SYSTEMIE OCHRONY ZDROWIA, PRZEPROWADZONE W OPARCIU O AKTUALNĄ WIEDZĘ MEDYCZNĄ I DOKŁADNE ROZPOZNANIE POTRZEB POLSKIEGO SPOŁECZEŃSTWA**

Zasadą każdego ubezpieczenia jest precyzyjne określenie zakresu: szkód, działań i rekompensat pokrywanego przez firmę ubezpieczającą. Taka sama zasada powinna dotyczyć działań podejmowanych przez NFZ. Przy określeniu zawartości koszyka świadczeń gwarantowanych

proponujemy przyjęcie zasady finansowania świadczeń diagnostycznych i terapeutycznych z następujących obszarów medycyny: ostre stany zagrażające życiu, drogie procedury szpitalne, diagnostyka i leczenie chorób przewlekłych. System powinien gwarantować równy dostęp do świadczeń zdrowotnych zgodnych z aktualną wiedzą medyczną i adekwatnych do stanu zdrowia pacjenta.

#### **7. WPROWADZENIE ZASADY RÓWNOŚCI PODMIOTÓW LECZNICZYCH WOBEC PŁATNIKA – NFZ**

NFZ powinien finansować określone procedury wszędzie tam, gdzie są one wykonywane, bez względu na rodzaj placówki leczniczej. Jedynym warunkiem podpisania umowy z NFZ powinno być zweryfikowane spełnianie przez placówkę określonych wymogów jakości, umożliwiających realizację konkretnej procedury i zapewnienie kontynuacji leczenia, nie zaś wygranie procedury konkursowej. Pozwoliłoby to na faktyczny przepływ pieniędzy „za pacjentem”.

#### **8. UMOŻLIWIENIE POZABUDŻETOWEGO DOPŁYWU ŚRODKÓW FINANSOWYCH NA OCHRONĘ ZDROWIA I ZRÓWNANIE WYSOKOŚCI SKŁADEK ZDROWOTNYCH WSZYSTKICH GRUP SPOŁECZNYCH**

Najpilniejsze zadania w tym zakresie to wprowadzenie:

- zasady powszechnego (tj. obejmującego wszystkich obywateli w wieku 18-62 lata) opłacania składki na ubezpieczenie zdrowotne, co zwiększając liczebność owej grupy mogłoby nawet pozwolić na obniżenie składki.
- możliwości finansowania przez obywateli szerszego poziomu usług poprzez umożliwienie opłacania via ZUS lub niepubliczne formy ubezpieczeniowe wyższych składek ubezpieczenia zdrowotnego (składki premium), co radykalnie zwiększyłoby strumień środków kierowanych do placówek lecznictwa publicznego.
- reguły, że składka publicznego ubezpieczenia zdrowotnego uzależniona będzie od indywidualnego, podejmowanego przez nas samego poziomu ryzyka chorobowego (palenie tytoniu, nadwaga...).

Alternatywne rozwiązanie to wprowadzenie ubezpieczeń komplementarnych na zasadach solidaryzmu społecznego.

#### **9. POWOŁANIE FUNDUSZU WALKI Z RAKIEM**

W związku z faktem, iż choroby nowotworowe stanowią jedno z największych zagrożeń cywilizacyjnych oraz wobec ogromnego postępu jaki dokonuje się w ich diagnostyce i terapii niezbędne jest zapewnienie odpowiedniego finansowania stosowanych tu procedur. Szczególną wagę należy przykładąć do profilaktyki nowotworów, których czynniki sprawcze zostały dobrze poznane, a dzięki wczesnemu wykryciu mogą być skutecznie eliminowane; np. wdrożenie badań przesiewowych w kierunku zakażeń HCV, których dostępne już w Polsce, skuteczne leczenie zapobiega rakowi wątroby. Proponujemy, wzorem rozwiązań brytyjskich skupienie się na podobnych działaniach i powołanie na 10 lat Funduszu Walki z Rakiem zasilanego przez państwo z akcyzy na papierosy i alkohol, która powinna wzrosnąć oraz z kar nakładanych na przemytników i nielegalnych producentów papierosów i alkoholu. Wsparciem Funduszu mogłaby być również nadwyżka finansowa uzyskana z polisy dobrowolnych ubezpieczeń komplementarnych.

#### **10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ CHOROÓB RZADKICH I ULTRARZADKICH**

Uważamy, że we współczesnym społeczeństwie wyznającym zasady solidaryzmu, pacjentowi, którego spotkało wyjątkowe nieszczęście w postaci diagnozy rzadkiego schorzenia winni jesteśmy realną pomoc w dostępie do najskuteczniejszych metod diagnostyki, terapii i rehabilitacji. Wsparcie Funduszu powinno odbywać się na zasadach takich, jak w przypadku Funduszu Walki z Rakiem.

### **11. SYSTEMOWE WSPARCIE DLA OSÓB UCZESTNICZĄCYCH W PROGRAMIE WALKI Z OTYŁOŚCIĄ I NADWAGĄ – „MOTYWACJA+”**

Schorzenia te stają się coraz poważniejszym zagrożeniem cywilizacyjnym w państwach wysokorozwiniętych. Proponujemy zatem wprowadzenie finansowych form zachęty do walki z otyłością dla osób decydujących się na kurację odchudzającą według zasad określonych przez AOTMiT i realizowanych w POZ; w tym możliwość zmniejszenia składki zdrowotnej.

### **12. PROPAGOWANIE WIEDZY NA TEMAT SKUTECZNEGO ZAPOBIEGANIA CHOROBYM CYWILIZACYJNYM (SERCOWO-NACZYNIOWYM, ONKOLOGICZNYM, METABOLICZNYM) I PREMIOWANIE PRZESTRZEGANIA ZASADY WSPÓŁODWIEDZIALNOŚCI KAŻDEGO Z NAS ZA WŁASNE ZDROWIE**

Fundamentem promocji zdrowia powinno być wprowadzenie do szkół przedmiotu pod nazwą „Podstawy zdrowego życia” będącego elementem Krajowego Programu Promocji Zdrowia realizowanego we współpracy Rządu z Kościołem. Aktywny udział w programie i poprawa parametrów zdrowotnych powinny być premiowane zmniejszeniem obciążeń podatkowych, zmniejszeniem składki zdrowotnej lub ułatwieniem w dostępie do określonych świadczeń opieki zdrowotnej. Realizację Tezy 11 i 12 wspierałoby opodatkowanie żywności o wysokiej gęstości kalorycznej (dużo kalorii w małej objętości) i zakaz reklamy takich produktów, a także powszechne wprowadzenie zasady informowania o kaloryczności produktów i posiłków.

### **13. POSTAWIENIE NA POZ I STWORZENIE PROGRAMU WSPARCIA OPIEKI ŚRODOWISKOWEJ**

Koordinacja opieki na poziomie POZ i AOS jest gwarancją efektywności całego systemu ochrony zdrowia. Nowy program wsparcia opieki środowiskowej powinien koncentrować się na rozwoju opieki geriatrycznej, kardiologicznej i rehabilitacyjnej. Wymaga to intensywnego rozwoju w każdej gminie pielęgniarstwa środowiskowego i placówek dziennego pobytu dla seniorów oraz osób ze znacznym upośledzeniem funkcji poznawczych czy motorycznych. W ramach koordynacji opieki w POZ i wsparcia opieki środowiskowej postulujemy aktywizację programu wolontariatu szkolnego skierowanego do osób potrzebujących pomocy.

### **14. POWOŁANIE EUROPEJSKIEJ UNII ZDROWIA**

Przygotowanie z inicjatywy polskiego rządu, założeń wspólnego działania na rzecz ZDROWIA na poziomie unijnym w oparciu o doświadczenia takich rozwiązań jak Europejska Unia Energetyczna. Założenia EUZ powinny stać się częścią polskiej strategii budowania koalicji wewnątrz wspólnoty. Jeden z postulatów to stworzenie europejskiej solidarnościowej listy leków dla całego obszaru UE, poczynając od leków sierocych i stopniowo –wszystkich innych, równając do najpełniejszych list w najbogatszych krajach wspólnoty. Celem tego przedsięwzięcia, w którym powinny partycypować wszystkie kraje członkowskie będzie zrównanie poziomu dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz leków refundowanych na całym terenie UE a także wspólna strategia dawania odporu ruchom antyszczepionkowym.

### **15. UTRZYMANIE ZASADY OBOWIĄZKOWOŚCI SZCZEPIEŃ OCHRONNYCH W POLSCE**

Obowiązkowe szczepienia, stanowiąc ochronę indywidualną oraz środowiskową, są jednymi z najważniejszych elementów zdrowia wspólnotowego i wyrazem solidaryzmu społecznego. Należy zdecydowanie:

- zwiększyć wiedzę społeczną na temat szczepień,
- nasilić wszelkie formy przeciwdziałania Państwa przejawom deprecjonowania ich roli - konsekwentnie walczyć z fałszującymi prawdę mitami,

- zapewnić możliwie najskuteczniejszą ochronę osobom z medycznymi przeciwwskazaniami do szczepień zapewnić wzrost wyszczepialności osób dorosłych.

#### 16. PROMOCJA POLSKI PRZEZ ZDROWIE

Dotychczasowe doświadczenia projektów z zakresu zdrowia promujących Polskę wskazują na dużą efektywność tego typu działań, szczególnie w państwach biedniejszych (Afryka, Azja Środkowa). Proponujemy, by w ramach promocji Polski za granicą, jako stały element, oprócz działań w zakresie kultury i nauki, włączyć działania prozdrowotne promujące polskie przedsięwzięcia w dziedzinie medycyny (leczenie słuchu, kardiologia, kształcenie pielęgniarek, itp.).

## 7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera- jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem

*„Tym, co pełnią misję lekarską, niosą ulgę w chorobie i cierpieniu – dedykuję kilka myśli ku rozwadze”.*  
Dr Janusz Meder (1980)

1. Powitaj pacjenta – podaj mu rękę na przywitanie.
2. Skup, choć kilka minut, tylko na nim swoją uwagę – dając do zrozumienia, że w tym czasie on jest najważniejszy dla ciebie i zbij wywiad lekarski w sposób zwięzły i taktowny, komunikując się językiem zrozumiałym dla swojego rozmówcy i dochowując tajemnicy lekarskiej oraz innych praw pacjenta.
3. Poproś pacjenta o rozebranie się z zachowaniem jego prawa do wolności, godności i intymności, a następnie, mając jego przyzwolenie, dokładnie zbadaj jego ciało w całości.
4. Na każdym etapie diagnozy i leczenia wyobrażaj sobie, że to ty jesteś na miejscu pacjenta i pomyśl, czy chciałbyś być tak samo traktowany.
5. Zważaj na każde wypowiedziane do pacjenta słowa i nigdy nie odbieraj mu nadziei, mając przede wszystkim pokorę do własnej wiedzy niezależnie od stopnia swoich kwalifikacji, zajmowanego stanowiska czy też posiadanego tytułu naukowego.
6. Pełniąc swoją niełatwą misję lekarską, bądź cierpliwy, nie zapominaj o dobrych i ciepłych słowach, nie obrażaj się i nie gniewaj na pacjenta, a swoją postawą i działaniem zaświadczaaj o zbieżności swoich celów z celami pacjenta stosownie do jego potrzeb, oczekiwań i życzeń oraz zgodnie z jego wolą, światopoglądem i filozofią życia.
7. Traktuj zawsze pacjenta podmiotowo w sposób holistyczny, nie oddzielając jego części fizycznej od psychicznej i duchowej, bowiem stanowią one jedną nierozdzielalną całość.

## 8. Dziewięć kroków do tego, aby żyć 100 lat w pełnym zdrowiu wg. Prof. Alicji Chywickiej (na podstawie różnych publikacji)

Krok I: Zadbaj o ruch, dostosowany do wieku, do wzrostu i wagi, do stanu zdrowia.

Krok II: Ogranicz liczbę kalorii, jedz wolniej i unikaj przetworzonych pokarmów, wracaj do natury.

Krok III: Myśl, wykonuj ćwiczenia umysłowe, czytaj, opowiadaj, koncentruj się i dyskutuj.

Krok IV: Miej cel, motywację, naucz się czegoś nowego.

Krok V: Stwórz własny cichy azyl do zwolnienia tempa życia.

Krok VI: Bądź członkiem wspólnoty, grupy przyjaciół, grupy ponadpokoleniowej, które by się edukowały, wspomagały i trzymały razem.

Krok VII: Miej swoje ulubione rytuały.

Krok VIII: Otaczaj się ludźmi, których lubisz i daj się lubić.



Krok IX: Uśmiechaj się i myśl pozytywnie. Jeśli człowiek myśli negatywnie, to jest to przepowiednia samospełniająca się i dużo w życiu się nie udaje.

**KONTAKT:**

Anna Jasińska - rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. 734 439 122, e-mail: [jasinska@greencomm.pl](mailto:jasinska@greencomm.pl)

Grażyna Mierzejewska - ekspert Medycznej Racji Stanu, tel. 734 437 337, e-mail: [mierzejewska@greencomm.pl](mailto:mierzejewska@greencomm.pl)

SPONSORZY/PARTNERZY:

