



# **RAPORT: SYTUACJA CHORYCH NA CHOROBY RZADKIE W CZASIE PANDEMII KORONAWIRUSA SARS- CoV-2**

*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.*



**ISBN 978-83-958532-8-9**

Warszawa 1 czerwca 2020 r.

Raport pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa SARS-CoV-2, Medyczna Racja Stanu. Warszawa, Czerwiec 2020 r.

ISBN 978-83-958532-8-9

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

Autorzy w kolejności alfabetycznej:

1. Prof. Maria Mazurkiewicz-Betdzińska – Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku
2. Prof. Anna Latos-Bieleńska – Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
3. Minister Grzegorz Błazewicz – Dyrektor w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
4. Mecenasa Katarzyna Bondaryk – Kancelaria adwokacka Katarzyna Bondaryk
5. Prof. Krystyna Chrzanowska – Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET
6. Minister Sławomir Gadomski – Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia
7. Dr Piotr Gastoł – zastępca Kierownika Kliniki Urologii Dziecięcej w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka", Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej
8. Dr Jakub Gierczyński – Ekspert systemu ochrony zdrowia, MBA
9. Michał Jachimowicz – Farmakoekonomista, Prezes MAHTA
10. Anna Jasińska – Rzecznik Medycznej Racji Stanu
11. Prof. Wiesław Jędrzejczak – Klinika Chorób Wewnętrznych Hematologii i Onkologii, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
12. Prof. Grzegorz Kopeć – Oddział Kliniczny Chorób Serca i Naczyń, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II
13. Prof. Paweł Kowal – Poseł na Sejm RP
14. Tomasz Latos – Poseł na Sejm RP
15. Prof. Ewa Lech-Marańda – Konsultant Krajowy w dziedzinie Hematologii, Dyrektor IHiT
16. Dr Janusz Meder – Prezes Polskiej Unii Onkologii
17. Mec. Piotr Mierzejewski – Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
18. Minister Maciej Miłkowski – Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia
19. Joanna Parkitna – Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
20. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk – Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
21. Prof. Dorota Sands – Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie
22. Dr Gabriela Sujkowska – Zastępca dyrektora ds. ekonomiczno-finansowych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie
23. Dr Michał Sutkowski – Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych, Dziekan Uczelni Łazarskiego
24. Prof. Zbigniew Żuber – Kierownik Katedry Pediatrii KAAFM, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie.

Organizacja Debaty i koordynacja ze strony Medycznej Racji Stanu: Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska.

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa SARS-CoV-2. Medyczna Racja Stanu. Warszawa, Czerwiec 2020 r.*

## Spis treści

|  |    |
|--|----|
| 1. Medyczna Racja Stanu.....   | 4  |
| 2. Wprowadzenie do debaty pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa - Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu.....  | 8  |
| 3. Stanowiska przedstawione w trakcie debaty pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa.....   | 11 |
| 3.1. Prof. Zbigniew Żuber - Kierownik Katedry Pediatrii KAAFM , Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.....   | 12 |
| 3.2. Prof. Krystyna Chrzanowska - Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik — Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET, Przewodnicząca Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich..... | 13 |
| 3.3. Prof. Anna Latos-Bieleńska - Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.....   | 14 |
| 3.4. Dr Gabriela Sujkowska - Zastępca dyrektora ds. ekonomiczno-finansowych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie, Członek Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.....                          | 15 |
| 3.5. Minister Grzegorz Błażewicz - Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta.....   | 15 |
| 3.6. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk - Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Członek Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.....  | 16 |
| 3.7. Mec. Piotr Mierzejewski - Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich.....  | 17 |
| 3.8. Minister Sławomir Gadomski - Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia.....  | 17 |
| 3.9. Dr Michał Jachimowicz - Farmakoekonomista, Prezes MAHTA.....  | 18 |
| 3.10. Prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska - Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych.....  | 18 |
| 3.11. Dr Piotr Gastoł - zastępca Kierownika Kliniki Urologii Dziecięcej w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka", Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej.....  | 19 |
| 3.11. Prof. Grzegorz Kopec - Oddział Kliniczny Chorób Serca i Naczyń, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II.....   | 20 |
| 3.12. Prof. Wiesław Jędrzejczak - Klinika Chorób Wewnętrznych Hematologii i Onkologii, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.....   | 20 |

|  |    |
|--|----|
| 3.13. Prof. Ewa Lech-Marańda - Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, Konsultant Krajowy w dziedzinie hematologii ..... | 21 |
| 3.14. Prof. Dorota Sands - Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie .....   | 21 |
| 3.15. Mec. Katarzyna Bondaryk - kancelaria adwokacka Katarzyna Bondaryk.....   | 22 |
| 3.16. Joanna Parkitna - Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.....               | 22 |
| 3.17. Minister Maciej Miłkowski - Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia .....   | 23 |
| 3.14. Poseł Tomasz Latos - Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia .....   | 25 |
| 3.15. Dr n. med. Michał Sutkowski - Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce .....  | 25 |
| 3.16. Prof. Paweł Kowal - Poseł na Sejm RP .....   | 26 |
| 3.17. Dr Janusz Meder - Prezes Polskiej Unii Onkologii .....   | 26 |
| 5. Rekomendacje.....   | 27 |
| 6. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wybranych chorób rzadkich .....                             | 27 |
| 6.1. Ceroidolipofuscynoza Neuronalna typu 2 .....  | 27 |
| 6.2. Tętnicze nadciśnienie płucne .....  | 28 |
| 6.3. Mukowiscydoza .....   | 28 |
| 6.4. Mukopolisacharydoza typu VI .....   | 29 |
| 6.5. Pęcherz neurogeny u dzieci i młodzieży w wyniku rozszczepu kręgosłupa .....   | 30 |
| 6.6. Rdzeniowy zanik mięśni.....   | 30 |
| 6.7. Przewlekła białaczka limfocytowa.....   | 31 |
| 6.8. Ostra białaczka limfoblastyczna .....   | 32 |
| 6.9. Chłoniak z komórek płaszczka .....  | 32 |
| 6.10. Przewlekła białaczka szpikowa .....  | 32 |
| 7. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu .....  | 32 |
| 8. Tezy dla Zdrowia.....   | 33 |

## 1. Medyczna Racja Stanu

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. 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 współtwórcą 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 expose 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**

Jako współzałożyciel 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 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 Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego**



Jako współautor 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 latach 2016-2020 Medyczna Racja Stanu zorganizowała debaty, których celem było stworzenie platformy dialogu „przy okrągłym stole”, zaproponowanie rozwiązań oraz zainicjowanie konkretnych działań w przestrzeni polityki zdrowotnej w Polsce:

**5 grudnia 2016 r. „Zdrowie i Bezpieczeństwo Narodowe”** – tak jak niebezpieczeństwa zewnętrzne wymagają czujności i gotowości do działania, tak choroby cywilizacyjne wymagają skutecznych działań systemowych prowadzących do ograniczenia zgonów i inwalidztwa Polaków.



**29 czerwca 2018 r. „Tezy dla Zdrowia”** - prezentacja wypracowanych przez Radę Ekspertów propozycji pilnych rozwiązań systemowych. Patrz Rozdział 5 niniejszego Raportu.





**17 kwietnia 2019 r. „Zdrowie - Kapitał Narodu”** - potrzeba traktowania nakładów na zdrowie, jako inwestycji, a nie tylko wydatków, szczególnie w odniesieniu do chorób przewlekłych.

**10 października 2019 r. „Czas w Onkologii”** - apel o świadomość ryzyka nowotworu każdego z obywateli, czujność onkologiczną lekarzy pierwszego kontaktu, szybki dostęp do nowoczesnej diagnostyki i optymalnych metod terapii.



**10 lutego 2020 r. „Ja Pacjent”** - wymóg orientacji całego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej na potrzeby pacjentów. W kontekście wyzwań epidemiologicznych, klinicznych i ekonomicznych podkreślano potrzebę solidarności z chorymi oraz empatię i uwagę należną, najmniejszym nawet grupom cierpiących.

**11 grudnia 2019 r. I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości** - 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.



**8 kwietnia 2020 r. I Spotkania online Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu** – rak nie zna pojęcia kwarantanna. Każdego dnia diagnozuje się w Polsce nowotwór u 450 osób, a umiera z tym rozpoznaniem 270 osób.

Raport pt. „Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa SARS-CoV-2” powstał w wyniku III Spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu w trybie online, w dniu 13 maja 2020 r. Prezentuje on stanowiska i rekomendacje ekspertów przedstawione w trakcie wirtualnej debaty oraz kluczowe informacje o chorobach rzadkich w Polsce. Przypomina również Tezy dla Zdrowia, które są swoistym dokumentem programowym Medycznej Racji Stanu.

Jest nam niezwykle miło poinformować, iż Wiceminister Zdrowia - Sławomir Gadomski po Spotkaniu Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS - uwzględnił postulaty stawiane przez ekspertów i podjął decyzję o włączeniu do prac nad wprowadzeniem Planu dla Chorób Rzadkich dwóch dodatkowych obszarów:

- diagnostykę chorób rzadkich oraz
- rejestry chorób rzadkich.

"Tym samym otwiera to realną drogę do poprawy diagnostyki, zwłaszcza diagnostyki genetycznej (z wykorzystaniem najnowszych metod badań genetycznych: aCGH i NGS) u chorych na choroby rzadkie w Polsce!" - napisała w liście do MRS prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego Centrum Biologii Medycznej. Pani profesor informuje również o uzupełnieniu składu Zespołu ds. Chorób Rzadkich przez Ministra Sławomira Gadomskiego m.in. o jej osobę. Do zespołu włączeni zostali również prof. Olga Haus, kierownik Katedry Genetyki Klinicznej Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy oraz prof. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w Dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, z Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego.

Składamy Pani prof. Annie Latos-Bieleńskiej oraz pozostałym ekspertom najszczerze gratulacje.

Nowelizacja stosownego zarządzenia ukazała się na stronie Ministerstwa Zdrowia 01.06.2020 r.

Zapraszamy wszystkich Państwa do lektury raportu oraz współpracy w ramach projektów Medycznej Racji Stanu.



Anna Jasińska



Grażyna Mierzejewska



## 2. Wprowadzenie do debaty pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa - Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu



*„...Wirus przypomniał nam przecież to, co tak namiętnie wypieraliśmy - że jesteśmy kruchymi istotami, zbudowanymi z najdelikatniejszej materii. Że umieramy, że jesteśmy śmiertelni. Że nie jesteśmy oddzieleni od świata swoim „człowieczeństwem” i wyjątkowością, ale świat jest rodzajem wielkiej sieci, w której tkwimy połączeni z innymi bytami niewidzialnymi nićmi zależności i wpływów. Że jesteśmy zależni od siebie i bez względu na to, z jakich krajów pochodzimy, jakim językiem mówimy i jaki jest kolor naszej skóry, tak samo zapadamy na choroby, tak samo boimy się i tak samo umieramy. Uzmysłowił nam, że bez względu na to jak bardzo czujemy się słabi i bezbronni wobec zagrożenia, są wśród nas ludzie, którzy są jeszcze słabsi i potrzebują pomocy...”* Olga Tokarczuk, *Okno*

O tym jakie wnioski wyciągniemy z doświadczenia pandemii, jakich przewartościowań dokonamy i w jakim stopniu zdecydujemy się na faktyczną troskę o najłabszych, w tym trudnym czasie, dyskutowali podczas spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu: lekarze zajmujący się pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie i ultraradkie, rzecznicy ich praw, eksperci systemowi, politycy i decydenci.

W dniu 8 marca 2020 r. Prezydent RP nazwał problemy chorych na choroby rzadkie oraz chorych onkologicznych – priorytetami zdrowotnymi Państwa Polskiego. Kilka dni później najważniejsze stały się wyzwania COVID-19, koncentrujące uwagę mediów, partii politycznych i budzące niepokoje każdego z nas. Jednocześnie stan pandemii nie wstrzymał postępu żadnej z innych, zagrażających życiu chorób. Nadal potrzebna jest możliwie najskuteczniejsza diagnostyka, dostęp do terapii i rehabilitacji pacjentów z chorobami rzadkimi z zachowaniem rygorów bezpieczeństwa epidemicznego. W dniu 1 maja 2020 r. Prezydent Andrzej Duda poinformował o utworzeniu Funduszu Medycznego. Prezydent zapewnił, że projekt ustawy jest na ukończeniu. Na Fundusz Medyczny ma być przeznaczona kwota 3 mld zł.

Eksperti w ramach prac Medycznej Racji Stanu od kilku lat upominają się o szczególną uwagę dla tych, którzy doświadczając kryzysu zdrowia, odczuwają zagrożenie życia, izolację i lęk o byt materialny zanim ktokolwiek usłyszał o koronawirusie. Diagnozy: rdzeniowego zaniku mięśni, CLN2, mukopolisacharydozy typu VI, mukowiscydozy, tętniczego nadciśnienia płucnego, pęcherza neurogennego w wyniku rozszczepu kręgosłupa czy nowotworów krwi - tak jak wcześniej, tak i dzisiaj wywołują: zagrożenie utraty zdrowia a nawet śmierci, izolację społeczną i ubożenie rodzin pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę chorych z bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody by szczególną troską objąć cierpiących na nie pacjentów.

Wspieranie wysiłku naukowców, pracujących nad rozwiązaniami diagnostycznymi, terapeutycznymi, doskonalącymi wyroby medyczne, ułatwiającye naznaczone cierpieniem codzienne funkcjonowanie chorego oraz czynienie najnowszych rozwiązań dostępnymi – to dowód, że rozumiemy sens demokracji i społecznego solidaryzmu. Że, jako społeczeństwo dojrzałe i świadome potrafimy sami z czegoś zrezygnować dla osób Bardziej Doświadczonych Przez Los.

Kryzys epidemiczny utrudnił życie zdrowych i silnych. Olga Tokarczuk przypomina o powinnościach wobec najsłabszych. Czy będziemy z noblistki tylko dumni, czy jej posłuchamy i włączymy w obszar tej troski o pacjentów, o których wielu się już upominało, ale gdzieś dotychczas ten głos zaginął.

Watykan wzywał decydentów i środowisko medyczne o uwagę dla cierpiących na choroby rzadkie w przesłaniu Rady Papieskiej w 2016 r., nazywając jej brak - poważnym i niedopuszczalnym zaniedbaniem. Politycy coraz częściej przyznają potrzebom tej grupy pacjentów rangę priorytetu zdrowotnego naszego kraju. O los dzieci dotkniętych chorobami rzadkimi upominają się także kobiety stojące u boku polityków. Paulina Kosiniak-Kamysz zaapelowała do Agaty Kornhauser-Dudy ponad emocjami kampanii prezydenckiej o współdziałanie na rzecz poprawy losu najmłodszych pacjentów.

30 kwietnia 2020 r. Prezydent Andrzej Duda przypomniał o finiszu prac nad stworzeniem Funduszu Medycznego, pozwalającego wspierać finansowanie terapii, których ciężaru żadna z rodzin pacjenta cierpiącego na rzadką chorobę nie jest w stanie udźwignąć. Kancelaria Prezydenta zapowiada ostatnią prostą w pracach nad ustawą uwzględniającą możliwość pokrywania kosztów leczenia za granicą. Tymczasem wciąż oczekiwany jest Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich i dostęp do nowoczesnych metod diagnostyki oraz terapii możliwych do zastosowania bez konieczności wyjazdu z Polski.

Zmaganie się z chorobą rzadką w Polsce oznacza żmudną i wieloletnią diagnostykę. W większości przypadków pacjenci są późno zdiagnozowani, w konsekwencji doświadczają niemożliwego do zatrzymania postępu choroby atakującej kolejne narządy, w dalszym etapie odbierającej najważniejsze funkcje organizmu, przyczyniając się do słabej jakości życia, a na koniec do przedwczesnej śmierci. Choroby rzadkie w Polsce to również brak możliwości prowadzenia systematycznej rehabilitacji, pogłębiające się uzależnienie od opiekunów, skutkujące koniecznością ich rezygnacji z aktywności zarobkowej, a w dalszej konsekwencji trudności bytowe całej rodziny. Tak wygląda pakiet wyzwań pacjentów zmagających się z chorobami rzadkimi i ultraradkimi w naszym kraju. Te wyzwania, przed którymi postawiony jest pacjent są ogromne, ale jednocześnie świadczą o jeszcze większych wyzwaniach organizacyjnych i finansowych, które stoją przed decydentami. 3 miliardy złotych obiecanego Funduszu Medycznego zapewne nie wystarczą, ale politycy zapewniają, że to pierwszy krok we właściwym kierunku. Dotarcie do mety będzie wymagało niesłabnącej woli politycznej. Do tego zaś niezbędna jest determinacja lekarzy, prawodawców i dziennikarzy w utrzymywaniu dialogu z decydentami. Obecność żywego dialogu będzie kolejnym dowodem naszej solidarności z tymi, którzy sami o sobie nie mogą zawalczyć.

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego, społeczeństwa, dotyczących problemów diagnostyki i terapii chorób rzadkich w Polsce. Z perspektywy systemu ochrony zdrowia choroby rzadkie dotyczą niewielkiego odsetka populacji. Leczenie jest prowadzone w wysokospecjalistycznych ośrodkach klinicznych, a leki refundowane głównie w ramach programów lekowych Narodowego Funduszu Zdrowia. Projekt Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich czeka na przyjęcie przez Radę Ministrów. Projekt Planu przewiduje utworzenie krajowych ośrodków referencyjnych, określonych dla wybranej choroby rzadkiej lub grupy takich chorób, które będą pełnić kluczową rolę w integracji opieki, a także współpracujących z nimi centrów eksperckich. Ponadto mają powstać rejestry medyczne poszczególnych chorób rzadkich.

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu zebrała się już po raz trzeci, tym razem w reakcji na nowe zagrożenia, które w dobie światowego kryzysu zdrowia stają się szczególnie niebezpieczne dla najsłabszych.

Tematy do dyskusji w trakcie III Spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu:

- Ochrona chorych na choroby rzadkie i ich rodzin oraz personelu medycznego przed zakażeniem koronawirusem;
- Kontynuacja rozpoczętych terapii w zakresie chorób rzadkich;
- Diagnozowanie i leczenie nowych rozpoznań w zakresie chorób rzadkich;
- Zmiana kryteriów oceny terapii stosowanych w chorobach rzadkich: rejestry, wyższy koszt za QALY, analiza ukierunkowana na uzasadnienie ceny, analiza wielokryterialna;
- Modele finansowania - czy tylko programy lekowe;
- Zapewnienie dostępu do rehabilitacji i niezbędnych wyrobów medycznych;
- Uchwalenie Narodowego Planu ds. Chorób Rzadkich, jako kluczowego dokumentu opisującego kompleksowy model opieki nad chorymi na choroby rzadkie i ich rodzinami w Polsce;
- Refundacja zalecanych przez standardy kliniczne metod diagnostycznych i terapeutycznych w zakresie chorób rzadkich w Polsce;
- Zapewnienie dostępu do rozwiązań telemedycznych w tych przypadkach, w których jest to możliwe;
- Zapewnienie pomocy finansowej rodzinom, które borykają się z problemami bytowymi generowanymi przez chorobę bliskiej osoby;
- Rozważenie postulowanego przez Medyczną Rację Stanu powołania Europejskiej Unii Zdrowia i stworzenie w jej ramach ogóloeuropskiego funduszu na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, jako dowodu solidarności z najbardziej potrzebującymi oraz wsparcie wzmocnienia inicjatyw krajowych w tym zakresie;
- Zadbanie o to by potrzeby pacjentów i ich rodzin nie spadły z pozycji priorytetów państwa ze względu na „pilniejsze” potrzeby wywołane kryzysem pandemii koronawirusa i jego ekonomicznych konsekwencji.

#### PROGRAM SPOTKANIA

- 12.00 – 12.05 Wprowadzenie. Zasady prowadzenia obrad w formule wideokonferencji – red. Iwona Schymalla
- 12.05 – 12.10 Sytuacja chorych na choroby rzadkie – ze szczególnym uwzględnieniem epidemii koronawirusa – prof. Zbigniew Żuber
- 12.10 – 12.15 Perspektywa Rzecznika Praw Pacjenta – Minister Grzegorz Błażewicz
- 12.15 – 12.20 Perspektywa Rzecznika Praw Obywatelskich – mec. Piotr Mierzejewski
- 12.20 – 12.25 Status Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – Minister Sławomir Gadomski, prof. Krystyna Chrzanowska
- 12.25 – 12.30 Organizacja systemu leczenia – wielospecjalistyczna opieka nad pacjentem z chorobą rzadką – dr Gabriela Sujkowska
- 12.30 – 12.35 Rejestry chorób rzadkich – prof. Anna Latos-Bieleńska
- 12.35 – 12.45 Perspektywa NFZ – dr Adam Niedzielski

Jak NFZ postrzega wagę terapii chorób rzadkich? Jakie rozwiązania są wdrażane aby optymalizować opiekę nad chorymi z chorobami rzadkimi w dobie pandemii? Czy chorzy mogą się czuć bezpieczni w aspekcie kontynuacji terapii? Programy lekowe czy inne mechanizmy finansowania?

- 12.45 – 12.50 Dostęp do leczenia objawowego i przyczynowego w chorobach rzadkich – dr Michał Jachimowicz
- 12.50 – 12.55 Plany MZ w zakresie refundacji leków stosowanych w chorobach rzadkich – Minister Maciej Miłkowski
- 12.55 – 13.05 Potrzeby i wyzwania terapii rzadkich chorób neurologicznych (CLN2, SMA) – prof. Anna Kostera-Pruszczyk, prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska
- 13.05 – 13.10 Potrzeby i wyzwania terapii rzadkich nowotworów hematologicznych – prof. Ewa Lech-Marańda, prof. Wiesław Jędrzejczak
- 13.10 – 13.15 Wyzwania i potrzeby terapeutyczne w mukowiscydozie – prof. Dorota Sands
- 13.15 – 13.20 Potrzeby chorych z pęcherzem neurogennym w wyniku rozszczepu kręgosłupa – prof. Anna Latos-Bieleńska, dr Piotr Gastoł
- 13.20 – 13.25 Tętnicze nadciśnienie płucne – prof. Grzegorz Kopeć
- 13.25 – 13.35 Komentarz – Minister Maciej Miłkowski
- 13.35 – 13.45 Stanowiska Senackiej i Sejmowej Komisji Zdrowia – senator Beata Małecka-Libera, poseł Tomasz Latos
- 13.45 – 14.00 Podsumowanie spotkania – prof. Zbigniew Żuber, prof. Paweł Kowal, dr Janusz Meder, dr Michał Sutkowski.

Poniżej przedstawiono wystąpienia ekspertów w trakcie debaty, wybrane choroby rzadkie oraz propozycje rozwiązań systemowych w zakresie optymalizacji opieki medycznej i socjalnej nad chorymi na te choroby.

### 3. Stanowiska przedstawione w trakcie debaty pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa

Wprowadzając do debaty Redaktor Iwona Schymalla podkreślała, jak ważna jest współpraca pomiędzy wszystkimi interesariuszami systemowymi dla dobra chorych na choroby rzadkie. Debata była trzecim spotkaniem Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu i pierwszym on-line. Dziś bezpieczeństwo wszystkich żyjących z diagnozą choroby rzadkiej to nie tylko ochrona przed zakażeniem, ale także troska o to by ich potrzeby nie stały się problemem „do rozwiązania na później, gdy już poradzimy sobie z COVID-19 i kryzysem ekonomicznym”. Dr Jakub Gierczyński przypomniał, że optymalizacja opieki nad chorymi na choroby rzadkie opiera się na dwóch filarach: modelu opieki oraz dostępie do technologii medycznych.

W trakcie wirtualnej debaty wypowiedzieli się eksperci kliniczni z dziedziny chorób rzadkich: neurologii, genetyki, pulmonologii, pediatrii, reumatologii, hematologii, oraz medycyny rodzinnej. Stanowiska zajęli również przedstawiciele Sejmu RP, Ministerstwa Zdrowia, Rzecznika Praw Obywatelskich, Rzecznika Praw Pacjenta oraz eksperci systemowi. Poniższe stanowiska są opublikowane w kolejności wystąpienia w trakcie debaty.

### *3.1. Prof. Zbigniew Żuber - Kierownik Katedry Pediatrii KAAFM, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu*



Udało się nam wiele dobrego zrobić w ostatnich latach - dzięki wsparciu Państwa, wsparciu Ministerstwa Zdrowia, AOTMiT, NFZ. Udało się uzyskać refundacje leków stosowanych w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), chorobie Fabry'ego, EB. Zaczęły się intensywne prace nad dostępnością nowych terapii szczególnie w chorobach autoimmunologicznych i co najważniejsze w chorobach onkologicznych. Postęp medycyny nie został zahamowany. Jak widzimy podczas epidemii koronawirusa trwają intensywne prace nad nowoczesnymi terapiami. W chorobach wirusowych są potrzebne szczepionki. Dla naszych pacjentów niestety nie wystarczą szczepionki. Nasi pacjenci są szczególnie zagrożeni w sytuacji epidemii. To są pacjenci, których określa się mianem „wszyscy mieli problem choroby współistniejącej, towarzyszącej”. Naszym zadaniem jest próba przybliżenia zagadnień związanych z opieką nad naszymi pacjentami. Konieczne jest dla nas wsparcie pacjentów, którzy u nas jeszcze oczekują na leczenie, a co jest już dostępne na świecie, czyli np. CLN2, dystrofia Duchenne'a, mukowiscydoza. Ważny dla chorego na chorobę rzadką kluczowy jest dostęp do leczenia oraz wsparcie, żeby leczenie nie było przerwane. Doświadczeni koronawirusem wiemy, że niewielki wirus w organizmie zdrowego człowieka może spowodować zagrożenie życia, a co mówić przy naszych schorzeniach gdzie wiemy, że każdy pacjent w swojej chorobie jest absolutnie niepowtarzalny, gdzie jego choroby są chorobami współistniejącymi. To co mają nasi pacjenci to, że chorują wielonarządowo i to jest szalenie ryzykowne.

Obecna sytuacja epidemiologiczna pokazała dramatyczną sytuację wielu pacjentów. Epidemia koronawirusa spowodowała wydłużenie się drogi pacjenta z chorobą rzadką do postawienia diagnozy i leczenia. Polska jest jednym z ostatnich krajów w UE, który nie wdrożył Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, do czego zobowiązała wszystkie państwa w 2009 r. Rada Unii Europejskiej w terminie do 2013 r. Nie mamy też systemowych rozwiązań finansowania diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Musimy udostępnić prawidłową i szybką diagnostykę, żebyśmy nie zostali z problemami, które runą na nas jak lawina. Wiemy, że obszary terapii są w opiece zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie jeszcze do zagospodarowania. Liczymy na wsparcie. W chorobach rzadkich wsparcie to poważne wyzwanie. W związku z odmrażaniem gospodarki musimy powoli ruszać zgodnie z narzuconym algorytmem postępowania wyznaczonym przez nasze władze. Ale musimy dać przede wszystkim nadzieję naszym pacjentom, że ludzie którzy decydują o programach nie zapomną o potrzebach, że będą dostępne programy lekowe, terapeutyczne, refundacje nie zostaną przerwane. Każdy z ekspertów mówi, że jego pacjenci są najważniejsi. Wydaje mi się że najważniejsi są ci pacjenci, którzy mają niewiele możliwości, czyli powinniśmy rozszerzyć paletę wsparcia szczególnie potrzebującym dostępu do diagnostyki i terapii. To jest najważniejsze przesłanie.

Nasi pacjenci są, byli i będą. To co jest najważniejszym elementem dzisiejszej diagnostyki to nowoczesne badania genetyczne. Nasi pacjenci cały czas są diagnozowani, mamy ku temu stosowne możliwości i metody. Wszyscy pacjenci łącznie z Pacjentem z MPS VI, oni mają leczenie, ale proszę sobie wyobrazić np. że tego pacjenta rozpoznałem w wieku 14 miesięcy (pozostali dwaj pacjenci leczeni w Polsce to są pacjenci dorośli). Proszę sobie wyobrazić, jak ogromnym sukcesem jest zdiagnozowanie takiego pacjenta w tak młodym wieku i wdrożenie mu leczenia. Nasz pacjent w tej chwili skończył 5 lat, jest to dziecko prawidłowo rozwijające się pod kątem intelektualnym. Gigantyczny sukces. To dziecko



nadal otrzymuje leczenie, żaden koronawirus tego nie zmieni. Dzięki inicjatywie Pana Ministra Macieja Miłkowskiego udało się utrzymać leczenie MPS VI. Tworzenie ośrodków referencyjnych to jest jeden element, ale też musi być powszechna, dostępna wiedza o chorobach rzadkich. Mamy ponad 2 mln chorych na choroby rzadkie w naszym kraju. Pacjent który zostanie dzięki nowoczesnym metodom genetyki klinicznej zdiagnozowany będzie objęty kompleksową opieką i skierowany do odpowiedniego ośrodka. I to jest sukces, w kolejnej przyszłości będą dostępne następne grupy leków. Oczywiście jest dzisiaj problem, że 95 proc. pacjentów nie ma leczenia, a tylko 5 proc. ma leczenie. Ale liczymy na to, że tu także odnotujemy postęp.

**3.2. Prof. Krystyna Chrzanowska - Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET, Przewodnicząca Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich**



Zespół ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich pracuje już dwa miesiące. Zostaliśmy podzieleni na cztery podgrupy. Jeden zespół pracuje nad ośrodkami eksperckimi, drugi nad lekami i terapiami, trzeci nad paszportem pacjenta. Czwarta grupa nad platformą informacyjną dla pacjentów, rodzin i placówek medycznych. Jeśli chodzi o ośrodki eksperckie – ustaliliśmy, jakie będą kryteria i procedury ich powoływania. Zalecenie powoływania ośrodków eksperckich obowiązuje w Unii Europejskiej od 2003 r. W Polsce nie mieliśmy żadnego ośrodka powołanego, ale już mamy 16 ośrodków, które należą do tzw. Europejskich Sieti Referencyjnych ds. chorób rzadkich (European Reference Networks (ERNs)). Europejskie Siete Referencyjne zostały powołane w marcu 2017 r. Obecnie należy do nich ponad 900 wysoko wyspecjalizowanych ośrodków klinicznych. W toku prac Zespołu uznaliśmy, że nie ma potrzeby, żeby polskie placówki były przyjęte do europejskiej sieci i powtarzały procedury. Te ośrodki, jak tylko Narodowy Plan wejdzie w życie, powinny być powołane przez Ministra Zdrowia, jako krajowe ośrodki referencyjne. Po powołaniu pierwszych ośrodków będziemy mieli wiedzę jak geograficznie rozkładają się te ośrodki na terenie kraju. Stosujemy zalecenia do powołania ośrodków wg. klasyfikacji ORPHA (ta kwalifikacja jest przypisana do rejestrowania chorób rzadkich i obejmuje ok. 40 krajów). Identyfikacja pacjentów w systemie pozwoli nam opracować pierwsze dane epidemiologiczne, które będą nam służyć do oszacowania kosztów opieki nad tymi pacjentami oraz prowadzenia rejestrów tych chorych. Będziemy oczekiwali, że ośrodki referencyjne będą wywiązywały się ze swoich zadań. Jednym z ważniejszych zadań jest identyfikacja pacjentów z chorobą rzadką. Bardzo ważne jest, aby ośrodki zaczęły wprowadzać do systemu kody ORPHA. Oczywiście planujemy w tym zakresie przeszkolenie wszystkich kadr medycznych. Podstawowe jest również, żeby uporządkować diagnostykę chorób rzadkich. To jest warunek, aby odpowiednio pomóc pacjentowi. Chcę podkreślić, że 80 proc. chorób rzadkich to schorzenia genetyczne (20 proc. to choroby nabyte). Jeśli chodzi o tożsamość pacjenta z chorobą rzadką w systemie ochrony zdrowia to chcę powiedzieć, że tworzony jest Paszport Pacjenta.

### 3.3. Prof. Anna Latos-Bieleńska - Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

Diagnostyka i rejestry chorób rzadkich są kluczowe w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich. Choroby rzadkie w 80 proc. są schorzeniami genetycznymi, a diagnostyka na świecie korzysta od 10 lat z badań genetycznych, jako złotego standardu. Badania genetyczne są rekomendowane przez towarzystwa naukowe na świecie. A my w Polsce finansujemy ze środków NFZ przestarzałą i nieskuteczną diagnostykę genetyczną. Są ośrodki w Polsce, które prowadzą nowoczesną diagnostykę genetyczną, tylko że testy te nie są finansowane przez płatnika publicznego. Czyli są dostępne wtedy, kiedy pacjent zapłaci, albo jak lekarz wypełni wniosek o diagnostykę zagraniczną, która jest 3 albo 4 razy droższa, niż ta która mogłaby być przeprowadzona w Polsce za środki NFZ. W Polsce mamy ciągle do czynienia z czymś co możemy nazwać „uporczywą diagnostyką”. Pacjent ma dziwne objawy, a lekarz czuje, że jest to coś niestandardowego. Po pierwsze można od razu założyć, że jest to choroba rzadka. Po drugie jeśli jest to choroba rzadka to jest to na 80 proc. choroba genetyczna. Lekarz – nie może zlecić badania genetycznego, bo nie ma go w koszyku świadczeń gwarantowanych finansowanych przez NFZ. Zleca więc masę niepotrzebnych badań obrazowych, inwazyjnych, czy biochemicznych. One oczywiście z perspektywy diagnozy genetycznej choroby rzadkiej nic nie dadzą. Generują tylko koszty, są uciążliwe dla pacjenta i lekarza, a do właściwego rozpoznania upływają lata. My, jako środowisko genetyków klinicznych jesteśmy na tyle zdesperowani, że przygotowujemy *białą księgę skutków* zaniechań badań genetycznych. Badania genetyczne powinny być stosowane w odpowiednim momencie. Kluczowe jest poszerzenie koszyka świadczeń gwarantowanych o badania genetyczne mikromacierzy i sekwencjonowania następnej generacji. Optymalizacja leczenia i opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce zależy od nowoczesnej diagnostyki genetycznej. Równie ważne jest wprowadzenie rejestrów. Jednym z istniejących rejestrów, które mogą spełniać rolę modelu rejestru dla określonej grupy chorób rzadkich, jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR). Rejestr ten został utworzony w 1997 roku. Od 5 grudnia 2014 r. – na mocy rozporządzenia Ministra Zdrowia – istnieje obowiązek zgłaszania wrodzonych wad rozwojowych do tego rejestru.



W Polsce rodzi się rocznie ok. 100 dzieci z rozszczepem kręgosłupa – chorobą rzadką, w wyniku której rozwija się problem pęcherza neurogennego. Chorzy od urodzenia wymagają cewnikowania kilka razy dziennie. W Polsce są refundowane przestarzałe cewniki suche, które są związane z dyskomfortem, urazami cewki moczowej oraz większym ryzykiem zakażeń i niewydolności nerek. Pragnę zaapelować o refundację cewników powlekanych, hydrofilowych, przy których stosowaniu jest mniejsze ryzyko zakażeń i powikłań. W całej Polsce jest populacja ok. 2 tys. dzieci i młodzieży, które wymagają samocewnikowania z użyciem cewników hydrofilowych. Często mówimy o bardzo drogich terapiach w chorobach rzadkich (rzędu kilku milionów zł rocznie). W przypadku cewników hydrofilowych chodzi o kilkanaście tysięcy złotych rocznie na terapię, która jest bardzo skuteczna i znakomicie poprawia jakość życia chorego.

### ***3.4. Dr Gabriela Sujkowska - Zastępca dyrektora ds. ekonomiczno-finansowych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie, Członek Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich***



Dzięki objęciu patronatem Ministra Sławomira Gadomskiego prace nad wdrożeniem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich posuwają się do przodu i widzimy, że nasze propozycje mogą dużo wnieść dla pacjentów. Pracuję w Instytucie Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji i obserwuję na żywo, jak pacjenci są latami źle diagnozowani. Reumatologiczne choroby to również choroby rzadkie autoimmunologiczne. Choroby rzadkie to choroby, na które w 75 proc. chorują dzieci. Tych chorób jest ok. 7 tys. Mamy opisanych w literaturze ponad 3 tys. zidentyfikowanych uszkodzonych genów, odpowiedzialnych za występowanie tych chorób. Wiemy, że ok. 350 mln chorych cierpi na te choroby na całym świecie. Tylko 5 proc. z nich ma zarejestrowane leczenie farmakologiczne (przyczynowe lub objawowe). Pozostałym 95% chorym pozostaje leczenie wspomagające i rehabilitacja. Pacjenci mają wykonywany szereg niepotrzebnych badań - średnia europejska czasu do postawienia diagnozy choroby rzadkiej to ok. 1,5 roku – w Polsce znacznie dłużej. Natomiast badania przesiewowe noworodków plasują Polskę w europejskiej czołówce. Wiemy, że choroby rzadkie to problemy kliniczne, ekonomiczne – bo skuteczne leczenie tych pacjentów ma również pozytywny wymiar ekonomiczny. Bardzo ważna jest współpraca międzyresortowa w zakresie zdrowia, edukacji, opieki socjalnej nad chorymi i ich rodzinami.

### ***3.5. Minister Grzegorz Błazewicz - Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta***



Przy Rzeczniku Praw Pacjenta powstała Rada Ekspertów i 8 maja 2020 r. opublikowana została rekomendacja Rady odnośnie działań ochrony zdrowia w czasie epidemii koronawirusa. Pacjenci oczekują świadczeń zdrowotnych łatwo dostępnych, kompleksowych i wysokiej jakości bez znaczenia na co chorują. Te wszystkie warunki muszą być spełnione łącznie, żeby cel został osiągnięty. Sytuacja się komplikuje, jeśli chodzi o choroby rzadkie. Tu system leczenia powinniśmy rozpatrywać zarówno pod kątem finansowym, jak i organizacyjnym. Jeśli chodzi o finanse, to są to kosztowne terapie i musimy zwracać uwagę na optymalne wykorzystanie środków publicznych będących w dyspozycji Narodowego Funduszu Zdrowia. Środki finansowe muszą być dostępne na świadczenia we wszystkich zakresach. Wszyscy pacjenci muszą mieć równy dostęp do świadczeń zdrowotnych. W ocenie Rzecznika Praw Pacjenta ważny jest solidaryzm społeczny. Ale solidaryzm nie jest sprawą bezkosztową, z czego wszyscy zdajemy sobie sprawę. Choroby rzadkie borykają się również z problemami organizacyjnymi polskiego systemu ochrony zdrowia. Ma to związek z diagnostyką, jakością i dostępnością do referencyjnych ośrodków klinicznych. Rzecznik Praw Pacjenta rozpatruje sprawy napływające do niego wszystkimi kanałami (pisma, maile), ale również za pomocą bezpłatnej infolinii. Telefoniczna Informacja Pacjenta (TIP) pod numerem 800 190 590 jest wspólną inicjatywą Rzecznika Praw Pacjenta i Prezesa NFZ. Pacjenci potrzebują wsparcia często najprostszego, czyli rozmowy, podczas której ktoś wskaże im, co mają dalej robić, gdzie i do kogo się zwrócić. W jednym miejscu pacjent otrzymuje dobrej jakości informację, szybką, wiarygodną. Dobrze wyedukowany staje się partnerem w trakcie udzielania świadczeń

zdrowotnych, a nie jedynie biernym obserwatorem. Stworzenie kompleksowego systemu informacyjnego dla pacjentów, jak się wydaje – jest kluczowe. Chodzi o to, aby pacjenci pod jednym numerem mogli otrzymać wszystkie potrzebne im informacje.

### **3.6. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk - Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Członek Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich**



Paszport Pacjenta ma sprawić, że chory na chorobę rzadką przestanie być zagubiony w systemie ochrony zdrowia w Polsce. Ma uprościć opiekę i zapewnić ochronę pacjenta. Chcemy, żeby paszport miał też formę elektroniczną i żeby był zintegrowany z indywidualnym kontem pacjenta oraz z elektroniczną historią choroby. Chcemy, aby w Paszporcie znalazły się najważniejsze informacje: dane pacjenta, kontakt do opiekuna, informacja jakiego leku unikać, itp. Także powinien tam znaleźć się numer do lekarza z ośrodka eksperckiego. Jeśli pacjent wyrazi zgodę, to na kolejnym poziomie paszportu powinny znaleźć się bardziej szczegółowe informacje dotyczące choroby pacjenta. Tu także powinny się znajdować informacje dotyczące choroby, rekomendowane przez ośrodki referencyjne, tak aby pacjent mógł mieć dostęp do wiarygodnej wiedzy i informacji. Pierwotnie dostęp do konta pacjenta miał być bardzo szeroki, ale obecnie zależy nam, żeby dostęp do niego miał tylko pacjent, opiekun i lekarz. Prace nad Paszportem są konsultowane z organizacjami pacjentów, którzy mają swoją reprezentację w Zespole ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.

W zakresie rzadkich chorób neurologicznych odnotowaliśmy w Polsce ogromny sukces, który polega na tym, że grono pacjentów ze rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) uzyskało refundację publiczną terapii nusinersenem w ramach programu lekowego NFZ. Po roku leczenia (lek został wprowadzony do refundacji od 1 stycznia 2019 r.) obserwujemy dowody na skuteczność leku, co potwierdza, że decyzja Ministra Zdrowia w konsultacji ze środowiskiem klinicystów i organizacji pacjentów była decyzją dobrą, gdyż znacznie poprawiała się sytuacja i funkcjonowanie chorych z SMA w każdym wieku. W rdzeniowym zaniku mięśni pojawiły się dwie nowe terapie: zarejestrowana w Unii Europejskiej terapia genowa przeznaczona dla pacjentów, którzy nie ukończyli 2. r.ż. oraz terapia doustna - obecnie w badaniach klinicznych. Zalecane jest, aby program przesiewowy noworodków w Polsce został rozszerzony o badanie w kierunku SMA oraz uległ poprawie dostęp do rehabilitacji medycznej. Pacjenci i lekarze czekają również na refundację terapii w chorobie Duchenne'a. Bardzo ważne, żeby leki na wszystkie choroby rzadkie stawały się dostępne, żeby nie powodować nieodwracalnych zmian u chorych.



### ***3.7. Mec. Piotr Mierzejewski - Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich***



Problemy w chorobach rzadkich mają wymiar ponadczasowy, a epidemia koronawirusa może być czynnikiem wpływającym na to, że w pewnych obszarach prawa pacjentów mogą być ograniczane. Dla osoby zmagającej się z chorobą rzadką czy ultraradką traumą jest sam fakt postawienia diagnozy. Wielkim szczęściem jest, kiedy okazuje się, że medycyna nie jest taka bezsilna, i chory dowiaduje się, że jest zarejestrowana terapia. Ale w ogromnej większości trauma jest wtedy, kiedy okazuje się, że leczenia nie ma albo że terapia jest tak droga, że nie stać na nią zwykłego śmiertelnika, a polityka państwa nie sprzyja, żeby pacjent był poddany tej terapii. To jednoznacznie prowadzi do konkluzji, że polski system zdrowia nie jest przyjazny pacjentowi, a w szczególności temu cierpiącemu na choroby rzadkie. Ustawa koronawirusowa, jak powszechnie wiemy przesunęła publikację kolejnej listy refundacyjnej na 1 września 2020 r. Co oznacza, że mieliśmy opublikowaną listę refundacyjną marcową, a nie będziemy mieli ani listy majowej, ani lipcowej. W tym kontekście Ministerstwo Zdrowia już zapowiedziało, że nie należy spodziewać się wielu korzystnych decyzji refundacyjnych, co spowoduje, że leki które powinny być w normalnych okolicznościach refundowane nie będą, albo jest to mało prawdopodobne. To co obecnie szwankuje, to ratunkowy dostęp dla technologii lekowych (RDTL). Rzecznik Praw Obywatelskich sygnalizował ten problem w lipcu, sierpniu oraz w grudniu 2018 r. z zapytaniem, czy są prowadzone prace w tym zakresie. Niestety żadnych rewolucji w tym zakresie nie dostrzegamy. Kolejna kwestia związana jest z wygaszaniem programów lekowych. Mieliśmy taką sytuację tuż przed wybuchem epidemii koronawirusa, gdzie miało miejsce wygaszenie leczenia w ramach programu lekowego B.26 - leczenia mukopolisacharydozy typu VI i przesunięcie finansowania tego leczenia poza programy lekowe w ramach świadczeń NFZ. Tu problem polega na różnicowaniu pacjentów na tych, których diagnoza nastąpiła przed 1 marca 2020, czy po 1 marca 2020 r. Większość nieleczonych chorych nie dożywa wieku dorosłego. Przejęcie finansowania przez NFZ mogłoby być niezłym rozwiązaniem, gdyby z leczenia mogli skorzystać wszyscy chorzy, a nie tylko zdiagnozowani przed 1 marca 2020 r. To dyskryminacja i nierówne traktowanie pacjentów.

### ***3.8. Minister Sławomir Gadomski – Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia***

Mimo trudnego czasu stanu epidemicznego powołany przez Ministra Zdrowia w marcu 2020 r. Zespół ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich pracuje online bez opóźnień. Zakładamy, że w zakresie czterech zdefiniowanych obszarów prace koncepcyjne powinny zakończyć się do końca czerwca 2020 r. Wydaje się, że będziemy mogli podać już w szczegółach rozwiązania, w których wskażemy kto i gdzie te rozwiązania będzie mógł wprowadzić. Opracowywane przez Zespół propozycje to rozwiązania systemowe. Duże nadzieje wiążemy z określeniem roli i kompetencji ośrodków referencyjnych. Paszport Pacjenta wydaje się bardzo istotny z punktu widzenia klinicznego, ale też z punktu widzenia jakości

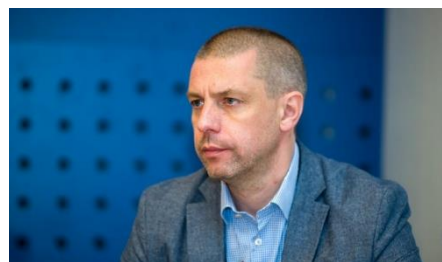




i bezpieczeństwa opieki z perspektywy pacjenta. Konceptcje Paszportu zmierzają w kierunku rozwiązań informatycznych m.in. integracji z elektronicznym indywidualnym kontem pacjenta. To są podstawy do tego, żeby każdy pacjent chorujący na chorobę rzadką miał zawsze przy sobie dokumentację medyczną. Trzeci bardzo ważny obszar to dostęp do wiarygodnych i aktualnych informacji o chorobach rzadkich. Portal informacyjny dla pacjentów chcemy przygotować z aktywnym udziałem ośrodków referencyjnych. Czwarty obszar to dostęp do terapii. Wymaga on uporządkowania legislacji w zakresie modyfikacji ustawy refundacyjnej, ratunkowego dostępu do technologii lekowych, modyfikacji programów lekowych NFZ, itd. Na to nakłada się również obszar prac związany z Funduszem Medycznym - inicjatywie Pana Prezydenta RP Andrzeja Dudy. W ramach Funduszu Medycznego przewidziane jest wsparcie całego zakresu problematyki diagnostyki i terapii chorób rzadkich. Wszystkie rozwiązania nad którymi pracujemy to są rozwiązania długofalowe. Widzę, że idziemy w produkt całościowy i szczegółowy i dlatego mam nadzieję, że wdrożenie planu będzie łatwiejsze. Zależało mi na tym, żeby z dużego ogólnego planu wyciągnąć aspekty, które możemy w dość szybki sposób zoperacjonalizować. A po drugie, które obszary są kluczowe z perspektywy dobra pacjenta. Na drugi etap prac Zespół zaplanował prace nad koncepcją rejestrów w zakresie chorób rzadkich.

### ***3.9. Dr Michał Jachimowicz – Farmakoekonomista, Prezes MAHTA***

W chorobach rzadkich dostępność do leków jest ograniczona. Mieliśmy rozmawiać w terapiach celowanych, w terapiach działających, jako terapie zastępcze. Natomiast tych terapii na choroby rzadkie mamy bardzo niewiele. Choroby rzadkie są ogólnie rzadkością, a istnienie dla nich terapii przyczynowych jest jeszcze większą rzadkością. Podejmowanie decyzji o udostępnieniu terapii w chorobach rzadkich jest oparte o klasyczną metodę oceny technologii medycznych (HTA). Klasyczną tzn. w oparciu o dowody kliniczne uznane za wiarygodne, jeśli są przeprowadzone na odpowiedniej grupie chorych. Tymczasem tych chorych jest generalnie niewiele i mamy kolosalny problem z przeprowadzeniem takich badań. Dlatego tych badań właściwie można się nie spodziewać. Dzisiaj trzeba brać pod uwagę inne aspekty. Tak jak zapisano w dokumencie Polityce Lekowej Państwa 2018-2022 proponowane jest zastosowanie analizy decyzji wielokryterialnej oraz odrębne stosowanie się do wartości wskaźnika QALY w ocenie leków stosowanych w chorobach rzadkich.



### ***3.10. Prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska – Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych***

W dyskusji na temat sytuacji chorych na choroby rzadkie powtarza się temat ceroidolipofuscykozy neuronalnej typu 2 (CLN2, demencji dziecięcej). W obecnej sytuacji epidemiologicznej pacjenci, którzy są leczeni zagranicą - tam pozostali (głównie w Niemczech i kilkoro



we Włoszech). Terapia Ceroidolipofuscynozy neuronalnej nie jest terapią przyczynową – jest terapią suplementacyjną, a lek ma bardzo dobre efekty pod warunkiem, że jest podawany odpowiednio wcześnie. W kwestii dostępności refundacyjnej głównym wyzwaniem jest kwestia wysokiego kosztu terapii. Kwestia negocjacji ceny leku jest absolutnie poza klinicystami, którzy diagnozują nowego pacjenta i w obecnej sytuacji nie są w stanie rozpocząć terapii. Pozostaje jedynie ratunkowy tryb dostępu do technologii lekowej, ale w obecnej trudnej sytuacji finansowej szpitali – praktycznie nierealny. Jako klinicyści potrzebujemy dla naszych chorych refundacji leku w ramach programu lekowego NFZ. W obecnej sytuacji pandemii koronawirusa widzimy również ogromny lęk chorych na choroby rzadkie i ich rodzin o to, że obecnie refundowane terapie przestaną być dostępne. Chcemy mieć nadzieję, że jest to lęk nieuzasadniony. Bardzo się również cieszę, że jesteśmy jako klinicyści w blokach startowych przed dwiema nowymi terapiami w rdzeniowym zaniku mięśni (SMA). Komisja Europejska zarejestrowała terapię genową, a terapia doustna jest w końcowej fazie badań klinicznych. Pytanie jest, czy mamy narzędzia do tego, żeby terapia genowa była w Polsce refundowana? Jeśli jest pytanie: Jak miałby wyglądać program lekowy - to my - neurologicy dziecięcy możemy służyć pomocą Ministrowi Zdrowia.

### ***3.11. Dr Piotr Gastoł - zastępca Kierownika Kliniki Urologii Dziecięcej w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka", Konsultant Krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej***



Cieszę się, że problem pęcherza neurogennego pojawił się w dzisiejszej debacie w tak znakomitym gronie. Dzieci z rozszczepem kręgosłupa wymagają opieki kompleksowej. Jak się rodzi noworodek z rozszczepem kręgosłupa wymaga on opieki neurochirurgicznej. Skutkiem tej przepukliny jest niedowład kończyn, dochodzą zaburzenia rozwojowe, więc wymaga ten pacjent opieki ortopedycznej i rehabilitacji. Zaburzenia unerwienia dotyczą też jelita i tu wymagana jest konsultacja gastrologa. Pęcherz neurogenny, który nieleczony skutkuje niewydolnością nerek, a w efekcie prowadzi do zgonu jest leczony przez urologa. Jeszcze w latach 80-tych połowa dzieci z pęcherzem neurogennym umierała z powodu zalegania moczu w pęcherzu, infekcji i niewydolności nerek. Wprowadzenie cewnikowania - a następnie samocewnikowania przyniosło przełom w terapii pęcherza neurogennego. Ale oczywiście technologia idzie do przodu. Na początku (40 lat temu) stosowano cewniki suche, potem wprowadzono żel, dający poślizg i trochę znieczulenia. W Polsce ciągle refundowane są cewniki suche. Żel nie jest refundowany. W związku z tym rodzice chorych dzieci oszczędzają, co też skutkuje po kilku tygodniach otwarcia tubki z żelem zakażeniem układu moczowego lub rodzice w ogóle nie używają żelu przy cewnikowaniu, co skutkuje uszkodzeniem cewki moczowej oraz jej nieodwracalnym zwężeniem. Cewniki hydrofilowe są w Polsce nierefundowane. Są to cewniki, które po wyjęciu ze sterylnej opakowania są gotowe do użycia samodzielnie przez dziecko, bez dodatkowej pomocy. Dzięki nim dzieci mogą się samocewnikować, a wiemy, że dzieci mają naturalną skłonność do samodzielności, więc nie trzeba ich do tego namawiać – wystarczy przeszkolić. Tak naprawdę tylko w Polsce i Bułgarii cewniki hydrofilowe nie są refundowane. Dlatego naszym marzeniem jest przekonanie Ministra Zdrowia do pełnej i bez limitów refundacji cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży do 18 r.ż. Szacujemy, że takie cewniki potrzebuje ok. 2 tys. dzieci i młodzieży z pęcherzem neurogennym w wyniku wrodzonego rozszczepu

kręgosłupa. Na pewno zoptymalizuje to model opieki oraz ograniczy hospitalizacje związane z zakażeniami układu moczowego i niewydolnością nerek.

### ***3.11. Prof. Grzegorz Kopec - Oddział Kliniczny Chorób Serca i Naczyń, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II***



Kolejna grupa pacjentów cierpiących na rzadką, stwarzającą bezpośrednie zagrożenie życia chorobę to osoby z tętniczym nadciśnieniem płucnym. Rokowania w tym rozpoznaniu nie są optymistyczne. Jakość życia dramatycznie pogarsza się z kolejną klasą choroby, uniemożliwiając najprostsze formy aktywności. Chorzy na tętnicze nadciśnienie płucne, to młodzi ludzie, którzy mają problem z wykonaniem najprostszych czynności życia codziennego ponieważ mają bardzo silną duszność. Takich pacjentów włączamy do programu lekowego NFZ. Dzięki refundowanym terapiom odnosimy sukces, bo pacjenci żyją dłużej, a dolegliwości są mniejsze. W 2018 r. dzięki pracom Ministra Macieja Miłkowskiego do programu lekowego wpisano terapię trójlekową. Tą decyzją dostosowano terapie dostępne w programie lekowym do standardów europejskich, gdzie u jednego pacjenta możemy zastosować leki z 3 różnych grup. To jest ogromna różnica w stosunku do tego co było wcześniej, gdzie mogliśmy stosować leki z co najwyżej dwóch grup i to nie we wszystkich połączeniach. Resortowi należy również podziękować za umożliwienie dostaw leków pacjentów do domu w okresie epidemicznym. Dzięki temu nie musieliśmy pacjentów wzywać na wizyty, tylko wykonywaliśmy wizyty telefoniczne. Nie narażaliśmy w ten sposób pacjentów chorujących na tętnicze nadciśnienie płucne na ryzyko zakażenia. Jako środowisko lekarzy i pacjentów chcielibyśmy mieć bardziej optymalne terapie trójlekowe, z użyciem leku doustnego – seleksypagu. Bardzo istotne jest również od razu, po rozpoznaniu włączenie leczenia dwulekowego.

### ***3.12. Prof. Wiesław Jędrzejczak - Klinika Chorób Wewnętrznych Hematologii i Onkologii, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego***



W terapii nowotworów krwi odnotowujemy spektakularny postęp. Pojawiają się potrzeby refundacji nowych leków, choć w chwili obecnej nie są tak dramatyczne jak poprzednio, ponieważ większość tych grup chorób, o które poprzednio walczyliśmy jest w znacznej mierze zaopiekowane refundacyjnie. Klinicyści czekają na refundację terapii CAR-T. Z punktu widzenia płatnika publicznego jest to terapia bardzo droga, z drugiej strony dzisiaj jest adresowana niewielkiej grupy chorych. Taką grupę stanowią chorzy na oporną ostrą białaczkę limfoblastyczną. W chwili obecnej terapia CAR-T jest zarejestrowana dla osób do 25 r. z. , więc jest to stosunkowo niewielka grupa chorych. Szersza grupa chorych to chorzy z rozlanych chłoniakiem z dużych komórek, którzy są oporni na inne metody leczenia, ale znakomita większość reaguje na inne metody leczenia, więc te przewidywane koszty leczenia nie

są takie horrendalne. Terapia jest droga z tym, że mam nadzieję, że te koszty będą się zmniejszać wraz z ze zwiększającą się liczbą leczonych pacjentów. Znacznie większy problem dla hematologii stanowi problem niewydolności systemu ochrony zdrowia w Polsce. System już był niewydolny przed epidemią koronawirusa. Epidemia nałożyła na hematologów dodatkowy problem, ponieważ chory, który chce dostać się do ośrodka hematologicznego musi być najpierw zbadany pod kątem obecności wirusa. Drugi problem, o ile pacjenci są zabezpieczeni, to zakażenia zdarzają się wśród personelu, nawet jeśli nie z bezpośredniego kontaktu, to i tak przebywają na kwarantannie. Dlatego możliwości przerobowe ośrodków klinicznych zmniejszają się dwukrotnie.

### ***3.13. Prof. Ewa Lech-Marańda - Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, Konsultant Krajowy w dziedzinie hematologii***

W ostatnich paru latach wiele rzeczy dobrych wydarzyło się dla pacjentów hematologicznych w zakresie refundacji. Tutaj chciałam bardzo serdecznie podziękować Panu Ministrowi Maciejowi Miłkowskiemu za zaangażowanie w sprawy pacjentów hematologicznych. Największym obecnie wyzwaniem refundacyjnym jest dostęp do terapii CAR-T. Grupa polskich ekspertów w oparciu o przepisy prawa przygotowała projekt programu polityki zdrowotnej pt. Krajowy program zmniejszania śmiertelności dorosłych chorych na nowotwory układu limfoidalnego i złożyła na ręce Ministra Zdrowia. Program jest przewidziany na lata 2020-2023. I dotyczy terapii CAR-T chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną i na chłoniaki agresywne. Klinicyści i pacjenci oczekują również na refundację terapii dla nielicznych grup pacjentów. Jest to ponatynib dla chorych na przewlekłą białaczkę szpikową i ostrą białaczkę limfoblastyczną, rozszerzenie wskazań dla ibrutynibu w przewlekłej białaczce limfocytowej oraz midostauryna w ostrych białaczkach szpikowych. Najważniejsze potrzeby i oczekiwania chorych na nowotwory hematologiczne wpisują się w koncepcję chorób rzadkich, dlatego że częstość występowania tych nowotworów to jeden, dwa przypadki na 100 tys.



### ***3.14. Prof. Dorota Sands - Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie***

Mukowiscydoza wymaga kompleksowego podejścia wielodyscyplinarnego. W ośrodkach referencyjnych musimy tworzyć absolutnie doskonałe warunki izolacji, które z jednej strony nam ułatwiają przedstawienie się na reżim pandemiczny - mamy indywidualne sale, stosujemy na co dzień środki ochronne. Chorzy na mukowiscydozę bardzo sprawnie weszli w izolację społeczną, ponieważ są do tego przyzwyczajeni na co dzień. Musieli to wzmocnić o członków najbliższych rodzin. Rzeczywiście byli tak przestraszeni pandemią, że nawet bali się zgłaszać na planowe leczenie, co wymagało czynnego kontaktu z naszej strony. W kwestii naszych potrzeb, myślę, że jesteśmy o tyle z jednej strony szczęściarzami, że mamy działający rejestr, diagnostykę, ośrodki eksperckie, natomiast brakuje nam refundowanych w krajach Unii Europejskiej leków przyczynowych. Refundowany np. w Czechach





iwakaftor powinien być dostępny refundacyjnie dla ok. 10 chorych również w Polsce. Na pewno eksperckie ośrodki prowadzące kompleksową opiekę nad pacjentem, są właściwą drogą dla optymalizacji opieki nad chorymi na mukowiscydozę w naszym kraju.

### **3.15. Mec. Katarzyna Bondaryk - Kancelaria Adwokacka Katarzyna Bondaryk**

Chciałam podkreślić trzy bardzo istotne kwestie, które pojawiły się podczas dzisiejszej dyskusji. Według mnie najważniejszą rzeczą jaką powinniśmy się zająć to jest ustalenie odrębnych wytycznych HTA dla oceny leków sierocych. Na jakich zasadach jest dokonywana ta ocena ma bezpośredni wpływ na dostęp pacjentów z chorobami rzadkimi do refundowanego leczenia. Jeżeli mamy sytuację, że mamy standardową refundację i prezes AOTMiT wyda negatywną rekomendację to Minister Zdrowia może zdecydować, że decyzja refundacyjna będzie pozytywna. Ale są takie przypadki, jak np. przywołana przez Państwa technologia CAR-T, czy środki spożywcze stosowane w przypadku przewlekłej niewydolności nerek, gdzie opinia AOTMiT, czy rekomendacja Prezesa AOTMiT spowodowała, że Minister Zdrowia, nawet jeżeli uzna, że wszystkie inne kryteria według niego są spełnione nie może wydać zgodnie z ustawą pozytywnej decyzji refundacyjnej. Zlikwidowanie programu lekowego w mukopolisacharydozie typu VI było o tyle niespotykane, ponieważ do tej pory nie było sytuacji, w której zakończono program lekowy i skierowano finansowanie leku w ramach grup JPG. Według mnie tutaj istotnym ograniczeniem jest to, że nowi pacjenci nie będą mieli dostępu do leczenia, ponieważ ta grupa JPG jest opisana w zarządzeniu Prezesa NFZ, jako wyłącznie grupa dedykowana pacjentom, którzy już to leczenie dotychczas otrzymywali. Według mnie powinno też zostać wypracowane jakieś inne rozwiązanie, dla pacjentów, którzy w przyszłość pojawią się i mogliby skorzystać z takiego leczenia, bo na dzisiaj ich droga jest zamknięta.



### **3.16. Joanna Parkitna - Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji**

Wprowadzanie i stosowanie wszelkich rozwiązań, które pozwolą na dostarczenie naszym pacjentom terapii, które będą skuteczne i bezpieczne jest naszym obowiązkiem. Agencja pochyli się nad każdym rozwiązaniem, które do tego prowadzi. Natomiast chciałabym trochę odczarować te kwestie, o których Państwo mówicie, dlatego, że brak refundacji leków w chorobach rzadkich czy ograniczenie refundacji leków w tych chorobach nie do końca jest związany ze sposobem oceny technologii medycznych (HTA). Mamy trzy problemy. Pierwszy to możliwości budżetu państwa, jeśli chodzi o refundacje technologii medycznych, zarówno lekowych, jaki nielekowych. Drugi – brak dowodów naukowych lub ograniczone dowody naukowe na skuteczność terapii. Trzeci – wysokie koszty leczenia przy ograniczonych dowodach naukowych. O ile na wysokość budżetu na leki wpływ mają nasi rządzący, o tyle na dwa pozostałe wpływ mają podmioty odpowiedzialne - produkujące leki i wyroby medyczne.





Zmiana sposobu oceny leku, nie zmienia wątpliwości, które mamy w przypadku leków, które są nie do końca dobrze przebadane i co do których efektywność kosztowa jest niezadowolająca. Niezależnie od tego, czy zmienimy sposób podejścia do HTA i powiemy, że nie będziemy krytycznie przyglądać się wynikom analizy ekonomicznej, klinicznej, to na koniec Minister Zdrowia zapyta AOTMiT o to, czy lek jest skuteczny, czy jest bezpieczny, czy jest efektywny kosztowo i czy nas na to stać - czyli ile będzie kosztować budżet państwa leczenie tym lekiem wszystkich pacjentów, którzy powinni go otrzymać. Oczywiście jesteśmy w stanie podjąć dyskusję na temat tego, czy ocena wielokryterialna zmieni decyzję Ministra Zdrowia, ale przy ograniczonych zasobach budżetu po prostu nie będziemy mogli zrefundować danej terapii. Zatem niezależnie od tego, jak będziemy mówić, wydaje się, że powinniśmy się skupić na tych obszarach, które w tej chwili można byłoby poprawić, czyli jeśli mamy wątpliwości co do dowodów naukowych, to być może podmioty odpowiedzialne mogłyby przedstawiać takie dowody, które byłyby zadowolające lub też w przypadku daleko idących niepewności podjąć decyzję o zaproponowaniu takich mechanizmów podziałów ryzyka, które byłyby dla budżetu państwa zadowolające i spełniające oczekiwania. Wytyczne AOTMiT nie dotyczą tych terapii, które są oceniane w przypadku ratunkowego dostępu do technologii lekowych. To nie zmieni niczego w zakresie oceny HTA, którą wykonujemy dla tych leków. Chciałabym zwrócić Państwa uwagę na bardzo pozytywną sytuację, którą w tej chwili obserwujemy. Pacjenci mają dostęp nie tylko do leków, które są oceniane przez nas w procesie wniosku refundacyjnego, ale coraz częściej widzimy wnioski w trybie ratunkowego dostępu do technologii lekowych oraz importu docelowego. To pokazuje, że w tej chwili mimo dużych problemów pacjenci z chorobami rzadkimi mają dość szerokie spektrum dostępu do technologii lekowych.

### **3.17. Minister Maciej Miłkowski - Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia**

Bardzo się cieszę, że mogę brać udział w tej ważnej debacie. Dziękuję również Panu Ministrowi Sławomirowi Gadomskiemu i Zespołowi ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich za sprawne prowadzenie prac, których wyniki poznamy w lipcu 2020 r. Tak jak Państwo zwracali uwagę, 95 proc. chorych na choroby rzadkie nie ma leczenia przyczynowego czy objawowego. Nie możemy dopuścić do sytuacji, że wszystkie środki przeznaczamy na leczenie bardzo wąskiej grupy pacjentów, kosztem innych populacji. Ostatnio, gdy rozmawialiśmy na obchodach Światowego Dnia Chorób Rzadkich z grupami pacjentów, wiele osób zwracało uwagę na podstawowe problemy, które często kosztują w sumie kilkadziesiąt, czy kilkaset tysięcy złotych rocznie, a zmieniają znacząco sytuację całej populacji osób z chorobami rzadkimi. Bardzo istotne jest diagnozowanie pacjentów i możliwość leczenia tych 95 proc. chorych jak najlepiej. Diagnostyka genetyczna to temat bardzo istotny. Duża część diagnozowanych pacjentów jest wysyłana za granicę, gdyż w Polsce nie można tego wykonać. Pod kątem ilościowym zdecydowana większość decyzji Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia o wydaniu zgody na diagnozowanie pacjenta za granicą jest pozytywna. Temat jest obszerny i istotny. Dla pacjentów z chorobami rzadkimi ma znaczenie również rehabilitacja, której jest brak. To jest temat ważny. To co mówił Minister Sławomir Gadomski, ważne jest przygotowanie ośrodków eksperckich do tego, żeby takie centra przejęły pacjentów z ośrodków niededykowanych, nieprzystosowanych do leczenia chorób rzadkich, a wiedza w tych ośrodkach była na wysokim poziomie. Po tym okresie - za około 1-2



lata będziemy mogli zająć się technologiami lekowymi. To, o co Państwo pytali - nowe technologie lekowe - myślę że w ciągu roku, dwóch - nie można się spodziewać spektakularnego wzrostu dostępu refundacyjnego. Aktualnie mamy trudną sytuację gospodarczą na świecie, nie mamy wzrostu Produktu Krajowego Brutto, w związku z tym nie możemy spodziewać się znaczącego wzrostu finansowania świadczeń zdrowotnych. Utrzymanie dotychczasowego zakresu świadczeń finansowanych przez NFZ będzie dużym sukcesem.

W chorobach rzadkich część decyzji refundacyjnych zostało już podjętych. Rozmawiam z przedstawicielami firm farmaceutycznych, informują o tym, że będą rejestrowane nowe technologie lekowe i nowe oczekiwania refundacyjne. Rozmawiałem z przedstawicielami firm, które zgłaszały, że mają na ukończeniu badania nad terapiami w chorobach mózgu i są w końcowym etapie procesu dopuszczenia leku na rynek. Zwracają się z prośbą o zabezpieczenie środków budżetowych, ponieważ te leki będą dostępne i oni muszą je sprzedać, bo nakłady na badania i rozwój zostały poczynione. Jeśli chodzi o terapie w rdzeniowym zaniku mięśni (SMA), tutaj mamy pierwszy dwuletni okres decyzji refundacyjnej, który się już powoli kończy. Mamy 7 miesięcy do zakończenia decyzji i będziemy teraz zaczynali negocjować. Na dzisiaj firma nie złożyła jeszcze wniosku o kontynuację refundacji, a mam nadzieję, że go złoży. Wiedzą Państwo, że terapia SMA jest jedną z najdroższych technologii lekowych finansowanych w Polsce. Oczywiście mamy podpisany instrument dzielenia ryzyka, który dzieli ten koszt pomiędzy płatnika i firmę. Mam nadzieję, że takie uzgodnienia będą dotrzymane, żeby można było te terapie dalej realizować. Wiemy, że część pacjentów z programu lekowego SMA przeszło do programu badań klinicznych nad terapią doustną. Szacujemy, że w kolejnych dwóch latach ten lek będzie zarejestrowany w Unii Europejskiej i ewentualnie będzie można w kolejnym odnowieniu już go uwzględnić w ramach budżetu na populację pacjentów z SMA w Polsce. Oczywiście wiemy też, że będzie zarejestrowana terapia genowa SMA. Mamy zabezpieczony budżet na całą populację chorych z SMA, i jeśli w tym budżecie się zmieścimy, firmy będą dzieliły się rynkiem. W terapii nowotworów krwi sporo refundacji dokonano się w ostatnich dwóch latach. Być może uda nam się zrefundować nowe terapie w poszczególnych nowotworach krwi, ponieważ mamy możliwości negocjowania cen leków stosowanych w bardzo małych populacjach pacjentów. Nowe leki, które dotyczą dużych populacji pacjentów i znaczących efektów finansowych, mają małą szansę na refundację w najbliższych latach. Obecnie czekamy na kolejny wniosek producenta leku stosowanego w terapii mukopolisacharydozy typu VI. Gdy AOTMiT stwierdzi, że lek jest skuteczny, bezpieczny i kosztowo efektywny - rozważymy czy będzie możliwe dopuszczenie tej terapii dla kolejnych pacjentów. W zakresie programu lekowego dla tętniczego nadciśnienia płucnego jesteśmy w kontakcie z klinicystami i również rozważamy ewentualne zmiany. W zakresie chorych na rozszczep kręgosłupa i potrzebie refundacji cewników hydrofilowych chcemy znaleźć rozwiązanie, żeby poprawić opiekę nad pacjentami - szczególnie nad dziećmi i młodzieżą. Koszt refundacji cewników hydrofilowych dla paru tysięcy dzieci rocznie stanowi znacząco niższą wartość budżetu w porównaniu do technologii lekowych. Patrząc na pojedynczego pacjenta, to jest znacznie mniej niż w przypadku pozostałych, wymienionych chorób.

W 2019 r. dużo udało się zrobić. Nastąpił wzrost budżetu refundacyjnego o prawie 6 proc. Odpowiadało to dodatkowej kwocie na refundację leków na poziomie 728 mln zł. Stosunkowo dużo technologii lekowych udało się nam zrefundować, w relatywnie niskiej cenie. Z jednej strony mamy budżet refundacyjny, który został powiększony o te środki, z drugiej mamy też umowy dzielenia ryzyka i tutaj też odnotowaliśmy ok. 60 proc. wzrost przychodów z instrumentów dzielenia ryzyka. Dzisiaj mówimy o chorobach rzadkich, ale sytuacja na rynku światowym jest taka, że zwraca się uwagę na leki podstawowe, żeby były w ogóle dostępne. Czyli mamy dwie perspektywy – drogich leków

innowacyjnych i tanich leków podstawowych. Mało kto sobie wyobraża, żeby zabrakło możliwości leczenia lekami podstawowymi. Zmiana metodologii oceny HTA leku stosowanego w chorobie rzadkiej niewiele zmienia. To są i tak dramatycznie wyższe ceny, niż wszystkie inne technologie nielekowe. W technologiach nielekowych płacimy 5-20 tys. za roczną terapię, a w przypadku technologii lekowych ponosimy koszty od 100 tys. zł. do 2 mln zł za roczną terapię.

### ***3.14. Poseł Tomasz Latos - Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia***

Czas pandemii oraz wyzwania, które nas spotkały mogą być punktem wyjścia do pozytywnych zmian w systemie ochrony zdrowia. Wiemy, że system ochrony zdrowia przekłada się na rozwój gospodarczy i ekonomiczny. Potrzebna jest więc dyskusja z zaangażowaniem wielu podmiotów, abyśmy wskazali te zmiany, które muszą nastąpić, które wynikają z naszych doświadczeń z epidemii. Deklaruję również, że jedno z posiedzeń Komisji Zdrowia zostanie poświęcone chorobom rzadkim. Dołączam się także do gratulacji i podziękowań dla Ministra Macieja Miłkowskiego za poprawę dostępu refundacyjnego do leków w wielu chorobach – w tym chorobach rzadkich. Doceniając również prace Ministra Sławomira Gadomskiego i Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich podkreślam rolę rejestru chorób rzadkich oraz organizację systemu opieki, aby chory na chorobę rzadką nie błąkał się w poszukiwaniu diagnozy i leczenia. Kluczowa jest tutaj diagnostyka genetyczna oraz równomiernie rozmieszczona i dostępna sieć ośrodków eksperckich. Dobrze, że w ostatnim czasie dużo mówi się o chorobach rzadkich. Cieszy mnie również, że Fundusz Medyczny wesprze choroby rzadkie.



### ***3.15. Dr n. med. Michał Sutkowski - Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce***

W trakcie dzisiejszej debaty rozmawialiśmy jak wielka zgodna rodzina medyczna, świadoma i widząca problemy chorych na choroby rzadkie. Tak wiele zostało zrobione, za co dziękuję obu Panom Ministrom, ale równocześnie jest tak wiele jeszcze do zrobienia. Wszystkie szczegółowe aspekty Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich zostały omówione bardzo dokładnie. Ja osobiście do tego wszystkiego dodał bym jeszcze kampanię edukacyjną, informacyjną nakierowaną na decydentów, społeczeństwo, pacjentów i lekarzy rodzinnych, których mam zaszczyt reprezentować.



### 3.16. Prof. Paweł Kowal - Poseł na Sejm RP

Najważniejszą kwestią jest sprawa Funduszu Medycznego oraz etyczny wymiar leczenia chorób rzadkich. Nowoczesne społeczeństwo nie może marginalizować problemu i wyzwiań w zakresie chorób rzadkich. W zakresie projektu Europejskiej Unii Zdrowia epidemia koronawirusa przyspieszy dyskusje na forum unijnym, w jaki sposób integrować kwestie z zakresu systemu ochrony zdrowia. Ja nie jestem zwolennikiem, żeby szybko przenosić te kompetencje na poziom Komisji Europejskiej w większym stopniu niż dotychczas, niech to zostanie tak jak jest w ramach obecnego traktatu. Obecny traktat pozwala na to, żeby pójść krok do przodu, czyli żeby pewne elementy znalazły się jako część składowa koncepcji Europejskiej Unii Zdrowia. W tym trzecim punkcie są dla nas dwa zadania: po pierwsze wrócić do koncepcji Europejskiej Unii Zdrowia. Drugie – żeby jednym z elementów tej koncepcji były właśnie choroby rzadkie.



### 3.17. Dr Janusz Meder - Prezes Polskiej Unii Onkologii

III spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich jeszcze raz potwierdza, że nasze kolejne debaty są przykładem konstruktywnego dialogu prowadzonego z jednej strony pomiędzy ekspertami medycznymi, z drugiej strony z decydentami, reprezentującymi zarówno Ministerstwo Zdrowia, jak również AOTMiT i NFZ. Przede wszystkim dążymy do tego, żeby nasze spotkania przekładały się na praktykę kliniczną oraz do rzeczywistego traktowania pacjenta w centrum uwagi. Widzimy, jak wiele jest jeszcze do zrobienia, szczególnie w sytuacji epidemii, której nikt się nie spodziewał. Jej szerokie spektrum oddziaływania na cały świat i konsekwencje z tego płynące, z których pewnie dzisiaj jeszcze nie zdajemy sobie sprawy, będą na pewno dużym wyzwaniem. Mając w pamięci nasze dotychczasowe dokonania na rzecz pacjentów, a także nasze hasło, kiedy powoływaliśmy Medyczną Rację Stanu, że inwestycja w zdrowie to też i bezpieczeństwo narodowe, myślę, że znajdziemy rozwiązanie. Tutaj pojawiło się odniesienie do Europejskiej Unii Zdrowia i być może ogólnoeuropejskiego funduszu, nie tylko na choroby rzadkie, ale związane przede wszystkim z chorobami cywilizacyjnymi.



Wszyscy Państwo eksperci, za co bardzo dziękuję, pokazali wielką energię i chęć współpracy w tym zakresie. Przed nami jest jednak optymistyczne spojrzenie mimo tej pandemii, mimo, że borykamy się na co dzień z wieloma problemami i stawiamy temu czoło, że nasze dalsze działania i dyskusje będą służyły naszym pacjentom i obywatelom, bo zmierzają do zapewnienia zdrowego społeczeństwa. Tym bardziej patrzymy w przyszłość z optymizmem, kiedy widzimy starania decydentów w tych sytuacjach, w których zdrowie nie zależy od nas samych. Merytoryczne wnioski niech zaprocentują naszymi wspólnymi działaniami. Chciałbym również podkreślić, jak istotne w efektywnym leczeniu jest zwiększenie dostępu do nowoczesnych technologii. Nie ma chorych mniej lub bardziej ważnych. Każdy chory jest tak samo ważny ze swoim indywidualnym rozpoznaniem. Zwracanie szczególnej uwagi na ten aspekt problematyki jest podstawą działania Medycznej Racji Stanu.

## 5. Rekomendacje

1. Chorzy na choroby rzadkie w czasie pandemii powinni mieć zagwarantowany dostęp do zalecanej przez standardy kliniczne terapii - zarówno w aspekcie kontynuacji rozpoczętego leczenia, jak i w przypadku nowych zachorowań.
2. Jednocześnie, biorąc pod uwagę fakt, że chorzy na choroby rzadkie są znacząco bardziej narażeni na zakażenie koronawirusem i rozwój COVID-19 opieka medyczna powinna być prowadzona w warunkach bezpiecznych dla pacjenta. Z racji na ograniczone zasoby kadrowe szczególną ochroną medyczną i socjalną powinien być objęty personel medyczny prowadzący i uczestniczący w procesach diagnostyki i leczenia chorych na choroby rzadkie.
3. W zakresie refundacji publicznej rekomendowane jest regularne dopełnianie wachlarza terapeutycznego kolejnymi lekami.
4. Środowisko chorych na choroby rzadkie oraz klinicystów oczekuje wprowadzenia w życie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich w 2020 r.
5. Bardzo ważne jest prowadzenie skutecznych i pokrywających całą populację badań przesiewowych, adekwatny dostęp do diagnostyki genetycznej w kierunku chorób rzadkich oraz rejestry pacjentów.

## 6. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wybranych chorób rzadkich

### 6.1. Ceroidolipofuscynoza Neuronalna typu 2

Ceroidolipofuscynoza Neuronalna typu 2 (CLN2; demencja dziecięca) to śmiertelna, choroba genetyczna, diagnozowana najwcześniej w wieku 2 lat. Pacjenci umierają między 8 a 12 rokiem życia, a średni czas przeżycia to 10 lat. Do głównych objawów choroby należą: napady padaczkowe, „zawieszenia”, cofanie się w rozwoju intelektualnym, problemy z mową i motoryką (w tym problemy z chodzeniem), spazmy mięśniowe, upośledzenie wzroku prowadzące do ślepoty. Z każdym rokiem od chwili diagnozy choroba potęguje fizyczne cierpienie dziecka i jego uzależnienie od opiekunów. Po kilku latach wymagana jest opieka całodobowa, która wyklucza przynajmniej jedno z rodziców z aktywności zawodowej. W miarę postępu choroby rosną finansowe obciążenia dla bliskich dziecka i dla społeczeństwa. Cerliponaza alfa stwarza szansę dla chorych na CLN2, którzy do tej pory nie mieli możliwości dostępu do skutecznej terapii. Jest to pierwsza enzymatyczna terapia zastępcza w CLN2 podawana bezpośrednio do mózgu. Lek zastępuje brakujący enzym TPP1, minimalizując gromadzenie się szkodliwych substancji w lizosomach, które prowadzi nieuchronnie do śmierci dziecka w ciągu kilku lat. W dniu 1 czerwca 2016 r. Europejska Agencja Leków (EMA) wydała pozwolenie na przyśpieszony tryb oceny cerliponazy alfa dla dzieci z CLN2. Argumentem dla tej decyzji było uznanie wartości terapeutycznej tego leku sierocego, polegającej na spowolnieniu postępu choroby, wydłużeniu czasu przeżycia chorych oraz utrzymanie ich jakości życia. Lek cechuje się również korzystnym profilem działań niepożądanych. W dniu 1 czerwca 2017 r.



cerliponaza alfa została dopuszczona do obrotu na terenie Unii Europejskiej. 27 kwietnia 2017 r. terapia została zatwierdzona również przez Amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków (FDA) bez ograniczeń wiekowych. W dniu 14 maja 2019 r. Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji wydał pozytywną rekomendację dla refundacji publicznej cerliponazy alfa w ramach programu lekowego: Leczenie lipofuscynozy neuronalnej typu 2 (ICD-10: E75.4). Warunkował to jednak obniżeniem ceny oraz zastosowaniem korzystniejszego dla płatnika publicznego mechanizmu instrumentu dzielenia ryzyka (RSS). Cerliponaza alfa jest refundowana w krajach o porównywalnym dochodzie do Polski (Chorwacja, Czechy, Słowacja, Węgry). Dodatkowym argumentem do podjęcia decyzji refundacyjnej przez Ministra Zdrowia powinien być fakt, że w Polsce jest tylko ok. 10 chorych na CLN2, którzy kwalifikują się na terapię.

## 6.2. Tętnicze nadciśnienie płucne

Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) jest chorobą ultraradką. Może pojawić się w każdym wieku, ale średni wiek pacjenta to 35 lat. Kobiety chorują dwa razy częściej niż mężczyźni. W Polsce zapada na TNP około 38-70 osób rocznie, a choruje ok. 1 tys. Objawy wskazujące na tętnicze nadciśnienie płucne są często mylone z objawami typowymi dla innych schorzeń sercowo-płucnych. Pierwszym objawem choroby jest duszność podczas wysiłku fizycznego. Najlepszą metodą rozpoznania choroby w stosunkowo wczesnym jej okresie jest echokardiografia serca. W najbardziej zaawansowanych stadiach TNP, czyli III i IV klasie czynnościowej NYHA, aktywność fizyczna jest mocno ograniczona. Przy progresji choroby, w IV klasie aktywność fizyczna jest już niemożliwa, a niewydolność serca może prowadzić do śmierci pacjenta. Wprowadzenie w ostatnich dwóch dekadach terapii farmakologicznych znacząco poprawiło rokowanie w tętnicznym nadciśnieniu płucnym. Dalej jednak kluczowym problemem w przypadku chorych pozostaje zbyt późne podjęcie optymalnego leczenia. Zgodnie z wytycznymi klinicznymi powinna to być terapia trójlekowa. Pomimo progresywnego charakteru tętniczego nadciśnienia płucnego terapia trójlekowa wpływa znacząco na zmniejszenie kosztów związanych z zastosowaniem prostacyklin dożylnych i podskórnych, hospitalizacjami wskutek pogorszenia TNP, a także ze stosowaniem inwazyjnych i kosztownych terapii ostatecznych (takich jak przeszczep płuc, balonowa septosomia przedsiolkowa). Wysoka skuteczność terapii trójlekowej pozwala na poprawę rokowania, a nawet powrót do ról społecznych zarówno pacjentów chorujących na TNP, jak również ich opiekunów. Doustna terapia trójlekowa z włączeniem seleksypagu w porównaniu do leków podawanych w iniekcjach poprawia komfort leczenia. Szczególną korzyść z terapii doustnej odniosą pacjenci z przeciwwskazaniami do terapii pozajelitowej czy podawanej w formie inhalacji. Środowisko pacjentów i klinicystów oczekuje na refundację publiczną i uzupełnienie programu lekowego o seleksypag.

## 6.3. Mukowiscydoza

Mukowiscydoza to rzadka choroba genetyczna, prowadząca do przedwczesnej śmierci. Szacuje się, że w Polsce żyje ok. 2 400 osób chorych na mukowiscydozę. Dzięki dobrze zorganizowanym badaniom przesiewowym noworodków co roku wykrywanych jest ok. 80 nowych przypadków. Zgodnie ze standardami system leczenia chorych na mukowiscydozę powinien kompleksowo obejmować rozpoznanie, hamowanie rozwoju i leczenie zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej, a także monitoring oraz leczenie powikłań i chorób towarzyszących. Kluczem terapii objawowej jest działanie mukolityczne oraz antybiotykoterapia, skutecznie zwalczająca zakażenia. Zarejestrowane w Unii Europejskiej terapie

przyczynowe mukowiscydozy nie są refundowane w Polsce. Specyfika mukowiscydozy, jako choroby przewlekłej wiąże się z koniecznością prowadzenia leczenia i rehabilitacji w miejscu zamieszkania pacjenta. W systemie tym chory powinien mieć dostęp do wielospecjalistycznej opieki ambulatoryjnej, szpitalnej i domowej, które w sposób komplementarny obejmowałyby wszelkie aspekty postępowania klinicznego, a także zalecenia dietetyczne, fizjoterapeutyczne oraz opiekę psychologiczną. Centralną rolę w tym systemie powinien odgrywać ośrodek koordynujący leczenie, który, oprócz świadczenia usług ambulatoryjnych i szpitalnych, powinien koordynować całość opieki nad pacjentem, w tym przekazywanie istotnych informacji o chorobie lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej, wspieranie interwencji specjalistów oraz świadczeń realizowanych w warunkach domowych. W sześciu spośród dwudziestu dwóch badanych ośrodków (Instytut Matki i Dziecka Warszawa/Centrum Leczenia Mukowiscydozy Dziekanów Leśny, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc Warszawa i Rabka-Zdrój, Poznań, Gdańsk, Karpacz) nastąpiła znaczna koncentracja pacjentów – łącznie ponad 1 350 pacjentów, czyli szacunkowo około 70% zidentyfikowanej populacji chorych. W każdym z tych ośrodków znajduje się grupa od 100 do 400 chorych, co jest wielkością rekomendowaną w Europejskich Standardach Leczenia Mukowiscydozy, gdzie za wielkość minimalną uznaje się 100 chorych. [Raport Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy, 2019].

#### **6.4. Mukopolisacharydoza typu VI**

Mukopolisacharydoza typu VI (MPS VI; Zespół Maroteaux-Lamy'ego) jest chorobą ultraradką. Schorzenie to należy do szerszej grupy chorób o nazwie LChS (lizosomalne choroby spichrzeniowe) oraz jest spowodowane obniżoną aktywnością ASB, enzymu odpowiedzialnego za katabolizm glikozoaminoglikanów. Glikozoaminoglikany są istotne biologicznie i są odpowiedzialne za regulację wielu procesów komórkowych. Niedobór ASB prowadzi do nagromadzenia się glikozoaminoglikanów w organizmie. U osób dotkniętych chorobą zwykle nie obserwuje się nieprawidłowości po urodzeniu, ale akumulacja GAG w komórkach prowadzi do ich wadliwego funkcjonowania w tkankach, wyrażającego się różnorodnymi objawami. Obraz MPS VI jest bardzo różnorodny. Szybko postępujące MPS VI zwykle charakteryzuje się wystąpieniem objawów przed 2. lub 3. rokiem życia. Większość nieleczonych pacjentów nie dożywa wieku dorosłego. U osób z wolno postępującą postacią choroby objawy zwykle pojawiają się w okresie nastoletnim. Niezależnie od tempa progresji choroby nieleczonych pacjentów z MPS VI wraz z upływem lat pogłębiają się deformacje kostne, choroby stawów, choroby układu oddechowego i krążenia, ślepotą oraz ucisk rdzenia kręgowego. W wielu przypadkach pacjenci muszą używać wózków inwalidzkich lub są przykuci do łóżka. Zwykle, ostatecznie ich organizm nie radzi sobie z infekcją, powikłaniami chirurgicznymi lub niewydolnością krążeniowo-oddechową. Leczenie pacjentów z MPS VI było ograniczone do opieki paliatywnej do czasu, aż Europejska Agencja Leków (EMA) zatwierdziła leczenie MPS VI dożylną enzymatyczną terapię zastępczą. Jest to jedyna terapia wskazana w długoterminowym leczeniu pacjentów z MPS VI. Likwidacja od 1 marca 2020 r. programu lekowego dotyczącego MPS VI i kontynuacja leczenia tylko dla pacjentów, którzy byli objęci leczeniem z powodzeniem od lat wymaga doprecyzowania warunków dostępu dla chorych zdiagnozowanych po tej dacie i dyskusji na temat gwarancji dostępu do leczenia o udokumentowanej skuteczności, także dla innych grup pacjentów. Obecnie leczonych jest 3 pacjentów – dwoje dorosłych i jedno dziecko.

### ***6.5. Pęcherz neurogenny u dzieci i młodzieży w wyniku rozszczepu kręgosłupa***

Za ok. 98% przypadków pęcherza neurogennego odpowiada rozszczep kręgosłupa (spina bifida). Rozszczep kręgosłupa to choroba rzadka. Każdego roku w Polsce rodzi się około 200 dzieci z rozszczepem kręgosłupa (za Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych). Szacuje się, że z tym schorzeniem żyje w Polsce ok. 3 tys. dzieci i młodzieży. Problemy urologiczne – z racji na ich wieloaspektowy charakter - są największym wyzwaniem w opiece nad chorym z rozszczepem kręgosłupa. W tym względzie wyprzedzają problemy ortopedyczne (tzn. niemożność chodzenia, a przez to konieczność poruszania się na wózku). Celem właściwego cewnikowania u pacjentów z pęcherzem neurogennym jest zmniejszenie śmiertelności z powodu niewydolności nerek (jeszcze w latach 80-tych połowa dzieci z rozszczepem umierała przed 18 r.ż.). Dlatego dzieci muszą być cewnikowane zgodnie z wytycznymi klinicznymi. Cewniki hydrofilowe gotowe do użycia są zalecane przez Europejskie Towarzystwo Urologiczne i refundowane w większości krajów Unii Europejskiej. Standardem opieki urologicznej u chorych z rozszczepem kręgosłupa jest samocewnikowanie, czyli cewnikowanie przerywane. Jest to metoda terapeutyczna najbardziej zbliżona do naturalnego opróżniania pęcherza. W tym wypadku nie ma konieczności noszenia cewnika stałego, a chory cewnikuje się 5-6 razy na dobę, czyli tyle ile przeciętna osoba korzysta dziennie z toalety. Chory może samocewnikować się na trzy sposoby – używając: cewników hydrofilowych gotowych do użycia, cewników hydrofilowych wymagających aktywacji wodą oraz cewników suchych. W praktyce w Polsce refundowane są jedynie przestarzałe cewniki suche. Gotowe do użycia cewniki hydrofilowe zmniejszają ryzyko wystąpienia zakażeń układu moczowego. Są sterylne, skuteczne, bezpieczne i dużo łatwiejsze w użyciu (w stosunku do cewników suchych), co przekłada się na optymalizację opieki i preferencje chorych (dzieci i młodzież samocewnikują się w szkole). Zalecane przez Polskie Towarzystwo Urologiczne samocewnikowanie gotowymi cewnikami hydrofilowymi przełoży się nie tylko na znaczący spadek powikłań, ale również na wzrost przeżywalności z zachowaniem optymalnej jakości życia chorych. Jednocześnie stworzy solidny filar kompleksowej i koordynowanej opieki nad dziećmi i młodzieżą z pęcherzem neurogennym w wyniku rozszczepu kręgosłupa w Polsce.

### ***6.6. Rdzeniowy zanik mięśni***

SMA, czyli rdzeniowy zanik mięśni, jest schorzeniem nerwowo-mięśniowym o podłożu genetycznym. W SMA obumierają neurony w rdzeniu kręgowym, odpowiadające za pracę mięśni, co powoduje, że mięśnie ciała słabną i stopniowo ulegają zanikowi. U niemowląt i małych dzieci pierwsze objawy zwykle pojawiają się nagle, a stan zdrowia pogarsza się z tygodnia na tydzień. Jeśli natychmiast nie wprowadzi się leczenia, dzieci zatrzymują się w rozwoju fizycznym, nie nabywają umiejętności samodzielnego siedzenia, stopniowo tracą możliwość oddychania i przełykania, narażając się na ciężkie infekcje. Wymagają całodobowej opieki. Jest to najcięższa, niemowlęca postać SMA, tzw. postać 1, która przy braku leczenia prowadzi do całkowitej niewydolności oddechowej i śmierci. Jeśli pojawi się u starszych dzieci lub później, choroba przebiega łagodniej. W momencie wystąpienia pierwszych objawów dzieci są już w stanie siedzieć ( 2 postać SMA) lub nawet chodzić (postać 3), albo w bardzo rzadkich przypadkach choroba pojawia się dopiero w wieku dorosłym (postać 4). Zawsze jednak SMA powoduje postępujący niedowład, osłabienie, przykurcze mięśniowe, upośledzając zdolność samodzielnego poruszania się. Niemal wszyscy chorzy na SMA poruszają się na wózkach inwalidzkich. Właściwa opieka medyczna, w tym szczególnie fizjoterapia, potrafi znacznie spowolnić postęp choroby. Nowoczesne leczenie farmakologiczne nie tylko zatrzymuje postęp choroby, ale przynosi wymierną

poprawę stanu zdrowia. Leczenie wprowadzone przed wystąpieniem pierwszych objawów choroby, np. niedługo po urodzeniu, jest w stanie całkowicie zapobiec wystąpieniu objawów. SMA nie ma wówczas wpływu na rozwój poznawczy i intelektualny. Dzieci z SMA są przeważnie bardzo inteligentne, pogodne i czerpią ogromną radość z życia. Szacuje się, że obecnie w Polsce żyje ok. 800–1000 chorych na SMA, a co roku rodzi się około 40–50 dzieci, u których rozpoznaje się rdzeniowy zanik mięśni, w tym 30–40 dzieci z najcięższą postacią choroby [za Fundacja SMA]. Do czasu wprowadzenia leczenia farmakologicznego oraz nowoczesnych metod opieki oddechowej rdzeniowy zanik mięśni był najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia. Od stycznia 2019 r. Ministerstwo Zdrowia refunduje przyczynową terapię nusinersenem w ramach programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1). Wg. stanowiska Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych dotyczącego leczenia SMA w Polsce wszyscy chorzy z rdzeniowym zanikiem mięśni (niezależnie od wieku i typu SMA) mają możliwość w pełni refundowanego leczenia nusinersenem - w 2019 r. do programu włączonych zostało 579 dzieci i dorosłych. Terapia genowa SMA jest zarejestrowana w Europie. Należy zaznaczyć, że terapia genowa przeznaczona jest jedynie dla pacjentów, którzy nie ukończyli 2 roku życia, najlepiej w jak najwcześniejszej fazie choroby lub wręcz u pacjentów bezobjawowych. Zolgensma jest pierwszą i jedyną formą terapii genowej dopuszczoną do przyczynowego leczenia rdzeniowego zaniku mięśni. Rozpoczyna działanie szybko, poziom białka SMN podnosi się już w ciągu kilku dni od podania. Sprawia to, że lek jest szczególnie przydatny do leczenia nowo diagnozowanych niemowląt – na etapie, kiedy utrata neuronów postępuje najszybciej. Ze względu na skuteczność i potencjalnie wysoką efektywność kosztową w perspektywie całego życia chorego zolgensma może stanowić wartościową opcję terapeutyczną dla chorych na SMA.

### **6.7. Przewlekła białaczka limfocytowa**

Przewlekła białaczka limfocytowa jest wolno postępującym nowotworem krwi, powstającym w wyniku mutacji komórki jednego rodzaju limfocytów, zwanych limfocytami B. Jest to najczęściej występująca postać białaczki, która odpowiada za około 1/3 nowych rozpoznań w UE. Choroba ta może mieć różny przebieg. Około 1/3 chorych nie wymaga leczenia. Kolejne 30 procent pacjentów powinno być leczonych od momentu jej rozpoznania. Reszta wymaga obserwacji, a z czasem włączenia odpowiedniej terapii. W przypadku pacjentów, u których istnieją wskazania do rozpoczęcia terapii, wyniki leczenia pierwszej linii są w większości przypadków korzystne. Stosuje się u nich tzw. immunochemioterapię w połączeniu z chemioterapią. W najtrudniejszej sytuacji są jednak chorzy z agresywną postacią choroby oraz postacią nawrotową i lekooporną, którzy nie mają delecji 17p, ani mutacji TP53. W Polsce umiera o 20 procent więcej chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową (PBL) niż w innych krajach Europy. W 2019 r. zrefundowano wenetoklaks dla pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową z mutacją TP53 lub delecją 17p, którzy przestali odpowiadać na ibrutynib oraz dla pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową bez mutacji TP53 lub delecji 17p. Polscy pacjenci, którzy cierpią na nawrotową/oporną postać PBL a nie mają zaburzeń genetycznych tj. delecja 17p i/lub mutacja TP53, nie mają obecnie możliwości leczenia ibrutynibem. Wenetoklaks i ibrutynib to dwie opcje terapeutyczne różniące się sposobem działania, umożliwiające hematologom dostosowanie terapii do potrzeb chorego.

### 6.8. Ostra białaczka limfoblastyczna

Ostra białaczka limfoblastyczna jest agresywnym rozrostem prekursorowych komórek limfoidalnych (limfoblastów) wywodzących się z linii B lub T. U około 19-25 procent chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną występuje chromosom Philadelphia. Zachorowalność to ok. 1,6/100 000 mieszkańców/rok. Chorzy i hematolodzy w Polsce oczekują na refundację ponatynibu, który ma zastosowanie u chorych z chromosomem Philadelphia z opornością lub nietolerancją leczenia dazatynibem oraz u pacjentów z mutacją T315I. W ostrej białaczce limfoblastycznej B komórkowej istnieje potrzeba refundacji komórek CAR-T. W 2018 r. Europejska Agencja Leków (EMA) zarejestrowała Tisagenlecleucel we wskazaniu terapii dzieci i młodych dorosłych (wiek 3-25 lat) z rozpoznaniem ostrej białaczki limfoblastycznej B komórkowej, którzy są oporni na leczenie lub mają drugi bądź kolejny nawrót choroby. W dniu 20 stycznia 2020 r. Rada Przejrzystości AOTMiT uznała za zasadne finansowanie ze środków publicznych tisagenlecleucel we wskazaniu: ostra białaczka limfoblastyczna z komórek B, oporna na leczenie (ICD-10L C91.0). Ośrodki hematologiczne w Polsce są gotowe na prowadzenie terapii CAR-T.

### 6.9. Chłoniak z komórek płaszczka

Na chłoniaka z komórek płaszczka zapada w Polsce ok. 400 osób rocznie. W ciągu ostatnich lat odnotowano niezwykle dynamiczny rozwój nowych terapii dla chorych z postaciami opornymi i nawrotowymi – m.in. ibrutynib oraz terapię limfocytami T (CAR-T). W 2019 r. AOTMiT zaopiniował pozytywnie zasadność finansowania ibrutynibu ze środków publicznych w tym wskazaniu.

### 6.10. Przewlekła białaczka szpikowa

Przewlekła białaczka szpikowa jest jednym z nowotworów mieloproliferacyjnych. Zachorowalność w Polsce to ok. 1,6/100 000 mieszkańców/rok. Chorzy i hematolodzy w Polsce oczekują na refundację ponatynibu, który został zarejestrowany do leczenia dorosłych pacjentów z przewlekłą białaczką szpikową w fazie przewlekłej, w fazie akceleracji oraz w fazie kryzy blastycznej z opornością lub nietolerancją leczenia inhibitorami kinaz tyrozynowych - dazatynibem lub nilotynibem.

## 7. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

1. Prof. Piotr Hoffman, Instytut Kardiologii w Aninie
2. Prof. Wiesław Jędrzejczak, Katedra i Klinika Hematologii, Onkologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny
3. Prof. Grzegorz Kopec, Klinika Chorób Serca i Naczyń Instytutu Kardiologii – Uniwersytet Jagielloński w Krakowie
4. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Katedra i Klinika Neurologii Warszawski Uniwersytet Medyczny
5. Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Klinika Neurologii i Epileptologii, Centrum Zdrowia Dziecka
6. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
7. Prof. Maria Mazurkiewicz-Befeldzińska, Klinika Neurologii Rozwojowej, Gdański Uniwersytet Medyczny
8. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii



9. Prof. Maria Sęsiadek, Katedra i Zakład Genetyki, Akademia Medyczna Wrocław
10. Prof. Halina Sienkiewicz-Jarosz, Klinika Neurologii, Instytut Psychiatrii i Neurologii
11. Prof. Jarosław Sławek, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego
12. Prof. Anna Tylki-Szymańska, Klinika Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka
13. Prof. Jerzy Windyga, Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie
14. Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik Katedry Pediatrii KAAFm, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu
15. Mec. Katarzyna Bondaryk, Kancelaria Adwokacka Katarzyny Bondaryk
16. Dr Leszek Borkowski, Farmakolog kliniczny, Prezes Fundacji „Razem w Chorobie”
17. Ks. Kanonik Władysław Duda, Duszpasterz Środowisk Medycznych Archidiecezji Warszawskiej
18. Dr Jakub Gierczyński, MBA, ekspert z zakresu systemu ochrony zdrowia
19. Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu
20. Dr Michał Jachimowicz, Farmakoekonomista, Prezes MAHTA
21. Grażyna Mierzejewska, Ekspert Polskiej Unii Onkologii
22. Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
23. Cezary Pruszek, Farmakoekonomista, Prezes MAHTA
24. Dr Małgorzata Skweres-Kuchta, Wydział Zarządzania i Ekonomiki Usług, Uniwersytet Szczeciński
25. Dr n. o zdr. Gabriela Sujkowska, Dyrektor Wydziału Taryfikacji AOTMiT
26. Dr Michał Sutkowski, Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce.

## 8. Tezy dla Zdrowia

W trosce o zdrowie polskiego społeczeństwa, rozumiane jako najwyższej notowana wartości 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-ekspertcka 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 politycznej. Proponujemy zapisanie w regulaminie Sejmu zasady dorocznego expose Premiera dotyczącego 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 *continous 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 rosnąć 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 redukować 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 przykładać 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 CHORÓB 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 WSPÓŁODOWIEDZIALNOŚCI 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.).

Raport powstał dzięki wsparciu partnerów:

