



RAPORT: SOLIDARNOŚĆ Z CHORYMI NA CHOROBY RZADKIE W RAMACH POLSKIEJ PREZYDENCJI W UE

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.



Warszawa
19 marca 2025 r.

Raport Medycznej Racji Stanu pt. Solidarność z chorymi na choroby rzadkie w ramach polskiej prezydencji w UE.
Marzec 2025 r.

ISBN: 978-83-972772-6-7

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

Autorzy wypowiedzi w kolejności alfabetycznej:

1. Dyrektor Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
2. Prof. Alicja Chybicka, Posłanka na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia, Przewodnicząca Zespołu Parlamentarnego ds. Chorób Rzadkich, Transplantologii i Rodziców dla Klimatu
3. Prof. Ewa Czarnobilska, Kierownik Centrum Alergologii Klinicznej Środowiskowej Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie
4. Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
5. Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii i Transplantologii Szpitalu Uniwersyteckiego w Lublinie
6. Dr Maciej Janik, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, członek zarządu European Reference Network RARE-LIVER
7. Dyrektor Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora, Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia
8. Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu
9. Poseł Adam Jarubas, Przewodniczący Komisji Zdrowia Publicznego w Parlamencie Europejskim
10. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Kliniki i Katedry Neurologii WUM, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
11. Dr hab. Anna Kowalczyk, Zastępca Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
12. Prof. Marcin Kurzyński, Kierownik Katedry i Kliniki Krążenia Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia w Otwocku
13. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu
14. Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie
15. Prof. Brygida Kwiatkowska, Konsultant krajowa w dziedzinie reumatologii, Kierownik Kliniki Wczesnego Zapalenia Stawów, Zastępca Dyrektora ds. klinicznych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie
16. Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich
17. Prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej GUM, Ordynator Kliniki Neurologii Rozwojowej UCK, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej
18. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu
19. Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu
20. Mecenass Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich
21. Dyrektor Mateusz Oczkowski, Zastępca Dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
22. Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress
23. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii IMiD
24. Prof. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS.

Organizacja Debaty i koordynacja ze strony Medycznej Racji Stanu: Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska.
Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport Medycznej Racji Stanu pt. pt. Solidarność z chorymi na choroby rzadkie w ramach polskiej prezydencji w UE. Marzec 2025 r.*

Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania	2
2. Wprowadzenie, Mgr Anna Jasińska, Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	9
3. Stanowiska prelegentów	12
Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress	13
Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu.....	13
Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	13
Prof. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS.....	14
Posel Adam Jarubas, Przewodniczący Komisji Zdrowia Publicznego w Parlamencie Europejskim.....	15
Prof. Alicja Chybicka, Posłanka na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia, Przewodnicząca Zespołu Parlamentarnego ds. Chorób Rzadkich, Transplantologii i Rodziców dla Klimatu	16
Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich	17
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Kliniki i Katedry Neurologii WUM, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia	17
Prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej GUM, Ordynator Kliniki Neurologii Rozwojowej UCK, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej ..	20
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu.....	21
Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii IMiD	22
Prof. Ewa Czarnobilska, Kierownik Centrum Alergologii Klinicznej Środowiskowej Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie	24
Prof. Marcin Kurzyna, Kierownik Katedry i Kliniki Krążenia Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia w Otwocku	25
Dr Maciej Janik, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, członek zarządu European Reference Network RARE-LIVER	26
Prof. Brygida Kwiatkowska, Konsultant krajowa w dziedzinie reumatologii, Kierownik Kliniki Wczesnego Zapalenia Stawów, Zastępca Dyrektora ds. klinicznych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie.....	27
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu.....	29
Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.....	30

Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii i Transplantologii Szpiku Uniwersytetu Medycznego w Lublinie	32
Dyrektor Mateusz Oczkowski, Zastępca Dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia.....	33
Dr hab. Anna Kowalczyk, Zastępca Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.....	35
Dyrektor Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora, Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia.....	36
Dyrektor Marzanna Bieńkowska, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta.....	36
Mecenas Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich.....	37
Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia.....	39
4. Wnioski i rekomendacje	39
5. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu w zakresie chorób rzadkich.	42
Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego	42
Zilukoplan i rozanoliksyzumab w terapii miastennii gravis	43
Rzadkie zespoły padaczkowe – Zespół Dravet, Zespół Lennox-Gastaut.....	45
Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).....	46
Kanakinumab w leczeniu choroby Still’a	48
Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) u dorosłych.....	49
Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku	50
6. Tezy dla Zdrowia.....	53
7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	56
8. Dziewięć kroków do tego, aby żyć 100 lat w pełnym zdrowiu wg Prof. Alicji Chybickiej (na podstawie różnych publikacji)	57

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania

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

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

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

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

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

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

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



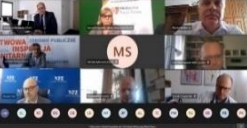
Prof. dr hab. med. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM

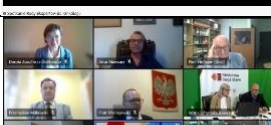
Jako inicjator działalności Medycznej Racji Stanu chciałbym, aby wspólnie zdefiniować optymalny kształt systemu ochrony zdrowia w Polsce. Ochrona zdrowia powinna stanowić taki obszar, którego konieczności rozwoju się nie kwestionuje, bo jest on kluczowy dla każdego obywatela. W tym ujęciu staje się racją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



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

1. 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.	
2. 29 czerwca 2018 r. „Tezy dla Zdrowia” - prezentacja wypracowanych przez Radę Ekspertów propozycji pilnych rozwiązań systemowych.	
3. 17 kwietnia 2019 r. „Zdrowie - Kapitał Narodu” - potrzeba traktowania nakładów na zdrowie, jako inwestycji, a nie tylko wydatków, szczególnie w odniesieniu do chorób przewlekłych.	
4. 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.	

5. 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.	
6. 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.	
7. 8 kwietnia 2020 r. I Spotkania Online Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu – rak nie zna pojęcia kwarantanna.	
8. 13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.	
9. 25 czerwca 2020 r. – II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości Medycznej Racji Stanu online – choroby metaboliczne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie.	
10. 27 lipca 2020 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Zakaźnych Medycznej Racji Stanu online – choroby zakaźne atakują i od odpowiedzialności obywatelskiej, szczepień profilaktycznych oraz dostępu do skutecznego leczenia zależy zdrowie i życie wszystkich Polaków.	
11. 25 września 2020 r. Wartości w medycynie - czego uczy nas światowy kryzys zdrowia - zdrowie jest jedną z największych wartości człowieka i społeczeństwa.	
12. 7 grudnia 2020 r. Bezpieczeństwo pacjenta onkologicznego: profilaktyka, diagnostyka, terapie, czas odchodzenia - sytuacja epidemiologiczna nie może zahamować diagnostyki i leczenia nowotworów.	
13. 4 lutego 2021 r. Światowy Dzień Walki z Rakiem - Otwarcie dla pacjenta. Otwarcie na pacjenta - debata ekspercko-systemowa odnosząca się do wyzwań onkologii w drugim roku pandemii Covid-19.	
14. 26 lutego 2021 r. IV Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - skupiło się na sytuacji chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii Covid-19 oraz szansę poprawy opieki dzięki wprowadzeniu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz Funduszu Medycznego.	
15. 19 marca 2021 r. I Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu - było poświęcone sytuacji chorych autoimmunologicznych w dobie pandemii Covid-19	
16. 23 kwietnia 2021 r. Debata Medycznej Racji Stanu Postęp terapeutyczny – szansa dla pacjentów.	

17. Wyzwanie dla systemu. Perspektywa czasu pandemii Covid-19 - debata ekspercko-systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych w medycynie.	
18. 17 czerwca 2021 r. I Spotkanie Rady Ekspertów MRS ds. Neurologii i Psychiatrii - debata ekspercko-systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych oraz poprawy modelu opieki w chorobach mózgu.	
19. 10 sierpnia 2021 r. III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej	
20. 28 września 2021 r. III Spotkanie Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób sercowo-naczyniowych, Metabolicznych i przeciwdziałania Otyłości - choroby sercowo-naczyniowe, metaboliczne i otyłość stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce.	
21. 15 listopada 2021 r. Debata Medycznej Racji Stanu Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny - kobiety stanowią 52% polskiej populacji. Przeciętna długość życia Polki wynosi 82 lata, z czego w zdrowiu 64, a to oznacza 18 lat życia z chorobą. Zaledwie 26% par po 50 roku życia jest aktywnych zawodowo.	
22. 2 grudnia 2021 r. Sprawdzam - Wygrywam. Diagnostyka i leczenie wirusowego zapalenia wątroby typu C w Polsce - wirusowe zapalenie wątroby typu C jest jednym z kluczowych wyzwań polityki zdrowotnej w Polsce, a dzięki diagnostyce i leczeniu może być wyeliminowane do 2030 r.	
23. 1 lutego 2022 r. IV spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - eksperci Medycznej Racji Stanu zastanawiali się, jak poradzić sobie z długim zdrowotnym i finansowym w onkologii, który powstał w wyniku pandemii Covid-19. Spowolniła ona realizację Narodowej Strategii Onkologicznej (NSO).	
24. 15 lutego 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - pandemia Covid-19 prowadzi do utrudnionego dostępu chorych na choroby rzadkie do diagnostyki i terapii. Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich.	
25. 25 marca 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowie Kobiety w Obliczu Wyzwań Geopolitycznych - II etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdrowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”.	
26. 30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Bezpieczeństwo zdrowotne Polski - nowe wyzwania dla idei solidarności Europy. Zdrowie jest podstawową wartością w życiu ludzi, a prawo do zdrowia należy do katalogu podstawowych praw człowieka.	
27. 30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Aktualne wyzwania w leczeniu nowotworów kobiecych – III etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdrowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”.	

28. 22 sierpnia 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany szybki i nielimitowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej.	
29. 22 września 2022 r. Wspólne cele w realizacji idei Europejskiej Unii Zdrowia - I debata ekspercka Medycznej Racji Stanu.	
30. 26 września 2022 r. VI Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich w życie oraz kontynuacja refundacji publicznej leków.	
31. 14 listopada 2022 r. Bezpieczeństwo zdrowotne kobiet w Polsce w ramach kampanii Bezpieczeństwo Rodziny - Zdrowie kobiety powinno być traktowane priorytetowo w polskim systemie ochrony zdrowia.	
32. 16 grudnia 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wyzwania zdrowia - poczucie bezpieczeństwa. Perspektywa 2022/2023 - W czasach pandemii COVID-19 i wojny w Ukrainie wyzwania zdrowia powinny być traktowane priorytetowo we wszystkich aspektach funkcjonowania kraju.	
33. 2 lutego 2023 r. Specjalna Debata Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu pt. Wiedza, Determinacja, Współpraca - Cancer Moonshot - Dzięki współpracy, możemy zmniejszyć śmiertelność z powodu raka.	
34. 2 marca 2023 r. VII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - Choroby rzadkie w Polsce są traktowane priorytetowo, co pokazuje rozporządzenie ministra Zdrowia, uchwalony i wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich 2021-2023 oraz Fundusz Medyczny	
35. 30 marca 2023 r. II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu - Rekomendowana jest szybka diagnoza i leczenie chorób autoimmunologicznych.	
36. 20 kwietnia 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Liczymy się z naszym zdrowiem - W ostatnich dekadach rośnie znaczenie pomiaru kosztów w systemie ochrony zdrowia	
37. 25 maja 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny - Kobiety stanowią połowę polskiego społeczeństwa odgrywając kluczowe role społeczne. Wg badań kobiety na pierwszym miejscu wartości wymieniają swoje zdrowie, ale tylko połowa z nich bada się regularnie i dba o swój stan zdrowia.	
38. 22 czerwca 2023 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wartość Zdrowie - Zdrowie w Polsce musi być traktowane przez rząd jako wartość narodowa, na równi z bezpieczeństwem narodowym i wzrostem gospodarczym.	
39. 13 lipca 2023 r. Okrągły Stół Medycznej Racji Stanu pt. Pacjenci-eksperci-system. Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych - Medyczna Racja Stanu od kilku lat wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi.	

40. 28 sierpnia 2023 r. VI Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany szybki i nielimitowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej.	
41. 28 września 2023 „TAK dla zdrowia rodziny” - Debata i konferencja inaugurująca Kampanię Medycznej Racji Stanu i Fundacji Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych. Celem Kampanii „TAK dla zdrowia rodziny” jest propagowanie profilaktyki onkologicznej.	
42. 27 listopada 2023 „Choroby zakaźne - skala zagrożeń” - Debata Medycznej Racji Stanu. Choroby zakaźne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie. Kluczowe działania to wzrost edukacji, szczepienia ochronne, diagnostyka i leczenie – w tym racjonalna antybiotykoterapia.	
43. 5 grudnia 2023 „Aktywność zawodowa pacjenta i jego bliskich” - Debata Medycznej Racji Stanu. Aktywność zawodowa jest ogromnym wyzwaniem.	
44. 29 stycznia 2024 r. „Zdrowie – wartość wspólna. Światowy Dzień Walki z Rakiem – Cancer Moonshot” - Debata Medycznej Racji Stanu. Osiągnięcia każdego państwa w promoci i ochronie zdrowia mają wartość dla wszystkich. Zdrowie jest najwyższą wartością.	
45. 28 lutego 2024 r. VIII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - Choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 jak najszybciej uchwalony i wdrażany. Powinien być również wykorzystany Fundusz Medyczny na rzecz chorób rzadkich.	
46. 26 marca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu i Federacji Stowarzyszeń „Amazonki” pt. „Siła kobiet” w ramach kampanii „Zdrowie kobiety – bezpieczeństwo rodziny” - Zdrowie każdej kobiety powinno być priorytetem.	
47. 22 kwietnia 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Wyzwania Zakaźnicze – Potrzebna Determinacja - rekomendowane jest priorytetowe traktowanie chorób zakaźnych w polskim systemie ochrony zdrowia w zakresie finansowania edukacji, diagnostyki oraz leczenia.	
48. 4 czerwca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Edukacja, profilaktyka, diagnostyka – fundamenty bezpieczeństwa zdrowotnego - bez edukacji, profilaktyki i dobrej diagnostyki, które składają się na kulturę zdrowotną kraju, sukces w ochronie zdrowia jest niemożliwy.	
49. 4 lipca 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Solidarność w zdrowiu w ramach kampanii współprowadzonej z Federacją Stowarzyszeń „Amazonki” „Siła kobiet. Zdrowie kobiety – bezpieczeństwo rodziny”, pod patronatem honorowym Wicemarszałek Sejmu, Moniki Wielichowskiej.	
50. 21 sierpnia 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu „Choroby rzadkie – nowe otwarcie” – choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 wdrażany w życie.	

51. 25 września 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Postęp medycyny w trosce o seniorów oraz I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Bezpieczeństwa Zdrowotnego Seniorów Medycznej Racji Stanu - Dekada Zdrowego Starzenia się na lata 2021–2030, to globalna współpraca, mająca na celu poprawę życia osób starszych, ich rodzin i społeczności, w których żyją.	
52. 29 października 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Liczymy się z naszym zdrowiem - w ostatnich dekadach rośnie znaczenie pomiaru kosztów całościowych w systemie ochrony zdrowia w aspekcie pozyskiwanych efektów zdrowotnych z uwzględnieniem wyników pacjentów (PRO).	
53. 17 grudnia 2024 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Europa i Polska wobec wyzwań zdrowia - wg Komisji Europejskiej solidarność w zdrowiu to przede wszystkim zmniejszanie nierówności zdrowotnych między obywatelami Unii Europejskiej.	
54. 31 stycznia 2025 r. Debata Medycznej Racji Stanu: Czas w onkologii – czas dla onkologii. Wspólnota europejskich wyzwań – wyzwania w zakresie profilaktyki, diagnostyki leczenia chorób onkologicznych.	

Zapraszamy Państwa do lektury raportu, wszystkich opublikowanych raportów na stronie **www.medycznaracjastanu.pl** oraz współpracy w ramach projektów Medycznej Racji Stanu.



Mgr Anna Jasińska



Mgr Grażyna Mierzejewska

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

Medyczna Racja Stanu od początku powstania wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu spotyka się już po raz dziesiąty. Dyskusja będzie dotyczyć Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025, w tym w szczególności takich obszarów, jak: Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką, Rejestr Chorób Rzadkich, Platforma dla pacjentów i lekarzy, Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich oraz refundacja technologii medycznych w chorobach rzadkich. Zebrani klinicyści nakreślą wyzwania w zakresie nowych terapii w rzadkich chorobach onkologicznych, hematologicznych, neurologicznych, metabolicznych, autozapalnych, kardiologicznych i innych. Przedyskutowane zostanie zagadnienie opieki domowej w chorobach rzadkich i umożliwienie pacjentom wydawania leków do domu. Ważnym aspektem będzie dyskusja nad poszerzeniem badań przesiewowych noworodków.

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

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

W latach 2021-2024 przeprowadzono i opublikowano audyty potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan (KFO). W 2021 r. partycypowało w badaniu 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a w 2024 r. partycypowały w badaniu 54 organizacje (70% z 77 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w lutym 2025 r. vs 2021 r. - z 48 organizacji w 2021 r. do 82 organizacji w lutym 2025 r. 100% organizacji pacjenckich, tj. 55 podmiotów oceniło Audyt Krajowego Forum Orphan, jako bardzo dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. 15% respondentów, tj. 8 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych badaniem, tj. 46 organizacji wskazuje, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo. Według 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Natomiast 39 organizacji stanowiących 72% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie. Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast 40 organizacji pacjenckich, stanowiących 74% wskazało, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się. Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę. 61% organizacji pacjenckich wskazało, że zna taki ośrodek ekspercki, a liczba tych organizacji wynosiła 33. Natomiast pozostałe 39%, tj. 21 organizacji pacjenckich wskazało, że nie zna takiego ośrodka eksperckiego. 70% respondentów,

tj. 38 organizacji pacjenckich wskazało, że zna platformę informacyjną o chorobach rzadkich. Z kolei 30%, tj. 16 organizacji pacjenckich udzieliło odpowiedzi, że nie zna takiej platformy. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie opieki socjalnej, w tym zwiększenie liczby godzin pracy i obowiązków asystenta osoby z niepełnosprawnością, wprowadzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie edukacji. Potrzeby zmian wskazywano w ujęciu oświaty – dostosowanie szkół do uczenia osób z niepełnosprawnościami, asystent osoby z niepełnosprawnościami w szkołach, dostosowanie metod uczenia do potrzeb osób z niepełnosprawnościami oraz zmiana kwalifikacji do nauczania, w tym możliwość ustawowa podania leków ratujących życie przez personel placówki edukacyjnej. Równolegle w zakresie edukacji zwracano uwagę na konieczność edukacji lekarzy orzeczników o specyfice chorób rzadkich, w tym edukacji personelu medycznego – lekarzy specjalistów, lekarzy POZ, pielęgniarek, a nawet ratowników medycznych i pracowników SOR. 89% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu refundacyjnego do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, badań dla noworodków, czy możliwości przeprowadzania cyklicznych badań monitorujących postęp choroby. 87% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej, w tym ośrodków referencyjnych i powołania wielodyscyplinarnych zespołów w tych ośrodkach. 74% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do 66 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekowych. 52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych.¹ W styczniu 2025 r. przeprowadzono pierwszy Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan. Większość klinicystów wsparło jak najszybsze powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) oraz poprawę dostępu do diagnostyki i terapii.²

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

1. Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz wprowadzenie nowych lepiej sfinansowanych produktów rozliczeniowych dla Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OCER).
2. Wprowadzenie nowych badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorobach rzadkich.
3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich.
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką.

¹ <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2023/>

² <https://rzadkiechoroby.org/audyt-kliniczny-krajowego-forum-orphan-2025/>

6. Rozwój Platformy Informacyjnej Choroby Rzadkie - informacja dla pacjentów i lekarzy.³

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła uchwałę w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025, przedłożoną przez Minister Zdrowia. Rząd poprawia sytuację pacjentów, którzy cierpią na choroby rzadkie oraz ich rodzin. Dzięki nowym rozwiązaniom powstanie model opieki zdrowotnej, który umożliwi w tym zakresie kompleksową i skoordynowaną opiekę. Zwiększy się także dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, które wykorzystywane są w chorobach rzadkich. W latach 2024-2025 rząd chce wydać na ten cel prawie 100 mln zł. W kolejnych województwach powstaną Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich, których zadaniem będzie realizacja świadczeń opieki zdrowotnej ze szczególnym uwzględnieniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Rada do Spraw Chorób Rzadkich opracuje warunki powstawania nowych ośrodków. Doposażone zostaną laboratoria i poprawiony zostanie dostęp do badań diagnostycznych, które są wykorzystywane w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. Do 31 grudnia 2024 r. przeprowadzone zostaną analizy dotyczące uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenia sposobu finansowania badań genetycznych. Analizowany będzie również sposób finansowania wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, które są wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich. Na tej podstawie do 31 marca 2025 r. zostaną uzupełnione świadczenia gwarantowane w tym zakresie. Wprowadzona zostanie kontrola jakości laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe, które stosowane są w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich. Poprawiony będzie dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. Poprawi się także infrastruktura podmiotów leczniczych. Minister Zdrowia aktualizuje co kwartał listę leków refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Dotyczy to także nowych leków na choroby rzadkie. Gromadzone będą dane zasilające Polski Rejestr Chorób Rzadkich, powstanie także Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką – składowe systemu, niezbędne do monitorowania procesów związanych z opieką medyczną. Rozwiązanie to podniesie także bezpieczeństwo pacjentów z chorobą rzadką. W celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich przeprowadzona zostanie ogólnopolska kampania społeczna.⁴

3. Stanowiska prelegentów

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

³ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/plan-dla-chorob-rzadkich--projekt-w-konsultacjach>

⁴ <https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-20242025>

Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress

Witam Państwa na kolejnej debacie Medycznej Racji Stanu. To już dziesiąte spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Dużo się dzieje wokół tej tematyki, także na etapie prac parlamentarnych, gdzie rozpoczęły się prace nad Ustawą o Chorobach Rzadkich. Będziemy mówić o chorobach rzadkich także w kontekście polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej. Jest to niezwykle ważny moment, który należy wykorzystać do tego, aby promować kwestie związane z leczeniem i diagnostyką w chorobach rzadkich. Mamy wiele dokonań w Polsce, które możemy przedstawić na forum Unii Europejskiej. Chodzi także o podzielenie się doświadczeniami z innych krajów i zastanowienie się, co możemy aplikować w Polsce.

**Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu**

Dzisiaj spotyka się Rada ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu po raz dziesiąty. Bardzo Państwu dziękujemy za dotychczasową współpracę, ale myślę, że przed nami kolejne dziesięć, a może i dwadzieścia spotkań. Tyle będzie potrzeba, aby poprawić opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Kiedy dziewięć lat temu powoływaliśmy Medyczną Rację Stanu, o chorobach rzadkich mówiło się, jak o chorobach zapomnianych. Teraz wiemy, że z chorobą rzadką żyje ponad 3 miliony osób w Polsce, około 30 milionów w Europie i 350 milionów na świecie. Z roku na rok, poziom świadomości na temat chorób rzadkich się zwiększa. Aktualnie, poczucie solidarności, które zawsze stało na początku myślenia o chorobach rzadkich, w tej chwili w Europie nabiera jeszcze nowego wyrazu. Dlatego zdecydowaliśmy się, żeby jeszcze raz przypomnieć, czym są choroby rzadkie. W aspekcie naszych dyskusji jest bardzo ważny temat tranzycji, czyli przejścia od wieku dziecięcego i opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłym z chorobą rzadką.

**Mgr Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu**

W ramach pracy Medycznej Racji Stanu zajmowaliśmy się chorobami rzadkimi wtedy, kiedy jeszcze o nich nie mówiono. Ale zrobiliśmy to również ze względu na to, że poznałyśmy Pana Profesora Zbigniewa Żubera. I to dzięki zaangażowaniu Pana Profesora, empatii i temu, co nam powiedział, zdecydowaliśmy się zainicjować pierwszą Radę Ekspertów Medycznej Racji Stanu – Radę Ekspertów ds. Chorób Rzadkich. Od samego początku podkreślaliśmy znaczenie holistycznego podejścia do chorego z chorobą rzadką, ale również konieczność zmian legislacyjnych, które zapewnią pacjentowi podmiotowość w systemie ochrony zdrowia, edukacji, pracy i opieki społecznej. Biura Rzecznika Praw Pacjenta i Rzecznika Praw Obywatelskich otrzymują dużo skarg od pacjentów z chorobami rzadkimi i od ich rodzin. Chciałam także powiedzieć, że choroby rzadkie generują nie tylko wyzwania kliniczne, ale również socjalne. Bez zapewnienia opieki medycznej i socjalnej nie zagwarantujemy chorym godnej jakości życia.



Bardzo się cieszę, że dzięki aktywności i działaniom Pani Profesor Alicji Chybieckiej, powstaje Ustawa dla Chorób Rzadkich. Jako Medyczna Racja Stanu czujemy się uczestnikami tego procesu. Będziemy wspierać taką ustawę, która będzie holistyczna i wykorzysta najlepsze doświadczenia europejskie w tym zakresie. Ustawa dla Chorób Rzadkich będzie uwieńczeniem wieloletniej pracy ekspertów,

w tym działań Medycznej Racji Stanu. Apeluję w imieniu wszystkich członków Rady ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, żebyśmy taką ustawę stworzyli w 2025 r. Nie wyobrażamy sobie, że będziemy opiekować się podmiotowo i holistycznie pacjentem z chorobą rzadką bez takiej ustawy przez dalsze lata. Ustawa stwarza również bezpieczne podstawy do opieki nad chorymi na choroby rzadkie i ich rodzinami, bo ustawa to są zdefiniowane nakłady budżetowe, wskaźniki pomiaru i coroczny raport.

Prof. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS



Ustawa dla Chorób Rzadkich jest długo oczekiwanym fundamentem dla naszych codziennych działań. Cieszymy się, bo po tylu latach pracy, gdzie właściwie pewne rzeczy były nie do rozwiązania, w tej chwili stają się czymś absolutnie normalnym. Obecnie pacjenci z chorobami rzadkimi stają się takimi samymi pacjentami, jak pacjenci w innych dziedzinach medycyny. Bardzo dziękuję również za zaproszenie do debaty, którą Pani Profesor Alicja Chybicka organizowała w Sejmie RP z czterema zespołami parlamentarnymi. Ja przedstawiłem w trakcie tego spotkania, jak rozwiązaliśmy problem przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłymi pacjentami w reumatologii. W reumatologii nie mamy z tym najmniejszych problemów. Karty przejścia, które pokazywałem, działają na co dzień. Granica 18 roku życia stwarza zagrożenie, że mniej więcej 50% pacjentów może przestać się leczyć. To jest ogromny problem w skali nie tylko europejskiej, ale i światowej. Ja pokazywałem, jak to rozwiązaliśmy w reumatologii z kartą przejścia i bezpośrednim skierowaniem do ośrodka dla dorosłych. Jednak to musi się stać wcześniej, bo co najmniej rok wcześniej pacjent musi wiedzieć, do kogo trafi. To jest niezwykle istotne. Nie ma możliwości, żeby pacjent dostawał skierowanie dopiero po ukończeniu 18 roku życia. To musi być odpowiednio wcześniej przygotowane. To jest jeden z najważniejszych elementów kontynuacji opieki. Od 16 do 18 roku życia pacjent ma być zarejestrowany w ośrodku dla dorosłych i musi mieć pełną kontynuację leczenia. Żaden pacjent nie może z tego systemu wypaść. Jeżeli jakkolwiek pacjent wypadnie, jest to ogromna klęska systemu. Ten pacjent do nas w końcu wróci, ale w znacznie gorszej formie, ze znacznie zwiększonymi kosztami i z większymi problemami. Jego choroba będzie gorzej przebiegać.

Ustawa o Chorobach Rzadkich będzie oczywiście znakomitą rozwiązaniem, ale my już teraz musimy mieć wsparcie naszej codziennej pracy. Rozszerzenie liczby ośrodków eksperckich (OECR) zajmujących się pacjentami z chorobami rzadkimi jest absolutnie konieczne. My leczymy po to, żeby uzyskać cel. Koszty, jakie ponosimy, to nie jest koszt, to jest inwestycja w zdrowie naszego społeczeństwa i chciałbym, żeby to wybrzmiało. Powinniśmy również wypracować model szybszego dostępu do nowych leków, bo to jest niekiedy zbyt długo, ale tutaj mamy znakomite wsparcie ze strony Ministerstwa Zdrowia. Dodatkowo trwają prace nad przyspieszeniem oceny technologii lekowych oraz wyrobów medycznych i diagnostyki. Bardzo ważne jest poszerzenie dostępności testów przesiewowych noworodków. Jesteśmy w tej chwili na trzecim miejscu w Europie pod względem liczby testów przesiewowych w krajowych programach badań noworodków.

Chciałem bardzo podziękować Panu Ministrowi Markowi Kosowi, Dyrektorowi Mateuszowi Oczkowskiemu oraz całemu zespołowi Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia, że większość chorób reumatycznych, w tym choroby rzadkie mają refundowane nowoczesne terapie. Rola nowoczesnej terapii jest absolutnie nie do przecenienia. Mamy już w tej chwili dane, że znakomicie poprawiła się jakość życia naszych pacjentów i zmniejszyły się nakłady ZUS na renty

i absencje chorobowe. Być może jeszcze tego tak bardzo nie widać w całości systemu, bo leczonych innowacyjnie w Polsce jest ok. 40 tysięcy osób na wszystkie choroby reumatyczne. Odnotowaliśmy zauważalny trend, że spada nieobecność w pracy, natomiast wzrasta satysfakcja pacjentów oraz ich produktywność.

W zakresie chorób ultrarzadkich w reumatologii mamy postęp w refundacji. Takim przykładem jest choroba Stilla - jedna z najniebezpieczniejszych chorób, bo powikłaniem jest zespół aktywacji makrofagów. Obecnie są refundowane leki, które ratują życie naszym pacjentom. Możliwości leczenia naszych pacjentów z chorobą Stilla znacznie się poprawiły. Chciałbym podkreślić, że pacjenci chorujący na choroby rzadkie genetycznie uwarunkowane, w tym choroby autoimmunizacyjne, mają gorszą sytuację niż pacjenci onkologiczni. Z niektórych chorób onkologicznych możemy pacjentów wyleczyć, natomiast z chorób autoimmunizacyjnych genetycznie uwarunkowanych nie. Możemy tych pacjentów objąć tylko kompleksową opieką i długotrwale leczyć. To jest ogromny postęp.

Posel Adam Jarubas, Przewodniczący Komisji Zdrowia Publicznego w Parlamencie Europejskim

Szanowni uczestnicy dziesiątego spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Witam Państwa bardzo serdecznie. Jestem zaszczycony zaproszeniem do debaty i przepraszam, że nie mogę być razem z Państwem dzisiaj z powodu równoległych brukselskich obowiązków przewodniczącego SANT.



SANT, to nowo powołana, pierwsza w historii Parlamentu i Unii stała i legislacyjnie pełna Komisja Zdrowia Parlamentu Europejskiego. Jak pokazała pandemia COVID-19, dzisiejsze wyzwania zdrowotne nie znają granic. Ale pandemia pokazała również, jak o wiele bardziej skuteczni i wydajni możemy być w Unii, współpracując zamiast konkurować o ograniczone zasoby w sposób, który podnosi ceny. Pandemia stworzyła oddolne poparcie społeczne dla większego zaangażowania Europy w obszarze zdrowia i nie możemy zaprzepaścić tych społecznych oczekiwań oraz nadziei. Mamy ponad sześć tysięcy chorób rzadkich, które dotyczą miliony osób w Unii Europejskiej. Choroby rzadkie to jeden z kluczowych problemów poruszanych w Komisji SANT. Podjęliśmy decyzję o uruchomieniu konsultacji zainicjowanych równolegle z Dniem Chorób Rzadkich na temat chorób rzadkich w Europie skierowanych w szczególności do pacjentów i ich opiekunów, naukowców, pracowników służby zdrowia i decydentów. Wyniki mogą posłużyć jako podstawa do dalszego wspólnego stanowiska Parlamentu Europejskiego z zaleceniami dla Komisji dotyczącymi polityki i działań w tym obszarze.

W Parlamencie Europejskim przyjęliśmy przepisy dotyczące Europejskiej Przestrzeni Danych Dotyczących Zdrowia (EHDS) pod koniec ostatniej kadencji, a w styczniu 2025 r. zostały one ostatecznie poparte w Radzie Unii Europejskiej. Mamy nadzieję, że europejska przestrzeń danych zdrowotnych pozwoli na zebranie wystarczającej puli danych badawczych, aby generować postęp w badaniach również w obszarze terapii chorób rzadkich. W chorobach rzadkich musimy również usprawnić i lepiej wykorzystać transgraniczne działanie Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN).

Trwają prace nad pakietem farmaceutycznym. Tutaj również istnieją rozwiązania, które mogą stymulować rozwój i dostępność leków na choroby rzadkie. W parlamencie jesteśmy gotowi do negocjacji od kwietnia 2024 roku. Mamy nadzieję, że polska prezydencja będzie w stanie przeforsować ogólne podejście Rady do rozpoczęcia trójstronnych rozmów tzw. trilogów. Musimy spełnić oczekiwania opinii publicznej dotyczące większego zaangażowania Europy w zdrowie, a rzadkie choroby są kluczowym obszarem, w którym można to zrobić.

Razem możemy upewnić się, że nikogo nie zostawimy w tyle. Jak zawsze powtarzam, zdrowie może zależeć od kodu DNA, ale w Unii Europejskiej nie powinno zależeć od kodu pocztowego. Bardzo Państwu dziękuję za uwagę i serdecznie pozdrawiam.

Prof. Alicja Chybicka, Posłanka na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia, Przewodnicząca Zespołu Parlamentarnego ds. Chorób Rzadkich, Transplantologii i Rodziców dla Klimatu



Przy tworzeniu Ustawy o Chorobach Rzadkich przyda się każda myśl i postulat, które dotyczą choroby rzadkiej na każdym etapie diagnostyki, leczenia, a potem długiej obserwacji, w tym przejścia z dzieciństwa do dorosłości. To wszystko jest do zapisania w tej ustawie. To będzie pierwsza w historii Polski ustawa o chorobach rzadkich. Będzie to ustawa kierunkowa, która w preambule, czyli we wstępie do tej ustawy, a legislacyjnie to nazywa się w założeniach ustawy, że kluczowa jest holistyczna, czyli całościowa opieka nad chorym z chorobą rzadką w Polsce. Ustawa pozwoli na stworzenie takich warunków, które pozwolą choremu na chorobę rzadką trafić do OECR, czy Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich. Tych ośrodków mamy zdecydowanie zbyt mało. Jest wiele chorób, z którymi nie ma gdzie pacjenta skierować i ci pacjenci krążą od jednego do drugiego miejsca.

Dziękuję Panu Stanisławowi Maćkowiakowi, który napisał pierwszą wersję ustawy. Na Zespole Parlamentarnych ds. Chorób Rzadkich w dniu 18 marca 2025 r. było sporo osób i każdy zgłaszał swoje postulaty do tej ustawy.⁵ Mamy zgodę od Pani Minister Izabeli Leszczyny, a na pokładzie Panią Wiceminister Urszulę Demkow i Panią Dyrektor Dominikę Janiszewską-Kajkę. Jak już będziemy mieli gotowy projekt tej ustawy, to pójdziemy do Pani Minister i ona podejmie decyzję, czy to będzie procedowane drogą rządową, jak bym chciała, czy poselską. Wtedy będę musiała zebrać 15 posłów i ich podpisy. To nie jest żaden problem, ale droga rządowa ma większą moc. Na tym mi zależy i wołała bym, żeby to wyszło od Pani Minister. Bardzo ważne jest wsparcie prac nad ustawą przez Radę ds. Chorób Rzadkich pod przewodnictwem Pani Profesor Anny Kostery-Puszczyk.

W zakresie leukodystrofii metachromatycznej jest pilna konieczność wprowadzenia do przesiewu noworodkowego badania wykrywającego tą chorobę. Ośrodek we Wrocławiu jest gotowy na podawanie terapii genowo-komórkowej, dzięki której dzieci mają szanse na zdrowe i normalne życie. W zakresie hemofilii, dzieci z hemofilią w Polsce są dalej leczone czynnikiem podawanym dożylnie, co trzy tygodnie. W chwili obecnej, dzieci do drugiego roku życia mają leczenie podskórne refundowane przez budżet państwa. Niestety, mimo moich pism, dzieci od drugiego roku życia dzieci są dalej klute dożylnie. Przetarg się odbył dla dorosłych, natomiast nie było przetargu dla dzieci.

Tranzycja, to opieka medyczna w procesie przejścia od wieku dziecięcego i opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłym z chorobą rzadką. Temu tematowi było poświęcone całe posiedzenie czterech parlamentarnych zespołów dotyczących chorób rzadkich w dniu 4 marca 2025 r.⁶ Problem jest generalnie we wszystkich dziedzinach chorób rzadkich. Nawet w onkohematologii dziecięcej jest problem z opieką procesu przejścia z opieki pediatrycznej, z racji tego, że mamy w niektórych

⁵ <https://www.sejm.gov.pl/Sejm10.nsf/agent.xsp?symbol=POSIEDZENIAZESP&Zesp=968>

⁶ <https://www.sejm.gov.pl/Sejm10.nsf/agent.xsp?symbol=POSIEDZENIAZESP&Zesp=968>

nowotworach wyleczalność prawie 100%, a w innych 90%. Do jakiegoś czasu wszystkie dzieci mieliśmy pod opieką, teraz potrzebujemy pomocy onkologów i hematologów.

Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich

Cała grupa ludzi, którzy są zaangażowani w to, żeby systemowo rozwiązać opiekę dla chorych na choroby rzadkie, doprowadziła do tego, że już nie tylko się mówi, ale już się to robi, jeśli chodzi o Ustawę o Chorobach Rzadkich. Pamiętam, jak zaczynaliśmy w 2008 roku prace nad Planem dla Chorób Rzadkich, to zastanawialiśmy się, jakim aktem prawnym należałoby wprowadzić rozwiązania systemowe i już wtedy mówiliśmy o ustawie. Potem przez lata uznaliśmy, że najważniejsze jest zrobienie pierwszego kroku wspieranego jakimkolwiek aktem prawnym. Teraz, Szanowni Państwo, dojrzeliliśmy do tego, że przygotowujemy Ustawę o Chorobach Rzadkich. W związku z tym, jak była pierwsza decyzja Pani Poseł Alicji Chywickiej, że możemy to zrobić, to natychmiast wzięliśmy się do pracy. Pierwszy projekt Ustawy o Chorobach Rzadkich został przygotowany i zaprezentowany w Sejmie RP w trakcie posiedzenia Zespołu Parlamentarnego ds. Chorób rzadkich w dniu 18 marca 2025 r. Mamy mnóstwo deklaracji z najróżniejszych środowisk, łącznie ze środowiskami prawniczymi i legislacyjnymi, że tę ustawę przygotowujemy. Jest deklaracja ze strony Pani Przewodniczącej, Pani Profesor Chywickiej, że te wszystkie działania na poziomie parlamentarnym będą prowadzone bardzo szeroko i szybko. Jest również deklaracja Pani Minister Izabeli Leszczyny: „przygotujcie projekt ustawy i będziemy go procedować w najszybszym tempie, w jakim będzie to możliwe”. Na pewno przygotujemy Ustawę o Chorobach Rzadkich i na pewno prześlemy ją Ministerstwu Zdrowia do dalszej legislacji.



Tematu chorób rzadkich nie udało się włączyć jako jednego z priorytetów zdrowotnych do polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej. Jednak dzięki Pani Minister Urszuli Demkow, zostały zorganizowane dwie konferencje poświęcone chorobom rzadkim w dniu 10-11 kwietnia 2025 r. Odbędą się one na Warszawskim Uniwersytecie Medycznym. Pierwszy dzień to będzie konferencja organizowana przez Europejski Komitet Społeczno-Ekonomiczny (EKEZ), a drugi przez konsorcjum złożone z Ministerstwa Zdrowia, ERDERA, ABM, EURORDIS i Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN. Będziemy mieli szansę na to, żeby pochwalić się tym, czym możemy się pochwalić na poziomie europejskim, ale również będziemy oczekiwali od naszych przyjaciół z Europy, żeby pochwaili się tym, z czego my możemy skorzystać, z ich dobrych praktyk. Także w tym momencie mamy sytuację naprawdę optymistyczną.

Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Kliniki i Katedry Neurologii WUM, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia

Powstanie Ustawy dla Chorób Rzadkich daje szansę, żeby prace, które były prowadzone przez ostatnie lata i nadal trwają przyniosły trwały efekt. Plan dla Chorób Rzadkich ma to do siebie, że ma swój ograniczony czas realizacji, natomiast ustawa to jest ten mechanizm, który pozwoli w sposób trwały wskazać na potrzeby i ścieżki rozwiązywania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Ustawa ma również szansę wyjść poza obszar ochrony zdrowia, bo kluczowy jest



nie tylko dostęp do diagnostyki i leczenia, ale również edukacja i opieka socjalna przez wiele dekad życia z chorobą rzadką. To wszystko wpływa na funkcjonowanie samego pacjenta, ale również jego rodziny. Wszystkie zadania, o których mówimy będą mogły zostać zrealizowane tylko wtedy, kiedy zostanie narysowana mapa i ścieżka, którą powinien poruszać się pacjent z chorobą rzadką w systemie po to, żeby diagnoza była szybka, terapia dostępna i dostosowana do jego potrzeb. Mamy nadzieję, że w 2025 r. zostaną powołane ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), których nam w tej chwili brakuje. Obecne 44 ośrodki powołane na bazie członkostwa w ERN są z całą pewnością niewystarczające. Ośrodki OECR muszą, żeby zachować swoją wydolność, być w odpowiedni sposób usytuowane we współpracy z ośrodkami o niższej referencyjności. To znaczy, że pacjenci nie zawsze będą musieli być przez kolejne 5, 10, czy nawet 50 lat swojego życia pod opieką ośrodka eksperckiego. Czasami ośrodek lokalny, będący blisko pacjenta powinien świadczyć bieżącą opiekę we współpracy z OECR. Myślę, że ważne są coraz częściej zgłaszane przez pacjentów postulaty dotyczące realizacji programów lekowych w chorobach rzadkich w ośrodkach położonych bliżej domu pacjenta, a nie tylko w ośrodkach uniwersyteckich. Podróże pacjentów po Polsce wiążą się z wieloma uciążliwościami i kosztami. Oczywiście kwestia dostępu do diagnostyki, zarówno genetycznej, jak i w chorobach niegenetycznych jest szalenie ważna. Mamy zapewnienie ze strony Ministerstwa Zdrowia, że zostanie wprowadzona legislacja, która pozwoli na poprawę dostępu do diagnostyki genetycznej. Chciałam również zwrócić uwagę na aspekt dotyczący przekazywania pacjenta z opieki pediatrycznej do opieki dorosłej. Ja przed półtora tygodniem byłam na spotkaniu zarządu Europejskiej Sieci Referencyjnej Chorób Nerwowo-Mięśniowych ERN EURO-NMD. Wg standardów europejskich, proces przekazywania pacjenta z opieki pediatrycznej powinien zaczynać się około 16 roku życia. Powinniśmy przygotowywać pacjenta, który wchodzi w dorosłość, jego opiekunów, ale również ośrodek pediatryczny i ośrodek, który będzie kontynuował opiekę do tego, żeby jakość opieki, dostęp do terapii nie pogorszyły się w momencie ukończenia 18 roku życia. Konieczne jest w tym celu stworzenie niezbędnych świadczeń telemedycznych (konsultacje lekarz-lekarz między ośrodkiem pediatrycznym a zajmującym się dorosłymi). Wydaje się, że konieczna będzie także modyfikacja ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych w zapisach dotyczących listy oczekujących, tak aby pacjent kontynuujący leczenie choroby przewlekłej po ukończeniu 18 r.ż., nie musiał ustawiać się w poradni dla dorosłych jako pacjent „nowy”, pierwszorazowy, aby była to prawdziwa i płynna kontynuacja leczenia. Mój ośrodek ma pod jednym dachem pacjentów pediatrycznych i dorosłych. To jest rzeczywiście dla nas i wielu naszych pacjentów wielki komfort. Zwracam jednak uwagę na „efekt kuli śniegowej”, czyli sytuację, w której pediatrzy przekazują pacjenta, który wydorósł, robiąc przestrzeń dla pacjenta, który właśnie został zdiagnozowany. Ośrodki leczące pacjentów dorosłych sprawują nad nimi opiekę. Czasami, mówię o tym samym pacjencie i jego perspektywie życia, przez kolejne kilkadziesiąt, nawet sześćdziesiąt czy więcej lat, a równocześnie dopływają do tych ośrodków dla dorosłych pacjenci z chorobami powszechnymi, cywilizacyjnymi. To również musi zostać w odpowiedni sposób zaadresowane w rozwiązaniach dotyczących ośrodków eksperckich leczących pacjentów dorosłych. Trzeba poprawić współpracę z lokalnymi ośrodkami, które z pewnością część tej przewlekłej opieki, pracując we współpracy i pod kierunkiem ośrodka eksperckiego, będą w stanie w kompetentny i komfortowy dla pacjenta sposób przeprowadzić. Wyzwań jest bardzo dużo, ale jestem przekonana, że dobra alokacja środków doprowadzi do tego, żeby pacjenci nie stali w kolejkach tam, gdzie nie powinni stać, ale żeby byli objęci opieką dedykowaną dla ich konkretnego rozpoznania. Odpowiednia alokacja środków finansowych i wycena świadczeń umożliwi ośrodkom eksperckim chorób rzadkich (OECR) właściwe funkcjonowanie. Obecnie ośrodki te pracują w bardzo niedużym komforcie, a dyrektorzy szpitali czasami wręcz rezygnują z podpisania umów na działanie w ramach ERN, ponieważ my pracujemy na tych samych

zasadach finansowania, co każdy ośrodek jednoimienny w Polsce. Zapewnienie pacjentom w ośrodku eksperckim opieki, diagnostyki i leczenia na najwyższym europejskim poziomie oznacza, że te rozwiązania muszą wejść w życie możliwie jak najszybciej. To dotyczy zarówno dostępu odpowiedniego finansowania badań genetycznych, jak i podstawowych aspektów funkcjonowania OECR, wyceny świadczeń, która pozwoli nam na zwiększenie zatrudnienia, skrócenie kolejek. OECR aby spełniać swoje zadania muszą zostać wyposażone w odpowiedni dostęp do diagnostyki i leczenia, muszą być w stanie wzmocnić się kadrowo. Dodatkowo, poza tym co robią wszystkie ośrodki specjalistyczne w Polsce zadania realizowane obecnie przez ERN-y, a w niedługiej przyszłości przez kolejne krajowe OECR wymagają dużego zaangażowania czasu ekspertów. Jeśli mamy skrócić odyseję diagnostyczną, zapewnić dobry standard opieki przewlekłej, systemowe rozwiązania są konieczne.

Chciałabym wskazać także pilne potrzeby, jeśli chodzi o pacjentów z chorobami rzadkimi o podłożu neurologicznym. Neurologia jest dosyć szczególną dziedziną w kontekście chorób rzadkich, ponieważ pacjenci z chorobami rzadkimi w neurologii nie są czymś unikalnym. To jest nasz chleb powszedni. Ponad połowa chorób rzadkich to choroby, albo neurologiczne, albo z znaczącą symptomatologią właśnie z obszaru układu nerwowego. Z punktu widzenia neurologii dorosłych bardzo wiele dobrego w ostatnim okresie się wydarzyło.

Bardzo dziękuję Ministerstwu Zdrowia za dostrzeżenie potrzeb pacjentów z miastenią. To dotyczy zarówno refundacji aptecznej leku doustnego, jak i wprowadzenia nowego programu lekowego, który w tej chwili zaczyna nabierać tempa w tych ośrodkach w Polsce, które przystąpiły do tego programu. Zostały zarejestrowane nowe leki do leczenia miastonii. Mamy dwa w naszym programie lekowym, ale z zawężeniem kryteriów włączenia. Bardzo ważne, żeby leki mogły trafić przynajmniej do tych najbardziej aktywnie ciężko chorujących pacjentów, ale potrzeby chorych są na pewno większe, jak w terapiach biologicznych. Często nawet na leki z tej samej grupy nie każdy pacjent odpowiada tak samo dobrze, a więc pewna możliwość personalizacji terapii byłaby bardzo ważna.

Lista chorób neurologicznych, w których dochodzi do przełomowych odkryć w zakresie terapii w ostatnim okresie na szczęście się wydłuża. Rodzinna postać stwardnienia bocznego zanikowego (SLA), w której nie było do tej pory żadnej możliwości farmakoterapii otrzymuje lek, który ma wykazaną skuteczność w badaniu klinicznym. Ta rodzinna postać SLA, to jest około zaledwie 2 do 3 procent całej grupy chorób chorych z tą postępującą bardzo szybko i dotychczas nieuleczalną chorobą, ale jest to na pewno jedna bardzo ważna potrzeba, która jest sygnalizowana w naszym środowisku. Kolejną taką chorobą, również uwarunkowaną genetycznie, jest ataksja Friedreicha i tu warto zwrócić uwagę na to, że jesteśmy krajem o niskiej częstotliwości tej choroby z powodu naszego profilu genetycznego. To nie zmienia faktu, że nieliczni pacjenci, którzy chorują w Polsce, chorują podobnie ciężko jak inni pacjenci z tą postępującą chorobą. Choroba zaczyna się nierzadko już w okresie dziecięcym, może mieć charakter wieloukładowy. Część pacjentów jest diagnozowanych przez kardiologów z racji kardiomiopatii. Najczęściej występuje ataksja, czyli zaburzenie koordynacji ruchowej, utrudniające płynne i dokładne wykonywanie ruchów. Ataksja objawia się trudnością w wykonywaniu precyzyjnych ruchów i niezgrabnością.

Pacjenci i neurolodzy oczekują także nowych form terapii w programach lekowych, pozwalających na zmniejszenie częstości wizyt w placówkach prowadzących te programy. Myślę, że tutaj świetnym rozwiązaniem jest zwiększenie dostępu do preparatów podskórnych. To dotyczy immunoglobuliny ludzkiej podawanej podskórnie oraz nowych leków biologicznych, które oprócz swoich postaci dożylnych mają również świeżo zarejestrowane, czy będące w trakcie rejestracji postaci podskórne. Są również leki, które w podskórnej formie były od początku przeprowadzane przez kolejne etapy

badań klinicznych. Ja zdaję sobie sprawę, że tych apeli, czy wniosków środowiska neurologów w ostatnich latach jest sporo i będzie ich na pewno więcej. Przyczyna jest bardzo prosta - jeszcze kilka lat temu byliśmy specjalizacją, w której nie było żadnych farmakoterapii. Nowe przełomowe odkrycia pozwalają wreszcie zaproponować chorym z chorobami neurologicznymi skuteczne farmakoterapie. To jest ogromny sukces światowej i polskiej medycyny. Dziękuję za dotychczasowe decyzje refundacyjne i bardzo chciałabym, żeby na kolejne nowe i skuteczne leki chorzy nie musieli długo czekać.

Na koniec przytoczę przykład ogromnego sukcesu, jakim jest program lekowy w rdzeniowym zaniku mięśni (SMA). Ten program jest programem wzorcowym i od momentu, kiedy wszedł w życie w 2019 roku podlega dosyć dynamicznej ewolucji. Oczywiście wprowadzenie przesiewu noworodkowego, to absolutnie milowy krok, który pozwolił nam na leczenie dzieci w bardzo wczesnym okresie przedobjawowym, kiedy każda z dostępnych terapii wykazuje najwyższą skuteczność. W 2024 r. Ministerstwo Zdrowia podjęło także ważną decyzję dotyczącą możliwości kontynuacji leczenia lekiem podawanym dokanałowo kobietom w okresie ciąży. Pacjentki, które chorują na SMA i są w ciąży nie muszą przerywać terapii. Środowisko pacjentów wspierane przez specjalistów dąży także do wypracowania modelu opieki wielodyscyplinarnej w SMA. Pracujemy również nad procedurą przekazywania pacjenta z opieki pediatrycznej do opieki dorosłych.

Prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej GUM, Ordynator Kliniki Neurologii Rozwojowej UCK, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej



W ostatnich latach zmienił się obraz leczenia SMA, dzięki dostępności do nusinersenu, risdiplamu oraz terapii genowej-onasemnogenu abeparwówek. Jako Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych wnioskujemy o to, żeby terapia genowa była dostępna również dla pacjentów z czterema kopiami. Według nas i według wszelkich danych literaturowych, to jest grupa pacjentów, która profit z terapii genowej będzie miała największy. Jesteśmy w trakcie pisania kolejnego pisma i ta sprawa, mam nadzieję, jeśli środki finansowe Narodowego Funduszu Zdrowia i Ministerstwa Zdrowia pozwolą, zostanie załatwiona pozytywnie. W tym wskazaniu do terapii onasemnogenem abeparwówek kwalifikuje się około czterech pacjentów rocznie w Polsce. Ta sprawa jest rozwojowa i ponieważ nasze kontakty, jako Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych z panem Ministrem Markiem Kosem i Panem Dyrektorem Mateuszem Oczkowskim są doskonałe, więc widzę możliwości dyskusji na ten temat.

W zakresie neurologii dziecięcej, oprócz tego, że mamy modelowy program SMA, mamy nowe programy lekowe. Jest to leczenie encefalopatii padaczkowych, czyli zespołu Dravet oraz zespołu Lennoxa-Gastauta dwoma nowymi lekami - kanabidiolem i fenfluraminą. W klinikach dziecięcych te programy działają dobrze, a w klinikach dorosłych troszkę słabiej. Jest to jednak kwestia pewnego rodzaju świadomości chorób w tych populacjach. Na refundację oczekuje lek stosowany w terapii leukodystrofii metachromatycznej. To leczenie ma sens tylko w przypadkach bezobjawowych tej choroby, więc badanie w kierunku leukodystrofii musi być dodane do krajowego przesiewu noworodków. Jest pytanie, czy jesteśmy w stanie zaimplementować przesiew noworodkowy rzeczywiście jak najszybciej. Jesteśmy po spotkaniu z Instytutem Matki i Dziecka, z Pracownią Badań Przesiewowych. Tam są też plany włączenia innych chorób do przesiewu. Mamy gotowy ośrodek

do podawania leku, czyli Przylądek Nadziei we Wrocławiu. W tej chwili toczą się badania kliniczne trzeciej fazy w zespole Angelmana, czy w zespole Reta.

To, co jest niebywale istotne, to jest natychmiastowe powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR), ponieważ bez tego te wszystkie nasze idee, programy i projekty nie będą mogły dobrze funkcjonować. Obecnie w Polsce, wszystkich ośrodków eksperckich na bazie ERN jest 44, a ośrodków eksperckich w samej neurologii dziecięcej powinno być przynajmniej 18, a jest jeden. Nasi pacjenci nie mogą mieć w Polsce tylko jednego ośrodka, bo się tam nigdy nie dostaną. W związku z tym mój postulat byłby taki, że ustawa o chorobach rzadkich jest ważna, ale powołanie ośrodków eksperckich tu i teraz jest absolutnie konieczne.

Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu

Bardzo dziękuję Pani Przewodniczącej, Pani Profesor Alicji Chywickiej za inicjatywę i rozpoczęcie prac nad Ustawą o Chorobach Rzadkich. Ta inicjatywa wywołała ogromny entuzjazm wśród genetyków klinicznych. W naszym gronie już się zorganizowaliśmy, mamy spotkanie i będziemy nad tym pracować nad częścią genetyczną ustawy. Uważam, że ustawa musi powstać.



Bardzo ważne jest jak najszybsze powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR). W 2025 roku już weszły i w 2026 roku wejdą do koszyka świadczeń gwarantowanych nowe świadczenia genetyczne. Nowe świadczenia miały być przypisane do ośrodków eksperckich chorób rzadkich. Jeśli nie będzie ośrodków eksperckich, nie będą realizowane. Dostałam zlecenie przygotowania paneli NGS, które są podstawowym badaniem genetycznym w chorobach rzadkich. Ale jeśli nie będzie ośrodków eksperckich, to będzie bardzo trudno korzystać z paneli celowanych NGS i WES. Rozwiązaniem byłoby zrobienie pilotażu dla wykorzystania nowoczesnej diagnostyki genetycznej we wskazanych ośrodkach klinicznych, które z powodu braku właściwej legislacji nie mają na razie statusu OECR, ale zajmują się pacjentami z chorobami rzadkimi.

W marcu 2025 r. opublikowałam raport Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej pt. „Genetyka kliniczna w Polsce – stan aktualny i proponowane działania zaradcze”. Dotyczy on genetyki klinicznej, która jest niezabiegową specjalizacją lekarską zajmującą się szeroko pojętymi chorobami genetycznymi. Zapotrzebowanie na badania genetyczne szybko rośnie, a konsultacja genetyczna i porada genetyczna są zawsze integralną częścią opieki genetycznej we wszystkich przypadkach chorób o podłożu dziedzicznym, szczególnie w genetycznych chorobach rzadkich (80% chorób rzadkich) oraz w nowotworach dziedzicznych (5-10% nowotworów).

Chcę przypomnieć, że 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, zatem opieka genetyczna jest bardzo ważną częścią opieki nad pacjentem. Bardzo ważna jest dla pacjentów z chorobami rzadkimi jest dostęp do nowoczesnej diagnostyki genetycznej. Od 1 stycznia 2025 r. wprowadzono do koszyka NFZ badanie metodą mikromacierzy. To jest badanie, które zastępuje badanie kariotypu i jest też często badaniem, które jest badaniem wstępnym przed sekwencjonowaniem całego eksomu. Na to badanie może kierować genetyk, neonatolog lub perinatolog. Natomiast drugie badanie, które jest już taryfikowane w AOTMiT, to jest sekwencjonowanie całego eksomu. Tutaj będą aż cztery rodzaje badań związanych z sekwencjonowaniem eksomu. Różne warianty, różnie wycenione i zlecane w trochę innych sytuacjach klinicznych. Natomiast trzeci rodzaj badań, to jest badanie, które

najczęściej jest stosowane w chorobach rzadkich w tej chwili, czyli panele celowane NGS. Liczymy na to, że będzie około 30 ośrodków eksperckich genetycznych, natomiast są na razie tylko trzy. Innym nowym świadczeniem, bardzo oczekiwanym, jest nowy rodzaj wizyty w poradni genetycznej - „wizyta orphanowska”, jest lepiej wyceniona, ale dostępna na razie tylko w trzech ośrodkach. Bez certyfikacji OECR, inne ośrodki genetyczne, które pracują tak samo i też robią takie „wizyty orphanowskie” nie mogą ich rozliczyć.

Obecnie mamy w Polsce 56 specjalistów medycznej genetyki molekularnej, co stanowi ważny element zabezpieczenia kadr do diagnostyki genetycznej. Natomiast staram się w tej chwili, żeby uruchomić szkolenie specjalizacyjne. Mam nadzieję, że na mojej uczelni w Poznaniu uda się uruchomić ten kierunek, jako pierwsze miejsce, gdzie ruszy szkolenie specjalistów medycznych genetyki molekularnej. Sprawa zabezpieczenia kadr dla laboratoriów genetycznych jest na dobrej drodze. Największy problem jest z genetykami klinicznymi. Z przygotowanego przeze mnie Raportu pt. „Genetyka kliniczna w Polsce – stan aktualny i proponowane działania zaradcze” wynika, że w Polsce mamy 153 lekarzy specjalistów genetyki klinicznej, ale 21 już jest nieczynnych zawodowo. Ponadto kiedy się uwzględni to, ile czasu specjaliści genetyki klinicznej mogą poświęcić na pracę kliniczną w genetyce klinicznej, to z tego wynika, że ten czas pracy to zaledwie 101 etatów. Jeśli do tego doda się etaty (też niepełne) jeszcze 55 lekarzy robiących specjalizację, to w sumie na całą genetykę kliniczną mamy tylko 140 etatów. To wszystko musi wystarczyć na poradnictwo genetyczne w chorobach rzadkich i w onkologii. Przy czym na poradnictwo genetyczne w onkologii to są tylko 24 etaty na całą Polskę. W wyniku niedoborów kadrowych, czas oczekiwania na konsultację genetyka klinicznego w ramach NFZ wynosi parę lat. Kiedy widzę na stronach NFZ, na kiedy są zapisy do poradni genetycznej, to jest to często termin w 2027, 2028, a nawet w 2029 roku. Takie terminy są nieakceptowalne z perspektywy pacjenta. Możemy sobie wyobrazić tragedie ludzkie, jakie brak dostępu do konsultacji genetycznej pociąga za sobą. Dlatego apeluję o powołanie 30 nowych genetycznych ośrodków eksperckich w Polsce, które by ruszyły z diagnostyką wysokoprzepustową oraz o wsparcie genetyków klinicznych. Tym wsparciem jest m. in. pielęgniarka genetyczna. Ja od dawna o tym mówię. Mówię też o doradcach genetycznych w onkologii, ale łatwiej pozyskać pielęgniarki genetyczne, bo szkolenie jest zaledwie półroczne. Ponadto w Polsce jest 350 tysięcy pielęgniarek, w tym 30% nie pracuje w zawodzie. Okazuje się, że wiele młodych pielęgniarek po 2-3 latach pracy odchodzi z zawodu i według nas to jest właśnie ta grupa, która chętnie by pracowała z lekarzem w poradni genetycznej, bo to jest zupełnie inny rodzaj pracy niż to, co my kojarzymy z pracą pielęgniarki. Na tych 350 tysięcy pielęgniarek w Polsce 300 pielęgniarek mogłoby realizować poradnictwo genetyczne. Program szkolenia mamy przygotowany. Oczywiście musiałyby być wprowadzone do koszyka NFZ nowe świadczenie, czyli wizyta u pielęgniarki genetycznej. Będziemy też rozmawiać na temat doradców genetycznych w onkologii. Zwracam się do Medycznej Racji Stanu o poparcie sprawy utworzenia w pielęgniarstwie nowej specjalizacji pielęgniarka genetyczna, tak żeby uzyskać zgodę Pani Minister Zdrowia, bo ze strony pielęgniarek jest zgoda, a nawet bym powiedziała entuzjazm.

Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii IMiD

W ostatnich latach poprawiła się sytuacja w chorobach rzadkich o podłożu metabolicznym, które stanowią ok. 25% wszystkich chorób rzadkich. W tych chorobach, cały czas istnieje potrzeba aktualizacji programów lekowych już istniejących oraz wprowadzania nowych. Dla tych pacjentów kluczowa jest



dostępność do nowych technologii lekowych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia medycznego. Odnotowujemy szybki postęp w technologiach diagnostycznych i szybciej możemy rozpoznawać poszczególne rzadkie choroby metaboliczne. Dysponujemy coraz lepszymi badaniami laboratoryjnymi, a poza badaniami typu przesiewowego mamy badania już bardziej precyzyjące określony defekt, łącznie z analizami molekularnymi. Jednocześnie notujemy bardzo szybki postęp w rejestracji nowych technologii terapeutycznych. Dzięki temu, przyszłość dla pacjentów rysuje się dobrze, chociaż rzeczywiście jest wyzwaniem dla systemu opieki zdrowotnej, bo to niesie ze sobą potrzebę znalezienia budżetu, żeby pokryć te potrzeby medyczne.

Postęp w technologiach diagnostycznych i terapeutycznych spowodował ekspansję badań przesiewowych na całym świecie. W Stanach Zjednoczonych jest rekomendowany, jednolity panel dla przesiewu noworodkowego i każda choroba, która wchodzi do przesiewu podlega bardzo wnikliwej ocenie. Pracuję w ośrodku, który jest odpowiedzialny za ogólnokrajowy program badań przesiewowych noworodków, i warto podkreślić, że badanie przesiewowe to nie jest tylko pobranie krwi. I też nie jest tak, że mamy chorobę, w której jest leczenie, to od razu robimy przesiew. Może odniosę się tutaj do leukodystrofii metachromatycznej, o której była mowa już dziś. Jest to choroba z manifestacją ewidentnie neurologiczną, ale nie wyłącznie. Jest to wrodzona wada metabolizmu i należy do tzw. lizosomalnych chorób spichrzeniowych, które wchodzą w zakres tych chorób wykrywanych w okresie przedobjawowym, czyli w przesiewie noworodkowym. Przesiew w kierunku tej choroby znajduje się w fazie badań pilotażowych, bo nie jest on prosty. W 2024 r. opublikowano europejskie zalecenia co do diagnostyki przedobjawowej w leukodystrofii metachromatycznej. To jest trudna choroba, ma trzy postacie kliniczne, a w zasadzie cztery. Żeby tą najwcześniejszą, najcięższą leczyć skutecznie, to leczenie musi być włączone w okresie przedobjawowym. Czyli rzeczywiście tutaj przesiew noworodkowy jest bardzo potrzebny. Leczenie polega na autologicznym przeszczepieniu komórek macierzystych, ale ta terapia komórkowo-genowa nie jest jeszcze refundowana w Polsce. Czyli w momencie, kiedy rozpoznalibyśmy chorobę, to możemy zaproponować leczenie, tylko wtedy gdy jest refundowane. Rozpoznanie u pacjenta choroby, której faktycznie nie można leczyć, jest nieakceptowalne. Żeby rozpoznać leukodystrofię metachromatyczną muszą być spełnione trzy warunki. Zaczyna się od badania sulfatydów w bibule, które to badanie jest niedostępne w Polsce. Żadne laboratorium w Polsce według mojej wiedzy, nie wykonuje tego badania. Drugie badanie to badanie aktywności enzymu, czyli arylosulfatazy A, którego też w bibule nikt w Polsce jeszcze nie oznacza. My robimy to badanie wysyłając za granicę. To się wiąże oczywiście z dłuższym czasem, a tu trzeba chorobę rozpoznać przedobjawowo, żeby ją skutecznie leczyć. Trzecie badanie, również bardzo istotne i stanowiące integralną część diagnostyki przesiewowej w leukodystrofii metachromatycznej, to jest badanie molekularne. W tej chorobie jest korelacja między genotypem, a fenotypem. Są tzw. mutacje „O” i mutacje „R”. Mutacje „O” odpowiadają za ciężką postać choroby, a mutacje „R” za tę późniejszą. My rozpoznajemy chorobę, kiedy nie wiadomo czy pacjent ujawni objawy w okresie niemowlęcym, czy może dopiero w młodzieńczym, czy też będzie miał postać dorosłych, która się ujawnia po 16 roku życia. Dochodzi tu jeszcze potrzeba powołania ośrodków referencyjnych chorób rzadkich (OECR), które będą się opiekować pacjentami zidentyfikowanymi w przesiewie noworodkowym. Bo jeżeli pacjent będzie miał późną postać leukodystrofii metachromatycznej,

to znaczy, że do 16 roku życia musi być monitorowany. W tej chwili, w Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Rzadkich Dziedzicznych Chorób Metabolicznych (European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders; MetabERN). pracujemy nad projektem pt. „Kiedy zacząć terapię, ale kiedy ją też skończyć”. Zawsze badania przesiewowe, jeżeli włączane są nowe jednostki chorobowe, zaczynamy

od badań pilotażowych. W tym roku w Polsce wchodzimy z pilotażem w kierunku pierwszych czterech chorób lizosomalnych: choroby Gauchera, Fabry'ego, Pompego i mukopolisacharydozy typu I.

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X, to genetycznie uwarunkowana krzywica, która objawia niskim stężeniem fosforanów nieorganicznych. Występuje dość często, czyli średnio 1 na 40, może 60 tysięcy. Do czasu rejestracji burosumabu, leczenie tej choroby było zachowawcze oraz operacyjne. Podawaliśmy mieszanki fosforanów, doustnie, a czasami dożołądkowo. Próbowaliśmy, uzyskać prawidłowy poziom fosforanów nieorganicznych i wydawało się, że fosfatemia będzie markerem wyrównania metabolicznego. Równolegle z mieszanką fosforanów podawane były aktywne metabolity witaminy D3. Niektóre dzieci wymagały dwuetapowych, czteropunktowych osteotomii korekcyjnych. Czyli były one poddawane ciężkim zabiegom ortopedycznym, żeby wyprostować ich nóżki. Często u pacjentów, chociaż to nie jest jedyna manifestacja kliniczna choroby, rozwija się ciężka krzywica oporna na leczenie witaminą D3, a w jej wyniku karłowatość, czyli duży niedobór wzrostu i szpotawość kończyn dolnych. Burosumab jest wskazany do stosowania w leczeniu hipofosfatemii sprzężonej z chromosomem X (ang. X-linked hypophosphataemia, XLH) z chorobą kości potwierdzoną w badaniach radiograficznych u dzieci w wieku 1 roku i powyżej oraz młodzieży w okresie wzrostu kości. Burosumab to rekombinowane ludzkie przeciwciało monoklonalne klasy IgG1 skierowane przeciwko czynnikowi wzrostu fibroblastów 23 (ang. fibroblast growth factor 23, FGF23). Jest to lek, który działa bardziej na patomechanizm, niż na objawy. Chorują też pacjenci dorośli, bo choroba dziedziczy się w sposób sprzężony z chromosomem X. Mutacja genowa odpowiedzialna za wystąpienie choroby może być odziedziczona albo powstać *de novo*. Analiza wyników leczenia w rodzinach obciążonych krzywicą hipofosfatemiczną sprzężoną z chromosomem X była jeszcze tematem mojej pracy doktorskiej dawno temu. Wtedy już było ponad 100 takich rodzin. Teraz jest więcej. Przychodzą do mnie obecnie dzieci moich pacjentów, bo tutaj może być nosicielem mama, może być tata. Niestety u osób dorosłych w tej chwili terapia burosumabem nie jest refundowana. Wydawało się, że u dorosłych może nie jest to niezbędna terapia. Jednak są aktualnie dorośli pacjenci z hipofosfatemią, którzy są szykowani do zabiegów ortopedycznych. Ci pacjenci wcześniej byli leczeni nieskutecznie, bo nie było dostępnej terapii. Mają pseudozłamania, bo na skutek osteomalacji ich kości są bardzo słabe jakościowo, a to daje dolegliwości bólowe ze strony kości, mięśni i stawów. Mówi się u nich o entezopatiach, czyli zmianach przeciążeniowo-zwyrodnieniowych. U tych pacjentów na pewno warto byłoby wdrożyć leczenie burosumabem, co jest zgodne z zaleceniami opublikowanymi w 2024 roku. Ostatnio podkreśla się, że w związku z osiągnięciem szczytu masy kostnej w połowie trzeciej dekady życia człowieka, praktycznie minimum do 25 roku życia, a być może do 30 roku życia warto rozważyć leczenie burosumabem u dorosłych pacjentów z hipofosfatemią sprzężoną z chromosomem X.

***Prof. Ewa Czarnobilska, Kierownik Centrum Alergologii
Klinicznej Środowiskowej Szpitalu Uniwersyteckim w
Krakowie***

Reprezentuję ośrodek referencyjny leczenia wrodzonego obrzęku naczyń ruchowego (HAE). Dziedziczny (wrodzony) obrzęk naczyń ruchowy to rzadka i groźna choroba genetyczna. HAE jest spowodowany jedną z ponad 450 różnych mutacji w genie SERPING1, które kodują białko C1-INH. Jest to więc schorzenie genetyczne, dziedziczone w sposób autosomalny dominujący. Objawem choroby są bolesne i niebezpieczne obrzęki: dłoni, stóp, twarzy, narządów moczowo-płciowych, narządów wewnętrznych (m.in. żołądka i jelit) lub śluzówek górnych



dróg oddechowych. Szczególnie niebezpieczne dla pacjentów są obrzęki w obrębie krtani i górnych dróg oddechowych, gdyż niosą ryzyko zamknięcia dróg oddechowych i uduszenia. Ryzyko zgonu w takiej sytuacji przy braku diagnozy i odpowiedniego leczenia sięga aż 50 proc. A szacuje się, że około połowa pacjentów z HAE doświadczy w swoim życiu przynajmniej jednego ataku choroby przebiegającego z obrzękiem krtani. W bezpośrednio zagrażających życiu napadach krtaniowych dochodzi do pojawienia się: dysfonii, stridoru, uczucia przeszkody w gardle i/lub ściskania w gardle, trudności z połykaniem oraz obrzęku języka i krtani, co bezpośrednio zagraża życiu pacjenta.

Pacjenci z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym są dobrze zaopiekowani w Polsce. Lekarze dysponują trzema lekami, do leczenia na żądanie oraz lekiem do profilaktyki krótkoterminowej. Natomiast, jeśli chodzi o profilaktykę długoterminową, to dla pacjentów dostępny jest jeden preparat w programie lekowym, natomiast czekamy na refundację terapii w ramach profilaktyki długoterminowej u kobiet w ciąży, które często mają napady brzuszne. Drugi, bardzo istotny problem, to długość oczekiwania na diagnostykę. Obecnie mamy rozpoznanych 501 pacjentów z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym w Polsce. Biorąc pod uwagę częstość występowania choroby na poziomie 1 na 50 tysięcy, to na diagnostykę czeka 250 chorych. Opóźnienie w rozpoznaniu na świecie, wynosi od pierwszych objawów do rozpoznania ok. 8-9 lat. Polskie badania pokazują, że pacjent z HAE czeka na rozpoznanie nawet ok. 15 lat. A to są objawy niecharakterystyczne, np. napadowe bóle brzucha, z towarzyszącymi wymiotami, często z omdleniem czy niebezpieczny obrzęk krtani. I z tym dzieckiem kilka razy w roku zgłaszamy się na SOR, a dostępne leki przeciwhistaminowe, GKS czy adrenalina są nieskuteczne. Dobrze byłoby, żeby na SOR był dostępny ten lek ratujący życie do leczenia na żądanie w HAE.

***Prof. Marcin Kurzyna, Kierownik Katedry i Kliniki Krążenia
Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii
CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia w Otwocku***



W chorobach rzadkich w Polsce ważne jest dwutorowe działanie. Pierwsze działanie, to poprawa warunków funkcjonowania ośrodków referencyjnych. Drugie działanie, powstanie ustawy o chorobach rzadkich. Moje doświadczenia z prac nad ustawą o Krajowej Sieci Kardiologicznej, która i tak jest bardzo szybko procedowana, pokazuje, że ustawa to jest naprawdę akt dużej rangi i długo się nad nim pracuje. W związku z tym przedstawię dosłownie w kilkunastu zdaniach stan chorób rzadkich w kardiologii. Do niedawna choroby rzadkie w kardiologii były takim samym marginesem, a może nawet większym marginesem, niż w ogóle choroby rzadkie stanowią w medycynie. Prekursorem myślenia o chorobach rzadkich w kardiologii był problem nadciśnienia płucnego. Pierwszy program lekowy w kardiologii - B.31. Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) (ICD-10 I27, I27.0) powstał w 2008 r. Potem pojawił się program lekowy B.74. Leczenie przewlekłego zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego (CTEPH) (ICD 10 I27, I27.0 i/lub I26), trochę wzorowany na tym pierwszym. Następny program lekowy w kardiologii, to program lekowy B.101. Leczenie pacjentów z zaburzeniami lipidowymi (ICD-10: E78.01, I21, I22, I25), który łączy problem choroby rzadkiej, którą jest hipercholesterolemia rodzinna, z chorobą dosyć powszechną, jaką jest hipercholesterolemia u pacjentów z wysokim ryzykiem chorób sercowo-naczyniowych. Ostatni program lekowy w kardiologii, to program B.162 obejmujący pacjentów z kardiomiopatią w przebiegu amyloidozy transtyretynowej (ATTR-CM) i z kardiomiopatią przerostową zawężającą. Powstanie nowych programów lekowych zawsze daje impuls do tego, żeby zainteresować środowisko kardiologów problemem chorób rzadkich. To także motywacja to do rozwoju nowych ośrodków

i nowych specjalistów, którzy się chcą tymi chorobami zajmować. Zawsze jak pojawiają się skuteczne leki, to skłonność do nabywania nowych kompetencji jest większa.

Na pewno w rzadkich chorobach kardiologicznych mamy problemy z przekazywaniem pacjentów z wieku pediatrycznego do wieku dorosłego. Programy lekowe czasem obejmują populację pediatryczną i dorosłą, więc pacjenci mogą przechodzić w ramach programu lekowego bezproblemowo – tak jest w programie tętniczego nadciśnienia płucnego. Niemniej, to nie zawsze są to te same ośrodki i pomysł, żeby przekazywanie pacjentów z pediatrii do kardiologii dorosłej zaczynało się od 16 r.ż. jest bardzo dobry. Wtedy między 16 a 18 rokiem życia tworzy się strefa czasowa, gdzie jedne i drugie ośrodki mogą tych pacjentów leczyć. Problem w kardiologii jest również taki, że najnowszy program lekowy dotyczący amyloidozy i kardiomiopatii przerostowej, który wszedł do refundacji publicznej w 2024 roku, w związku z problemami finansowymi w NFZ odnotował w wielu województwach duże opóźnienie w kontraktowaniu. Programy leczenia nadciśnienia płucnego tętniczego w ciągu ostatnich 17 lat funkcjonowania dobrze się rozwijają. Obecnie kolejny lek, sotatercept jest oceniany przez AOTMiT i będzie prawdopodobnie dołączony do programu lekowego w ciągu najbliższych kilku, czy kilkunastu miesięcy. Miejmy nadzieję że bardziej „kilku miesięcy”, bo to jest absolutnie lek przełomowy - bardzo skuteczny jako dodatek do dotychczas stosowanego leczenia, działający molekularnie, podawany raz na trzy tygodnie, jako zastrzyk podskórny, zapewniający wyższy komfort życia pacjentów.

W ramach Krajowej Sieci Kardiologicznej powstaną Centra Doskonałości Kardiologicznej i jednym z pierwszych grup Centrów Doskonałości Kardiologicznej będą Centra Doskonałości Leczenia Chorób Naczyni Płucnych. Myślę, że w bardzo płynny sposób zintegrują się one z Ośrodkami Eksperckimi Chorób Rzadkich (OECR), które mają zostać powołane w ramach Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. W Polsce jeden ośrodek ERN LUNG, znajduje się w Europejskim Centrum Zdrowia w Otwocku. Drugi afiliowany ośrodek, to Szpital Jana Pawła II w Krakowie.

Dr Maciej Janik, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, członek zarządu European Reference Network RARE-LIVER

Jestem lekarzem zajmującym się chorobami wątroby, dróg żółciowych w Klinice Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, w której opiekujemy się ponad trzema tysiącami pacjentów z rzadkimi chorobami wątroby. W roku 2017 Klinika została włączona do sieci europejskich ośrodków referencyjnych w zakresie rzadkich chorób wątroby (European Reference Network – ERN – RARE LIVER). Jesteśmy jedynym ośrodkiem ERN w zakresie chorób rzadkich wątroby dla osób dorosłych w Polsce, dlatego też leczymy pacjentów z całej Polski. W zakresie rzadkich chorób wątroby zapotrzebowanie w Polsce jest przynajmniej na kilka ośrodków eksperckich – jako OECR, które powinny współpracować tworząc krajową sieć. Z punktu widzenia hepatologii wymienię trzy punkty, które możemy poprawić w zakresie opieki specjalistycznej nad pacjentami z rzadkimi chorobami wątroby.



Po pierwsze, organizacja opieki w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki osób dorosłych. Znaczna część pacjentów, u których choroba jest rozpoznana w wieku pediatrycznym, wymaga dalszego nadzoru i opieki już jako dorośli. Szczególnie w tym okresie przejścia z opieki pediatrycznej pacjent traci swoją „bezpieczną przystań”, jaką jest lekarz-pediatra, przechodzi do zupełnie nowego –

„obcego” ośrodka dla osób dorosłych, gdzie staje się anonimowy. Bardzo ważna jest wtedy opieka w połączeniu, w koordynacji, która dotychczas nie jest w naszym systemie w żaden sposób wspierana. My osobiście prowadzimy nasz własny program przekazywania opieki z Centrum Zdrowia Dziecka, skąd kilkudziesięciu pacjentów rocznie przechodzi do naszego ośrodka, mając zapewnioną nie tylko wizytę lekarską, ale i opiekę psychologiczną, działania edukacyjne, ocenę perspektywy pacjenta, jak i objęcie opieką rodzica w całym procesie.

Drugim ważnym punktem są wyzwania w zakresie dostępu do diagnostyki genetycznej. Pacjent, który ma mniej niż osiemnaście lat ma dosyć łatwy dostęp do diagnostyki genetycznej w ramach ośrodków pediatrycznych specjalizujących się w chorobach rzadkich. Niestety nasi pełnoletni pacjenci, nierzadko jednak w młodym wieku około dwudziestego roku życia, jako osoby dorosłe mają znacznie ograniczony dostęp do diagnostyki genetycznej, jak i omawiania wyników badań genetycznych z lekarzami specjalistami genetyki klinicznej. Wiemy, że około 20% naszych dorosłych pacjentów z cholestazą o nietypowym przebiegu to osoby z chorobą genetyczną lub przynajmniej w części warunkowaną genetycznie. Ale ponieważ mają 20-25 lat i więcej, często o genetyce zapominamy, lub wykonujemy badania pojedynczych mutacji nie wnoszące dużo do diagnostyki w tych przypadkach. Mamy terapie objęte refundacją w ramach programu lekowego B.152.FM dla pacjentów z postępującą rodzinną cholestazą wewnątrzwątrobową (PFIC), które można wykorzystać szerzej, jeżeli byśmy tylko mieli dostęp do badań genetycznych i poprawili rozpoznawalność. Ograniczenie, czy praktycznie brak możliwości przeprowadzenia szybkiej i sprawnej diagnostyki genetycznej znacznie pogarsza możliwości leczenia pacjentów.

Trzecim wyzwaniem, o którym chciałbym wspomnieć, jest refundacja nowych terapii w rzadkich chorobach wątroby, w tym w pierwotnym zapaleniu dróg żółciowych (PBC). PBC to cholestatyczna choroba wątroby, która dotyka szczególnie kobiet po 40. roku życia. Objawy nie są charakterystyczne, ponieważ przewlekłe zmęczenie czy świąd skóry często są marginalizowane, co utrudnia diagnostykę. Farmakoterapia I linią leczenia jest skuteczna u około 60% pacjentów. Mamy jednak problem jak leczyć pozostałe 40% pacjentek, u których obecnie stosowane są terapie poza wskazaniami rejestracyjnymi. W ostatnim roku dużo się zmieniło w zakresie drugiej linii leczenia PBC – dotychczas zalecany preparat (kwas obeticholowy) został wycofany, a EMA zarejestrowała dwa nowe leki w tym wskazaniu. Pełen nadziei oczekuję na decyzje Ministerstwa Zdrowia w zakresie refundacji dwóch nowych leków (seladelpar, elafibranor), jako dedykowanej terapii drugiej linii leczenia PBC. Chcemy, aby już dostępne nowoczesne i bezpieczne terapie w rzadkich chorobach wątroby były realną opcją terapeutyczną w Polsce, co oznacza terapiami refundowanymi dla naszych pacjentów.

Prof. Brygida Kwiatkowska, Konsultant krajowa w dziedzinie reumatologii, Kierownik Kliniki Wczesnego Zapalenia Stawów, Zastępca Dyrektora ds. klinicznych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie

W pierwszej kolejności składam podziękowania dla Pana Dyrektora Mateusza Oczkowskiego i całego Zespołu Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia, dzięki któremu udało nam się osiągnąć bardzo dobry stan dostępu refundacyjnego do leków w reumatologii.

Bardzo ważnym kierunkiem zmian jest kompleksowa opieka nad pacjentem z wczesnym zapaleniem stawów. W tym modelu opieki, chcemy przyspieszyć ścieżkę diagnostyczną pacjenta na zasadzie



odwróconej piramidy świadczeń. We wszystkich chorobach rzadkich pacjenci niestety wędrują po systemie i mają opóźnienia diagnostyczne. Wyodrębnienie i uruchomienie szybkiej ścieżki z kompleksową wczesną diagnostyką na etapie ambulatorium za zatrudnieniem asystenta opieki i specjalistów z innych dziedzin do konsultacji, to jest rzeczywiście to, na co nasi pacjenci czekali. To się udało uruchomić w postaci Programu Kompleksowej Opieki nad Pacjentem z Wczesnym Zapaleniem Stawów (KOWZS), którego pilotaż ruszył w 2023 r. W ramach dwuletniego pilotażu, pacjent z objawami zapalnego bólu kręgosłupa ma być diagnozowany w ramach szybkiej ścieżki przez lekarza w opiece ambulatoryjnej, a nie podczas pobytu w szpitalu. W pilotażu KOWZS lekarz ma być wspierany przez asystenta, który będzie prowadził dokumentację i organizował wizyty pacjenta. Pacjent ma także mieć możliwość konsultacji ze wszystkimi specjalistami w zależności od wskazań. Przewidziana jest też wczesna rehabilitacja osobno finansowana przez NFZ. Powstanie też baza danych, której w reumatologii nie ma. Pilotaż kompleksowej opieki nad pacjentem z wczesnym zapaleniem stawów (KOWZS) realizuje 19 ośrodków w Polsce.

W rzadkich chorobach reumatologicznych potrzebne są ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR). Pacjent z chorobą, która należy do chorób rzadkich, powinien od razu trafić szybką ścieżką do ośrodka eksperckiego, żeby nie robiono tysiąca badań, żeby nie wędrował od szpitala do szpitala, od przychodni do przychodni i nie tracił cennego czasu, tylko żeby na miejscu miał właściwe leczenie. Klinika Reumatologii Wieku Rozwojowego w Narodowym Instytucie Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji im. prof. dr hab. med. Eleonory Reicher ma status partnera stowarzyszonego w ramach sieci ERN/RITA (Rare-complex auto-immune and auto inflammatory diseases). Ośrodki zakwalifikowane do w/w sieci biorą czynny udział w opracowywaniu wytycznych i standardów diagnostycznych i terapeutycznych, a także prowadzenie rejestrów krajowych. Powstanie Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN) przewiduje Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej. Ich naczelną ideą jest łączenie fachowej wiedzy i doświadczeń wielu specjalistycznych ośrodków medycznych z 27 państw UE w celu poprawy dostępu do diagnostyki i leczenia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie lub inne stanowiące szczególnie skomplikowane przypadki kliniczne. ESR powinny stanowić centra wiedzy dla potrzeb kształcenia medycznego oraz badań naukowych. Partnerstwo kluczowe w danej sieci referencyjnej oznacza, że jednostka jest wyraźnym liderem swojego kraju w określonej dziedzinie, a także posiada szeroką wiedzę w tym zakresie i istotną ilość zdiagnozowanych i leczonych przypadków. Jednocześnie, uzyskuje szerokie możliwości wymiany swoich doświadczeń na forum europejskim. Niewątpliwą zaletą uczestnictwa w sieci jest również dostęp do nowoczesnego systemu konsultacyjnego i komunikacji. Ośrodki uczestniczące w sieciach będą mogły porównywać swoje wyniki leczenia z najlepszymi ośrodkami oraz posługiwać się wspólnie opracowanymi wskaźnikami, jakości. Ponadto będą miały udział w opracowaniu wytycznych i standardów leczenia, a także w prowadzeniu rejestrów klinicznych. By przystąpić do ERN, każdy z kandydatów musi spełnić szczegółowo określone warunki dotyczące m.in. przygotowania placówki pod względem istniejących procedur, poszanowania praw pacjenta i ilości prowadzonych w danej dziedzinie pacjentów. Istotne są również dowody dobrej opieki klinicznej i uzyskiwane pozytywne wyniki leczenia.

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

Myślę, że gdyby nie konstruktywna debata systemowa dotycząca chorób rzadkich prowadzona od 2016 roku w gronie znakomitych ekspertów przy okrągłym stole Medycznej Racji Stanu, pewnie nie byłibyśmy dzisiaj w tym przełomowym miejscu. Chylę czoło przed moją wielką przyjaciółką Panią Profesor Alicją Chybicką, którą znam od kilkudziesięciu lat, która tak wiele dokonała i czyni to nadal na rzecz wszystkich osób dotkniętych chorobami rzadkimi. Przypomnę słowa mojego wielkiego mistrza, Pana Profesora Tadeusza Koszarowskiego, który zawsze mówił: „Jeżeli chcecie coś osiągnąć, to dotąd pracujcie, dotąd się starajcie, aż osiągniecie swój cel”. Mnie, to motto przyświecało przez te 53 lata pracy w Instytucie Onkologii. Muszę powiedzieć, że tylko taka droga jest najwłaściwsza i najbardziej skuteczna, jeżeli tylko postrzegamy w centrum uwagi każdego chorego człowieka, traktując go bardzo podmiotowo. Chyba dzisiaj nadszedł ten historyczny moment, w którym spinają się te wszystkie elementy systemu zdrowia i dają nadzieję na spełnienie naszych zamierzeń. Kiedy zaczynaliśmy działania Medycznej Racji Stanu w zakresie chorób rzadkich mówiliśmy, że musi być wypracowany wieloletni, kompleksowy program w formule, narodowej strategii i ustawy sejmowej gwarantującej jego realizację i odrębne finansowanie wydzielone z budżetu państwa, tak, jak stało się to w onkologii i w kardiologii. To nie może być działanie doraźne na rok, na dwa, bo nie przyniesie to oczekiwanych efektów. Życzę wszystkim Państwu, żebyście nie tracili nadziei, sił, wytrwałości i odwagi w dalszych intensywnych działaniach zmierzających do sfinalizowania postawionego sobie celu!



W zakresie dostępu refundacyjnego do nowych terapii w chorobach rzadkich musi być wdrożone zupełnie inne szacowanie przez Agencję Oceny Technologii Medycznej i Taryfikacji. To nie może być dwa, trzy razy PKB na głowę, tylko to musi być podejście egalitarne, które zagwarantuje równy dostęp pod względem ekonomicznym, społecznym i politycznym, wszystkim którym dotkną choroby rzadkie. Stawiamy przede wszystkim na ustawiczną edukację całego społeczeństwa. Na edukację każdego lekarza niezależnie od jego specjalizacji, bowiem opóźnienia w diagnostyce i wdrożeniu nowoczesnego leczenia są najczęściej decydujące o tym, czy ktoś otrzyma szansę na wyleczenie lub przedłużenie życia. Jeszcze raz bardzo dziękuję za nasze współdziałania na poziomie Sejmu, Ministerstwa Zdrowia i innych resortów. Sądzę, że dzisiejsza dyskusja doprowadzi do wdrożenia szeroko pojętej opieki holistycznej od diagnozy przez leczenie do rehabilitacji i opieki socjalnej, bo to się tym pacjentom z chorobami rzadkimi już od dawna należy. Przykład poprawy dostępu refundacyjnego do leków w ostatnich latach pokazuje, że może istnieć konstruktywny dialog i kontinuum na poziomie porozumienia między decydentami, najważniejszymi w państwie a lekarzami i chorymi. Wypowiedź pana Dyrektora Mateusza Oczkowskiego przypominająca, gdzie my żyjemy, w jakich okolicznościach i jakie trudności piętrzą się z jednej strony przed lekarzami odpowiedzialnymi za zdrowie swoich pacjentów, z drugiej strony przed decydentami była znakomita i potrzebna. Rozumiemy, że podejmowanie decyzji refundacyjnych musi być oparte o wiarygodne dane i konsensus negocjacyjny. To bardzo dobrze rokuje, wiedząc o tym, że środki finansowe są ograniczone na wydatki na ochronę zdrowia. Z drugiej strony, mamy naprawdę znakomitych klinicystów, którzy wszystko robią, żeby zapewnić swoim pacjentom najlepsze leczenie, jakie jest dzisiaj dostępne w krajach UE, które oczywiście powinno być uwidocznione w obowiązujących standardach i zaleceniach klinicznych w oparciu o dowody naukowe.

Wiemy o tym, że partnerstwo, kooperacja i koordynacja mają pryncypialne znaczenie w każdej dziedzinie medycyny i widzenie pacjenta w centrum uwagi wymaga rzeczywiście pochylenia się nad

każdym chorym indywidualnie. Dzisiaj dążymy do tego, że medycyna przyjmuje charakter medycyny personalizowanej, w związku z tym, że jest tak dynamiczny postęp wiedzy medycznej. Gdy mówimy dzisiaj o chorobach rzadkich, to się okazuje, że one wcale nie są takie rzadkie. W związku z postępowaniem wiedzy medycznej widzimy, że właściwie coraz więcej jednostek onkologicznych będzie zaliczanych do chorób rzadkich ze względu na określony indywidualny profil molekularno-genetyczny. Zaczynają się definiować coraz mniejsze grupy pacjentów z tym samym rozpoznaniem głównym, którzy mają różne zmiany w genomie. Dobieranie „szytej na miarę” terapii do każdego pacjenta stosownie do mutacji i innych zmian genomowych, jest najlepszą drogą do lepszych efektów zdrowotnych. Możemy oszczędzić pieniądze nie lecząc pacjenta na zasadzie odpowie/nie odpowie na leczenie, tak jak było to kiedyś, tylko stosując lek w bardzo precyzyjny sposób. Dzisiaj mamy pacjentów na zaawansowane nowotwory, gdzie możemy podać leczenie ukierunkowane na cele molekularne, nowoczesną immunoterapię i widzimy wyraźnie, że ci pacjenci żyją już na przykład kilka lat dłużej, a kiedyś mówiło się o kilku miesiącach. To pokazuje w jakim jesteśmy miejscu, jakie piętrzą się wyzwania przed nami, żeby dobrze wykorzystać ograniczone środki finansowe, jakie są przeznaczone na zdrowie. Żeby nie wiem, ile tych pieniędzy było, to zawsze będzie ich za mało, bo takie są niestety prawidła ekonomiczno-polityczne. Dlatego nam bardzo zależy, aby monitorować, jak te pieniądze są wydawane.

Pragniemy, aby Narodowe Strategie: onkologiczna, kardiologiczna, w chorobach rzadkich czy zdrowia psychicznego – były realizowane efektywnie i konsekwentnie i doprowadziły do poprawy wyników leczenia polskich pacjentów. Jesteśmy naprawdę bardzo wdzięczni wszystkim pracownikom w Ministerstwie Zdrowia, NFZ i AOTMiT, którzy dokładają wszelkich starań, żeby każdy pacjent otrzymał to, co dla niego jest najlepsze. Apeluję również o wzrost odpowiedzialności samych pacjentów za swoje zdrowie. Aby byli świadomymi pacjentami, żeby chcieli zmienić swoje złe nawyki, przyzwyczajenia, swój styl życia. Pragnę, aby Polacy w sposób świadomy i odpowiedzialny uczestniczyli w badaniach profilaktycznych i przesiewowych oraz szczepili się przeciwko tym chorobom, w których dostępne są szczepienia ochronne, a część z nich ma działanie chroniące przed zachorowaniem na wiele nowotworów.

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



Nowotwory hematologiczne, czyli nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego należą do chorób rzadkich, podobnie jak szereg nienowotworowych chorób hematologicznych, takich jak wrodzone skazy krwotoczne, nocna napadowa hemoglobinuria, zakrzepowa plamica małopłytkowa, czy porfirie. W ostatnich kilku latach w obszarze refundacyjnym w hematologii udało się zrobić bardzo wiele. Od 2019 do 2023 roku zostało zrefundowanych 75 nowych częsteczko-wskazań w 26 różnych nowotworach hematologicznych, ale też w chorobach hematologicznych nienowotworowych. Natomiast w 2024 roku zrefundowanych zostało 17 nowych częsteczko-wskazań w 9 rozpoznaniach nowotworowych i nienowotworowych. Dzięki tym decyzjom refundacyjnym możemy leczyć polskich pacjentów zgodnie z europejskimi standardami. Hematologia jest dziedziną medycyny, w której cały czas obserwujemy ogromny postęp w zakresie nowoczesnych terapii, pojawiają się rejestracje europejskie kolejnych leków co pociąga za sobą potrzebę modyfikacji standardów leczenia i w konsekwencji powstają nowe wyzwania refundacyjne. Przykładem może być tegoroczna rejestracja przez EMA blinatumomabu (przeciwciało dwuswoiste) już w leczeniu

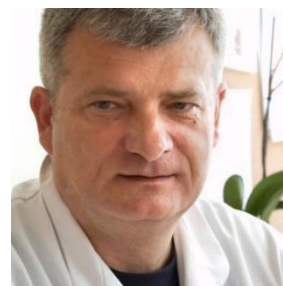
konsolidującym pierwszej linii u chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną B-komórkową na podstawie publikacji w *New England Journal of Medicine*, w której wykazano, że dodanie tego przeciwciała w leczeniu 1. linii istotnie wydłuża przeżycie chorych. Do tej pory blinatumomab był zarejestrowany i refundowany w Polsce dla chorych z oporną lub nawrotową ostrą białaczką limfoblastyczną B-komórkową oraz dla chorych z dodatnią chorobą resztkową w trakcie lub po zakończeniu leczenia 1. linii. Oprócz rozszerzenia wskazań do blinatumomabu, chciałabym jeszcze wspomnieć o kilku ważnych potrzebach refundacyjnych na ten rok, tj. o dostępie do terapii CAR-T dla chorych na szpiczaka plazmocytoowego, chłoniaka grudkowego w przypadku choroby opornej lub nawrotowej oraz dla chorych na chłoniaki agresywne niekwalifikujących się do przeszczepienia autologicznych krwiotwórczych komórek macierzystych w drugiej linii leczenia w przypadku oporności na pierwszą linię leczenia lub w sytuacji wczesnego nawrotu. Jest również pilna potrzeba refundacji leków chelatujących żelazo dla chorych, którzy wymagają wielokrotnych przetoczeń krwi, i u których dochodzi do rozwoju wtórnego przeładowania żelazem.

Wprowadzenie do leczenia przeciwciał dwuswoistych czy terapii CAR-T jest niewątpliwie największym przełomem w hematologii, ale należy podkreślić, że stosowanie tych leków wiąże się z występowaniem nowych objawów ubocznych, takich jak zespół uwalniania cytokin czy neurotoksyczność o podłożu immunologicznym. Zarządzanie tymi powikłaniami stanowi dla nas duże wyzwanie organizacyjne, gdyż wiąże się z koniecznością stosowania kosztochłonnych leków i procedur, które nie są uwzględnione w tzw. koszyku świadczeń gwarantowanych dla oddziałów hematologicznych, a i ich cena znacznie przekracza koszty hospitalizacji, które są refundowane przez NFZ. Dlatego też jest pilna potrzeba, aby koszty leczenia w/w powikłań, w tym stosowanie kosztochłonnych leków zostało uwzględnione w refundacji NFZ.

W zakresie zmian systemowych prowadzących do optymalizacji opieki hematologicznej w Polsce pozwolę sobie wspomnieć o pilotażu Krajowej Sieci Hematologicznej (KSH), na którego rozpoczęcie czekamy. Projekt pilotażu KSH został przygotowany z mojej inicjatywy- jako konsultanta krajowego we współpracy ze środowiskiem hematologów jako odpowiedź na potrzeby pacjentów w zakresie kompleksowej i koordynowanej opieki, równego dostępu do diagnostyki i leczenia w oparciu o jednolite standardy niezależnie od miejsca zamieszkania pacjenta, w celu poprawy rokowania i jakości życia chorych na nowotwory krwi. W opracowaniu projektu pilotażu współpracowaliśmy z ekspertami Ministerstwa Zdrowia, projekt został poddany ocenie AOTMiT-u, a następnie został przygotowany projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie programu pilotażowego opieki nad świadczeniobiorcą w ramach krajowej sieci hematologicznej i poddany konsultacjom publicznym w sierpniu 2023 roku. Po konsultacjach publicznych, we wrześniu 2023 roku projekt rozporządzenia został zmodyfikowany i przygotowany. Pilotaż Krajowej Sieci Hematologicznej to propozycja rozwiązania organizacyjnego umożliwiającego optymalne wykorzystanie zasób infrastrukturalnych i kadrowych, m. in. poprzez wprowadzenie referencyjności ośrodków hematologicznych i współpracy między ośrodkami w procesie diagnostyczno-leczniczym. Projekt zakłada podpisanie umów o współpracy między ośrodkami, wprowadzenie jednolitych standardów postępowania diagnostyczno-leczniczego w oparciu o ścieżki pacjentów, tak żeby pacjent hematologiczny w każdym regionie Polski mógł być tak samo leczony. Zakładamy też współpracę z lekarzami POZ, w tym przygotowanie standardów dla lekarzy POZ, kiedy kierować pacjenta na oddział hematologiczny, kiedy do poradni, jakie badania diagnostyczne przy podejrzeniu jakich chorób powinny być wykonane oraz jak prowadzić przewlekłą opiekę nad pacjentem hematologicznym, a więc kiedy szczepić, jak postępować w przypadku infekcji. W ramach KSH zapewniona będzie koordynacja opieki dla chorego na nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego rozumiana jako koordynacja pozioma i pionowa. Koordynacja

pozioma będzie odbywała się w obrębie danego ośrodka, w którym będzie dedykowany koordynator dla pacjenta, a jego rolą będzie przeprowadzenie chorego przez poszczególne etapy leczenia, w tym pomoc w ustalaniu specjalistycznych badań i konsultacji. Koordynacja pionowa, czyli pomiędzy ośrodkami hematologicznymi ma na celu koordynację ścieżki pacjenta w przypadku konieczności realizacji pewnych procedur czy etapów leczenia w innym ośrodku hematologicznym. Kompleksowość leczenia w hematologii rozumiem nie tylko jako zapewnienie terapii na poszczególnych etapach leczenia choroby nowotworowej, ale również jako zapewnienie pacjentowi z wielochorobowością, która dotyczy większości pacjentów hematologicznych, konsultacji kardiologicznych, pulmonologicznych, nefrologicznych, ale również opieki psychologa klinicznego, dietetyka klinicznego, czy rehabilitanta. Powinna być możliwość realizacji takich konsultacji zarówno w trybie szpitalnym, jak i ambulatoryjnym. Krajowa Sieć Hematologiczna zakłada również monitorowanie jakości całego procesu diagnostyczno-terapeutycznego, ale też monitorowanie funkcjonowania ośrodków w ramach KSH. Podsumowując przeprowadzenie pilotażu Krajowej Sieci Hematologicznej ma wytyczyć ramy strukturalne dla kompleksowych zmian w organizacji opieki hematologicznej poprzez wprowadzenie jednolitych zasad diagnostyczno-terapeutycznych i koordynacji leczenia, referencyjności ośrodków hematologicznych i współpracy między ośrodkami w celu poprawy skuteczności, jakości i bezpieczeństwa opieki nad pacjentami z nowotworami krwi. W kontekście postępujących zmian demograficznych, a co za tym idzie stałego wzrostu zachorowalności na nowotwory krwi, stworzenie stabilnego i bezpiecznego systemu opieki hematologicznej jest zadaniem priorytetowym.

Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii i Transplantologii Szpiku Uniwersytetu Medycznego w Lublinie



Na przestrzeni ostatnich kilku lat w chorobach rzadkich w Polsce zmieniło się bardzo dużo. Uczestniczyłem od samego początku w działaniach prowadzących do poprawy dostępu do nowych terapii dla chorych z ultrarazadką chorobą, jaką jest nocna napadowa hemoglobinuria (PNH).

Mam ogromną satysfakcję, że nie tylko dogoniliśmy Europę, ale w pewnych aspektach nawet ją wyprzedziliśmy. Mamy dzisiaj za sobą kolejny etap poprawy jakości terapii w takim sekwencyjnym patrzeniu na to, co można zrobić dla pacjenta z czysto hemolityczną postacią tej choroby w formie nowych inhibitorów układu dopełniacza, które zyskały bardzo dobre wyniki w badaniach klinicznych. Dzisiaj są na końcowym etapie oceny AOTMiT i mam nadzieję, że już niedługo będą refundowane. To zdecydowana zmiana jakości terapii, bo leki w formie tabletek, albo uzupełniają, albo wyprzedzają pewne zdarzenia, które niesie za sobą nocna napadowa hemoglobinuria. W nocnej napadowej hemoglobinurii zachodzą zmiany, które umożliwiają elastyczność w terapii wybranych grup pacjentów. Bardzo nam zależy, aby młode pacjentki, które są w ciąży otrzymały lek dedykowany w tym momencie z uwagi na prokoagulacyjne czynniki, które towarzyszą ciąży. W związku z tym musimy mieć możliwość rozpoczęcia terapii w określonych sytuacjach na podstawie decyzji podejmowanych przez lekarza prowadzącego pacjentkę. W Polsce stworzyliśmy sieć ośrodków leczących nocną napadową hemoglobinurię. Mamy wykwalifikowanych cytometrystów, bo na podstawie tego badania, w dalszym ciągu opieramy się diagnozując nocną napadową hemoglobinurię. Rośnie grupa leczonych pacjentów i dzisiaj jest to już ponad 105 chorych aktywnie leczonych.

Patrząc na hematologię szeroko, muszę powiedzieć, że dokonało się mnóstwo zmian. Jak Państwo popatrzyliby na pewne statystyki, którymi hematolodzy do niedawna się szczylicili, a mianowicie ilością wykonywania transplantacji komórkowych, to widzimy, że ta mało fizjologiczna forma terapii, kończąca

się również szeregiem ciężkich powikłań na etapie wczesnych, jak i późnych powikłań powoli ustępuje nowym terapiom. Krajobraz terapeutyczny się bardzo zmienia i wskazania do autologicznego przeszczepienia komórkami krwiotwórczymi w tej chwili są zawężone już naprawdę do kilku chorób. Dzisiaj patrząc na pacjenta z ostrą białaczką limfoblastyczną jestem szczęśliwy, że mamy dostęp do tych leków, które powodują, że zbliżyliśmy się do wyników, którymi od wielu lat szczylic się pediatrzy. Jako hematolodzy, byliśmy prekursorami terapii celowanych. Kończy się era chemioterapii. Pojawił się pierwszy inhibitor kinazy tyrozynowej, który zmienił oblicze przewlekłej białaczki szpikowej, którą kiedy rozpoznawałem na początku lat 90., to mówiłem pacjentowi, że on ma 36 miesięcy średnie przeżycie. Dzisiaj to jest zupełnie inny scenariusz. W tym wszystkim uwzględnialiśmy przeszczep allogeniczny u tego pacjenta, gdzie punktem odcięcia był 40. rok życia, później 50. rok życia, a później dostęp do dawcy niespokrewnionego. Dzisiaj mamy szeroki wybór tabletek, które uwalniają pacjenta od objawów choroby. Obecnie mamy coś, co się nazywa czasem wolnym od leczenia, gdzie możemy odstawić leki i obserwować pacjenta, monitorując go oczywiście bardzo dokładnie. Mamy oczywiście coraz większy apetyt na lepsze wyniki. Jestem zachwycony jako lekarz, który od zawsze bardzo aktywnie pracował z pacjentami chorymi na szpiczaka plazmocytowego, że te nowe konstrukty immunologiczne, które dostaliśmy już wcześniej, czyli tafasitamab, zostały w tej chwili wzmocnione o dwa kolejne leki. Ten niebywały postęp technologiczny stwarza perspektywę dla pacjenta głęboko przeleczonego, ponieważ to są leki w dalszym ciągu dedykowane po trzech liniach terapeutycznych. Mają one swoje znaczenie i pacjent ma dalej kontrolowaną chorobę.

*Dyrektor Mateusz Oczkowski, Zastępca Dyrektora
Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w
Ministerstwie Zdrowia*

Wszystko w medycynie i ochronie zdrowia się zmienia i musimy nadążać za tymi zmianami. Badań klinicznych na świecie toczy się w tej chwili ponad 500 tysięcy, a 20% z nich doprowadzi do zarejestrowania nowego leku. Są to zwykle terapie, które stanowią duże obciążenie finansowe dla płatnika publicznego. Jak byśmy się cofnęli do stycznia 2012 r, kiedy wchodziła w życie Ustawa o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, to większości tych leków nie było refundowanych. Inne były wtedy możliwości płatnika publicznego.

W publicznym systemie ochrony zdrowia zwykle 80% płacących składki wspiera 20% najbardziej potrzebujących. Z perspektywy pacjenta powinniśmy się cieszyć, że w Polsce mamy taki solidaryzm społeczny w zdrowiu. Dzięki temu, że istnieje ten solidaryzm, możemy finansować drogie terapie w chorobach rzadkich, onkologii oraz hematoonkologii. Te terapie byłyby niedostępne dla zwykłego obywatela, bo nawet pakiety ubezpieczenia prywatnego, takich terapii by nie pokrywały. Jednak, w trakcie sześciu lat pracy w resorcie zdrowia zauważyłem, że dzięki postępowi badań w medycynie, jak nawet zaspokoimy potrzeby refundacyjne pacjentów, to pojawiają się nowe terapie w danych obszarach. Są obszary, gdzie refundujemy nowe terapie i zaraz przychodzą kolejne. Ja to nazywam „efektem kuli śnieżnej”. Takim obszarem jest hematologia, która jest beneficjentem największej liczby decyzji refundacyjnych. A są to pacjenci, którzy są chorzy na choroby rzadkie. Generalnie jak patrzymy na statystyki refundacyjne, to jedna trzecia naszych decyzji dotyczy cząsteczko-wskazań leków stosowanych w chorobach rzadkich.



W zakresie refundacji nowych terapii, to w pierwszej kolejności patrzymy na obszary, gdzie nie ma refundowanych żadnych terapii dla pacjentów. Jakbyśmy mieli pokazywać priorytety refundacyjne to w pierwszej kolejności patrzymy na obszary, gdzie nie ma żadnego leczenia i staramy się te ograniczone środki na refundację leków, które mamy do dyspozycji wykorzystywać. Ustawa o refundacji została skonstruowana w taki sposób, że wydatki na refundację leków mogą stanowić do 17% procent ogólnych wydatków NFZ na świadczenia zdrowotne. Więc skoro wydatki NFZ na świadczenia zdrowotne rosną, to budżet na refundację leków zawsze będzie rósł, a jeszcze nie wykorzystujemy go w pełni. Jestem zwolennikiem tego, że powinniśmy wykorzystywać w pełni budżet na refundację leków. Pamiętajmy, że „pieniądze na refundację leków leżące na koncie NFZ nie leczą pacjenta”. Natomiast z tego budżetu, dzięki skutecznym negocjacjom cen można kupić więcej leków. Pacjent w programach lekowych i katalogu chemioterapii jest 100 procentowym beneficjentem, bo nie dopłaca nic. Państwa też rola w tym, żeby uświadamiać o tym pacjentów. Pacjenci czasami są w nieświadomości, jak kosztowną terapię dostają.

Jeśli chodzi o rozszerzanie programów lekowych, najchętniej robimy to w zakresie, jak jest złożony wniosek refundacyjny. Widzimy, że z roku na rok wytworzenie się negatywnej tendencji, polegającym na tym, że firma wchodzi do refundacji z zawężoną populacją. Nie robi tego bez powodu, ponieważ składa wniosek refundacyjny węższy, a potem próbuje różnymi mechanizmami, szczególnie poprzez poszczególnych ekspertów rozszerzać zakres refundacji. Ale kto pisze program lekowy? Firma farmaceutyczna. Ona dopasowuje swoje analizy HTA i efekt budżetowy dla płatnika do swojej strategii na danym rynku. Mówimy temu stop w takich przypadkach, gdzie terapia pojawia się w polskim systemie refundacji, nawet nie dochodzimy do dwóch lat obowiązywania decyzji, a eksperci wnioskują o zmiany w programie lekowym niejednokrotnie mówiąc, że program lekowy jest napisany niezgodnie z wytycznymi. Takich zmian, raczej nie będzie. Już poinformowaliśmy Konsultantów Krajowych, że prosimy, aby konsultanci w porozumieniu z firmą farmaceutyczną informowali nas o dokładnej populacji i wskazaniach do stosowania leku w trakcie składania wniosku refundacyjnego. Pragniemy od samego początku rozmawiać uczciwie. Lepiej przyjąć z szerszą populacją, ale wtedy na innych warunkach finansowych. Farmakoekonomika mówi o tym, że im większa populacja objęta refundacją, tym koszt terapii danym lekiem powinien być niższy. W chorobach rzadkich, gdy jest kilku, czy kilkunastu pacjentów leczonych, to koszt na pojedynczego pacjenta jest duży. Nie mówię teraz o sytuacjach, kiedy program lekowy istnieje od kilku lat, czy od kilkunastu, nic się nie zmieniło w tym zakresie, ale wytyczne kliniczne ciągle ulegają modyfikacjom. Wtedy oczywiście jesteśmy transparentni i chętni, aby takie zmiany dokonywać. Co najmniej kilkadziesiąt takich zmian co roku jest dokonywanych. Ale mówimy stanowczo nie w zakresie zmian wprowadzanych po kilku miesiącach od wejścia terapii do refundacji. W większości przypadków, nasza współpraca z Konsultantami Krajowymi jest bardzo dobra. Generalnie chcielibyśmy, żeby współpraca ze wszystkimi interesariuszami była szeroka i żebyśmy wspólnie rozwiązyali problemy i nowe wyzwania dla dobra pacjentów. Ministerstwo Zdrowia zmieniło się już od kilku lat i rozmawia ze wszystkimi uczestnikami ochrony zdrowia. Resort prowadzi dialog z firmami, z ekspertami i organizacjami pacjentów. Uczestniczymy aktywnie w wielu konferencjach, debatach i posiedzeniach komisji i zespołów parlamentarnych. Jesteśmy bardzo proaktywni w tym zakresie i na pewno nie będziemy się w tym zatrzymywali.

Myślę, że drugie półrocze 2025 r. będzie miało podobne tempo udostępniania refundacji nowych terapii. Jednak tendencja się zmienia w taki sposób, że to my chcemy być inicjatorem do składania wniosków refundacyjnych. Chcemy najpierw rozmawiać z producentem i deklarować, czy jesteśmy zainteresowani daną technologią medyczną. Do tej pory byliśmy niejako skazani na postępowanie

refundacyjne, które dany podmiot złożył. Dana firma farmaceutyczna złożyła wniosek na jakąś drogą terapię celowaną, ale pozostałe nie złożyły takich wniosków na inne, tańsze terapie, którymi chorzy standardowo powinni być leczeni. Chcielibyśmy wypełnić takie luki, tak jak zrobiliśmy to w miastach. Zapytaliśmy ekspertów klinicznych o to, co jest potrzebne i od razu zrefundowaliśmy kilka terapii. Wpływ na budżet nie był tak ogromny, jaki gdyby był, gdyby tylko jeden z producentów najnowszego leku złożył wniosek. Dzięki temu mamy alternatywy, które są na podobnym poziomie skuteczności. Polska oczywiście ma problemy związane z tym, że ciągle na zdrowie wydajemy dwukrotnie mniej od średniej Unii Europejskiej, a nasi pacjenci chcą być leczeni na europejskim poziomie. Natomiast, skoro najbogatszy system niemiecki wprowadza kompleksowe rozwiązania w zakresie instrumentów dzielenia ryzyka, to znaczy, że oni też tego tempa wzrostu kosztów już nie wytrzymują.

***Dr hab. Anna Kowalczyk, Zastępca Prezesa Agencji
Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji***

Z perspektywy HTA, potrzebne jest nowe podejście do oceny leków w chorobach rzadkich. Z jednej strony, leki stosowane w chorobach rzadkich, które były oceniane dekadę temu stanowiły ok. 2-3% ocenianych leków ogółem. Teraz, leki stosowane w chorobach rzadkich stanowią nawet ponad 30% ocenianych leków ogółem.



Nadal jest bariera w postaci dosyć sztywnego schematu oceny nowych technologii lekowych. Z drugiej strony klinicyści i organizacje pacjentów prowadzą bardzo aktywną działalność, inicjując spotkania oraz uczestnicząc w spotkaniach na forum europejskim. Takie spotkania są bardzo istotne, aby wymienić doświadczenia, bo inne kraje europejskie przeszły już pewną drogę, którą my zaczynamy przechodzić albo jesteśmy na jakimś etapie. Możemy wykorzystywać te doświadczenia w Polsce. W dniu 2 kwietnia 2025 r. jesteśmy gospodarzem w ramach polskiej prezydencji zjazdu ciał kompetentnych do spraw oceny i refundacji leków. Będziemy gościć przedstawicieli odpowiedników AOTMiT, NFZ czy przedstawicieli ministerstw zdrowia. Pomimo, że choroby rzadkie nie zostały ujęte jako jeden z priorytetów prezydencji Polski w zakresie zdrowia, to rzeczywiście chcemy się nad nimi pochylić. Powodem jest fakt, że coraz więcej leków, które trafia do oceny stanowią leki sieroce. Chcemy się zastanowić, jak można uelastyczyć ten nieprzystający do realiów system oceny leków sierocych. Jako AOTMiT mamy ramy prawne w zakresie oceny technologii lekowych. To wszystko jest ujęte w ustawie. I my jesteśmy zobowiązani dany lek ocenić klinicznie, ekonomicznie oraz ustalić jego wpływ na budżet. Mamy również próg opłacalności kosztowej. Ministerstwo Zdrowia oraz AOTMiT rozpoczęło pracę nad założeniami analizy wielokryterialnej (MCDA). Poza klasyczną ścieżką mamy oczywiście wykaz technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności (TLI). Zbieramy i oceniamy na bardzo wczesnym etapie najbardziej innowacyjne leki z zakresu onkologii i chorób rzadkich. Od stycznia 2025 r. stosujemy wspólną ocenę kliniczną (JCA) na poziomie unijnym leków z zakresu onkologii. Tworzymy schemat oceny, wymieniamy informacje oraz współpracujemy z innymi krajami. Osobiście bardzo liczę na to, że Europejska Przestrzeń Danych Medycznych (EHDS), będzie tym elementem, który pomoże zbierać dane i dzięki temu będziemy mogli porządnie przeprowadzać nasze oceny HTA.

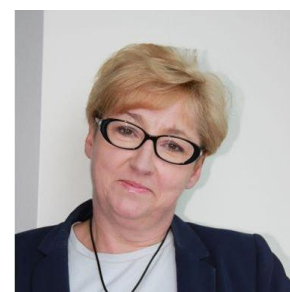
***Dyrektor Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora,
Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia***



W ostatnich dwóch tygodniach nabrały tempa prace dotyczące Ustawy o Chorobach Rzadkich. Na posiedzeniu Rady ds. Chorób Rzadkich zastanawialiśmy się w jaki sposób powołać ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), które nie są w Europejskich Sieciach Referencyjnych i zaproponowaliśmy dwie ścieżki. Pierwsza ścieżka, to jest ścieżka zmiany ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej, czyli nowelizacja istniejącej ustawy. Druga ścieżka, to opracowania nowej ustawy na wzór innych ustaw. Mamy już ustawy o Krajowej Sieci Kardiologicznej i Krajowej Sieci Onkologicznej. Mając na uwadze kwestie zaopiekowania się pacjentem z chorobą rzadką i jego rodziną, w aspekcie medycznym, socjalnym i edukacyjnym, pojawił się pomysł na Zespole Parlamentarnym ds. Chorób Rzadkich, kierowanym przez Panią Poseł Profesor Alicję Chybicką, aby stworzyć Ustawę o Chorobach Rzadkich. Środowisko klinicystów i przedstawiciele pacjentów bardzo chcą nowej ustawy i Ministerstwo Zdrowia będzie prowadziło te prace, jako gospodarz ustawy, jeżeli taka decyzja zapadnie. Wydaje się jednak, że dla realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, lepszym rozwiązaniem będzie nowelizacja istniejącej ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej tak, aby można było już teraz powołać ośrodki eksperckie. Obecnie mierzymy się z zarządzeniami Prezesa NFZ, bo szukujemy specjalne rozwiązania dla ośrodków, z czego może korzystać tylko znikoma część, a pozostałe ośrodki krajowe, które badają, diagnozują i leczą pacjentów z chorobami rzadkimi, nie mogą skorzystać z tego korzystniejszego finansowania.

Mamy do zrealizowania sporo punktów z obecnego Planu dla Chorób Rzadkich do końca 2025 roku. To jest druga edycja planu, natomiast nie wykluczamy, oczywiście, że na wzór innych krajów, jak np. Francji, gdzie są cztery edycje planu, aby te plany powtarzać. Plany mają to do siebie, że mają wymienione konkretne zadania, budżet, harmonogram prac i my staramy się wywiązywać z tych zadań. Oczywiście różnie to bywa, bo jesteśmy przecież uzależnieni od naszych instytucji podległych, które dostarczają nam produkty w postaci prac, ale staramy się na bieżąco, aby Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 został zakończony pomyślnie i żeby opracować jego kolejną edycję. Pani Minister Izabela Leszczyńska wyraziła duże poparcie dla Pani Minister Urszuli Demkow dla powstania Ustawy dla Chorób Rzadkich. Jako Ministerstwo Zdrowia będziemy współpracować ze wszystkimi instytucjami, aby pomóc w powstaniu tej ustawy. Obecnie chcemy działać dwutorowo. Z jednej strony trwają prace nad nową ustawą, ale z drugiej nad nowelizacją ustawy o świadczeniach, aby można było powołać ośrodki eksperckie, tak jak to zostało zrobione dla ośrodków będących członkami ERN w 2023 r.

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



Razem z Panem Profesorem Zbigniewem Żuberem spotykaliśmy się na konferencjach organizowanych przez Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie. Już wtedy rozmawialiśmy o chorobach rzadkich i o sytuacji tych pacjentów, że trzeba w jakiś sposób ich zabezpieczyć pod względem medycznym i społecznym. Przede wszystkim chciałabym powiedzieć, że bardzo cieszy mnie, że będą trwały prace nad Ustawą o Chorobach Rzadkich, bo od wielu lat o tym mówiliśmy. Dobrze, że teraz mówimy o nowym przepisie prawnym, który kompleksowo określi opiekę

nad pacjentami z chorobami rzadkimi, ale też ich bliskich. Skargi, które wpływają do Rzecznika Praw Pacjenta dotyczą wielu aspektów społecznych i medycznych. Zwłaszcza dostępu do rehabilitacji, wyspecjalizowanych ośrodków specjalistycznych, a także nowoczesnych terapii. Przejście z opieki pediatrycznej do opieki nad pacjentem dorosłym jest kluczowe w chorobach rzadkich. W 2016 roku Biuro rzecznika Praw Pacjenta wypracowało taką procedurę, razem ze wzorem „karty przejścia:” i przekazało do Ministerstwa Zdrowia. Procedura przejścia pojawiła się także w Krajowej Sieci Onkologicznej i wtedy mieliśmy nadzieję, że może we wszystkich chorobach to się zadzieje. Bardzo ważna jest dostępność do leków. Dzięki nowoczesnym terapiom pacjent może żyć w zdrowiu przez wiele lat.

Mecenas Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich



W swojej wypowiedzi pragnę się skupić na dwóch tematach, ponieważ jak już słusznie było wskazane, jest to nasze dziesiąte spotkanie, a problemy od lat są te same i wciąż dochodzą nowe. Pierwsza kwestia dotyczy w ogóle samego Planu dla Chorób Rzadkich i jego wdrożenia. To będzie taka krótka część wypowiedzi, a dłuższa część będzie dotyczyła Zespołu koordynacyjnego ds. chorób ultrarzadkich w kontekście postanowienia sygnalizacyjnego Trybunału Konstytucyjnego z 2018 roku. Ponieważ to postanowienie nadal nie zostało wdrożone, a w kontekście tego, że mają trwać prace nad ustawą, wydaje się jeszcze bardziej aktualne.

Rzecznik Praw Obywatelskich wielokrotnie akcentował konieczność działań państwa w obszarze chorób rzadkich. Przejawem tego na przestrzeni ostatnich kilkunastu lat były wystąpienia, w których Rzecznik podkreślał potrzebę przyjęcia i wdrożenia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, zgodnie z Zaleceniami Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie chorób rzadkich. Resort zdrowia dotychczas nie odpowiedział na wystąpienie RPO z 27 września 2024 r., w którym Rzecznik wskazał, że w przesłanym piśmie stanowiącym odpowiedź na wystąpienie Rzecznika z dnia 1 sierpnia 2024 r. nie znajduje on informacji o spodziewanym czasie wdrożenia – zarówno całości, jak i poszczególnych części – Planu dla Chorób Rzadkich. Jest to szczególnie istotne dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie, jak i ich rodzin, poświęcających całą swoją uwagę na walkę z chorobą oraz oczekujących jasnych informacji ze strony resortu zdrowia. Z uwagi na zwłokę Ministra Zdrowia Rzecznik skierował pismo ponaglające.

Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich. Postanowieniem sygnalizacyjnym z 17 października 2018 roku Trybunał Konstytucyjny (sygn. akt S 6/18) przedstawił Sejmowi uwagi o stwierdzonych lukach prawnych dotyczących statusu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, których usunięcie jest niezbędne do zapewnienia spójności systemu prawnego. W toku rozpatrywania sprawy zainicjowanej przez RPO (sygn. akt U 2/17) TK powziął wątpliwość, czy aktualny sposób unormowania kompetencji Zespołu wyłącznie w aktach wewnętrznych (w zarządzeniu oraz w regulaminie) realizuje wymóg z art. 68 ust. 2 zd. 2 Konstytucji RP w związku z jej art. 31 ust. 3 - aby warunki i zakres udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych były określone w ustawie.

Trybunał zauważył, że procedury podejmowania decyzji o sposobie leczenia chorób ultrarzadkich (dostępu do leków refundowanych) są bardziej rygorystyczne od zasad dostępu do innych świadczeń zdrowotnych, także specjalistycznych. Regułą jest, że pacjent ma prawo wyrażenia (lub nie) zgody na

przeprowadzenie badania lub udzielenie innych świadczeń zdrowotnych, może zażądać jego skonsultowania z innym lekarzem lub weryfikacji przez konsylium lekarskie, a w ostateczności jest uprawniony do zmiany lekarza prowadzącego. Z tych praw pacjent może skorzystać także w sytuacji, gdy nie zostają mu zapisane oczekiwane przez niego leki refundowane. Leczenie chorób ultrarzadkich podlega jednak innym regułom. Leki są bezpłatnie dostępne wyłącznie w ramach obowiązujących w danym okresie programów lekowych, do których pacjent może być zakwalifikowany tylko decyzją jednego Zespołu w skali kraju. Zainteresowany nie ma żadnego wpływu - nawet pośredniego - na skład Zespołu, nie może również w żaden sposób odwołać się od jego decyzji czy zażądać powtórnego rozpatrzenia sprawy. Potwierdzają to orzeczenia sądów administracyjnych, konsekwentnie odrzucające skargi na wyłączenie z programu lekowego. Nie ma też zasad umożliwiających zainteresowanemu uzupełnienie wniosku o włączenie do programu lekowego, gdyby już po jego złożeniu, zmieniły się zasady kwalifikacji. W opinii TK - którą RPO w pełni podziela - świadczy to o potrzebie ustawowej regulacji statusu Zespołu (i innych podobnych mu ciał), który podejmuje ostateczne decyzje o finansowaniu leczenia chorób ultrarzadkich, a więc realizuje konstytucyjne prawo do ochrony zdrowia, o którym mowa w art. 68 ust. 1 Konstytucji RP. Jak podkreślił TK, jest to tym bardziej potrzebne, że pacjentami w tym przypadku są osoby, które, m.in. ze względu na koszty leczenia przekraczające milion zł rocznie, nie mają w praktyce innej szansy na uzyskanie dostępu do skutecznych i nowoczesnych terapii. Większość z nich, ze względu na wiek lub stan zdrowia, podlega jeszcze dodatkowo szczególnej ochronie państwa na zasadach art. 68 ust. 3 Konstytucji RP. Na przestrzeni ostatnich lat Rzecznik kilkakrotnie zwracał się do kolejnych Ministrów Zdrowia z postulatem podjęcia inicjatywy ustawodawczej w celu wdrożenia postanowienia TK. W ostatniej korespondencji - druga połowa 2024 i początek 2025 r. - Minister Zdrowia wskazał co prawda, że mając na uwadze również powyższe stanowisko Trybunału Konstytucyjnego podjął prace legislacyjne mające na celu zmianę ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, poprzez dodanie art. 16a i art. 16b do ustawy o refundacji, w których usankcjonowano zespoły koordynacyjne. W kolejnym wystąpieniu do MZ RPO wskazał, że Trybunał Konstytucyjny stwierdził luki prawne w szerszym zakresie niż ten, który jest obecnie uregulowany w art. 16a i 16b ustawy z 12 maja 2011 r. o refundacji. Aktualne regulacje nadal nie wypełniają stwierdzonych przez TK luk prawnych w postaci możliwości, choćby pośredniego, wpływania przez zainteresowanych na skład zespołów koordynacyjnych oraz prawa do zaskarżenia odmowy zakwalifikowania do programu lekowego bądź wyłączenia z niego. Z tych względów art. 16a i 16b ustawy o refundacji, na które powołał się podsekretarz stanu Marek Kos, nie można uznać za wypełniające wszystkie luki prawne wskazane przez TK. Dlatego RPO ponownie zwrócił się do Minister Zdrowia o zainicjowanie prac legislacyjnych w celu wdrożenia wszystkich zaleceń TK, zwłaszcza co do konieczności zagwarantowania świadczeniobiorcom prawa do zaskarżenia odmowy kwalifikacji do programu lekowego oraz wyłączenia z niego przez zespół koordynacyjny, jak również zapewnienia świadczeniobiorcom możliwości wpływania na kształt zespołów koordynacyjnych. W ostatniej odpowiedzi MZ podtrzymał swoje stanowisko, co należy uznać za wielce zasmucające, ponieważ pozostaje ono w rażącej sprzeczności nie tylko z samym orzeczeniem TK, ale i Konstytucją. W przedmiotowej odpowiedzi wskazano między innymi, że świadczeniobiorca, co do zasady, nie posiada wystarczającej wiedzy medycznej umożliwiającej zakwestionowanie w skuteczny sposób decyzji podjętej przez zespół koordynacyjny. Zatem umożliwienie świadczeniobiorcom zaskarżania decyzji zespołu koordynacyjnego jedynie dla samego przyznania świadczeniobiorcom określonego prawa byłoby działaniem niepotrzebnie angażującym czasowo lekarzy specjalistów przy istniejącym niedoborze zasobów personalnych. W tym kontekście wypada odwołać się do konstytucji, a w szczególności do art. 2 (zasada demokratycznego państwa prawnego), art. 7 (zasada praworządności), art. 78 (zasady

dwuinstancyjności postępowania), art. 45 (prawa do sądu). Podkreślenia wreszcie wymaga, że TK w przedmiotowym orzeczeniu wskazał, że Zespół Koordynacyjny podejmuje ostateczne decyzje o finansowaniu leczenia chorób ultrarzadkich, a więc realizuje konstytucyjne prawo do ochrony zdrowia. A czymże jest decyzja? W wielkim uproszczeniu to indywidualny akt z zakresu administracji publicznej nakładający na zindywidualizowany podmiot obowiązki albo przyznający mu uprawnienie. Decyzja zaś powinna podlegać kontroli w drodze odwołania, a następnie kontroli sądowej.

Rzecznik Praw Obywatelskich będzie kontynuował swoje działania w tym obszarze.

Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia

Należy podkreślić, że w ostatnich paru latach znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do skutecznego leczenia. Według danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych częsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych częsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, w 2023 r. zrefundowano 43 nowych częsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 145 nowych częsteczko-wskazań ogółem. W 2024 r. zrefundowano 36 nowych częsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 135 nowych częsteczko-wskazań ogółem. W dwóch obwieszczeniach refundacyjnych w 2025 r. (styczniowe i kwietniowe) zrefundowano 19 nowych częsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 60 nowych częsteczko-wskazań ogółem.⁷ Należy dalej sukcesywnie refundować nowe terapie w chorobach rzadkich oraz poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne.



4. Wnioski i rekomendacje

Wniosek	Rekomendacja
Choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 sukcesywnie wdrażany. Powinien być również wykorzystany Fundusz Medyczny na rzecz chorób rzadkich.	Należy jak najszybciej powołać eksperckie ośrodki chorób rzadkich, wdrożyć diagnostykę genetyczną i niegenetyczną w chorobach rzadkich, refundować nowe leki, rozwijać rejestr chorób rzadkich i wprowadzić Kartę pacjenta z chorobą rzadką.
Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie, a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022.	Rekomendowane jest włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku.

⁷ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/leki-refundowane>

W Polsce znakomicie działa krajowy przesiew noworodkowy, który obejmuje obecnie 30 jednostek chorobowych. To plasuje Polskę na drugim miejscu w Europie, po Włoszech (48 chorób w przesiewie krajowym).	Rekomendowane jest włączenia do przesiewu noworodkowego w Polsce badań przesiewowych w kierunku nowych chorób.
W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych częsteczek-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich. W 2022 r. na 115 nowych częsteczek-wskazań, zrefundowano 37 nowych częsteczek-wskazań w zakresie chorób rzadkich. W 2023 r. zrefundowano 43 nowych częsteczek-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich na 145 nowych częsteczek-wskazań ogółem. W 2024 r. zrefundowano 36 nowych częsteczek-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 135 nowych częsteczek-wskazań ogółem. W styczniu i kwietniu 2025 r. zrefundowano	Należy utrzymać szybką refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich, przy mniej restrykcyjnych kryteriach programów lekowych oraz właściwej wycenie świadczeń w programach lekowych. Należy poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label.
Rzadkie zespoły padaczkowe - zespół Dravet, zespół Lennox-Gastauta i stwardnienie guzowate, z uwagi na różnorodność i trudności w leczeniu stanowią ogromne wyzwanie dla systemu opieki medycznej w Polsce. W rzadkich zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP.	• Rekomendowane jest adekwatne do potrzeb kontraktowanie świadczeń w ramach programu lekowego B.154FM. • Aby opieka nad pacjentami z Zespołem Dravet i Zespołem Lennox-Gastauta była optymalna i odpowiadała na realne potrzeby, potrzebne są zmiany w zakresie mierników skuteczności leczenia w programie lekowym B.154FM - przy ocenie skuteczności powinno się uwzględniać zamiennie także inne parametry takie jak np. liczba dni wolnych od napadów.
Choroba Fabry'ego jest ultrarazadką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry'ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej. Choroba Gaucher'a to najczęstsza lizosomalna choroba spichrzeniowa. Obecne leczenie choroby Gaucher'a opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej lub terapii redukcji substratu.	Rekomendowane jest wprowadzenie możliwości podań domowych leków w terapii choroby Gaucher'a i Fabry'ego.
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, postępującą chorobą układu nerwowego, prowadzącą do przedwczesnego obumierania komórek ruchowych rdzenia kręgowego. Klinicznie manifestuje się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni. Wg ekspertów klinicznych większość dzieci, u których w przesiewie noworodkowym zostanie wykryta mutacja	Rekomendowane jest poszerzenie wskazań refundacyjnych dla onasemnogenu abeparwówek o pacjentów z czterema kopiami genu SMN2.

powodująca rdzeniowy zanik mięśni (SMA), powinna otrzymać terapię genową – onasemnogen abeparwovek.	
Miastenia gravis to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała, co doprowadza do osłabienia mięśni. Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.	Rekomendowana jest refundacja publiczna: • zilukoplanu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów, u których występują przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholin (AChR) oraz • rozanoliksyzumabu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów, którzy mają przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholin (AChR) lub przeciwko specyficznej dla mięśni kinazie tyrozynowej (MuSK).
Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH), to postępująca choroba spowodowana zaburzeniami gospodarki fosforanowej. Obecnie terapia burosumabem jest refundowana w Polsce jedynie w przypadku chorych poniżej 18 r.ż.	Rekomendowane jest aby: • Leczone burosumabem dzieci kontynuowały terapię po zakończeniu wzrostu w celu optymalizacji przyrostu masy kostnej; • Leczeni burosumabem powinni być wszyscy chorzy z rozpoznaniem XLH, nie wyłączając dorosłych chorych z entezopatiami.
Choroba Still'a, to rzadka choroba reumatologiczna, która zaczyna się od gorączki, bóli stawów czy wysypki. Następnie pojawiają się liczne zmiany narządowe: zaburzenia pracy wątroby i jej powiększenie, wysięki do osierdzia, powiększenie węzłów chłonnych. W przebiegu choroby Still'a może dojść do aktywacji makrofagów, a to wiąże się ze stanem zagrożenia życia. Obecnie w terapii zalecane są dwa rodzaje blokerów interleukiny 1. Jeden z nich wymaga codziennego podawania, natomiast drugi lek z tej grupy ma charakter długodziałający.	Rekomendowane jest adekwatne do potrzeb kontraktowanie świadczeń w ramach programu lekowego.

5. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu w zakresie chorób rzadkich.

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

Choroba Fabry’ego jest ultrarazadką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Enzym ten jest odpowiedzialny za rozkład lipidów. Jego niedobór przyczynia się do nagromadzenia w tkankach układu nerwowego i krwionośnego nierozłożonych substancji – globotriaosyloceramidów (GL-3 lub Gb3), które uszkodzają m.in. serce, nerki i mózg. Pierwsze objawy tej choroby zauważalne są już u czteroletniego dziecka. Niestety najczęściej są mylone z dolegliwościami reumatycznymi czy kardiologicznymi. U chorych, którzy nie rozpoczną enzymatycznej terapii zastępczej, około 30. roku życia nagromadzenie substancji lipidowych jest na tyle duże, że prowadzi do wystąpienia białkomoczu, często z towarzyszącym krwinkomoczem. Dalszy postęp choroby upośledza funkcję kłębuszków nerkowych, co w okresie 8-10 lat prowadzi do niewyrównanej niewydolności nerek. Uszkodzenie nerwów obwodowych wywołuje silne bóle kończyn, oporne na powszechnie stosowane leki oraz stopniową utratę słuchu. Jednak najbardziej niebezpieczne dla życia chorego są incydenty sercowo-naczyniowe (m.in. udar mózgu, zawał serca, migotanie komór), które stanowią najczęstszą przyczynę śmiertelności w chorobie Fabry’ego. Powikłania te odpowiedzialne są za krótki czas przeżycia chorych, który wśród mężczyzn wynosi średnio 45-50 lat. Kobiety z objawową chorobą Fabry’ego żyją średnio 10 lat dłużej. Częstość populacyjna występowania choroby Fabry’ego wynosi 1 na 117 tys. (statystyki dotyczą rasy kaukaskiej). Choroba Fabry’ego dotyczy w naszym kraju najprawdopodobniej kilkuset osób. Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry’ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej oraz terapii objawowej i leczeniu wspomagającym. Leczeniu choroby Fabry’ego dedykowany jest program lekowy B.104, w ramach którego refundowane są: agalazydaza alfa, agalazydaza beta oraz migalastat. Aktualnie jest 126 osób włączonych do programu lekowego. Pacjenci mogą być włączeni do programu lekowego po skończeniu 8. roku życia, jednak u młodszych chorych istnieje możliwość włączenia terapii poza refundacją, z dawek charytatywnych.

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

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

W przypadku chorób Gaucher’a i Fabry’ego organizacje pacjentów zwracają uwagę na potrzebę zapewnienia możliwości podań domowych leków w ramach opieki domowej. Pacjent powinien otrzymać lek do domu i sam odpowiada za podanie go w warunkach domowych (po wcześniejszym przeszkoleniu przez dedykowaną pielęgniarkę). Istnieje potrzeba personalizacji i optymalizacji leczenia chorób rzadkich. Pacjenci powinni być leczeni jak najbliżej miejsca zamieszkania, a w tych schorzeniach gdzie jest to możliwe (np. Fabry, Gaucher) powinna być zapewniona możliwość podania leku w domu po uprzednim przeszkoleniu personelu medycznego i samego pacjenta. Terapia domowa minimalizuje konieczność dojazdów pacjenta do szpitala celem podania leku. Taka możliwość jest z korzyścią dla pacjentów i całego systemu ochrony zdrowia. Dzięki opiece domowej pacjent ma większą szansę uczestniczenia w życiu społecznym i rozwoju zawodowego, nie traci czasu na dojazdy do placówki medycznej, nie stanowi obciążenia dla systemu świadczeń społecznych z powodu absencji w pracy.

Zilukoplan i rozanoliksyzumab w terapii miastonii gravis

Miastenia gravis (MG) to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała przeciwko własnym komórkom pacjenta, co doprowadza do osłabienia siły mięśni.

Miastenia jest chorobą o dużym zróżnicowaniu nasilenia objawów i ich umiejscowienia – od izolowanych objawów ocznych, poprzez osłabienie mięśni opuszkowych z zaburzeniami mowy i połykania, osłabienie mięśni kończyn górnych i dolnych, aż do niewydolności oddechowej.

Choroba przebiega zmiennie, z okresami zaostrzeń, a nawet groźnych dla życia tzw. przełomów miastenicznych. Przełom miasteniczny to jest stan zagrożenia życia definiowany jako gwałtowne pogorszenie ze strony mięśni opuszkowych/oddechowych spowodowane osłabieniem tych mięśni w przebiegu miastonii, nasilone tak, że konieczna jest intubacja lub opóźniona ekstubacja (u pacjentów po zabiegu operacyjnym). Przełom miasteniczny związany jest z ciężkim zaostrzeniem choroby, prowadzącym do niewydolności oddychania, wymagającej zastosowania nieinwazyjnej lub inwazyjnej wentylacji wspomagananej. Pomimo niewielkiej liczby chorych, obciążenie systemu opieki zdrowotnej spowodowane miastenią MG jest poważne, szczególnie z uwagi na dużą potrzebę leczenia immunosupresyjnego, leczenia w warunkach szpitalnych, ciężkich zaostrzeń w przebiegu choroby i ryzyka śmierci w przebiegu przełomu miastenicznego.

Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się osłabienia siły mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Później może dojść do uogólnienia choroby,

gdzie atakowane są inne grupy mięśni. Pacjent rano jest w miarę sprawny, zaś w ciągu dnia, wraz z aktywnością codzienną zaczynają słabnąć mięśnie. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci. Miastenia to choroba, która mocno obniża jakość życia osób nią dotkniętych.

Epidemiologia miastonii gravis w Polsce została oszacowana na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ). Na dzień 1 stycznia 2019 r. dane NFZ wykazały 8 702 pacjentów z miastenią gravis, którzy otrzymywali leczenie objawowe. Stosunek kobiet do mężczyzn wynosił 1,65:1. Częstość występowania miastonii wynosiła 2,36/100 tys. mieszkańców. Średni wiek zachorowań w 2018 r. wynosił 61,37 lat - 59,17 lat dla kobiet i 64,12 lat dla mężczyzn. Częstość występowania miastonii o wczesnym początku (<50 lat) wynosiła 0,8/100 tys. i 4,98/100 tys. dla miastonii o późnym początku (LOMG), z przewagą mężczyzn w LOMG. Częstość występowania wynosiła 22,65/100 tys. U kobiet obserwowano stały wzrost częstości występowania objawowej miastonii od pierwszej dekady życia do 80-89 lat. U mężczyzn wzrost chorobowości pojawił się w 6. dekadzie. Najwyższą chorobowość zaobserwowano w grupie wiekowej 80-89 lat: 59,65/100 tys. u kobiet i 96,25/100 tys. u mężczyzn.

Diagnostyka miastonii jest dostępna w całej Polsce. Najważniejsze jest oznaczenie przeciwciał przeciwko receptorowi dla acetylocholiny (AChR) i przeciwciał przeciwko kinazie tyrozynowej specyficznej dla mięśni (MuSK). U niewielkiej części pacjentów choroba przebiega bez przeciwciał. Można jednak wykazać pewne nieprawidłowości w funkcjonowaniu mięśni poprzez badanie elektrofizjologiczne. W ostatnich latach przybyło również pracowni elektromiograficznych, czyli takich, w których możliwe jest wykonanie badań oceniających funkcjonowanie mięśnia, co pomaga ustalić rozpoznanie. Powszechnie dostępne jest badanie wykonywane z surowicy pacjentów – to badanie przeciwciał przeciw receptorowi acetylocholiny. W znakomitej większości przypadków miastenię leczy się w sposób objawowy, inhibitorami acetylocholinoesterazy. Pacjentów z nieco większym zaawansowaniem choroby często leczy się także lekami immunosupresyjnymi lub operacyjnie. U pacjentów, którzy zachorowali zazwyczaj przed 50. rokiem życia, a mają miastenię uogólnioną z przeciwciałami przeciw receptorowi acetylocholiny, w pierwszym okresie choroby uzasadnione jest leczenie operacyjne: usunięcie grasicy, czyli tzw. tymektomia. Również operacyjnie leczy się pacjentów, u których stwierdzany jest guz grasicy nazywany grasiczakiem, ci pacjenci wymagają także opieki onkologicznej. Jeśli mamy do czynienia z bardzo dużym nasileniem objawów, na przykład pacjentem, u którego rozwinął się przełom miasteniczny, sięgamy po takie terapie, które krótkoterminowo poprawiają stan pacjenta i siłę mięśni. Do takich terapii należą plazmafereza, czyli wymiana osocza, lub immunoglobuliny ludzkie, podawane dożylnie. Bardzo często będzie tak, że pacjent w różnych okresach swojej choroby będzie wymagał różnych sposobów leczenia. Będą tacy chorzy, u których wystarczy lek objawowy podawany w tabletkach, regularnie, codziennie, przez wiele miesięcy czy lat. Ale będą również tacy, u których konieczne będzie podanie leku objawowego, wykonanie operacji i podanie leku lub leków immunosupresyjnych, a jeżeli dojdzie mimo to do dużego nasilenia objawów, to również może być uzasadnione leczenie w warunkach szpitalnych i sięgnięcie chociażby po leczenie plazmaferezami. Oczywiście każda terapia przewlekła – również leki immunosupresyjne, które są dziś dostępne – z jednej strony ma pełne uzasadnienie, ponieważ poprawia funkcjonowanie, jakość życia pacjenta i nierzadko chroni go przed wystąpieniem przełomu miastenicznego. Natomiast są to również leki, które będą wiązały się z działaniami niepożądanymi, dlatego leczenie powinno być prowadzone przez doświadczonych lekarzy, żeby uzyskiwać możliwie najlepszy efekt terapeutyczny, minimalizując

potencjalne działania niepożądane. Są też pacjenci, u których pomimo zastosowania powyższych metod nie udaje się uzyskać kontroli choroby.

W kwietniu 2024 dla najciężej chorujących pacjentów Ministerstwo Zdrowia utworzyło program lekowy dedykowany miastonii (B.157 Leczenie chorych z uogólnioną postacią miastonii (G.70.0), w ramach którego refundacją objęte zostały rytuksymab oraz efgartigimod alfa. W styczniu 2025 do programu dodany został rawulizumab. W Unii Europejskiej oprócz efgartigimodu alfa oraz rawulizumabu do leczenia miastonii zarejestrowane są również ekulizumab, zilucoplan i rozanoliksyzumab. W grudniu 2023 r. zarejestrowany został zilukoplan, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholino (AChR). W styczniu 2024 r. zarejestrowano rozanoliksyzumab, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej oprócz standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (ang. gMG - generalised myasthenia gravis) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholino (ang. AChR - acetylcholine receptor (AChR) lub przeciwciał skierowanych przeciw mięśniowo-specyficznemu receptorowi kinazy tyrozyny anty-MuSK (ang. MuSK - muscle-specific tyrosine kinase). Mówi się, że tak samo jak nie ma dwóch identycznych płatków śniegu, tak nie ma dwóch takich samych pacjentów z miastenią, każdy pacjent choruje inaczej. To choroba o bardzo zróżnicowanym przebiegu, która wymaga zindywidualizowanego podejścia/personalizacji terapii u każdego chorego. Stąd klinicyści i pacjenci oczekują na refundację wszystkich celowanych terapii. Dostęp do wszystkich zarejestrowanych innowacyjnych celowanych terapii oraz indywidualizacja procesu leczenia zwiększa szansę na uzyskanie lepszej kontroli choroby u większej grupy pacjentów.

Rzadkie zespoły padaczkowe – Zespół Dravet, Zespół Lennox-Gastauta

Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastauta należą do najcięższych zespołów padaczkowych, które charakteryzują się mnogością trudno poddających się leczeniu heterogennych lekoopornych napadów padaczkowych. Napadom padaczkowym w przebiegu obu zespołów towarzyszą również inne objawy, takie jak zaburzenia intelektualne, opóźnienie rozwoju czy dysfunkcje psychoruchowe. Znacznie wyższe jest również ryzyko wystąpienia SUDEP, czyli nagłej niespodziewanej śmierci w przebiegu padaczki. Nieodpowiednio leczone Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta wywierają negatywny wpływ nie tylko na życie chorych, ale także na codzienne funkcjonowanie rodziców i opiekunów. Opieka nad osobami z tymi zespołami padaczkowymi wiąże się z reorganizacją życia rodzinnego oraz znacznymi kosztami, zarówno po stronie systemu ochrony zdrowia, jak i opiekunów pacjenta. Zarówno dzieci jak i większość nastolatków i dorosłych z DS i LGS pozostaje zależna od swoich opiekunów i wymaga ich stałej opieki. W rzadkich zespołach padaczkowych skuteczne i wczesne leczenie jest konieczne, aby zredukować liczbę napadów, zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP. Niezwykle istotne jest zatem to, że Ministerstwo Zdrowia dostrzegło potrzeby tej szczególnie obciążonej i wymagającej szczególnego wsparcia grupy pacjentów.

Ministerstwo Zdrowia stworzyło dedykowany program lekowy i objęło refundacją w ramach programu dwa innowacyjne leki (kannbidiol i fenfluramina), które dają szansę pacjentom i ich opiekunom na lepszą kontrolę choroby i lepsze funkcjonowanie. Powstanie programu lekowego oraz objęcie refundacją dwóch nowoczesnych leków jest ogromnym przełomem w opiece nad polskimi pacjentami

z Zespołem Dravet i Zespołem Lenoxa-Gastauta. Aby opieka nad pacjentami z Zespołem Dravet i Zespołem Lennox-Gastauta była optymalna i odpowiadała na realne potrzeby, potrzebne jest jeszcze niewielkie zoptymalizowanie niektórych zapisów programu lekowego. Jednym z aspektów, które zdaniem ekspertów wymagają zmiany jest kwestia mierników skuteczności leczenia. Dziś miernikiem skuteczności leczenia w programie jest redukcja liczby napadów w miesiącu, tymczasem, zdaniem ekspertów, przy ocenie skuteczności powinno się uwzględniać zamiennie także inne parametry takie jak np. liczba dni wolnych od napadów.

Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, postępującą chorobą układu nerwowego, prowadzącą do przedwczesnego obumierania komórek ruchowych rdzenia kręgowego. Klinicznie manifestuje się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni. Choroba jest wynikiem delecji lub mutacji w genie SMN1. SMA zaliczane jest do chorób nerwowo-mięśniowych. Rdzeniowy zanik mięśni to choroba, na którą zapadają zarówno dzieci, jak i dorośli. SMA występuje dużo częściej u najmłodszych pacjentów. Wyodrębniono cztery formy kliniczne zależne od objawów i momentu rozwinienia się choroby: SMA1– rozwija się najczęściej w 2 i 3 miesiącu życia, ma ciężki przebieg, SMA2– rozwija się w dalszych miesiącach życia niemowlęcia (po 6 miesiącu), ma pośredni przebieg, SMA3– rozwija się u dzieci przed 3 rokiem życia, ma łagodny przebieg, SMA4– rozwija się u dorosłych między 20 a 30 rokiem życia, ma przebieg stopniowo postępujący.

Postępowaniem stanowiącym aktualną praktykę kliniczną leczenia SMA w Polsce jest zastosowanie leków modyfikujących przebieg choroby: przewlekłej dokanałowej terapii nusinersenem, przewlekłej doustnej terapii rysdyplamem oraz terapii genowej onasemnogenem abeparwówek podawanej dożylnie raz w życiu (terapii nie należy traktować jako linii leczenia). Wszystkie trzy leki to zarejestrowane terapie modyfikujące przebieg SMA. Chociaż terapia genowa to pierwsza i jedyna innowacyjna terapia genowa w leczeniu SMA działająca na przyczynę choroby. Onasemnogen abeparwówek, nusinersen i rysdyplam są finansowane w ramach programu lekowego B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”, jednak zakres wskazań refundacyjnych dla nusinersenu oraz rysdyplamu jest szerszy niż dla ocenianej interwencji i obejmuje m.in. populację pacjentów dorosłych. Kwalifikacji i monitorowania skuteczności leczenia świadczeniobiorców w okresie pozostawania w programie, dokonuje Zespół Koordynujący ds. Leczenia Rdzeniowego Zaniku Mięśni, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Zgodnie z danymi pozyskanymi z SMPT. Dzięki funkcjonującemu od 2021 r. Rządowemu Programowi Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce do terapii genowej mogą być włączani pacjenci przedobjawowi (a także objawowi) z rozpoznaniem rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) 5q z bialleliczną mutacją genu SMN1 i z nie więcej niż 3 kopiami genu SMN2, w wieku do 6 miesiąca życia (<180 dni) w momencie podania leku. W dniu 6 sierpnia 2024 r. została opublikowana pozytywna Rekomendacja nr 83/2024 Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) w sprawie oceny leku onasemnogen abeparwówek. Prezes Agencji rekomenduje dalszą refundację produktu leczniczego onasemnogen abeparwówek w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Ocenianą interwencję stanowi produkt leczniczy onasemnogen abeparwówek podawany drogą infuzji dożylniej w leczeniu pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) spełniających kryteria włączenia do programu lekowego B.102.FM „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Skuteczność

analizowanej technologii została oceniona w kilku badaniach jednoramiennych (START, STR1VE-US, STR1VE-EU, STR1VE-AP, LT-001) przeprowadzonych w populacji pacjentów z objawowym SMA oraz wśród niemowląt ≤ 6 miesięcy życia z przedobjawową postacią choroby. Wnioski z raportu oceny efektywności oraz jakości leczenia technologią lekową o wysokim poziomie innowacyjności, objętej refundacją w ramach Funduszu Medycznego onasemnogen abeparwówek wskazują, że pacjenci leczeni w ramach programu lekowego B.102.FM uzyskali wyniki nie gorsze niż uczestnicy głównego badania rejestracyjnego dla ocenianej technologii. Nie odnotowano żadnego zgonu ani konieczności stałej wentylacji mechanicznej. U większości pacjentów odnotowano zadowalające wyniki rozwoju motorycznego, a profil bezpieczeństwa jest zbieżny z wynikami badania klinicznego.⁸

Wg ekspertów klinicznych większość dzieci, u których w przesiewie noworodkowym zostanie wykryta mutacja powodująca rdzeniowy zanik mięśni (SMA), otrzymuje w Polsce terapię genową. Terapia genowa wydaje się być optymalna dla pacjentów, ponieważ jest podawana raz w życiu.⁹ Środowisko klinicystów postuluje o poszerzenie wskazań refundacyjnych dla onasemnogenu abeparwówek o pacjentów z czterema kopiami genu SMN2.¹⁰ W kwietniu 2024 r. Ministra Zdrowia podjęła decyzję o rozszerzeniu kryteriów kwalifikacji w programie lekowym dotyczącym chorych na rdzeniowy zanik mięśni o możliwość zastosowania terapii onasemnogen abeparwówek u pacjentów leczonych terapią nusinersen lub rysdyplam po ustąpieniu przeciwwskazań do terapii onasemnogen abeparwówek (pierwotnie pacjent nie otrzymał onasemnogen abeparwówek ze względu na wystąpienie przeciwwskazań z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg) oraz urodzeni przed 1 września 2022 r. (z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg).¹¹ Niebawem miną dwa lata, od kiedy onasemnogen abeparwówek został objęty refundacją w ramach Funduszu Medycznego. Do tej pory z leczenia terapią genową skorzystało ok. 50 pacjentów. W totalnej liczbie terapię genową otrzymał 100 osób. Zaś na świecie terapię genową otrzymało 400 chorych.

Badania przesiewowe pozwalają wyłapać od 95–97 proc. dzieci chorych na SMA. 95–97 proc. pacjentów ma najczęstszą zmianę w genie SMN1– delecję eksonu 7, i to na jej wykryciu badacze skupiają się w badaniach przesiewowych. Natomiast u pozostałych 3–5 proc., może być obecna delecja

⁸ Rekomendacja nr 83/2024 z dnia 6 sierpnia 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Zolgensma (onasemnogen abeparwówek) w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”
https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/106/REK/2024%2008%2006%20BP%20Rekomendacja%20nr%2083_2024%20Zolgensma_publicacja_BIP_REOPTR.pdf

⁹ Ekspertki: większość noworodków z SMA otrzymuje terapię genową. PAP 01.08.2024
<https://www.pap.pl/aktualnosci/ekspertki-wiekszosc-noworodkow-z-sma-otrzymuje-terapię-genowa>

¹⁰ Ensuring continuity and development of spinal muscular atrophy treatment in Poland. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Monika Gos, Anna Kostera-Pruszczyk, Justyna Paprocka, Agnieszka Słowik, Marcin Czech, Jakub Gierczyński, Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska DOI: 10.5603/cn.101979 Neurol Dziec 2024;34(62):1-4.
https://journals.viamedica.pl/child_neurology/article/view/101979

¹¹ Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 18 marca 2024 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 kwietnia 2024 r.
<https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenie-ministra-zdrowia-z-dnia-18-marca-2024-r-w-sprawie-wykazu-refundowanych-lekow-srodkow-spozywczych-specjalnego-przeznaczenia-zywniowego-oraz-wyrobow-medycznych>

i mutacja punktowa. Niestety tych pacjentów nie wykrywa się w badaniach przesiewowych, stąd też, jeżeli pacjent jest objawowy, to diagnostykę powinno rozszerzyć o techniki już sensu stricto diagnostyczne, dedykowane właśnie dla pacjentów z podejrzeniem rdzeniowego zaniku mięśni. W dużej kohorcie 268 pacjentów objawowych z 4 kopiami SMN2 z badania SMARtCARE1 mediana wieku zachorowania wynosiła tylko 3 lata, a pierwsze objawy u ponad 50% pacjentów wystąpiły przed ukończeniem 3 roku życia. W wieku 18 lat około 95% pacjentów z czterema kopiami genu SMN2 było dotkniętych chorobą. Dane te sugerują, że u większości pacjentów z 4 kopiami genu SMN2 ilość białka SMN jest niewystarczająca, aby zapobiec uszkodzeniu neuronów ruchowych w dłuższej perspektywie. Ponieważ produkcja SMN jest najwyższa we wczesnym okresie życia², wczesne rozpoczęcie terapii w okresie niemowlęcym może być właściwe, aby zapobiec śmierci neuronu ruchowego, jeśli diagnoza zostanie postawiona w stadium przed objawowym. Pacjenci z 4 kopiami będą mieć objawy, dziś nie jesteśmy w stanie ocenić jak nasilone. Liczba kopii genu SMN2 w pewnym stopniu może wskazywać na „ciężkość” przebiegu SMA, ale nie jest do końca miarodajnym i jednoznacznym markerem, bo nie wiemy czy dostępne kopie nie są zmutowane. W dostępnych kopiach genu mogą być kopie niefunkcjonalne. Nie jest prowadzona genetyczna ocena jakości kopii SMN2 pod kątem występowania mutacji. Stanowisko ekspertów Cure SMA – rezygnacja z postępowania *watch& wait*, należy leczyć pacjentów przedobjawowych, po identyfikacji w NBS, ponieważ od początku postępuje nieodwracalna utrata motoneuronów.

Kanakinumab w leczeniu choroby Stilla

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

pacjentów pediatrycznych z cukrzycą i refunduje pompy insulinowe do 26 r.ż. Stwierdzono związek chorób autozapalnych z czynnikami stresującymi. Obserwowany jest brak tolerancji leczenia i jego przerywanie.

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

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) u dorosłych

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH), to postępująca choroba spowodowana zaburzeniami gospodarki fosforanowej.¹² To rzadkie, przewlekłe i postępujące schorzenie, charakteryzujące się nadmierną utratą fosforanów przez nerki.¹³ Dominujące objawy choroby obejmują zniekształcenia kończyn (szczególnie kończyn dolnych), zaburzenia proporcji ciała (krótkie kończyny), zwyrodnienia stawów, entezopatie (zwapnienia ścięgien i torebek stawowych), złamania patologiczne lub pseudozłamania. XLH wiąże się ze znacznym bólem i sztywnością, ograniczoną sprawnością fizyczną chorych i negatywnym wpływem na jakość życia chorych. Standardem postępowania w Polsce u dorosłych z XLH jest obecnie terapia konwencjonalna obejmująca doustne podawanie soli fosforanowych i aktywnej postaci witaminy D (kalcytriol lub alfakalcydol). Konwencjonalne leczenie z uwagi na konieczność częstego stosowania jest bardzo uciążliwe dla chorych. Terapia ta ma umiarkowany stosunek korzyści do ryzyka, często jest źle tolerowana i wymaga ścisłego monitorowania.¹⁴ Leczenie konwencjonalne nie wpływa na patofizjologię hipofosfatemii. Jej celem nie jest normalizacja stężenia fosforanów w surowicy gdyż dawki potrzebne do normalizacji

¹² Burosumab for treating Xlinked hypophosphataemia in adults, Technology appraisal guidance TA993
Published: 7 August 2024, <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993/resources/burosumab-for-treating-xlinked-hypophosphataemia-in-adults-pdf-82615969187269> (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹³ Haffner D, et al. Nat Rev Nephrol. 2019;15:435–55. Carpenter TO, et al. J Bone Miner Res. 2011;26:1381–88.

¹⁴ SMC, Burosumab 10mg, 20mg and 30mg solution for injection (Crysvita®), 2023, 1-16.

są na ogół nie możliwe do zastosowania z uwagi na możliwe skutki uboczne. Terapia ta łagodzi jedynie objawy naturalnego przebiegu choroby.¹⁵ Korzyści kliniczne wynikające z leczenia konwencjonalnego są nieoptymalne, a przy niewłaściwie kontrolowanej przewlekłej hipofosfatemii następstwa choroby prowadzą do rozwoju ciężkich powikłań, w tym w obrębie układu mięśniowo-szkieletowego.

Sytuację dorosłych chorych z XLH w Polsce mogłaby poprawić refundacja burosumabu. Terapia burosumabem może zahamować, lub co najmniej spowolnić, a być może również doprowadzić do cofnięcia niektórych następstw choroby. Korzyści z zastosowania terapii burosumabem w zakresie zmniejszenia bólu i sztywności bólowych mogą wywierać pozytywny wpływ na mobilność chorych oraz wykonywanie codziennych czynności oraz pracę zawodową lub edukację.¹⁶ Leczenie burosumabem jest mniej uciążliwe dla chorego w porównaniu do terapii konwencjonalnej, gdyż lek jest podawany u dorosłych jako zastrzyki podskórne co 4 tygodnie.¹⁷ Eksperci kliniczni, m.in. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska wskazują iż leczeni burosumabem powinni być wszyscy chorzy z rozpoznaniem XLH, nie wyłączając dorosłych chorych z entezopatią.¹⁸

Obecnie terapia burosumabem jest refundowana w Polsce jedynie w przypadku chorych poniżej 18 r.ż. Leczone dzieci powinny kontynuować terapię po zakończeniu wzrostu w celu optymalizacji przyrostu masy kostnej; autorzy wytycznych opublikowanych w 2025 Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia, zalecają kontynuowanie leczenia burosumabem, przynajmniej do połowy 3. dekady życia w celu osiągnięcia „szczytowej” masy kostnej.¹⁹

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

Warszawa, 10.02.2024

Pani Izabela Leszczyna, Minister Zdrowia

Szanowna Pani Minister,

My, niżej podpisani przedstawiciele organizacji pacjenckich, reprezentanci środowiska medycznego i naukowego, konsultanci krajowi w dziedzinach medycyny związanych z chorobami rzadkimi wnosimy

¹⁵ Burosumab for treating Xlinked hypophosphataemia in adults, Technology appraisal guidance TA993 Published: 7 August 2024, <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993/resources/burosumab-for-treating-xlinked-hypophosphataemia-in-adults-pdf-82615969187269> (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹⁶ SMC, Burosumab 10mg, 20mg and 30mg solution for injection (Crysvita®), 2023, 1-16.

¹⁷ Charakterystyka produktu leczniczego Crysvita® https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/crysvita-epar-product-information_pl.pdf (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹⁸ Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Wniosek o objęcie refundacją leku Crysvita® (burosumab) w ramach programu lekowego: „Leczenie chorych na hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X (XLH) (ICD-10 E.83.3)” Analiza weryfikacyjna, nr. OT.423.1.18.2023, data ukończenia: 20 lipca 2023 r.

¹⁹ Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Dieter Haffner et cons. Evidence-Based Guidelines, Published: 15 January 2025, Nature Review Nephrology (2025).

o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku. Przesłanki naszego wniosku są następujące:

1. Europejska transgraniczna wymiana wiedzy i doświadczeń klinicznych pomiędzy placówkami leczniczymi od dawna przynosi bezpośrednie korzyści chorym na choroby rzadkie. Naszym zdaniem europejska wymiana wiedzy i doświadczeń w zakresie rozwiązań systemowych, dotyczących chorób rzadkich mogłaby przynieść równie wiele korzyści chorym, przyczyniając się do optymalizacji polskiego systemu opieki zdrowotnej. Szczególnie cenna byłaby wymiana doświadczeń wynikających z wdrażania narodowych strategii/planów postępowania w obszarze chorób rzadkich. Polska jako jeden z dwóch ostatnich krajów Unii Europejskich przyjęła swój „Plan dla Chorób Rzadkich” dopiero w sierpniu 2021 r., po upływie 12 lat od rekomendacji Rady Europejskiej, zobowiązującej wszystkie kraje Unii Europejskiej do tworzenia krajowych strategii postępowania w dziedzinie chorób rzadkich. W tym samym czasie np. Francja realizowała swój trzeci „Plan National Maladies Rare” i rozpoczynała pracę nad jego czwartą odsłoną. Aktualizacja i wdrożenie „Planu dla Chorób Rzadkich” są dopiero przed nami, a włączenie problematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji stworzyłoby unikalną szansę na skorzystanie z zasobu doświadczeń wielu krajów, które etap wdrażania swoich „Planów” i „Strategii” mają za sobą, dysponują wnioskami i analitycznymi opracowaniami na ten temat.
2. Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie²⁰, a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022. Począwszy od prezydencji Francji w I-iej połowie 2022 r., stałym elementem narracji europejskich środowisk związanych z chorobami rzadkimi jest konieczność opracowania „Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich (Europe’s Action Plan on Rare Diseases)”. Struktura takiego Planu została zaproponowana w czasie prezydencji Czech, a idea Planu poparta w specjalnym liście do szefowej Komisji Europejskiej przez 43 europarlamentarzystów, w tym przez Ewę Kopacz i Adama Jarubasa. Celem Europe’s Action Plan on Rare Diseases jest połączenie istniejących strategii i działań UE w kompleksowe ramy i wprowadzenie mierzalnych celów, wspólnych dla wszystkich krajów UE. W naszej opinii jest bardzo istotne, aby Polska wzięła aktywny udział w kształtowaniu podstaw Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich, na co polska prezydencja w UE stwarza realną szansę.
3. Włączenie tematyki chorób rzadkich do polskiej prezydencji w Unii Europejskiej stworzyłoby także szansę na zaprezentowanie naszego niekwestionowanego, unikalnego dorobku, który dotyczy programu badań przesiewowych noworodków. Polska jest jednym z dwóch europejskich liderów w realizacji programu takich badań. Ekspercka wiedza dotycząca organizacji i prowadzenia programu badań przesiewowych noworodków, diagnozującego ponad 30 chorób rzadkich byłaby z pewnością cennym polskim atutem w wymianie doświadczeń z innymi krajami UE.

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

²⁰ M.in. the conclusions of the European Court of Auditor’s report n°7/2019; Rare 2030 Foresight Study; European Economic and Social Committee on Ensuring strong European solidarity for rare disease patients (own initiative opinion) (2023/C 75/10); the 43 cosignatory members of the European Parliament in their letter of support for Europe’s Action Plan on Rare Diseases, (w tym Adam Jarubas i Ewa Kopacz)

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

Z wyrazami głębokiego szacunku,

- *Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum ORPHAN oraz Anna Apel, Fundacja Na Ratunek Dzieciom Z Choroba Nowotworową*
- *Prof. dr hab. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka", Krajowy Koordynator projektu ORPHANET*
- *Prof. dr hab. Olga Haus, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Prof. dr hab. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Ośrodek Ekspercki Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych, z-ca Przewodniczącego Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy ds. Genetyki Klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Katarzyna Lisowska, Stowarzyszenie Hematologiczni i Fundacja Per Humanus*
- *Dr hab. Sylwia Kołtan, prof. UMK, konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Przemysław Marszałek, Mukokoalicja i Fundacja Matio*
- *Prof. dr hab. Wojciech Młynarski, kierownik Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Anna Moskal, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego Barbara Niepsuj, Fundacja Samarytanin*
- *Prof. dr hab. Piotr Pruszczyk, prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM; Centrum Doskonałości WUM ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych*
- *Aleksandra Rudnicka, Stowarzyszenie SANITAS*
- *Prof. dr hab. Piotr Socha, kierownik Oddziału Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii w Centrum Zdrowia Dziecka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *prof. dr hab. Jan Styczyński, konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii, członek Rady ds. Chorób Rzadkich*
- *Prof. dr hab. Robert Śmigiel, kierownik Katedry i Kliniki Diabetologii i Endokrynologii Wieku Rozwojowego UMW Uniwersyteckie Centrum Chorób Rzadkich*
- *Magda Zmysłowska, edukacyjna platforma ekspercka Choroby Rzadkie Optymalnie*
- *Prof. dr hab. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu*
- *Prof. dr hab. Dorota Sands, kierownik Centrum Leczenia Mukowiscydozy IMID i Zakładu Mukowiscydozy IMID, prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.*

6. Tezy dla Zdrowia

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

1. PRZYJĘCIE ZASADY „ZDROWIE W POLITYCE”

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

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

JAKOŚĆ powinna stać się wyznacznikiem wszelkich działań w obszarze ochrony zdrowia poczynając od stosunku do pacjenta, dbałości o jego dostęp do wykwalifikowanych kadr, procedur diagnostycznych, terapeutycznych, rehabilitacyjnych, przez kadry i procesy decyzyjne zapobiegające marnotrawieniu rosnących środków na opiekę medyczną i służących racjonalizacji wydatków. Wszystko to z myślą o budowaniu międzypokoleniowej atmosfery *continuous improvement* – ciągłej poprawy jako głównego elementu zarządzania przez jakość.

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

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

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

Wydatki na leki powinny 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 ultrarzadkich. 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 przykładąć do profilaktyki nowotworów, których czynniki sprawcze zostały dobrze poznane, a dzięki wczesnemu wykryciu mogą być skutecznie eliminowane; np. wdrożenie badań przesiewowych w kierunku zakażeń HCV, których dostępne już w Polsce, skuteczne leczenie zapobiega rakowi wątroby. Proponujemy, wzorem rozwiązań brytyjskich skupienie się na podobnych działaniach i powołanie na 10 lat Funduszu Walki z Rakiem zasilanego przez państwo z akcyzy na papierosy i alkohol, która powinna wzrosnąć oraz z kar nakładanych na przemytników i nielegalnych producentów papierosów i alkoholu. Wsparciem Funduszu mogłaby być również nadwyżka finansowa uzyskana z polisy dobrowolnych ubezpieczeń komplementarnych.

10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ 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 CHOROBY 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 pielęgniarzek, itp.).

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

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

1. Powitaj pacjenta – podaj mu rękę na przywitanie.
2. Skup, choć kilka minut, tylko na nim swoją uwagę – dając do zrozumienia, że w tym czasie on jest najważniejszy dla ciebie i bierz wywiad lekarski w sposób zwięzły i taktowny, komunikując się językiem zrozumiałym dla swojego rozmówcy i dochowując tajemnicy lekarskiej oraz innych praw pacjenta.
3. Poproś pacjenta o rozebranie się z zachowaniem jego prawa do wolności, godności i intymności, a następnie, mając jego przyzwolenie, dokładnie zbadaj jego ciało w całości.
4. Na każdym etapie diagnozy i leczenia wyobrażaj sobie, że to ty jesteś na miejscu pacjenta i pomyśl, czy chciałbyś być tak samo traktowany.

5. Zważaj na każde wypowiedziane do pacjenta słowa i nigdy nie odbieraj mu nadziei, mając przede wszystkim pokorę do własnej wiedzy niezależnie od stopnia swoich kwalifikacji, zajmowanego stanowiska czy też posiadanego tytułu naukowego.
6. Pełniąc swoją niełatwą misję lekarską, bądź cierpliwy, nie zapominaj o dobrych i ciepłych słowach, nie obrażaj się i nie gniewaj na pacjenta, a swoją postawą i działaniem zaświadcza o zbieżności swoich celów z celami pacjenta stosownie do jego potrzeb, oczekiwań i życzeń oraz zgodnie z jego wolą, światopoglądem i filozofią życia.
7. Traktuj zawsze pacjenta podmiotowo w sposób holistyczny, nie oddzielając jego części fizycznej od psychicznej i duchowej, bowiem stanowią one jedną nierozdzielalną całość.

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

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

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

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

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

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

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

Krok VII: Miej swoje ulubione rytuały.

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

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

KONTAKT:

Anna Jasińska - rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. +48 734 439 122, e-mail: jasinska@greencomm.pl

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

SPONSORZY/PARTNERZY:

