

Załącznik do uchwały nr ... Rady Ministrów
z dnia 2024 r. (poz. ...)

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025

I.Choroby rzadkie	3
II.Obszar Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla OECR produktów rozliczeniowych	6
III.Obszar Poprawa dostępu do badań diagnostycznych <u>laboratoryjnych</u> wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu w chorobach rzadkich	11
IV.Obszar Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	16
V.Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich	26
VI.Obszar Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką	31
VII.Obszar Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” https://chorobyrazadkie.gov.pl/ oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich	33
VIII.KOSZTY	36

I. Choroby rzadkie

Choroby rzadkie nieustannie stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne, a liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich szacowana jest na około 8000 – 10 000, co przy jednoczesnej niskiej częstości ich występowania oraz dużym rozproszeniu w populacji ogólnej jest przyczyną zrozumiałych trudności w ustalaniu właściwego rozpoznania lub leczenia. Choroby rzadkie mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, powodujący chroniczny ubytek na zdrowiu. Należy podkreślić, że około 80% z nich ma podłoże genetyczne, a pozostałe 20% może mieć związek z infekcją, alergią lub czynnikami środowiskowymi. Około 50% chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym (około 30% dzieci umiera przed osiągnięciem 5. roku życia), pozostałe dotyczą osób w wieku dorosłym. W tej ostatniej grupie znajdują się zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i te, u których choroba ujawniła się w późniejszym wieku. Wśród osób dorosłych 10–25% chorób przewlekłych ma status choroby rzadkiej. Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą 6–8% populacji każdego kraju, występują z częstością nie wyższą niż 5 na 10 000 osób. Mając na uwadze dane demograficzne z naszego kraju, należy założyć, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2 do 3 milionów osób.

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, zwany dalej także „Planem”, ma na celu kontynuację prac nad wprowadzeniem kompleksowych rozwiązań oraz usprawnieniem systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie, których implementację rozpoczął Plan dla Chorób Rzadkich określony w uchwale nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich (M.P. poz. 883), realizowany w latach 2021–2023.

Zaproponowane w dokumencie działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zaplanowano do realizacji na lata 2024–2025, a ich celem jest kontynuacja prac nad sześcioma podstawowymi obszarami:

- 1) Obszar I – powołanie Ośrodków Ekspertycznych Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych;
- 2) Obszar II – poprawa dostępu do badań ~~diagnostycznych-laboratoryjnych~~ wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich;
- 3) Obszar III – poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- 4) Obszar IV – Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR);
- 5) Obszar V – Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką;

- 6) Obszar VI – prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” <https://chorobyrzadkie.gov.pl/> oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich.

Szczegółowy zakres działań wraz z opisem, modelem finansowania (dla wybranych pozycji) oraz harmonogramem realizacji wyżej wymienionych obszarów został określony w kolejnych rozdziałach dokumentu.

W celu właściwej realizacji zadań wymienionych w Planie dla Chorób Rzadkich jest niezbędne działanie Rady do spraw Chorób Rzadkich, która została powołana w dniu 26 maja 2022 r. zarządzeniem Ministra Zdrowia w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich (Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 51 i 133). Rada do spraw Chorób Rzadkich we współpracy z ministrem właściwym do spraw zdrowia inicjuje i monitoruje pod względem merytorycznym realizację poszczególnych etapów Planu zgodnie z harmonogramem, w tym m.in. powołanie odpowiednich zespołów ekspertów, koordynację współpracy pomiędzy OECR czy monitorowanie innych zadań wynikających z jej kompetencji. W realizację zadań, w których jest niezbędna specjalistyczna wiedza ekspertów klinicznych oraz naukowych, Rada do spraw Chorób Rzadkich będzie współpracować z ekspertami wchodzącymi w skład następujących zespołów eksperckich, które odzwierciedlą specjalistyczne i wielodyscyplinarne zagadnienia kliniczne, naukowe oraz organizacyjne dotyczące poszczególnych obszarów II Planu. Proponuje się następujące zespoły eksperckie:

- 1) Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich, który zajmie się zadaniami związanymi z I obszarem Planu. Jego główne zadanie to współpraca z ministrem właściwym do spraw zdrowia w zakresie powołania kolejnych OECR pozostających poza Europejskimi Sieciami Referencyjnymi oraz opracowanie krajowych zaleceń i zasad powoływania tych OECR;
- 2) Zespół Ekspertów do spraw diagnostyki genetycznej chorób rzadkich zajmuje się zadaniami związanymi z opracowaniem rekomendacji dotyczących diagnostyki genetycznej w genetycznie uwarunkowanych chorobach rzadkich oraz rekomendacji dotyczących edukacji przed i podyplomowej dotyczącej diagnostyki genetycznej, zwłaszcza wysokoprzepustowych badań genomowych;
- 3) trzy zespoły eksperckie realizujące zadania z II obszaru Planu, ich głównym celem będzie współpraca z ministrem właściwym do spraw zdrowia w celu rozszerzenia koszyka świadczeń gwarantowanych o nowe badania diagnostyczne wykorzystywane w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. W tym celu trzy niżej wymienione zespoły eksperckie opracują propozycje wykazu świadczeń opieki zdrowotnej służących diagnostyce lub monitorowaniu chorób rzadkich. Kolejnym etapem jest przedstawienie tej propozycji w postaci Karty Świadczenia Opieki Zdrowotnej, a następnie współpraca merytoryczna z uwagą, iż każde zaproponowane

świadczenie opieki zdrowotnej będzie wymagało opracowania i określenia warunków realizacji, w tym ewentualnych kryteriów kwalifikacji. Zadanie te zostało przydzielone:

- a) Zespołowi Ekspertów do spraw genetycznych badań laboratoryjnych w chorobach rzadkich, którego praca będzie dotyczyć wielkoskalowych badań genomowych,
 - b) Zespołowi Ekspertów do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – choroby metaboliczne w zakresie określenia wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu metabolicznych chorób rzadkich, w tym m.in. laboratoryjnych badań biochemicznych, immunologicznych czy enzymatycznych,
 - c) Zespołowi Ekspertów do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – innych niż genetyczne i metaboliczne choroby rzadkie w zakresie określenia wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich, które nie są klasyfikowane jako genetyczne oraz metaboliczne choroby rzadkie, w tym m.in. laboratoryjnych badań biochemicznych, immunologicznych czy enzymatycznych;
- 4) Zespół Ekspertów do spraw rejestru chorób rzadkich zajmujący się zadaniami związanymi z IV obszarem Planu. Jego głównym zadaniem jest współpraca z ministrem właściwym do spraw zdrowia oraz Centrum e-Zdrowia zmierzająca do utworzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, w tym m.in. przygotowanie danych niezbędnych do utworzenia i prowadzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- 5) Zespół Ekspertów do spraw Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” zajmujący się zadaniami związanymi z V oraz VI obszarem Planu. Jego głównym zadaniem jest współpraca z ministrem właściwym do spraw zdrowia oraz Centrum e-Zdrowia zmierzająca do utworzenia Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką w tym m. in. określenie zakresu informacji i funkcjonalności tego produktu oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich, w tym praca nad doskonaleniem Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

Zadania

ZADANIE 1	Działalność Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich, zarządzenie Ministra Zdrowia z dnia 26 maja 2022 r. w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich

Zadanie	realizacja zadań określonych w zarządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia złożenia przez Radę do spraw Chorób Rzadkich sprawozdania z działalności
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	500 000 zł

ZADANIE 2	Ustanowienie Zespołów Ekspertów oraz realizacja zadań merytorycznych Planu dla Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	<ol style="list-style-type: none"> 1) Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich; 2) Zespół Ekspertów do spraw diagnostyki genetycznej chorób rzadkich; 3) Zespół Ekspertów do spraw genetycznych badań laboratoryjnych w chorobach rzadkich; 4) Zespół Ekspertów do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych - choroby metaboliczne; 5) Zespół Ekspertów do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych - inne niż genetyczne i metaboliczne choroby rzadkie; 6) Zespół Ekspertów do spraw Rejestru Chorób Rzadkich; 7) Zespół Ekspertów do spraw Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.
Zadanie	realizacja przez zespoły eksperckie zadań merytorycznych wynikających z Planu dla Chorób Rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Sposób wykonania zadania	Ustanowienie zespołów eksperckich celem wsparcia Rady do spraw Chorób Rzadkich w realizacji zadań merytorycznych wynikających z Planu dla Chorób Rzadkich
Koszt realizacji	brak

II. Obszar Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla OECR produktów rozliczeniowych

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnią OECR powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi (ERN) oraz działaniu na obszarze kraju, próbują zaspokoić potrzeby pacjentów w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. OECR są powiązane z Europejskimi Sieciami Referencyjnych dla Chorób Rzadkich (ESRCR) przez członkostwo w ich strukturach, zgodnie z profilem udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej.

Europejskie Sieci Referencyjne to wirtualne sieci skupiające świadczeniodawców z całej Europy, utworzone w celu radzenia sobie ze złożonymi lub rzadkimi schorzeniami wymagającymi wysoce specjalistycznego leczenia oraz łączenia fachowej wiedzy, zasobów i doświadczenia specjalistycznych ośrodków z państw członkowskich Unii Europejskich.

Identyfikacja i powołanie OECR we wszystkich krajach członkowskich Unii Europejskiej zostało uznane przez Radę Unii Europejskiej za kluczowe działanie w ramach narodowych planów lub strategii dla chorób rzadkich. Aby ujednoczyć kryteria wyłaniania i standardy działania takich ośrodków, Komitet Ekspertów Unii Europejskiej do spraw Chorób Rzadkich (EUCERD) opracował zalecenia, które zostały przyjęte dnia 24 października 2011 r.¹⁾

Zgodnie z dyrektywą Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (Dz. Urz. UE L 88 z 04.04.2011, str.45, z późn. zm.) Komitet EUCERD opracował jednolite zalecenia powoływania Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich w państwach członkowskich (24 października 2011 r.) obejmujące cztery obszary, takie jak:

- 1) misja i zakres działań;
- 2) kryteria wyznaczania;
- 3) procedura wyznaczania i oceny;
- 4) europejski wymiar Ośrodków Eksperskich¹⁾.

Zasadniczym zadaniem OECR jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, koordynowanej opieki medycznej. Zgodnie z zaleceniami EUCERD, OECR powinny być nominowane przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

W kolejnym dokumencie przygotowanym przez EUCERD zawarte zostały rekomendacje dotyczące powoływania ESRCR tworzonych na bazie powołanych w krajach członkowskich OECR, który ukazał się dnia 31 stycznia 2013 r.²⁾ Współpraca międzynarodowych grup ekspertów w ramach ESRCR zakłada możliwość konsultacji pacjentów z chorobami rzadkimi przy użyciu nowoczesnych technologii komunikacji i wymiany danych, w myśl zasady „podróżuje wiedza, nie pacjent”. Aktualnie w Europie działają 24 ESRCR³⁾. Każdy polski ośrodek, który dotychczas został przyjęty do ESRCR musiał uzyskać

¹⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2011), <https://vsop.nl/media/uploads/file/EUCERD%20recommendations.pdf>

²⁾ EUCERD Recommendations on Rare Diseases European Reference Networks (RD ERN) (31 January 2013), https://ec.europa.eu/health/sites/default/files/ern/docs/eucerd_rd_ern_en_0.pdf

³⁾ https://ec.europa.eu/health/ern_pl

zgodę ministra właściwego do spraw zdrowia oraz spełnić kryteria europejskie, o których mowa powyżej.

Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej, przewiduje tworzenie ERN oraz ułatwia pacjentom dostęp do informacji o opiece zdrowotnej, a tym samym zwiększa możliwości leczenia.

W Rzeczypospolitej Polskiej dotychczas powołano Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich w trybie uznania kompetencji. W dniu 28 marca 2023 r. minister właściwy do spraw zdrowia wystosował list nominacyjny do wszystkich ośrodków pozostających w Europejskich Sieciach Referencyjnych i oficjalnie uznał je jako OECR. Ośrodki te otrzymają dokument potwierdzający członkostwo w krajowych OECR i zostaną opatrzone stosownym oznaczeniem identyfikującym sieć OECR. Prowadzono również prace nad wyodrębnieniem oraz wyceną nowych produktów rozliczeniowych dla OECR. Efekt tych prac to trzy nowe produkty rozliczeniowe w katalogu specjalistycznych świadczeń odrębnych w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju ambulatoryjnych porad specjalistycznych dla poradni należących do Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich:

- 1) Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR";
- 2) Kompleksowa porada specjalistyczna u pacjenta z chorobą rzadką – konsultacja realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR";
- 3) Kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką – konsultacja realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR".

Ponadto w zakresie leczenia szpitalnego wyodrębniono produkt rozliczeniowy „Kompleksowa diagnostyka i leczenie choroby rzadkiej w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich.”

W Rzeczypospolitej Polskiej istnieje szereg innych rozpoznawalnych ośrodków, które od lat prowadzą diagnostykę oraz zapewniają leczenie i opiekę pacjentom z określonymi chorobami lub grupami chorób rzadkich. Posiadają one swoje rejestry, w których gromadzą dane epidemiologiczne oraz kliniczne na temat historii określonych chorób. Ośrodki te posiadają bogaty dorobek naukowy oraz prowadzą ugruntowaną współpracę z placówkami zagranicznymi, co przekłada się na ich renomę i reputację w środowisku. Te ośrodki, po przejściu przez ustaloną procedurę kwalifikacyjną, uwzględniającą zarówno kryteria merytoryczne, jak i formalne, będą mogły zostać powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia jako kolejne OECR w Rzeczypospolitej Polskiej oraz otrzymają dokument potwierdzający członkostwo w krajowym OECR.

Współdziałanie OEER na terenie danego państwa członkowskiego Unii Europejskiej powinno docelowo, w dłuższym horyzoncie czasowym, zapewnić realizację potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi m.in. dzięki współpracy z wyspecjalizowanymi **medycznymi** laboratoriami diagnostycznymi i badawczymi oraz z innymi placówkami wspomagającymi proces diagnostyki i leczenia, jak również z organizacjami i stowarzyszeniami zrzeszającymi pacjentów.

W Planie dla Chorób Rzadkich zaplanowano powołanie kolejnych OEER pozostających poza Europejskimi Sieciami. OEER dążą do zapewnienia pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, skoordynowanej opieki medycznej. Ich zadaniem jest realizacja świadczeń opieki zdrowotnej ze szczególnym uwzględnieniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Działalność OEER powinna opierać się na pięciu podstawowych filarach:

- 1) wielodyscyplinarny zespół;
- 2) odpowiednie zaplecze technologiczne;
- 3) doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych;
- 4) udokumentowana współpraca międzynarodowa w obszarze chorób rzadkich w postaci wspólnych publikacji;
- 5) współpraca z organizacją lub stowarzyszeniem pacjentów.

Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich opracuje krajowe rekomendacje powoływania OEER zgodnie z jednolitymi zaleceniami powoływania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w państwach członkowskich opracowanymi przez Komitet EUCERD⁴⁾, na podstawie których zostaną opracowane kryteria i warunki formalne. Od tego momentu uzyskanie nominacji ministra właściwego do spraw zdrowia przez ośrodek krajowy będzie warunkiem umożliwiającym przystąpienie do konkursów naboru do ESRCR, zgodnie z zaleceniami EUCERD z roku 2011⁵⁾ i 2013⁶⁾.

Ponadto Plan dla Chorób Rzadkich zakłada analizę wprowadzonych nowych mechanizmów rozliczeniowych dla OEER mających na celu pokrycie wysokich kosztów diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Analiza ta odbywać się będzie we współpracy z Agencją Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT), Narodowym Funduszem Zdrowia (NFZ) oraz ekspertami, z zastosowaniem przyjętych reguł rachunku ekonomicznego celem ewentualnej jej ewaluacji.

⁴⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2011), <https://vsop.nl/media/uploads/file/EUCERD%20recommendations.pdf>

⁵⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2011); <https://vsop.nl/media/uploads/file/EUCERD%20recommendations.pdf>

⁶⁾ EUCERD Recommendations on Rare Diseases European Reference Networks (RD ERN) (31 January 2013); https://ec.europa.eu/health/sites/default/files/ern/docs/eucerd_rd_ern_en_0.pdf

Cele szczegółowe

1. Powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR pozostających poza ERN oraz organizacja sieci tych ośrodków na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Analiza produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

Mierniki

1. Liczba nowo powołanych OECR w latach 2024-2025.
2. Wprowadzenie przepisów ustanawiających kryteria oraz zasady i procedury powoływania OECR pozostających poza ERN.
3. Wynik analizy produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

Zadania

ZADANIE 1	Opracowanie krajowych zaleceń powoływania Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich
Rekomendacja	1) dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; 2) EUCERD zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Eksperskich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich https://ec.europa.eu/health//sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf .
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich, Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich, Centrum e-Zdrowia (zadanie nr 3)
Zadania	1) określenie misji i zakresu działania OECR klinicznych i genetycznych; 2) opracowanie kryteriów i warunków powoływania OECR oraz przygotowanie kryteriów umożliwiających okresową ocenę wyników działania OECR; 3) opracowanie i utworzenie formularza elektronicznego zgłoszenia ośrodka do OECR we współpracy z Centrum e-Zdrowia; 4) wdrożenie prac legislacyjnych nad opracowaniem zasad powoływania i organizacji sieci OECR na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 marca 2025 r.
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	500 000 zł

ZADANIE 2	Powołanie specjalistycznych Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich
Rekomendacja	1) dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; 2) EUCERD zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Eksperskich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich.

	https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf .
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich, Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich
Zadanie	uznanie krajowych ośrodków zgodnie z opracowanymi przez Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich kryteriami, tym samym oficjalne powołanie ośrodków jako OECR w Rzeczypospolitej Polskiej poprzez wystosowanie listu nominacyjnego
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Koszt wprowadzenia	nie dotyczy
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Analiza wprowadzonych do rozliczania dla OECR produktów rozliczeniowych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz leczenia szpitalnego
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 146, z późn. zm.)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny, przedstawiciele towarzystw naukowych związanych z problematyką chorób rzadkich oraz przedstawiciele Rady do spraw Chorób Rzadkich
Zadania	analiza oraz ewentualne wypracowanie nowych mechanizmów rozliczania świadczeń opieki zdrowotnej realizowanych w OECR celem zapewnienia odpowiedniego finansowania procedur medycznych
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Sposób wykonania zadania	ewentualna zmiana właściwych zarządzeń Prezesa NFZ
Koszt wprowadzenia	w ramach planu finansowego NFZ

III. Obszar Poprawa dostępu do badań *diagnostycznych—laboratoryjnych* wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu w chorobach rzadkich

Każdy pacjent, bez względu na rzadkość swojej choroby, powinien mieć równy i łatwy dostęp do szybkiej, nowoczesnej i wiarygodnej diagnostyki oraz możliwie najlepszej opieki medycznej. Poprawa diagnostyki chorób rzadkich pozwoli na uniknięcie tzw. „odysei diagnostycznej” trwającej od kilku do nawet kilkunastu lat, która generuje ogromne koszty dla systemu ochrony zdrowia, a dla pacjenta z chorobą rzadką i jego rodziny jest obciążeniem psychicznym, materialnym i zdrowotnym.

Zarówno diagnostyka genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich (80% chorób rzadkich) oraz niegenetycznych chorób rzadkich odbywa się w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz

leczenia szpitalnego. Ponadto w zaspokajaniu potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi OECR pełnią szczególną rolę.

Kwalifikacja świadczeń opieki zdrowotnej stanowiących badania [diagnostyczne laboratoryjne](#), w tym nowoczesnych metod analizy laboratoryjnej, zarówno genetycznej, jak i niegenetycznej diagnostyki laboratoryjnej znacznie skróci czas uzyskania właściwej diagnozy przyczynowej choroby rzadkiej, zwiększając szanse chorych na osiągnięcie możliwie najlepszego stanu zdrowia i ogólnego dobrostanu, a ostatecznie może przyczynić się do ograniczenia ogólnych kosztów związanych z opieką medyczną nad pacjentem.

Badanie genetyczne jest niezbędne w celu prawidłowego rozpoznania choroby i określenia kodu ORPHA. Wybór właściwego badania genetycznego na wczesnym etapie procesu diagnostycznego ma kluczowe znaczenie w przypadku chorób rzadkich, które są często heterogenne klinicznie lub genetycznie mają niepełną ekspresję kliniczną, nietypowy przebieg czy niejasną etiologię (fenokopie). Technologia sekwencjonowania nowej generacji jest obecnie najbardziej wydajną analizą genetyczną, która pozwala na zbadanie całego genomu ludzkiego, jądrowego i mitochondrialnego, z wysoką czułością i dokładnością w bardzo krótkim czasie. Właściwa strategia pozwala na istotne skrócenie czasu uzyskania większości rozpoznań choroby z kilku lub kilkunastu lat (obecnie) do średnio 10 miesięcy. Szybka weryfikacja ostatecznego rozpoznania choroby przynosi wielorakie korzyści, poczynając od możliwości wprowadzenia leczenia celowanego, jeśli jest dostępne bądź zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, co może przełożyć się na zoptymalizowanie finansowania badań [diagnostycznych laboratoryjnych](#).

W niektórych przypadkach oprócz wykonania badania genetycznego, jest konieczne wykorzystanie wysokospecjalistycznych laboratoryjnych badań niegenetycznych np. enzymatycznych czy metabolomicznych.

Opóźnione lub błędne rozpoznanie choroby rzadkiej jest spowodowane przede wszystkim ograniczonym dostępem do niezbędnych wysokospecjalistycznych badań [diagnostycznych laboratoryjnych](#), jak również brakiem wystarczającej wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej i lekarzy specjalistów różnych dziedzin medycyny. Powoduje to, że diagnostyka chorób rzadkich często odbywa się z wykorzystaniem innych metod diagnostycznych, szczególnie z zakresu diagnostyki obrazowej oraz laboratoryjnej, co w połączeniu z kosztami powtarzających się hospitalizacji wpływa na wysokie koszty świadczeń opieki zdrowotnej.

Lekarz ubezpieczenia zdrowotnego będący specjalistą w danej dziedzinie medycyny nie mając możliwości kierowania pacjentów do współcześnie stosowanych wielkoskalowych badań genomowych lub wysokospecjalistycznych badań niegenetycznych jest zmuszony do stosowania diagnostyki, której

skuteczność jest znikoma, zwłaszcza w przypadku fenotypów złożonych lub skąpoobjawowych. Ponadto krajowe, europejskie lub światowe rekomendacje uwzględniające diagnostykę chorób rzadkich są dostępne tylko dla niewielkiego odsetka chorób rzadkich.

W celu poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych również z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych należy w pierwszej kolejności określić zapotrzebowanie na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich (wielkoskalowe badania genomowe) oraz niegenetyczne wysokospecjalistyczne badania laboratoryjne. Eksperti opracowali wykaz niezbędnych świadczeń opieki zdrowotnej wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, które zostaną skierowane do Prezesa AOTMiT w celu przygotowania rekomendacji dla świadczeń opieki zdrowotnej. Po uzyskaniu rekomendacji zostanie wszczęty proces legislacyjny w sprawie ich zakwalifikowania jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz z zakresu leczenia szpitalnego, wraz z określeniem sposobu jego finansowania oraz poziomu finansowania w sposób kwotowy albo procentowy.

Inną zidentyfikowaną trudnością w diagnostyce chorób rzadkich jest niedostateczne wyposażenie ośrodków diagnostycznych zajmujących się leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Część dostępnej obecnie urządzeń medycznych i sprzętu jest przestarzała, mało wydajna i wymaga kosztownych napraw lub wymiany. Najistotniejsze ograniczenia są związane z wysokim kosztem zakupu i utrzymania platform mikromacierzowych oraz sekwenatorów o wysokiej przepustowości, wykorzystujących technologię sekwencjonowania nowej generacji. Obecnie w Rzeczypospolitej Polskiej dostępna infrastruktura ośrodków nie jest w stanie sprostać ogólnokrajowym potrzebom diagnostycznym.

Po przeprowadzeniu procesu modernizacji infrastruktury i doposażenia medycznych laboratoriów diagnostycznych, w których są wykonywane badania genetyczne, w tym wielkoskalowe badania genomowe, podmioty te będą stanowiły kompleksowe wsparcie dla realizacji dalszych działań, ukierunkowanych na poprawę dostępności do nowoczesnej diagnostyki genetycznej (technologii wielkoskalowych) w Rzeczypospolitej Polskiej.

Cele szczegółowe

1. Skrócenie czasu diagnostyki od wystąpienia objawów choroby do ustalenia jej rozpoznania przyczynowego i etiologii.
2. Ograniczenie kosztów opieki zdrowotnej nad pacjentami z chorobą lub chorobami rzadkimi o podłożu genetycznym i niegenetycznym.
3. Ograniczenie prowadzenia diagnostyki polskich pacjentów w ośrodkach zagranicznych.

Mierniki

1. Kwalifikacja genetycznych badań ~~diagnostycznych~~ laboratoryjnych jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.
2. Kwalifikacja niegenetycznych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.
3. Modernizacja infrastruktury i doposażenie medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących badania genetyczne, w szczególności wielkoskalowe badania genomowe.

Zadania

ZADANIE 1	Analiza w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenie sposobu finansowania badań genetycznych
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) lub jego przedstawiciel
Zadania	analiza rekomendacji AOTMiT w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o procedury genetyczne i określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2024 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357, z późn. zm.)
Koszt wprowadzenia	nie dotyczy
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Analiza w celu uzupełnienia świadczeń gwarantowanych oraz określenie sposobu finansowania wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny, oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciel ESRCR, zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych - choroby metaboliczne, zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – inne choroby rzadkie
Zadania	analiza rekomendacji AOTMiT w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o procedury niegenetyczne określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	do dnia 31 marca 2025 r.

Sposób wykonania zadania	1) nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2023 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej; 2) nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu leczenia szpitalnego (Dz. U. z 2023 r. poz. 870, z późn. zm.).
Koszt wprowadzenia	nie dotyczy
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Opracowanie zasad i wdrożenie kontroli jakości laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe mające zastosowanie w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej (Dz. U. z 2023 r. poz. 2125)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	1) Zespół do spraw genetycznych badań laboratoryjnych w chorobach rzadkich, Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie genetyki molekularnej, Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie cytogenetyki; 2) Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie chorób metabolicznych; 3) konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej; 4) konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny; 5) Centrum e- Zdrowia; 6) przedstawiciele ESRCR w Rzeczypospolitej Polskiej.
Rozwiązania	minister właściwy do spraw zdrowia określi w drodze rozporządzenia, szczegółowe standardy jakości dla <u>medycznych</u> laboratoriów <u>diagnostycznych</u> , kierując się potrzebą zapewnienia odpowiedniego poziomu i jakości czynności medycyny laboratoryjnej.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia

ZADANIE 4	Opracowanie zasad i wdrożenie kontroli jakości <u>medycznych</u> laboratoriów wykonujących wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne, wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	1) Zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – inne choroby rzadkie; 2) Zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – choroby metaboliczne; 3) konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań; 4) prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele; 5) przedstawiciele ESRCR; 6) prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele; 7) przedstawiciel Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych.

Zadania	minister właściwy do spraw zdrowia, po zasięgnięciu opinii, określi, w drodze rozporządzenia, szczegółowe standardy jakości dla <u>medycznych</u> laboratoriów <u>diagnostycznych</u> , kierując się potrzebą zapewnienia odpowiedniego poziomu i jakości czynności medycyny laboratoryjnej
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia

ZADANIE 5	Zwiększenie dostępu do nowoczesnej aparatury medycznej oraz poprawa infrastruktury podmiotów leczniczych
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Modernizacja lub wyposażenie wybranych podmiotów leczniczych w najnowocześniejszy, wielkoskalowy system do analiz wielkoskalowych, tj. w platformy do NGS i aCGH. 2. Wyposażenie, uzupełnienie lub modernizacja zaplecza informatycznego podmiotów leczniczych w zakresie sprzętu, oprogramowania i rozwiązań służących elektronicznemu archiwizowaniu danych. 3. Modernizacja podmiotów leczniczych w zakresie niezbędnym do wykonywania nowoczesnej diagnostyki genetycznej.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Sposób wykonania zadania	realizacja zadania odbędzie się przez wybór realizatorów w trybie konkursu ofert, o którym mowa w art. 48b ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, oraz w zarządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 25 kwietnia 2018 r. w sprawie prowadzenia prac nad opracowaniem i realizacją programów polityki zdrowotnej oraz wyłaniania realizatorów innych programów realizowanych przez ministra właściwego do spraw zdrowia (Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 30, z późn. zm.)
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	70 000 000 zł

IV. Obszar Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

Poprzez poprawę dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich należy rozumieć zwiększenie liczby

terapii w ramach ograniczonych zasobów. Każde poszerzenie wykazu dostępnych terapii wymaga uwzględnienia uwarunkowań budżetowych. Należy zatem zauważyć, że o ile skuteczność technologii medycznych może być wyrażona w sposób uniwersalny (np. wyleczenie, przeżycie), to ocena dowodów tej skuteczności wymaga uwzględnienia specyfiki chorób rzadkich. Poprawa dostępu obejmuje zarówno leki innowacyjne (zarejestrowane i na etapie rozwoju lub badań klinicznych przed dopuszczeniem do obrotu), bez względu na status leku sierocego, jak i leki od dawna dostępne, w tym stosowane poza zarejestrowanymi wskazaniami.

Potrzeba zmian w dużej mierze wynika z badań i rozwoju nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych. We wszystkich systemach zdrowotnych wyzwaniem, przed którym stoją decydenci, jest pojawianie się innowacyjnych, zwykle kosztownych technologii medycznych. W wielu krajach, już od lat 70. XX w. rozwija się systematyczne monitorowanie rozwoju nowych technologii, tak aby w sposób kompleksowy i systematyczny identyfikować potencjalnie dobrze rokujące technologie medyczne, często jeszcze na bardzo wstępnej fazie rozwoju. Takie działanie umożliwia nie tylko bardziej kompleksową i kontekstualną ocenę już zarejestrowanych technologii, ale także odpowiednią reakcję i przygotowanie się na pojawienie nowych technologii, zaplanowanie budżetu i długofalowych strategii finansowania. Wprowadzenie zmian legislacyjnych, w tym np. przegląd nowo zarejestrowanych technologii lekowych czego wynikiem jest publikowanie przez AOTMiT raportów z oceny technologii lekowych o wysokich poziomach innowacyjności, które umożliwią implementację takich działań do polskiego systemu refundacyjnego, jest zasadne zarówno w odniesieniu do technologii stosowanych w chorobach rzadkich, jak i powszechnych. W tym zakresie wskazane jest wykorzystanie już dostępnych materiałów i źródeł oraz współpraca z instytucjami takimi jak Międzynarodowe Konsorcjum do spraw Badań Naukowych Chorób Rzadkich (*The International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC*) czy Europejska Sieć Oceny Technologii Medycznych (*European Network for Health Technology Assessment, EunetHTA*).

Dostęp do leków dopuszczonych w leczeniu chorób rzadkich.

Należy podkreślić, że dostęp do leków i innych technologii terapeutycznych jest w dużej mierze determinowany dostępem do diagnostyki zapewniającej wczesne i szybkie rozpoznanie. Obecnie postawienie właściwego rozpoznania jest istotnie opóźnione i powoduje nieoptymalne postępowanie medyczne oraz prawdopodobnie wzrost kosztów.

Według raportu ORPHANET w Unii Europejskiej na początku 2020 r. było 105 leków zarejestrowanych do stosowania w terapii chorób rzadkich ze statusem leku sierocego oraz 236 bez takiego statusu, spośród których odpowiednio 21 i 102 refundowano w Rzeczypospolitej Polskiej⁷⁾. Łącznie

⁷⁾ https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

zarejestrowano 341 leków do stosowania w terapii chorób rzadkich, z których w Rzeczypospolitej Polskiej refundowano 123. Średnia liczba refundowanych leków dopuszczonych do stosowania w krajach Unii Europejskiej według EURORDIS - The Voice of Rare Disease Patients in Europe – wynosi 251.

Leki dopuszczone do stosowania w terapii chorób rzadkich w trakcie procedury dopuszczenia do obrotu na terenie Unii Europejskiej mogą, na wniosek podmiotu odpowiedzialnego, podlegać ochronie handlowej przez nadanie im na okres 10 lat statusu leku sierocego⁸⁾. Po upływie tego okresu tracą status leku sierocego i w konsekwencji ochronę rynkową. Pozostają jednak nadal lekami przeznaczonymi do terapii chorób rzadkich. Status leku sierocego i związana z nim ochrona rynkowa lub handlowa w zamyśle ustawodawstwa unijnego miały stymulować zainteresowanie przemysłu farmaceutycznego inwestowaniem w badania i produkcję leków do terapii chorób rzadkich. Status leku sierocego jest jedynie kategorią ekonomiczną, nie epidemiologiczno-kliniczną, a fakt jego utraty nie zmienia właściwości terapeutycznych leku. Z tej przyczyny analiza dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich nie powinna być ograniczona jedynie do leków o statusie leku sierocego.

Oprócz ciągle niedużej liczby refundowanych leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich oraz względnie długiego czasu od rejestracji do refundacji i realnego dostępu chorych, istnieje jeszcze niezaspokojona potrzeba w zakresie:

- 1) stosowania leków przed ich formalnym dopuszczeniem przez EMA – zastosowanie podyktowane współczuciem (ZPW, ang. CU – *compassionate use*)⁹⁾, którego ramy prawne zostały uregulowane przez Unię Europejską;
- 2) dostępu do leków od momentu rejestracji do ich systemowej refundacji, co mogą zapewnić programy wczesnego dostępu (PWD, ang. EAP - *early access programs*)¹⁰⁾.

Stosowanie leków w ramach ZPW jest uregulowane na poziomie Unii Europejskiej rozporządzeniem (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającym unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiającym Europejską Agencję Leków (Dz. Urz. UE L 136 z 30.04.2004, str. 1, z późn. zm.). Przepisy art. 83 tego rozporządzenia dotyczą procedur, które powinny

⁸⁾ Art. 3 rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. Urz. UE. L 18 z 22.01.2000 r., str. 1, z późn. zm.)

⁹⁾ Brak powszechnie przyjętego polskiego terminu; proponowane terminy: humanitarny dostęp, humanitarne zastosowanie, empatyczne zastosowanie, zastosowanie podyktowane empatią, zastosowanie podyktowane współczuciem, etyczne zastosowanie, program pilnej pomocy.

¹⁰⁾ Należy odnotować, iż w dokumencie wyraźnie oddzielono ZPW i PWD/EAP na programy dla leków przed dopuszczeniem i przed refundacją. W piśmiennictwie te pojęcia nie zawsze są tak jednoznacznie definiowane i bywają używane zamiennie.

być odrębnymi przepisami uregulowane na poziomie krajów członkowskich. Zgodnie z rozporządzeniem ZPW dotyczy to produktów leczniczych:

- 1) mających zastosowanie w grupie pacjentów z chroniczną lub poważną wycieńczającą chorobą lub czyja choroba traktowana jest jako zagrożenie życia, i kto nie może być pomyślnie leczony przez dopuszczony produkt leczniczy;
- 2) będących w trakcie pozyskiwania pozwolenia na dopuszczenie do obrotu, lub po pozytywnych wynikach badań przedklinicznych oraz wczesnych fazach badań klinicznych; na tym etapie nie jest znany jeszcze pełny profil bezpieczeństwa leku, a często też nie ma wiedzy na temat optymalnej dawki terapeutycznej czy schematu dawkowania;
- 3) dla których brak jest alternatywy wśród produktów leczniczych dopuszczonych do obrotu w danym kraju.

Przepisy prawne mają być opracowywane na poziomie krajowym w zakresie prowadzenia ZPW oraz odpowiedzialności poszczególnych instytucji krajowych i ich współpracy z EMA, metod finansowania oraz procedur bezpieczeństwa. W większości krajów rozwiązania zostały oparte o system francuski, działający od 1994 r. na zasadach tymczasowego dopuszczenia do obrotu (Temporary Authorisation for Use, ATU) produktów leczniczych nieposiadających pozwolenia na dopuszczenie do obrotu. Wprowadzone rozwiązania są inicjowane przez przemysł dla grup pacjentów (ATU) lub mają charakter indywidualny i wymagają złożenia wniosku przez lekarza. Podmioty ubiegające się o grupowe programy ATU muszą przedłożyć odpowiednią dokumentację do ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé) zawierającą informacje o docelowej liczbie pacjentów, którzy skorzystają z nowego leku na podstawie dostępnych danych epidemiologicznych i medycznych oraz szacunkowej liczbie pacjentów, którzy będą co roku korzystać z tej terapii do czasu uzyskania przez podmiot pozwolenia na dopuszczenie do obrotu. W większości krajów wprowadzono głównie rozwiązania nieindywidualne tylko grupowe (Niemcy, Australia, USA, Hiszpania). Istotne jest rozwiązanie kwestii bezpieczeństwa pacjentów i współpraca z EMA oraz finansowanie programów, które zostały w różnorodny sposób rozwiązane w krajach UE, jednak koszty leku często ponoszone są przez podmiot odpowiedzialny.

ZPW są programami ratującymi życie lub zapobiegającymi nieodwracalnej utracie zdrowia dzięki dostępowi do leku przed jego dopuszczeniem do obrotu, lecz nie pozwalają na poprawę dostępu po dopuszczeniu leku do obrotu. Wprowadzenie krajowych programów wczesnego dostępu i odpowiednich regulacji prawnych pozwala na wypełnienie tej luki przez uregulowanie dostępu do coraz częściej tworzonych przez przemysł farmaceutyczny charytatywnych programów dostępu dla pacjentów, w tym min. dostępu do terapii dla pacjentów kontynuujących leczenie po zakończeniu badań klinicznych.

W przypadku, kiedy toczy się proces rejestracyjny nie powinno to wykluczać możliwości kontynuacji stosowania leków w niedawno ukończonych badaniach klinicznych, co jest uzasadnieniem dla wprowadzenia ZPW. Brak odpowiednich regulacji w tym zakresie może ograniczać jak najwcześniejszy dostęp chorych do nowych leków.

Promocja badań klinicznych rozumiana jako stałe monitorowanie prowadzonych badań klinicznych i zachęcanie chorych do udziału w tych badaniach jest ważna dla rozwoju metod diagnostycznych i terapeutycznych. Wymaga nie tylko aktywnego udziału badaczy, ale przede wszystkim kształtowania świadomości chorych w tym zakresie.

W ramach poprawy dostępu do technologii stosowanych w terapii chorób rzadkich warto pamiętać o pojawiających się mechanizmach wspólnego zamawiania i zakupów dokonywanych przez grupę państw w ramach umowy z jednym producentem. Zalecane jest włączanie się Rzeczypospolitej Polskiej we wspólne postępowanie zakupowe, zwłaszcza leków znacząco wpływających na plan finansowy NFZ. W przypadku dołączenia Rzeczypospolitej Polskiej do negocjacji i zakupów, należy przygotować się do wspólnej oceny i monitorowania efektów wdrożonych terapii oraz rzetelnego spełniania zobowiązań wynikających z mechanizmów wspólnego zamawiania i zakupów. W tym zakresie rozważane jest wypracowanie zasad współpracy w celu ich uregulowania w przepisach prawa i wskazanie podmiotów, które będą zaangażowane w organizację i udział w przetargach. Udział we wspólnych zakupach musi być prowadzony z uszanowaniem zasady niejawności danych dotyczących efektywnych uzgodnień cenowych dla leków objętych refundacją.

Kolejnym problemem jest dostęp do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego i ich finansowania ze środków publicznych na wnioski indywidualne oraz możliwość rozliczania przez szpitale.

O import docelowy leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego może wystąpić pacjent indywidualnie lub szpital (zarówno dla pojedynczego pacjenta, jak i grupy pacjentów).

W przypadku indywidualnego wniosku pacjenta o refundację leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzonego w ramach importu docelowego, stosowanego w warunkach domowych, finansowanie ze środków publicznych jest możliwe na zasadach określonych w art. 39 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r. poz. 826, z późn. zm.), zwanej dalej „ustawą o refundacji”. Złożenie wniosku o refundację do ministra właściwego do spraw zdrowia wszczyna postępowanie, w trakcie którego ustalane jest spełnienie przesłanek ustawowych, w tym zawartych w art. 39 ust. 3e ustawy o refundacji. Spełnienie co najmniej jednej z tych przesłanek, powoduje obligatoryjne wydanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia

odmowy na refundację leku albo środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego prowadzanego w ramach importu docelowego. Uzyskanie negatywnej rekomendacji AOTMiT, badającej zasadność refundacji danego leku albo środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego w danym wskazaniu, oznacza odmowę refundacji dla wszystkich pacjentów w tym wskazaniu. Bez znaczenia pozostaje fakt, że pacjent rozpoczął leczenie i odniósł korzyść terapeutyczną. Powyższy zapis skutkuje wydaniem odmowy na refundację, co może oznaczać przerwanie terapii.

W przypadku złożonego przez podmiot leczniczy prowadzący szpital wniosku o import docelowy, finansowanie ze środków publicznych jest ograniczone z uwagi na wycenę Jednorodnej Grupy Pacjentów służącą do rozliczania leczenia chorego w tym podmiocie leczniczym. Rozwiązanie tego problemu, w postaci wprowadzenia dodatkowego leku albo środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego w katalogu świadczeń do sumowania znajduje się w Planie.

Dostęp do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych.

W ramach systemu refundacyjnego postulatem podnoszonym od wielu lat przez interesariuszy jest przyspieszenie momentu objęcia leku albo środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego refundacją. Pierwszym krokiem w tym kierunku było wprowadzenie w ustawie o refundacji ustawą z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. z 2023 r. poz. 1758, z późn. zm.) mechanizmu oceny leków innowacyjnych oraz o wysokiej wartości klinicznej. W związku z ograniczeniem katalogu terapii, które mogą być objęte nowymi regulacjami ważne jest również wprowadzenie mechanizmów, które przyspieszą dostęp pacjentów do innych potrzebnych terapii. Zgodnie z przedstawionymi powyżej rozwiązaniami, dostęp pacjentów do leków przed ich refundacją jest możliwy. Obowiązujące przepisy przewidują różne możliwości finansowania terapii, w zależności od tego czy lek jest dostępny w obrocie. Prace nad wprowadzeniem kolejnych rozwiązań w zakresie zapewnienia dostępności powinny uwzględniać możliwość przeprowadzenia rozmów z interesariuszami systemu ochrony zdrowia, w tym organizacjami branżowymi.

Wprowadzenie ZPW w Rzeczypospolitej Polskiej wymaga opracowania struktury tego procesu, wraz z określeniem odpowiedzialności poszczególnych instytucji i podmiotów. Proponowane rozwiązania powinny opierać się na omówionych powyżej na str. 19 Planu przepisach europejskich i objąć wyłącznie produkt leczniczy, mogący być przedmiotem wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu w procedurze centralnej, co implikuje potrzebę współpracy z Europejską Agencją Leków. Odpowiedzialnym za wydawanie zgód na dostęp w ramach ZPW po złożeniu wniosku przez podmiot odpowiedzialny lub sponsora badania (zawierającego informacje odnośnie do leku, opisu populacji chorych, czasu trwania programu, zakresu dokumentacji i zbierania danych, kwestii bezpieczeństwa) powinien być Prezes Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów

Biobójczych ze wsparciem AOTMiT. Decyzja powinna być wydawana na czas ściśle określony i zgodnie z informacjami podanymi we wniosku dla konkretnej grupy pacjentów, wraz z określeniem zasad monitorowania bezpieczeństwa terapii (działań niepożądanych) oraz ubezpieczeń w ramach programu. W razie wątpliwości co do skuteczności lub bezpieczeństwa, Prezes Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, zgodnie z przepisami rozporządzenia (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającego unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiającego Europejską Agencję Leków, mógłby wystąpić o opinię do Komitetu ds. Produktów Stosowanych u Ludzi (*Committee for Medicinal Products for Human Use*) lub krajowego konsultanta z danej dziedziny, w której lek miałby mieć zastosowanie. W ramach programu dostęp do leku powinien być bezpłatny dla pacjenta, a finansowanie terapii będzie pokrywane przez Wnioskodawcę programu (podmiot odpowiedzialny lub sponsora). Istotne będzie wprowadzenie obowiązku zbierania danych (zarówno indywidualnych, jak i populacyjnych) o stosowaniu leku w ramach rzeczywistej praktyki klinicznej w Rzeczypospolitej Polskiej, których wyniki mogą być wykorzystane w czasie procesu podejmowania decyzji refundacyjnej lub wykorzystane w opinii AOTMiT. Wskazane jest gromadzenie tych danych lokalnie oraz w ramach projektów międzynarodowych, przy zachowaniu możliwości ich uogólniania i wymiany/porównań między krajami.

Programy wczesnego dostępu, zwane dalej „PWD”, powinny dotyczyć wyłącznie zarejestrowanych leków przed wnioskowaniem o refundację ze środków publicznych lub w trakcie takiego wnioskowania. Proponuje się wprowadzenie regulacji w zakresie trybu zgłaszania PWD, zasad realizacji w Rzeczypospolitej Polskiej oraz wprowadzenie konieczności zbierania danych o rzeczywistej efektywności leczenia pacjentów, co pozwoli na zbieranie danych i wykorzystanie ich podobnie, jak danych z ZPW. W ramach określenia zasad realizacji PWD konieczny będzie uzgodniony między ministrem właściwym do spraw zdrowia a podmiotem odpowiedzialnym protokół PWD, weryfikowany przez AOTMiT pod kątem przydatności danych dla procesu refundacyjnego. Czas porozumienia powinien być wystarczająco długi do zakończenia negocjacji cenowych i podjęcia decyzji refundacyjnej, aby PWD nie stanowiły dodatkowego obciążenia w negocjacjach refundacyjno-cenowych prowadzonych przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

PWD, jak i ZPW, nie będące formą klasycznej refundacji, co do zasady powinny być finansowane przez podmiot odpowiedzialny. Nie powinno to jednak wykluczać możliwości uzyskania indywidualnej zgody chorego na refundację zgodnie z obowiązującymi przepisami lub finansowanie we własnym zakresie. PWD i ZPW powinny być zgłaszane do Ministra Zdrowia i NFZ w celu rejestracji w centralnej bazie, wraz z określeniem min.: populacji chorych, czasu trwania leczenia, ośrodków i zakresu zbieranych danych.

Istotne jest przyjęcie maksymalnego terminu na wyrażenie zgody na implementację ZPW lub PWD, który umożliwi ich szybkie uruchomienie (np. określenie 30-dniowego terminu).

Poprawa dostępu do leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczania w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie.

Finansowanie ze środków publicznych leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego może stanowić istotną barierę w dostępie do tych produktów. W głównej mierze dotyczy to środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego. W przypadku podmiotów leczniczych prowadzących szpitale problemem jest brak możliwości rozliczania kosztownego żywienia doustnego, sprowadzanego w procedurze importu docelowego. Z reguły są to preparaty mlekozastępcze, tj. środki specjalnego przeznaczenia medycznego lub żywieniowego, których stosowanie jest niezbędne w terapii chorych z niektórymi chorobami rzadkimi o podłożu wrodzonych wad metabolicznych. Koszty tego żywienia aktualnie są rozliczane w ramach istniejących w systemie jednorodnych grup pacjentów, na podstawie których rozliczana jest hospitalizacja danego pacjenta. Wycena grupy niestety nie pokrywa kosztów żywienia medycznego tych pacjentów. Dobrym rozwiązaniem wydaje się być stworzenie nowego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w katalogu świadczeń do sumowania, które mogłyby być rozliczane dodatkowo wraz z hospitalizacją podstawową. Wartość takiego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego byłaby rozliczana zgodnie z kwotami zakupu preparatów uwidocznionych na fakturach.

Dla pacjentów problem wygląda inaczej. Na wniosek indywidualny lek albo środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego jest sprowadzony dla pacjenta i często decyzją ministra właściwego do spraw zdrowia także finansowany ze środków publicznych. Jednocześnie minister właściwy do spraw zdrowia zleca AOTMiT ocenę takiej terapii pod kątem wydawania zgód indywidualnych. W przypadku rekomendacji negatywnej, finansowanie nowych terapii jest niemożliwe. Rekomendacja często jest negatywna z uwagi na ograniczoną dostępność dowodów naukowych.

Zmiana usuwająca tę barierę może polegać na pozbawieniu rekomendacji AOTMiT, wydanej na potrzeby postępowania w ramach refundacji importu docelowego, wiążącego charakteru dla ministra właściwego do spraw zdrowia. Minister właściwy do spraw zdrowia, nawet przy rekomendacji negatywnej, mógłby wydawać zgody indywidualne nie tylko dla chorych już leczonych (prawa nabyte), jak i nowych chorych z tą samą jednostką chorobową (równe traktowanie pacjentów – zapewnienie równego dostępu do leczenia) traktując rekomendacje jako jeden z dowodów zebranych w sprawie.

Zgodnie z art. 39 ust. 3e pkt 5. ustawy o refundacji (odwołującym się do procedury, według której Prezes Urzędu Rejestracji Leków Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych może wydać zgodę na obcojęzyczną treść oznakowania opakowania dla określonej ilości opakowań leków sierocych określonych w rozporządzeniu (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. Urz. UE 18 z 22.02.2000, str. 1, z późn. zm.) bezpośrednio ogranicza się możliwości refundacji leków dostępnych w przedmiotowym trybie dla chorych z chorobami rzadkimi.

W związku z przedstawionymi powyżej problemami dotyczącymi refundacji indywidualnej leków albo środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w zagranicy jest uzasadnione wprowadzenie zmian w art. 39 ust. 3e ustawy o refundacji. Proponowane przepisy zmieniają przesłanki obligujące ministra właściwego do spraw zdrowia do wydania odmowy refundacji poprzez wykreślenie poniższych kryteriów:

- 1) z rekomendacji, o której mowa w art. 39 ust. 3 ustawy o refundacji, wynika, że nie jest zasadne ich finansowanie ze środków publicznych w tym wskazaniu;
- 2) upłynął okres, o którym mowa w art. 39 ust. 3d ustawy o refundacji;
- 3) wniosek dotyczy leku, dla którego można zastosować procedurę opisaną w art. 4b ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (Dz. U. z 2024 r. poz. 686).

Cele szczegółowe

1. Poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych.
2. Poprawa dostępu do objawowych i wspomagających leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich, których efektywność kliniczna została potwierdzona w ocenie AOTMiT.
3. Poprawa dostępu do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczania w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie.

Mierniki

1. Liczba pacjentów objętych programami ZPW.
2. Liczba sfinansowanych terapii stosowanych w trakcie hospitalizacji oraz leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach procedury importu docelowego.
3. Liczba sfinansowanych terapii w ramach decyzji podejmowanej przez ministra właściwego do spraw zdrowia o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego.

Zadania

ZADANIE 1		Opracowanie zasad prowadzenia programów ZPW	
Podstawa prawna	1) rozporządzenie (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiające unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków; 2) ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych; 3) ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne.		
Podmiot odpowiedzialny	Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych (URPL)		
Współpraca	AOTMiT, NFZ, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny		
Zadanie	1) opracowanie procedury składania dokumentacji zgodnie z art. 83 rozporządzenia 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającego wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków; 2) określenie zasad (w tym przyjmowania zgłoszeń) i kryteriów podejmowania decyzji odnośnie do ZPW; 3) określenie zasad finansowania ZPW, dystrybucji leków oraz kontroli przez NFZ i URPL; 4) określenie zakresu i zasad zbierania danych klinicznych (protokołu klinicznego) dla ZPW; 5) określenie zasad bezpieczeństwa pacjentów i procesu.		
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2024 r.		
Sposób wykonania zadania	zmiany legislacyjne umożliwiające wprowadzenie ZPW nowelizacją ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne, ustawy 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych i innych ustaw niezbędnych do wprowadzenia ZPW		
Koszt realizacji	brak		

ZADANIE 2		Rozliczanie produktów leczniczych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, stosowanych w trakcie hospitalizacji i sprowadzanych w ramach procedury importu docelowego przez szpital	
Podstawa prawna	zarządzenie Prezesa NFZ		
Podmiot odpowiedzialny	NFZ		
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny		
Zadanie	wprowadzenie przepisów w zarządzeniu Prezesa NFZ umożliwiających odrębne rozliczanie i sfinansowanie kosztownego leczenia w ramach Katalogu świadczeń do sumowania		
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.		

Sposób wykonania zadania	zmiana właściwego zarządzenia Prezesa NFZ
Koszt wprowadzenia	nie dotyczy
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Rozliczanie produktów leczniczych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla chorych wnioskujących o import docelowy tych produktów indywidualnie
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	zmiana ustawy o refundacji umożliwiająca podejmowanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia decyzji o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2024 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Koszt realizacji	brak

V. Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich

VI. Obszar Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką

VII. Obszar Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” <https://chorobyrazdkie.gov.pl/> oraz kampania społeczna o chorobach rzadkich

Kolejne obszary Planu dla Chorób Rzadkich dotyczą rozwiązań informatycznych:

- Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich,
- Obszar Karta pacjenta z Chorobą Rzadką,
- Obszar prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

Centrum e-Zdrowia ma za zadanie opracować System dla Chorób Rzadkich posiadający funkcjonalności niezbędne do realizacji wszystkich zaplanowanych instrumentów obsługujących choroby rzadkie. Ze względu na specyfikę prac projektowych oraz budowę Systemu dla Chorób Rzadkich, a także prowadzenie prac dotyczących wdrożenia, rozwoju i utrzymania ww. systemu obejmujących Rejestr Chorób Rzadkich, Kartę Pacjenta oraz Platformę Informacyjną ujęte zostały w jednym zadaniu „Budowa Systemu dla Chorób Rzadkich”.

Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich

Monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych jest niezwykle ważnym elementem każdego systemu ochrony zdrowia. Bez tego nie można określić skali problemu, zapotrzebowania na określoną opiekę zdrowotną, nie można także ocenić efektów podejmowanych działań terapeutycznych i profilaktycznych. Najbardziej efektywnym ekonomicznie sposobem monitorowania chorób i problemów zdrowotnych są rejestry medyczne, dlatego rejestr chorób rzadkich jest zasadniczą częścią planu dla chorób rzadkich i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych¹¹⁾.

Rejestr chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, , przedsiębiorców (przemysłu farmaceutycznego, producentów i dystrybutorów wyrobów medycznych) innych interesariuszy systemu opieki zdrowotnej oraz dla władz publicznych – zarówno szczebla samorządowego, jak i centralnego. Przy tworzeniu rejestru chorób rzadkich nieodzowne jest współdziałanie (w ramach odpowiednich pre-konsultacji lub konsultacji publicznych) z organizacjami pacjentów, które skupiają chorych na określonej chorobie lub grupę chorób rzadkich.

Choroby rzadkie można przypisać do 27 różnych kategorii chorób, dlatego oprócz minimalnego, dokładnie określonego zakresu zbieranych danych, wspólnego dla wszystkich rejestrów chorób rzadkich, poszczególne rejestry chorób rzadkich znacznie się różnią zakresem gromadzonych informacji. Choroby rzadkie dotyczą chorych w każdym wieku, dlatego zgłaszalność do rejestrów chorób rzadkich nie jest ograniczona wiekiem pacjenta.

Realizowany w ramach Planu projekt ogólnopolskiego rejestru chorób rzadkich – PRCR – ma na celu zgromadzenie danych w jednym rejestrze, przy wykorzystaniu jednej infrastruktury teleinformatycznej.

Raport Orphanet (referencyjny portal zawierający informacje na temat chorób rzadkich i leków sierocych) (grudzień 2021 r.) wymienia 812 rejestrów chorób rzadkich w Europie, w tym tylko 11 rejestrów w Rzeczypospolitej Polskiej. Dla porównania liczba rejestrów w innych krajach to: 165 w Niemczech, 146 we Francji, 95 we Włoszech, 66 w Wielkiej Brytanii, 57 w Hiszpanii, 39 w Austrii.

Zgodnie z europejskimi rekomendacjami opracowanymi przez Komisję Europejską oraz organizacjami zajmującymi się chorobami rzadkimi EUCERD i IRDiRC, niezwykle istotna jest możliwość wymiany danych w istniejących w różnych krajach rejestrach. Komisja Europejska wprowadziła Europejską Platformę Rejestracji Chorób Rzadkich (European Platform on Rare Disease Registration; EU RD

¹¹⁾ Wspólna Deklaracja: 10 Kluczowych Zasad Rejestrów Pacjentów z Chorobami Rzadkimi.

Platform¹²⁾) do gromadzenia informacji o istniejących setkach baz danych i rejestrach chorób rzadkich rozproszonych w poszczególnych krajach członkowskich. Jest to część Infrastruktury Europejskiego Rejestru Chorób Rzadkich (*European Rare Diseases Registry Infrastructure, ERDRI*), która składa się z Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor), Centralnego Repozytorium Metadanych (ERDRI.mdr) oraz planowanego wspólnego narzędzia do pseudonimizacji (EUPID).

Rejestrem medycznym zawierającym dane dla grupy chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi (20–25% chorób rzadkich) jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR; www.rejestrwad.pl), który przez udział w EUROCAT (Europejski Nadzór nad Wadami Wrodzonymi) (od 2001 r.) ma w Unii Europejskiej status rejestru chorób rzadkich w wyżej wymienionym zakresie. Od 2015 r. EUROCAT jest na Platformie Chorób Rzadkich Unii Europejskiej (EU RD Platform). Od 2015 r. zgłaszanie do PRWWR jest obowiązkowe, zgłaszane są dzieci z wadami w wieku od 0 do 18. roku życia. Kodowanie wad w PRWWR (w tym od 2015 r. nadawanie kodów ORPHA) odbywa się w Zespole Centralnym PRWWR według wytycznych Komitetu EUROCAT do spraw Kodowania. Zgłaszanie weryfikacyjne genetycznie uwarunkowanej choroby rzadkiej pochodzi z poradni genetycznych z terenu całego kraju.

Diagnoza stanu ogólnego wymaga określenia warunków prowadzenia rejestrów chorób rzadkich i oceny, które z tych warunków są aktualnie spełnione w Rzeczypospolitej Polskiej.

Dla przygotowania i wdrożenia rejestru medycznego dla chorób rzadkich jest niezbędne:

- 1) właściwe i powszechne kodowanie chorób rzadkich;
- 2) pełna identyfikacja chorych na choroby rzadkie;
- 3) prawidłowo zdefiniowane źródła informacji o chorych na choroby rzadkie i dopracowana logistyka pozyskiwania danych do rejestru;
- 4) działanie zespołów eksperckich, które dane zgromadzone w rejestrach potrafią opracować, zinterpretować i wykorzystać w organizacji ochrony zdrowia oraz klinicznie i naukowo;
- 5) wydanie rozporządzenia o utworzeniu rejestru chorób rzadkich na podstawie art. 20 ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2023 r. poz. 2465);
- 6) stabilne finansowanie.

Osiągnięcie pełnej identyfikacji i pełnej rejestracji chorób rzadkich jest procesem wieloetapowym. Zostaną utworzone ramy dla monitorowania chorób rzadkich, w tym w celu zapewnienia ich zgłaszalności do rejestru chorób rzadkich.

¹²⁾ <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>

Podstawą prawną tworzenia rejestrów medycznych jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. Zgodnie z art. 2 pkt 12 tej ustawy, rejestr medyczny to tworzony zgodnie z prawem rejestr, ewidencja, lista, spis albo inny uporządkowany zbiór danych osobowych, jednostkowych danych medycznych lub danych niebędących danymi osobowymi, służący do realizacji zadań publicznych, prowadzony przez podmiot funkcjonujący w systemie ochrony zdrowia. Z kolei art. 19 ust. 1 tej ustawy stanowi, że minister właściwy do spraw zdrowia może stworzyć i prowadzić albo stworzyć i zlecać prowadzenie rejestrów medycznych, stanowiących uporządkowany zbiór danych osobowych, w tym jednostkowych danych medycznych w celu:

- 1) monitorowania zapotrzebowania na świadczenia opieki zdrowotnej;
- 2) monitorowania stanu zdrowia usługobiorców;
- 3) prowadzenia profilaktyki zdrowotnej lub realizacji programów zdrowotnych albo programów polityki zdrowotnej;
- 4) monitorowania i oceny bezpieczeństwa, skuteczności, jakości i efektywności kosztowej badań ~~diagnostycznych-laboratoryjnych~~ lub procedur medycznych;
- 5) monitorowania jakości świadczeń opieki zdrowotnej udzielanych w podmiotach wykonujących działalność leczniczą.

Przepis art. 19 ust. 1a ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia określa zakresy tworzenia rejestrów, w tym m. in. zakres obejmujący choroby rzadkie (pkt 13). Podstawę prawną do utworzenia rejestru chorób rzadkich stanowi art. 20 ust. 1 tej ustawy, który upoważnia ministra właściwego do spraw zdrowia do wydania rozporządzenia w przedmiotowym zakresie.

Utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRCR) będzie zgodnie z zasadami FAIR (F=Findable – dane są możliwe do znalezienia, A=Accessible – dostępne, I=Interoperable – interoperacyjne, R=Reusable – możliwe do ponownego wykorzystania) i spełniającego następujące funkcje:

- 1) epidemiologiczna – określenie rodzajów i częstości występowania chorób rzadkich w populacji krajowej;
- 2) organizacyjna – uzyskanie danych umożliwiających określenie zapotrzebowania (według grup chorób i populacji chorych na danym terenie) na specjalistyczną opiekę medyczną, diagnostykę, terapię i rehabilitację dla chorych na choroby rzadkie;
- 3) kliniczna – punkt wyjścia dla rejestrów klinicznych prowadzonych w celu określenia przebiegu naturalnego choroby i efektywności terapii; dane do analizy dla opracowywania algorytmów diagnostycznych i terapeutycznych;
- 4) naukowa – baza danych pacjentów do badań klinicznych dotyczących przyszłych nowych produktów leczniczych; punkt wyjścia do pogłębionych badań dotyczących m.in. podłoża

molekularnego i fizjopatologii chorób rzadkich; wsparcie rozwoju medycyny translacyjnej; ogromny potencjał badawczy po połączeniu rejestru chorób rzadkich z biobankowaniem;

- 5) społeczna – wiarygodne źródło informacji o liczbie chorych na choroby rzadkie w danym kraju i na świecie; we współdziałaniu z organizacjami pacjentów ułatwienie kontaktowania się ze sobą chorych na określone choroby rzadkie i ich rodzin; punkt wyjścia do badań dotyczących jakości życia, potrzeb edukacyjnych i społecznych chorych na choroby rzadkie.

Minister właściwy do spraw zdrowia w rozporządzeniu wydanym na podstawie art. 20 ust. 1 pkt 2 ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia określi podmiot prowadzący Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR). PRCR będzie prowadzony z wykorzystaniem systemu teleinformatycznego. PRCR będzie prowadzony przez podmiot określony przez ministra właściwego do spraw zdrowia, a faktyczna realizacja tego zadania w ramach ww. podmiotu będzie należeć do zespołu PRCR, który będzie funkcjonował w danym podmiocie.

W ramach ww. rozporządzenia zostanie określona lista chorób rzadkich podlegających zgłoszeniu do PRCR. Konieczność utworzenia takiej listy wynika z tego, że sam fakt przypisania kodu ORPHA nie stanowi o tym, że jest to poważna choroba wymagająca monitorowania i określonej wielospecjalistycznej opieki medycznej. Wiele kodów ORPHA dotyczy pojedynczych wad rozwojowych, w tym wad małych, które ze względu na rzadkość występowania (5 : 10000 lub rzadziej) spełniają kryteria „choroby rzadkiej”, ale po zoperowaniu patologia zanika i pacjent nie wymaga dalszej opieki medycznej w tym zakresie.

Uzyskanie wiarygodnych informacji dotyczących epidemiologii chorób rzadkich wymaga m.in. właściwego kodowania. Z tego względu prawo do nadawania kodów ORPHA będą miały poradnie genetyczne (80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne) oraz OECR, które po rozpoznaniu określonej choroby rzadkiej i nadaniu kodu ORPHA będą miały obowiązek zgłoszenia tego faktu do PRCR na formularzu elektronicznym. Poradnie genetyczne i OECR zostaną przeszkolone w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. Ustanowiona będzie lista ośrodków uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. W odniesieniu do chorób rzadkich o etiologii niegenetycznej, listę tych chorób podlegających zgłoszeniu do PRCR oraz listę jednostek uprawnionych do nadawania kodów ORPHA zarekomenduje ministrowi właściwemu do spraw zdrowia (w celu ujęcia w ww. rozporządzeniu) Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich.

Określone zostaną kryteria uznania zbioru danych za rejestr medyczny określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich, co posłuży ministrowi właściwemu do spraw zdrowia do wydania rozporządzenia na podstawie art. 20 ust. 1 ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. Na podstawie formularza elektronicznego opracowanego przez Radę Naukową do

spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, zostanie uzyskana informacja o istniejących rejestrach chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, ich statusie, miejscu ich prowadzenia i zakresie gromadzonych przez nie informacji. Zostanie utworzona także lista zbiorów danych, niespełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestr medyczny, ale z potencjałem ich określenia w drodze rozporządzenia jako rejestr medyczny określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich.

Cele szczegółowe

1. Wdrożenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia.
2. Uzyskanie informacji o rodzajach chorób rzadkich i liczbie chorych na wybrane choroby lub grupy chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
3. Ułatwienie badań naukowych nad epidemiologią i etiologią chorób rzadkich.

Mierniki

1. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRCR.
2. Liczba chorych na choroby rzadkie w PRCR.

Obszar Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką

Pacjent cierpiący na chorobę rzadką powinien mieć możliwość uzyskania opieki medycznej zgodnej ze swoimi indywidualnymi potrzebami, również poza OECR. Wiedza na temat chorób rzadkich z reguły nie jest powszechna. Dużym wyzwaniem dla lekarza w sprawowaniu stałej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest brak wglądu w pełną dokumentację medyczną, w tym m.in. wyniki wykonanych badań laboratoryjnych wysokokosztowych (genetyczne, immunologiczne) lub badań podstawowych niezbędnych w monitorowaniu terapii.

Aby wzmocnić bezpieczne funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia pacjentowi z chorobą rzadką, w tym udzielenie właściwej pomocy w stanach nagłych, niezbędne jest stworzenie aktualizowanego regularnie zasobu informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, który będzie mógł zostać udostępniony świadczeniodawcom.

W tym celu w ramach Planu zostanie opracowana tzw. „Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką”, która następnie zostanie wprowadzona do odpowiednich regulacji ustawowych. Wobec postępującej informatyzacji w ochronie zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką będzie prowadzona w postaci elektronicznej oraz zintegrowana z Indywidualnym Kontem Pacjenta (IKP). Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką powinna być również zintegrowana z Platformą Informacyjną „Choroby Rzadkie”. Ze względu na fakt, że obecnie skatalogowanych jest ponad 8000 chorób rzadkich zarówno genetycznie uwarunkowanych, jak i nabytych, różniących się wiekiem zachorowania,

przebiegiem, rokowaniem, potrzebami zdrowotnymi pacjenta (farmakoterapia celowana przyczynowa, farmakoterapia objawowa, opieka wielodyscyplinarna, w tym rehabilitacja, zaopatrzenie ortopedyczne i inne zalecenia dostosowane do rozpoznania, np. dieta lub lista leków przeciwwskazanych u pacjenta) zakres dostępnych informacji oraz rekomendacji będzie inny dla każdego pacjenta. Rekomendacje będą wymagały częstej aktualizacji oraz minimum corocznej weryfikacji. Ponadto nie we wszystkich chorobach rzadkich istnieją rekomendacje dotyczące leczenia i planu przewlekłej opieki. Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką ma charakter informacyjny. Każdorazowo decyzje są podejmowane przez lekarza prowadzącego leczenie pacjenta w oparciu o aktualną bezpośrednią ocenę stanu zdrowia. Rekomendacje mogą chronić przed nieprawidłowym, potencjalnie szkodliwym postępowaniem, ale nie mogą zastąpić oceny klinicznej. Podobne objawy w stanie zagrożenia życia mogą mieć wiele różnych przyczyn, zarówno związanych z chorobą rzadką, jak i zupełnie od niej niezależną.

Cele Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką:

- 1) wskazanie ścieżki postępowania zgodnej z potrzebami pacjenta oraz uniknięcie wykonania zbędnych lub niewłaściwych (potencjalnie szkodliwych) procedur medycznych poprzez zebranie informacji o jego chorobie lub chorobach rzadkich w jednym miejscu;
- 2) skoordynowanie świadczeń opieki zdrowotnej;
- 3) dostęp do aktualizowanych informacji o historii choroby, zastosowanym leczeniu farmakologicznym i niefarmakologicznym oraz planu obserwacji i leczenia (dla lekarzy prowadzących w ramach opieki skoordynowanej);
- 4) dostęp do zgodnej z aktualnym stanem wiedzy informacji o chorobie.

Użytkownikami Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką będą pacjent lub przedstawiciel ustawowy, lub opiekun faktyczny w przypadku dzieci, a dostęp do niej będą mieć:

- 1) świadczeniodawcy;
- 2) Zakład Ubezpieczeń Społecznych.

Dane obligatoryjne:

- 1) dane osobowe – imię i nazwisko, data urodzenia, numer PESEL;
- 2) rozpoznanie słowne;
- 3) kody ICD-10, kod ORPHA, ewentualnie OMIM;
- 4) syntetyczna historia udzielonych świadczeń (badania [diagnostyczne/laboratoryjne](#), hospitalizacje, recepty);
- 5) zalecenia i wskazania dla pacjenta, np. leki, dieta, szczepienia itp.;

- 6) przeciwwskazania dla pacjenta (optymalnie w formie linku do aktualizowanych rekomendacji, dostosowanych do określonego okresu choroby; rekomendacje takie znajdują się na platformie informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim), leki przeciwwskazane lub potencjalnie niebezpieczne wyodrębnione jako alert i dostępne w Karcie postępowania w stanach nagłych (tzw. dostęp ratunkowy);
- 7) Dostęp Ratunkowy: telefon kontaktowy do opiekuna lub opiekunów pacjenta, rozpoznanie, zalecenia i przeciwwskazania w stanie zagrożenia życia, dostosowane do określonego okresu choroby (jeśli możliwe do wskazania). Zalecenia muszą być krótkie, syntetyczne, możliwe do zastosowania w stanach nagłych.

Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką prowadzona będzie w postaci elektronicznej i powiązana z IKP, co zapewni ciągły dostęp i aktualizację. Dane zawarte w Karcie Pacjenta z Chorobą Rzadką będą dostępne dla pacjenta i świadczeniodawców, w zakresie określonym świadomą zgodą pacjenta lub przedstawiciela ustawowego, lub opiekuna faktycznego w przypadku dzieci.

Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką powinna pozwalać także na szybki dostęp do obszerniejszych źródeł informacji o chorobie, w postaci linków do autoryzowanych stron (Orphanet, strona www administrowana przez ośrodek referencyjny lub ekspercki, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) i inne wiarygodne źródła medyczne).

***Obszar Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”
<https://chorobyrazdkie.gov.pl/> oraz kampania społeczna o chorobach rzadkich***

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” powstała i została udostępniona w 2023 r. Jest to wiarygodne i kompleksowe źródło wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. Grupy docelowe korzystające z Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” to: pacjenci z chorobami rzadkimi, ich rodziny i organizacje pacjentów, lekarze i inni pracownicy ochrony zdrowia (m.in. pielęgniarki, fizjoterapeuci, dietetycy), studenci kierunków medycznych (m.in. lekarskiego, pielęgniarstwa, fizjoterapii, dietetyki, analityki medycznej, biotechnologii medycznej, zdrowia publicznego), nauczyciele (zwłaszcza nauczyciele prowadzący edukację specjalną i studenci pedagogiki), organizatorzy ochrony zdrowia oraz ogół społeczeństwa.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” została umieszczona na serwerach Centrum e-Zdrowia i jest prowadzona przez Zespół Platformy pod merytorycznym nadzorem Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” zawiera następujące informacje:

- 1) choroby rzadkie – informacje ogólne;
- 2) Plan dla Chorób Rzadkich;
- 3) akty normatywne dotyczące chorób rzadkich;
- 4) świadczenia opieki zdrowotnej przysługujące chorym na choroby rzadkie;
- 5) listy świadczeniobiorców zajmujących się pacjentami z chorobami rzadkimi;
- 6) strefa edukacyjna;
- 7) lista chorób rzadkich z opisami klinicznymi i informacją dotyczącą diagnostyki i terapii, z wykorzystaniem zasobów Orphanet i Orphanet Polska;
- 8) lista stowarzyszeń i organizacji pacjentów;
- 9) lista rejestrów chorób rzadkich.

Celem Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” jest:

- 1) zwiększenie dostępności informacji na temat chorób rzadkich skierowanych i dostosowanych do różnych grup docelowych;
- 2) zwiększenie wiedzy dotyczącej chorób rzadkich wśród fachowych pracowników ochrony zdrowia, chorych na choroby rzadkie i ich rodzin oraz ogółu społeczeństwa;
- 3) wsparcie opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie poprzez ułatwienie uzyskania informacji o podmiotach wykonujących działalność leczniczą zapewniających diagnostykę i terapię określonych chorób rzadkich;
- 4) poprawa integracji społeczności chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

Platforma wymaga stale aktualizowanych oraz wiarygodnych informacji, a w szczególności informacji, gdzie chory z podejrzeniem lub rozpoznaniem określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób może uzyskać pomoc medyczną oraz jakie metody diagnostyczne i terapeutyczne są w danej chorobie dostępne. Dlatego w celu zagwarantowania najwyższej jakości materiałów edukacyjnych podjęto decyzję, aby Platforma była portalem tworzonym przez ekspertów, zajmujących się w swojej codziennej praktyce chorobami rzadkimi, w tym również przez Zespół Redakcyjny.

W ramach Planu minister właściwy do spraw zdrowia zawrze umowę z osobami wchodzącymi w skład Zespołu Redakcyjnego, który będzie prowadził Platformę Informacyjną „Choroby Rzadkie” – dostępną na stronie internetowej <https://chorobyrazdkie.gov.pl/>.

Wprowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” jest powiązane z działaniami edukacyjnymi w ramach ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich. Powstaną materiały informacyjne dotyczące chorób rzadkich adresowane do pacjentów, ich rodzin, pracowników ochrony zdrowia, instytucji publicznych i szerszego społeczeństwa. Materiały zostaną

opracowane przez ekspertów, we współpracy z organizacjami pozarządowymi w celu budowania świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

Cele szczegółowe

1. Zwiększenie dostępności oraz wymiana wiedzy o chorobach rzadkich wśród wszystkich interesariuszy systemu ochrony zdrowia, a w szczególności lekarzy i pacjentów.

Mierniki

1. Liczba użytkowników Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.
2. Liczba artykułów udostępnionych na Platformie Informacyjnej „Choroby Rzadkie” w latach 2024-2025.
3. Przeprowadzenie ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich.

Zadania

ZADANIE 1	Budowa Systemu dla Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	<ol style="list-style-type: none"> 1) ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia; 2) ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych; 3) rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. z 2022 r. poz. 1304, z późn. zm.); 4) rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 8 maja 2018 r. w sprawie rodzajów elektronicznej dokumentacji medycznej (Dz. U. z 2023 r. poz. 1851); 5) uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Centrum e-Zdrowia, Rada do spraw Chorób Rzadkich, Rada Naukowa ds. Rejestrów, Zespół ds. rejestrów Chorób Rzadkich, Zespół ekspertów do spraw Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie, konsultanci krajowi, Narodowy Fundusz Zdrowia, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, Zespół Redakcyjny Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertkie, organizacje pacjentów i organizacje pozarządowe.
Zadanie	<ol style="list-style-type: none"> 1. Utworzenie i prowadzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. 2. Opracowanie i wdrożenie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką. 3. Prowadzenie i Aktualizacja Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” https://chorobyrazdkie.gov.pl/ oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich.
Termin realizacji	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	21 791 282,89 zł

ZADANIE 2	Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich oraz upowszechnienie informacji o Planie dla Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich, Zespół Redakcyjny Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Eksperckie, organizacje pacjentów
Zadanie	1. Prowadzenie działań edukacyjnych prowadzonych przez organizacje pacjentów, towarzystwa naukowe i ekspertów. 2. Opracowanie materiałów informacyjnych. 3. Przeprowadzenie kampanii społecznej.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2025 r.
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	6 000 000 zł

VIII. KOSZTY

OBSZAR	Koszty do końca 2025 r. (zł)
Działalność Rady do spraw Chorób Rzadkich	500 000
Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla OECR produktów rozliczeniowych	500 000
Poprawa dostępu do badań diagnostycznych-laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorobach rzadkich	70 000 000
Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	0
System dla Chorób Rzadkich	27 791 282,89
Polski Rejestr Chorób Rzadkich	
Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką	
Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” https://chorobyrrzadkie.gov.pl/ oraz kampania społeczna o chorobach rzadkich	
RAZEM	98 791 282,89