

Załącznik do uchwały nr ... Rady Ministrów
z dnia 2021 r. (poz.)

Plan dla Chorób Rzadkich

PREAMBUŁA	4
1. Choroby rzadkie.....	4
1.1 Część ogólna – zagadnienia ogólne.....	6
1.2 Dalsze działania po 2023 r.....	9
OŚRODKI EKSPERCKIE CHORÓB RZADKICH (OECR)	10
2. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich	10
2.1 Cele.....	10
2.2 Diagnoza stanu obecnego	122
2.3 Oczekiwany rezultat	15
2.4 Mierniki	15
2.5 Działania i odpowiedzialność	16
2.6 Finansowanie.....	233
KIERUNKI POPRAWY DIAGNOSTYKI CHORÓB RZADKICH	24
3. Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych.....	24
3.1 Cele.....	24
3.2 Diagnoza stanu obecnego	25
3.3 Oczekiwany rezultat	26
3.4 Mierniki	26
3.5 Działania i odpowiedzialność	27
Zadania	28
3.6 Finansowanie.....	35
DOSTĘP DO LEKÓW	36
4. Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. .	36
4.1 Cele – ogólny i szczegółowe.	36
4.2 Diagnoza stanu obecnego	38
4.3 Oczekiwany rezultat – analiza skutków zmian	47
4.4 Mierniki	47
4.5 Działania i odpowiedzialność	48
4.6 Finansowanie.....	64
REJESTRY CHORÓB RZADKICH	64
5. Rejestry chorób rzadkich	65
5.1 Cele – ogólny i szczegółowe	65
5.2 Diagnoza stanu aktualnego	66
5.3 Oczekiwany rezultat	69
5.4 Mierniki	70

5.5	Działania i odpowiedzialność	70
	PASZPORT PACJENTA Z CHOROBAŃ RZADKĄ	77
6.	Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką	77
6.1	Wstęp	77
6.2	Cele paszportu:.....	77
6.3	Szczegóły techniczne	78
6.3.3	Dane obligatoryjne.....	79
6.4	Działania i odpowiedzialność	80
	PLATFORMA INFORMACYJNA „CHOROBY RZADKIE”	81
7.	Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”	81
7.1	Cel.....	81
7.2	Diagnoza – stan obecny.....	81
7.3	Oczekiwany rezultat	81
7.4	Mierniki	811
7.5	Działania i odpowiedzialność	82
	KOSZTY.....	85

PREAMBUŁA

1 Choroby rzadkie

Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status, gdy w dniu 22 czerwca 1999 r. została opublikowana decyzja nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r. (Dz.U. L 155, 22.6.1999) przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003)¹⁾. W rozporządzeniu nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz.U. L 18 z 22.1.2000) w punkcie 7 w sprawie sierocych produktów leczniczych wskazano, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości i dostępności do leczenia jak inni pacjenci.

Na mocy decyzji nr 1350/2007/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 października 2007 r. ustanawiającej drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008-2013²⁾ wydano Zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, aby państwa członkowskie Unii Europejskiej opracowały plany lub strategie dotyczące rzadkich chorób w ramach własnych systemów zdrowotnych i socjalnych, w celu umożliwienia pacjentom cierpiącym na te choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki i leczenia (w tym leków sierocych).

Choroby rzadkie (ang. *Rare diseases*, RD) stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne. Liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich szacowana jest na około 8 000 (ponad 6 000 ma nadany numer ORPHA)³⁾, co przy jednoczesnej niskiej częstotliwości ich występowania oraz dużym rozproszeniu w populacji ogólnej jest przyczyną zrozumiałych trudności w ustalaniu właściwego rozpoznania znanych jako tzw. „odyseja diagnostyczna”. Choroby te mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, który prowadzi do (wielu)narządowej niewydolności oraz niepełnosprawności fizycznej lub intelektualnej. 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 (26% dzieci umiera przed osiągnięciem 5 r.ż.), pozostałe w wieku dorosłym⁴⁾.

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

²⁾ Dz. Urz. UE L 301 z 20.11.2007, str. 3.

³⁾ Opracowana przez ORPHANET klasyfikacja dedykowana chorobom rzadkim to system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba; nadany kod jest unikatowym i niezmiennym identyfikatorem każdej choroby uznanej za rzadką, zgodnie z definicją przyjętą w UE.

⁴⁾ For many diseases the first symptoms may occur shortly after birth or in early childhood. In around 50% the first symptoms occur in adulthood. Źródło: https://www.aoporphan.com/de_en/rare-diseases

Choroby rzadkie stanowią istotne wyzwanie dla opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8%⁵⁾ populacji każdego kraju. Mając na uwadze dane demograficzne z naszego kraju, należy szacować, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2 do 3 milionów osób.

Niniejszy dokument ma na celu usprawnienie systemu opieki nad chorymi na choroby rzadkie. Plan dla Chorób Rzadkich, zwany dalej „Planem”, jest niezbędny do zarządzania tak dużym obszarem zdrowotnym. System opieki zdrowotnej dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi jest oparty na zasadzie egalitaryzmu.

Plan ma charakter operacyjny – opisuje działania na lata 2021-2023. Dokument jest wynikiem prac Zespołu powołanego przez Ministra Zdrowia zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 2 marca 2020 r. w sprawie powołania Zespołu do spraw opracowania szczegółowych rozwiązań istotnych w obszarze chorób rzadkich (Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 15, z późn. zm.).

Celem powołania Zespołu było opracowanie rozwiązań na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zmierzających do:

- 1) poprawy diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej;
- 2) zapewnienia dostępu do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej;
- 3) rozwoju i szerzenia wiedzy o chorobach rzadkich.

Celem Planu jest całościowe uregulowanie opieki dla osób cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin. Realizacja celu wymagać będzie zmian systemowych i organizacyjnych a także wprowadzenia nowych rozwiązań legislacyjnych. Aby poprawić system leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi zdefiniowano obszary wymagające usprawnienia oraz przedstawiono listę działań, umożliwiających realizację zamierzonych celów.

System opieki dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi zaproponowany Planie uwzględnia sześć podstawowych obszarów:

- 1) Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich;
- 2) Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;
- 3) dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- 4) Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
- 5) Paszport pacjenta z chorobą rzadką;
- 6) Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

⁵⁾ Zob. motyw piąty do zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

W celu prawidłowej i szybkiej realizacji ww. obszarów została opracowana lista koniecznych do przeprowadzenia działań wraz z opisaniem sposobu wdrożenia, modelu finansowania i harmonogramu ich realizacji.

1.1 Część ogólna – zagadnienia ogólne

Choroby **rzadkie** – choroby występujące z częstością 5 na 10 000 osób lub rzadziej.

Niemal 50% rzadkich chorób dotyczy dzieci, a około 30% pacjentów dotkniętych tymi chorobami umiera przed 5. rokiem życia. Choroby rzadkie są przyczyną 30% hospitalizacji w szpitalach dziecięcych, 40–45% zgonów przed 15. rokiem życia i stanowią 10–25% chorób przewlekłych u dorosłych. Choroby rzadkie rozpoznawane są najczęściej w wieku dziecięcym (niektóre już w życiu płodowym), dlatego placówki pediatryczne są ośrodkami, które najczęściej rozpoznają chorobę rzadką. Liczna grupa pacjentów z chorobami rzadkimi to osoby dorosłe. Są to zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i ci, którzy zachorowali w późniejszym wieku.

Niezwykła różnorodność kliniczna oraz rzadkość występowania poszczególnych chorób rzadkich stanowi duże wyzwanie dla lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej oraz specjalistów, którzy w swojej praktyce mogli nie spotkać się z chorobami rzadkimi. Wynikające z braku doświadczenia opóźnienie w ustaleniu właściwego rozpoznania jest potęgowane brakiem lub ograniczonym dostępem do niektórych współczesnych metod diagnostycznych, zwłaszcza do wielkoskalowych badań genomowych.

Obecnie około 5% chorych z chorobą rzadką ma szansę na leczenie i poprawę stanu zdrowia dzięki dostępnym terapiom. Odsetek ten będzie się stopniowo zwiększał wskutek bardzo dynamicznego rozwoju badań ukierunkowanych na poszukiwanie i opracowanie leków lub terapii dla poszczególnych chorób rzadkich. Nadal dla większości chorych, do czasu pojawienia się dla nich celowanej terapii, podstawowe znaczenie ma leczenie objawowe oraz rehabilitacja i pomoc społeczna. W obydwu sytuacjach ustalenie rozpoznania przyczynowego jest niezwykle ważne. Pozwala ono na zakończenie „odysei diagnostycznej” chorego, zaplanowanie właściwej opieki medycznej, w tym w wielu przypadkach złagodzenie przebiegu choroby, tj. opóźnienie powikłań lub zmniejszenie nasilenia objawów i zmniejszenie dolegliwości.

Ponadto, w przypadku chorób rzadkich o podłożu genetycznym ostateczne ustalenie lub zweryfikowanie diagnozy u pacjenta jest niezbędne do zakwalifikowania do badań genetycznych innych członków rodziny w celu udzielenia pełnej porady genetycznej i omówienia planów prokreacyjnych.

Nie ulega wątpliwości, że wczesne ustalenie prawidłowego rozpoznania jest także korzystne dla systemu ochrony zdrowia, ponieważ kończy uporczywą diagnostykę, która generuje znaczne koszty.

Choroby rzadkie, pomimo ich znacznej różnorodności, charakteryzują się kilkoma wymienionymi poniżej wspólnymi cechami:

- 1) w większości są uwarunkowane genetycznie (80% chorób), co wiąże się także ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby u członków rodziny;
- 2) często współistnieją z niepełnosprawnością fizyczną lub intelektualną;
- 3) mają zazwyczaj przewlekły lub ciężki przebieg;
- 4) długość życia chorych jest znacznie skrócona w stosunku przeciętnego okresu życia populacji w której mieszkają;
- 5) koszt ich diagnostyki i leczenia jest z reguły wysoki;
- 6) leczenie jest obecnie dostępne dla niewielkiego odsetka chorych (5%);
- 7) chorym nierzadko grozi wykluczenie społeczne przez utrudniony dostęp do edukacji oraz trudne warunki socjalne, wynikające z ograniczonej możliwości podejmowania pracy przez opiekunów i przez nich samych.

Definicja leków przeznaczonych do terapii chorób rzadkich

Leki przeznaczone do terapii chorób rzadkich są definiowane jako leki przeznaczone do leczenia chorób występujących z częstością 5 na 10 000 osób lub rzadziej.

Leki te, na podstawie odrębnych przepisów i decyzji administracyjnych mogą, na wniosek podmiotu odpowiedzialnego, podlegać ochronie handlowej na terytorium Unii Europejskiej, przez nadanie im na okres 10 lat statusu leku sierocego.

Za priorytetowe zadania legislacyjne o charakterze ogólnym wynikające z Planu należy uznać:

Zadanie 1. Ustanowienie przez Ministra Zdrowia chorób rzadkich jako priorytetu w zakresie zdrowia publicznego.

Zadanie 2. Przyjęcie uchwały Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich, w których przyjmuje się obowiązujące w Unii Europejskiej definicje choroby rzadkiej oraz leków przeznaczonych do terapii chorób rzadkich.

Zadanie 3. Powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich (przy ministrze właściwym do spraw zdrowia) w celu wsparcia realizacji szczegółowych rozwiązań przyjętych w Planie.

ZADANIE 1	Ustanowienie chorób rzadkich jako priorytetu w zakresie zdrowia publicznego
Podstawa prawna	art. 31a ust. 2 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2020 r. poz. 1398, późn. zm.)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 27 lutego 2018 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych (Dz. U. poz. 469)
Termin realizacji zadania	do 30 września 2021 r.
Sposób wykonania zadania	dodanie punktu 11 w § 1. ww. rozporządzenia o treści: „poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich oraz edukacja pracowników służby zdrowia o chorobach rzadkich”
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Przyjęcie definicji chorób rzadkich i definicji leków przeznaczonych do terapii im dedykowanych
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich
Zadanie	nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2020 r. poz. 357, z późn. zm.)
Termin realizacji zadania	do 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	w art. 2 ww. ustawy dodanie punktu 30 i 31 o treści: „30) choroby rzadkie – choroby występujące z częstością 5 na 10 000 osób lub rzadziej; „31) leki przeznaczone do terapii chorób rzadkich – leki dedykowane leczeniu chorób występujących z częstością 5 na 10 000 osób lub rzadziej, bez względu na oznaczenie ich, na podstawie odrębnych przepisów, jako sieroce produkty lecznicze.”
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia

Koszt realizacji	brak
------------------	------

ZADANIE 3	Powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich EUCERD Recommendations on core indicators for Rare Disease National Plans /Strategies (6 June 2013)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	przedstawiciel Orphanet, przedstawiciele właściwych towarzystw naukowych, właściwi Konsultanci Krajowi
Zadanie	powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Termin realizacji zadania	do 31 grudnia 2021 r.
Sposób wykonania zadania	1) opracowanie zasad powoływania i działania Rady do spraw Chorób Rzadkich; 2) powołanie przez Ministra Zdrowia Rady do spraw Chorób Rzadkich, w której będą zasiadać przedstawiciele interesariuszy związanych z realizacją Planu, w tym: lekarzy, środowisk akademickich lub naukowych, organizacji (stowarzyszeń) pacjentów, administracji państwowej, przemysłu, Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ), itd.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	500 000 zł

1.2 Dalsze działania po 2023 r.

Przygotowany obecnie, w ramach pierwszej edycji, Plan obejmuje głównie obszary związane z poprawą opieki medycznej tej grupy chorych.

Po realizacji wszystkich zadań wymienionych w Planie, niezbędna będzie aktualizacja opracowanych obecnie 6 obszarów oraz przygotowanie kolejnych Planów, z uwzględnieniem innych obszarów wymienionych poniżej.

Nowe obszary wymagające opracowania rozwiązań i działań na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi:

1. Działania bezpośrednio ukierunkowane na osiągnięcie, w możliwie najkrótszej perspektywie, w pełni skoordynowanej na wszystkich poziomach opieki medycznej, jak również na działania prospołeczne adekwatne do potrzeb oraz możliwości psychofizycznych chorego:

- 1) zapewnienie chorym na choroby rzadkie ciągłości opieki medycznej w okresie przejściowym pomiędzy wiekiem rozwojowym a dorosłością;
 - 2) rehabilitacja chorych na choroby rzadkie;
 - 3) zapoznanie z orzecznictwem dotyczącym chorych na choroby rzadkie;
 - 4) włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe chorych na choroby rzadkie;
 - 5) wsparcie środowiskowe i społeczne chorych z chorobami rzadkimi i ich rodzin.
2. Działania na rzecz zwiększania aktywności naukowej i międzynarodowej współpracy naukowej krajowych ośrodków zajmujących się pacjentami z chorobami rzadkimi:
- 1) rozwój badań naukowych oraz badań klinicznych ukierunkowanych na poszukiwania innowacyjnych rozwiązań dotyczących chorób rzadkich przez cykliczną organizację konkursów dedykowanych tej tematyce przez państwowe instytucje, takie jak: Agencja Badań Medycznych, Narodowe Centrum Badań i Rozwoju i Narodowe Centrum Nauki;
 - 2) wspieranie działań na rzecz uczestnictwa krajowych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz polskich członków Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN) Chorób Rzadkich w projektach międzynarodowych, w tym m.in. powołanie „Mirror Group” do istniejącej struktury *European Joint Program for Rare Disease* (EJP RD).

Powołanie „Mirror Group” do istniejącej struktury EJP RD, podstawowego programu wyznaczającego kierunki rozwoju oraz finansującego działania w zakresie chorób rzadkich na lata 2019-2023 jest pragmatycznie uzasadnione. Umożliwiłoby to Rzeczypospolitej Polskiej maksymalne wykorzystanie obecnych w tym programie środków, ukierunkowanie dalszych działań zgodnie z opracowaniami europejskimi oraz przygotowanie polskich Instytucji i organizacji do szerszego aktywnego udziału w strukturach EJP RD w kolejnym programie.

OŚRODKI EKSPERCKIE CHORÓB RZADKICH (OECR)

2 Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich

2.1 Cele

2.1.1 Cel ogólny

Poprawa dostępu świadczeniobiorców z chorobami rzadkimi do wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnie z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

Trudności sprawnej organizacji diagnostyki chorób rzadkich oraz właściwej organizacji opieki medycznej nad świadczeniobiorcami z chorobami rzadkimi w Rzeczypospolitej Polskiej wynikają z:

- 1) niedostosowania ogólnego systemu opieki medycznej do prowadzenia wielodyscyplinarnej kompleksowej opieki medycznej nad osobami z chorobami rzadkimi;
- 2) braku systemu refundacji nowoczesnych metod diagnostyki genetycznej wykorzystujących wielkoskalowe technologie genomowe oraz innych wysokospecjalistycznych metod laboratoryjnych;
- 3) braku możliwości uwidocznienia chorób rzadkich w medycznych systemach elektronicznych – obowiązujący system klasyfikacji ICD-10 oraz planowana jego następna edycja ICD-11 nie wyróżniają chorób rzadkich.

Stosowana powszechnie dla celów sprawozdawczych w Rzeczypospolitej Polskiej Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10, która w niedalekiej przyszłości zostanie zastąpiona wersją ICD-11, uwzględnia tylko niektóre choroby lub grupy chorób rzadkich (łącznie około 250) i w żadnym stopniu nie upoważnia do przeprowadzenia analiz epidemiologicznych rozpoznawanych chorób rzadkich.

Jedynym systemem klasyfikacji dedykowanym chorobom rzadkim jest stopniowo wdrażany w krajach europejskich, opracowany przez ORPHANET, system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba. Nadany ponad 6 000 rzadkich chorób kod jest unikatowym i niezmiennym identyfikatorem każdej z nich.

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnić będą Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki wspólnemu działaniu na obszarze kraju, zaspokoją potrzeby pacjentów w zakresie diagnostyki i leczenia. Krajowe OECR będą powiązane z europejskimi sieciami referencyjnymi chorób rzadkich (ESR CR) (ang. *European Reference Network for Rare Diseases*; RD ERNs) przez członkostwo części z nich w tych strukturach.

Warto podkreślić, że w tym modelu, obok OECR, powinny znaleźć stałe miejsce także ośrodki genetyki medycznej (OGM) oraz poradnie genetyczne, które w polskim systemie opieki zdrowotnej od kilku dekad pełnią istotną rolę w procesie ustalania genetycznego podłoża chorób rzadkich oraz zapewniają niezbędne poradnictwo genetyczne pacjentom i ich rodzinom.

Mając na uwadze optymalizację wysokich kosztów kompleksowej opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, opracowany zostanie model organizacji Ośrodków Eksperckich wraz z modelem finansowania wszystkich świadczeń niezbędnych do realizacji zakładanego celu. Powyższe prace odbywać się będą we współpracy z Agencją Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji AOTMiT) i NFZ, z zastosowaniem przyjętych reguł rachunku ekonomicznego oraz wskazaniem podmiotów uprawnionych do ich zlecenia i rozliczenia. Opracowanie uwzględniac będzie zarówno weryfikację

taryfikacji procedur medycznych (świadczeń gwarantowanych) związanych z hospitalizacją oraz opieką ambulatoryjną, jak również proces kwalifikacji świadczeń, w konsekwencji przygotowanie taryfikacji dla wybranych wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych.

Ustalenie prawidłowego rozpoznania choroby rzadkiej i nadanie jej właściwego kodu ORPHA pozwoli na szybsze niż dotychczas ustalenie planu całościowej opieki medycznej i okołomedycznej nad pacjentem oraz uwidocznienie go w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich. Umożliwi to, w dalszej perspektywie, przygotowanie wielokierunkowych opracowań przydatnych zarówno dla płatnika, jak i dla całego systemu organizacji opieki zdrowotnej.

Niemniej ważne jest, aby pacjenci zostali uwidocznieni w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich, co umożliwi, w dalszej perspektywie, przygotowanie wielokierunkowych opracowań przydatnych zarówno dla NFZ, jak i dla całego systemu organizacji opieki zdrowotnej.

2.1.2 Cele szczegółowe:

1. Powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia Ośrodków Ekspertkich chorób rzadkich (OECR) oraz organizacja sieci tych ośrodków na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Skrócenie czasu uzyskania właściwego rozpoznania choroby rzadkiej przez współpracę OECR z ośrodkami genetyki medycznej lub poradniami genetycznymi oraz udostępnienie refundowanych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych, w tym wielkoskalowych badań genomowych, takich jak: hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (mikromacierze aCGH) oraz sekwencjonowanie nowej generacji (NGS).
3. Opracowanie zasad zlecania wielkoskalowych badań genomowych oraz innych badań wysokospecjalistycznych.
4. Wybór, opracowanie i wdrożenie modelu finansowania procedur niezbędnych do zapewnienia kompleksowej opieki medycznej w powołanych OECR oraz w poradniach genetycznych (taryfikacja lub wycena procedur szpitalnych oraz ambulatoryjnych).
5. Uwidocznienie chorób rzadkich w systemie elektronicznej dokumentacji medycznej przez włączenie OECR oraz OGM i poradni genetycznych w proces nadawania chorobom rzadkim kodów ORPHA i zgłaszania ich do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRChRz).

2.2 Diagnoza stanu obecnego

2.2.1 Regulacje prawne i obecna praktyka

Identyfikacja i powołanie Krajowych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (ang. *Centres of expertise for rare diseases*; CE RD) we wszystkich krajach członkowskich Unii Europejskiej zostało uznane przez Radę Unii Europejskiej (ang. *Council of the European Union*) za kluczowe działanie w ramach narodowych planów lub strategii dla chorób rzadkich. Aby ujednolicić 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.⁶⁾

W kolejnym dokumencie przygotowanym przez EUCERD zawarte zostały rekomendacje dotyczące powoływania Europejskich Sieci Referencyjnych Chorób Rzadkich (ESR CR) (ang. *Rare Diseases European Reference Networks*; RD ERNs), tworzonych na bazie powołanych w krajach członkowskich Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OEER), który ukazał się dnia 31 stycznia 2013 r.⁷⁾ Współpraca międzynarodowych grup ekspertów w ramach RD ERNs zakładała 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 Europejskie Sieci Referencyjne dla Chorób Rzadkich⁸⁾.

W Rzeczypospolitej Polskiej nie powoływano do tej pory Krajowych Ośrodków Eksperskich, które zgodnie z zaleceniami EUCERD powinny być nominowane przez ministra właściwego do spraw zdrowia. Aby wypełnić tę lukę minister właściwy do spraw zdrowia może obecnie uznać za Ośrodki Eksperskie 21 polskich ośrodków już przyjętych do 16 Europejskich Sieci Referencyjnych Chorób Rzadkich (RD ERNs)⁹⁾, jak również kolejne, które pomyślnie przejdą proces kwalifikacyjny w 2021 r.

Poza nimi istnieje szereg 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 naturalnej, bogaty dorobek naukowy oraz 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 Ośrodki Eksperskie w Rzeczypospolitej Polskiej.

Uzyskanie statusu nominowanego przez ministra właściwego do spraw zdrowia Ośrodka Eksperskiego chorób rzadkich powinno przekładać się na poziom finansowania procedur związanych ze specyfiką tych chorób, w tym diagnostyki genetycznej, laboratoryjnej i obrazowej, jak również konieczności zapewnienia kompleksowej, koordynowanej opieki medycznej pacjentom i ich rodzinom, w tym

⁶⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012), <http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>

⁷⁾ EUCERD Recommendations on Rare Diseases European Reference Networks (RD ERN) (31 January 2013) http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207

⁸⁾ (https://ec.europa.eu/health/ern_pl).

⁹⁾ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/europejskie-sieci-referencyjne>

kluczowej dla rodzin porady genetycznej. Finansowanie Ośrodków Ekspertkich powinno uwzględniać także koszt prowadzenia rejestrów klinicznych choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich.

2.2.2 Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich – misja, zakres działania, zadania

Zgodnie z Dyrektywą Parlamentu Europejskiego i Rady (2011/24/UE) w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (Dz. U. L 88 z 4.4.2011) Komitet EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) opracował jednolite zalecenia powoływania Ośrodków Ekspertkich chorób rzadkich w państwach członkowskich (24.10.2011) obejmujące cztery obszary, takie jak:

- 1) misja i zakres działań;
- 2) kryteria wyznaczania;
- 3) procedura wyznaczania i oceny;
- 4) europejski wymiar Ośrodków Ekspertkich¹⁰.

Zasadniczym zadaniem OEER jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich wysokospecjalistycznej, kompleksowej opieki medycznej i okołomedycznej.

Cztery podstawowe filary, na których powinna być oparta struktura organizacyjna OEER to:

- 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.

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

Współpraca między OEER, zarówno w sieci krajowej jak międzynarodowej, powinna służyć m.in. systematycznemu opracowywaniu wspólnych dokumentów stanowiących wytyczne dotyczące postępowania z pacjentem z określoną chorobą rzadką, niezwykle przydatne w praktyce klinicznej na różnych poziomach referencyjności. Takie wytyczne pomagają skrócić czas od wystąpienia podejrzenia do rozpoznania choroby oraz przyczyniają się do poprawy jakości opieki, dlatego wiele krajów

¹⁰ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012), <http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>

europejskich uwzględniło proces ich tworzenia jako priorytet w swoich krajowych planach dla chorób rzadkich.

Powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia Ośrodki Eksperckie oraz poradnie genetyczne, po przejściu odpowiedniego szkolenia, uzyskują uprawnienia i jednocześnie obowiązek nadawania w dokumentacji medycznej właściwego kodu ORPHA. Ustalenie odpowiednich kodów dla danej choroby lub grupy chorób oraz włączenie ich w system krajowych i międzynarodowych rejestrów jest warunkiem spójności opieki. Pozwoli to na rozpoczęcie systematycznego tworzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, co umożliwi szacowanie ogólnopolskich wskaźników epidemiologicznych oraz przypisanie kosztów opieki medycznej dla konkretnych chorób lub grup chorób rzadkich.

2.3 Oczekiwany rezultat

Poprawa dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do nowoczesnej diagnostyki i wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

2.4 Mierniki

Opracowanie i wdrożenie weryfikowalnych wskaźników ewaluacji (efektywności działań) w latach 2021-2023:

- 1) wprowadzenie przepisów ustanawiających kryteria oraz zasady i procedury powoływania Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) na terenie kraju;
- 2) liczba OECR spełniających ww. warunki, które zostały powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia;
- 3) liczba OECR należących do Europejskich Sieti Referencyjnych Chorób Rzadkich,
- 4) liczba pacjentów objętych diagnostyką i leczeniem w OECR;
- 5) liczba wielkoskalowych badań genomowych – finansowanych wg ustalonych zasad zleczanych przez OECR oraz poradnie genetyczne (analiza roczna, Konsultanci Wojewódzcy oraz Konsultanci Krajowi);
- 6) liczba zgłoszeń chorób rzadkich z nadanym kodem ORPHA wprowadzonych przez OECR oraz poradnie genetyczne do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- 7) liczba lub % rozpoznanych chorób z nadanym kodem ORPHA wprowadzonych do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich.

2.5 Działania i odpowiedzialność

2.5.1 Powołanie Ośrodków Ekspertckich chorób rzadkich oraz tworzenie lub organizacja krajowej sieci takich ośrodków

Zadaniem priorytetowym jest zorganizowanie krajowej sieci Ośrodków Ekspertckich chorób rzadkich, zgodnie z procedurami obowiązującymi w państwach członkowskich Unii Europejskiej. W tym celu niezbędne jest:

1. Opracowanie krajowych rekomendacji powoływania Ośrodków Ekspertckich chorób rzadkich zgodnych z jednolitymi zaleceniami powoływania Ośrodków Ekspertckich chorób rzadkich w państwach członkowskich opracowanymi przez Komitet EUCERD¹¹⁾.
2. Powołanie krajowych Ośrodków Ekspertckich:
 - 2.1. W pierwszym etapie minister właściwy do spraw zdrowia może uznać 21 ośrodków klinicznych, które w grudniu 2016 r. zostały przyjęte do 16 z 24 Europejskich Sieci Referencyjnych dla Chorób Rzadkich (ESRC; RD ERNs) jako spełniające kryteria obowiązujące we wszystkich państwach członkowskich Unii Europejskiej (1. Konkurs) i oficjalnie powołać jako Ośrodki Ekspertckie do spraw chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. Ponadto, w tym samym trybie powinny być powołane ośrodki, które przejdą pomyślnie procedurę oceny w 2. Konkursie naboru do ESRC (ogłoszenie wyników w pierwszej połowie 2021r.).
 - 2.2. Następne powołania będą odbywać się w trybie ogłaszanych przez ministra właściwego do spraw zdrowia konkursów, po uprzednim opublikowaniu aktualnie obowiązujących kryteriów i warunków formalnych wyznaczania Ośrodków Ekspertckich przy pomocy ustalonej jednolitej procedury zgłaszania i oceny wniosków.

ZADANIE 1	Opracowanie krajowych zaleceń powoływania Ośrodków Ekspertckich Chorób Rzadkich
Rekomendacja	1) Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady (2011/24/UE) w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej: http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:PL:PDF 2) EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012) http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia

¹¹⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012), <http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>

Zadania	Powołanie Zespołu Ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OECR), którego zadaniem będzie: 1) określenie misji i zakresu działania Ośrodków Eksperskich chorób rzadkich; 2) opracowanie kryteriów i warunków powoływania Ośrodków Eksperskich chorób rzadkich oraz okresowej oceny wyników ich działania; 3) opracowanie zasad ogłaszania konkursów i powoływania panelu ekspertów nadzorującego transparentne przeprowadzenie procedury oceny wniosków o utworzenie OECR i przygotowanie ministrowi właściwemu do spraw zdrowia rekomendacji nominowania nowego ośrodka; 4) opracowanie zasad i określenie zakresu przeprowadzania cyklicznych certyfikacji Ośrodków Eksperskich chorób rzadkich.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2021 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	1 000 000

ZADANIE 2	Powołanie specjalistycznych Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich w trybie uznania kompetencji
Rekomendacja	1) Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady (2011/24/UE) w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej: http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:PL:PDF 2) EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012) http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Zespół do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Zadanie	rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie: 1) uznania krajowych ośrodków klinicznych działających w strukturach Europejskich Sieci Chorób Rzadkich (ESCR; RD ERN) za spełniające kryteria obowiązujące we wszystkich państwach członkowskich i oficjalne powołanie jako Ośrodków Eksperskich chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej; 2) powołania krajowych ośrodków klinicznych, które zostaną przyjęte do ESCR (RD ERN) po zakończeniu procedury konkursowej w 2021 r.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2021 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE nr 3	Powołanie specjalistycznych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w trybie konkursowym
Rekomendacja	1) Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady (2011/24/UE) w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej: http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:PL:PDF 2) EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2012) http://www.eucerd.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Zadanie	powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w trybie konkursu, zgodnie z zasadami opracowanymi przez Zespół Ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

2.5.2 Skrócenie czasu uzyskania właściwego rozpoznania choroby rzadkiej przez opracowanie modelu refundacji procedur niezbędnych do zapewnienia pacjentom wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

Jednym z zadań OECR będzie opracowywanie i rozpowszechnianie stale aktualizowanych standardów diagnostyki i całościowej opieki dla poszczególnych i(lub) grup chorób rzadkich, które będą podstawą do racjonalizacji wydatków płatnika.

Jednym z kluczowych elementów opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest zapewnienie szybkiej, wysokospecjalistycznej, właściwie ukierunkowanej diagnostyki laboratoryjnej, dostępnej zarówno w trybie hospitalizacji, jak i ambulatoryjnym. Z uwagi na fakt, że około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, szczególnego znaczenia nabiera wprowadzenie do wykazu świadczeń gwarantowanych diagnostycznych procedur medycznych wykorzystujących wielkoskalowe badania genomowe (szczegóły dotyczące tych procedur przedstawiono w rozdziale „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).

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). 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 takie jest dostępne, bądź zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, a jednocześnie przekłada się na zredukowanie kosztów zbędnej dodatkowej diagnostyki pacjenta. Należy wyraźnie podkreślić, że wynik badania genetycznego jednoznacznie potwierdzający rozpoznanie kliniczne nie wymaga powtarzania. W ostatecznym rozrachunku koszt ww. wielkoskalowych badań genomowych jest niższy niż uporczywe prowadzenie wieloletniej diagnostyki kaskadowej, tj. krok po kroku (tzw. odyseja diagnostyczna) z wykorzystaniem klasycznych metod genetycznych oraz wielu innych metod diagnostycznych, co często wiąże się z wielokrotnymi hospitalizacjami.

W niektórych przypadkach, zanim zostaną wykonane badania genetyczne, konieczne jest wykorzystanie wysokospecjalistycznych laboratoryjnych badań niegenetycznych, np. enzymatycznych czy metabolomicznych. Dlatego jest konieczna także adekwatna wycena i refundacja kosztów tego typu badań prowadzonych w ośrodkach eksperckich.

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich powinny uzyskać kompetencje do prowadzenia diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, którymi się zajmują. Niezależnie jednak od posiadanych kompetencji eksperckich w określonych dziedzinach medycyny, powołane ośrodki (OECR) powinny nawiązać współpracę z ośrodkiem genetyki klinicznej lub medycznej, który będzie służyć wsparciem w zakresie wyboru właściwego typu badania genetycznego. Ponadto, po ustaleniu genetycznego podłoża choroby, OECR powinien skierować pacjenta wraz z rodziną do poradni genetycznej w celu przeprowadzenia diagnostyki u członków rodziny i udzielenia pełnej porady genetycznej.

2.5.2.1 Opracowanie standardów diagnostyki genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich

Za pomocą wielkoskalowych badań genomowych można ustalić przyczynę większości chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie. Technologia sekwencjonowania nowej generacji (ang. Next generation sequencing; NGS) 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.

Efektywne wykorzystanie wielkoskalowych badań genomowych w diagnostyce chorób rzadkich wymaga zarówno właściwego doboru diagnostyki do konkretnej sytuacji klinicznej, jak również

umiejętności interpretacji złożonych wyników w kontekście klinicznym. Z tego względu szczególnie istotne zdaje się być wskazanie podmiotów, które mają dostęp do tej grupy badań diagnostycznych.

Niezbędne jest opracowanie rekomendacji odnośnie kompetencji i zakresu uprawnień do zlecania badań genetycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych w wybranych ośrodkach genetyki klinicznej lub medycznej i poradniach genetycznych, powołanych OECR oraz ew. w ośrodkach wysokospecjalistycznych bez uprawnień OECR (po akceptacji przez Konsultanta Wojewódzkiego lub Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej) – opis procedury w zadaniu 4.

Cennym wsparciem w podejmowaniu decyzji diagnostycznych będą opracowane przez zespół ekspertów pod patronatem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka „Rekomendacje diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich”.

Ponadto, cenną inicjatywą, w szczególności w dużych placówkach, w obrębie których działa kilka OECR, byłoby tworzenie specjalistycznych zespołów medycznych, złożonych z lekarzy prowadzących pacjenta, genetyka klinicznego i biologa molekularnego, którzy podczas multidyscyplinarnych spotkań konsultacyjnych analizowałyby trudne diagnostycznie przypadki chorób rzadkich i podejmowały decyzje w zakresie wyboru odpowiedniej metody badania i interpretacji otrzymanych wyników badań.

ZADANIE 4	Opracowanie standardów postępowania diagnostycznego w genetycznie uwarunkowanych chorobach 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia oraz przewodniczący Rady do spraw Chorób Rzadkich lub wyznaczona przez niego osoba
Współpraca	1) zespół złożony z przedstawicieli Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej oraz Konsultantów Krajowych w zakresie kompetencji powołanych OECR; 2) Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (PTGC).
Zadanie	1. Opracowanie rekomendacji diagnostyki chorób rzadkich o podłożu genetycznym dla potrzeb wdrożenia kompleksowej diagnostyki chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. 2. Opracowanie modelu i zasad współpracy OECR z ośrodkami genetyki klinicznej lub medycznej oraz z poradniami genetycznymi. 3. Opracowanie cyklu szkoleń dla przedstawicieli OECR w zakresie zastosowania wielkoskalowych badań genomowych. 4. Określenie kompetencji w zakresie możliwości samodzielnego kierowania na badania genomowe w ramach procedur w przypadku finansowania przez NFZ (OECR w zakresie kompetencji

	merytorycznych i poradnie genetyczne) oraz ustalenie nadzoru merytorycznego nad ośrodkami specjalistycznymi bez uprawnień (tj. pozostającymi poza siecią OECR). 5. Opracowanie rekomendacji tworzenia i zasad działania specjalistycznych konsultacyjnych zespołów medycznych w zakresie wielkoskalowej diagnostyki genomowej chorób rzadkich w OECR.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2021 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	1 500 000

2.5.2.2 Wybór, opracowanie i wdrożenie modelu finansowania procedur niezbędnych do zapewnienia kompleksowej opieki medycznej pacjentom z chorobami rzadkimi w OECR oraz w poradniach genetycznych.

Kluczowe znaczenie dla efektywnej działalności OECR ma zapewnienie refundacji kosztów szybkiej i skutecznej, wysokospecjalistycznej diagnostyki (patrz rozdział „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”) oraz koordynowanej, kompleksowej opieki medycznej i okołomedycznej, zarówno w ramach hospitalizacji, jak i w trybie ambulatoryjnym.

Ważnym zadaniem OECR będzie opracowywanie i rozpowszechnianie stale aktualizowanych standardów diagnostyki i całościowej opieki dla poszczególnych chorób lub grup chorób rzadkich, które będą podstawą do racjonalizacji wydatków NFZ.

ZADANIE 5	Opracowanie i wdrożenie modelu rozliczania świadczeń udzielonych pacjentowi z chorobą rzadką w ramach hospitalizacji oraz w trybie ambulatoryjnym
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadania	1. Opracowanie, wybór i wdrożenie modelu rozliczania świadczeń pacjenta z chorobą rzadką w trakcie hospitalizacji w OECR: <ul style="list-style-type: none"> a) wersja z zastosowaniem podwyższonych współczynników korygujących dedykowanych populacji pediatrycznej (podział na grupy wiekowe \leq i $>$ 3 r.ż.) oraz populacji osób dorosłych (z uwagi na współtowarzyszenie chorobie rzadkiej, chorób cywilizacyjnych), b) wersja świadczenie kompleksowe, tj. sumowanie świadczeń

	<p>wykonanych realizowanych w ramach JGP, a przypisanych do różnych specjalizacji,</p> <p>c) w przypadku chorób rzadkich z nadanym kodem ORPHA, opisanych w dedykowanym katalogu, rozważenie opracowania modelu rozliczania,</p> <p>d) określenie grup świadczeniodawców premiowanych za gotowość.</p> <p>2. Analiza w celu uzupełnienia katalogu świadczeń w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej w poradniach OECR oraz w poradniach genetycznych:</p> <p>a) uwzględnienie podwyższonych współczynników korygujących dedykowanych populacji pediatrycznej oraz populacji osób dorosłych (jw.),</p> <p>b) wprowadzenie porady udzielanej pacjentowi zdalnie, tzw. teleporady, finansowanej OECR oraz poradniom genetycznym.</p> <p>3. Opracowanie zasad odrębnego finansowania kosztochłonnej diagnostyki genetycznej i niegenetycznej lub leczenia i żywienia środkami specjalnego przeznaczenia medycznego u pacjenta z chorobą rzadką (dotyczy hospitalizacji oraz porad ambulatoryjnych).</p> <p>4. Umożliwienie finansowania koordynacji pacjenta w systemie (w tym: okresowych lub cyklicznych wizyt ambulatoryjnych bądź krótkich hospitalizacji pacjentom potrzebującym zindywidualizowanej, wielospecjalistycznej opieki).</p> <p>5. Dostosowanie systemów informatycznych do wprowadzanego modelu</p>
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana zarządzeń Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

2.5.2.2.1 Rozszerzenie zakresu diagnostyki i terapii w ramach hospitalizacji lub porady ambulatoryjnej pacjenta z chorobą rzadką o:

1. Genetyczne badania wielkoskalowe oraz inne badania wysokospecjalistyczne (szczegóły w rozdziale „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).
2. Inne badania wysokospecjalistyczne, m.in. biochemiczne, enzymatyczne, immunologiczne (szczegóły w rozdziale „2. Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).
3. Żywienie pacjentów środkami specjalnego przeznaczenia medycznego (szczegóły w rozdziale „3. Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich”).

2.5.2.2.2 Dodatkowe procedury związane z zapewnieniem właściwej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką

Koordinacja opieki wielospecjalistycznej

Organizacja porad ambulatoryjnych oraz hospitalizacji dla pacjentów z chorobami rzadkimi wymagających systematycznej lub okresowej, zindywidualizowanej i wielospecjalistycznej opieki wymaga precyzyjnych zasad koordynacji, w tym utworzenia stanowiska koordynatora w każdym OECR, aby w jak najkrótszym czasie realizować plan diagnostyczny i konsultacyjny.

Telekonsultacja (z odpowiednim przelicznikiem po nadaniu kodu ORPHA).

Jednym z aspektów standaryzacji opieki jest rola OECR w upowszechnianiu dobrych praktyk opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w innych placówkach, w szczególności w praktyce lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. Ustalenie zasad udzielania przez OECR oraz poradnie genetyczne konsultacji innym specjalistom, np. w formie telekonsultacji, pozwoli na optymalizację opieki medycznej i jednocześnie oszczędzi pacjentom niepotrzebnych podróży, zapewniając im pomoc w miejscu zamieszkania w tych przypadkach, gdy niekonieczne jest bezpośrednie angażowanie placówek eksperckich.

2.5.3 Włączenie Ośrodków Eksperckich i poradni genetycznych w proces centralnego zbierania danych epidemiologicznych dotyczących chorób rzadkich przez nadanie kodów ORPHA i zgłaszanie do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich

Powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia Ośrodki Eksperckie oraz poradnie genetyczne, po przejściu szkolenia, uzyskują uprawnienia i jednocześnie obowiązek nadawania w dokumentacji medycznej właściwego kodu ORPHA. Ustalenie właściwych kodów dla danej choroby oraz włączenie ich w system krajowych i międzynarodowych rejestrów jest warunkiem spójności opieki. Pozwoli to na rozpoczęcie tworzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, co umożliwi szacowanie ogólnopolskich wskaźników epidemiologicznych oraz przypisanie kosztów opieki medycznej dla konkretnych chorób lub grup chorób.

2.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane w ramach środków finansowych pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia oraz planu finansowego NFZ.

KIERUNKI POPRAWY DIAGNOSTYKI CHOROÓB RZADKICH

3 Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych

3.1 Cele

3.1.1 Cel ogólny: poprawa diagnostyki chorób rzadkich

Każdy pacjent, bez względu na rzadkość swojego schorzenia, 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 i materialnym.

Szersze udostępnienie w diagnostyce chorób rzadkich nowoczesnych metod analizy laboratoryjnej, zarówno genetycznej wielkoskalowej jak i niegenetycznej wysokospecjalistycznej, znacznie skróci czas uzyskania właściwej diagnozy przyczynowej choroby rzadkiej, zwiększając szanse chorych na osiągnięcie możliwie najlepszego stanu zdrowia i ogólnego dobrostanu, a w ostatecznym rachunku przyczyni się do ograniczenia ogólnych kosztów związanych z opieką medyczną nad pacjentem.

3.1.2 Cele szczegółowe

3.1.2.1 *Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich.*

1. Określenie zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Określenie populacji docelowej, dla której będzie wykonywana diagnostyka genetyczna (pacjenci z chorobą rzadką, członkowie rodzin osób chorych i inni z grupy ryzyka).
3. Określenie sposobu finansowania diagnostyki genetycznej chorób rzadkich na różnych etapach rozwoju choroby pacjenta (badania prenatalne, postnatalne oraz pośmiertne).
4. Opracowanie taryfikacji, wykazu i zasad stosowania procedur diagnostyki genetycznej chorób rzadkich.
5. Modernizacja infrastruktury i doposażenie laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe (utworzenie sieci krajowych genetycznych laboratoriów referencyjnych).

3.1.2.2 *Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych (niegenetycznych) w diagnostyce chorób rzadkich*

1. Określenie taryfikacji, wykazu i zasad stosowania innych niż genetyczne procedur wysokospecjalistycznych stosowanych w celu diagnostyki i monitorowania przebiegu choroby i leczenia.

2. Określenie podmiotów uprawnionych do wykonywania innych wysokospecjalistycznych (niegenetycznych) procedur diagnostycznych.
3. Opracowanie zasad zlecania badań wysokospecjalistycznych innych niż genetyczne oraz zasad kwalifikacji pacjenta z chorobą rzadką do poszczególnych procedur diagnostycznych.

3.2 Diagnoza stanu obecnego

3.2.1 Aktualny stan prawny

W Rzeczypospolitej Polskiej, pomimo intensywnego rozwoju genetyki medycznej, nie ma odpowiednich przepisów regulujących kompleksowo obszar diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, w tym zasad przeprowadzania badań genetycznych, przechowywania materiału genetycznego oraz bezpieczeństwa danych genetycznych. Rozproszone w wielu aktach prawnych obowiązujące cząstkowe przepisy¹²⁾ często pozostają we wzajemnej sprzeczności, w większości są przestarzałe i nie tworzą żadnego spójnego systemu prawnego.

Brak odpowiednio kontrolowanej i zarządzanej ogólnokrajowej sieci ośrodków diagnostycznych oraz przepisów prawnych regulujących zasady certyfikacji podmiotów, które oferują i wykonują badania genetyczne powoduje wątpliwości co do rzetelności i wypełniania uznawanych standardów międzynarodowych.

3.2.2 Brak finansowania wielkoskalowych analiz genetycznych i innych laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych

Opóźnione lub błędne rozpoznanie choroby rzadkiej jest spowodowane przede wszystkim ograniczonym dostępem do niezbędnych wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych, jak również brakiem wystarczającej wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej i specjalistów różnych dziedzin medycyny.

Wobec braku finansowania ze środków publicznych badań wielkoskalowych, diagnostyka chorób rzadkich nadal 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 w systemie płatnika publicznego.

Lekarz specjalista, nie mając dostępu do współcześnie stosowanych badań genetycznych metodami wielkoskalowymi, jest zmuszony do stosowania diagnostyki nieadekwatnej w chorobach rzadkich, której skuteczność jest znikoma, zwłaszcza w przypadku fenotypów złożonych lub skąpoobjawowych.

¹²⁾ 1 ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i dentystry (Dz. U. z 2020 r., poz. 514); 2 ustawa z dnia 19 sierpnia 1994 r. o ochronie zdrowia psychicznego (Dz. U. z 2020 r., poz. 685); 3 ustawa z dnia 1 lipca 2005 roku o pobieraniu, przechowywaniu i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów (Dz. U. z 2020 r. poz. 2134); 4 ustawa z dnia 22 sierpnia 1997 roku o publicznej służbie krwi (Dz. U. z 2020 r., poz. 1777); 5 ustawa z dnia 27 lipca 2001 roku o diagnostyce laboratoryjnej (Dz. U. z 2020 r., poz. 2061); 6 ustawa z dnia 6 listopada 2008 roku o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2020 r., poz. 849); 7 ustawa z dnia 6 września 2001 roku prawo farmaceutyczne (Dz. U. z 2020 r., poz. 944)

Krajowe, europejskie lub światowe rekomendacje uwzględniające diagnostykę genetyczną dostępne są tylko dla niewielkiego odsetka chorób rzadkich.

3.2.3 Obszary wymagające zmian w zakresie diagnostyki chorób rzadkich

1. Brak finansowania nowoczesnych wielkoskalowych badań genomowych ze środków publicznych.
2. Brak wydzielenia z ryczałtu szpitalnego puli na finansowanie genetycznych badań nieonkologicznych przeznaczonych dla sieci Ośrodków Ekspertycznych Chorób Rzadkich (OECR), poradni genetycznych oraz oddziałów specjalistycznych.
3. Brak odrębnego finansowania innych wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych (niegenetycznych) w większości dziedzin medycyny.
4. Brak ustalonych zasad i odpowiedniego nadzoru oraz oceny skuteczności wysokospecjalistycznej diagnostyki genetycznej i niegenetycznej u pacjentów z chorobą rzadką.

3.3 Oczekiwany rezultat

1. Zapewnienie odrębnego finansowania ze środków publicznych nowoczesnej diagnostyki chorób rzadkich z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych i innych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych (niegenetycznych).
2. Skrócenie czasu diagnostyki od wystąpienia objawów choroby do ustalenia jej rozpoznania przyczynowego i etiologii.
3. Ograniczenie kosztów opieki nad pacjentami z chorobą rzadką o podłożu genetycznym.
4. Ograniczenie diagnostyki genetycznej polskich pacjentów w ośrodkach zagranicznych.
5. Zapewnienie pełnego przestrzegania standardów i wytycznych postępowania diagnostycznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

3.4 Mierniki

Opracowanie i wdrożenie weryfikowalnych wskaźników efektywności działań w latach 2021-2023:

1. Liczba laboratoriów spełniających wymagane standardy, które uzyskały certyfikat(y) lub rekomendacje do wykonywania wielkoskalowych badań genomowych.
2. Liczba laboratoriów spełniających wymagane standardy, które uzyskały certyfikat(y) lub rekomendacje do wykonywania wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych (niegenetycznych).
3. Liczba wielkoskalowych badań genomowych finansowanych ze środków publicznych.
4. Liczba wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych.
5. Liczba rozpoznań chorób rzadkich ustalonych i wprowadzonych do PRCR z kodem ORPHA po uzyskaniu dostępności do nowych procedur diagnostycznych (genetycznych i niegenetycznych) w ramach koszyka świadczeń gwarantowanych.

3.5 Działania i odpowiedzialność

3.5.1 Wdrożenie nowoczesnej diagnostyki genetycznej z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych

Choroby rzadkie nie są obecnie wyodrębnione w zakresie Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 ani ustrukturyzowane w formie kodowanego spisu w medycznym systemie elektronicznym. Generuje to trudności dla określenia realnego zapotrzebowania na diagnostykę tych schorzeń w Rzeczypospolitej Polskiej. Z uwagi na fakt, że większość chorób rzadkich jest genetycznie uwarunkowana, o niespecyficznym lub heterogennym spektrum objawów klinicznych, to zastosowanie nowoczesnych i efektywnych badań wielkoskalowych, w celu ustalenia dokładnego rozpoznania lub zróżnicowania choroby jest w większości przypadków jedynym skutecznym postępowaniem diagnostycznym.

W związku z powyższym, konieczne jest zaktualizowanie i rozszerzenie katalogu badań genetycznych o badania wielkoskalowe, oraz ustalenie zasad ich finansowania w diagnostyce pre- i postnatalnej oraz pośmiertnie, co nie było dotychczas ujęte w aktach wykonawczych do ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Dotychczasowe świadczenia opieki zdrowotnej, odrębnie kontraktowane w zakresie badań genetycznych nienowotworowych wykonywanych metodami tradycyjnymi powinny pozostać w wykazie świadczeń gwarantowanych. Jednocześnie należy określić szacunkowe zapotrzebowanie na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

ZADANIE 1	Określenie zapotrzebowania na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich (wielkoskalowe badania genomowe)
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel oraz inni Konsultanci Krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, Przewodnicząca(y) PTGC i(lub) jego przedstawiciel(e), przedstawiciele innych towarzystw naukowych, przedstawiciele organizacji pacjentów i rodziców jako głos doradczy.
Zadania	1. Określenie populacji docelowej, dla której będzie wykonywana nowoczesna diagnostyka genetyczna (pacjenci z chorobą rzadką, członkowie rodzin osób chorych i inni z grupy ryzyka). 2. Określenie zapotrzebowania na wielkoskalowe badania genomowe, takie jak porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy

	(aCGH) i sekwencjonowanie nowej generacji (NGS), wykorzystywane w diagnostyce chorób rzadkich.
Termin realizacji zadania	31 marca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	raport AOTMiT na zlecenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia i AOTMiT
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Opracowanie wykazu świadczeń z zakresu wielkoskalowych badań genomowych w chorobach 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia / dyrektor właściwego departamentu NFZ
Współpraca	Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, eksperci sieci chorób rzadkich, europejskich i krajowych, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ustalenie wykazu wielkoskalowych badań genomowych wykorzystywanych w diagnostyce chorób rzadkich i uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych procedurami wielkoskalowymi w zależności od rekomendacji Prezesa AOTMiT i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia. 2. Zapewnienie dostępności pozytywnie zarekomendowanych przez Prezesa AOTMiT i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia procedur w diagnostyce chorób rzadkich na etapie: <ol style="list-style-type: none"> a) prenatalnym, b) postnatalnym, c) pośmiertnym.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Analiza w celu uzupełnienia i taryfikacji 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/ NFZ
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia/dyrektor Wydziału Świadczeń w NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Zadania	analiza w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o procedury genetyczne, taryfikacji i określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2023 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

3.5.2 Zwiększenie dostępności i poprawa jakości wysokospecjalistycznych procedur diagnostyki laboratoryjnej, innych niż genetyczne.

Fenotypowa diagnostyka chorób rzadkich ukierunkowuje wybór odpowiedniej metody diagnostycznej do ustalenia ostatecznego rozpoznania. W niektórych chorobach rzadkich (np. w chorobach metabolicznych, atypowym zespole hemolityczno-mocznicowym, tubulopatiach), badania takie wykonuje się w trybie pilnym ze względu na konieczność natychmiastowego rozpoczęcia leczenia objawowego. Wysokospecjalistyczne (niegenetyczne) badania laboratoryjne identyfikują różnorodne biomarkery choroby np. enzymatyczne, biochemiczne lub immunologiczne, są często kosztowne i trudno dostępne lub w niektórych przypadkach niewykonywane w Rzeczypospolitej Polskiej. Niezbędne jest zatem zwiększenie dostępności również do badań wysokospecjalistycznych, innych niż genetyczne. Ich wyniki, wraz z danymi genetycznymi, pozwolą lekarzowi na kompleksowe poznanie problemu klinicznego.

Niektóre choroby rzadkie, jak np. wrodzone wady metabolizmu, można podejrzewać lub rozpoznawać na podstawie wyników wysokospecjalistycznych badań biochemicznych. Diagnostyka biochemiczna bezpośrednia, tj. oznaczanie aktywności specyficznego enzymu, jest kosztowna, długotrwała i wymaga

profesjonalnej interpretacji przez doświadczonych diagnostów laboratoryjnych. W praktyce klinicznej wykorzystuje się najczęściej pośrednią diagnostykę biochemiczną, np. poprzez wykrywanie kumulującego się substratu zablokowanej reakcji enzymatycznej albo przez identyfikację patologicznego produktu metabolicznego szlaku alternatywnego. Co istotne, kosztowne wysokospecjalistyczne, niegenetyczne badania są wykonywane nie tylko w celu ustalenia rozpoznania, ale też potem wielokrotnie, jako niezbędne monitorowanie leczenia i przebiegu choroby. W związku z powyższym, takie badania powinny być refundowane w ramach wykazu świadczeń gwarantowanych.

Podobną rolę odgrywają niektóre badania immunologiczne wykorzystujące specjalistyczne technologie, takie jak cytometria przepływowa lub wysokospecjalistyczne metody oznaczania specyficznych przeciwciał (ADAMTS13, anty HFH, czy HFI), czy składników układu dopełniacza niezbędnych w diagnostyce rzadkich zespołów z niedoborami odporności lub mikroangiopatii zakrzepowych.

Celem zwiększenia dostępności wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, konieczna jest ich adekwatna wycena i finansowanie kosztów takich badań, wykonywanych w Ośrodkach Eksperckich, a zlecanych zawsze w przypadku podejrzenia choroby rzadkiej po konsultacji z Ośrodkiem Eksperckim.

Jakość przeprowadzanych wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich, powinna być zapewniona przez certyfikację laboratoriów, w których są wykonywane badania, rekomendowanych przez towarzystwa naukowe.

ZADANIE 4	Określenie wykazu i zapotrzebowania na wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne, wykorzystywane 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia/ dyrektor Wydziału Świadczeń w NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, Konsultanci Krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, przedstawiciele europejskich ośrodków referencyjnych w Polsce oraz prezisi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciele organizacji pacjentów i rodziców (głos doradczy).
Zadania	1. Opracowanie wykazu wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, wykorzystywanych w diagnostyce

	<p>i monitorowaniu w chorobach rzadkich, w tym m.in. laboratoryjnych badań biochemicznych, immunologicznych, enzymatycznych na etapie:</p> <p>a) prenatalnym, b) postnatalnym, c) pośmiertnym.</p> <p>2. Określenie zapotrzebowania na wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne, wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu w chorobach rzadkich.</p>
Termin realizacji zadania	31 marca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	raport AOTMiT
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 5	Analiza w celu uzupełnienia i taryfikacji 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia/ dyrektor Wydziału Świadczeń w NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, Konsultanci Krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele.
Zadania	analiza w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o wysokospecjalistyczne badania niegenetyczne, taryfikacji i określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%

Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 6	Opracowanie zasad certyfikacji laboratoriów wykonujących wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne, wykorzystywane 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
Osoba odpowiedzialna	Konsultanci Krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciele ERN oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele.
Zadania	1. Opracowanie ogólnokrajowych wytycznych dla laboratoriów wykonujących wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne, wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich, w tym określenie kryteriów jakości dla kluczowych procedur. 2. Cykliczna ocena jakości pracy ww. laboratoriów.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	2 000 000

3.5.3 Modernizacja infrastruktury i doposażenie laboratoriów genetycznych wykonujących wielkoskalowe badania genomowe. Powołanie krajowych, referencyjnych laboratoriów w strukturach ośrodków genetyki medycznej (OGM)

Jednym z problemów polskiej diagnostyki chorób rzadkich jest niedostateczne wyposażenie ośrodków diagnostycznych, szczególnie tych o najwyższym stopniu referencyjności, zajmujących się leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Część dostępnej obecnie aparatury 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 żaden ośrodek diagnostyczny w Rzeczypospolitej Polskiej nie dysponuje najnowszym typem sekwenatora

nowej generacji, a aparatów do NGS o mniejszej przepustowości lub dostosowanych do analizy małych paneli celowanych jest za mało, aby sprostać ogólnokrajowym potrzebom diagnostycznym.

Po modernizacji, wszystkie podmioty lecznicze, wchodzące w skład sieci referencyjnej dla chorób rzadkich, będą stanowiły kompleksowe wsparcie dla realizacji dalszych działań, ukierunkowanych na poprawę dostępności do nowoczesnej diagnostyki genetycznej (technologii wielkoskalowych) w Rzeczypospolitej Polskiej. Proponowane jest powołanie sieci krajowych referencyjnych laboratoriów genetycznych działających w strukturach ośrodków genetyki medycznej (OGM).

ZADANIE 7	Zapewnienie zaplecza aparaturowego i infrastruktury do realizacji wielkoskalowych 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel.
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ustalenie kryteriów powołania sieci krajowych referencyjnych laboratoriów genetycznych działających w strukturach ośrodków genetyki medycznej (OGM) posiadających własne wyspecjalizowane kadry medyczne, tj. specjalistów w dziedzinie genetyki klinicznej, diagnostów laboratoryjnych, w tym specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej (LGM), biologów, bioinformatyków, techników). 2. Utworzenie i wyposażenie ww. ośrodków w najnowocześniejszy, wielkoskalowy system do analiz wielkoskalowych w platformy do NGS i aCGH oraz odpowiednią infrastrukturę informatyczną, które dzięki tej inwestycji staną się wydajne diagnostycznie przy jednoczesnej optymalizacji kosztów jednostkowych (w przeliczeniu na procedurę). 3. Uzupelnienie lub modernizacja zaplecza informatycznego podmiotów leczniczych w zakresie sprzętu, oprogramowania i rozwiązań służących elektronicznemu archiwizowaniu danych.
Termin realizacji zadania	30 września 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	70 000 000

3.5.4 Standaryzacja laboratoryjnej diagnostyki genetycznej chorób rzadkich.

Obowiązujące przepisy prawne nie określają m.in. grupy podmiotów, które mogą oferować i wykonywać badania genetyczne chorób rzadkich – brak jest odpowiednio kontrolowanej i zarządzanej ogólnokrajowej sieci ośrodków diagnostycznych.

W obecnym stanie prawnym diagnostyczne badania genetyczne są wykonywane przez laboratoria genetyczne, w tym: funkcjonujące w zakładach opieki zdrowotnej, niepublicznych zakładach opieki zdrowotnej oraz podmioty prywatne (najczęściej działające poza systemem ochrony zdrowia). Podmioty prywatne mogą oferować dowolne testy genetyczne, w dowolnym zakresie i dotyczące dowolnie wybranych chorób genetycznych, bez konieczności posiadania certyfikatu, czy też poddawania się kontroli. Nie są też w żaden sposób zobligowane do udzielania porady genetycznej (przed i po zleceniu badania diagnostycznego), ponieważ standard ten obowiązuje w Rzeczypospolitej Polskiej jedynie w formie dobrej praktyki, a nie wymogu ustawowego. Te niedostateczne rozwiązania systemowe generują chaos informacyjny, przekładający się na to, iż lekarz oraz pacjent nie wiedzą, jak powinien wyglądać algorytm postępowania diagnostycznego dla konkretnej choroby rzadkiej uwarunkowanej genetycznie i jakie podmioty są uprawnione do jego realizacji. Brak oficjalnej platformy informacyjnej, zawierającej wskazówki o formach i miejscach udzielania diagnostycznych świadczeń genetycznych, przyczynia się do braku transparentności informacyjnej w systemie opieki zdrowotnej nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

Z uwagi na stopień złożoności analiz wielkoskalowych, dla zapewnienia wysokiego standardu jakości badań genetycznych, podmioty wykonujące genetyczne procedury diagnostyczne dla chorób rzadkich, finansowane ze środków publicznych, powinny być poddawane obowiązkowej okresowej kontroli lub certyfikacji lub akredytacji.

ZADANIE 8	Opracowanie i rozpowszechnienie rekomendacji dla laboratoriów w zakresie stosowania technologii wielkoskalowych w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich.
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej (Dz. U. Nr 100, poz. 1083)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel.
Współpraca	Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie genetyki molekularnej, Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie cytogenetyki, Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (PTGC).

Rozwiązania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Opracowanie ogólnokrajowych rekomendacji dla diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, w tym z wykorzystaniem metod wielkoskalowych. 2. Określenie wymogów i kompetencji dla laboratoriów w zakresie wykonywania badań wielkoskalowych (aCHG, NGS) w ramach procedur refundowanych przez NFZ. 3. Opracowanie kryteriów jakości materiału biologicznego i genetycznego (metoda izolacji i sposób przechowywania) wykorzystywanego do procedur wielkoskalowych. 4. Powołanie wielodyscyplinarnych zespołów eksperckich uprawnionych do konsultacji w zakresie wielkoskalowej diagnostyki chorób rzadkich. 5. Przygotowanie kadry wizytatorów, przeszkolonych w zakresie weryfikacji stosowania rekomendacji i standardów diagnostycznych dla chorób rzadkich. 6. Cykliczna ocena jakości pracy ww. laboratoriów.
Termin realizacji zadania	30 września 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	2 000 000

3.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia oraz planu finansowego NFZ. Oszacowanie kosztów realizacji poszczególnych zadań, tam gdzie jest to niezbędne, będzie musiało zostać zlecone NFZ lub AOTMIT z uwagi na dostęp do niezbędnych danych.

DOSTĘP DO LEKÓW

4 Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich.

4.1 Cele – ogólny i szczegółowe.

4.1.1 Cel ogólny: Poprawa dostępu do skutecznych leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.

Zgodnie z definicją, za choroby rzadkie uważa się choroby dotykające nie więcej niż 5 na 10 000 osób.¹³⁾ Są one często uwarunkowane genetycznie, mają przewlekły i nierzadko ciężki przebieg oraz prowadzą przedwcześnie do zgonu lub powodują niepełnosprawność.

Na potrzeby niniejszego opracowania zdecydowano o niewyróżnianiu chorób ultraradkich. Choroby rzadkie i ultraradkie wymagają podobnych co do zasady i mechanizmów rozwiązań. Należy zauważyć, że rozpowszechnienie ma charakter ciągły i jego zróżnicowanie w obrębie chorób rzadkich, i wyróżnienie chorób ultraradkich, jest arbitralne. Nie można wykluczyć, że w przyszłości takie rozróżnienie będzie pożądane i pragmatyczne, jednak na tym etapie pozostaje poza zakresem proponowanych, wstępnych zmian podyktowanych specyfiką tych schorzeń. Specyfika ta dotyczy zarówno chorób rzadkich i ultraradkich i sprowadza się do ograniczonej jakości dowodów naukowych, wysokich cen leków i odmiennej skłonności społeczeństwa do finansowania ich leczenia (wszystkie te cechy wynikają z rozpowszechnienia¹⁴⁾).

Poprawa dostępu do leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego wymaga uwzględnienia uwarunkowań budżetowych i z tej przyczyny należy ją rozumieć jako racjonalizację dostępu, to jest wypracowanie mechanizmów poprawiających dostęp w ramach ograniczonych zasobów. Należy zauważyć, że o ile skuteczność technologii medycznych może być wyrażona w sposób uniwersalny (np. wyleczenie, przeżycie itp.), to ocena dowodów tej skuteczności wymaga uwzględnienia specyfiki chorób rzadkich. Poprawa dostępu obejmuje zarówno leki innowacyjne (zarejestrowane i na etapie rozwoju/ badań klinicznych przed dopuszczeniem do obrotu), bez względu na status leku sierocego, jak i leki od dawna dostępne, w tym stosowane poza zarejestrowanymi wskazaniami.

Poprawa dostępu powinna dotyczyć także wyrobów medycznych stosowanych w chorobach rzadkich. Z uwagi na zróżnicowanie wyrobów medycznych oraz różny tryb ich dostępności lub refundacji, wyroby

¹³⁾ Rozporządzenie (we) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz.U. L 18 z 22.1.2000, str. 1

¹⁴⁾ skłonność społeczeństwa do finansowania leczenia tych chorób może także dodatkowo pozostawać w związku z ich genetycznym podłożem, które powoduje, że nie wynikają one ze stylu życia i jako niezawinione zwiększają powszechną akceptowalność wyższych kosztów leczenia

medyczne wymagają osobnych rozwiązań po wprowadzeniu odpowiednich regulacji formalno-prawnych (projekt ustawy o wyrobach medycznych¹⁵); prace AOTMiT nad wytycznymi oceny technologii medycznych dla wyrobów medycznych).

Należy podkreślić, że w niniejszym dokumencie proponowane są zmiany, których zasadność postrzegana jest jedynie lub głównie w odniesieniu do chorób rzadkich. Z tego powodu pominięto zadania niespecyficzne dla chorób rzadkich i zasadne w ogólności dla wszystkich chorób (patrz rozdział 4.5. Działania i odpowiedzialność).

4.1.2 Cele szczegółowe:

Celem niniejszego dokumentu jest zaproponowanie rozwiązań, które prowadziłyby do:

- 1) poprawy dostępu do leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich przez:
 - a) przeprowadzenie analizy w kierunku dokonania zmian w zakresie oceny technologii medycznych obejmujące rozwinięcie klasycznej oceny technologii medycznych (HTA – ang. *health technology assessment*) do oceny leków stosowanych w chorobach rzadkich poprzez wprowadzenie wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA – ang. *multi-criteria decision analysis*),
 - b) określenie i wprowadzenie do ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyrobów medycznych, zwana dalej „ustawą o refundacji”, wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY – ang. *quality adjusted life year*) dla leków posiadających dopuszczenie do stosowania w chorobach rzadkich,
 - c) wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka,
 - d) wprowadzenie uproszczonej procedury wnioskowania o refundację dotyczącą leków o niewielkim wpływie na plan finansowy NFZ (patrz rozdział 4.5.1.4);
- 2) poprawy dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza zarejestrowanymi wskazaniami (ang. *off label*), dzięki określeniu zasad ich refundacji;
- 3) poprawy dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych;
- 4) zapewnienia bezpłatnego dostępu do objawowych i wspomagających leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- 5) poprawy dostępu do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego (medycznego) sprowadzanych w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczenia w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie.

¹⁵ <https://legislacja.rcl.gov.pl/projekt/12326000/katalog/12633758#12633758>

4.2 Diagnoza stanu obecnego

4.2.1 Regulacje prawne i obecna praktyka

Obowiązujące regulacje prawne w zakresie refundacji są niedostosowane do specyfiki chorób rzadkich i technologii stosowanych w leczeniu. Ustawa o refundacji nie wyróżnia technologii stosowanych w chorobach rzadkich. Z tej przyczyny proces refundacyjny, w tym kryteria decyzji, nie uwzględniają specyfiki chorób rzadkich i stosowanych w nich technologii. Zmiany legislacyjne powinny polegać na adaptacji obecnego systemu prawnego (w tym ustawy o refundacji) do specyfiki chorób rzadkich, a nie na wprowadzeniu zupełnie nowych i odrębnych rozwiązań prawnych (także z tego powodu zdecydowano się na nieuwzględnienie w Planie wyrobów medycznych oczekujących na nowe rozwiązania legislacyjne). Takie podejście jest uzasadnione między innymi wspólnym budżetem, w ramach którego ze środków publicznych są finansowane wszystkie technologie i interwencje medyczne bez względu na ich przeznaczenie.

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 szybkie pojawianie się innowacyjnych, często kosztownych, technologii medycznych. W wielu krajach, już od lat 70. XX w. rozwija się systematyczne monitorowanie rozwoju nowych technologii (ang. *horizon scanning*), 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, które umożliwią implementację takich działań do polskiego systemu refundacyjnego, jest zasadne zarówno w odniesieniu do technologii stosowanych w chorobach rzadkich, jak i powszechnych (z tego powodu nie przedstawiono w tym zakresie odpowiedniego zadania w rozdziale 4.5. Działania i odpowiedzialność, w którym, jak już wspomniano, ograniczono się do propozycji specyficznych rozwiązań dotyczących chorób rzadkich).

Wskazane jest wykorzystanie już dostępnych materiałów i źródeł oraz współpraca z instytucjami, takimi jak The International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC) czy European Network for Health Technology Assessment (EunetHTA).

4.2.2 Ocena technologii medycznych zarejestrowanych do stosowania w leczeniu chorób rzadkich

Praktyka HTA i podejmowania decyzji refundacyjnych w różnych krajach wskazuje na odmienne podejście i traktowanie leków stosowanych w chorobach rzadkich¹⁷⁾. Fakt ten wynika z charakteru dostępnych danych klinicznych, trudności w ich interpretacji, niepewności ich oszacowania, które z kolei istotnie wpływają na parametryzację modelu ekonomicznego i wiarygodność jego wyników oraz oszacowania spodziewanego obciążenia budżetu refundacyjnego. W obecnie obowiązujących wytycznych oceny technologii medycznych w Rzeczypospolitej Polskiej, w przypadku leków stosowanych w chorobach rzadkich dopuszcza się w analizie klinicznej wykorzystanie badań jednoramiennych oraz zaleca dołączenie do analizy ekonomicznej specyficznego uzasadnienia ceny (o ograniczonej przydatności w procesie decyzyjnym z uwagi na trudność w jego precyzyjnym zdefiniowaniu, standaryzacji i interpretacji)¹⁸⁾. Specyfika chorób rzadkich i jakości lub charakteru dowodów naukowych dotyczących technologii stosowanych w tych schorzeniach wymaga jednak dostosowania raportu oceny technologii medycznych w zakresie wszystkich zasadniczych jego części, a także adaptacji samego sposobu oceny wartościującej (ang. *appraisal*).

W zakresie analizy klinicznej należy zwrócić uwagę, iż badania kliniczne są obciążone nie tylko małą liczebnością próby, ale często nieobecnością randomizacji, grupy kontrolnej, względnie krótkim czasem obserwacji, wykorzystaniem surogatów i tym samym ograniczoną oceną odległego wpływu na istotne klinicznie punkty końcowe. Z tego powodu warto, aby art. 13 ust. 3 ustawy o refundacji został doprecyzowany dla leków stosowanych w chorobach rzadkich. Zasady interpretacji oceny porównawczej technologii w przypadku braku badań bezpośrednich (o które szczególnie trudno w tym obszarze terapeutycznym) wymagają uwzględnienia specyfiki jakości badań w chorobach rzadkich, która istotnie rzutuje na możliwość porównań pośrednich, ich wiarygodność, a zwłaszcza uzyskanie wyników znamienych statystycznie.

W zakresie analizy ekonomicznej należy podkreślić trudności w wiarygodnym oszacowaniu kosztu dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY), szczególnie w przypadku pierwszego dostępnego leku dopuszczonego do stosowania w chorobie rzadkiej. Stosowane w tym celu modelowanie ekonomiczne jest opracowaniem wtórnym, którego wiarygodność zależy od danych pierwotnych, czyli badań klinicznych i danych wejściowych niezbędnych do parametryzacji modelu (ograniczenia tych danych w dużej mierze wynikają z małej liczby chorych i dostępnych obserwacji). Dodatkowo koszt QALY często wielokrotnie przekracza próg opłacalności, ustalony w wysokości

¹⁷⁾ Kristensen FB. (2017) Mapping of HTA methodologies in EU and Norway. Science & Policy; dostęp: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/technology_assessment/docs/2018_mapping_methodologies_en.pdf.

¹⁸⁾ Wytyczne oceny technologii medycznych (HTA, ang. health technology assessment) Wersja 3.0 Warszawa, sierpień 2016.

trzykrotności Produktu Krajowego Brutto na jednego mieszkańca (art. 12 pkt 13 ustawy o refundacji), z uwagi na wysokie koszty technologii zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich. Wysokie wartości QALY nie wykluczają pozytywnej decyzji organu o objęciu refundacją, która w takim przypadku nie uwzględnia kryterium kosztowej efektywności. Większa skłonność społeczeństwa do zapłaty za uzyskanie korzyści klinicznych w przypadku chorób rzadkich wymaga odzwierciedlenia w wysokości progu opłacalności ustalonego dla chorób rzadkich¹⁹⁾. Takie podejście pozwoli na właściwą interpretację wysokości kosztu QALY, a nie jego zupełne pominięcie w procesie refundacyjnym.

Szczególnym rozwiązaniem wspierającym proces oceny, coraz szerzej stosowanym w podejściu do oceny technologii w chorobach rzadkich, jest wielokryterialna analiza decyzyjna – MCDA, która z uwagi na możliwość agregacji informacji w wielu aspektach może wspomagać kompleksową ocenę i podejmowanie decyzji. MCDA pozwala proces decyzyjny zdekomponować na poszczególne składowe, celem określenia ich znaczenia i wpływu na końcowe rozstrzygnięcie. Z tego powodu możliwość skonstruowania MCDA specyficznemu pod kątem chorób rzadkich (to jest w oparciu o właściwe i swoiste kryteria oraz odpowiadające im preferencje) jest właściwym podejściem do uwzględnienia charakterystyki tych chorób i odzwierciedlenia kontekstu decyzyjnego. Trzeba jednak zauważyć, że MCDA nie jest specyficzna dla leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich, chociaż często wykorzystywana właśnie w ich ocenie (z tego powodu przedstawiono wdrożenie MCDA jako osobne zadanie, jednocześnie nie wykluczając jego zastosowania w przypadku chorób powszechnych).

Analizując doświadczenia w zakresie wdrożenia MCDA w innych państwach, wyróżnić można dwa podejścia do wykorzystania MCDA w procesie refundacyjnym leków stosowanych w chorobach rzadkich (tabela 1):

1. Szkocja: złożenie standardowego wniosku refundacyjnego, a następnie, w przypadku wydania negatywnej rekomendacji przez agencję HTA (Scottish Medicines Consortium) lub też w sytuacji przekroczenia w analizie ekonomicznej progu opłacalności, wnioskowanie o ocenę według dodatkowych kryteriów; dodatkowo możliwa jest akceptacja wyższej progowej wartości kosztu QALY w przypadku chorób rzadkich (i tym bardziej ultraradkich, dla których funkcjonuje osobna procedura).
2. Bułgaria, Rumunia, Włochy (Lombardia, program pilotażowy), Anglia, Nowa Zelandia (zakończony program pilotażowy), Australia: ocena zasadności refundacji leku pod kątem dodatkowych kryteriów, typowych dla leków stosowanych w chorobach rzadkich, zamiast tradycyjnego wniosku refundacyjnego.

¹⁹⁾ Simoens S. Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:42. Published 2011 Jun 17. doi:10.1186/1750-1172-6-42

Tabela 1. Miejsca zastosowania MCDA w procesach refundacyjnych w wybranych krajach (opracowanie własne).

Kraj	Miejsce oceny wielokryterialnej w procesie oceny leków/ procesie refundacyjnym
Anglia	Odrębny proces dla technologii wysokospecjalistycznych (HST), w tym leków sierocych; wynik oceny przeprowadzonej według dodatkowo zdefiniowanego zestawu kryteriów jest uwzględniony w ostatecznej decyzji refundacyjnej.
Australia	Program odnoszący się do chorób rzadkich z wyodrębnionym budżetem na finansowanie leków sierocych, w którym finansowane mogą być leki sieroce ocenione przez <i>Pharmaceutical Benefits Advisory Committee</i> w standardowy sposób, jednak z powodów przekroczenia współczynników opłacalności otrzymały negatywną rekomendację.
Bułgaria	MCDA jest stosowana jako podstawowa ocena. Produkt leczniczy zostaje wpisany na listę leków refundowanych, jeśli zostanie mu przyznanych co najmniej 60 punktów.
Nowa Zelandia	W ramach pilotażowego programu istniała możliwość ubiegania się o refundację w ramach odrębnej ścieżki refundacji z dedykowanym budżetem; ocena zasadności refundacji następowała według kryteriów zdefiniowanych w tym programie.
Rumunia	MCDA jest stosowana jako podstawowa ocena. Produkt leczniczy uzyskuje pozytywną rekomendację, jeśli zostanie mu przyznanych co najmniej 60 punktów – rekomendacja warunkowa lub co najmniej 80 punktów – rekomendacja bezwarunkowa.
Szkocja	Procedura dla leków sierocych: jeżeli rekomendacja agencji HTA wydana w standardowym procesie refundacyjnym jest negatywna, podmiot odpowiedzialny może zawnieść o dodatkową ocenę leku przez Patient and Clinician Engagement (PACE). Odrębna procedura dla leków ultrasierocych: proces jest 4-etapowy; wstępna ocena leku rozpoczyna się jeszcze przed złożeniem wniosku refundacyjnego; finalna rekomendacja agencji HTA wydawana na podstawie odrębnych kryteriów specyficznych dla leków ultrasierocych.
USA	Odrębne podejście do oceny leków sierocych w ocenie farmakoekonomicznej dokonywanej przez instytut ICER (<i>Institute for Clinical and Economic Review</i>).
Włochy (Lombardia)	MCDA wdrożono w Lombardii jako narzędzie uzupełniające i wzmacniające program oceny technologii medycznych.

MCDA może być rozwiązaniem alternatywnym lub komplementarnym do analizy ekonomicznej. W Polsce z uwagi na znaczenie progu opłacalności określonego w ustawie o refundacji jako graniczna wartość kosztu QALY, MCDA powinno stanowić uzupełnienie, a nie alternatywę dla analizy kosztowej użyteczności.

4.2.3 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 cokuwartalnego 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 Polskiej²⁰⁾. Łącznie 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 sierocego²¹⁾. 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/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.

Jednym z rozwiązań refundacyjnych poprawiających dostęp do leków są tzw. instrumenty dzielenia ryzyka. Są one szeroko dozwolone w ustawie o refundacji, a do ich wdrażania zachęca dokument strategiczny „Polityka Lekowa Państwa 2018-22”²²⁾. Instrumenty te mogą mieć ściśle finansowy charakter lub być oparte na efektach leczenia. Szczególnie ten drugi typ jest godny rozważania w przypadku leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich z uwagi na niepewność związaną z interpretacją i wiarygodnością dowodów pochodzących z badań klinicznych (co uzasadnia zastosowanie dodatkowej lub odłożonej w czasie oceny efektywności terapii) czy stosunkowo małe populacje chorych cierpiących na choroby rzadkie, tym samym łatwe do monitorowania. Monitorowanie efektów terapeutycznych można realizować w oparciu o dostosowany system informatyczny programów lekowych lub rejestry medyczne prowadzone przez centra eksperckie.

²⁰⁾ https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

²¹⁾ Art. 3 Rozporządzenia 141/2000 Rady UE - https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141_cons-2009-07/reg_2000_141_cons-2009-07_pl.pdf

²²⁾ Ministerstwo Zdrowia. Polityka Lekowa Państwa 2018-2022. <https://www.gov.pl/attachment/bb36ad25-4342-4000-bfaa-64004c64a62c>

Potrzeba rozwoju i rozpowszechnienia instrumentów podziału ryzyka w chorobach rzadkich będzie indukowana nowymi, bardzo drogimi lekami o istotnym wpływie na budżet płatnika, np. innowacyjnymi terapiami genowymi. Chcąc zapewnić dostęp do takich terapii w ramach instrumentów podziału ryzyka należy stworzyć możliwość ich zawierania z rozłożeniem płatności w czasie i uzależnieniem ich spłat od czasu terapii, realnej i utrzymującej się skuteczności, czy też innych czynników.

Kolejną barierą dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich może być fakt, iż podmiot wnioskujący o objęcie leku refundacją (podmiot odpowiedzialny) jest obciążony kosztami procedowania wniosku refundacyjnego i w niektórych przypadkach może to stanowić barierę w przypadku istotnego wpływu tych kosztów na opłacalność złożenia wniosku refundacyjnego i starań o refundację. Uzasadnione może być więc zwolnienie z opłat administracyjnych wnioskodawcy i określenie warunków tego zwolnienia. W przypadku niewielkiego spodziewanego obciążenia budżetu refundacyjnego (patrz rozdział 4.5.1.4) wskazane jest maksymalne uproszczenie postępowania w zakresie rozpatrzenia wniosku o refundację. Działania poprawiające dostęp do leków powinny objąć także leki, których producenci z różnych przyczyn nie podejmują wysiłku i nie składają wniosków o refundację w Rzeczypospolitej Polskiej.

Poza barierami natury finansowej istnieją również inne przeszkody formalne ograniczające dostęp do technologii medycznych. W przypadku technologii medycznych wytwarzanych na bazie tkanki pobranej od pacjenta, radiofarmaceutyków, i innych specjalistycznych terapii oferowanych bardzo małej liczbie chorych, zawarty w ustawie refundacyjnej wymóg udokumentowania dostępności leku w obrocie w Polsce na etapie wnioskowania, z oczywistych powodów uniemożliwia złożenie wniosku o refundację przez podmiot odpowiedzialny. W przypadku wnioskowania o refundację spersonalizowanych produktów medycznych należy zmienić zawarte w ustawie refundacyjnej zapisy dotyczące tego wymogu.

Obecnie w ramach procedury wnioskowania o refundację do wniosku refundacyjnego należy dołączyć dowód dostępności leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego lub wyrobu medycznego w obrocie w chwili składania wniosku. Teoretycznie w momencie składania wniosku należy udowodnić wprowadzenie do obrotu jednego opakowania produktu. Jednak posiadanie w obrocie jednego opakowania nie zabezpiecza terapii dla pacjentów po uzyskaniu refundacji. Warto więc rozważyć zmianę, dzięki której podmiot odpowiedzialny lub jego przedstawiciel mogliby składać oświadczenie o zapewnieniu dostępności leku we właściwych i przygotowanych z godnie z wymogami prawa opakowaniach, po uzyskaniu pozytywnej decyzji refundacyjnej w ilości deklarowanej we wniosku.

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:

- a) stosowania leków badanych w chorobach rzadkich przed ich formalnym dopuszczeniem przez EMA (ang. CU – *compassionate use*²³⁾), którego ramy prawne zostały uregulowane przez Unię Europejską,
- b) dostępu do leków od momentu rejestracji do ich systemowej refundacji, co mogą zapewnić programy wczesnego dostępu (PWD, ang. EAP - *early access programs*)²⁴⁾.

Stosowanie leków w ramach CU jest uregulowane na poziomie Unii Europejskiej przez rozporządzenie nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiające wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków (Dz.U. L 136 z 30.4.2004). Przepisy art. 83 dotyczą procedur, które powinny być odrębnymi przepisami uregulowane na poziomie krajów członkowskich. Zgodnie z rozporządzeniem CU dotyczy to produktów leczniczych:

- 1) mających zastosowanie w grupie z chroniczną lub poważną wycieńczającą chorobą lub czyja choroba traktowana jest jako zagrożenie życia, i kto nie może być skutecznie leczony przez dopuszczony produkt leczniczy;
- 2) będących w trakcie pozyskiwania pozwolenia na dopuszczenie do obrotu, lecz już 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) tylko do czasu uzyskania ich pozwolenia na dopuszczenie do obrotu;
- 4) dla których brak jest alternatywy wśród produktów leczniczych dopuszczonych do obrotu w danym kraju.

Przepisy prawne i ich szczegóły mają być opracowywane na poziomie krajowym w zakresie prowadzenia CU 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 (NATU). Podmioty

²³⁾ Brak powszechnie przyjętego polskiego terminu; proponowane terminy: humanitarny dostęp, humanitarne zastosowanie, empatyczne zastosowanie, zastosowanie podyktowane empatią, zastosowanie podyktowane współczuciem, etyczne zastosowanie, program pilnej pomocy

²⁴⁾ Należy odnotować, iż w dokumencie wyraźnie oddzielono CU 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.

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, ale 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 Unii Europejskiej, lecz koszty leku często ponoszone są przez podmiot odpowiedzialny²⁵).

CU 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 (PWD) 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.

Z pewnością trwający proces rejestracyjny nie powinien wykluczać możliwości kontynuacji stosowania leków w niedawno ukończonych badaniach klinicznych, co jest uzasadnieniem dla wprowadzenia CU. Podobnie przedłużający się proces refundacyjny nie powinien wykluczać możliwości zastosowania leku w praktyce klinicznej, co z kolei jest przesłanką do wprowadzenia PWD. Brak odpowiednich regulacji w tym zakresie może ograniczać jak najwcześniejszy dostęp chorych do nowych leków.

W tym miejscu należy także odnieść się do promocji badań klinicznych, to jest stałego monitorowania prowadzonych badań klinicznych i zachęcania chorych do udziału w tych badaniach. Jest to aktywność ważna dla rozwoju metod diagnostycznych i terapeutycznych. Wymaga nie tylko aktywnego udziału badaczy, ale przede wszystkim kształtowania świadomości chorym w tym zakresie. Z tej przyczyny wymaga rozwinięcia w innych częściach dokumentu (patrz platforma informacyjna).

W ramach poprawy dostępu do leków stosowanych w terapii chorób rzadkich warto pamiętać o pojawiających się mechanizmach wspólnego zamawiania i zakupów (ang. *joint procurement*) dokonywanych przez grupę państw w ramach umowy z jednym producentem. Plan nie przedstawia rozwiązań w tym zakresie i dlatego nie są proponowane w tym dokumencie żadne właściwe w tym zakresie zadania. Zalecane jest jednak włączanie się naszego kraju we wspólne postępowanie

²⁵) https://ansm.sante.fr/var/ansm_site/storage/original/application/cadfbcf9594614d59c8915670853a28b.pdf

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 *joint procurement*. W tym zakresie wymagane byłoby wypracowanie zasad współpracy i wskazanie podmiotów, które będą zaangażowane w organizację i udział w przetargach.

Kolejnym problemem jest dostęp do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego (medycznego) 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 (medycznego) może wystąpić pacjent indywidualnie lub szpital (zarówno dla pojedynczego pacjenta, jak i grupy chorych).

W przypadku indywidualnego wniosku pacjenta, który dotyczy produktu do zastosowania w leczeniu poza szpitalem, finansowanie ze środków publicznych jest możliwe, ale tylko w przypadku, gdy nie została wydana negatywna rekomendacja AOTMiT w tym zakresie. Rekomendacja pojawia się niedługo po pierwszym wniosku na import docelowy złożonym przez indywidualnego pacjenta – i w przypadku, gdy jest ona negatywna, Minister Zdrowia na finansowanie ze środków publicznych nie może wydać zgody. Tym samym dostępność produktu *de facto* ustaje – zarówno dla chorego już produkt stosującego, jak dla wszystkich innych, którzy z danego produktu powinni lub mogliby korzystać. Rozwiązaniem tego problemu jest modyfikacja przepisu w ustawie refundacyjnej, proponowana w dalszej części opracowania, która sprawia, że rekomendacja AOTMiT w tej sprawie nie jest dla ministra właściwego do spraw zdrowia wiążąca.

W przypadku złożonego przez szpital wniosku o import docelowy, finansowanie ze środków publicznych jest ograniczone z uwagi na wycenę Jednorodnej Grupy Pacjentów służącą do rozliczania leczenia chorego w szpitalu. Rozwiązanie tego problemu, w postaci wprowadzenia dodatkowego produktu w katalogu świadczeń do sumowania zaproponowano także w dalszej części opracowania.

4.2.4 Dostęp do innych leków w chorobach rzadkich

Leki o działaniu objawowym lub wspomagającym często stosowane w chorobach rzadkich często nie mają odpowiedniej rejestracji, to jest dopuszczenia do obrotu w leczeniu konkretnej choroby rzadkiej. Nieobecność choroby rzadkiej wśród wskazań zarejestrowanych dla powszechnie i od dawna stosowanego leku sprawia, że refundacja „we wszystkich wskazaniach zarejestrowanych na dzień wejścia w życie decyzji” nie obejmuje chorych z daną chorobą rzadką. Skutkuje to dodatkowym obciążeniem finansowym chorych i ich rodzin. Większość tych leków nie wiąże się z istotnym

obciążeniem systemu ochrony zdrowia głównie ze względu na trwającą przez wiele lat erozję cenową, jednak dla chorych i ich rodzin stanowi dodatkowe obciążenie finansowe. Chorzy z chorobami rzadkimi nie są objęci rozwiązaniami zwiększającymi dostęp do leków i zmniejszającymi poziom odpłatności, tak jak dzieje się w przypadku chorych w wieku powyżej 75 lat lub kobiet w ciąży. Dlatego tak ważne jest udostępnienie leków objawowych i wspomagających pacjentom cierpiącym z powodu choroby rzadkiej.

Minister właściwy do spraw zdrowia dysponuje już narzędziami prawnymi, pozwalającymi objąć refundacją lek w zakresie wskazań do stosowania lub dawkowania, lub sposobu podawania odmiennych niż określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego (ChPL) (art. 40 ustawy o refundacji). Odpowiednia informacja o refundacji poza wskazaniami znajduje się w obwieszczeniu Ministra Zdrowia z dnia 18 lutego 2021 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 marzec 2021 r. (Dz. U. poz. 12).

Wyzwanie stanowi zorganizowanie systemu rozpoznawania potrzeby uwzględnienia w obwieszczeniu refundacyjnym wskazania refundacyjnego w chorobie rzadkiej, które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych CHPL, oraz ustalenie sposobu finansowania leków tak, by były one praktycznie bez barier, to jest bezpłatnie, dostępne dla grupy pacjentów z chorobami rzadkimi. Ułatwieniem formalnym implementacji postulowanych zmian mogłoby być wprowadzenie dodatkowo do art. 14 ust. 1 pkt. 1 ustawy o refundacji kategorii „choroby rzadkiej” wśród stanów, w których chorym leki refundowane wydawane są bezpłatnie, co uporządkowałoby umiejscowienie tych leków w systemie refundacji.

4.3 Oczekiwany rezultat – analiza skutków zmian

Racjonalizacja wydatków publicznych na refundację leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, prowadząca do poprawy dostępu do wszystkich niezbędnych leków stosowanych w terapii chorób rzadkich oraz zmniejszenia obciążenia finansowego chorych.

4.4 Mierniki

1. Liczba i odsetek refundowanych w Polsce leków dopuszczonych przez EMA do leczenia chorób rzadkich (w tym ze statusem leku sierocego).
2. Liczba leków refundowanych w zakresie ograniczonym w stosunku do zarejestrowanych wskazań.
3. Czas od dopuszczenia do obrotu do decyzji refundacyjnej.
4. Czas od pozytywnej decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku (pierwszego chorego otrzymującego leczenie lub podpisania umowy ze świadczeniodawcą).

5. Poziom obciążenia finansowego (całkowite prywatne wydatki na leki) chorych związany ze współpłaceniem za leki i środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego.
6. Wielkość wydatków na refundację leków do terapii chorób rzadkich w ujęciu względnym i bezwzględnym.
7. Liczba leków do terapii chorób rzadkich dostępnych w ramach programów CU i PWD.
8. Liczba leków refundowanych w chorobach rzadkich w zakresie wskazań do stosowania lub dawkowania, lub sposobu podawania odmiennych niż określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego (ChPL) .

4.5 Działania i odpowiedzialność

4.5.1 Poprawa dostępu do leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich.

4.5.1.1 *Wielokryterialna analiza decyzyjna (MCDA) jako rozwinięcie klasycznego HTA w ocenie leków stosowanych w chorobach rzadkich.*

W polskim systemie refundacyjnym MCDA można wykorzystać jako komplementarne podejście do analizy ekonomicznej. To znaczy, w przypadku niewykazania kosztowej użyteczności leku w klasycznym HTA, możliwe byłoby przedstawienie wyników analizy MCDA celem uzupełnienia i poszerzenia kontekstu oceny (poza jedynie wymiar efektywności i kosztów w standardowej analizie ekonomicznej) z oddaniem specyfiki chorób rzadkich i stosowanych w ich leczeniu technologii.

Jak wspomniano we wstępie, proponuje się objęcie wspólnym procesem decyzyjnym choroby rzadkie i ultraradkie. Różnice między tymi chorobami w zakresie rozpowszechnienia nie powodują, leżących u podstawy MCDA, zmian preferencji i oceny ważności realizacji kryteriów wykraczających poza klasyczną ocenę HTA. Rozpowszechnienie może natomiast wpływać na jednostkowe koszty technologii (tj. koszty zastosowania u pojedynczego chorego) i tym samym kosztową-efektywność oraz próg opłacalności, co jest przedmiotem osobnego zadania (patrz zadanie 2).

W ramach tego zadania AOTMiT mogłaby stworzyć ramy wielokryterialnej analizy decyzyjnej i sformułować zalecenia (z odpowiednimi zmianami w wytycznych HTA). Zasadniczym elementem jest opracowanie modelu preferencji dotyczącego technologii stosowanych w chorobach rzadkich, który opisywałby kryteria, poziomy ich realizacji i odpowiadające im wagi. W tym celu AOTMiT może zaprosić do współpracy ośrodki akademickie, które będą zaangażowane w badanie preferencji. AOTMiT decydowałaby o przedmiocie takiej oceny (leki w chorobach rzadkich onkologicznych i nieonkologicznych traktowane łącznie lub osobno), kryteriach, osobach, których preferencje będą badane (specjaliści - klinicyści, chorzy, społeczeństwo lub mix – do decyzji), itp. Natomiast ośrodki akademickie odpowiadałyby za merytoryczno-naukową poprawność badania preferencji, szczególnie wybór metod i sposobu agregacji danych o preferencjach. Dzięki projektowi możliwe byłoby stworzenie listy kryteriów i poziomów ich realizacji z wagami odpowiadającymi preferencjom.

W kolejnych krokach AOTMiT mogłaby zdecydować, jak będą wykorzystywane wyniki badania preferencji (np. porównanie nowej technologii z już refundowanymi w kontekście kryteriów określonych w MCDA; alternatywnie przeskalowanie wartości QALY, aby uwzględnić w tej mierze, nie tylko długość i jakość życia, ale także korzyści wyrażone zmianami w innych kryteriach uwzględnionych w badaniu preferencji). W oparciu o wyniki badania preferencji oraz opracowane przez AOTMiT zasady MCDA dla interwencji medycznych, podmioty odpowiedzialne mogłyby przedstawić wyniki analizy wielokryterialnej dla wnioskowanego leku.

W zamierzeniu przedstawionej koncepcji, główni odbiorcy analizy MCDA to Rada Przejrzystości oraz Prezes AOTMiT, którzy mogą z niej skorzystać na potrzeby formułowania odpowiednio stanowiska i rekomendacji. W ramach analizy weryfikacyjnej dla wnioskowanej technologii następowałaby ocena poprawności przeprowadzenia MCDA w dokumentacji przygotowanej przez podmiot odpowiedzialny. Polega ona głównie na ocenie poprawności przypisania poziomu realizacji poszczególnych kryteriów przez rozpatrywaną technologię, co byłoby częścią składanego przez wnioskodawcę raportu HTA. Następnie ocena wartościująca (ang. *appraisal*) wyników MCDA byłaby dokonana przez Radę Przejrzystości oraz Prezesa AOTMiT, a jej wyniki przedstawione i zinterpretowane odpowiednio w stanowisku i rekomendacji. Wtórnymi odbiorcami analizy MCDA są Komisja Ekonomiczna i Minister Zdrowia, którzy mogą skorzystać z oceny wartościującej Rady Przejrzystości oraz Prezesa AOTMiT, co może stworzyć szerszy i specyficzny dla chorób rzadkich kontekst decyzyjny oraz spełnić cele założone w Polityce Lekowej Państwa.

Niezbędne są zmiany legislacyjne doprecyzowujące miejsce i rolę MCDA w procesie refundacyjnym, to jest przede wszystkim odpowiednia nowelizacja ustawy o refundacji, inkorporująca MCDA do raportu oceny technologii medycznych dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich, oraz sam proces oceny i decyzji, czyli działania podejmowane przez AOTMiT. Tutaj naturalnym podmiotem odpowiedzialnym jest Minister Zdrowia, które doprecyzowałoby umiejscowienie nowych rozwiązań w ustawodawstwie.

ZADANIE 1	Analiza w kierunku wprowadzenia wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA) do formalnej oceny HTA leków w chorobach rzadkich.
Podstawa prawna	1) ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych; 2) rozporządzenie Ministra Zdrowia z 2 kwietnia 2012 r. w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które

	nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu (Dz.U. poz. 388)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia /Prezes AOTMiT
Współpraca	Ośrodki akademickie, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania, AOTMiT, eksperci HTA
Zadania	Określenie założeń, wybór kryteriów i przeprowadzenie badania preferencji. Określenie sposobu wykorzystania modelu preferencji i MCDA do wspomagania formułowania stanowiska, rekomendacji i podejmowania decyzji. Określenie dobrej praktyki wykonania MCDA w ramach raportu HTA – aktualizacja wytycznych HTA. Opracowanie nowych założeń do zmiany rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie z dnia 2 kwietnia 2012 r. w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	Badanie preferencji. Nowelizacja ustawy o refundacji. Nowelizacja rozporządzenia ministra właściwego do spraw zdrowia. Aktualizacja wytycznych HTA.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia lub AOTMiT
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.1.2 *Określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich.*

Z uwagi na nieliczną populację osób z poszczególnymi chorobami rzadkimi, ceny technologii medycznych są często bardzo wysokie, co wynika z relatywnie wysokich kosztów ponoszonych przez producenta w przeliczeniu na cenę leku i jednego chorego potencjalnie stosującego dany lek. Z powodu tych uwarunkowań ceny leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich znacznie przekraczają ceny w przypadku technologii stosowanych w chorobach istotnie częściej występujących, a zwłaszcza powszechnych. Z tej przyczyny leki w chorobach rzadkich często nie spełniają 13. kryterium objęcia refundacją wymienionego w art. 12 ustawy o refundacji. Niespełnienie tego kryterium

niekoniecznie powoduje brak refundacji. Jednak takie postępowanie, czyli pominięcie tego kryterium w decyzji refundacyjnej, istotnie utrudnia proces negocjacji cenowych, które nie mogą odnosić się do relacji kosztów do korzyści klinicznych określonych możliwie najbardziej uniwersalnie (a nie specyficznym dla danej choroby) z wykorzystaniem kosztu dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość. Aby zachować ten kontekst negocjacyjno-decyzyjny możliwe jest określenie specyficznej dla chorób rzadkich wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość. Jego wartość zależy od małego rozpowszechnienia chorób rzadkich, nielicznej docelowej grupy odbiorców danej technologii medycznej i tym samym względnie niedużego obciążenia finansowego, jak i wyższej akceptowalności i skłonności społeczeństwa do finansowania usług medycznych.

W tym celu niezbędne są analizy, które umożliwiłyby doprecyzowanie i zróżnicowanie wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla technologii stosowanych w chorobach rzadkich. W Rzeczypospolitej Polskiej przyjęta granica opłacalności w wysokości trzykrotności produktu krajowego brutto na jednego mieszkańca, o którym mowa w art. 6 ust. 1 ustawy z dnia 26 października 2000 r. o sposobie obliczania wartości rocznego produktu krajowego brutto (Dz. U. poz. 1188 oraz z 2009 r. poz. 817), jest bardzo precyzyjnie określona i uniwersalna, to jest taka sama bez względu na określone powyżej uwarunkowania i specyfikę chorób rzadkich. We współpracy z ośrodkami akademickimi AOTMiT może przygotować opracowanie doprecyzowujące zależność między wysokością progu kosztu dodatkowego roku życia a oczekiwaną wielkością populacji, u której lek będzie zastosowany. Celem jest zachowanie możliwości negocjacji ceny w jej relacji do skuteczności, co w przypadku niespełnienia (to jest przekroczenia) obecnie obowiązującej granicy opłacalności jest niemożliwe, z uwagi na brak innych wartości referencyjnych, do których można by odnieść cenę leku. W związku z powyższym należy kontynuować negocjacje w kontekście wartości kosztowej efektywności właściwej dla leków stosowanych w chorobach rzadkich. Takie opracowanie powinno być nadzorowane przez AOTMiT, tym bardziej, że zadanie 1 i 2 są lub mogą być ze sobą powiązane. Wyniki tych analiz powinny znaleźć odzwierciedlenie w nowelizacji ustawy o refundacji w zakresie kryteriów refundacji specyficznych dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich.

ZADANIE 2	Określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich.
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z 2 kwietnia 2012 r. w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu.

Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia /Prezes AOTMiT
Współpraca	Ośrodki akademickie; eksperci HTA, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania.
Zadanie	Badanie preferencji celem określenia wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	Nowelizacja ustawy o refundacji.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.1.3 *Wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka.*

Instrumenty podziału ryzyka redukują niepewność podejmowania decyzji i pozwalają rozłożyć ją między zaangażowane strony. Niepewność ta jest szczególnie wysoka w przypadku leków stosowanych w chorobach rzadkich. Instrumenty podziału ryzyka są możliwe w obecnym stanie prawnym i są stosowane, nie mniej wskazane byłoby większe położenie nacisku na wypracowanie i zastosowanie instrumentów podziału ryzyka umożliwiających powiązanie efektów terapii z refundacją.

Dla efektywnego wdrożenia i zarządzania instrumentami podziału ryzyka jest konieczna możliwość korekty czasu trwania decyzji refundacyjnej (np. po roku, przy braku spełnienia założeń efektywności). Poza tym konieczne są: systemy informatyczne gromadzące na bieżąco wiarygodne i weryfikowalne dane, po stronie świadczeniodawców wyszkolony personel kompetentny we wprowadzaniu i interpretacji danych klinicznych (zespoły ekspertów klinicznych powiązane z programami lekowymi i współpracujące z NFZ) oraz przygotowane zespoły negocjatorów (najlepiej członkowie Komisji Ekonomicznej lub pracownicy Ministerstwa Zdrowia, którzy takie instrumenty wypracują). Elementem uzupełniającym może być integracja systemów informatycznych z elektroniczną dokumentacją medyczną i danymi zawartymi w Paszporcie Pacjenta z chorobą rzadką. Paszport będzie prowadzony w wersji elektronicznej, zintegrowanej z Indywidualnym Kontem Pacjenta (IKP), a docelowo z elektroniczną historią choroby. Za zawartość zindywidualizowanych treści medycznych i zawartość merytoryczną odpowiedzialny będzie Ośrodek Ekspertki.

Zaleca się, aby gromadzone dane w ramach instrumentów podziałów ryzyka pozostawały własnością strony publicznej. Finansowanie zbierania danych oraz kontroli ich jakości może być elementem zawartego instrumentu podziału ryzyka albo leżeć po stronie przemysłu farmaceutycznego (wymagane jako element decyzji refundacyjnej) albo, biorąc pod uwagę wielopodmiotowość instytucji realizujących instrument, powstawać na bazie partnerstwa publiczno-prywatnego.

Instrumenty podziału ryzyka powinny zwiększać wiarygodność decyzji refundacyjnych i ograniczać niepewność związaną z ich podejmowaniem. Ich zastosowanie powinno odbywać się w oparciu o indywidualną analizę korzyści i ryzyka płynących z takich rozwiązań w porównaniu do innych opcji (np. zastosowania ograniczonego budżetu lub innych instrumentów finansowych), a w systemie powinno się stworzyć mechanizmy zachęt do ich skutecznej implementacji (np. dopłat dla świadczeniodawcy/ośrodka koordynującego w związku z monitorowaniem programu lekowego zawierającego instrument dzielenia ryzyka oparty o wyniki terapeutyczne i wymagający raportowania wysokiej jakości danych do prowadzonego rejestru).

ZADANIE 3	Wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, Centrum e-Zdrowia, Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny,
Zadanie	<ol style="list-style-type: none"> 1. Wprowadzenie regulacji prawnych umożliwiających zróżnicowanie czasu trwania decyzji refundacyjnej – skrócenie lub wydłużenie w zależności od horyzontu oceny wyników terapeutycznych w ramach instrumentów podziału ryzyka opartych na wynikach zdrowotnych. 2. Wypracowanie trybu tworzenia, implementacji i kontroli instrumentów podziału ryzyka opartych na wynikach zdrowotnych z wykorzystaniem odpowiednich rozwiązań informatycznych lub rejestrów prowadzonych przez Ośrodki Eksperckie.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	Nowelizacja ustawy o refundacji.

Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.1.4 Uproszczona procedura wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika i inne kwestie proceduralno-formalne.

W odniesieniu do skutecznych leków stosowanych w chorobach rzadkich o niewielkim wpływie na budżet państwa, jest uzasadnione rozważenie wprowadzenia zmian legislacyjnych umożliwiających szybszą i uproszczoną procedurę wnioskowania o refundację. Takie rozwiązanie ma szansę skrócić czas do wydania decyzji i poprawić dostęp chorych do leków. Do ustalenia i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia pozostaje określenie wielkości budżetu, która wyznaczyłaby granicę dla leków objętych proponowanymi zmianami i uproszczonym trybem rozpatrywania wniosku o refundację. Wniosek ten mógłby opierać się o analizę kliniczną oraz analizę wpływu na budżet wraz z uzasadnieniem ceny. Odstąpienie od analizy ekonomicznej i zastąpienie jej uzasadnieniem ceny jest uzasadnione w przypadku terapii o niewielkim wpływie na budżet płatnika publicznego. Zakres uzasadnienia ceny pozostaje do ustalenia przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

W przypadku leków tanich, o ugruntowanej pozycji terapeutycznej, dla których koszty przygotowania dokumentacji aplikacyjnej (w postaci analizy klinicznej i wpływu na budżet) przekraczałyby koszty refundacji (np. w ujęciu rocznym), proponuje się odstąpienie od powyższego i oparcie wnioskowania wyłącznie na podstawie opinii Konsultanta Krajowego (w części klinicznej) oraz prostej symulacji wydatków płatnika.

ZADANIE 4	Uproszczona procedura wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania

Zadanie	Opracowanie uproszczonej procedury wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika w zakresie: a) wielkości wpływu na budżet kwalifikujący do tej procedury, b) leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla których jest wymagana analiza kliniczna i analiza wpływu na budżet państwa wraz z uzasadnieniem ceny (w tym doprecyzowanie formalne zawartości tego uzasadnienia), c) leków, dla których jest wystarczająca opinia Konsultanta Krajowego i uproszczona symulacja wydatków płatnika.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

ZADANIE 5	Inne zadania wymagające nowelizacji ustawy refundacyjnej
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Ośrodki akademickie; eksperci HTA, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Nowelizacja przepisów ustawy o refundacji w zakresie: 1) zniesienia formalnego wymogu udokumentowania dostępności leku w obrocie na etapie wnioskowania w przypadku innowacyjnych technologii medycznych wytwarzanych na bazie tkanki pobranej od świadczeniobiorcy, radiofarmaceutyków i innych terapii personalizowanych; 2) wprowadzenie przepisu, dzięki któremu podmiot odpowiedzialny lub jego przedstawiciel mogliby składać oświadczenie o zapewnieniu dostępności leku we właściwych i przygotowanych z godnie z wymogami prawa opakowaniach po uzyskaniu pozytywnej decyzji refundacyjnej w ilości deklarowanej we wniosku.

Termin realizacji zadania	30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.2 Poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza wskazaniami zawartymi w Charakterystyce Produktu Leczniczego

Pożądane jest zorganizowanie systemu rozpoznawania potrzeby uwzględnienia w obwieszczeniu refundacyjnym wskazania refundacyjnego w chorobie rzadkiej, które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych CHPL tak, aby były one praktycznie bez barier dostępne dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Objęcie refundacją we wskazaniu które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych CHPL już refundowanego w innych wskazaniach, w celu udostępnienia go do leczenia objawowego, wspomagającego lub podtrzymującego choroby rzadkiej, może następować w oparciu o art. 40. ustawy o refundacji, z jednoczesnym zakwalifikowaniem do refundacji z poziomem odpłatności „bezpłatne” (na podstawie rozwiązania proponowanego niżej i opisanego szczegółowo w rozdziale 5.4, polegającego na zmianie – uzupełnieniu art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji i wprowadzeniu dodatkowego stanu – klasy chorób, jaką jest „choroba rzadka”, dla leków wydawanych bezpłatnie, analogicznie do nowotworów złośliwych, zaburzeń psychiatrycznych, upośledzenia umysłowego lub zaburzeń rozwojowych albo chorób zakaźnych o szczególnym zagrożeniu epidemicznym).

W tym celu należy opracować procedurę identyfikacji i wprowadzenia leku na listę refundacyjną, we wskazaniu nie objętym ChPL, dla pacjentów z chorobą rzadką. W ramach takiej procedury minister właściwy do spraw zdrowia może otrzymać pisemną informację o potrzebie objęcia refundacją leku we wskazaniu nieobjętym rejestracją dla chorych cierpiących z powodu choroby rzadkiej, od:

- a) Konsultanta Krajowego w odpowiedniej dziedzinie medycyny,
- lub
- b) towarzystwa naukowego działającego w odpowiedniej dziedzinie medycyny,
- lub
- c) stowarzyszenia bądź fundacji, których celem statutowym jest ochrona praw pacjenta.

Istnienie takiej potrzeby minister właściwy do spraw zdrowia może także rozpoznać samodzielnie i podjąć poniżej opisane działania z urzędu. W przypadku, gdy minister właściwy do spraw zdrowia działa z urzędu, lub gdy informacja pochodzi od opisanych wyżej towarzystwa naukowego, stowarzyszenia lub fundacji, zwraca się do Konsultanta Krajowego w odpowiedniej dziedzinie medycyny o opinię. Konsultant Krajowy wydaje opinię w tej sprawie w terminie wskazanym przez ministra. Może ponadto wskazać inne choroby rzadkie o podobnym charakterze, podobnym przebiegu klinicznym lub podobnych objawach czy stanach zdrowotnych towarzyszących ich przebiegowi, dla których lek powinien być także objęty refundacją poza wskazaniami objętymi w ChPL(i ewentualnie aktualnie refundacyjnymi).

Następnie minister właściwy do spraw zdrowia zasięga opinii Rady Przejrzystości. Opinię Rada Przejrzystości wydaje w terminie wskazanym przez ministra. Rada Przejrzystości w ramach prac nad opinią może także uwzględnić inne choroby rzadkie o podobnym charakterze, podobnym przebiegu klinicznym lub podobnych objawach czy stanach zdrowotnych towarzyszących jej przebiegowi, dla których oceniany lek powinien być także objęty refundacją poza swoimi wskazaniami refundacyjnymi; w celu identyfikacji konkretnych jednostek chorobowych AOTMiT może zwrócić się do Konsultanta Krajowego, jeśli w jego opinii już tych jednostek chorobowych nie wskazano, lub do innych ekspertów-klinicyistów w odpowiedniej dziedzinie medycyny.

Z uwagi na charakter ocenianych leków (o działaniu objawowym, wspomagającym, podtrzymującym, czyli innym niż przyczynowe), praktykę kliniczną, zakres danych specyficznych dla zastosowania leku w konkretnych jednostkach chorobowych, należy, aby Konsultant Krajowy w odpowiedniej dziedzinie medycyny i Rada Przejrzystości mieli możliwość rozwinięcia listy rozpatrywanych wskazań (poza wskazane przez ministra właściwego do spraw zdrowia), co z pewnością pozwoli zwiększyć dostęp do leków. Ewentualna skala nadużyć refundacyjnych w tym zakresie byłaby marginalna.

Po uzyskaniu powyższych opinii, minister właściwy do spraw zdrowia może objąć refundacją lek we wskazaniu niezarejestrowanym, określonym jako „choroba rzadka”, z doprecyzowaniem jednostek chorobowych, których refundacja dotyczy; wówczas lek zostaje objęty refundacją przy poziomie odpłatności „bezpłatne”, z terminem obowiązywania decyzji 3 lata lub dłuższym (opisywana procedura z reguły dotyczy leków starszych i z reguły refundowanych już we wskazaniach zarejestrowanych od lat; leki te pozostaną najpewniej standardem postępowania w danej chorobie rzadkiej przez kolejne lata, co powoduje, że zbyt częste powtarzanie tej procedury nie jest uzasadnione).

ZADANIE 6	Opracowanie procedury rozszerzenia refundacji leku o dodatkowe pozarejestacyjne wskazanie „choroba rzadka”
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, Konsultant Krajowy we właściwej dziedzinie medycyny
Zadanie	Opracowanie procedury rozszerzenia refundacji o dodatkowe pozarejestacyjne wskazanie „choroba rzadka”.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

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

Zgodnie z przedstawionymi już we wstępie rozwiązaniami, dostęp pacjentów do leków przed ich refundacją jest możliwy (poza RDTL, to jest ratunkowym dostępem do technologii lekowych) przez zmiany w przepisach ustawowych i wprowadzeniu dwóch rodzajów rozwiązań: „wczesnego dostępu” do leków, to jest CU, który dotyczy zastosowania leków przed ich rejestracją, oraz PWD obejmującego stosowanie leków od momentu rejestracji do ich refundacji ze środków publicznych.

„Compassionate Use” (CU)

Wprowadzenie CU w Rzeczypospolitej Polskiej wymaga opracowania struktury tego procesu, wraz z określeniem odpowiedzialności poszczególnych instytucji i podmiotów. Proponowane rozwiązania powinny opierać się na poprzednio omówionych przepisach europejskich i powinny objąć wyłącznie produkt leczniczy, będący jednocześnie przedmiotem wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu w procedurze centralnej, co implikuje potrzebę współpracy z Europejską Agencją Leków. Ostateczna decyzja ministra właściwego do spraw zdrowia odnośnie do CU po złożeniu przez podmiot odpowiedzialny wniosku (zawierającego informacje odnośnie do leku, opisu populacji chorych, czasu trwania programu, zakresu dokumentacji i zbierania danych, kwestii bezpieczeństwa) powinna być podejmowana na podstawie opinii Urząd 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, minister właściwy do spraw zdrowia, zgodnie z przepisami rozporządzenia (WE) nr 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 (Dz.U. L 136 z 30.4.2004) mógłby wystąpić o opinię do *The Committee for Medicinal Products for Human Use* (CHMP) lub Krajowego Konsultanta z danej dziedziny, w której lek miałby mieć zastosowanie. W ramach programu dostęp do leku będzie bezpłatny dla pacjenta, a finansowanie terapii będzie pokrywane przez podmiot odpowiedzialny. Istotne będzie wprowadzenie obowiązku zbierania danych o stosowaniu leku w ramach rzeczywistej praktyki klinicznej w Rzeczypospolitej Polskiej (ang. RWD – real world data), których wyniki mogą być wykorzystane w czasie procesu podejmowania decyzji refundacyjnej lub wykorzystane w opinii AOTMiT. Wskazane jest gromadzenie RWD lokalnie oraz w ramach projektów międzynarodowych, przy zachowaniu możliwości ich uogólniania i wymiany między krajami.

Programy wczesnego dostępu (PWD)

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 (RWD), co pozwoli na zbieranie danych i wykorzystanie ich podobnie, jak danych z CU. 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, co najmniej 2 letni 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 CU, nie będące formą klasycznej refundacji i finansowane przez podmiot odpowiedzialny powinny być zgłaszane do ministra właściwego do spraw zdrowia i NFZ w celu rejestracji w centralnej bazie, wraz z określeniem min.: populacji chorych, czasu trwania, ośrodków i zakresu zbieranych danych.

Podstawa prawna	Rozporządzenia (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiające wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków (Dz.U. L 136 z 30.4.2004). Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (Dz.U. Nr 126, poz. 1381) (art. 4 ust. 8).
Podmiot odpowiedzialny	Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, lecz ostateczna zgoda będzie wydawana przez ministra właściwego do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes URPL
Współpraca	AOTMiT, NFZ, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	opracowanie procedury składania dokumentacji zgodnie z art. 83 Rozporządzenia 726/2004; określenie zasad (w tym przyjmowania zgłoszeń) i kryteriów podejmowania decyzji odnośnie do CU; określenie zasad finansowania CU, dystrybucji leków oraz kontroli przez NFZ i URPL; określenie zakresu i zasad zbierania danych klinicznych (protokołu klinicznego) dla CU; określenie zasad bezpieczeństwa pacjentów i procesu.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiany legislacyjne umożliwiające wprowadzenie CU
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

ZADANIE 8	Opracowanie zasad prowadzenia PWD
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne. (art. 4 ust. 8)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia

Współpraca	AOTMiT, NFZ, Agencja Badań Medycznych, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	<ol style="list-style-type: none"> 1) opracowanie procedury składania dokumentacji dotyczącej PWD (wniosek, tryb składania, formalna ocena); 2) określenie zasad zbierania danych klinicznych w PWD przez firmę na podstawie protokołu ocenianego przez AOTMiT; 3) określenie zasad realizacji PWD; 4) określenie zasad finansowania PWD przez podmiot odpowiedzialny, dystrybucji leków oraz kontroli programu przez NFZ; 5) stworzenie publicznej bazy programów PWD w Rzeczypospolitej Polskiej.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiany legislacyjne umożliwiające wprowadzenie PWD
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.4 Bezpłatne objawowe i wspomagające leki stosowane w chorobach rzadkich.

Znacznym ułatwieniem dostępu do leków w chorobach rzadkich byłoby wprowadzenie do art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji kategorii „choroby rzadkiej” wśród stanów, w których chorym leki refundowane są wydawane bezpłatnie, co jednocześnie uporządkuje umiejscowienie tych leków w systemie refundacji i rozwieje wątpliwości dotyczące sposobu finansowania. W art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji należy wprowadzić dodatkowy stan określony jako „choroba rzadka”, w którym leki refundowane będą z odpłatnością „bezpłatne”.

Należy również rozważyć wydawanie decyzji refundacyjnych jedynie z poziomem odpłatności „bezpłatne”, bo tylko wtedy ta pomoc będzie efektywna w przypadku chorych stosujących wiele leków przewlekle, obciążonych innymi wydatkami i często w trudnej sytuacji ekonomicznej. Ryzyko związane z nadużywaniem lub wyłudzeniami takiej refundacji jest znikome. Nawet jeżeli w marginalnych przypadkach wystąpi, dotyczyć będzie leków o niskich cenach, tak więc wpływ na plan finansowy NFZ będzie niewielki.

ZADANIE 9	Wprowadzenie wskazania „choroba rzadka” wśród wskazań refundacyjnych, w których leki wydawane są bezpłatnie
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (art. 14 ust. 1 pkt 1).
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia

Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Rozszerzenie przepisu art.14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji: „Minister właściwy do spraw zdrowia, wydając decyzję o objęciu refundacją, dokonuje kwalifikacji do następujących odpłatności: 1) bezpłatnie – leku, wyrobu medycznego mającego udowodnioną skuteczność w leczeniu nowotworu złośliwego, zaburzenia psychiatrycznego, upośledzenia umysłowego, zaburzenia rozwojowego lub choroby rzadkiej albo choroby zakaźnej o szczególnym zagrożeniu epidemicznym dla populacji”.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana przepisu w ustawie o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.5.5 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 stanowi istotną barierę w dostępie do tych produktów. W głównej mierze dotyczy to środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

W przypadku szpitali, 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 grup JGP, 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 produktu w katalogu świadczeń do sumowania, które mogłyby być rozliczane dodatkowo wraz z hospitalizacją

podstawową. Wartość takiego produktu byłaby rozliczana zgodnie z kwotami zakupu preparatów uwidocznionych na fakturach.

ZADANIE 10	Rozliczanie produktów, głównie 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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Wydziału Świadczeń NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Wprowadzenie przepisów w zarządzeniu Prezesa NFZ umożliwiających odrębne rozliczanie i sfinansowanie kosztownego leczenia w ramach katalogu świadczeń do sumowania.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana zarządzenia Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

Dla pacjentów problem wygląda inaczej. Na wniosek indywidualny produkt 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 dalszych zgód indywidualnych. W przypadku rekomendacji negatywnej, dalsze finansowanie jest niemożliwe. Rekomendacja często jest negatywna z uwagi na ograniczoną dostępność dowodów naukowych. Skutkuje to nierzadko przerwaniem już stosowanej terapii.

Zmiana usuwająca tę barierę może polegać na pozbawieniu rekomendacji AOTMiT wiążącego charakteru dla ministra właściwego do spraw zdrowia. Minister właściwy do spraw zdrowia, nawet przy rekomendacji negatywnej, mógłby kontynuować wydawanie zgód indywidualnych dla chorych zarówno już leczonych (prawa nabyte), jak i nowych chorych z podobną jednostką chorobową (równe traktowanie pacjentów – zapewnienie równego dostępu do leczenia).

Stan taki umożliwi wprowadzenie w art. 39 ust. 3e ustawy refundacyjnej zmiany polegającej na wykreśleniu punktu 2 (zaznaczony kursywą):

„3e. Minister właściwy do spraw zdrowia odmawia wydania zgody, o której mowa w ust. 1, w odniesieniu do leku lub środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego w danym wskazaniu, w przypadku, gdy:

- 1) z rekomendacji, o której mowa w ust. 3, wynika, że nie jest zasadne ich finansowanie ze środków publicznych w tym wskazaniu;
- 2) została wydana rekomendacja, o której mowa w art. 35 ust. 6 pkt 2, w odniesieniu do substancji czynnej zawartej w tym leku, albo w odniesieniu do tego środka spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego w tym wskazaniu;”

ZADANIE 11	Rozliczanie produktów, głównie środków spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla chorych wnioskujących o import docelowy tych produktów indywidualnie
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczo specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Konsultanci Krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Modyfikacja przepisu w ustawie refundacyjnej umożliwiająca podejmowanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia decyzji o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego, niezależnie od rekomendacji AOTMiT.
Termin realizacji zadania	31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	wykreślenie punktu 2 z art.39 ust. 3e ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

4.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane w ramach budżetu ministra właściwego do spraw zdrowia oraz NFZ. Oszacowanie kosztów realizacji poszczególnych zadań, tam gdzie jest to niezbędne, będzie musiało zostać zlecone NFZ lub AOTMiT z uwagi na dostęp do niezbędnych danych.

REJESTRY CHORÓB RZADKICH

5 Rejestry chorób rzadkich

5.1 Cele – ogólny i szczegółowe

5.1.1 Cel ogólny: stworzenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

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. Znaczenie rejestrów uwidacznia się w szczególności w przypadku chorób rzadkich, dlatego rejestr chorób rzadkich jest zawsze zasadniczą częścią planu dla chorób rzadkich i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych [Joint Declaration 10 Key Principles of Rare Disease Patient Registries].

Rejestr chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów ochrony zdrowia, przedsiębiorców (przemysł farmaceutyczny, wytwórnictwo sprzętu rehabilitacyjnego, wyrobów medycznych i in.) oraz dla rządzących – zarówno szczebla samorządowego, jak i centralnego. Przy tworzeniu rejestru chorób rzadkich nieodzowne jest współdziałanie z organizacjami pacjentów, które skupiają chorych na określoną chorobę lub grupę chorób rzadkich i mają dużą wiedzę dotyczącą chorych w danym kraju.

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.

5.1.2 Cele szczegółowe

1. Utworzenie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Zewidencjonowanie istniejących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i uporządkowanie ich statusu prawnego.
3. Utworzenie PRChRz 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 (wg 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; w połączeniu rejestru chorób rzadkich z biobankowaniem ogromny potencjał badawczy;
 - 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.
4. Określenie zasad współpracy pomiędzy PRChRza Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR).
 5. Określenie zasad funkcjonowania i organizacji szczegółowych rejestrów klinicznych oraz ich współpracy z PRChRz. Rozwinięcie współpracy z biobankami i rejestrami chorób rzadkich w Unii Europejskiej.
 6. Monitorowanie efektywności wysokoprzepustowych metod diagnostyki genetycznej w rozpoznawaniu chorób rzadkich o podłożu genetycznym.

5.2 Diagnoza stanu aktualnego

5.2.1 Warunki prowadzenia rejestrów chorób rzadkich

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

Warunki prowadzenia rejestru chorób rzadkich:

- 1) właściwe i powszechne kodowanie chorób rzadkich;
- 2) pełna identyfikacja chorych na choroby rzadkie:
 - a) wiedza wśród lekarzy dotycząca chorób rzadkich,
 - b) dostęp do testów genetycznych (zwłaszcza aCGH i NGS) i innej wysokospecjalistycznej diagnostyki;
- 3) prawidłowo zdefiniowane źródła informacji o chorych na choroby rzadkie i dopracowana logistyka pozyskiwania danych do rejestru;

- 4) zespoły ekspertów, którzy dane zgromadzone w rejestrach potrafią opracować, zinterpretować i wykorzystać w organizacji ochrony zdrowia oraz klinicznie i naukowo;
- 5) właściwe przepisy prawa stanowiące podstawę tworzenia i prowadzenia rejestru;
- 6) stabilne finansowanie.

Osiągnięcie pełnej identyfikacji i pełnej rejestracji chorób rzadkich jest procesem wieloetapowym, jednak w perspektywie dwóch lat można stworzyć stabilne podstawy funkcjonujących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

5.2.2 Regulacje prawne w zakresie prowadzenia rejestrów chorób rzadkich

Podstawą prawną tworzenia rejestrów medycznych jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2020 r. poz. 702). 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. Art. 19 ust. 1 stanowi, że minister właściwy do spraw zdrowia może tworzyć i prowadzić lub tworzyć i zlecać prowadzenie rejestrów medycznych, stanowiących uporządkowany zbiór danych i informacji o zachorowaniach, chorobach, stanie zdrowia, metodach leczenia, diagnozowania, monitorowania postępów w leczeniu oraz zagrożeniach związanych z występowaniem niektórych chorób. Art. 19 ust. 1a ww. ustawy określa zakres tworzenia rejestrów,

w tym m. in. obejmujący choroby rzadkie (punkt 13).

5.2.3 Rejestry chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i w Unii Europejskiej

Obecnie w Rzeczypospolitej Polskiej tylko 7 rejestrów dotyczących chorób ma status rejestru medycznego (na mocy rozporządzeń Ministra Zdrowia). Są to: Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, Krajowy Rejestr Nowotworów, Rejestr Nowotworów Niezłośliwych Dużych Gruczołów Ślinowych, Ogólnopolski Rejestr Ostrego Zespołu Wieńcowych, Krajowy Rejestr Operacji Kardiochirurgicznych, Rejestr Medycznie Wspomaganej Prokreacji oraz Krajowy Rejestr Pacjentów z COVID-19. Niektóre z nich mogą pełnić funkcję rejestru określonej grupy chorób rzadkich.

Szacuje się, że rejestrów chorób rzadkich jest w Rzeczypospolitej Polskiej kilkadziesiąt, są na ogół powiązane z RD ERNs, projektami naukowymi itp., wymagają zewidencjonowania i uporządkowania ich statusu prawnego.

Rejestry te są prowadzone na różnych serwerach, korzystają z różnego oprogramowania i na ogół nie mają zabezpieczonego finansowania. Ich silną stroną jest to, że są prowadzone przez

znakomitych klinicystów i naukowców. Rejestry te mogą być zgłaszane do Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor) aby zostały uwidocznione i miały możliwość współpracy z innymi rejestrami.

Raport Orphanet (maj 2019 r.) wymienia 753 rejestry chorób rzadkich w Europie, w tym tylko 10 rejestrów w Rzeczypospolitej Polskiej. Dla porównania liczba rejestrów w innych krajach to w 149 w Niemczech, 143 we Francji, 83 we Włoszech, 74 w Wielkiej Brytanii, 60 w Hiszpanii, 38 w Austrii.

Zgodnie z europejskimi rekomendacjami opracowanymi przez Komisję Europejską oraz organizacjami zajmującymi się chorobami rzadkimi EUCERD i International Rare Diseases Research Consortium (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 Platform) [<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>] do gromadzenia informacji o istniejących setkach baz danych i rejestrach chorób rzadkich rozproszonych w poszczególnych krajach członkowskich. Jest to część European RD 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 chorób rzadkich 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 (od 2001 r.) ma w Unii Europejskiej status rejestru chorób rzadkich w ww. zakresie. Od 2015 r. EUROCAT jest na Platformie Chorób Rzadkich Unii Europejskiej (European Platform on Rare Diseases Registration). Od 2015 r. zgłaszanie do PRWWR jest obowiązkowe, zgłaszane są dzieci z wadami 0-18 roku życia. Kodowanie wad w PRWWR (w tym od 2015 r. nadawanie kodów ORPHA) odbywa się w Zespole Centralnym PRWWR wg wytycznych EUROCAT Coding Committee. Zgłaszanie weryfikacyjne genetycznie uwarunkowanej choroby rzadkiej pochodzi z poradni genetycznych z terenu całego kraju.

5.2.4 Bariery w identyfikacji i rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

W Rzeczypospolitej Polskiej barierą w rejestracji chorób rzadkich jest brak stosowania kodów ORPHA, pomimo, że od 2015 r. są one obowiązujące w dokumentacji medycznej (§ 3 ust. 1 pkt 3 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 18 grudnia 2014 r. zmieniającego rozporządzenie w sprawie zakresu niezbędnych informacji gromadzonych przez świadczeniodawców, szczegółowego sposobu rejestrowania tych informacji oraz ich przekazywania podmiotom zobowiązanym do finansowania świadczeń ze środków publicznych (Dz. U. poz. 1986)). Aktualnie kody ORPHA są stosowane tylko przez Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych oraz rejestry działające w Ośrodkach Ekspertycznych w sieci ERN. Brak jest informacji, czy kody ORPHA są stosowane w pozostałych, nieformalnych rejestrach

chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. Po nadaniu kodów ORPHA u poszczególnych pacjentów, można uzyskać dane pochodzące ze sprawozdawczości dotyczącej zdarzeń medycznych zawarte na Platformie P1 Centrum e-Zdrowia.

Drugą poważną barierą są ograniczenia możliwości diagnozowania chorób rzadkich o podłożu genetycznym (80% chorób rzadkich) z powodu braku w wykazie świadczeń gwarantowanych dwóch najważniejszych metod diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, jakimi są aCGH i NGS (panele celowane i WES). Stosunkowo niewielka grupa chorób rzadkich o podłożu genetycznym jest diagnozowana badaniami genetycznymi objętymi koszykiem świadczeń gwarantowanych (klasyczne metody cytogenetyki, MLPA, FISH, PCR i sekwencjonowanie metodą Sangera). Rozpoznanie rzadkiej choroby genetycznej wymaga potwierdzenia adekwatnym badaniem genetycznym. Chociaż koszt jednostkowy badania metodą aCGH i NGS przewyższa koszt badań genetycznych objętych już refundacją, to łączny koszt diagnostyki choroby rzadkiej u danego pacjenta jest przy ich zastosowaniu znacznie niższy dzięki szybkiemu ustaleniu rozpoznania i uniknięciu „odysei” diagnostycznej.

Mimo tych ewidentnych, ale możliwych do przezwyciężenia barier, rysuje się w Rzeczypospolitej Polskiej perspektywa utworzenia rejestrów chorób rzadkich. Na tę dobrą perspektywę składają się zespoły ekspertów specjalizujących się w problematyce określonych chorób rzadkich i prowadzących ewidencję chorych, wejście do sieci europejskich ośrodków referencyjnych (RD European Reference Networks) dla chorób rzadkich pierwszych polskich ośrodków z uczestnictwem w rejestrach chorób rzadkich Unii Europejskiej, Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR), który już obecnie jest rejestrem chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi (20-25% chorób rzadkich), jeden płatnik jakim jest Narodowy Fundusz Zdrowia, którego dane, po poprawie kodowania chorób rzadkich i procedur medycznych mogą być dobrym źródłem informacji dotyczących chorób rzadkich oraz wysoki stopień informatyzacji ochrony zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej (Platforma P1 Centrum e-Zdrowia) z perspektywą pełnej informacji o zdarzeniach medycznych.

5.3 Oczekiwany rezultat

1. Wdrożenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polsce jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia.
2. Uzyskanie identyfikacji chorób rzadkich w systemie ochrony zdrowia przez nadawanie kodów ORPHA przez uprawnione jednostki i zgłaszanie do PRChRz.
3. Uzyskanie informacji o rodzajach chorób rzadkich i liczbie chorych na wybrane choroby lub grupy chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej (ważne dla zaplanowania opieki medycznej, w tym OECR).

4. Uzyskanie informacji o efektywności wielkoskalowych badań genomowych w diagnostyce chorób rzadkich o podłożu genetycznym.
5. Po połączeniu danych z rejestrów chorób rzadkich z danymi klinicznymi na Platformie P1 Centrum e-Zdrowia możliwość oceny jakości i kosztów świadczeń medycznych dla chorych na choroby rzadkie w Rzeczypospolitej Polskiej oraz zapotrzebowania na określoną opiekę medyczną dla tej grupy pacjentów.
6. Zainicjowanie i pogłębienie współpracy między polskimi rejestrami chorób rzadkich z biobankami i rejestrami chorób rzadkich Unii Europejskiej.
7. Ułatwienie badań naukowych nad epidemiologią i etiologią chorób rzadkich.

5.4 Mierniki

1. Odsetek poradni genetycznych zgłaszających choroby rzadkie do PRChRz spośród poradni genetycznych uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz.
2. Odsetek OECR zgłaszających do PRChRz spośród OECR uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz.
3. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRChRz z nadanym kodem ORPHA
 - a) z poradni genetycznych,
 - b) z OECR,
 - c) z PRWWR.
4. Liczba chorych na choroby rzadkie w PRChRz wg województw (wg miejsca zamieszkania).
5. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRChRz na podstawie badania genetycznego – ogółem oraz wg rodzaju badania genetycznego i płątnika.
6. Liczba rejestrów klinicznych chorób rzadkich, w tym rejestrów włączonych do Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor).

5.5 Działania i odpowiedzialność

5.5.1 Powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

System rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie obejmował Polski Rejestr Chorób Rzadkich zawierający podstawowe dane epidemiologiczne oraz współpracujące z nim rejestry dedykowane określonym chorobom lub grupom chorób rzadkich (także rejestry, które dopiero powstaną). Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (w zakresie chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi) oraz rejestry kliniczne prowadzone przez OECR należą do ERNs oraz do sieci krajowych.

Od strony merytorycznej nadzór nad organizacją, rozwojem i prowadzeniem rejestrów chorób rzadkich będzie miała Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

ZADANIE 1	Powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	ośrodki akademickie, towarzystwa naukowe, Orphanet Polska, eksperci
Zadania	powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, określenie składu i zadań Rady
Termin realizacji zadania	30 września 2021 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

5.5.2 Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich i uporządkowanie ich statusu prawnego

Określone zostaną kryteria uznania zbioru danych za rejestr medyczny określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich. Na podstawie formularza elektronicznego opracowanego przez Radę Naukową, 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, nie spełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestr medyczny, ale z potencjałem przekształcenia się w rejestr określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich.

Zostanie rozpowszechniona informacja o możliwości i korzyściach ze zgłoszenia klinicznych rejestrów określonych chorób rzadkich do Katalogu Europejskiego oraz możliwości zgłoszenia rejestrów w regionalnych biobankach (BBMRI.pl)

Zostanie opracowany (wspólnie z BBMRI.pl) sposób zgłaszania przez Ośrodki Ekspertkie rejestrów (katalogów) do BBMRI.pl

ZADANIE 2	Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich w Polsce i uporządkowanie ich statusu prawnego
Podstawa prawna	ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Określenie kryteriów uznania zbioru danych za rejestr medyczny choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich. 2. Opracowanie formularza elektronicznego. 3. Ustalenie listy funkcjonujących rejestrów chorób rzadkich (spełniających kryteria) i nadanie im statusu rejestru medycznego. 4. Ustalenie listy zbiorów danych nie spełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestry medyczne chorób rzadkich (z potencjałem przekształcenia w przyszłości w rejestr). 5. Rozpowszechnienie informacji o możliwości i korzyściach ze zgłoszenia klinicznych rejestrów określonych chorób rzadkich do Katalogu Europejskiego oraz możliwości zgłoszenia rejestrów w regionalnych biobankach (BBMRI.pl). Opracowanie sposobu zgłaszania przez Ośrodki Eksperckie rejestrów (katalogów) do BBMRI.pl 6. Określenie zasad współpracy pomiędzy rejestrami klinicznymi a Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich.
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zadania 1-4 – rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

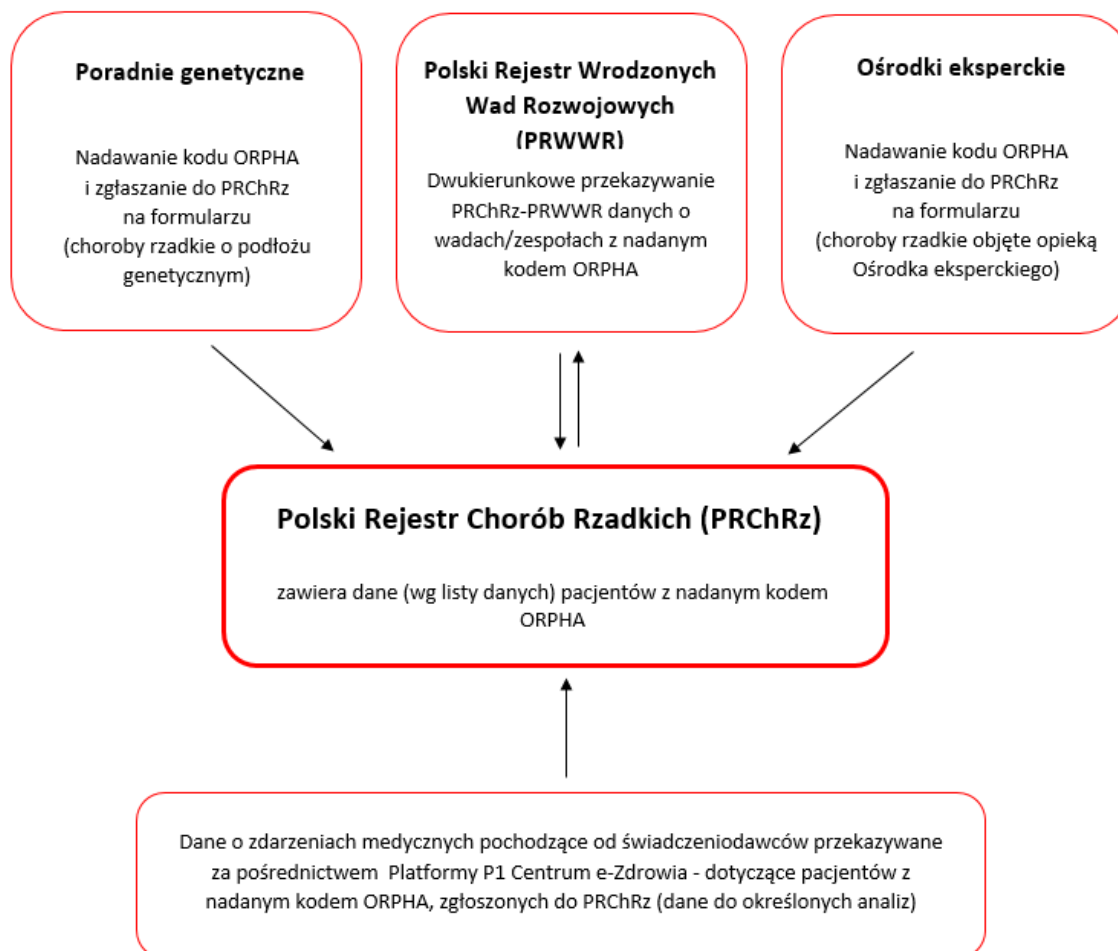
5.5.3 Utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRChRz)

Zasadniczą częścią systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRChRz). Podstawą prawną powołania PRChRz jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia.

Minister właściwy do spraw zdrowia wskaże instytucję będącą podmiotem prowadzącym PRChRz. PRChRz będzie prowadzony z wykorzystaniem systemu teleinformatycznego. Miejszem usytuowania bazy danych PRChRz będzie Platforma P1 Centrum e-Zdrowia z siedzibą w Warszawie.

PRChRz będzie prowadzony przez Zespół PRChRz. Zostaną określone skład i zadania Zespołu PRChRz.

5.5.3.1 Struktura organizacyjna PRChRz z określeniem źródeł informacji o chorobach rzadkich



Utworzona zostanie lista chorób rzadkich podlegających zgłoszeniu do PRChRz. 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 (1:2000 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 Ośrodki Eksperckie, które po rozpoznaniu określonej choroby rzadkiej i nadaniu kodu ORPHA będą miały obowiązek zgłoszenia do PRChRz na formularzu elektronicznym. Poradnie genetyczne i Ośrodki Eksperckie zostaną przeszkolone

w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz. Zostanie ustanowiona lista ośrodków uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz. W odniesieniu do chorób rzadkich o etiologii niegenetycznej, listę tych chorób podlegających zgłoszeniu do PRChRz oraz listę jednostek uprawnionych do nadawania kodów ORPHA wskaże Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich.

Nadany kod ORPHA winien być stosowany w dokumentacji medycznej pacjenta i w sprawozdawczości do NFZ.

5.5.3.2 Zostanie ustanowiona lista danych i identyfikatorów przetwarzanych w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich (PRChRz)

ZADANIE 3	Utworzenie i prowadzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRChRz)
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, NFZ, Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia Prezes NFZ Dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, PTGC, Konsultanci Krajowi
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Powołanie Zespołu Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. 2. Opracowanie analizy potrzeb utworzenia rejestru . 3. Utworzenie listy chorób rzadkich podlegających zgłoszeniu do PRChRz w powiązaniu z określonymi kodami ORPHA. 4. Ustanowienie listy danych i identyfikatorów przetwarzanych w PRChRz. 5. Opracowanie formularza teleinformatycznego zgłoszenia do PRChRz. 6. Ustanowienie listy poradni genetycznych i Ośrodków Ekspertycznych uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz. 7. Opracowanie i opublikowanie rozporządzenia o utworzeniu rejestru. 8. Przeprowadzenie szkoleń w poradniach genetycznych i Ośrodkach Ekspertycznych w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRChRz. 9. Utworzenie strony internetowej PRChRz. 10. Określenie statusu zdarzenia medycznego nadania kodu ORPHA i zgłoszeniu do PRChRz (telewizyta „orphanowska” objęta refundacją przez NFZ).

	11. Monitorowanie efektywności wielkoskalowych badań genomowych w rozpoznawaniu chorób rzadkich o podłożu genetycznym.
Termin realizacji. zadania	Zadanie 1: 31 października 2021 r. Zadanie 2: 31 października 2021 r. Zadanie 3-6: 31 grudnia 2021 r. Zadanie 7: 31 grudnia 2021 r. Zadanie 8: 31 marca 2022 r. Zadanie 9: 31 marca 2022 r. Zadanie 10: 1 lipca 2022 r. Rozpoczęcie zgłaszania do PRChRz – 1 stycznia 2022 r., następnie aktualizacja w trybie ciągłym Zadanie 11: początek 1 stycznia 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym.
Sposób wykonania zadania	Zadania 1: minister właściwy do spraw zdrowia Zadanie 2: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 3- 6: minister właściwy do spraw zdrowia we współpracy Zespołem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 7: minister właściwy do spraw zdrowia Zadanie 8: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 9: Centrum e-Zdrowia Zadanie 10: nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej Zadanie 11: Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	7 800 000

5.5.4 Określenie zakresu współpracy między Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich (PRChRz) a Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) w monitorowaniu chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi

Choroby rzadkie związane z obecnością wad wrodzonych stanowią istotną grupę (20-25%) chorób rzadkich. Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) gromadzi od 1998 r. dane o wszystkich wadach wrodzonych (izolowanych i mnogich). Od 2015 r. PRWWR jest również rejestrem chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi dzięki przedłużeniu okresu zgłaszania wady do ukończenia przez dziecko 18. roku życia (co zostawia czas na przeprowadzenie diagnostyki i ustalenie rozpoznania określonej choroby rzadkiej), a EUROCAT, do którego należy PRWWR, jest od 2015 r. na Platformie Chorób Rzadkich UE (European Platform on Rare Diseases Registration). W PRWWR nadawane są kody ORPHA wg wytycznych EUROCAT Coding Committee.

W bazie danych PRWWR jest > 50 000 pacjentów z przypisanym kodem ORPHA: > 40 000 pacjentów z izolowaną rzadką wadą wrodzoną oraz > 14 000 pacjentów z rzadkim zespołem wad wrodzonych. Nie wszystkie wady wrodzone z przypisanym kodem ORPHA, które są w PRWWR, powinny znaleźć się również w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich, ponieważ wiele wad, po ich zoperowaniu, nie stanowi już problemu medycznego, a pacjent nie wymaga opieki w tym zakresie.

Zostanie opracowana lista wad wrodzonych lub zespołów wad, które oprócz tego, że są zgłaszane do PRWWR, powinny zostać zgłoszone także do PRChRz. PRWWR przekaże do bazy danych PRChRz dane i identyfikatory pacjentów zgodnie z opracowaną listą. Nie rzadziej niż raz w roku PRWWR i PRChRz będą się wymieniały danymi w zakresie chorób rzadkich związanych z wadami. Ciężkie wady wrodzone/zespoły wad spełniające kryterium choroby rzadkiej będą zatem w dwóch rejestrach: w PRChRz i w PRWWR. Ponadto rzadkie wady wrodzone mające kod ORPHA, ale nie zgłaszane do PRChRz, będą w PRWWR, a na stronie PRChRz będzie informacja, że tam można je znaleźć.

PRChRz i PRWWR będą to rejestry siostrzane, uzupełniające się, a wymiana danych między nimi będzie w ramach finansowania każdego z Rejestrów, bez dodatkowych kosztów.

ZADANIE 4	Określenie zakresu współpracy między Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich (PRChRz) a Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR)
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, Centrum e-Zdrowia, podmioty prowadzące PRChRz i PRWWR
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia Przewodniczący PRChRz i PRWWR
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, Przewodniczący PRChRz i PRWWR
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ustalenie listy wad wrodzonych zgłaszanych z PRWWR do PRChRz. 2. Przekazywanie przez PRWWR do PRChRz danych o wadach wrodzonych lub zespołach wad z nadanym kodem ORPHA. 3. Przekazywanie przez PRChRz do PRWWR danych o chorobach rzadkich z nadanym kodem ORPHA, w których stwierdzono wady wrodzone. 4. Analiza danych.
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: 30 września 2021 r. Zadanie 2: 30 czerwca 2022 r., kontynuacja w trybie ciągłym Zadanie 3: 31 lipca 2022 r., kontynuacja w trybie ciągłym Zadanie 4: 31 lipca 2022 r., kontynuacja w trybie ciągłym
Sposób wykonania zadania	Zadania 1: rozporządzenie Ministra Zdrowia

	Zadanie 2-4: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich i Zespół Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych przy udziale Centrum e-Zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

PASZPORT PACJENTA Z CHOROBAŃ RZADKĄ

6 Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką

6.1 Wstęp

Pacjent cierpiący na chorobę rzadką powinien mieć możliwość uzyskania opieki medycznej zgodnej ze swoimi indywidualnymi potrzebami i odpowiednim okresem choroby rzadkiej, również poza Ośrodkami Eksperckimi. Wiedza na temat chorób rzadkich z reguły nie jest powszechna. Dużym wyzwaniem dla lekarza w przewlekłej opiece 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 umożliwić pacjentowi bezpieczne funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia, w tym udzielenie 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 zostanie opracowany w formie elektronicznej tzw. „Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką”.

6.2 Cele paszportu:

- 1) zapewnienie opieki medycznej zgodnej z potrzebami pacjenta z chorobą rzadką;
- 2) uniknięcie zbędnych lub niewłaściwych (potencjalnie szkodliwych) procedur;
- 3) skoordynowanie opieki zdrowotnej;
- 4) dostęp do aktualizowanych informacji o historii choroby, zastosowanym leczeniu farmakologicznym i nefarmakologicznym oraz plan obserwacji i leczenia (dla lekarzy prowadzących w ramach opieki koordynowanej);
- 5) dostęp do Karty postępowania w stanach zagrożenia życia;
- 6) dostęp do aktualizowanych informacji o chorobie (Poradnik dla Pacjenta, rekomendacje dla podstawowej opieki zdrowotnej, rekomendacje dla specjalistów, kontakt do ośrodka prowadzącego leczenie przewlekłe lub Ośrodka Eksperckiego);

- 7) w stanach zagrożenia życia lub wymagających nagłej interwencji – dostęp do podstawowych informacji zdrowotnych, nawet bez uzyskania zgody pacjenta (Dostęp Ratunkowy).

6.3 Szczegóły techniczne

6.3.1 Główne założenia

Wobec postępującej informatyzacji Sytemu Ochrony Zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej paszport powinien być prowadzony w wersji elektronicznej, zintegrowanej z Indywidualnym Kontem Pacjenta (IKP). 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 in.) zakres dostępnych informacji oraz rekomendacji będzie różny. Rekomendacje będą wymagały częstej aktualizacji oraz minimum corocznej weryfikacji. Ponadto nie we wszystkich chorobach rzadkich istnieją rekomendacje dotyczące leczenia i planu przewlekłej opieki.

Paszport prowadzony będzie w wersji elektronicznej i powiązany z IKP, co zapewni ciągły dostęp i bieżącą aktualizację (recepty, zlecenia na zaopatrzenie ortopedyczne, docelowo elektroniczna historia choroby pacjenta etc.). Dane zawarte w paszporcie elektronicznym będą dostępne dla pacjenta i świadczeniodawców, w zakresie określonym świadomą zgodą pacjenta lub opiekuna prawnego w przypadku dzieci.

Kluczowa będzie ochrona danych wrażliwych, uzgodnienie poziomu dostępu w stanach zagrożenia życia, kiedy zgoda pacjenta na dostęp do IKE nie może zostać wydana, kwestia dostępu do danych dzieci (niepełnoletni) np. w czasie pobytu w szkole, na obozie, turnusie rehabilitacyjnym, jeśli potrzebna będzie interwencja medyczna przy braku możliwości wyrażenia zgody przez opiekuna prawnego.

Paszport powinien pozwalać także na szybki dostęp do obszerniejszych źródeł informacji o chorobie, w postaci linków do autoryzowanych stron (Orphanet, strona www administrowana przez ośrodek referencyjny/ekspercki, OMIM i inne wiarygodne źródła medyczne).

6.3.2 Użytkownicy paszportu:

1. Pacjent.
2. Świadczeniodawcy.
3. Orzecznicy ZUS – w zakresie niezbędnym do wydania decyzji, tj. podstawa rozpoznania i aktualna dokumentacja.

4. Pacjent lub jego opiekun prawny będzie miał możliwość wydrukowania paszportu i przedstawienia np. nauczycielowi, wychowawcy. Dostęp nauczyciela do paszportu nie będzie obligatoryjny.

6.3.3 Dane obligatoryjne:

- 1) dane osobowe – imię i nazwisko, data urodzenia, PESEL;
- 2) rozpoznanie słowne;
- 3) kody ICD-10. Orpha kod, ew. OMIM;
- 4) lekarz prowadzący (Ambulatoryjna Opieka Specjalistyczna lub szpital) oraz kontakt do lekarza Podstawowej Opieki Zdrowotnej (telefon lekarza dyżurnego w stanach nagłych, adres mailowy, jeśli konsultacja z ośrodkiem referencyjnym nie odbywa się w trybie nagłym);
- 5) syntetyczna historia udzielonych świadczeń (badania diagnostyczne, hospitalizacje, recepty);
- 6) zalecenia i wskazania dla pacjenta, np. leki, dieta, szczepienia itp.;
- 7) 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);
- 8) 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.

Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką ma charakter informacyjny. Każdorazowo decyzje podejmowane są przez lekarza, który jest bezpośrednio przy pacjencie i opierają się 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.

Uzasadnione jest wprowadzenie programu pilotażu Paszportu Pacjenta w kilku wybranych chorobach rzadkich uwarunkowanych genetycznie i nabytych z różnych dziedzin medycyny, zarówno dzieci jak i dorosłych.

6.4 Działania i odpowiedzialność

ZADANIE 1	Nowelizacja rozporządzenia o dokumentacji medycznej celem włączenia Paszportu Pacjenta
Podstawa prawna	Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz.U. poz. 666)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Departament Prawny w Ministerstwie Zdrowia
Zadanie	nowelizacja ww. rozporządzenia
Termin realizacji	30 czerwca 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	wdrożenie 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia/Centrum e-Zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Opracowanie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką
Podstawa prawna	rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (po nowelizacji)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Centrum e-Zdrowia, Rada Naukowa ds. Chorób Rzadkich
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Eksperti z obszaru odpowiednich Chorób Rzadkich
Zadanie	przygotowanie Paszportu Pacjenta w zakresie informatycznym
Termin realizacji	30 czerwca 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	opracowany Paszport Pacjenta w wersji elektronicznej
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia / Centrum e-Zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

PLATFORMA INFORMACYJNA „CHOROBY RZADKIE”

7 Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”

7.1 Cel

Celem jest utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, będącej wiarygodnym i kompleksowym źródłem wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

7.2 Diagnoza – stan obecny

Aktualnie brak jest wiarygodnych informacji dotyczących chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, 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. Luki tej nie są w stanie wypełnić portale dotyczące chorób rzadkich, bo chociaż niektóre z nich – prowadzone przez profesjonalistów zajmujących się chorobami rzadkimi – zawierają rzetelną wiedzę na ten temat, to jednak jest ona fragmentaryczna i dotyczy tylko nielicznych, wybranych chorób rzadkich. W zasobach Internetu jest wiele błędnych informacji dotyczącej chorób rzadkich, ale użytkownik nie ma możliwości oceny, czy przedstawione informacje są wiarygodne. Wielu pacjentów i ich opiekunów korzysta w tej sytuacji ze źródeł w językach obcych, lub kieruje się opiniami innych pacjentów/opiekunów przy podejmowaniu ważnych decyzji medycznych.

Źródłem wiarygodnych opisów w języku polskim wielu chorób rzadkich jest Orphanet Polska i współdziałanie między Platformą Informacyjną a Orphanet Polska stanowi dobrą podstawę dla tej części Platformy Informacyjnej.

7.3 Oczekiwany rezultat

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 ośrodkach zapewniającą diagnostykę i terapię określonych chorób rzadkich oraz poprzez usprawnienie poruszania się tych chorych w systemie ochrony zdrowia.
4. Poprawa integracji społeczności chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

7.4 Mierniki

1. Liczba użytkowników Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.
2. Liczba wejść na Platformę Informacyjną ogółem i na jej podstrony.

3. Liczba plików pobranych z Platformy Informacyjnej.
4. Liczba chorób rzadkich, których opisy zostały umieszczone na Platformie Informacyjnej.

7.5 Działania i odpowiedzialność

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” będzie wiarygodnym i kompleksowym źródłem wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polsce. Grupy docelowe korzystające z Platformy to: pacjenci z chorobami rzadkimi, ich rodziny i organizacje pacjentów, lekarze i in. pracownicy ochrony zdrowia (m.in. pielęgniarki, rehabilitanci, dietetycy), studenci kierunków medycznych (m.in. lekarskiego, pielęgniarstwa, rehabilitacji, dietetyki, analityki medycznej, biotechnologii medycznej, zdrowia publicznego), nauczyciele (zwłaszcza nauczyciele prowadzący edukację specjalną i studenci pedagogiki), organizatorzy ochrony zdrowia oraz ogół społeczeństwa.

Platforma umieszczona zostanie na serwerach Centrum e-Zdrowia, będzie prowadzona przez Zespół Platformy pod merytorycznym nadzorem Rady Naukowej Platformy.

Platforma Informacyjna będzie zawierała następujące informacje:

1. Choroby rzadkie – informacje ogólne.
2. Plan dla Chorób Rzadkich – wersja w języku polskim i angielskim.
3. Akty normatywne dotyczące chorób rzadkich i inne mające zastosowanie u chorych na choroby rzadkie.
4. Świadczenia przysługujące chorym na choroby rzadkie.
5. Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich i Europejskie Sieci Referencyjne Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
6. Lista poradni genetycznych dla chorób rzadkich i poradni metabolicznych w Rzeczypospolitej Polskiej.
7. Lista poradni przeznaczonych dla pacjentów dotkniętych innymi chorobami rzadkimi (m.in. prowadzonych w OECR).
8. Lista chorób rzadkich z opisami klinicznymi i informacją dotyczącą diagnostyki i terapii.
9. Strefa dla Lekarza (kontakt do eksperta lub ośrodka referencyjnego w celu doraźnej pilnej konsultacji).
10. Lista stowarzyszeń i organizacji pacjentów.
11. Lista rejestrów chorób rzadkich.
12. Lista hospicjów i zespołów leczenia paliatywnego.

Wprowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” powiązane zostanie z działaniami edukacyjnymi. Zostaną opracowane przez ekspertów, we współpracy z organizacjami pozarządowymi, materiały informacyjne dotyczące chorób rzadkich adresowane do pacjentów, ich rodzin,

pracowników ochrony zdrowia, instytucji publicznych i szerszego społeczeństwa w celu budowania świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

ZADANIE 1	Powołanie Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”
Podstawa prawna	Uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertyczne i organizacje pozarządowe
Zadanie	Powołanie Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, określenie jej składu i zadań
Termin realizacji zadania	30 września 2021 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”
Podstawa prawna	Uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertyczne, organizacje pozarządowe
Zadania	<ol style="list-style-type: none"> 1. Wskazanie jednostki organizacyjnej prowadzącej Platformę Informacyjną. 2. Powołanie Zespołu Platformy Informacyjnej, określenie jego zadań. 3. Określenie zakresu informacji i funkcjonalności Platformy Informacyjnej. 4. Utworzenie oprogramowania informatycznego Platformy Informacyjnej. 5. Wypełnienie Platformy Informacyjnej danymi.

	6. Promowanie Platformy w mediach elektronicznych.
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: 31 grudnia 2021 r. Zadanie 2: 31 grudnia 2021 r. Zadanie 3: 31 marca 2022 r. Zadanie 4: 31 grudnia 2022 r. Zadanie 5: 30 czerwca 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym Zadanie 6: 30 czerwca 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	3 000 000

ZADANIE 3	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
Osoba odpowiedzialna	dyrektor właściwego departamentu w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertkie, organizacje pacjentów
Zadanie	1. Utworzenie funduszu grantowego wspierającego działania edukacyjne prowadzone przez organizacje pacjentów, towarzystwa naukowe i ekspertów. 2. Opracowanie materiałów informacyjnych. 3. Przeprowadzenie kampanii społecznej.
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: 30 czerwca 2022 r. Zadanie 2: 30 września 2022 r. Zadanie 3: 31 grudnia 2022 r. +aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%

Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	3 000 000

ZADANIE 4	Opracowanie aplikacji mobilnych służących poprawie wymiany informacji i poprawie jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi (aplikacja na smartfony)
Podstawa prawna	Uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Ośrodki Eksperckie i organizacje pacjentów
Zadanie	realizacja zlecenia
Termin realizacji zadania	30 czerwca 2023 r. i aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	do dalszej weryfikacji

KOSZTY

OBSZAR	Koszty do końca 2023 r. (zł)
Preambuła	500 000
Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich	2 500 000
Kierunki poprawy diagnostyki w chorobach rzadkich	74 000 000
Dostęp do leków w chorobach rzadkich	0
Rejestry Chorób Rzadkich	7 800 000
Paszport Pacjenta z chorobą rzadką	0
Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”	6 000 000
RAZEM	90 800 000

