

ZAŁOŻENIA SYSTEMOWE przygotowane dla potrzeb tworzonego NARODOWEGO PLANU DLA CHOROÓB RZADKICH na lata 2013-2017

Założenia systemowe przygotowane dla potrzeb tworzonego Planu Narodowego dla chorób rzadkich opracowane zostały w ramach inicjatywy Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich w celu przedstawienia Zespołowi ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia RP zebranych i przeprowadzonych w 2011 roku konsultacjach opiniach oraz oczekiwaniach środowisk pacjenckich oraz medycznych i naukowych. Inicjatywa powstała w ślad za zaleceniem Rady UE dotyczącym zaangażowania pacjentów i ich przedstawicieli w proces polityczny oraz propagowania działań grup pacjentów i ich stowarzyszeń na rzecz chorób rzadkich. W przygotowaniu systemowych założeń planu:

- uczestniczyły ze strony pacjenckiej organizacji parasolowej Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN zrzeszone w nim:
 1. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie "Ars Vivendi"
 2. Fundacja „Umieć Pomagać” - na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę
 3. Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
 4. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
 5. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego
 6. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
 7. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
 8. Stowarzyszenie Uratujmy Życie
 9. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Prader-Williego
 10. Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią "Jesteśmy"
 11. Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej
 12. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
 13. Alba-Julia - Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Recklinghausena i innymi schorzeniami z grupy fakomatoz
 14. Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona
 15. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół
 16. Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita "J-ELITA"
 17. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
 18. Fundacja Równi Wśród Równych
 19. oraz szereg organizacji współpracujących z Krajowym Forum.
- uczestniczyli i współpracowali ze strony ekspertów medycznych i naukowych z dziedzin dotyczących diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami dotkniętymi chorobami rzadkimi:
 - Dr Beata Burzyńska
 - Prof. Krystyna Chrzanowska
 - Prof. Wojciech Cichy
 - Dr Katarzyna Iwanicka- Pronicka
 - Prof. Sergiusz Józwiak
 - Prof. Anna Kamińska

- Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek
- Prof.nadzw. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska
- Dr Tomasz Litwin
- Dr hab Agnieszka Ługowska
- Prof. Zw. Dr hab. N. Med. Krystyna Obtulowicz
- Dr Mariusz Ołtarzewski
- Prof. Rafał Płoski
- Prof. Ewa Pronicka
- Dr hab. med. Anna Kostera Pruszczyk
- Dr Elżbieta Radzikowska
- Prof. Piotr Socha
- Prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
- Dr Katarzyna Tońska
- Prof. Dr hab. N. Med. Jarosław Walkowiak
- Prof. Grzegorz Węgrzyn
- Dr Jolanta Wierzba
- Prof. Mariusz Wysocki

Sekretarzami Zespołów programowych odpowiedzialnymi za koordynację prac i przygotowanie materii obszarów planu byli:

- Stanisław Maćkowiak - Obszar A: Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich
- Krzysztof Swacha - Obszar B: Diagnostyka chorób rzadkich
- Mirosław Zieliński - Obszar C: Opieka zdrowotna
- Paweł Wójtowicz - Obszar D: Zintegrowana pomoc socjalna
- Magdalena Kniefel - Obszar E: Informacja, nauka i edukacja

W imieniu polskich pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin, wszystkim osobom zaangażowanym w prace nad powstaniem niniejszego dokumentu, serdecznie dziękujemy za istotny wkład merytoryczny oraz czas poświęcony inicjatywie pacjenckiej związanej z rozpoczęciem prac nad Narodowym Planem dla chorób rzadkich. W ślad za deklaracjami Ministra Zdrowia pokładamy nadzieję, że ten powszechnie oczekiwany przez pacjentów, ich rodziny i lekarzy dokument zostanie opracowany i przyjęty do realizacji najpóźniej do końca 2012 roku. Deklarując gotowość współpracy organizacje pacjenckie pozostają do dyspozycji.

Z poważaniem

Mirosław Zieliński

Prezes

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich - ORPHAN

I. Część ogólna Planu

1. Preambuła

Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w większości ujawniające się w wieku dziecięcym. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka. Pacjenci dotknięci chorobami rzadkimi są szczególnie odizolowani i bezradni.

Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status kiedy Komisja Europejska w dn. 29 kwietnia 1999 r. (nr 1295/1999/EC), przyjęła wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 – 2003). I tak Rozporządzenie nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r., zaznacza, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci.

Na mocy Decyzji Parlamentu Europejskiego i Rady UE (nr 1350/2007/WE) ustanawiającej drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008 – 2013 wydano **ZALECENIE RADY UE z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02)**, które zaleca Państwom Członkowskim ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki medycznej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji osób i dostępu do leków sierocych.

Lista chorób rzadkich jest długa, obecnie (na dzień 20.01.2012) w bazie europejskiego systemu Orphanet zarejestrowanych jest 5954 chorób. Potrzeby pacjentów z poszczególnymi chorobami znacząco różnią się od siebie, jednakże należy dążyć do tego, aby system opieki zdrowotnej umożliwiał i ułatwiał pacjentom dostęp do kompetentnej i kompleksowej opieki medycznej, zwłaszcza w ośrodkach dysponujących odpowiednim doświadczeniem i możliwościami diagnostycznymi oraz terapeutycznymi.

2. Definicja chorób rzadkich

Obecnie szacuje się około 6000 rozpoznanych rodzajów rzadkich. Cierpi na nie od 6% do 8% populacji. W ślad za definicją chorób rzadkich zalecaną w Unii Europejskiej schorzenie uznaje się w Polsce za chorobę rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż 5 na 10 000 osób.

3. Struktura przyszłego planu narodowego

Sugerowane jest przyjęcie europejskiego schematu planu narodowego wypracowanego przez Projekt Europlan realizowany na zlecenie Komisji Europejskiej w oparciu o raport Polskiej Narodowej Konferencji EUROPLAN i doświadczenia innych narodowych Konferencji EUROPLAN. Na podstawie dyskusji panelowych przeprowadzonych w ramach konsultacji w latach 2010-11 uzgodniono zalecenie poniższej, docelowej struktury części szczegółowej polskiego planu Narodowego dla chorób rzadkich:

A. Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich

- Kodyfikacja chorób rzadkich
- Rejestr chorób rzadkich

B. Diagnostyka chorób rzadkich

- Upowszechnienie badań przesiewowych
- Upowszechnienie testów genetycznych
- Budowa Systemu Ośrodków referencyjnych

C. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

- Zwiększenie dostępności wysoko-specjalistycznej opieki medycznej
- Zwiększenie dostępności terapii lekowych
- Poprawa systemu rehabilitacji

D. Zintegrowana pomoc socjalna dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

E. Informacja, nauka i edukacja w zakresie chorób rzadkich

- Rozwój i wspieranie badań
- Edukacja medyczna
- Edukacja społeczna

F. Monitorowanie realizacji planu

II. Część szczegółowa Planu

A. **Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich**

1. Kodyfikacja chorób rzadkich

Kodyfikacja jednostek chorobowych może pomóc w identyfikacji i klasyfikacji chorób rzadkich. To w sposób oczywisty pomoże w wydawaniu jednolitych decyzji np. o orzeczeniu niepełnosprawności dla osób chorych bez względu na skład członków zasiadających w składach orzekających. Decyzje, od których są odwołania (z powodu braku wiedzy osób o chorobach rzadkich w składach orzekających) a przenoszonych do wyższych instancji powodują kolejne koszty. Zarówno dla pacjentów jak i dla państwa. Sprawne wydanie orzeczenia oraz określenie stopnia niepełnosprawności jest warunkiem niezbędnym do korzystania z ulg i przywilejów w innych obszarach wynikających z zalecenia rady UE z poszanowaniem praw lokalnych. Odpowiednia klasyfikacja i kodyfikacja są niezbędne do wzrostu świadomości co do istnienia RD i rozpoznania ich w krajowych systemach opieki zdrowotnej, posłużą do analiz statystycznych i celów poznawczych (np. co do częstości występowania w populacji polskiej). Należy rozważyć określenie jednego źródła do zbierania i uaktualniania bazy referencyjnej np. baza danych ORPHANET.

W Polsce powinna jak najszybciej zostać wprowadzona specjalna Kodyfikacja Chorób Rzadkich (KCR). Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 jest podstawą i punktem wyjścia dla europejskich programów dla chorób rzadkich. Należy dochować starań, aby tworzony w Polsce model kodyfikacji brał pod uwagę trwające prace na poziomie europejskim tak, aby w przyszłości polska kodyfikacja była zgodna/współpracowała z europejskimi modelami.

Zadanie 1: Powołanie Zespołu roboczego, którego zadaniem będzie wypracowanie modelu polskiej Kodyfikacji Chorób Rzadkich. Model powinien być kompatybilny z tworzonymi w Europie systemami kodyfikacyjnymi chorób rzadkich. Sugerowana jest ścisła współpraca z operatorami polskiej bazy ORPHANET.

Zadanie 2: Po opracowaniu koncepcji polskiej Kodyfikacji Chorób Rzadkich wydanie lub nowelizacja właściwych przepisów przez Ministra Zdrowia w zakresie ustanowienia jednolitych kodów dla rzadkich chorób w istniejącym systemie oznaczania jednostek chorobowych.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

- Czynny udział w pracach Zespołu nad wypracowaniem modelu polskiej Kodyfikacji Chorób Rzadkich.
- Udział w przygotowaniu projektów aktów prawnych wdrażających system Kodyfikacji Chorób Rzadkich.

2. Rejestr chorób rzadkich

Powstanie krajowego rejestru chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej jest sprawą priorytetową. Jest to przedsięwzięcie o największym priorytecie gdyż szybkie powstanie rejestru determinuje prawidłowy postęp prac w ramach wielu obszarów przyszłego planu narodowego. Wspólny, jednolity rejestr umożliwi pełny monitoring pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej (niezależnie od metody leczenia), pozwoli też na gromadzenie informacji o historii naturalnej chorób, powikłaniach, rokowaniu i efektach leczenia. Uznanie chorób rzadkich, posiadających swoje kody w ICD, poprzez oficjalne zaistnienie w polskim systemie zdrowotnym

powinno być gwarancją jakości świadczeń zdrowotnych przypisanych tym chorobom (a nie poszczególnym objawom), gwarancją dostępu do leków oraz podstawą do refundacji kosztów (zgodnie z kodami). Rejestr ułatwi monitorowanie chorobowości i zapadalności, a także śmiertelności dla poszczególnych jednostek, pozwoli określić lokalne rozmieszczenie pacjentów. Może być niezbędny do precyzyjnego określenia miejsc w Polsce, gdzie tworzenie specjalistycznych ośrodków (diagnoza, dostęp do specjalistów, rehabilitacja) ma głębokie uzasadnienie ze względu na liczbę zdiagnozowanych przypadków. Pomoże też w szybkiej identyfikacji osób z grupy ryzyka (zwłaszcza tam, gdzie nosicielstwo można określić z dużym prawdopodobieństwem) tak, aby uruchomić działania prewencyjne (kampanie społeczne, edukacyjne, wspieranie lekarzy pierwszego kontaktu, pediatrów, ginekologów) mogące doprowadzić w długiej perspektywie do spadku urodzeń „z podwyższonego ryzyka”. Prowadzony rejestr, czy ujęty jako kategoria czy też jako grupa chorób przewlekłych, może uwzględnić/przewidzieć dynamikę ewentualnych zmian w takim rejestrze, ze względu na poznanie i opisanie kolejnych chorób oraz modyfikację ICD, w 2014r.

Prace nad polskim rejestrem chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej powinny być koordynowane z działaniami dotyczącymi prac nad Kodyfikacją Chorób Rzadkich. Rejestr powinien być dostępny na bazie centralnej platformy internetowej ze zdefiniowanym wielopoziomowym zakresem dostępu, tzn. podstawowa baza i informacja o jednostkach chorobowych/leczeniu i metodach rehabilitacji jako dane ogólnie dostępne a szczegółowe poziomy bazy np. pacjenckie z indywidualnymi danymi osobowymi, dane statystyczne, epidemiologiczne, badania i wyniki prób klinicznych z dostępem na podstawie centralnej autoryzacji. Wskazane jest aby taki rejestr służył też jako źródło informacji dla pacjentów o kontaktach do ośrodków referencyjnych dla wybranej jednostki chorobowej, o przysługujących uprawnieniach z zakresu opieki socjalnej i pomocy społecznej, o kontaktach do organizacji pacjenckich zrzeszających chorych z wybraną jednostką chorobową itd.

Zadanie 1: Powołanie Zespołu roboczego, którego zadaniem będzie wypracowanie modelu polskiego rejestru chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej (przedmiotowy i podmiotowy zakres rejestru). Prace należy rozpocząć w oparciu o zdefiniowane w bazie ORPHANET jednostki chorobowe. Model powinien być kompatybilny z tworzonymi w Europie podobnymi rejestrami chorób rzadkich. Sugerowana jest ścisła współpraca z operatorami polskiej bazy ORPHANET.

Zadanie 2: Po opracowaniu koncepcji polskiego rejestru chorób rzadkich i pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej zakontraktowanie wykonawcy w celu opracowania i uruchomienia rejestru.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

- Czynny udział w pracach Zespołu nad wypracowaniem modelu polskiego rejestru chorób rzadkich/pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej.
- Po utworzeniu rejestru, współpraca w zakresie zapełnienia bazy informacyjnej oraz praca na rzecz popularyzacji rejestru wśród pacjentów i lekarzy.

B. Diagnostyka chorób rzadkich

Opis problematyki, potrzeb i wyzwań:

Od wystąpienia pierwszych objawów klinicznych do finalnego zdiagnozowania choroby rzadkiej może upłynąć od kilku miesięcy do kilku, a nawet do kilkudziesięciu lat. Takie opóźnienie diagnostyki jest powszechne w przypadku chorób rzadkich i może mieć tragiczne konsekwencje. Diagnoza daje podstawę do prawidłowego leczenia i opieki. Szczególną grupę stanowią choroby, które muszą być wykrywane przed wystąpieniem objawów klinicznych, ponieważ tylko wczesne wykrycie, w oparciu o badania przesiewowe, daje szansę leczenia i zapobiegania upośledzeniu, nieprawidłowemu rozwojowi lub nawet śmierci. Na drodze do prawidłowej diagnostyki chorób rzadkich istnieje szereg słabych

punktów węzłowych (przeszkód) począwszy od rozpoznania (znajomości) objawów chorób rzadkich przez lekarzy po ograniczoną dostępność badań laboratoryjnych, a także brak zorganizowanej informacji dla profesjonalistów w służbie zdrowia i pacjentów. Powoduje to opóźnienie i błędy w diagnostyce. W tym obszarze realizacja niniejszego planu winna skutkować szybkimi realnymi zmianami. Do ich osiągnięcia należy dążyć poprzez:

- zagwarantowanie pacjentom z chorobami rzadkimi i ich rodzinom równego dostępu do wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, porównywalnego z pacjentami chorującymi na choroby powszechne w kraju i docelowo we Wspólnocie Europejskiej;
- kontynuację i rozszerzenie populacyjnych badań przesiewowych w kierunku chorób rzadkich - w oparciu o uzasadnione przesłanki epidemiologiczne i terapeutyczne w populacji;
- zagwarantowanie łatwego i powszechnego dostępu do czynnego poradnictwa genetycznego (określenie ryzyka genetycznego w rodzinach, badania prenatalne i preimplantacyjne w nieuleczalnych chorobach genetycznych), między innymi poprzez szersze stosowanie zdobyczy farmakogenetyki (w szerokim pojęciu);
- zapewnienie odrębnego schematu finansowania przez państwo wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, który uwzględni specyfikę chorób rzadkich;
- ewentualne wyodrębnienie środków finansowych z budżetu państwa w ramach ukierunkowanego programu narodowego.

Diagnostyka chorób rzadkich (na poziomie klinicznym i laboratoryjnym) służy szybkiemu wykryciu choroby we wstępnej fazie poprzez identyfikację pacjentów dotkniętych tym defektem w całej populacji lub w grupie zwiększonego ryzyka (np. w rodzinach probanda).

Ostateczne rozpoznanie choroby wymaga zwykle postępowania wielodyscyplinarnego z wykorzystaniem specyficznych metod diagnostycznych właściwych dla danej jednostki chorobowej. Ze względu na słabą znajomość symptomatologii chorób rzadkich wśród ogółu lekarzy, diagnostyka tych chorób powinna być prowadzona pod kierunkiem multidyscyplinarnych zespołów ekspertów - lekarzy, biochemików, genetyków molekularnych, najlepiej w wyspecjalizowanych tzw. ośrodkach referencyjnych (lub centrach „kompetencji”) – patrz dział dotyczący Ośrodków Referencyjnych.

Cel ogólny obszaru: upowszechnienie szybkiego diagnozowania dla wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi i umożliwienie rozpoczęcia odpowiedniego leczenia w akceptowalnym z punktu medycznego czasie w oparciu o centra referencyjne. Oprócz poprawy opieki zdrowotnej istnieje potrzeba prac badawczych w zakresie testów diagnostycznych oraz nowych metod leczenia.

Cele szczegółowe obszaru:

1. Upowszechnienie badań przesiewowych

Badania przesiewowe służą wykryciu choroby we wstępnej fazie w całej populacji lub w grupie wysokiego ryzyka i muszą być potwierdzone innymi, bardziej dokładnymi badaniami, właściwymi dla danej jednostki chorobowej. Dlatego ta problematyka jest ściśle związana z badaniami genetycznymi (także prenatalnymi) i diagnostycznymi. Przykładowo w Polsce od 2009 roku prowadzony jest powszechny przesiew noworodkowy w kierunku Mukowiscydozy. Wykrywalność choroby znacznie wzrosła (od 2009 roku rozpoznano 214 nowych przypadków).

Zatem konieczne wydaje się zwiększenie (rozszerzenie) badań przesiewowych w zakresie określenia nosicielstwa zarówno dla kobiet nie posiadających jeszcze dzieci jak i dla tych, u których w najbliższym otoczeniu zarejestrowano rzadkie jednostki chorobowe. Zwłaszcza osoby z podwyższonej grupy ryzyka (wstępni i zstępni) przed kolejnym planowanym dzieckiem powinni mieć zapewniony dostęp do badań. Badania przesiewowe powinny być powszechne zwłaszcza pod kątem jednostek chorobowych, dla których terapii dostępne są zarejestrowane leki sieroce.

Zadanie 1: Ocena wyników badań przesiewowych populacyjnych i wczesnoobjawowych (skrining selektywny) w kraju i wypracowanie wytycznych dot. badań przesiewowych poprzez:

- wykorzystanie tworzonych rejestrów chorób rzadkich, opracowanie ankiet i ich rozpowszechnienie
- analizę liczby pacjentów z chorobami rzadkimi wykrytych w populacyjnych badaniach przesiewowych w kraju (fenyloketonuria (PKU), niedoczynność tarczycy (CH), mukowiscydoza (CF), rzadkie wady metabolizmu badane metodą MS/MS, niedosłuch noworodkowy, inne) i ich odległych losów (dostępność specjalistycznej opieki na etapie weryfikacji rozpoznania i leczenia, jakość życia)
- analizę liczby pacjentów z chorobami rzadkimi wykrytych skriningiem selektywnym (odległe losy, jakość życia)
- w oparciu o w/w analizy opracowanie wytycznych jednoznacznie wskazujących, których jednostek chorobowych przesiewy dotyczą oraz kiedy i gdzie winny być wykonywane badania. Konieczne jest zapewnienie finansowania badań przesiewowych z NFZ pod kątem dotychczas zdiagnozowanych schorzeń genetycznych lub metabolicznych.

Realizacja zadania:

Konieczne jest opracowanie analiz i wytycznych w ramach zaplanowanych wydatków na realizację planu narodowego oraz opracowanie wytycznych przez NFZ.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Zebranie opinii odpowiednich stowarzyszeń rodzicielskich w zakresie poprawnie lub nienależycie funkcjonujących rozwiązań i praktyk. Zidentyfikowanie chorób rzadkich wg klasyfikacji ORPHANET, dla których brak w kraju stowarzyszeń rodzicielskich. Należy spopularyzować działania organizacji pozarządowych nakierowane na dotarcie do tych pacjentów i ich rodzin.

Zadanie 2: Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich poprzez:

- oszacowanie liczby pacjentów (liczby rzeczywistej i oczekiwanej/przewidywanej) z chorobami rzadkimi w poszczególnych dziedzinach medycyny/specjalnościach rocznie w oparciu o w/w analizy (Zadanie 1)
- identyfikację lekarzy specjalistów, poradni, oddziałów i klinik obecnie ukierunkowanych na diagnostykę kliniczną chorób rzadkich w poszczególnych specjalnościach medycznych
- spopularyzowanie uzyskanych wyżej informacji w ramach sieci ośrodków referencyjnych
- w oparciu o w/w analizy opracowanie wytycznych jednoznacznie wskazujących, których jednostek chorobowych diagnostyka kliniczna dotyczy oraz kiedy i gdzie winna być wykonywana. Konieczne jest zapewnienie pełnego finansowania badań diagnostycznych z NFZ pod kątem dotychczas zdiagnozowanych schorzeń genetycznych lub metabolicznych.

Realizacja zadania:

Konieczne jest opracowanie ekspertyz w ramach zaplanowanych wydatków na realizację planu narodowego oraz opracowanie wytycznych przez NFZ.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Czynny udział w ocenie dostępności i poziomu diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich z punktu widzenia pacjenta i jego rodziny (na podstawie własnych doświadczeń) – zakres trudności, sugestie usprawnienia obecnego systemu

Zadanie 3: Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki laboratoryjnej w chorobach rzadkich poprzez:

- oszacowanie liczby, wyposażenia laboratoryjnego i kadry laboratoriów diagnostycznych (szpitalnych i naukowych) zaangażowanych w diagnostykę biochemiczną chorób rzadkich w kraju
- oszacowanie dostępności diagnostyki molekularnej w genetycznie uwarunkowanych chorobach rzadkich (analizy mutacji w odpowiednich genach)

- oszacowanie zakresu dostępności diagnostyki molekularnej prowadzonej za granicą w laboratoriach europejskich i światowych (zakres badań, oszacowanie liczby) i liczby niezbędnych analiz DNA, które nie są dostępne lub bardzo ograniczone (należy ocenić sposób finansowania tych badań)
- w oparciu o w/w analizy opracowanie wytycznych jednoznacznie wskazujących, których jednostek chorobowych diagnostyka molekularna dotyczy oraz kiedy i gdzie winna być wykonywana. Konieczne jest zapewnienie pełnego finansowania badań diagnostycznych z NFZ pod kątem dotychczas zdiagnozowanych schorzeń genetycznych lub metabolicznych.

Realizacja zadania:

Konieczne jest opracowanie ekspertyz w ramach zaplanowanych wydatków na realizację planu narodowego oraz opracowanie wytycznych przez NFZ.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Czynny udział (wywiady i komentowanie) w opracowaniu oceny dostępności i poziomu diagnostyki laboratoryjnej w chorobach rzadkich w kraju.

2. Upowszechnienie badań genetycznych

Ujęcie problematyki badań genetycznych w Narodowym Planie powinno mieć status priorytetu, a dostępność badań genetycznych uznana za standard w postępowaniu z chorobami rzadkimi. Badania genetyczne powinny być promowane wśród przypadków, gdzie w rodzinie zdiagnozowano chorobę rzadką jak i dla osób spokrewnionych w pierwszej linii tj. rodzeństwo i ich dzieci. Konieczna jest współpraca z tworzonymi europejskimi sieciami referencyjnymi, opartymi na specjalistycznych laboratoriach diagnostycznych. Ośrodki te powinny służyć w opracowaniu badań genetycznych oraz w poradnictwie genetycznym zarówno przed wykonaniem i po wykonaniu testów. Ma to kolosalne znaczenie dla zaplanowania wczesnego leczenia oraz dla świadomego planowania urodzeń w przyszłości.

Zadanie 1: Ocena dostępności badań molekularnych i innych diagnostycznych w rodzinach genetycznego ryzyka poprzez:

- analizę dostępności genetycznych badań rodzinnych probanda z molekularnie lub enzymatycznie potwierdzoną mutacją w genach odpowiedzialnych za choroby rzadkie (dostępność specjalistycznej opieki, jakość życia) w poszczególnych grupach chorób i jednostkach chorobowych
- ocenę stopnia praktycznej dostępności diagnostyki prenatalnej i preimplantacyjnej w rzadkich chorobach genetycznych o fatalnym przebiegu
- wypracowanie modelu aktywnego poradnictwa genetycznego uwzględniającego aspekty etyczne, wyznaniowe, prawne i materialne.

Realizacja zadania:

Konieczne jest opracowanie w/w analiz, oceny i modelu - ramach zaplanowanych wydatków na realizację planu narodowego.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Ocena dostępności badań molekularnych (analizy DNA) i czynnego poradnictwa genetycznego w rodzinach genetycznego ryzyka w kraju na podstawie zebranych własnych doświadczeń, ewentualnie ankiet w rodzinach probandów.

3. Budowa Systemu Ośrodków (Centrów) Referencyjnych

Priorytetem w zakresie przyszłej sieci ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich jest określenie zadań i roli jaką odgrywałyby one w polskim systemie opieki zdrowotnej. Ośrodki referencyjne powinny mieć ściśle określony zakres działania merytorycznego, wyodrębniony teren działalności

(centralny lub regionalny) oraz odpowiednie środki finansowe na wykonanie zadań. Należy też ustalić i określić potrzeby, co do ilości i kolejności powoływania, regionalnych centrów lub centrów o zasięgu krajowym. Docelowo ośrodki referencyjne powinny dysponować wielodyscyplinarną kadrą specjalistów (o jasno sprecyzowanej liczbie i zakresie kompetencji), nowoczesnym wyposażeniem aparaturowym oraz w razie potrzeby zapleczem medyczno-socjalnym dla pacjentów i ich rodzin (poradnie, oddziały, ewentualnie miejsca hotelowe itp.). W skład przyszłych ośrodków referencyjnych powinny móc wchodzić Kliniki wraz z Instytutami naukowymi, specjalizującymi się w badaniach nad chorobą rzadką/grupą chorób, posiadające udokumentowany dorobek naukowy dotyczący tej tematyki.

Konieczne jest, aby powołane/wyznaczane ośrodki zajmowały się diagnostyką, rehabilitacją i oczywiście terapią lekową lub bezpośrednim nadzorem w przypadkach gdy leczenie (np. programy terapeutyczne/lekowe) będą realizowane przez świadczeniodawcę (bezpośrednio lub w ramach podwykonawstwa) bliżej miejsca zamieszkania pacjenta. Ośrodki powinny współpracować ściśle z Zespołem ds. Chorób Rzadkich, z Orphanet Polska w zakresie tworzonego rejestru chorób rzadkich a w przypadkach dot. programów terapeutycznych/lekowych z Zespołem Koordynacyjnym ds. Chorób Ultra-Rzadkich. Pożądana jest współpraca i wymiana wiedzy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami w Europie. Powinny one być powiązane siecią informacyjną na bazie portalu – najlepiej polskiego ORPHANET. Należy określić liczbę specjalistów (lub jednostek), które mogłyby tworzyć ośrodki referencyjne w każdym województwie lub tam, gdzie występują najliczniejsze zdiagnozowane przypadki. Istotne jest aby tworzone ośrodki referencyjne mogłyby przyjąć multi-dyscyplinarne podejście do opieki złożonych i wielorakich obszarów związanych z rzadkimi chorobami.

Zatem na pierwszym miejscu ośrodki referencyjne powinny być miejscem weryfikacji wstępnego rozpoznania choroby rzadkiej u pacjentów pochodzących z populacyjnych badań przesiewowych, genetycznych badań rodzinnych oraz wczesnoobjawowego skryningu selektywnego i różnicowej diagnostyki klinicznej w całym kraju). Podstawą ostatecznego ustalenia rozpoznania w ośrodkach referencyjnych winna być ujednolicona, specyficzna diagnostyka kliniczna i/lub laboratoryjna (badania biochemiczne – enzymatyczne lub metabolitów, badania histopatologiczne i inne wysokospecjalistyczne, analiza molekularnego podłoża).

Ponadto ośrodki referencyjne powinny być miejscem szybkiej kwalifikacji do specyficznego leczenia i miejscem długookresowego monitorowania wyników tego leczenia, a także miejscem koordynacji opieki zapewniającej optymalną jakość życia pacjentom i ich otoczeniu. Dostępność do ośrodków referencyjnych nie może być ograniczona względami organizacyjnymi, administracyjnymi ani finansowymi państwa powinna być porównywalna z dostępnością powszechnej opieki medycznej w kraju. Ośrodki referencyjne powinny ściśle współpracować z instytucjami naukowymi prowadzącymi badania nad etiopatogenezą poszczególnych chorób rzadkich oraz sposobów i ich leczenia. Pożądane jest współdziałanie ośrodków referencyjnych z właściwymi organizacjami pozarządowymi i rodzicielskimi, a także ich udział w badaniach naukowych oraz w ogólnokrajowej działalności edukacyjnej i informacyjnej.

W relacjach ze zdiagnozowanymi wcześniej i leczonymi pacjentami ośrodki referencyjne w swojej istocie winny pomagać pacjentom w stałym monitoringu przebiegu choroby oraz powinny realizować zadania wynikające z zaleconej rehabilitacji. Konieczne jest zorganizowanie ścieżek opieki zdrowotnej (dostęp do specjalistów, rehabilitantów, psychologów) tworzenie przewodników „Jak żyć z” dla pacjentów (i ich Rodzin) cierpiących na rzadkie choroby przez centra istniejące (jako samodzielne jednostki lub oddziały szpitalne) jak i nowopowstałe podmioty.

Odnosnie kosztów i procedur realizowanych w ośrodkach referencyjnych wymagane jest opracowanie szczegółowych wycen finansowanych/refundowanych przez NFZ. Ośrodki referencyjne powinny otrzymywać z tytułu specjalizacji w zakresie chorób rzadkich, wyższe niż w JGP wyceny punktowe za udzielane świadczenia i wykonywane zadania.

Zadanie 1: Określenie zakresu zapotrzebowania na ośrodki referencyjne dla chorób rzadkich (rodzaj ośrodka, przewidziana liczba pacjentów, kadra, wyposażenie laboratoryjne, ustalenie poziomu ogólnokrajowy/regionalny, dorobek naukowy, działalność dydaktyczna/informacyjna) i zidentyfikowanie obecnie istniejących ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich, ich lokalizacji, zakresu działania, kadry, wyposażenia, dostępności dla pacjentów, poziomu informacji dla lekarzy poprzez:

- Określenie dziedzin, w których brak takich ośrodków lub specjalistów, oszacowanie kosztów utworzenia/wyznaczenia ośrodków referencyjnych oraz oszacowanie potrzeb w zakresie ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich w całym kraju.
- Wypracowanie docelowego, ujednoczonego modelu ośrodka referencyjnego
- Przygotowanie wspólnej ankiety zgłoszeniowej uwzględniającej stan aktualny i ograniczenia działalności poszczególnych „ośrodków referencyjnych” dla chorób rzadkich, zakres ich działalności (liczba pacjentów rocznie), kadre, wyposażenie aparaturowe, lokalowe, sposób finansowania, najważniejsze utrudnienia w pracy i niedobory.
- W oparciu o powyższe przygotowanie krajowej listy (zweryfikowanych pod kątem rzetelności) ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich i rozpoczęcie prac nad ich uznaniem na poziomie krajowym (urzędowa forma akredytacji w oparciu o ujednoczone warunki jakie jednostki opieki zdrowotnej winny spełniać aby uzyskać status ośrodka referencyjnego).
- Określenie zakresu obecnego wykorzystania europejskich ośrodków referencyjnych w wybranych przypadkach chorób rzadkich dot. polskich pacjentów.
- Wypracowanie modelu docelowego dotyczącego sposobów utrzymania kontaktu między lekarzem rodzinnym, a wysokospecjalistycznym ośrodkiem diagnostyczno-leczniczym
- Zapewnienie „uwidocznienia” zakresu działania i adresów kontaktowych tych ośrodków referencyjnych na platformie ORPHANET jako zdefiniowanej i wybranej do potrzeb planu i realizowanych w jego ramach przedsięwzięć.
- W celu ułatwienia kontaktu pacjentów z przyszłymi ośrodkami referencyjnymi należy zaplanować wsparcie projektów komunikacji przez technologie informatyczne (np. tele-medycyna, info-linie) oraz upowszechnić wiedzę i dostęp do portalu informacyjnego polskiego ORPHANET.

Realizacja zadania:

- Zorganizowanie warsztatu przez Zespół ds. chorób rzadkich z rzeszą specjalistów z dziedziny chorób rzadkich w celu określenia modelu ośrodka referencyjnego oraz zlecenie przeprowadzenia ankiety zgłoszeniowej dla potencjalnych ośrodków referencyjnych.
- Niezbędne jest wydanie ogólnych warunków jakie muszą spełniać jednostki opieki zdrowotnej aby uzyskać status ośrodka referencyjnego ds. chorób rzadkich.
- Wsparcie funkcjonalności polskiej bazy ORPHANET – pomoc informatyczna i wyznaczenie sekcji koordynującej zadania wynikające z realizacji narodowego planu

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentkich:

Aktywny udział w identyfikacji dostępnych w kraju nieformalnych ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich i dziedzin i/lub lekarzy specjalistów zajmujących się poszczególnymi chorobami rzadkimi poprzez bezpośredni kontakt z lekarzami i diagnostami oraz udział w planowaniu przyszłej sieci ośrodków referencyjnych. Pomoc przy przeprowadzeniu ankietyzacji.

C. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

Opis problematyki, potrzeb i wyzwań:

Opieka zdrowotna w zakresie dotyczącym rzadkich schorzeń obejmuje trzy podstawowe filary:

- wysoko-specjalistyczna opieka medyczna
- terapia dostępnymi lekami sierocymi
- specjalistyczna rehabilitacja

Zapewnienie tak rozumianej opieki zdrowotnej pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie stanowi dla służby zdrowia szczególne wyzwanie. Leczenie rzadkich chorób wymaga zaangażowania większych środków niż w przypadku pacjentów dotkniętych powszechnymi schorzeniami. Akceptacja takiego podejścia do terapii chorób rzadkich w EU jest powszechna. Działania na rzecz poprawy sytuacji zdrowotnej osób cierpiących na choroby rzadkie w Polsce powinny, podobnie jak w pozostałych państwach członkowskich UE, uwzględniać konieczność zaangażowania większych środków, tak aby wyrównywać poziom opieki zdrowotnej dostępny dla tej grupy chorych w ramach wspólnoty.

Choć leczeniu chorób rzadkich nie poświęca się wystarczającej uwagi, to należy jednak zauważyć, że w Polsce w ostatnich latach poczyniono znaczne postępy w kierunku zmiany tego stanu rzeczy. Wskutek rosnącego zainteresowania problemem opieki medycznej obejmującej leczenie chorób rzadkich, w kręgach medycznych prowadzi się coraz więcej poważnych dyskusji na temat poprawy standardów leczenia. Kwestia chorób rzadkich zaczyna też być coraz częściej dostrzegana w kręgach politycznych jako element służby zdrowia wymagający znacznie większej uwagi oraz poprawy w zakresie standardów leczenia i koordynacji procedur medycznych właściwie uwzględniających specyfikę rzadkich schorzeń. W ostatnich kilku latach znacząco poprawił się dostęp do wysoko kosztowych terapii lekami sierocymi. Dotyczy to zwłaszcza refundacji leczenia w ramach dotychczasowych programów terapeutycznych dla wielu schorzeń genetycznych. Od kilku lat funkcjonuje przy Ministrze Zdrowia Zespół ds. chorób rzadkich, którego podstawowym zadaniem jest rekomendowanie kształtowanie kierunków polityki państwa w zakresie leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Prace tego zespołu, choć znacznie rozciągnięte w czasie i wymagające większej intensywności prowadzą, w wyniku zaleceń Komisji Europejskiej, do powstania polskiego Narodowego Planu dla chorób rzadkich. Od 2010 roku funkcjonuje, powołany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultra-rzadkich zajmujący się kwalifikacjami i monitorowaniem leczenia enzymatycznymi terapiami zastępczymi stosowanymi w leczeniu chorób ultra-rzadkich.

Jednakże pomimo dostrzeżenia przez system opieki zdrowotnej problematyki chorób rzadkich osoby cierpiące na choroby rzadkie nadal należą do grupy pacjentów, która napotyka na wyjątkowe trudności w systemie opieki zdrowotnej. Aby doprowadzić do poprawy i udoskonalania systemu zdrowotnego należy w każdym z w/w obszarów opieki zdrowotnej dokonać fundamentalnych zmian, zarówno w zakresie pojmowania specyfiki chorób rzadkich jak i metod oraz schematów ich leczenia i zarządzania terapią pacjenta.

Dla przeważającej ilości chorób rzadkich medycyna nie znalazła jeszcze skutecznych terapii lekowych. Z pośród kilku tysięcy chorób rzadkich tylko dla kilkuset zarejestrowane są specjalistyczne leki (tzw. leki sieroce). Ze względu na multi-dyscyplinarny charakter schorzeń, pacjenci cierpiący na choroby rzadkie wymagają skoordynowanej, specjalistycznej i kompleksowej opieki medycznej.

Cele szczegółowe obszaru:

1. Zwiększenie dostępności wysoko-specjalistycznej opieki medycznej

Dotychczasowy system finansowania ambulatoryjnej i szpitalnej opieki medycznej nie uwzględnia w wystarczającym stopniu złożonego, heterogenicznego charakteru chorób rzadkich. Istniejące wyceny procedur medycznych nie uwzględniają realnych nakładów pracy świadczeniodawcy przy zabiegach i świadczeniach wykonywanych dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Prowadzi to wielokrotnie do odmowy zastosowania wskazanej z punktu widzenia medycyny ze względu na brak możliwości rozliczenia jej pełnych kosztów, które są zawsze wyższe w postępowaniu z chorobą rzadką.

Zadanie 1: Urzeczywistnienie wyceny wysoko-specjalistycznych procedur medycznych poprzez:

- opracowanie i wprowadzenie w życie wycen poszczególnych zabiegów specjalistycznych świadczeń uwzględniających właściwą wycenę ze względu na specyficzne wyzwania związane z większym nakładem pracy i zakresem świadczeń wymaganych dla chorób rzadkich

- opracowanie i wprowadzenie w życie wycen specjalistycznych świadczeń związanych z opieką poza medyczną (opieka psychologiczna i psychospołeczna, doradztwo żywieniowe, opieka domowa) uwzględniających właściwą wycenę ze względu na specyficzne wyzwania związane z większym nakładem pracy i zakresem świadczeń wymaganym przy obsłudze pacjenta z chorobą rzadką
- opracowanie wycen i wdrożenie do systemu, ze względów oszczędnościowych i zdrowotnych, możliwości stosowania terapii lekowych w domu pacjenta (tzw. model typu „home-care” funkcjonujący w wielu państwach UE), jednakże z zastrzeżeniem, iż możliwość takich rozwiązań dotyczyć powinna pacjentów z tzw. grupy stabilnej (długo stosujących lek bez powikłań). popularyzacja wiedzy i upowszechnienie standardu stosowania terapii lekowych w domu pacjenta ze względów zdrowotnych

Zadanie 2: Zwiększenie nakładów na opiekę medyczną w zakresie specjalistycznej opieki medycznej poprzez:

- Przeprowadzenie debaty międzyresortowej oraz sejmowej w zakresie możliwości wsparcia dotychczasowych nakładów NFZ skierowanych na terapie wysokospecjalistyczne dot. chorób rzadkich dodatkowymi środkami pochodzącymi bezpośrednio z budżetu państwa. Wynik debaty winien znaleźć odzwierciedlenie w przyszłych ustawach budżetowej RP.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjentkich:

- Udział w pacach związanych z przygotowaniem zmian przepisów wprowadzających w programach terapeutycznych/lekowych model opieki "home-care".
- Czynny udział w debacie w związku z popularyzacją koncepcji współuczestniczenia budżetu państwa w kosztach terapii wysoko-specjalistycznych.

2. Zwiększenie dostępności terapii lekowych

W zakresie upowszechnienia stosowania sierocych produktów leczniczych, zarejestrowanych przez COMP/EMA, w Polsce pozostaje jeszcze wiele do nadrobienia. Przeszkodą w powszechnym dostępie do wysoko specjalistycznych terapii lekowych, poza ograniczeniami finansowymi płatnika (NFZ), jest częste kwestionowanie skuteczności zarejestrowanych i dostępnych w UE leków sierocych. Dzieje się tak dlatego, iż ustawowa procedura oceny technologii medycznych (HTA) stosowana obecnie przez AOTM w stosunku do wnioskowanych refundacji nie uwzględnia specyfiki oceny właściwej dla chorób rzadkich, powszechnie uznawanej we wszystkich państwach członkowskich UE.

Ponadto powszechne jest kwestionowanie skuteczności produktu medycznego w oparciu o niską ilość dowodów naukowych potwierdzających skuteczność co między innymi prowadzi do wydawania przez AOTM negatywnych rekomendacji dot. refundowania leczenia lekami sierocymi. Tymczasem właśnie niska ilość dowodów naukowych dot. skuteczności tych leków jest typowa dla chorób rzadkich i nie powinna ona stanowić kryterium podważającego skuteczność. Z tego też powodu w ramach centralnej rejestracji leków na poziomie UE wyodrębnione zostały leki przeznaczone do terapii chorób rzadkich. Nadawany im status leku sierocemu następuje na podstawie szczegółowych badań i oczywiście w oparciu o ograniczone próby. Ograniczenie to wynika z rzadkości typowej dla tych schorzeń, gdyż w skali globalnej może w skrajnych przypadkach dotyczyć populacji nie przekraczającej kilkuset osób.

Jeżeli chodzi o aspekt finansowania (refundowania) wysoko kosztowych terapii lekowych obecnie jedynym źródłem jest budżet płatnika NFZ. Biorąc pod uwagę solidarnościowy charakter traktowania opieki medycznej i społecznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi a nie wynikający z powszechnego ubezpieczenia, należy rozważyć możliwość wsparcia dotychczasowych nakładów płatnika dodatkowymi środkami pochodzącymi bezpośrednio z budżetu państwa. Podobne rozwiązania z powodzeniem sprawdzają się w niektórych państwach UE.

Ponadto w przypadku przyszłych i obecnie refundowanych terapii lekowych należy, w miarę tworzenia centrów referencyjnych, doprowadzić do ich racjonalizacji procedur uwzględniającej niejednokrotnie konieczność natychmiastowego rozpoczęcia leczenia ratującego życie.

Jako że z zasady terapie lekowe, poprzez ich efektywność medyczną, nakierowane są na przywrócenie pacjenta do w miarę pełnego funkcjonowania w ramach społeczeństwa, należy uelastyczyć opisy programów terapeutycznych/lekowych aby uwzględniały uwarunkowania życiowe, potrzeby migracyjne i losowe oraz potrzebę podawania leków w bliskości miejsca zamieszkania pacjenta. Programy winny być korzyścią a nie stresem dla pacjentów i ich rodzin. Uelastyczenie opisów programów terapeutycznych/lekowych powinno zapobiegać występującym w przeszłości odmowom rozliczenia przez NFZ wykonanych przez szpitale świadczeń w oparciu o sztywne i nieżyciowe opisy programów.

Zadanie 1: Dostosowanie polskiego prawa do unijnej koncepcji traktowania i stosowania leków sierocych poprzez nowelizację ustawy o refundacji leków w zakresie:

- zniesienia obowiązku przeprowadzania przez AOTM, w stosunku do wnioskowanych refundacji, oceny skuteczności produktów posiadających nadany przez COMP status leku sierocego,
- przy podejmowaniu decyzji o objęciu refundacją odstąpienie (niestosowanie) w stosunku do leków posiadających status sierocego produktu medycznego kryterium progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia (innymi słowy 3xPKB nie ma zastosowania do leków sierocych)

Zadanie 2: Zwiększenie nakładów na opiekę medyczną w zakresie stosowania nowoczesnych terapii lekowych leków poprzez:

- Przeprowadzenie debaty międzyresortowej oraz sejmowej w zakresie możliwości wsparcia dotychczasowych nakładów NFZ skierowanych na terapie chorób rzadkich dodatkowymi środkami pochodzącymi bezpośrednio z budżetu państwa. Wynik debaty winien znaleźć odzwierciedlenie w przyszłych ustawach budżetowej RP.

Zadanie 3: Przyspieszenie mechanizmów decyzyjnych w zakresie terapii lekowych oraz wprowadzenia zasady propacjenckiego opisu programu terapeutycznego/lekowego poprzez:

- Wprowadzenie tzw. procedury szybkiego reagowania uwzględniającej konieczność natychmiastowego rozpoczęcia ratującej życie terapii lekowej w ramach programu.
- Dostosowanie opisów programów terapeutycznych/lekowych aby uwzględniały uwarunkowania życiowe, potrzeby migracyjne i losowe oraz potrzebę podawania leków w bliskości miejsca zamieszkania pacjenta (tzw. „user friendly” program) oraz tak, aby świadczeniodawcy traktowali zakontraktowaną realizację programów terapeutycznych/lekowych jako zaufanie i wyróżnienie specjalistyczne zamiast być narażonym na starty z powodu odmowy refundacji przez płatnika.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

- Udział w pacach związanych z przygotowaniem nowelizacji w związku z zadaniem nr 1.
- Udział w debacie w związku z popularyzacją koncepcji współuczestniczenia budżetu państwa w kosztach terapii pacjentów z chorobami rzadkimi.
- Udział w pacach związanych z przygotowaniem procedur tzw. "szybkiego reagowania" i nowelizacji przepisów w zakresie propacjenckiego charakteru reżimu programów terapeutycznych/lekowych.

3. Poprawa systemu rehabilitacji

Rehabilitacja przyczynia się do poprawy jakości życia. Obecnie, chorzy na choroby rzadkie mają ograniczony dostęp do świadczeń rehabilitacyjnych – są one dostępne wyłącznie w ramach leczenia szpitalnego. Brak jest realizacji świadczeń rehabilitacyjnych w miejscu zamieszkania pacjenta, tak jak jest to praktykowane w wielu krajach Europy.

W chorobach o postępującym charakterze rehabilitacja niezbędna już w okresie skąpoobjawowym. Większość pacjentów rehabilitowanych jest cyklicznie, tj. z długimi przerwami pomiędzy cyklami rehabilitacji. Istotą usprawniania w chorobach rzadkich jest systematyczność rehabilitacji, aby w okresie przerwy nie tracić tego, co uzyskano w wyniku terapii.

Choroby rzadkie prowadzą lub mogą prowadzić do niepełnosprawności ruchowej i intelektualnej chorych. Niektórym z nich niepełnosprawność towarzyszy przez całe życie. Dlatego tak istotne jest opracowanie rehabilitacji stosownej do wieku pacjenta (wczesne wspieranie rozwoju dziecka, opracowanie dydaktycznych ścieżek integracji sensorycznej SI) jako element niezbędny w terapii dla jednostek chorobowych. Zalecenia powinny dotyczyć także dodatkowych zajęć wspierających takich jak: basen, zajęcia manualne, wspieranie zajęć ruchowych w przedszkolach, szkołach, ośrodkach integracyjnych, czy stała opieka logopedy.

Równie ważne są potrzeby rehabilitacyjne, które wynikają ze stanów pooperacyjnych. W przypadku chorób rzadkich szeroko pojęta rehabilitacja powinna być wpisana w pakiet świadczeń gwarantowanych (rehabilitacja ruchowa, psychologiczna, lecznicza, społeczna) jako element integralny całego systemu wsparcia dla chorych i rodzin. Ze względu na rozpoznanie rzadkiej jednostki chorobowej konieczne jest ułatwienie dostępu pacjentów do oddziałów/ośrodków rehabilitacji, gdyż właściwa rehabilitacja - oprócz leczenia farmakologicznego (często niedostępnego) - stanowi dla chorych bardzo istotną część terapii.

Zadanie 1: Wypracowanie i upowszechnienie modelowego schematu postępowania rehabilitacyjnego i dostępu do specjalistycznej rehabilitacji poprzez:

- Wypracowanie dla każdej choroby sklasyfikowanej w przyszłym rejestrze chorób rzadkich standardu postępowania rehabilitacyjnego uwzględniające wiek, stan zdrowotny i możliwości pacjenta
- Wpisanie standardu rehabilitacyjnego sklasyfikowanych chorób rzadkich w pakiet świadczeń gwarantowanych
- Szkolenia rehabilitantów w zakresie terapii wybranych grup chorób rzadkich, przy współpracy z centrami referencyjnymi.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

- Współpraca poszczególnych stowarzyszeń nad zdefiniowaniem standardu rehabilitacyjnego dotyczącego ich jednostki chorobowej.
- Udział w pacach związanych ze z przygotowaniem przepisów w zakresie obciążenia rehabilitacji w w pakiecie świadczeń gwarantowanych.
- Współpraca poszczególnych stowarzyszeń nad opracowaniem dla nich właściwego schematu szkoleń dla rehabilitantów.

D. Zintegrowana pomoc socjalna dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

Kontekst/ opis problematyki, potrzeb i wyzwań:

Sytuacja rodzin i chorych z chorobami rzadkimi jest bardzo trudna i skomplikowana. Rodziny w dużym stopniu są wykluczone społecznie i borykają się z wieloma problemami natury socjalnej. Rozwiązaniem problemów tej grupy wykluczonych i dyskryminowanych są zmiany w dziedzinie opieki socjalnej i zintegrowana pomoc socjalna dla chorych i ich opiekunów oraz współpraca wszystkich instytucji zaangażowanych w pomoc chorym. Obecne formy pomocy socjalnej dla chorych na choroby rzadkie są niewystarczające lub zależne od tego, czy dany chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności, czy też spełnia kryterium dochodowe. Na pakiet świadczeń socjalnych powinny składać się, więc usługi i działania rozwiązujące całościowo wszystkie problemy, które dziś powodują wykluczenia społeczne chorych i rodzin z codziennej normalności. Chodzi o to, żeby działania

zapisane w Narodowym Planie wyrównywały status zdrowotny, edukacyjny i socjalny chorych na choroby rzadkie, tak by mogli oni realnie - a nie tylko teoretycznie - korzystać z Konstytucyjnych „praw do „równości”, „powszechnego dostępu do opieki”, czy „pomocy państwa”. W tym świetle wszystkie działania związane z opieką socjalną nad chorymi przewidziane w Planie powinny stanowić zintegrowaną ofertę zdrowotną, socjalną, edukacyjną, która doprowadzi do wyegzekwowania, gwarantowanych konstytucyjnie praw. W celu dopasowania takiej właśnie kompleksowej pomocy socjalnej konieczna jest ściślejsza współpraca na poziomie takich podmiotów jak na przykład: Ministerstwo Pracy i Polityki Społecznej, Ministerstwo Edukacji Narodowej, Ministerstwo Zdrowia, Miejskie Ośrodki Pomocy Społecznej (MOPS), Powiatowe Centra Pomocy Rodzinie (PCPR), ZUS, samorząd terytorialny, instytucje rządowe i organizacje pozarządowe. Ze względu na złożoność problemów wynikających z chorób rzadkich - dla jednostek przyjętych w definicji - konieczne jest zwiększenie w pierwszej kolejności – refinansowania dla osób ubezpieczonych z budżetu państwa leków, środków pielęgnacyjnych oraz sprzętu rehabilitacyjnego i zwiększenie wysokości świadczeń pielęgnacyjnych.

Niech przykładem realnych problemów chorych na choroby rzadkie służą specjalne potrzeby edukacyjne, które zostały zdefiniowane w prawie oświatowym w taki sposób, że nie uwzględniają złożonych potrzeb grupy dzieci i młodzieży cierpiących na choroby rzadkie. Niejednokrotnie chore dziecko, pomimo poważnych, złożonych zaburzeń nie otrzymuje niezbędnego wspomaganie, gdyż jego schorzenie i jego potrzeby nie pasują do wskazań. Praktyka pedagogiczna w zbyt małym stopniu uwzględnia wiedzę medyczną na temat choroby rzadkiej i jej przebiegu (a czasem nie czyni tego wcale). Skutkuje to tym, że np. dzieci, u których choroba nieuchronnie prowadzi do niedowidzenia, zbyt późno uczą się odpowiednich umiejętności, a dzieci z zaburzeniami podwzgórza powodującymi brak kontroli łaknienia kierowane są na terapie zaburzeń odżywiania, a dzieci z udokumentowanymi wrodzonymi zaburzeniami rozwoju poznawczego i społecznego traktowane są tak, jakby popełniono wobec nich błędy wychowawcze, a dzieci z postępującymi zanikami mięśni odsyłane są na nauczanie indywidualne w domu, co jeszcze tylko obniża poziom ich nauczania i pogłębia wykluczenie społeczne tych dzieci. W przypadku chorób rzadkich z postępującymi zmianami neurologicznymi oświata powinna już dawno zmienić swoje podejście. Dzieci z postępującymi zmianami neurologicznymi są relegowane ze szkół specjalnych i przedszkoli specjalnych z adnotacją „brak postępów terapeutycznych”. Przy postępującej rzadkiej chorobie neurologicznej trudno mówić o postępach w nauce. Dzieciom tym pozostaje jedynie nauczanie indywidualne w domu bez kontaktu z rówieśnikami. Wynika to jedynie z niedostosowania przepisów oświatowych i daje szkole łatwą możliwość „pozbycia się” takiego nie rokującego ucznia.

Nauczyciele często nie są odpowiednio przygotowani do wspomaganie ucznia z chorobą rzadką, i nie wiedzą, dokąd zwrócić się o pomoc (często zaś nie ma ośrodka, który dysponowałby odpowiednią wiedzą). Praca z dzieckiem z chorobą rzadką wymaga często, by działania nauczyciela wsparte zostały wiedzą specjalistów z innych dziedzin: medycyny, psychologii klinicznej, itp., często zatrudnionych w innych instytucjach. Obecnie współpraca interdyscyplinarna ogranicza się zwykle do konkretnej placówki lub ma charakter nieformalnych konsultacji z instytucjami zewnętrznymi. Orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego wydawane są często w oderwaniu od orzeczeń o niepełnosprawności i diagnozy medycznej, nie uwzględniając naturalnego przebiegu choroby, który często wymaga, by interwencja została podjęta zanim deficyt towarzyszący chorobie się w pełni ujawni.

Istotnymi problemami tej tematyki jest brak wiedzy na temat chorób rzadkich lekarzy orzeczników orzekających o niepełnosprawności i np. niezdolności do pracy. Orzeczenie o niepełnosprawności dziecka chorego na rzadką chorobę genetyczną - zdarza się że jest wydawane na okres 1 roku a wiadomo że choroba genetyczna jest na całe życie i nie cofnie się. Wyjazd rodzica z dzieckiem niepełnosprawnym często nie chodzącym jest bardzo uciążliwe ale stanowisko orzecznika jest stanowcze - komisja orzekająca o niepełnosprawności musi się odbyć co parę lat. Istnieje istotna potrzeba „uetatowienia” opieki nad chorymi na choroby rzadkie i konieczny jest wzrost wysokości

świadczenia pielęgnacyjnego i zasiłku pielęgnacyjnego przysługujących rodzicom opiekującym się dziećmi. Brak jest także jednoznacznych ogólnopolskich kryteriów orzekania o niepełnosprawności pod względem punktów dotyczących konieczności opieki osób trzecich, które wymagane są przy ustalaniu prawa do świadczenia pielęgnacyjnego. Warto zaznaczyć, że nie każdy chory na schorzenie rzadkie to osoba niepełnosprawna i jest to istotny problem całej grupy schorzeń. Ulgi i uprawnienia np. ulga podatkowa rehabilitacyjna dotyczy tylko chorych posiadających orzeczenia o niepełnosprawności. Istnieją bardzo poważne trudności w uzyskaniu rent socjalnych z tytułu niezdolności do pracy osób dorosłych chorych na schorzenia rzadkie, często uzyskiwanych w II instancji. Chorych ocenia się na podstawie wyglądu zewnętrznego, nie natomiast na podstawie dokumentacji medycznej.

W dziedzinie pomocy socjalnej mamy do czynienia z wieloma problemami i kwestiami wymagającymi dopasowania do przyjętych już rozwiązań w Unii Europejskiej. Przykładami są możliwe:

- zwiększenie wysokości zasiłku z tytułu opieki nad dzieckiem dla rodziców/lub wskazanego rodzica aktywnego zawodowo przed diagnozą dziecka a teraz niepracującego (nie ze swojej winy) a zajmującego się stałą opieką nad dzieckiem/dziećmi niepełnosprawnymi (na podstawie wydawanych zaświadczeń) w tym także,
- zwiększenie wysokości środków na opiekę nad każdym dzieckiem chorym,
- dostosowanie do obowiązujących standardów w Unii Europejskiej wysokości dodatków pielęgnacyjnych na każde zdiagnozowane dziecko w rodzinie.

Celowe jest też dopasowanie tworzonych rozwiązań do tych, które już obowiązują w niektórych krajach członkowskich a mianowicie:

- powiązanie świadczenia pielęgnacyjnego z minimalną krajową. W Unii Europejskiej wynosi to 70 % minimalnego wynagrodzenia krajowego (ostatniego, czy aktualnego w dniu diagnozy jednostki chorobowej), oczywiście na każde niepełnosprawne dziecko a nie na rodzinę.
- dodatek do świadczenia, gdy występują zmiany neurologiczne / upośledzenia umysłowe a przede wszystkim wszystkie stany ciężkie upośledzenia umysłowego.
- objęcie świadczeniem emerytalnym / rentowym rodzica rezygnującego z pracy.
- dodatkowe składki na ubezpieczenie do emerytury/renty także na każde kolejne chore dziecko
- polityka mieszkaniowa dla niepełnosprawnych
- baza mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych dla niepełnosprawnych
- dodatki na utrzymanie domu - partycypacja państwa w kosztach wody, gazu śmieci itp.
- darmowe / częściowo odpłatne leki, rehabilitacja.
- opiekunka/asystent dla dziecka
- dodatki na odpowiednie jedzenie – w zależności od schorzenia podobnie jak jest w związku z hospitalizacją chorych na cukrzycę.

Pomoc socjalna to tylko jeden z obszarów takiego pakietu. Trzeba zadbać o sytuację osób, które nie mogą samodzielnie funkcjonować i wymagają pomocy osób trzecich. Będą to chorzy niepełnosprawni ruchowo, intelektualnie, z zaburzeniami zachowania oraz w cięższym stanie zdrowia. Wówczas to na rodzinie spoczywają obowiązki opiekuńcze, więc także rodzina wymaga systemowego wsparcia.

Obecnie w ustawie o pomocy społecznej są przewidziane tzw. „usługi opiekuńcze” czy „asystent osoby niepełnosprawnej”. Niestety aktualne rozwiązania obarczone są wieloma problemami:

- obowiązująca dziś definicja zawodu „asystenta osoby niepełnosprawnej” nie obejmuje tzw. czynności opiekuńczych (m.in. przesadzanie na wózek, pomoc w toalecie, ubierania w odzież wierzchnią itp.) z uwagi na specyfikę poszczególnych chorób rzadkich, zaawansowanie tych chorób, a przez to bardzo często niesamodzielność osób chorych
- osoby wykonujące te usługi najczęściej nie mają odpowiedniego przygotowania medycznego, co jest dość istotne w przypadku opieki nad chorymi na choroby rzadkie. Opiekun taki powinien być

przeszkolony w zakresie pierwszej pomocy medycznej i mieć przygotowanie psychologiczne (zadanie z zakresu opieki medycznej i opieki socjalnej)

- brak systemowych rozwiązań systemowych w zakresie asystenta dziecka niepełnosprawnego
- nie są to usługi refundowane w całości, lecz koszt jest uzależniony od dochodu rodziny i nie przysługują w takim wymiarze, jaki byłby potrzebny rodzinie

Warto tu wspomnieć o idei niezależnego życia z Deklaracji Madryckiej Europejskiego Kongresu na rzecz Osób Niepełnosprawnych 2002: *„Niezależne życie osoby niepełnosprawnej – aby mogła sprawować taką samą kontrolę nad swoim życiem i dokonywać takich samych wyborów każdego dnia jak osoba pełnosprawna: własny dom, zabezpieczenie finansowe, osobisty asystent”*.

Asystent Osobisty Osoby Niepełnosprawnej (zwany dalej AOOD) nie został jeszcze wprowadzony do polskiego systemu wsparcia ON, jednakże w różnych uregulowaniach prawnych można znaleźć formy wsparcia tożsame z usługami asystenta osobistego, chociaż wprost tak nie nazwane. Uzasadnione wydaje się uporządkowanie sprawy AOOD, poczynając od wprowadzenia takiego zawodu Klasyfikacji Zawodów i Specjalności na Potrzeby Rynku Pracy oraz opracowania standardów tego zawodu w postaci podobnej do obecnie panujących w UE. AOOD powinien być bardzo istotnym elementem wsparcia dla osób niepełnosprawnych kompensującym skutki niepełnosprawności.

Usługa AOOD powinna być refundowana, niezależnie od sytuacji zawodowej rodziców ze względu na to, że chory wymaga stałej opieki. Rodzina chorego powinna mieć zapewnione wsparcie psychologiczne, wsparcie finansowe na poziomie warunków i zaleceń rekomendowanych w UE.

Jest potrzeba dla celów zintegrowania pomocy socjalnej stworzenia nowego stanowiska "opiekuna rodziny chorego na rzadką chorobę przewlekłą". Byłoby to zadanie z pogranicza zakresu opieki medycznej i socjalnej, powiązanych z organizacjami pacjentów i ośrodkami referencyjnymi. Opiekun pełniłby rolę koordynatora kompleksowej, stałej opieki nad chorym i jego rodziną. Byłby łącznikiem między medycznymi i socjalnymi aspektami opieki, w celu zapewnienia optymalnej pomocy choremu i rodzinie, a także mógłby stanowić punkt informacyjny dla rodziny chorego.

Opiekun, współpracując z personelem medycznym (w tym także z lekarzem prowadzącym), byłby koordynatorem opieki medycznej (planowanie wizyt i konsultacji, dopasowywanie terminów badań, towarzyszenie w czasie wizyt, pobytów w szpitalu, pomoc w rozwiązywaniu ewentualnych problemów w czasie pobytu w placówce medycznej – zwłaszcza w przypadku pacjenta niepełnosprawnego), a współpracując z instytucjami opieki socjalnej, byłby koordynatorem opieki socjalnej (ustalanie socjalnych potrzeb rodziny, planowanie potrzebnych świadczeń, pośredniczenie pomiędzy rodziną a instytucją w ubieganiu się o pomoc, informowanie o możliwych formach pomocy, dbanie o jakość i ciągłość pomocy socjalnej i wszelkie inne wspieranie w tym zakresie).

W dzisiejszych czasach własne mieszkanie to duże wyzwanie dla każdej rodziny w naszym kraju. Rodziny osób niepełnosprawnych mając szereg wydatków związanych z samą niepełnosprawnością, muszą również ponosić koszt zakupu i dostosowania architektonicznego mieszkania. Praktycznie nie istnieją standardy budowania mieszkań dostosowanych dla niepełnosprawnych. W mieszkaniu musi być możliwość poruszania się wózka inwalidzkiego, a także musi się znaleźć miejsce dla sprzętu rehabilitacyjnego. Po zakupie mieszkania niezbędne jest poniesienie dodatkowych wydatków m.in. poszerzenie drzwi i korytarzy na potrzeby wózków inwalidzkich, przebudowa łazienek, likwidacja progów w drzwiach wejściowych, instalacje poręczy i podłóg anty-poślizgowych, instalacje podjazdów, wyższy koszt szerszych miejsc parkingowych. Program „Rodzina na swoim” zakłada pomoc w zakupie mieszkania dla statystycznej rodziny, jednak brak w nim elementów istotnych dla rodzin osób niepełnosprawnych:

- uwzględnienie kosztów niezbędnych prac likwidujących bariery architektoniczne, m.in. windy i podjazdy, szersze drzwi bez progów, przebudowa łazienek
- podniesienie limitu powierzchni mieszkania dla rodziny niepełnosprawnego

Dla najuboższych, gminy powinny przewidzieć konieczność mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych. Kwestią dostosowania mieszkania komunalnego mógłby się zająć Pełnomocnik ds. Niepełnosprawności konsultując się z lokalną organizacją posiadającą doświadczenie w likwidacji barier architektonicznych dla danej choroby. Równolegle należy uruchomić opracowywanie standardów budowlanych dla poszczególnych typów niepełnosprawności.

Cele ogólne:

Celami ogólnymi w obszarze zintegrowanej pomocy społecznej jest zasięganie opinii pacjentów i przedstawicieli pacjentów w zakresie polityk społecznych w dziedzinie rzadkich chorób i ułatwianie pacjentom dostępu do aktualizowanych informacji na temat pomocy społecznej, propagowanie działań podejmowanych przez organizacje pacjentów, takich jak rozwijanie potencjału, szkolenia, doradztwo, działalność poradnicza, wymiana informacji i najlepszych praktyk, tworzenie sieci, nawiązywanie kontaktów z pacjentami najbardziej odizolowanymi.

Organizacje pacjentów mają ogromne doświadczenie w zwalczaniu skutków niepełnosprawności, realizując swoje programy statutowe, bardzo często na granicy płynności finansowej. Warto wykorzystać te doświadczenie, dlatego też organizacje te powinny być włączone w procesy decyzyjne polityki społecznej w dziedzinie rzadkich chorób.

Świadczenia socjalne powinny być natomiast równo dostępne dla chorych i ich opiekunów i powinny ułatwiać integrację pacjentów w szkołach i miejscach pracy ze środowiskiem osób zdrowych i pełnosprawnych. Instytucje państwowe i samorządowe w ścisłej współpracy powinny pomagać w zintegrowanej pomocy społecznej dopasowanej do potrzeb chorych.

Państwo powinno w bardziej istotny sposób wspierać działania mające na celu wspieranie socjalne i informacyjne pacjentów przez organizacje. Państwo powinno także zapewnić ułatwiony dostęp do programów dla osób chorych/niepełnosprawnych, łącznie ze zwiększeniem nakładów na opiekę socjalną chorych i programy socjalne im służące, czy stworzenie możliwości tworzenia takich programów pomocowych ze przez organizacje pozarządowe czy też sektor prywatny.

Cele szczegółowe obszaru:

1. Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki socjalnej) na rzecz chorych na choroby rzadkie

Zadanie 1 współpraca jednostek państwowych i samorządowych w dziedzinie programów socjalnych

Zintegrowana i kompleksowa współpraca Ministerstwa Zdrowia, Ministerstwa Pracy i Polityki Społecznej, Ministerstwa Edukacji Narodowej, jednostek samorządu terytorialnego, miejskich/gminnych ośrodków opieki społecznej, Powiatowych Centrów Pomocy Rodzinie oraz organizacji pozarządowych działających na rzecz chorych na choroby rzadkie przyniesie lepszą i efektywniejszą opiekę socjalną nad chorymi i pozwoli na wymianę informacji na temat istotnych problemów i dostępnych programów dla chorych i ich rodzin. Współpraca powinna być rozwijana łącznie z tworzeniem programów socjalnych odpowiadającym potrzebom chorych na choroby rzadkie i ich opiekunom.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Możliwa informacja o dostępnych programach oraz wykonywanie części zadań publicznych i kompetencji w dziedzinie opieki społecznej powierzanych przez administrację państwową do wykonywania przez organizacje pozarządowe. Współpraca z organizacjami w celu lepszej informacji i skoordynowania działań i zrozumienia tematyki i specyfiki problemu.

Zadanie 2: współpraca jednostek państwowych i samorządowych w dziedzinie orzecznictwa o niepełnosprawności i orzekaniu o przyznaniu renty z tytułu niezdolności do pracy.

Współpraca Powiatowych i Wojewódzkich Zespołów Orzekania o niepełnosprawności, Ministerstwa Zdrowia, Ministerstwa Pracy i Polityki Społecznej, ZUS-u oraz samorządu terytorialnego i organizacji poprawi jakość orzecznictwa o niepełnosprawności i przyznaniu renty z tytułu niezdolności do pracy. Działanie winno być realizowane poprzez programy edukacyjne i informacyjne dla lekarzy orzeczników, większą standaryzację pracy zespołów i ZUSu oraz współpracę ministerstw w celu wypracowania czytelnych kryteriów i standardów orzekania o niepełnosprawności i niezdolności do pracy chorych na choroby rzadkie i definicji takiej niepełnosprawności/niezdolności do pracy.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Współpraca z organizacjami przy tworzeniu programów edukacyjnych, określaniu czytelniejszych kryteriów i pokazywaniu organom państwowym możliwych nieprawidłowości. Zaangażowanie organizacji w działania poradnicze i informacyjne.

Zadanie 3: Współpraca Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego, Ministerstwa Edukacji Narodowej, Ministerstwa Zdrowia, administracji rządowej i jednostek samorządu oraz organizacji na rzecz lepszego zrozumienia chorych na choroby rzadkie w systemie oświatowym.

Przepisy prawa oświatowego powinny definiować specjalne potrzeby edukacyjne (SPE) w taki sposób, aby dostrzegały i obejmowały choroby rzadkie, oraz zapewniały odpowiedni poziom finansowania oraz wspomagania specjalnych potrzeb edukacyjnych tych dzieci i młodzieży nimi dotkniętych. Należy zaktualizować stosowane obecnie definicje niepełnosprawności i specjalnych potrzeb edukacyjnych, aby uwzględniały współczesną wiedzę medyczną, w szczególności w odniesieniu do rzadkich zaburzeń genetycznych. Orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego powinno uwzględniać informacje płynące z diagnozy medycznej oraz orzeczenia o niepełnosprawności, a nie jedynie rozpoznanie postawione na podstawie testów i innych narzędzi diagnozy psychologicznej i pedagogicznej. Diagnoza pedagogiczna oraz oparty na niej program interwencji pedagogicznej, powinny uwzględniać diagnozę medyczną oraz udokumentowany piśmiennictwem medycznym przebieg schorzenia. Kształcenie nauczycieli powinno obejmować problematykę chorób rzadkich. Należy dążyć do tego, by była ona uwzględniona w planach kształcenia wszystkich kierunków studiów pedagogicznych (nie tylko tych obejmujących pedagogikę specjalną) a także w programach doskonalenia zawodowego nauczycieli. Powinny powstać ośrodki referencyjne dysponujące wiedzą na temat chorób rzadkich z zakresu nie tylko medycy, ale także psychologii rozwojowej, logopedii i pedagogiki. Opieka nad dzieckiem z chorobą rzadką pracy zespołów interdyscyplinarnych, w skład których powinni wchodzić specjaliści z sektora opieki zdrowotnej i edukacji pracujący z dzieckiem oraz rodzice/opiekunowie prawni dziecka.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Organizacje pacjentów powinny zaangażować się w proces informowania o nieprawidłowościach i tworzenia dostosowanych do potrzeb pacjentów standardów oraz wspomagać szkoły w lepszym zrozumieniu schorzenia, możliwych problemów ucznia i jego potrzeb edukacyjnych. Zaangażowanie organizacji w działania poradnicze i informacyjne. Współpraca z organizacjami w celu lepszej informacji i skoordynowania działań i zrozumienia tematyki i specyfiki problemu.

2. Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów.

Zadanie 1: Zmiany w wysokości i przyznawaniu świadczeń pielęgnacyjnych

Należy zmienić kryteria przyznawania obecnych świadczeń pielęgnacyjnych, zwiększyć ich wysokość i poszerzyć grupę potencjalnych odbiorców zwłaszcza o opiekunów chorych, nie będących osobami niepełnosprawnymi. Opiekun osoby niepełnosprawnej powinien korzystać z większych składek emerytalno-rentowych i należy rozważyć wzorem ustawy o „opiekunkach” „uetatowienie” opieki rodziców nad chorymi na choroby rzadkie.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Pomoc organizacji w konstrukcji systemu oraz zdefiniowaniu potrzeb grupy Chorób. Działania edukacyjne i informacyjne organizacji.

Zadanie 2: Wzmocnienie wsparcia osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką i uzupełniające formy wsparcia

Jest potrzeba zdefiniowania zawodu Asystenta Osobistego Osoby Niepełnosprawnej i określenia zakresu jego obowiązków. Doraźnie nowe rozporządzenia powinny ułatwiać organizacjom realizację ich programów AON, uwzględniając również zadania w zakresie tzw. czynności opiekuńczych (m.in. przesadzanie na wózek, pomoc w toalecie, ubierania w odzież wierzchnią itp.) z uwzględnieniem specyfiki poszczególnych chorób rzadkich, a także uwzględniających potrzebę asystenta osobistego dla osób niepełnosprawnych ruchowo, osób niepełnosprawnych umysłowo oraz dzieci.

Docelowo AON powinien być usługą dostępną z uwzględnieniem poziomu niepełnosprawności, niezależnie od sytuacji zawodowej i dochodowej osoby niepełnosprawnej i/lub jej opiekunów prawnych. Usługa AON powinna być prowadzona przez lokalne wyspecjalizowane instytucje działające przy ośrodkach pomocy społecznej lub administracji.

Ponadto, dla celów zintegrowania pomocy socjalnej, istnieje potrzeba stworzenia nowego stanowiska „opiekuna rodziny chorego na rzadką chorobę przewlekłą”. Byłoby to zadanie z pogranicza zakresu opieki medycznej i socjalnej, powiązane z organizacjami pacjentów i ośrodkami referencyjnymi. Opiekun pełniłby rolę koordynatora kompleksowej, stałej opieki nad chorym i jego rodziną. Byłby łącznikiem między medycznymi i socjalnymi aspektami opieki, w celu zapewnienia optymalnej pomocy choremu i rodzinie. Opiekun, współpracując z personelem medycznym (w tym także z lekarzem prowadzącym), byłby koordynatorem opieki medycznej (planowanie wizyt i konsultacji, dopasowywanie terminów badań, towarzyszenie w czasie wizyt, pobytów w szpitalu, pomoc w rozwiązywaniu ewentualnych problemów w czasie pobytu w placówce medycznej – zwłaszcza w przypadku pacjenta niepełnosprawnego), a współpracując z instytucjami opieki socjalnej, byłby koordynatorem opieki socjalnej (ustalanie socjalnych potrzeb rodziny, planowanie potrzebnych świadczeń, pośredniczenie pomiędzy rodziną a instytucją w ubieganiu się o pomoc, informowanie o możliwych formach pomocy, dbanie o jakość i ciągłość pomocy socjalnej i wszelkie inne wspieranie w tym zakresie).

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Organizacje pacjenckie posiadają ogromne doświadczenia w prowadzeniu AON. Możliwość realizacji przez organizacje zadań publicznych (programów socjalnych) zleczanych przez organy państwowe. Pomoc organizacji w konstrukcji systemu oraz zdefiniowaniu potrzeb grupy chorób. Działania edukacyjne i informacyjne organizacji. Możliwość realizacji przez organizacje zadań publicznych (programów socjalnych) zleczanych przez organy państwowe.

Zadanie 3: Poprawa sytuacji mieszkaniowej osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką.

Przepisy prawa budowlanego powinny uwzględniać potrzeby osób niepełnosprawnych również w budownictwie mieszkaniowym, poprzez tzw. „standardy mieszkań i domów bez barier”. Standardy te powinny m.in. przewidywać miejsca instalacji wind i podjazdów, konieczności większych łazienek, szerszych ciągów komunikacyjnych dla wózków inwalidzkich, szersze drzwi bez progów. Odnotowuje się również różnego rodzaju utrudnienia w likwidacji barier w budynkach współużytkowanych, np. blokach mieszkalnych administrowanych przez spółdzielnie lub wspólnoty. Nowe przepisy powinny jeszcze ułatwić likwidowanie barier architektonicznych.

Państwowa polityka mieszkaniowa powinna uwzględniać większe koszty mieszkań bez barier i zapewnić lepsze finansowanie likwidacji tych barier. Na dzień dzisiejszy nie istnieje program dofinansowania zakupu mieszkania bez barier. Istnieją jedynie trudno dostępne programy likwidacji barier w mieszkaniach, których osoba niepełnosprawna ma już prawa własności. Skutkiem tego rynek mieszkań dostosowanych jest bardzo ograniczony i ich cena jest wyższa. Wydaje się, że celowa byłaby modyfikacja programu „Rodzina na swoim” uwzględniająca:

- koszty niezbędnych prac likwidujących bariery architektoniczne, m.in. windy i podjazdy, szersze drzwi bez progów, przebudowa łazienek
- wyższy limit powierzchni mieszkania dla rodziny niepełnosprawnego

Dla najuboższych gminy powinny przewidzieć konieczność mieszkań komunalnych bez barier architektonicznych. Kwestią dostosowania mieszkania komunalnego mógłby się zająć Pełnomocnik ds. Niepełnosprawności konsultując się z lokalną organizacją posiadającą doświadczenie w likwidacji barier architektonicznych dla danej choroby. Równolegle należy uruchomić opracowywanie standardów budowlanych dla poszczególnych typów niepełnosprawności.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich: Zmiany w aktualnym systemie mieszkaniowym, zwiększający dostęp do przystosowanych mieszkań dla osób niepełnosprawnych i ich rodzin. Pomoc organizacji zdefiniowaniu potrzeb grupy chorób oraz w określaniu standardów budowlanych.

E. Informacja, nauka i edukacja w zakresie chorób rzadkich

Kontekst/ opis problematyki, potrzeb i wyzwań:

Lepsze zrozumienie chorób rzadkich umożliwi usprawnienie diagnostyki i leczenia, dlatego badania naukowe w tym zakresie powinny być traktowane jako priorytetowe. Jednocześnie specyfika rzadkich chorób czyni rozwój badań trudnym, powodując konieczność multidyscyplinarnego podejścia oraz wykorzystania istniejących już zasobów.

W dziedzinie badań naukowych w obszarze chorób rzadkich obserwowana jest dość wysoka aktywność, jednak nie ma wystarczającej struktury ułatwiającej ich koordynację. Istotne jest poszerzenie i wzmocnienie współpracy naukowej w ramach Unii Europejskiej, ponieważ są dostępne fundusze przeznaczone na projekty badawcze krótko- i długoterminowe, stypendia i wyjazdy naukowe. Choroby rzadkie wyróżniają się ze względu na swą interdyscyplinarność, integrują bardzo wiele dziedzin nauki, dalsze badania z pewnością przyczynią się do ich lepszego zrozumienia i w efekcie poprawy jakości życia pacjentów.

Dostęp do informacji o chorobach rzadkich dla profesjonalistów, w tym lekarzy różnych specjalności, psychologów, dietetyków i innych osób zaangażowanych w kompleksową opiekę jest nierównomierny. Problem stanowi również edukacja przed- i podyplomowa, która jest także bardzo zróżnicowana. W obszarze edukacji konieczne są zatem zmiany w kształceniu lekarzy, poprzez poszerzanie nauczanych treści o gruntowną wiedzę o chorobach rzadkich. Brakuje wiedzy na temat rozpoznawania i leczenia chorób rzadkich wśród lekarzy pierwszego kontaktu oraz programu edukacji

podyplomowej w zakresie chorób rzadkich. Obieg informacji dotyczących chorób rzadkich w środowisku medycznym jest niewystarczający, szczególnie w przypadku sytuacji alarmowych i wpływa na trafność diagnozy oraz dalsze leczenie.

Bardzo ważnym elementem Narodowego Planu jest edukacja społeczna i komunikacja pacjent-lekarz. Pacjenci i ich rodziny mają trudności z pozyskiwaniem informacji na temat chorób rzadkich. Wsparciem dla pacjentów i ich rodzin są stowarzyszenia pacjenckie zrzeszające osoby dotknięte przez poszczególne choroby rzadkie. Codzienne obcowanie z chorobą i problemami z nią związanymi czyni z pacjentów i ich rodzin specjalistów. W Polsce istnieje około 50 organizacji pacjentów zrzeszających osoby z chorobami rzadkimi oraz jedna organizacja parasolowa zrzeszająca 18 stowarzyszeń pacjentów z chorobami rzadkimi (Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich Orphan). Organizacje pozarządowe są gotowe do aktywnej współpracy z instytucjami rządowymi. Konieczne jest opracowanie we współpracy ze stowarzyszeniami kompleksowych materiałów informacyjnych dla pacjentów i instytucji publicznych oraz podjęcie trwałych i systematycznych działań komunikacyjnych skierowanych do społeczeństwa. Znaczącym problemem jest brak świadomości istnienia chorób rzadkich w opinii publicznej. Przyczynia się to do wyobcowania pacjentów i ich rodzin powodowanego brakiem zrozumienia ze strony środowiska, jak i lekarzy. Informacje o rzadkich chorobach i podejmowanych inicjatywach w niewystarczającym stopniu docierają do wybranych odbiorców i do wiadomości publicznej.

Cele ogólne:

- Usprawnienie badań nad rzadkimi chorobami poprzez promocję badań w zakresie chorób rzadkich oraz odpowiednią koordynację działań;
- Poprawa edukacji medycznej w zakresie chorób rzadkich oraz usprawnienie obiegu informacji medycznych;
- Rozwój informacji skierowanych do pacjentów, instytucji publicznych oraz społeczeństwa;

Cele szczegółowe obszaru:

1. Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim

Zadanie 1: Uwzględnienie problematyki chorób rzadkich przez Narodowe Centrum Badań i Rozwoju, które odpowiada za badawcze projekty zamawiane.

Choroby rzadkie uwzględnione w Krajowym Programie Ramowym Narodowego Centrum Nauki i Badań w zakresie badań klinicznych oraz badań dotyczących wpływu metod diagnozy i leczenia na stan zdrowia i jakość życia pacjentów (przy wsparciu Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego i Ministerstwa Zdrowia). Wskazanie priorytetów dla badań w dziedzinie rzadkich, w konsekwencji czego wzrośnie liczba badań prowadzonych przez instytuty badawcze.

Zadanie 2: Ogłoszenie przez Zespół ds. Projektów Badawczych Zamawianych w Narodowym Centrum Badań i Rozwoju konkursu na projekt naukowo-badawczy dotyczący epidemiologii chorób rzadkich.

Zadanie 3: Stworzenie systemu koordynującego istniejące i nowopowstające bazy danych na potrzeby prowadzonych badań oraz opracowanie zasad udostępniania informacji (przy współpracy z Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia i Generalnym Inspektorem Ochrony Danych Osobowych).

Zadanie 4: Utworzenie ogólnokrajowej listy ośrodków naukowych, w których prowadzone są badania nad poszczególnymi chorobami rzadkimi. Weryfikacja tych ośrodków poprzez listę publikacji dotyczącą tych chorób, liczbę przebadanych pacjentów, współpracę z ośrodkami klinicznymi.

Zadanie 5: Wsparcie rozwoju multidyscyplinarnych badań wieloośrodkowych i promowanie udziału Polski w badaniach międzynarodowych poprzez stworzenie i publikowanie listy realizowanych projektów oraz uczestniczących ośrodków we wszystkich krajach Unii Europejskiej. Stworzenie publicznego funduszu grantowego, który będzie pokrywać udział ośrodków w badaniach międzynarodowych.

Zadanie 6: Wsparcie rozwoju niezależnych badań klinicznych poprzez wsparcie publiczne i pozyskanie funduszy unijnych.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Aktywny udział w identyfikacji dostępnych w kraju ośrodków badawczych dla chorób rzadkich i dziedzin i/lub naukowców specjalistów zajmujących się pracami/badaniami przy ośrodkach uniwersyteckich. Wspieranie informacyjne poszczególnych ośrodków, włączenie ich w organizowane przyszłe kampanie, organizowanie wspólnych seminariów/wykładów pokazujących problematykę, skalę i zakres prac.

2. Edukacja medyczna - szkolnictwo i edukacja specjalistyczna

Zadanie 1: Poprawa edukacji przed dyplomowej w zakresie chorób rzadkich poprzez uwzględnienie w programie nauczania Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego seminariów i wykładów z przedmiotów dotyczących chorób rzadkich (V i VI rok studiów), szczególnie na kierunkach takich jak pediatria, interna, pulmonologia, gastrologia, neurologia, psychiatria.

Zadanie 2: Poprawa edukacji podyplomowej poprzez stworzenie w Centrum Medycznym Kształcenia Podyplomowego obowiązkowych kursów w programach specjalizacyjnych i kursów doskonalących w zakresie chorób rzadkich. Kursy będą certyfikowane, a uczestniczący lekarze otrzymają wsparcie finansowe. Dodatkowo wspierany będzie rozwój wąskich specjalizacji z dziedziny chorób rzadkich (np. pediatria metaboliczna).

Zadanie 3: Programy szkoleniowe w dziedzinie chorób rzadkich dla lekarzy i naukowców w ramach kształcenia ustawicznego.

Zadanie 4: Opracowanie oraz wykorzystywanie zwalidowanych rekomendacji diagnostycznych i terapeutycznych w chorobach rzadkich umożliwiających wymianę najlepszych praktyk pomiędzy specjalistycznymi ośrodkami.

Zadanie 5: Opracowanie i udostępnienie listy chorób, leków, ośrodków, tak aby zminimalizować czas w dostępie do leczenia (Orphanet). Stworzenie i promocja encyklopedii chorób rzadkich.

Zadanie 6: Rozwój programów wymiany naukowej, staży i praktyk zagranicznych oraz włączenie studentów i młodych stażem lekarzy w badania naukowe na temat chorób rzadkich.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Czynny udział (seminaria, wystawy, wykłady) przygotowane dla studentów ostatnich lat studiów, opracowanie materiałów w tym zakresie (wraz z ministerstwem zdrowia i ministerstwem edukacji), czynny udział i monitorowanie edukacji podyplomowej, uczestnictwo w tworzeniu programów szkoleniowych (Internet, Tele-medycyna), czynny udział w opracowaniu najlepszych praktyk terapeutycznych przy aktywnej pomocy jednostek administracji państwowej i samorządowej.

3. Edukacja społeczna i komunikacja pacjent-lekarz

Zadanie 1: Rozwój informacji dostępnych telefonicznie oraz poprzez Internet. Uczynienie polskiej bazy/platformy Orphanet punktem odniesienia dającym dostęp do informacji na temat chorób rzadkich dla pacjentów i lekarzy. Stworzenie medycznej encyklopedii Orphanet skierowanej do pacjentów i środowisk medycznych, szczegółowe informacje będą dostępne dla każdej ze zidentyfikowanych chorób.

- Zadanie 2:** Rozwój informacji dotyczących chorób rzadkich dostosowanych do określonych instytucji publicznych, nauczycieli, pracowników opieki społecznej. Tworzenie nowych serwisów dla środowisk medycznych (pomoc diagnostyczna lub pomoc w orientacji w systemie medycznym; przewodniki jak postępować w sytuacjach alarmowych etc.), dla opieki społecznej (pomoc w postępowaniu administracyjnym dotyczącym edukacji, zawodowej integracji, pomocy finansowej) oraz dla pacjentów.
- Zadanie 3:** Stworzenie funduszu grantowego wspierającego działania edukacyjne prowadzone przez organizacje pacjentów.
- Zadanie 4:** Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich przy współpracy z organizacjami pacjentów i w oparciu o wcześniej realizowane działania.
- Zadanie 5:** Plan dla Chorób Rzadkich znany środowiskom medycznym, pacjentom i społecznym. Informowanie środowisk medycznych, pacjentów i stowarzyszenia o realizacji Planu i podejmowanych krokach.

Rola i Zaangażowanie Organizacji Pacjenckich:

Aktywny udział w przygotowanie ogólnopolskiego portalu dla chorób rzadkich dla pacjentów (diagnoza, leczenie, rehabilitacja, orzecznictwo, ośrodki terapeutyczne), monitorowanie przebiegu kampanii społecznych wraz z jednostkami administracji publicznej, organizowanie corocznych konferencji tematycznych z udziałem przedstawicieli rządu, naukowców, lekarzy oraz organizacji pacjenckich celem informowania o stanie bieżącym (nowości w badaniach, zmiany i poprawki w programach terapeutycznych, wprowadzanie nowych terapii, informacje o rehabilitacji, itd.) zgodnie z wytycznymi dla Narodowego Planu.

F. Monitorowanie realizacji planu

Gospodarzem Planu Narodowego winno zostać Ministerstwo Zdrowia – i jemu jako koordynatorowi jego realizacji powinien zostać powierzony monitoring realizacji zadań każdego obszaru planu. Ze względu na skalę zagadnienia rozważyć należy utworzenie w resorcie zdrowia oddzielnego Departamentu ds. Chorób Rzadkich.

Bez finansów i właściwego nadzoru Plan nie ma możliwości wprowadzenia w życie. Każdy z obszarów Planu Narodowego powinien mieć jasno zdefiniowane źródło/a finansowania. NFZ nie powinien być jedynym płatnikiem realizacji planu. Budżet państwa i poszczególnych resortów oraz środki unijne winny uzupełniać potrzeby związane z realizacją Planu. Należy zadbać o dodatkowe finansowanie z funduszy pozabudżetowych, w tym korzystanie z dotacji celowych na poziomie UE. Ważne jest skorzystać ze środków skierowanych i przeznaczonych na realizację w celu przystosowania rekomendacji zalecanych przez EU w zakresie chorób rzadkich.

Konieczne jest stworzenie systemu monitorowania od szczebli lokalnych do centralnego, na podstawie scentralizowanej bazy informacji o pacjentach (np. elektronicznego centrum kompetencji).

Należy rozważyć kwestię podzlecenia monitoringu niezależnej jednostce. W ramach monitoringu konieczna jest stała, systemowa współpraca z wytypowanymi organizacjami pacjenckimi, które powinny, zgodnie z zaleceniami UE uczestniczyć w tym procesie.

UWAGI DODATKOWE :

1. Opracowanie jest oparte o istniejące programy dla chorób rzadkich a także na przemyśleniach wynikających z doświadczeń Stowarzyszeń mającymi kontakt z chorymi na co dzień. W zaprezentowanych w dokumencie koncepcjach przedstawiono priorytetowe aspekty, te najbardziej oczywiste i istotne dla środowisk pacjenckich i medycznych. Stworzenie Narodowego Planu dla chorób rzadkich to duże przedsięwzięcie. Wymaga szczegółowego zaplanowania działań dla zaniedbanej od lat grupy chorych.
2. Ze względu na wielo-resortowy charakter planu należy jak najszybciej włączyć do procesu jego opracowywania przedstawicieli pozostałych właściwych rzeczowo ministerstw.
3. W celu właściwej realizacji przyszłego planu i możliwości skutecznego monitorowania poszczególnych działań proponowane jest wypracowanie tabel odpowiadających zagadnieniom regulowanym przez plan przynajmniej wg poniższego wzorca:

Harmonogram realizacji zadań

Realizacja Zadań	2013				2014				2015				2016				2017			
	kwartał				kwartał				kwartał				kwartał				kwartał			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Nr i opis zadania																				
Nr i opis zadania																				
Nr i opis zadania																				

Kosztorys wdrożenia planu

Koszt realizacji zadań	2013	2014	2015	2016	2017
Nr i opis zadania					
Nr i opis zadania					
Nr i opis zadania					
RAZEM					

Instytucje realizujące/współpracujące

Realizacja zadań	Jednostka realizująca	Instytucje współpracujące	Jednostka monitorująca
Nr i opis zadania			
Nr i opis zadania			
Nr i opis zadania			