



## Światowy Dzień Chorób Rzadkich

### **Eksperci: rok 2022 to czas faktycznego wdrażania Planu dla Chorób Rzadkich**

**Rok 2022 to był wyjątkowo dobry czas dla społeczności osób z chorobami rzadkimi w Polsce. Ruszyły intensywne prace nad realizacją zadań wyznaczonych przez przyjęty w 2021 roku Plan dla Chorób Rzadkich. W tym celu powołano do życia siedem zespołów eksperckich, które określają kierunki i zasady tworzenia rozwiązań systemowych. Co więcej, miniony rok przyniósł ogromne rozszerzenie świadczeń zarówno medycznych jak i lekowych. O tym jakie są priorytety społeczności osób dotkniętych takimi schorzeniami na nadchodzące miesiące dyskutowali eksperci podczas obchodów Światowego Dnia Chorób Rzadkich.**

W ostatnim dniu lutego w Łazienkach Królewskich w Warszawie zebrali się przedstawiciele stowarzyszeń pacjentów z chorobami rzadkimi, parlamentu i administracji rządowej, klinicyści, eksperci i decydenci z obszaru medycznego, aby już po raz 13. wspólnie świętować obchody Światowego Dnia Chorób Rzadkich.

### **Kształtowanie nowych standardów opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi**

*- Rok 2022 z pewnością przejdzie do historii jako wyjątkowy dla społeczności osób z chorobami rzadkimi - powiedział podczas obchodów Stanisław Maćkowiak, prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN zrzeszającego 51 organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. – Przełomowym momentem było bez wątpienia powołanie przez Ministra Zdrowia Rady ds. Chorób Rzadkich co nastąpiło w dniu 26 maja 2022 r. Tego samego dnia została powołana druga Rada Naukowa Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”. Te dwie decyzje były w mojej opinii bezwzględnie konieczne, aby w sposób praktyczny mogły rozpocząć się prace przy realizacji Planu dla Chorób Rzadkich – dodał.*

Dzięki inicjatywie i zaangażowaniu członków Rady ds. Chorób Rzadkich powołano aż siedem zespołów eksperckich, angażujących ponad stu wybitnych specjalistów, którzy zajmują się m.in. takimi obszarami jak: ośrodki eksperckie, diagnostyka genetyczna, Rejestr Chorób Rzadkich czy też Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką.

*- Zespół ds. Chorób Rzadkich pracuje nad standardami opieki nad pacjentami. I to właśnie ich przede wszystkim słuchamy, ale kierunek naszych działań nadają autorytety medyczne. Stworzyliśmy silny interdyscyplinarny zespół, dzięki któremu mamy szansę nie tylko dorównać standardom europejskim, a nawet je przegonić. Wspólnie zmieniamy rzeczywistość osób z chorobami rzadkimi w Polsce – skomentowała podczas konferencji Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich – posłanka Barbara Dziuk.*

## **Polska w czołówce badań przesiewowych noworodków w Europie**

Pod względem skryningu noworodkowego Polska zajmuje zaszczytne drugie miejsce w Europie, zaraz za Włochami, które tego typu badań przesiewowych robią najwięcej. Badaniami przesiewowymi objęte są obecnie 32 jednostki chorobowe. Wczesna diagnostyka jest w przypadku wielu chorób rzadkich kluczowa, dlatego tak ważne jest rozszerzenie skryningu, dzięki któremu możliwe jest wykrycie choroby jeszcze przed wystąpieniem objawów klinicznych. Do tego może przyczynić się nowelizacja ustawy o Funduszu Medycznym, która zakłada zmiany w obszarze diagnostyki genetycznej, w tym zwiększenie środków publicznych na ten cel. Przykładem jest sfinansowanie w jego ramach terapii genowej rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) dla dzieci do 6. miesiąca życia, które zostały zdiagnozowane dzięki działającemu od ubiegłego roku ogólnopolskiemu programowi badań przesiewowych.

*- Naszym celem jest zwiększanie ilości jednostek chorobowych dostępnych w ramach programu badań przesiewowych. Cieszy nas fakt, że czas między wykryciem choroby a rozpoczęciem leczenia uległ znacznemu skróceniu. Np. w przypadku SMA w ciągu dwóch tygodni pacjent ma potwierdzoną jednostkę chorobową, a w ciągu trzech tygodni rozpoczyna właściwe leczenie. Możliwość przyjmowania leków przed wystąpieniem objawów klinicznych jest krytycznie istotna – wpływa na znaczną poprawę stanu pacjenta w późniejszym okresie jego życia – podkreślił podczas konferencji Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia Maciej Miłkowski.*

### **Wyzwania na przyszłość**

*- Strategia dla Chorób Rzadkich to działania bezpośrednio ukierunkowane na osiągnięcie, w możliwie najkrótszej perspektywie, w pełni skoordynowanej opieki medycznej, jak również działania prospołeczne adekwatne do potrzeb oraz możliwości psychofizycznych chorego – podkreślił Stanisław Maćkowiak. – Przygotowany obecnie, w ramach pierwszej edycji Plan, obejmuje głównie obszary związane z poprawą opieki medycznej tej grupy chorych. W dalszej perspektywie niezbędne będzie uwzględnienie edukacji oraz wsparcia społecznego w zakresie chorób rzadkich, co pomoże zapewnić pacjentom kompleksowe wsparcie – dodaje.*

Eksperci wskazywali, że kolejne obszary wymagające opracowania rozwiązań i działań na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi to m.in.: - zapewnienie ciągłości opieki medycznej w okresie przejściowym pomiędzy wiekiem rozwojowym a dorosłością; - zapewnienie dostępu do rehabilitacji; - zwiększenie udziału polskich ośrodków badawczych i naukowców w międzynarodowych projektach badawczych oraz rozwój współpracy interdyscyplinarnej pomiędzy naukami medycznymi i społecznymi w obszarach badawczych związanych z organizacją systemu ochrony zdrowia i optymalizacją opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi.

*- Pamiętajmy, że chorzy na choroby rzadkie nie oczekują od nikogo specjalnego traktowania, oczekują jedynie możliwości wyrównania szans rozwoju i normalnego życia w kraju, jak wszyscy obywatele. Mamy piękne i bardzo ambitne założenia zapisane w Planie dla Chorób Rzadkich a teraz zapraszamy do wspólnych działań nad ich realizacją. Z doświadczenia wiemy, że tylko wspólne działania wszystkich środowisk mogą zaowocować pozytywnymi efektami – zaapelował na koniec Stanisław Maćkowiak.*

Więcej informacji na temat chorób rzadkich można znaleźć na stronie:

[rzadkiechoroby.org](http://rzadkiechoroby.org) oraz [dzienchorobrzadkich.org](http://dzienchorobrzadkich.org)

### **Kontakt dla mediów:**

Anna Szarek, [a.szarek@humansigns.pl](mailto:a.szarek@humansigns.pl), tel. 512 427 880