



# AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2021

**Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi  
w zakresie dostępu do technologii medycznych  
i optymalizacji opieki**

Partnerzy:

abbvie

AMGEN

Amicus  
Therapeutics®



Federacja  
Pacjentów  
Polskich

NOVARTIS

Roche

SANOFI

SwiXX BioPharma  
*Modern Medicines for All*

sobi

Takeda

VERTEX

AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2021

Autorzy:

dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

Stanisław Maćkowiak

Krzysztof Jakubiak - redakcja



e-isbn: 978-83-958398- 8-7

Modern Healthcare Institute  
Warszawa 2021

# **AUDYT**

## **KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2021**

**Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi  
w zakresie dostępu do technologii medycznych  
i optymalizacji opieki**



## Spis treści

1. Metodologia	5
2. Wnioski	6
3. Potrzeby w zakresie produktów leczniczych	6
4. Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych	7
5. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej	9
6. Potrzeby w zakresie modeli opieki	10
7. Potrzeby w zakresie badań naukowych i klinicznych	11
8. Potrzeby w zakresie finansowania	12
9. Inne potrzeby	12
10. Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich	13
10.1. Dignitas Dolentium	13
10.2. Fundacja „Rodzina Fra X”	14
10.3. Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA	15
10.4. Fundacja Oswoić Miopatie	15
10.5. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni	16
10.6. Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej	16
10.7. Fundacja SMA	17
10.8. Fundacja Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci	18
10.9. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę	18
10.10. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	18
10.11. Polski Związek Niewidomych	19
10.12. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	19
10.13. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC	20
10.14. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	20
10.15. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”	21
10.16. Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym – PIĘKNIE PUCHNĘ	21
10.17. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych	22
10.18. Retina AMD Polska	23
10.19. Stowarzyszenie 22q11 Polska	23
10.20. Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę	24
10.21. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	24
10.22. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających	25
10.23. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	25
10.24. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	26
10.25. Stowarzyszenie Lwie Serca	26
10.26. Stowarzyszenie MARFAN Polska	27

10.27. Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”	28
10.28. Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR	28
10.29. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	29
10.30. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	29
10.31. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA	30
10.32. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego	30
10.33. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	31
10.34. Stowarzyszenie Zespołu Williama	31
10.35. Żyć Nadzieją – Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne	32
Spis tabel	33

## 1. Metodologia

Krajowe Forum Orphan (KFO) przeprowadziło w marcu 2021 roku audyt mający na celu poznanie potrzeb organizacji pacjenckich w zakresie dostępu do technologii medycznych oraz optymalizacji opieki. Do udziału w badaniu zaproszono 48 organizacji pacjenckich z Krajowego Forum Orphan zrzeszającego organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. Użytkoano odpowiedzi od 35 (73%) organizacji.

Lista 35 organizacji, które udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe
2. Fundacja „Rodzina Fra X”
3. Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA
4. Fundacja Oswoić Miopatie
5. Fundacja Pomocy Chorym na zanik mięśni
6. Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej
7. Fundacja SMA
8. Fundacja Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci
9. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
10. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona
11. Polski Związek Niewidomych
12. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
13. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl
14. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół
15. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”
16. Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczyń naczynioruchowym
17. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHNM)
18. Retina AMD Polska
19. Stowarzyszenie 22q11 POLSKA
20. Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę
21. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
22. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających
23. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
24. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”
25. Stowarzyszenie Lwie Serca
26. Stowarzyszenie MARFAN POLSKA
27. Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”
28. Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR
29. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego
30. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1
31. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA
32. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego
33. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
34. Stowarzyszenie Zespołu Williama
35. Życ Nadzieję – Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka i Choroby Pokrewne

Lista 13 organizacji, które nie udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. Fundacja „Umieć Pomagać” – na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę
2. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy
3. Fundacja Równi Wśród Równych
4. Fundacja Sanfilippo
5. Fundacja Wymarzona Odporność
6. Koalicja Parkinson Polska
7. Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona
8. Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita”J-ELITA”
9. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
10. Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „Wspólnie”
11. Stowarzyszenie Pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią
12. Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki „SARCOMA” – [www.sarcoma.pl](http://www.sarcoma.pl)
13. Stowarzyszenie Uratujmy Życie

Sformułowano dwa pytania badawcze.

1. Pierwsze pytanie dotyczyło występowania potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych z perspektywy organizacji pacjenckich,
2. Drugie pytanie dotyczyło wskazania potrzeb w zakresie optymalizacji opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

Na podstawie uzyskanych odpowiedzi przeprowadzono ich analizę przekrojową i opracowano

wyniki będące przedmiotem niniejszego opracowania. Rezultaty analiz przedstawiono w ramach skategoryzowanych rozdziałów charakteryzujących problem w zakresie dostępności do produktów leczniczych, wyrobów medycznych, czy diagnostyki, utworzeniu lub poprawy modelu opieki, wzrostu aktywności w zakresie badań naukowych i badań klinicznych, wzrostu finansowania oraz w kategorii innych potrzeb.

## 2. Wnioski

Organizacje pacjencie zwracały uwagę i podkreślały różne problemy w zakresie dostępu do technologii medycznych oraz potrzebę utworzenia odpowiednich dla danej jednostki chorobowej modeli opieki.

1. 85% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do diagnostyki genetycznej.
2. 76% organizacji pacjenckich podkreśliło potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi – szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, interdyscyplinarnej opieki różnych specjalistów i włączenia rozwiązań telemedycznych.
3. 71% organizacji pacjenckich zwróciło uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów,

wsparcia w szkole, edukacji i wzrostu dostępności do informacji, czy utworzenia rejestru pacjentów.

4. 66% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu w zakresie refundacji produktów leczniczych.
5. 32% organizacji pacjenckich wskazało na poprawę dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego, uwzględniając wzrost finansowania oraz określenie limitów czasowych korzystania z wyrobów.
6. 21% organizacji pacjenckich dostrzegło potrzebę wzrostu lub zmiany modelu finansowania w różnych zakresach opieki.
7. 15% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wzrostu ilości badań naukowych, badań klinicznych i ich dodatkowego finansowania.

## 3. Potrzeby w zakresie produktów leczniczych

Spośród objętych badaniem organizacji aż 66% organizacji zwróciło uwagę na dostęp do produktów leczniczych na skutek objęcia ich refundacją, czy włączenia do programów lekowych, ale również w kontekście zmniejszenia dopłat pacjentów do poszczególnych produktów leczniczych.

Organizacje pacjenckie wskazały na konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do 23 produktów leczniczych dla 12 wskazań klinicznych. Wśród najczęściej dominujących wskazań do dostępu do określonych produktów leczniczych znajdował się wrodzony obrzęk naczynioruchowy oraz mastocytoza.



**Tabela 1.** Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

Nazwa handlowa	Nazwa międzynarodowa	Wskazanie
Translarna	Ataluren	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
Zolgensma	Onasemnogen abeparwovek	Rdzeniowy zanik mięśni
Evryssi	Risdiplam	Rdzeniowy zanik mięśni
Kaftrio	Ivacaftorum, Tezacaftorum, Elexacaftorum	Mukowiscydoza
Symkevi	Tezacaftorum, Ivacaftorum	Mukowiscydoza
Dacepton	Apomorfina	Parkinson
Duodopa	Carbidopum, Levodopum	Parkinson
Luxturna	Voretigen neparvovec	Dziedziczna dystrofia siatkówki z mutacjami genu RPE65
Raxone	Idebenon	Dziedziczna neuropatia wzrokowa Lebera
Kuvan	Sapropterinum	Fenyloketonuria
Berinert 500/Berinert 1500	Inhibitor C1-esterazy, ludzki	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy
Ruconest	Konestat alfa	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy
Berinert 2000/Berinert 3000	Inhibitor C1-esterazy, ludzki	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy
Takhyzo	Lanadelumab	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy
Firazyr	Ikatybant	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy
Rydapt	Midostaurin	Mastocytoza
Epipen Senior	Epinefryna	Mastocytoza
Epipen Junior	Epinefryna	Mastocytoza
Nalcrom	Natrii cromoglicas	Mastocytoza
Vyndaqel	Tafamidis	Amyloidoza TTR CM i PN
Koenzym Q10		Ataksja rdzeniowo-mózdkowa
Zavesca	Miglustat	Choroba Niemana-Picka
Miglustat Accord	Miglustat	Choroba Niemana-Picka

Źródło: Opracowanie własne

## 4. Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych

Wyroby medyczne stanowiły istotną część potrzeb, 32% organizacji pacjenckich zrzeszających osoby z chorobami rzadkimi wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego, uwzględniającą wzrost finansowania oraz określenie limitów

czasowych korzystania z wyrobów odpowiednich do potrzeb osób z chorobami rzadkimi, w tym w szczególności do potrzeb pacjentów dorastających.

Poszczególne organizacje pacjenckie wskazały na wybrane kategorie wyrobów medycznych, które powinny być objęte refundacją lub co do których

powinna nastąpić zmiana finansowania uwzględniająca zmniejszenie dopłat pacjentów oraz większą częstotliwość wymiany wyrobów medycznych, a także rotacja sprzętu między pacjentami. Wskazania kliniczne obejmowały pęcherzowe oddzielanie się naskórka (EB) w zakresie dostępu do lepszych jakościowo opatrunków, wśród pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni wskazano potrzebę

zniesienia limitów czasowych dostępu do wyrobów ortotycznych i rotację sprzętu. Natomiast dla wskazań klinicznych takich jak miopatia, miopatia mitochondrialna pod postacią Zespołu Leigha, Zespół Marfana, dysplazja ekto dermalna, czy przepuklina oponowo-rdzeniowa, wymieniono konkretne wyroby medyczne znajdujące się w katalogu potrzeb pacjentów z tymi chorobami.

**Tabela 2.** Zestawienie wyrobów medycznych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizację pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

Wyrób medyczny	Wskazanie
Lepsze jakościowo opatrunki	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka (EB)
Zniesienie limitów czasowych dostępu do wyrobów ortotycznych	Rdzeniowy zanik mięśni
Rotacja sprzętu	
Koflator	Miopatia
Innowalk	
Wózki elektryczne	
Pieluchy jednorazowe, podkłady higieniczne, płyny do dezynfekcji, gaziki, plastry, rękawiczki, sól fizjologiczna, woda do iniekcji, rurki tracheostomijne, opaski, cewniki, PEG-rurki gastrostomijne, ssak, worek ambu, koncentrator tlenu, respirator i osprzęt, leżaki kąpielowe, tóżko rehabilitacyjne, wózek specjalistyczny, materac przeci-wodleżynowy, pionizator, podnośnik, schodołaz	Miopatia Mitochondrialna pod Postacią Zespołu Leigha
Szklą optyczne	Zespół Marfana
Protezy zębowe, aparaty stomatologiczne	Dysplazja ekto dermalna
Cewniki hydrofilowe dla dzieci do 18 r.ż	Przepuklina oponowo-rdzeniowa
Systemy irygacyjne do higieny jelit dla dzieci do 18 r.ż	

Źródło: Opracowanie własne

## 5. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej

Diagnostyka laboratoryjna oraz diagnostyka obrazowa była najczęściej podkreślaną potrzebą w zakresie dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do badań. Dodatkowo 85% organizacji pacjenckich zwróciło uwagę na poprawę dostępu do diagnostyki. Szczególnie w zakresie diagnostyki genetycznej wskazano

potrzebę dostępu dla pacjentów z miopatią, zanikiem mięśni, rdzeniowym zanikiem mięśni, cukrzycowym obrzękiem płamki, chorobą Huntingtona, naprzemienną hemiplegią dziecięcą, dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym, chorobami nerwo-mięśniowymi oraz zespołem Marfana.

**Tabela 3.** Zestawienie obszarów diagnostyki wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

Obszar diagnostyki	Wskazanie
Metoda diagnostyczna MCAS (Mast Cell Activation Syndrome)	Mastocytoza
Opracowanie procedur diagnostycznych	Stwardnienie zanikowe boczne
Dostępność do diagnostyki dla dzieci	Zespół łamliwego chromosomu X
Badania przesiewowe noworodków w kierunku SMA, DMD i innych chorób rzadkich	Zanik mięśni
Echo serca	Nadciśnienie płucne
Diagnostyka prenatalna – zespół Delecji 22q11	Zespół delecji 22q11.2
USG, kolonoskopia, gastroscopia	Akromegalia
angioTK lub angioMRI	Zespół Marfana
Badanie suchej kropli krwi	Choroba Gauchera
Diagnostyka lekarzy specjalistów	Zespół Williamsa
Badania genetyczne	Miopatia
	Zanik mięśni
	Rdzeniowy zanik mięśni
	Cukrzycowy obrzęk płamki
	Choroba Huntingtona
	Naprzemienna hemiplegia dziecięca
	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy
	Choroby nerwo-mięśniowe (dystrofie, rdzeniowy zanik mięśni, miastenia, miopatie, polineuropatie, stwardnienie zanikowe boczne)
Zespół Marfana	

Źródło: Opracowanie własne

## 6. Potrzeby w zakresie modeli opieki

Przedmiotem badania Krajowego Forum Orphan były potrzeby w zakresie optymalizacji opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Spośród objętych badaniem organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi, aż 76% organizacji pacjentkich podkreśla potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi – szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, interdyscyplinarnej opieki różnych specjalistów i włączenia rozwiązań telemedycznych.

Szczególnie podkreślana potrzeba w każdym wskazaniu klinicznym dotyczyła utworzenia centrów opieki specjalistycznej, ośrodków referencyjnych posiadających interdyscyplinarne zespoły zorientowane na leczenie chorób rzadkich w których opieka miała być udzielana w sposób kompleksowy – od działań diagnostycznych, poprzez terapeutyczne i rehabilitacyjne.

Zidentyfikowano 29 potrzeb organizacji pacjentkich w kontekście utworzenia modelu opieki i jej optymalizacji, które wymieniono poniżej:

1. Utworzenie centr opieki specjalistycznej dla pacjentów ze stwardnieniem zanikowym bocznym oraz utworzenie domów opieki dla chorych pod respiratorem z tracheostomią.
2. Wdrożenie roli opiekuna, koordynatora, edukatora zdrowotnego wspierającego chorego ze stwardnieniem bocznym zanikowym i rodzinę, roli psychologa i psychiatry, wdrożenie opieki pielęgniarskiej 24/7 w wybranych przypadkach, czy wizyty logopedy i neurologopedy w domu chorego, zwiększenie liczby godzin rehabilitacji, opisanie procedur wentylacji domowej i włączenie do świadczeń cewnikowanie pacjenta.
3. Utworzenie opieki i powołanie specjalistycznego zespołu do leczenia bólu dla pacjentów ze stwardnieniem bocznym zanikowym.
4. Wprowadzenie modelu opieki psychologicznej dla pacjentów z zespołem łamliwego chromosomu X.
5. Wprowadzenie zmian opieki i kryteriów włączenia do wentylacji niewinwazyjnej dla pacjentów z miopatią.
6. Utworzenie procedur opieki i rehabilitacji dla schorzeń nerwowo-mięśniowych, w tym zaniku mięśni.
7. Prowadzenie zsynchronizowanej, wielospecjalistycznej opieki i rehabilitacji medycznej przez: neurologa, ortopedę, anestezjologa, fizjoterapeutę, gastrologa, kardiologa i dietetyka oraz stałej rehabilitacji medycznej w miejscu zamieszkania dla pacjentów z zanikiem mięśni.
8. Wprowadzenie kompleksowego modelu opieki dla dzieci z wrodzonymi wadami serca wkraczającymi w wiek dorosły, w tym rehabilitacji kardiologicznej i wsparcia psychologicznego.
9. Opracowanie i wdrożenie modelu multidyscyplinarnej opieki koordynowanej w rdzeniowym zaniku mięśni w oparciu o sieć ośrodków referencyjnych, z uwzględnieniem poziomu POZ oraz z wykorzystaniem technologii telemedycznych, a także wzrostem dostępu do rehabilitacji.
10. Wprowadzenie opieki skoordynowanej – centrów leczenia dla Zespołu Williama.
11. Wprowadzenie dla pacjentów z Parkinsonem terapii głębokiej stymulacji mózgu oraz procedur wszczepienia jednego stymulatora dwukanałowego w czasie jednej procedury połączonej bezpośrednio z procedurą wymiany baterii stymulator, hospitalizacji „jednodniowej” w ramach której można wykonać kompleksowe badania (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc.), formy wsparcia i edukacji dla pacjentów z nowo rozpoznaną chorobą, Programu Asystenta Osoby Niepełnosprawnej, kompleksowej opieki rehabilitacyjnej, w tym wizyt domowych lekarzy dla pacjentów nieporuszających się.
12. Opracowanie koncepcji domu dziennego pobytu dla chorych na chorobę Parkinsona – program terapii, zajęć i strukturę personelu uwzględniającą lekarzy neurologów i pielęgniarki specjalizujących się w chorobie Parkinsona oraz fizjoterapeutów, logopedów, terapeutów zajęciowych, dietetyków, podiatrów (leczenie stóp), masażyistów, farmaceutów, a także psychologów i psychiatrów.
13. Wdrożenie modelu opieki nad pacjentami z dziedzicznym obrzękiem naczyń ruchomym zgodnie z Narodowym Planem Chorób Rzadkich

14. Utworzenie centrów chorych na amyloidozę TTR wraz z opieką psychologiczną.
15. Wprowadzenie ośrodków opieki dla osób młodych, opieki specjalistycznej w ośrodkach oraz modelu rehabilitacji prewencyjnej i przedłużającej samodzielność umożliwiającej pracę zawodową po zdiagnozowaniu choroby Huntingtona
16. Utworzenie modelu opieki dla pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC) i konsultacji lekarzy różnych specjalizacji.
17. Utworzenie modelu rehabilitacji dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym, w tym zapewnienie dostępu do psychologa, psychiatry i dietetyka.
18. Wprowadzenie modelu opieki z wielospecjalistycznymi zespołami i konsultacji w poradni specjalistycznej jednego dnia podczas pobytu na oddziale dziennym w danym ośrodku medycznym.
19. Utworzenie centrów leczenia chorych na stwardnienie guzowate przy szpitalach klinicznych.
20. Utworzenie ośrodków referencyjnych dla pacjentów z akromegalią, w tym utworzenie modelu opieki na bazie wytycznych PTE z uwzględnieniem konsultacji psychologicznych.
21. Utworzenie wielospecjalistycznej i skoordynowanej opieki dla pacjentów z pęcherzowym oddzielaniem się naskórka, centrów leczenia ran przewlekłych.
22. Wprowadzenie modelu opieki skoordynowanej i kompleksowej dla pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni, w tym szybkiej ścieżki diagnostycznej.
23. Opracowanie standardów diagnostyczno-terapeutycznych, w tym badań obowiązkowych angioTK, angioMRI, czy MRI kręgosłupa i rdzenia kręgowego dla pacjentów z zespołem Marfana
24. Utworzenie ośrodków referencyjnych z systematycznym dostępem do konsultacji wielospecjalistycznych, wsparciem psychologa i psychiatry dla pacjentów z zespołem Marfana oraz powołanie zespołów lekarzy do leczenia zespołu Marfana.
25. Utworzenie modelu opieki kompleksowej, uwzględniającej edukację, fizjoterapię, dobór sprzętu ułatwiającego funkcjonowanie oraz opiekę psychologiczną dla rodziców, opiekunów, pacjentów chorych na SMARD1
26. Wprowadzenie do modelu opieki rehabilitacji metodą PNF dla pacjentów z ataksją rdzeniowo-mózdkową.
27. Utworzenie ośrodków referencyjnych dla pacjentów z chorobą Fabry'ego oraz opracowanie jasnych wytycznych dla enzymatycznej terapii zastępczej.
28. Utworzenie szpitali referencyjnych dla leczenia pacjentów z chorobą Gauchera i zapewnienie dostępu do opieki domowej.
29. Wprowadzenie opieki skoordynowanej i programu SOS dla rozszczepu kręgosłupa organizowane dla pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową i innymi wadami rozwojowymi na wszystkich oddziałach perinatologicznych, patologii ciąży, patologii noworodka w Polsce.

## 7. Potrzeby w zakresie badań naukowych i klinicznych

15% organizacji pacjenckich wskazuje na potrzebę wzrostu ilości badań naukowych, badań klinicznych i ich dodatkowego finansowania nad produktami leczniczymi i badaniami klinicznymi zorientowanymi na leczenie chorób rzadkich, jako formy dostępu do najnowocześniejszych form leczenia dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Wskazano także na konieczność zwiększenia ilości badań

nad lekami hamującymi poszerzanie aorty (sartany), hamującymi zmiany oczne dla pacjentów z zespołem Marfana. Większość organizacji podkreślała jednocześnie potrzebę poprawy informacji i zwiększenia dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi krajowych i międzynarodowych programów naukowych i korzystania z nowoczesnych terapii medycznych.

## 8. Potrzeby w zakresie finansowania

Dodatkowe finansowanie świadczeń, produktów leczniczych, czy wyrobów medycznych znajdowało się w potrzebach 21% organizacji pacjenckich, biorących udział w badaniu Krajowego Forum Orphan.

Szczególnie w zakresie finansowania podkreślano potrzebę zmiany procedur, opisanie procedur medycznych i tym samym optymalizacji kosztów. Wskazywano także na potrzebę wprowadzenia terapii genowych jako świadczenia w koszyku świadczeń gwarantowanych. Istotne z perspektywy organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami

rzadkimi jest również wprowadzenie możliwości refundacji leczenia za granicą pacjentów z powikłaniami i poważnych przypadków, szczególnie w zakresie operacji, czy bezpłatny transport chorego do lekarzy specjalistów, wprowadzenie dopłat pacjentów do wybranych wyrobów medycznych i większych subwencji, wprowadzenie dopłat do samochodów dla rodzin z osobami z niepełnosprawnością, a także wprowadzenie dofinansowania do modernizacji mieszkań w stosunku do zmieniających się potrzeb pacjentów.

## 9. Inne potrzeby

W ramach Krajowego Audytu przeprowadzonego przez Krajowe Forum Orphan, aż 71% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi podkreśliło potrzeby inne niż te zorientowane na poprawę dostępu do technologii medycznych lub utworzenia, czy optymalizacji modelu opieki. Najczęściej powtarzane potrzeby były skoncentrowane na wzroście liczby lekarzy specjalistów oraz edukacji lekarzy w kierunku rozpoznawania, diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Wiele organizacji podkreślało również potrzebę utworzenia rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi.

Zidentyfikowano 17 różnych potrzeb organizacji pacjenckich skategoryzowanych jako potrzeby inne niż te dotyczące technologii medycznych i modeli opieki, które wymieniono poniżej:

1. Zwiększenie dostępu do szczepień dla pacjentów z chorobami rzadkimi.
2. Bezwzględne prawo pacjentów z chorobami rzadkimi do całodobowej obecności osoby bliskiej w trakcie leczenia szpitalnego, w tym w okresie porodu i połogu, bez możliwości ograniczenia tego prawa przez szpital (nawet w czasie pandemii COVID).
3. Szkolenie lekarzy POZ i lekarzy pediatrów w kierunku rozpoznawania chorób rzadkich.

4. Wzrost ilości i dostępności do specjalistów genetyki klinicznej.
5. Ustalenie wybranych specjalizacji jako priorytetowych z uwagi na starzejącą się kadrę medyczną.
6. Wprowadzenie neurologii na listę specjalizacji priorytetowych z uwagi na starzejącą się kadrę medyczną.
7. Wzrost wiedzy specjalistów nt. chorób rzadkich i wprowadzenie do programów studiów medycznych edukacji nt. chorób rzadkich.
8. Edukacja pracowników pogotowia ratunkowego i SOR nt. chorób rzadkich i powikłań.
9. Zniesienie kryterium dochodowego w pomocy uzyskiwanej z MOPS, GOPS, PEFRON oraz wzrost aktywności pracowników MOPS, MOPR.
10. Uproszczenie procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego oraz wydłużenie okresu orzeczeń i rent.
11. Stworzenie zawodu asystenta osobistego osoby niepełnosprawnej; stworzenie warunków do kontroli pracy i szkolenia kandydatów na opiekunów z podziałem na rodzaje niepełnosprawności, możliwość doboru asystenta dla osoby niepełnoletniej w porozumieniu i współpracy rodzica/opiekuna z ośrodkiem nadzoru/nadrzędnym.

- |   |   |
|---|---|
| <p>12. Uznanie statusu funkcji opiekuńczej pełnionej przez rodzica/opiekuna nad osobą niepełnosprawną jako pracy i wyrównanie świadczenia pielęgnacyjnego do wysokości średniego krajowego wynagrodzenia niezależnie od wieku podopiecznego, sprecyzowanie sytuacji emerytalnej opiekunów osób z niepełnosprawnością, zapewnienie rodzicowi/opiekunowi osoby niepełnosprawnej prawa do podjęcia pracy zawodowej niezależnie od zakresu opieki.</p> <p>13. Zwiększenie dofinansowania dla szkół, do których uczęszczają osoby niepełnosprawne ruchowo i zapewnienie asysty na czas przebywania w szkole lub uczelni wyższej.</p> | <p>14. Wprowadzenie narzędzi sensorycznych do ćwiczeń rotacyjnych i manipulacyjnych dostosowanej do potrzeb osób dorosłych.</p> <p>15. Wcześniejsze informowanie pacjentów i lekarzy o zmianach w refundacji leków.</p> <p>16. Stworzenie infolinii dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin, w której mogliby uzyskać rzetelne informacje m.in. o ośrodkach referencyjnych, lekarzach specjalistach, fundacjach i stowarzyszeniach, grupach wsparcia, ale również poznawanie między sobą chorych z podobnymi problemami zdrowotnymi.</p> <p>17. Stworzenie bazy danych chorób rzadkich, w tym możliwość przekazywania i analizowania danych z różnych państw.</p> |
|---|---|

## 10. Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich

W Krajowym Audycie przeprowadzonym przez Krajowe Forum Orphan, zrzeszającym organizacje pacjenckie skupiające pacjentów z chorobami rzadkimi, udział wzięło 35 organizacji pacjenckich spośród 48 zaproszonych do udziału w przedmiotowym badaniu.

Przedstawiciele organizacji pacjenckich sformułowali potrzeby w 2 podstawowych kategoriach:

1. Potrzeb w dostępie do technologii medycznych oraz
  2. Potrzeb w zakresie optymalizacji modelu opieki.
- W ramach tych kategorii każda z organizacji pacjenckich sformułowała od kilku do kilkunastu potrzeb. Szczegółowe zestawienie odpowiedzi każdej z organizacji pacjenckich znajduje odzwierciedlenie w poniższych podrozdziałach.

### 10.1. Dignitas Dolentium

**Tabela 4.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Dignitas Dolentium

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wzrost dostępności leków zatwierdzonych przez EMA i objęcie ich pełną refundacją</li> <li>2. Zwiększenie dofinansowania na sprzęt medyczny i zmiana częstotliwości wymian sprzętu</li> <li>3. Do sprzętu w wykazie dodanie łożka ortopedycznego/medycznego, materaca przeciwoleżynowego o lepszych parametrach (droższego)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Opieka pielęgniarska 24/7 lub doraźnie okresowo, aby odciążyć rodzinę/opiekunów (żeby mogła pracować)</li> <li>2. Bezpłatny transport chorego do lekarza specjalisty</li> <li>3. Wizyty lekarzy specjalistów w domu chorego</li> <li>4. Wizyty logopedy/neurologopedy w domu chorego jako proces rehabilitacji oddechowej i mowy, itp. według wskazań w chorobie</li> </ol>

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>4. Opracowanie procedur w zdiagnozowaniu konkretnej choroby</li> <li>5. Określenie żywotności i przeglądów sprzętu diagnostycznego, aby wyeliminować sprzęt archaiczny</li> <li>6. Finansowanie badań naukowych, określenie budżetu na poszczególne choroby z większym problemem społecznym</li> <li>7. Komputer do komunikacji chorego z otoczeniem bez limitu dochodowego</li> <li>8. Zniesienie kryterium dochodowego w pomocy z MOPS, GOPS, PEFRON</li> <li>9. Prowadzenie leczenia lekami nabytymi przez chorego a dopuszczonymi na innym rynku</li> <li>10. Centralna klinika dla chorych na SLA</li> <li>11. Pełna informacja dla opiekuna chorego jak postępować z chorobą</li> <li>12. Finansowanie sprzętu przez jedną jednostkę, w formie scentralizowanej</li> <li>13. Informowanie chorego o prowadzonych badaniach, internetowa strona do wglądu pacjenta</li> <li>14. Zmniejszenie wyceny świadczenia żywienia przez PEGa</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>5. Opieka pielęgniarska przez kilka godzin dziennie</li> <li>6. Ujednolicenie i szczegółowe opisanie procedur wentylacji domowej. Do opieki włączyć cewnikowanie pacjenta.</li> <li>7. Wypisywanie recept na potrzebne leki przez lekarza wentylacji domowej (obecnie nie wszyscy to robią)</li> <li>8. Powołanie zespołu do leczenia bólu, obecnie nie każdy się na tym zna. Nie ma jednoznacznie określonej współpracy lekarza od wentylacji z hospicjum domowym która specjalizuje się w leczeniu bólu, ale szczególnie chorych onkologicznie</li> <li>9. Zwiększenie godzin rehabilitacji, odgórnie z dwóch godzin do trzech/czterech godzin tygodniowo, wizyty godzinne rehabilitanta</li> <li>10. Sprecyzowanie czasu wizyty opieki od wentylacji mechanicznej domowej, szczególnie wizyt pielęgniarki i lekarza</li> <li>11. Finansowanie przystosowania stanowiska pracy dla pracownika który się rozchorował, uproszczenie procedur</li> <li>12. Uregulowanie kwestii świadczenia pielęgnacyjnego, uchwalenie przez sejm wyroku Trybunału Konstytucyjnego, zniesienie przymusu rezygnacji z pracy a rolnikowi przymusu pozbycia się gospodarstwa</li> <li>13. Przypisana do pacjenta opieka psychologa i psychiatry</li> <li>14. Godziny na asystenta i też na opiekę wytchnieniową, oraz przekazywanie finansowania między gminami. Zwiększenie finansowania</li> <li>15. Wydłużenie okresu orzecznictwa o niepełnosprawności i łatwiejsze przyznawanie kart parkingowych</li> <li>16. Domy opieki dla chorych pod respiratorem z tracheostomią</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Dignitas Dolentium

## 10.2. Fundacja „Rodzina Fra X”

**Tabela 5.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację „Rodzina Fra X”

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Brak technologii medycznej dla osób z rzadkim zespołem łamliwego chromosomu X.</li> <li>2. Brak lub mały zakres wiedzy wśród specjalistów na temat choroby</li> <li>3. Ograniczony dostęp do diagnostyki wśród dzieci, osób dorosłych – są częściowo wykluczone</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie wiedzy wśród specjalistów o chorobie</li> <li>2. Dostęp do profilaktycznych badań przesiewowych w kierunku zespołu</li> <li>3. Objęcie opieką i wsparciem psychologicznym rodzin</li> <li>4. Systemowe wsparcie dla osób z zespołem w tym zapewnienie godnego i samodzielnego życia</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację „Rodzina Fra X”



### 10.3. Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA

**Tabela 6.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Objęcie całkowitą refundacją opartą na średniej cenie cewników hydrofilowych dla dzieci do 18 r.ż. bez 30 % dopłaty pacjenta</li> <li>Wzrost dostępu do systemów irygacyjnych do higieny jelit dla dzieci do 18 r.ż.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Włączenie organizacji pacjenckich do współtworzenia centrów referencyjnych dla pacjentów z chorobami rzadkimi</li> <li>Usprawnienie wybranych elementów Ustawy za Życiem</li> <li>Wprowadzenie programów wsparcia dla rodzin oczekujących na narodziny dziecka z wadą wrodzoną</li> <li>Włączenie Programu SOS dla pacjentów z rozszczepem kręgosłupa do koszyka świadczeń gwarantowanych</li> <li>Przyjęcie Programu SOS dla Rozszczepu Kręgosłupa na wszystkich oddziałach perinatologicznych, patologii ciąży, patologii noworodka w Polsce.</li> <li>Wprowadzenie leczenia skoordynowanego z uwzględnieniem co najmniej trzech kluczowych specjalistów w jednym miejscu, tj. neurochirurg, urolog, ortopeda</li> <li>Usprawnienie transferu młodych pacjentów do obszaru leczenia dla dorosłych</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA

### 10.4. Fundacja Oswoić Miopatie

**Tabela 7.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Oswoić Miopatie

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie badań genetycznych jako standardu w diagnostyce miopatii</li> <li>Wprowadzenie dopłat do dotychczas nierefundowanego sprzętu medycznego np.: koflatorów, jako standardu higieny układu oddechowego</li> <li>Wzrost dopłaty do sprzętu rehabilitacyjnego np: innowalk</li> <li>Wprowadzenie wyższych subwencji do wózków elektrycznych</li> <li>Wprowadzenie dopłat do aut dla rodzin z osobami niepełnosprawnymi</li> <li>Zmiana kryteriów włączenia do wentylacji, szczególnie nieinwazyjnej jako sposób na zapobieganie ostrej niewydolności oddechowej i zakładaniu tracheostomii</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie realnej opieki wyręczającej</li> <li>Włączenie miopatii do chorób przewlekłych</li> <li>Możliwość podjęcia dodatkowej pracy przez pacjentów lub rodzin pacjentów, bez obawy o utratę świadczeń dodatkowych</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację Oswoić Miopatie

## 10.5. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni

**Tabela 8.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Otrzymanie szybkiej diagnozy choroby rzadkiej, między innymi poprzez:               <ol style="list-style-type: none"> <li>wprowadzenie do programów studiów medycznych przedmiotu dotyczącego chorób rzadkich</li> <li>wprowadzenie dodatkowych szkoleń lekarzy rodzinnych w zakresie chorób rzadkich</li> <li>zwiększenie dostępu do szerokiej diagnostyki, w tym genetycznej</li> <li>badania przesiewowe noworodków w kierunku SMA, DMD i innych chorób rzadkich</li> </ol> </li> <li>Opracowanie realnej procedury opieki i rehabilitacji medycznej w każdym schorzeniu nerwowo-mięśniowym w Polsce</li> <li>Wprowadzenie leczenia Zolgensma (terapia genowa)</li> <li>Wprowadzenie finansowania leczenia Risdiplamem</li> <li>Kontynuowanie leczenia Spinrazą</li> <li>Wprowadzenie leczenia Translarna (ataluren) u chorych z dystrofią mięśniową Duchenne'a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie zsynchronizowanej, wielospecjalistycznej opieki i rehabilitacji medycznej przez specjalistów: neurologa, ortopedę, anesteziologa, fizjoterapeutę, gastrologa, kardiologa i dietetyka.</li> <li>Wprowadzenie dostępu do stałej rehabilitacji medycznej (co najmniej 1 raz w tygodniu), w tym: fizjoterapia, masaż limfatyczny, hydroterapia – w miarę możliwości wykonywane w miejscu zamieszkania pacjenta</li> <li>Adekwatne do indywidualnych potrzeb pacjenta zaopatrzenie w przedmioty ortopedyczne i środki pomocnicze, w tym opisanie potrzeb pacjentów w ramach zleceń wystawianych przez lekarzy specjalistów</li> <li>Refundacja wyrobów medycznych do co najmniej 90% wartości zakupu</li> <li>Dostępność usług asystenta osobistego osoby niepełnosprawnej</li> <li>Dostępność usług transportowych dostosowanych do potrzeb osób z niepełnosprawnością ruchową, w tym poruszających się na wózkach inwalidzkich z napędem elektrycznym</li> <li>Dofinansowanie dostosowywania mieszkań do zmieniających się potrzeb osób z postępującymi schorzeniami nerwowo-mięśniowymi, w tym udogodnienia w łazienkach, wyposażenie w podnośniki i łożka ortopedyczne</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni

## 10.6. Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej

**Tabela 9.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Zwiększenie dostępu do szczepień alternatywnych, w tym wysoko skojarzonych szczepień ochronnych (tzw. szczepionka 6w1)</li> <li>Zapewnienie dostępu do szczepień na COVID-19 dla osób ze schorzeniami kardiologicznymi i ich rodzin</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Zwiększenie liczby lekarzy specjalistów z zakresie kardiologii i kardiologii dziecięcej</li> <li>Wprowadzenie kardiologii dziecięcej na listę dziedzin priorytetowych</li> <li>Wzrost dostępu do rehabilitacji kardiologicznej i wsparcia psychologicznego dla dzieci z wadami wrodzonymi serca</li> <li>Wprowadzenie ośrodków dla kobiet w ciąży z wrodzonymi wadami serca</li> <li>Utworzenie kompleksowego leczenia dla pacjentów z wrodzonymi wadami serca wkraczającymi w wiek dorosły</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej

## 10.7. Fundacja SMA

**Tabela 10.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację SMA

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zmiana sposobu dofinansowania sprzętów ortotycznych – osiągnięcie pełnej kwoty dofinansowania do sprzętów wykonywanych na miarę – użytkownik nie musi dopłacać do otrzymywanego sprzętu bądź dopłata stanowi niewielki procent kwoty</li> <li>2. Potrzeba zniesienia limitów czasowych dostępu do wyrobów ortotycznych – prawo wykonania nowego zaopatrzenia ortotycznego zależne od indywidualnych potrzeb chorego i decyzji lekarza prowadzącego</li> <li>3. Wprowadzenie możliwości wypożyczenia na określony czas bez opłaty sprzętów nie wymagających indywidualnego dopasowania – system rotacyjny użytkownika (sprzęty takie jak np. kule, balkoniki etc)</li> <li>4. Wprowadzenie dostępu do terapii genowej w leczeniu SMA w ramach finansowania ze środków Funduszu Medycznego</li> <li>5. Lek: onasemnogen abeparrowek (Zolgensma®) – wprowadzenie dostęp dla całej populacji pacjentów, z zastrzeżeniem ograniczeń wynikających profilu farmakologicznego leku (bezpieczeństwo)</li> <li>6. Wprowadzenie dostępności asystorów kaszlu dla pacjentów z osłabieniem funkcji oddechowej (zarówno w ramach programu wentylacji domowej, jak i w uzasadnionych przypadkach poza nim)</li> <li>7. Potrzeba podniesienia limitów refundacyjnych na ortozy i gorsety ortopedyczne, aby wyroby lekkie, niezbędne dla pacjentów z osłabioną funkcją mięśniową, w całości mieściły się w limicie</li> <li>8. Ułatwienie dostępu do diagnostyki w kierunku nosicielstwa SMA poprzez wprowadzenie możliwości zlecenia badań genetycznych u najbliższej rodziny pacjenta przez lekarza pierwszego kontaktu</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Stworzenie zawodu asystenta osobistego osoby niepełnosprawnej, stworzenie warunków do kontroli pracy i szkolenia kandydatów na opiekunów z podziałem na rodzaje niepełnosprawności, możliwość doboru asystenta dla osoby niepełnoletniej w porozumieniu i współpracy rodzica/opiekuna z ośrodkiem nadzoru/nadrzędnym</li> <li>2. Zwiększenie dofinansowania dla szkół, do których uczęszczają osoby niepełnosprawne ruchowo, stworzenie zindywidualizowanej procedury wyceny wysokości świadczeń w zależności od stanu i bieżących rzeczywistych potrzeb chorego, niezależnie od reprezentowanej jednostki chorobowej, likwidacja barier architektoniczno-budowlanych w obiektach szkolnych</li> <li>3. Uznanie statusu funkcji opiekuńczej pełnionej przez rodzica/opiekuna nad osobą niepełnosprawną jako pracy i wyrównanie świadczenia pielęgnacyjnego do wysokości średniego krajowego wynagrodzenia niezależnie od wieku podopiecznego, wyjaśnienie sytuacji emerytalnej opiekunów osób niepełnosprawnych, zapewnienie rodzicowi/opiekunowi prawa do podjęcia pracy zawodowej niezależnie od opieki nad osobą niepełnosprawną</li> <li>4. Opracowanie i wdrożenie modelu multidyscyplinarnej opieki koordynowanej w rdzeniowym zaniku mięśni w oparciu o sieć ośrodków referencyjnych, z uwzględnieniem szczebla POZ oraz z wykorzystaniem technologii telemedycznych</li> <li>5. Zapewnienie pacjentom z SMA dostępu do 5 godzin fizjoterapii (rehabilitacji fizycznej) w tygodniu w ramach finansowania NFZ (obecnie są to 1-2 godziny)</li> <li>6. W przypadku młodzieży oraz osób dorosłych o znacznym stopniu niepełnosprawności – zapewnienie asystencji osobistej w ramach finansowania NFZ (w tym w szkole lub uczelni wyższej)</li> <li>7. Bezwzględne prawo osób niepełnosprawnych z SMA do całodobowej obecności osoby bliskiej w trakcie leczenia szpitalnego, w tym w okresie porodu i połogu, bez możliwości ograniczenia tego prawa przez szpital (nawet w czasie pandemii Covid-19)</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację SMA

## 10.8. Fundacja Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci

**Tabela 11.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie dostępu do badań genetycznych (rozszerzonych) refundowanych w ramach NFZ</li> <li>2. Wprowadzenie refundowanych badań profilaktycznych dla rodzeństwa dzieci z chorobami rzadkimi</li> <li>3. Zwiększenie różnorodności geograficznej w dostępie do lekarzy specjalistów – większość specjalistów dostępnych jest np. w woj. mazowieckim</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wzrost dostępu do lekarzy genetyków i wzrost ilości lekarzy specjalistów w tej dziedzinie</li> <li>2. Utworzenie wyspecjalizowanych ośrodków dziennych dla dzieci (np. przedszkola) i przygotowanie personelu do sprawowania opieki nad dziećmi z chorobami rzadkimi, aby nie były izolowane w domach</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci

## 10.9. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

**Tabela 12.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację MATIO – Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie dostępu do refundacji leków przyczynowych (Kaftrio, Symkevi)</li> <li>2. Wprowadzenie dostępu do refundacji pełnej gamy antybiotyków dopuszczony i refundowanych w krajach UE</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie dostępu do Fizjoterapii domowej w trybie ciągłym i refundowanym</li> <li>2. Wprowadzenie dostępu do procedury antybiotykoterapii dożylną w warunkach domowych realizowanej przez opiekunów dzieci chorych</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację MATIO – Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

## 10.10. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

**Tabela 13.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie dostępu do terapii głębokiej stymulacji mózgu (ang. DBS), niezależnie od lokalizacji oddziały wojewódzkiego NFZ dla pacjenta</li> <li>2. Zwiększenie dostępności do poradni w zakresie kwalifikacji do zabiegu wszczepienia elektrod i stymulatorów</li> <li>3. Możliwość wszczepienia jednego stymulatora dwukanałowego w czasie jednej procedury</li> <li>4. Wzrost dostępności do neurologów dysponujących odpowiednim doświadczeniem w prowadzeniu chorych po zabiegu</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wpisanie neurologii na listę specjalizacji priorytetowych</li> <li>2. Podczas pierwszej wizyty u lekarza neurologa i przedstawieniu diagnozy pacjent powinien otrzymać pełną informację o działających organizacjach pomocowych i grupach wsparcia, w poradni lekarskiej powinny się znajdować różne materiały pomocnicze, informatory, adresy etc.</li> <li>3. Stworzenie możliwości hospitalizacji „jednodniowej” dla pacjentów z chorobą Parkinsona, w ramach której można wykonać kompleksowe badania (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc).</li> </ol>

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>5. Utworzenie procedury wszczepienia połączonej bezpośrednio z procedurą wymiany baterii stymulatora.</li> <li>6. Poprawa dostępu do terapii infuzyjnych apomorfina, duodopą. Niezależnie od przynależności pacjenta do oddziału wojewódzkiego NFZ, w tym dostępność do poradni w zakresie kwalifikacji do zastosowania odpowiedniej dla chorego terapii i dostępność do neurologów dysponujących odpowiednim doświadczeniem w prowadzeniu chorych podczas stosowania terapii</li> <li>7. Wprowadzenie tablicy sensorycznej dostosowanej do potrzeb osób dorosłych do ćwiczeń rotacyjnych i manipulacyjnych dostosowana do potrzeb osób dorosłych</li> <li>8. Zwiększenie dostępu do specjalistycznej rehabilitacji dopasowanej do indywidualnych potrzeb</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>4. Stworzenie programu wizyt domowych lekarzy neurologów, fizjoterapeutów dla chorych w zaawansowanym stanie, przykutych do łóżek</li> <li>5. Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej – dopasowany do specyfiki choroby Parkinsona</li> <li>6. Opracowanie koncepcji domu dziennego pobytu dla chorych na chorobę Parkinsona – struktura personelu i program terapii, zajęć. Wraz z neurologami i pielęgniarkami specjalizującymi się w chorobie Parkinsona, włączenie: fizjoterapeuty, logopedy, terapeuta zajęciowego, dietetyka, podiatry (leczenie stóp), masażysty, farmaceuty, a także psychologa i psychiatry</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Fundację Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

## 10.11. Polski Związek Niewidomych

**Tabela 14.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polski Związek Niewidomych

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dopuszczenie do obrotu w Polsce leków w terapii genetycznych schorzeń siatkówki, zarejestrowanych i wprowadzonych w Unii Europejskiej</li> <li>2. Refundacja całkowita lub częściowa leków zarejestrowanych w UE na rzadkie schorzenia genetyczne oczu (np. obecnie lek Luxturna)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie dostępności świadczeń w ramach programu lekowego w większej liczbie podmiotów leczniczych</li> <li>2. Wprowadzenie do świadczeń gwarantowanych diagnostyki genetycznej chorób wzroku i zwiększenie ich dostępności w specjalistycznych ośrodkach</li> <li>3. Włączenie leczenia schorzeń DME jako programu lekowego (choroby oczu)</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polski Związek Niewidomych

## 10.12. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

**Tabela 15.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wzrost dostępności do badań diagnostycznych w celu sprawniejszego ustalenia rozpoznania</li> <li>2. Wzrost dostępu do badań genetycznych</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie opieki dla chorych w specjalistycznych ośrodkach</li> <li>2. Wprowadzenie obowiązku szkoleń dla opiekunów</li> <li>3. Powstanie ośrodków/ oddziałów opieki dla młodych osób</li> <li>4. Wzrost dostępu do lekarzy specjalistów</li> <li>5. Włączenie do badań klinicznych pacjentów z chorobą Huntingtona</li> </ol>

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
	6. Wprowadzenie rehabilitacji prewencyjnej po zdiagnozowaniu choroby umożliwiającej pracę zawodową 7. Wprowadzenie rehabilitacji przedłużającej samodzielność po stwierdzeniu objawów

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

### 10.13. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

**Tabela 16.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
1. Potrzeba wprowadzenia aparatu EEG w każdym szpitalu, nawet bez neurologii dziecięcej (neuropedii) i epileptologa 2. Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wysłania zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania 3. Potrzeba edukacji lekarzy w celu nabycia umiejętności wykonania EEG dzieciom w sedacji oraz dokonania opisu takiego zapisu 4. Usunięcie przeszkód w dostępie do wyrobów medycznych – bez konieczności każdorazowo wizyty u specjalisty 5. Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii – miejsce realizacji według wyboru opiekunów	1. Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich i zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalności w celu doboru optymalnego modelu opieki 2. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego 3. Potrzeba edukacji personelu medycznego nt. chorób rzadkich 4. Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami/opiekunami nt. choroby i objawów

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

### 10.14. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

**Tabela 17.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
1. Potrzeba dostępu do pełnej kombinacji leków w programie lekowym 2. W przypadku nietolerancji leczenia zamiennikiem, bezproblemowy powrót do leczenia lekiem oryginalnym 3. Możliwość odbioru leków z programów lekowych co 3 m-ce (chyba, że stan/sytuacja pacjenta wskazuje na częstsze wizyty) 4. Możliwość wysyłania leków do pacjenta w wyjątkowych sytuacjach (czasami pacjenci są przywożeni karetką, tylko po to, żeby podpisać odbiór leku)	1. Wprowadzenia orzeczenia o niepełnosprawności (MOPS, ZUS) na dłuższe okresy czasu z uwagi na przewlekłość i postępowanie choroby 2. Potrzeba prawidłowego opisanego przyznawania karty parkingowej z powodu częstych odmów przyznania takich kart pacjentom 3. Przyznawanie renty na dłuższe okresy czasu 4. Wprowadzenie darmowych szczepień, które znajdują się w zaleceniach dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym

<b>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka</b>	<b>Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>5. Wyznaczenie osoby w ośrodkach NP, która będzie odpowiedzialna za wydawanie leków z programów lekowych (czasami pacjent czeka pół dnia na odbiór leków)</li> <li>6. Wzrost dostępu do tlenoterapii domowej z poradni leczenia tlenem</li> <li>7. Możliwość korzystania z poradni leczenia bólu w przypadku leczenia przy użyciu pompy</li> <li>8. Szkolenia lekarzy POZ (wyczeranie na rzadkie choroby, skierowania m.in. na echo serca, którego wynik może wskazywać nadciśnienie płucne)</li> <li>9. Wprowadzenie przesiewowych badań wczesnodiagnostycznych min. echo serca</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>5. Wprowadzenie dostępu do psychologa, psychiatry i dietetyka</li> <li>6. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji i stworzenie programu rehabilitacji</li> <li>7. Wprowadzenie dofinansowania przy zakupie koncentratora tlenu, wózka, rowerka rehabilitacyjnego itp.</li> <li>9. Aktywizacja zawodowa osób z nadciśnieniem płucnym</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

### 10.15. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

**Tabela 18.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

<b>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka</b>	<b>Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Objęcie refundacją produktu leczniczego BH4 – Kuvan</li> <li>2. Wprowadzenie oddzielnych grupy limitowych dla wszystkich środków spożywczych specjalnego przeznaczenia medycznego</li> <li>3. Uporządkowanie procedury importu docelowego</li> <li>4. Uporządkowanie procedury RDTL</li> <li>5. Dostosowanie zapisów Ustawy refundacyjnej do koniecznych warunków refundacji leków sierocych</li> <li>6. Wprowadzenie do refundacji dietetycznie specjalistycznej żywności (jedyne sposoby leczenia)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba uporządkowania systemu orzekania o niepełnosprawności</li> <li>2. Wprowadzenie wsparcia psychologicznego dla chorych i ich rodziców</li> <li>3. Wprowadzenie wsparcia psychiatrycznego dzieci i młodzieży</li> <li>4. Uporządkowanie systemu wsparcia społecznego (zapomogi, turnusy rehabilitacyjne itp.)</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

### 10.16. Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym – PIĘKNIE PUCHNĘ

**Tabela 19.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym – PIĘKNIE PUCHNĘ

<b>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka</b>	<b>Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniem refundacyjnymi, dostępu do osoczopochodnego C1 Inhibitora esterazy (nazwa handlowa: Berinert 500/ Berinert 1500) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba spełnienia głównych założeń szczegółowo określonych w projekcie Narodowego Planu Chorób Rzadkich, a w szczególności nacisk na diagnostykę, w tym genetyczną, usprawni model opieki nad pacjentami z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym – PIĘKNIE PUCHNĘ



Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do lcatibantu (nazwa handlowa: Firazyr) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów oraz zgoda na refundację produktu dla pacjentów pediatrycznych (w wieku 2-18 lat)</li> <li>3. Zapewnienie pacjentom refundacji, nieograniczonego wskazaniami, rekombinowanego C1 Inhibitora esterazy/konestat alfa (nazwa handlowa: Ruconest) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów</li> <li>4. Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do osoczopochodnego C1 Inhibitora esterazy (nazwa handlowa: Berinert 2000/ Berinert 3000) umożliwiającego leczenie zapobiegawcze występowania wszystkich ataków i napadów choroby</li> <li>5. Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do ludzkiego przeciwciała monoklonalnego, substancja czynna lanadelumab (nazwa handlowa: Takhzyro), umożliwiającego leczenie zapobiegawcze występowania wszystkich ataków i napadów choroby</li> <li>6. Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do inhibitora kalikreiny, cząsteczka BCX7353 (nazwa handlowa: Orladeyo (bertralstat)) umożliwiającego leczenie zapobiegawcze występowania wszystkich ataków i napadów choroby</li> </ol>	

## 10.17. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

**Tabela 20.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Finansowanie badań genetycznych potrzebnych do diagnozy chorób rzadkich, np. DMD, LGMD, FSHD, ALS</li> <li>2. Wprowadzenie braku limitu godzinowego dostępu do fizjoterapii, w tym wizyt domowych (to wymaga podniesienia stawki godzinowej za wizytę)</li> <li>3. Zwiększenie limitu dofinansowania na zakup sprzętu pierwszej potrzeby jak np. zakup wózków, chodzików</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba zwiększenia zakresu obowiązków AOOD o czynności typu ubieranie, usługi higieniczne/toaletowe</li> <li>2. Wprowadzenie mieszkań/osiedli przyjaznych społeczności Osób niesamodzielnych, z dostępem do lekarzy, rehabilitacji, usług asystenckich</li> <li>3. Wprowadzenie zmiany w przepisach – umożliwienie osobom niesamodzielnym pobytu w sanatoriach, rehabilitacji szpitalnej razem z opiekunem</li> <li>4. Wprowadzenie dostępu do usług asystenckich jako priorytet – w zależności od stopnia niesamodzielności</li> <li>5. Cykliczny monitoring/wywiad pracownika mopr/mops na temat zapotrzebowania osób niesamodzielnych z niepełnosprawnościami</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych



## 10.18. Retina AMD Polska

**Tabela 21.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Retina AMD Polska

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie do obrotu w Polsce i refundacja leków w terapii genetycznych schorzeń siatkówki, które są już zarejestrowane i wprowadzone w Unii Europejskiej</li> <li>2. Objęcie refundacją całkowitą lub w dużym stopniu częściową leków zarejestrowanych w Unii Europejskiej na rzadkie schorzenia genetyczne oczu (np. obecnie lek Luxturna)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie dostępności świadczeń w ramach programu lekowego w większej liczbie podmiotów leczniczych</li> <li>2. Wprowadzenie diagnostyki genetycznej chorób wzroku i zwiększenie ich dostępności</li> <li>3. Włączenie do programu lekowego osób tracących wzrok z powodu cukrzycy (DME)</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Retina AMD Polska

## 10.19. Stowarzyszenie 22q11 Polska

**Tabela 22.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie 22q11 Polska

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba skrócenia kolejek do poradni genetycznych</li> <li>2. Potrzeba dostrzeżenia chorób rzadkich w orzecznictwie o niepełnosprawności – z choroby rzadkiej pacjent nie wyrasta</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie diagnostyki prenatalnej najczęściej występujących zespołów genetycznych. Przykładem może być zespół Delecji 22q11, który występuje z częstością 1:2000-4000 i jest najczęstszym po zespole Downa występującym w populacji</li> <li>2. Utworzenie szkolenia dla lekarzy pediatrów w zakresie chorób rzadkich. Wiedza o chorobach rzadkich u lekarzy POZ jest znikoma, a to oni najczęściej mają pierwszy kontakt z pacjentami pediatrycznymi niezdiagnozowanymi na najwcześniejszym etapie</li> <li>3. Możliwość konsultacji w poradni specjalistycznej jednego dnia, zarówno będąc np. na oddziale w danym ośrodku medycznym ( na oddziale nie wymagającym ciągłego przebywania na nim). Dla osób przyjeżdżających do danego ośrodka kilkaset kilometrów niejednokrotnie byłoby to znaczne ułatwienie – mniej potrzebnych dni wolnych w zakładzie pracy, mniejsze koszty przejazdu</li> <li>4. Stworzenie ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich</li> <li>5. Tworzenie zespołów specjalistycznych. W trudnych przypadkach konsultowanie pacjentów holistycznie i wielopłaszczyznowo w celu jak najszybszego postawienia trafnej diagnozy</li> <li>6. Zapewnienie opieki psychologicznej dla rodziny, w której pojawia się diagnoza choroby rzadkiej. Objęcie taką opieką zarówno rodziców dziecka i jego samego (adekwatnie do wieku), jak i np. jego rodzeństwa</li> </ol>

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
	7. Stworzenie infolinii dla pacjentów i ich rodzin, w której mogliby uzyskać rzetelne informacje np. o ośrodkach referencyjnych, lekarzach specjalistach, fundacjach i stowarzyszeniach, grupach wsparcia 8. Stworzenie bazy danych chorób rzadkich, w tym możliwość przekazywania i analizowania danych z różnych państw

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie 22q11 Polska

## 10.20. Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę

**Tabela 23.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
1. Wprowadzenie dostępu do kromoglikanu sodu w formie doustnej zawiesiny (pomaga w przypadku nasilonych objawów ze strony układu pokarmowego) 2. Objęcie refundacją leków ratujących życie (inhibitorów kinazy tyrozynowej) np. Rydaptu stosowanego w leczeniu agresywnej mastocytozy układowej, mastocytozy układowej z nowotworem układu krwiotwórczego lub białaczki mastocytarnej 3. Wprowadzenie metod diagnostycznych MCAS (Mast Cell Activation Syndrome) – zespołu aktywacji komórek tłuszczowych 4. Wprowadzenie do refundacji Epipenu Senior i Epipenu Junior	1. Organizacja centrów zajmujących się diagnostyką i leczeniem mastocytozy w różnych częściach Polski 2. Skoordynowana współpraca między lekarzami różnych specjalizacji (mastocytoza należy do chorób z obszaru dermatologii, hematologii i alergologii) 3. Większy nacisk na edukację studentów medycyny w zakresie chorób rzadkich 4. Edukacja pracowników pogotowia ratunkowego i SOR na temat wstrząsów anafilaktycznych u chorych na mastocytozę 5. Edukacja anestezjologów na temat bezpiecznego znieczulenia pacjentów z mastocytozą w przypadku inwazyjnych zabiegów chirurgicznych i endoskopowych 6. Opieka żłobka, przedszkola czy szkoły nad dzieckiem z mastocytozą (placówki odmawiają podania adrenaliny lub w ogóle przyjęcia dziecka do placówki) 7. Opieka psychologiczna nad chorymi cierpiącymi na rzadkie choroby przewlekłe

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę

## 10.21. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

**Tabela 24.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
1. Objęcie pełną refundacją wszystkich dostępnych leków przeciwpadaczkowych 2. Zorganizowanie szkoleń dla lekarzy w zakresie leczenia i funkcjonowania z padaczką lekooporną u dorosłych 3. Opracowanie procedur leczenia pacjentów wkraczających w wiek dorosłych 3. Wprowadzenie badań genetycznych bezpłatnych w pełnym spektrum	1. Utworzenie centr leczenia chorych na Rzadkie Choroby dla dzieci i osób dorosłych gdzie będą dostępni specjaliści w każdej dziedzinie 2. Łatwiejszy dostęp do leczenia stomatologicznego szczególnie w znieczuleniu ogólnym

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

## 10.22. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

**Tabela 25.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba poprawy dostępu do programów lekowych</li> <li>2. Możliwość badania podstawowych hormonów wzrostu ze skierowania lekarza pierwszego kontaktu</li> <li>3. Lepszy i pełniejszy dostęp do diagnostyki obrazowej</li> <li>4. Dostęp do konsultacji psychologicznych i psychiatrycznych</li> <li>5. Częstszy dostęp do konsultacji endokrynologicznych w przypadku gdy dotychczasowe leczenie przestaje przynosić zadowalające efekty</li> <li>6. Szybszy dostęp do zabiegów operacyjnych, w szczególności wszczepienia endoprotez z uwagi na poziom i szybkość zniszczenia stawów przy późnym rozpoznaniu akromegalii lub nieskutecznym jej leczeniu</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie Ośrodków Referencyjnych – diagnostyka i ukierunkowanie leczenia akromegalii</li> <li>2. Możliwość badania podstawowych hormonów wzrostu ze skierowania lekarza pierwszego kontaktu</li> <li>3. Wprowadzenie w życie wytycznych PTE w zakresie kontroli i leczenia powikłań jakie daje akromegalia (kontrolne USG, kolonoskopia, gastroskopia, itp.) Przestrzeganie minimalnej częstotliwości badań.</li> <li>4. Wprowadzenie do standardów opieki konsultacji psychologicznych</li> <li>5. Poszerzenie wiedzy lekarzy różnych specjalności w zakresie powikłań w danej dziedzinie (pacjenci informują, że nawet przy rozpoznanej akromegalii lekceważone są chroniczne zmiany skórne, zaburzenia jelitowo-żołądkowe, zaburzenia nastroju)</li> <li>6. Wcześniejsze informowanie o przewidywanych zmianach w refundacji leków</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

## 10.23. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

**Tabela 26.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Podjęcie prac nad opracowaniem produktu leczniczego na Epidermolysis Bullosa</li> <li>2. Wprowadzenie wyrobów medycznych EX Simplex w ramach hospitalizacji dla pacjentów z ciężkiej przebiegiem EB</li> <li>3. Zwiększenie wiedzy lekarzy nt. EB</li> <li>4. Wprowadzenie interdyscyplinarnej opieki nad pacjentami z EB</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba objęcia chorego na EB od urodzenia opieką specjalistyczną</li> <li>2. Rodzic chorego urodzonego dziecka powinien być uświadomiony z jaką chorobą musi się zmierzyć, i powinna być zapewniona fachowa pomoc psychologa i grona specjalistów tej choroby</li> <li>3. Skoordynowana opieka, która wyznaczać częstotliwość badań i diagnostyki chorego, a nie rodzic, w tym współpraca lekarzy pierwszego kontaktu w zakresie kierowania pacjentów do najbliższego centrum leczenia chorób rzadkich czy chorych na EB</li> <li>4. Poprawa dostępności do centrum leczenia przewlekłych ran, ponieważ niektóre rany chorych na EB nie goją się przez lata i przekształcają się w nowotwory</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

## 10.24. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”

**Tabela 27.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Objęcie refundacją produktu leczniczego Vatiquinone (Epi-743)</li> <li>Wprowadzenie badania MRI głowy bez kolejki, raz w roku</li> <li>Objęcie refundacją produktu leczniczego KH176 (Khondrion's KH176)</li> <li>Objęcie refundacją produktu leczniczego EPI-743, koenzym 10/idebenone, witaminy z grupy B, leki przeciwpadaczkowe, leki na spastykę</li> <li>Objęcie pełną refundacją wyrobów i urządzeń takich jak: pieluchy jednorazowe, podkłady higieniczne, płyny do dezynfekcji np. Octanisept, gaziki, plastry, rękawiczki, sól fizjologiczna, woda do iniekcji, rurki tracheostomijne, opaski, cewniki, PEG-rurki gastrostomijne, ssak, worek ambu, koncentrator tlenu, respirator plus osprzęt np. rury, filtry, przedłużki, leżaki kąpielowe, łóżko rehabilitacyjne, wózek specjalistyczny, materac przeciwoleżynowy, pionizator, podnośnik, schodotaz, dofinansowanie do zakupu samochodu do przewozu dzieci</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie opieki wspierającej rodzinę w zamieszkania szczególnie dla dzieci przy respiratorze</li> <li>Wprowadzenie dedykowanego nauczyciela wspomagającego w szkole</li> <li>Wzrost dostępności do poradni żywieniowej</li> <li>Wzrost dostępności do opieki wentylacyjnej</li> <li>Wprowadzenie opieki psychologicznej dla dzieci i rodziców</li> <li>Potrzeba przeznaczania subwencji szkolnej na zakup pomocy szkolnych dla dzieci z indywidualnym trybem nauczania realizowanym w szkole i w domu</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”

## 10.25. Stowarzyszenie Lwie Serca

**Tabela 28.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Lwie Serca

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>Wprowadzenie dostępu do najnowszych terapii m.in. terapii genowych</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Utworzenie centrów chorób rzadkich</li> <li>Utworzenie modeli opieki koordynowanej i kompleksowej</li> <li>Wprowadzenie szybkiej ścieżki diagnostycznej, dostęp do lekarza specjalisty</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Lwie Serca

## 10.26. Stowarzyszenie MARFAN Polska

**Tabela 29.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie MARFAN Polska

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie diagnostyki genetycznej – chorób tkanki łącznej fibryliny -(włóknistej i elastycznej)</li> <li>2. Zapewnienie nadzoru medycznego: genetyk, okulista, ortopeda, kardiolog, kardiochirurg, stomatolog, pulmonolog, rehabilitant dla pacjentów w różnym wieku</li> <li>3. Objęcie refundacją testów genetycznych w szerokim spectrum (wszystkie geny odpowiadające za choroby tkanki łącznej) tak, aby szybko zdiagnozować, która z chorób marfanopodobnych występuje u pacjenta (obecnie diagnostyka trwa czasem 6 lat, zlecane są badania fragmentów genów z powodów finansowych-ryczałt oraz brak laboratoriów i diagnostów oraz dostępu do międzynarodowych baz – stąd wielu pacjentów ma opis “zmiana patologiczna dotychczas nie notowania”</li> <li>4. Wprowadzenie do standardu badania angio np. angioTK lub angioMRI aby skanować cały układ naczyniowy, dziś już wiadomo, że tętniaki powstają nie tylko na aorcie, a wciąż wielu pacjentów jest diagnozowanych zbyt późno</li> <li>5. Wprowadzenie do standardu badania MRI kręgosłupa i rdzenia kręgowego</li> <li>6. Więcej badań nad lekami hamującymi poszerzenie aorty (sartany), hamującymi zmiany oczne</li> <li>7. Gorsety ortopedyczne i inne zaopatrzenie medyczne powinno być dostępne wielokrotnie w ciągu roku, bez ograniczeń do 1 szt./rok, pacjenci z zespołem Marfana rosną gwałtownie i wyrastają z produktów zaopatrzenia</li> <li>8. Objęcie refundacją wkładek ortopedycznych jako podstawa leczenia u pacjentów z chorobami tkanki łącznej</li> <li>9. Rozszerzenie zakresu wyrobów i usług w leczeniu ortodontycznym, aby pacjenci z zespołem Marfana i innymi chorobami tkanki łącznej mogli korzystać z takich aparatów które naprawdę zapewnią im leczenie wad, a nie tylko płytka podniebienna i tylko do 12 rż.</li> <li>10. Refundacja leczenia endokrynologicznego dla dzieci – obecnie przyspieszanie dojrzewania celem zahamowania wzrostu i ochrony serca, naczyń i kośćca nie jest leczeniem refundowanym</li> <li>11. Refundacja szkielec optycznych (pacjenci chorują na dużą krótkowzroczność i astygmatyzm oraz mają jaskrę, podwinięcie soczewek i inne wady). Szklka są bardzo drogie, soczewki także, a u dzieci wymiana szkielec przez szybki wzrost konieczna jest nawet kilka razy w roku. Zwrot z NFZ to jedynie ryczałt.</li> <li>12. Możliwość refundacji leczenia za granicą Pacjentów z bardzo powikłanym wywiadem i najpoważniejszych przypadków, zwłaszcza w zakresie operacji aorty, innych tętnic, operacji kręgosłupa, oczu i wad klatki piersiowej. Obecnie na siłę operuje się takich pacjentów w Polsce z różnym skutkiem, mimo że za granicą są lekarze i ośrodki z doświadczeniem większym</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie centrów referencyjnych, w których w określonych interwałach czasowych np. co pół roku na jednym kilkudniowym pobycie pacjent miałby dostęp do konsultacji: kardiolog, kardiochirurg, genetyk, angiolog, ortodonta, dentysta, okulista, ortopeda, rehabilitant, torakochirurg, pulmonolog, endokrynolog, alergolog, gastroenterolog, psycholog dla pacjenta i rodziny, psychiatra wg potrzeb.</li> <li>2. Pobyty planowane, skrócone w czasie do minimum, wszystkie badania w jednym miejscu i czasie. W związku z powyższym – kominki interdyscyplinarne „marfan-teamy” i „hard-teamy” tak aby planować leczenie z uwzględnieniem innych dziedzin (przykład planowanie leczenia operacyjnego: skoliozy, tętniaka i wad klatki piersiowej)</li> <li>3. Większa uważność i upowszechnienie praktyki operacji wyprzedzającej np. operacja tętniaka u kobiet planujących ciążę, operacja u młodzieży przed operacją wady klatki piersiowej</li> <li>4. Upowszechnienie łączenia zabiegów, tak aby jednym zabiegiem pomagać pacjentowi podwójnie, np. operacja tętniaka i klatki, operacja odwarstwionej siatkówki i podwiązania soczewki itp. W tym celu często konieczna współpraca ośrodków jedno specjalistycznych np. szpital kardiologiczny i szpital ortopedyczny</li> <li>5. Upowszechnienie operacji tętniaków u dzieci w ośrodkach dla dorosłych z powodu raku doświadczenia kardiochirurgów dziecięcych w operacjach tętniaków. 6. Rozszerzenie oferty opieki w ośrodkach dla dorosłych o psychologa, pediatrę, oraz zapewnienie rodzicom stałego przebywania z dzieckiem</li> <li>7. Dostęp do rehabilitacji dla dzieci w okresie intensywnego wzrostu bez kolejek i bez limitów. Dziecko które gwałtownie rośnie musi pilnie dostać pomoc, bo inaczej jego wady postawy oraz skolioza będą galopować i dawać katastrofalne skutki dla całego organizmu</li> <li>8. Konieczność uporządkowania spraw związanych z orzekaniem o niepełnosprawności, przede wszystkim, aby orzekali lekarze właściwej specjalności, aby orzeczenia były wydawane na dłuższy czas bo to choroba genetyczna postępująca z czasem, oraz u dzieci aby w przyznawaniu punktów 7 i 8 był brany pod uwagę faktyczny czas konieczny do uczestnictwa rodzica/opiekuna w codziennym życiu i leczeniu dziecka, a nie tylko brak niepełnosprawności intelektualnej oraz wysoki wzrost dziecka brany błędnie jako starszy wiek dziecka.</li> <li>9. Wprowadzenie rehabilitacji kardiologicznej dla pacjentów po operacjach sercowo – naczyniowych</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie MARFAN Polska

## 10.27. Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”

**Tabela 30.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie dostępu do protez zębowych, aparatów stomatologicznych, zabiegów chirurgicznych w zakresie stomatologii.</li> <li>2. Wprowadzenie dla pacjentów klimatyzatorów powietrza</li> <li>3. Wprowadzenie do koszyka świadczeń gwarantowanych zabiegów chirurgicznych w zakresie chirurgii plastycznej</li> <li>4. Możliwość wczesnego rozpoznawanie schorzenia na podstawie zmian skórnych, braku pracy gruczołów potowych</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie konieczności informowania lekarzy specjalistów na temat dysplazji ektodermalnej ( jeden z najczęściej zgłaszanych problemów przez rodziców).</li> <li>2. Potrzeba skrócenia terminu oczekiwania na wizyty do lekarzy specjalistów</li> <li>3. Potrzeba dostosowania warunków niezbędnych dla dzieci i młodzieży w placówkach edukacyjnych. Rodzice zgłaszają także brak zrozumienia ze strony personelu placówek oświatowych odnośnie schorzenia dysplazji ektodermalnej.</li> <li>4. Potrzeba obustronnej współpracy rodziców z personelem placówki oświatowej – jest niezbędna w procesie aktywizacji społecznej oraz motywowaniu do uczestniczenia w życiu społecznym dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergiami</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”

## 10.28. Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

**Tabela 31.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Objęcie refundacją leku Vyndaqel, INN-tafamidis Pfizer</li> <li>2. Wprowadzenie szybszego dostępu do testów genetycznych pod kątem amyloidozy TTR</li> <li>3. Dostęp do programów naukowych i korzystanie z nowoczesnych terapii medycznych</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wzrost dostępności do rehabilitacji</li> <li>2. Wprowadzenie stałej opieki medycznej – centrum chorych na amyloidozę TTR</li> <li>3. Objęcie rodzin opieką (opiekun rodziny, psycholog)</li> <li>4. Właściwe kierowanie pacjenta do konkretnych ośrodków medycznych – wiedza medyczna</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

## 10.29. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

**Tabela 32.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie dostępu do leku. Możliwość przyjmowania na terenie całego kraju tak aby ułatwić pacjentom podróżowanie, przemieszczanie się bez konieczności powrotu na dany dzień na podanie leku.</li> <li>2. Potrzeba skrócenia czasu przyjęcia pacjenta na podanie leku</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Szkolenia dla lekarzy internistów i innych specjalizacji w zależności od choroby np. przy chorobie Pompego: reumatologów, hepatologów, neurologów, diabetologów, kardiologów, anestezjologów.</li> <li>2. Wprowadzenie rehabilitacji i fizjoterapii</li> <li>3. Opracowanie właściwej diety dla pacjentów</li> <li>4. Wprowadzenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

## 10.30. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

**Tabela 33.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie scentralizowanej bazy danych jednostek medycznych zajmujących się badaniami genetycznymi, dostęp do aktualnych wyników badań dla neurologów i specjalistów z zakresu genetyki mający na celu przyspieszenie diagnostyki nowych chorych</li> <li>2. Ułatwienie chorym i opiekunom dostępu do wiedzy nt. nowych terapii, leków, prowadzonych badań klinicznych (wypracowanie regulacji prawnych umożliwiających dostęp do takich danych przez lekarza prowadzącego)</li> <li>3. Scalanie chorych z identycznymi jednostkami chorobowymi w bazach danych, z których chory mógłby uzyskać kontakt do rodzin o podobnym problemie zdrowotnym</li> <li>4. Prowadzenie diagnostyki oraz wszelkich związanych z nią badań w jednej instytucji/placówce i w każdym momencie życia – również w trakcie przebywania chorego na oddziale intensywnej terapii</li> <li>5. Ulepszenie programu wentylacji domowej. Ujednolicenie systemu opieki, który różni się w zależności od ośrodka realizującego program</li> <li>6. Zwiększenie ilości godzin opieki pielęgniarskiej i wsparcia medycznego dla rodzin, co niejednokrotnie pomogłoby uniknąć zbędnych hospitalizacji na oddziałach OIOM</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba opieki psychologicznej dla rodziców/opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi, zwłaszcza w ciężkim stanie klinicznym (terapia w zakresie stresu pourazowego oraz regularna terapia wspierająca)</li> <li>2. Opieka wytchnieniowa dla rodziców/opiekunów chorych z chorobami rzadkimi w zakresie pielęgnacji chorego, opieki codziennej (szkoła, czas wolny)</li> <li>3. Opieka psychologiczna dla chorych z chorobami rzadkimi – dostęp w przyspieszonym trybie, możliwość realizacji terapii w warunkach domowych.</li> <li>4. Programy aktywizujące chorych dostosowane do potrzeb: szkolenia z obsługi sprzętu do komunikacji, do nauki, pracy</li> <li>5. Panel zdrowotno – opiekuńczy dla rodzin: pomoc w sprawach administracyjnych, organizacja "czasu pracy" z chorym, wskazanie placówek, terapeutów, opieki medycznej. Wdrożenie instytucji "opiekuna rodziny"</li> <li>6. Szerzenie świadomości oraz poszerzanie wiedzy personelu medycznego (lekarzy, fizjoterapeutów, neurologopedów itp.) na temat chorób rzadkich – np. organizacja obowiązkowych szkoleń</li> <li>7. Stworzenie ośrodków, gdzie w jednym miejscu – regularnie i kompleksowo wykonywane są badania stanu funkcjonowania chorego i udzielane wytyczne co do istniejących możliwościach rozwoju, edukacji, fizjoterapii oraz doboru sprzętów/urządzeń ułatwiających funkcjonowanie</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

### 10.31. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA

**Tabela 34.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Finansowanie badań na opracowanie leku na chorobę</li> <li>2. Potrzeba zmniejszenia czasu oczekiwania na wyniki genetyczne potwierdzające chorobę</li> <li>3. Objęcie pełną refundacją leków</li> <li>4. Koenzym Q10 – dopuszczalna w Polsce dawka 50mg, chorzy biorą dawki 1200 mg i więcej – sprowadzają z zagranicy co podnosi cenę leczenia</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Choroba sklasyfikowana w rejestrze chorób jednak w wykazie leczenia sanatoryjnego nie uwzględniona – chorzy jeżdżą z wpisanymi objawami co prowadzi do obniżonej skuteczności rehabilitacji</li> <li>2. Efektowna rehabilitacja metodą PNF nie refundowana generuje dodatkowe koszty dla chorych</li> <li>3. Choroba nieuleczalna i postępująca w orzecznictwie niepełnosprawności – orzeczenia czasowe często motywowane możliwością poprawy stanu zdrowia</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA

### 10.32. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

**Tabela 35.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Poprawa diagnostyki oraz zmiana zasad kwalifikacji do leczenia</li> <li>2. Zapewnienie dostępu do odpowiedniej rehabilitacji dla pacjentów którzy tego wymagają (szczególnie poudarowej)</li> <li>3. Wprowadzenie badań przesiewowych dla choroby Fabry'ego</li> <li>4. Zunifikowanie i uproszczenie formalności związanych z przyjęciem pacjenta na infuzję.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba organizowania szkoleń w środowiskach medycznych oraz uczelniach medycznych nt. chorób rzadkich</li> <li>2. Zapewnienie pacjentom z chorobą Fabry'ego dostępu do świadczeń socjalnych (renty, orzeczenia o niepełnosprawności)</li> <li>3. Wystosowanie jasnych wytycznych dla ośrodków oferujących Enzymatyczną Terapię Zastępczą, co do częstotliwości podawania leku (14 dni). Istnieją przypadki, w których pacjenci przyjmowani są na infuzje co 15 lub więcej dni, co zaburza cykl leczenia i jest niezgodne z zaleceniami.</li> <li>4. Utworzenie ośrodków referencyjnych</li> <li>5. W wielu ośrodkach pacjenci muszą być przyjmowani do szpitala na zwykłych zasadach, co niesie za sobą szereg formalności (wymazy COVID, kolejki na izbie przyjęć, itp.) – rozwiązaniem byłoby podawanie leku w trybie ambulatoryjnym lub home therapy.</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego



### 10.33. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

**Tabela 36.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie lepszego dostępu do badania suchej kropli krwi, które służy do diagnostyki choroby Gauchera</li> <li>2. Uwzględnienie pacjentów z Chorobą Gauchera w grupie osób uprawnionych do wcześniejszego szczepienia przeciw COVID-19</li> <li>3. Wykorzystanie nowoczesnych technologii w tym diagnostyka genetyczna oraz sztuczna inteligencja dla celów diagnostycznych (wsparcie na rzecz podmiotów, które próbują wdrożyć nowe rozwiązania diagnostyczne)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dostęp do terapii domowej wzorem innych krajów europejskich</li> <li>2. Możliwość przyjmowania leku w szpitalach najbliższych względem miejsca zamieszkania. Obecnie szpitale z mniejszych miejscowości nie chcą lub obawiają się przystępować do realizacji kontraktów na leczenie choroby Gauchera</li> <li>3. Dostęp do rehabilitacji dla pacjentów z chorobą Gauchera – zwłaszcza dla tych, którzy ze względu na późną diagnostykę, mają problemy z układem kostnym</li> <li>4. Szpitale referencyjne dla dorosłych oraz dzieci w każdym regionie. Obecnie zdarza się, że dzieci kierowane są na oddziały dla dorosłych, w regionie tylko taki szpital ma podpisany kontrakt na realizację programu lekowego "Leczenie Choroby Gauchera"</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

### 10.34. Stowarzyszenie Zespołu Williama

**Tabela 37.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Zespołu Williama

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie szczegółowej diagnostyki genetycznej</li> <li>2. Dostęp do suplementacji – zaburzenia gospodarki wapniowej</li> <li>3. Dostęp do diagnostyki endokrynologicznej – schorzenia tarczycy, niedobór wzrostu, wczesne dojrzewanie u dziewczynek</li> <li>4. Dostęp do diagnostyki kardiologicznej – hipoplazje naczyń krwionośnych</li> <li>5. Dostęp do diagnostyki kardiologicznej – nadciśnienie</li> <li>6. Dostęp do diagnostyki ortopedycznej – skoliozy i kośćcizrosty</li> <li>7. Dostęp do diagnostyki okulistycznej</li> <li>8. Dostęp do diagnostyki cukrzycy i otyłości</li> <li>9. Dostęp do diagnostyki nefrologicznej – wady wrodzone, hiperkalcemia</li> <li>10. Dostęp do diagnostyki otolaryngologicznej</li> <li>11. Dostęp do diagnostyki neurologicznej</li> <li>12. Dostęp do diagnostyki stomatologicznej</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie opieki skoordynowanej – centra chorób rzadkich</li> <li>2. Zbudowanie realnego modelu przejścia od opieki pediatrycznej do leczenia dorosłych</li> <li>3. Utworzenie planu badań profilaktycznych i dostęp do nich</li> <li>4. Potrzeba zapewnienia opieki psychologicznej, szczególnie dla dorosłych</li> <li>5. Orzecznictwo o niepełnosprawności – usystematyzowanie wywiadu medycznego, oparcie się na opiniach specjalistów ds. chorób rzadkich</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Stowarzyszenie Zespołu Williama

### 10.35. Życ Nadzieją – Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne

**Tabela 38.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Życ Nadzieją – Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne

Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych: lek, wyrób, diagnostyka	Potrzeby w zakresie optymalizacji modelu opieki
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie programu lekowego z zastosowaniem produktu leczniczego Zavesca (Miglustat) lub zamiennik tego leku Miglustat Accord. Decyzją EMA lek Zavesca (Miglustat) od kilku lat jest dopuszczony do stosowania na terenie Unii Europejskiej i we wszystkich krajach Unii jest refundowany, bądź w inny sposób dofinansowywany dla pacjentów. Wyjątkiem jest jedynie Polska</li> <li>2. Usprawnienie działań związanych z rozpoznawaniem i diagnostyką chorób rzadkich</li> <li>3. Odpowiednia edukacja lekarzy z zakresu leczenia chorób rzadkich</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie struktury organizacyjnej i ośrodków eksperckich diagnozujących i leczących dzieci z chorobami rzadkimi</li> <li>2. Utworzenie rejestru chorych</li> <li>3. Specjalistyczna opieka: fizjoterapia, rehabilitacja, dietetyka, terapia mowy, psychologia edukacyjna</li> <li>4. Darmowe korzystanie z rehabilitacji i sanatoriów bez względu na wiek</li> <li>5. Godziwe, realne świadczenia finansowe dla dzieci chorych (dodatek rehabilitacyjne, renty, świadczenia pielęgnacyjne)</li> <li>6. Darmowe środki niezbędne do pielęgnacji tych osób</li> </ol>

Źródło: Odpowiedź udzielona przez Życ Nadzieją – Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne

## Spis tabel

**Tabela 1.** Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

**Tabela 2.** Zestawienie wyrobów medycznych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

**Tabela 3.** Zestawienie obszarów diagnostyki wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

**Tabela 4.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Dignitas Dolentium

**Tabela 5.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację „Rodzina Fra X”

**Tabela 6.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA

**Tabela 7.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Oswoić Miopatie

**Tabela 8.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni

**Tabela 9.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej

**Tabela 10.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację SMA

**Tabela 11.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Wrocławskie Hospicjum dla Dzieci

**Tabela 12.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację MATIO – Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

**Tabela 13.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

**Tabela 14.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polski Związek Niewidomych

**Tabela 15.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

**Tabela 16.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

**Tabela 17.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

**Tabela 18.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

**Tabela 19.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym – PIĘKNIE PUCHNĘ

**Tabela 20.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

**Tabela 21.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Retina AMD Polska

**Tabela 22.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie 22q11 Polska

**Tabela 23.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę

**Tabela 24.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

**Tabela 25.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

**Tabela 26.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

**Tabela 27.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”

**Tabela 28.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Lwie Serca

**Tabela 29.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie MARFAN Polska

**Tabela 30.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”

**Tabela 31.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

**Tabela 32.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

**Tabela 33.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

**Tabela 34.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA

**Tabela 35.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego

**Tabela 36.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

**Tabela 37.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Zespołu Williama

**Tabela 38.** Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Życ Nadzieją – Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka i Choroby Pokrewne



© Wydawcą raportu jest Modern Healthcare Institute sp. z o.o.  
Wszelkie prawa zastrzeżone

e-isbn: 978-83-958398- 8-7



Wydawca oraz autorzy nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek ewentualne decyzje, które zostaną podjęte na podstawie niniejszego opracowania.

Niniejszy raport objęty jest prawami autorskimi.

Zabronione jest powielanie i kopiowanie oraz wykorzystywanie w takiej formie części lub całości raportu, w tym wykresów i tabel zawartych w publikacji, na jakimkolwiek polu eksploatacji, bez pisemnej zgody wydawcy.

Cytowanie fragmentów lub danych zawartych w raporcie powinno zawierać adnotację o źródle.

Treści zawarte w niniejszym raporcie nie mają na celu promowania któregokolwiek z wymienionych produktów leczniczych. Zostały zawarte jedynie w celach informacyjno-edukacyjnych.

