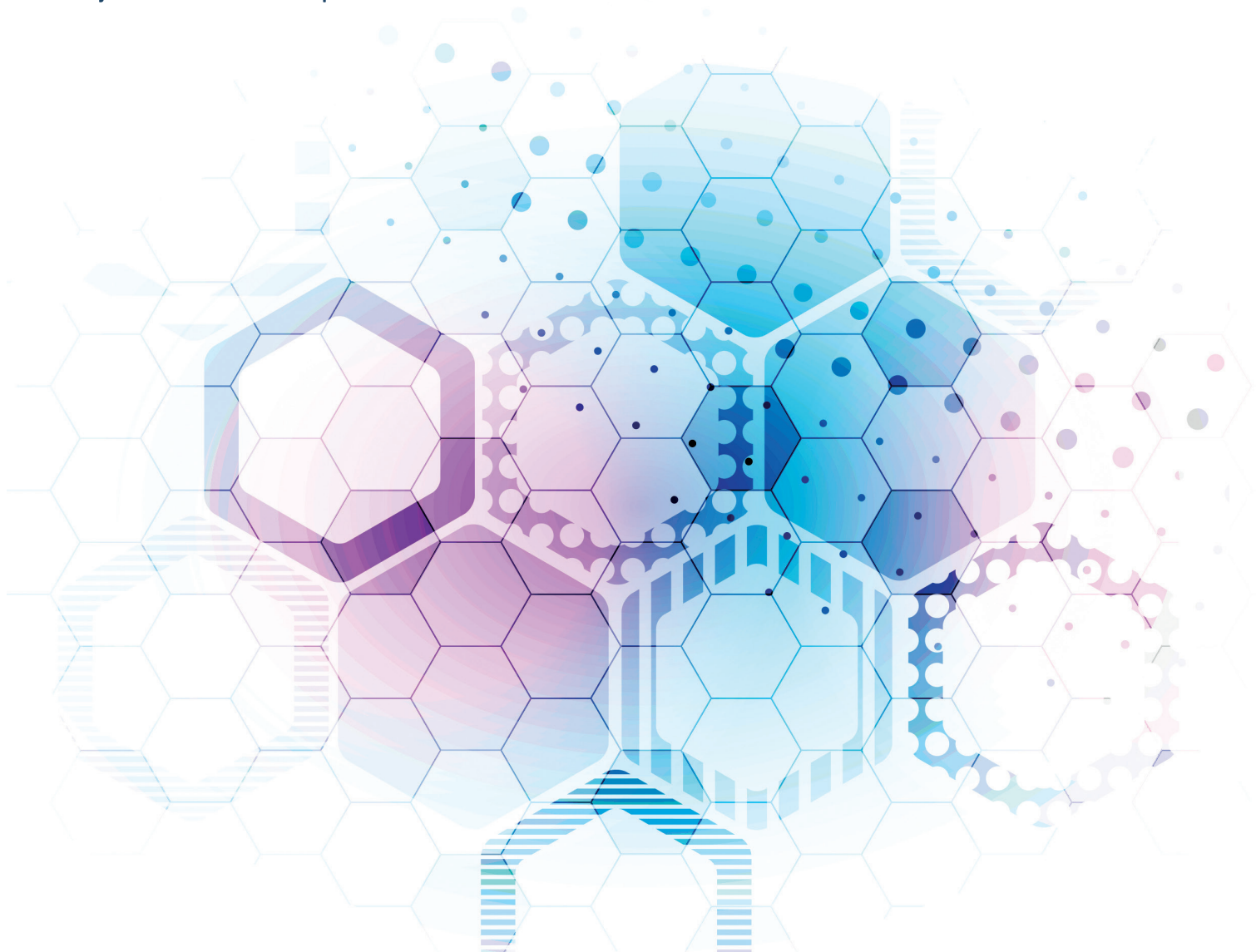




# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich



## AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2023

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

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

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.

#### AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2023

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

Gierczyński J., et al. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN, Wrzesień 2023.

#### Autorzy:

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA, Doradztwo i ekspertyzy, European Health Network

Stanisław Maćkowiak, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

Krzysztof Jakubiak, Modern Healthcare Institute

Patrycja Radzimska, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

Marzena Nelken, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

ISBN: 978-83- 968652-6-7





# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

## **AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2023**

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

Warszawa, wrzesień 2023

|  |    |
|--|----|
| Metodologia.....   | 6  |
| Wnioski.....   | 8  |
| Potrzeby w zakresie produktów leczniczych.....   | 10 |
| Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych.....  | 19 |
| Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej.....  | 22 |
| Potrzeby w zakresie modeli opieki.....   | 26 |
| Inne potrzeby.....   | 32 |
| Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich.....  | 39 |
| Fundacja Chorób Mózgu.....   | 39 |
| Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją".....   | 40 |
| Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne.....   | 41 |
| Fundacja HypoGenek.....  | 42 |
| Fundacja Jesteśmy pod Ścianą.....  | 43 |
| Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”.....  | 44 |
| Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym na Białaczkę.....  | 45 |
| Fundacja Oswoic Miopatie.....  | 46 |
| Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy.....  | 47 |
| Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego.....  | 48 |
| Fundacja na rzecz rodzin i osób z zespołem łamliwego chromosomu X, niepełnosprawnością intelektualną i spektrum autyzmu „Rodzina Fra X”..... | 48 |
| Fundacja Salamander.....   | 49 |
| Fundacja Serce Dziecka.....  | 50 |
| Fundacja SMA.....  | 51 |
| Fundacja StopDuchenne.....   | 52 |
| Fundacja Wymarzona Odporność.....  | 53 |
| Jedni na milion - Stowarzyszenie pacjentów z PNH.....  | 54 |
| MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę.....  | 55 |
| Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona.....  | 56 |
| Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową.....   | 58 |
| Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona.....  | 58 |
| Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda".....   | 59 |
| Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC.....  | 60 |
| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi.....  | 62 |
| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ.....  | 63 |
| Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych PTCHNM.....   | 64 |
| Retina AMD Polska.....   | 65 |
| Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza.....  | 66 |
| Stowarzyszenie 22q11 Polska.....   | 68 |

|   |    |
|---|----|
| Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy.....  | 69 |
| Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate .....   | 70 |
| Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk .....  | 71 |
| Stowarzyszenie Dignitas Dolentium.....  | 72 |
| Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie..... | 73 |
| Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy".....  | 73 |
| Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją.....  | 74 |
| Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL .....                         | 75 |
| Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR.....   | 76 |
| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D.....   | 77 |
| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius.....                   | 78 |
| Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie" .....              | 79 |
| Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czerniaki „SARCOMA” .....                               | 79 |
| Stowarzyszenie Rodzin SMARD1.....   | 80 |
| Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA" .....                                | 81 |
| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera .....  | 82 |
| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego.....  | 82 |
| Stowarzyszenie Zespołu Williama .....   | 83 |
| Załącznik 1: Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan.....      | 85 |
| Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022 .....        | 86 |

## 1. Metodologia

W lipcu i sierpniu 2023 roku została przeprowadzona przez Krajowe Forum Orphan (KFO) trzecia edycja audytu mającego na celu poznanie potrzeb organizacji pacjenckich w Polsce zrzeszonych w KFO. Od trzech lat w Polsce jest prowadzony cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. W Unii Europejskiej audyty takie przeprowadzają tylko nieliczne kraje.

W ramach trzeciej edycji Audytu KFO pytania podzielono na 5 różnych kategorii obejmujących zagadnienia dostępu do technologii lekowych, dostępu do wyrobów medycznych, dostępu do diagnostyki, potrzeb w zakresie optymalizacji opieki oraz innych potrzeb poza wskazanymi. Do udziału w badaniu zaproszono 59 organizacji pacjenckich, członków Krajowego Forum Orphan, które zrzesza organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. **Uzyskano odpowiedzi od 47 (80%) organizacji członkowskich.** Audyt został przeprowadzony z wykorzystaniem formularza ankiety w wersji on-line dostępnego pod adresem:

<https://forms.gle/sDHAKf3WRGsuuDvA9>. Formularz ankiety stanowi Załącznik 2 do raportu.

Lista **47** organizacji, które udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. Fundacja Chorób Mózgu
2. Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne
3. Fundacja HypoGenk
4. Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą
5. Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA
6. Fundacja Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę
7. Fundacja Oswoić Miopatie
8. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy
9. Fundacja Pomocy Chorym na zanik mięśni
10. Fundacja Rodzina Fra X
11. Fundacja Salamander
12. Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej
13. Fundacja SMA
14. Fundacja StopDuchenne
15. Fundacja Wymarzona Odporność
16. Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH
17. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
18. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona
19. Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową
20. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
21. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis Gioconda
22. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl
23. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi
24. Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ
25. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)
26. Retina AMD Polska
27. Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza
28. Stowarzyszenie 22q11 POLSKA
29. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
30. Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją"
31. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
32. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
33. Stowarzyszenie Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe
34. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha Mali Bohaterowie
35. Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”

36. Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją
37. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL
38. Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR
39. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D
40. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius
41. Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"
42. Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czerniaki SARCOMA
43. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1
44. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA
45. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
46. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego
47. Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

Sformułowano siedem pytań badawczych:

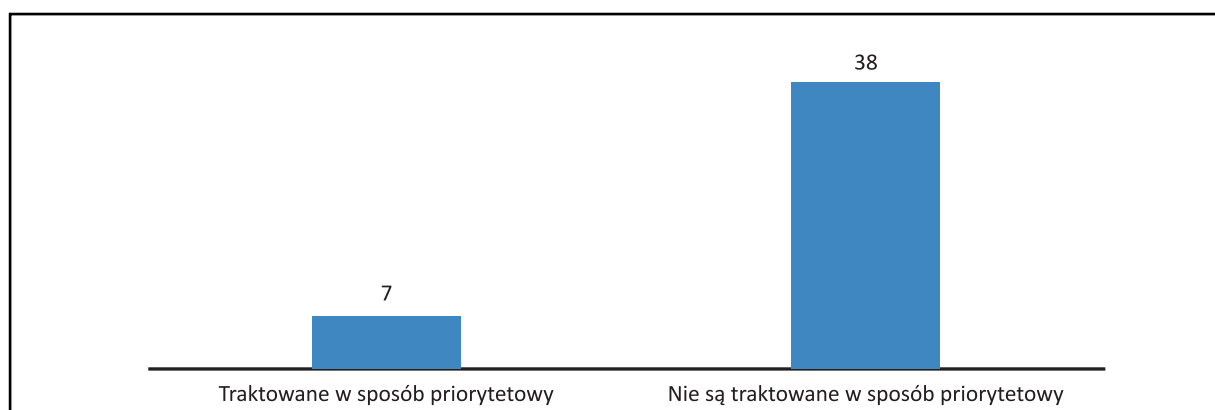
1. Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce.
2. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.
3. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.
4. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do produktów leczniczych z perspektywy organizacji pacjenckich.
5. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych z perspektywy organizacji pacjenckich.
6. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki z perspektywy organizacji pacjenckich.
7. Występowanie potrzeb w zakresie optymalizacji opieki z perspektywy organizacji pacjenckich.
8. Występowanie innych, dodatkowych potrzeb, poza wymienionym zakresem.

Przeprowadzono analizę przekrojową, a na podstawie uzyskanych odpowiedzi opracowano wyniki będące przedmiotem niniejszego opracowania. Rezultaty niniejszych analiz przedstawiono w rozdziałach odpowiadających pytaniom badawczym i charakteryzujących problem w zakresie dostępności do produktów leczniczych, wyrobów medycznych, diagnostyki, optymalizacji lub poprawy modelu opieki oraz w kategorii innych potrzeb.

## 2. Wnioski

15% respondentów, tj. 7 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych badaniem, tj. 40 organizacji jest zdania, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo.

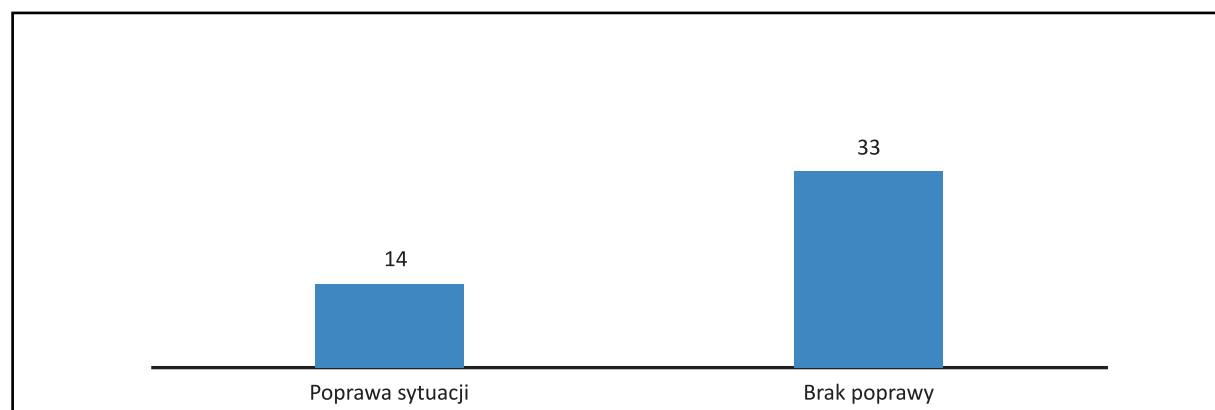
Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie traktowania w sposób priorytetowy potrzeb osób chorych na choroby rzadkie w Polsce



Źródło: Opracowanie własne

Poddano także ocenie przez organizacje pacjenckie ocenę poprawy sytuacji od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. Plan dla Chorób Rzadkich zawiera 37 zadań, które zostaną zrealizowane w latach 2021-2023. Dokument zawiera konkretny harmonogram działań z podaniem źródła finansowania. Według 30% organizacji, tj. 14 organizacji pacjenckich, sytuacja osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. Z kolei pozostałe 33 organizacje, stanowiące 68% objętych badaniem wskazały, że sytuacja ta nie uległa poprawie.

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie poprawy sytuacji osób chorych na choroby rzadkie od czasu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.

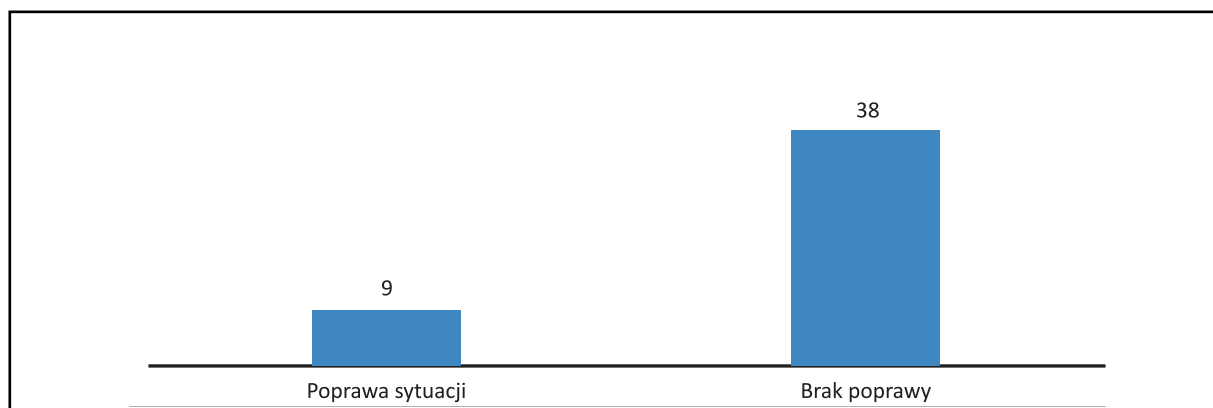


Źródło: Opracowanie własne.

Oceniana także przez organizacje pacjenckie była poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego. Według 19% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 9 organizacji pacjenckich, nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejściu w życie Funduszu Medycznego. Natomiast w ocenie pozostałych 80% biorących udział w badaniu, tj. 38 organizacji pacjenckich, sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się.



Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie poprawy sytuacji osób chorych na choroby rzadkie od czasu wejścia w życie Funduszu Medycznego



Źródło: Opracowanie własne.

Organizacje pacjenckie wskazywały na potrzeby według kategorii stanowiących kolejno potrzeby dotyczące produktów leczniczych, wyrobów medycznych, diagnostyki, optymalizacji opieki oraz innych potrzeb.

- **96% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce**, a szczególnie wprowadzenia opieki koordynowanej i kompleksowej.
- **90% organizacji pacjenckich zwróciło uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych**, w zakresie utworzenia ośrodków eksperckich, rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi czy Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką. Postulowane jest wsparcie psychologiczne osób chorych i ich rodzin, wprowadzenie asystenta pacjenta i opieki wytchnieniowej. Istotne jest edukowanie lekarzy POZ w zakresie wczesnego rozpoznawania chorób rzadkich.
- **87% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do diagnostyki**, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowania postępu choroby, przeprowadzania cyklicznych badań diagnostycznych.
- **77% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do technologii lekowych.**
- **60% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych.**

### 3. Potrzeby w zakresie produktów leczniczych

77% organizacji spośród objętych badaniem zwróciło uwagę na konieczność dostępu do produktów leczniczych na skutek objęcia ich refundacją publiczną. Organizacje pacjenckie wskazały na konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do 70 produktów leczniczych dla 49 wskazań klinicznych.

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

| Nazwa międzynarodowa    | Nazwa handlowa     | Wskazanie   |
|-------------------------|--------------------|---|
| 1. Akalabrutynib        | Calquence          | W monoterapii lub w skojarzeniu z obinutuzumabem w leczeniu dorosłych pacjentów z nieleczoną wcześniej przewlekłą białaczką limfocytową.  |
| 2. Alglukozydaza alfa   | Myozyme            | W długotrwałej enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z potwierdzonym rozpoznaniem choroby Pompego (niedoborem kwaśnej alfa-glukozydazy).   |
| 3. Ambenonium           | Mytelase           | Leczenie miastenii.   |
| 4. Asciminib            | Scemblix           | Stosowany w leczeniu dorosłych pacjentów z przewlekłą białaczką szpikową z chromosomem Philadelphia w fazie przewlekłej (Ph+ CML-CP), leczonych wcześniej dwoma lub więcej inhibitorami kinazy tyrozynowej. |
| 5. Asfotaza alfa        | Strensiq           | Wskazany do stosowania w długotrwałej enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą w leczeniu objawów kostnych choroby.  |
| 6. Aztreonam            | Cayston            | Leczenie supresyjne przewlekłych infekcji dróg oddechowych wywołanych przez <i>Pseudomonas aeruginosa</i> u pacjentów z mukowiscydozą (ang. cystic fibrosis, CF), w wieku 6 lat i starszych.                |
| 7. Berotralstat         | Orladeyo           | Stosowany w rutynowym zapobieganiu nawracającym napadom wrodzonego obrzęku naczynioruchowego u osób dorosłych i młodzieży w wieku od 12 lat.  |
| 8. Brentuksymab vedotin | Adcetris           | Wskazany do stosowania u wcześniej nieleczonych dorosłych pacjentów z chłoniakiem ziarnicznym (chłoniakiem Hodgkina) CD30+  |
| 9. Burosumab            | Crysvita           | W leczeniu hipofosfatemii sprzężonej z chromosomem X (XLH) oraz hipofosfatemii sprzężonej z czynnikiem FGF23 w onkogenicznej osteomalacji.  |
| 10. Darwadstrocel       | Alofisel           | W leczeniu złożonych przetok okołoodbytniczych u dorosłych pacjentów z postacią nieaktywną/łagodną choroby Leśniowskiego-Crohna.  |
| 11. Deflazakort         | Dezacor<br>Calcort | Leczenie dystrofii mięśniowej typu Duchenne'a – leczenie pacjentów pediatrycznych. Sarkoidoza.  |
| 12. Distigmini bromidum | Ubredit            | Zaburzenia opróżniania pęcherza moczowego.  |

|  |                                      |   |
|--|--------------------------------------|---|
| 13. Efgartigimod alfa  | Vyvgart                              | Leczenie miastonii.   |
| 14. Elexacaftor, Tezacaftor, Ivacaftor w skojarzeniu z lwacaftorem | Symkevi                              | Leczenie chorych na mukowiscydozę w wieku co najmniej 6 lat, którzy są homozygotyczni pod względem mutacji F508del.   |
| 15. Elranatamab  | W trakcie rejestracji EMA            | Leczenie szpiczaka mnogiego odpornego na co najmniej jeden inhibitor proteazomowy, jeden lek immunomodulacyjny i jedno antybo-cd38.   |
| 16. Emicizumab   | Hemlibra                             | Zapobieganie krwawieniom lub zmniejszeniu liczby epizodów krwawienia u pacjentów z hemofilią A (brak czynnika VIII).  |
| 17. Epcoritamab  | W trakcie rejestracji EMA            | W leczeniu dorosłych pacjentów z nawrotowym lub opornym na leczenie chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B (DLBCL)   |
| 18. Eribulin   | Halaven                              | Leczenie dorosłych pacjentów z rakiem piersi.   |
| 19. Fenfluramina   | Fintepla                             | Padaczka – zespół Draveta i zespół Lennox-Gastaut.  |
| 20. Foslewodopa i foskarbidopa                                     | ProDuodopa                           | Leczenie zaawansowanej choroby Parkinsona.  |
| 21. Fostamatynib   | Tavlesse                             | Przewlekła małopłytkowość immunologiczna.   |
| 22. Givinostat   | W trakcie rejestracji EMA            | Leczenie dystrofii mięśniowej Duchenne’a.   |
| 23. Immunoglobuliny  | Różne preparaty dożylnie i podskórne | Zabezpieczenie dostępności refundacyjnej zgodnie ze wszystkimi wskazaniami klinicznymi.   |
| 24. Inotersen  | Tegsedi                              | W leczeniu dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej (hATTR) u dorosłych pacjentów z polineuropatią w I lub II stadium zaawansowania.  |
| 25. Lonkastuksymabu tezyryna                                       | Zynlonta                             | W leczeniu dorosłych pacjentów z nawrotowym lub opornym na leczenie chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B (DLBCL) i chłoniakiem z komórek B o wysokim stopniu złośliwości (HGBL), po dwóch lub więcej liniach terapii systemowej. |
| 26. Ludzki inhibitor C1-esterazy do podawania podskórnego (s.c.)   | Berinert 2000<br>Berinert 3000       | Wskazany do stosowania w zapobieganiu napadom nawracającego wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE) u młodzieży i pacjentów dorosłych z niedoborem inhibitora C1 - esterazy.   |
| 27. Ludzki inhibitor C1 esterazy do podawania dożylnego (i.v.)     | Cinryze                              | Leczenie i zapobieganie przed zabiegiem napadom obrzęku naczynioruchowego u dorosłych, młodzieży i dzieci (w wieku 2 lat i powyżej) z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym.  |

|  |                                |  |
|--|--------------------------------|--|
| 28. Ludzki inhibitor alfa 1-proteinazy | Respreeza                      | W leczeniu podtrzymującym w celu spowolnienia progresji rozedmy płuc u dorosłych z potwierdzonym ciężkim niedoborem inhibitora alfa1-proteinazy.   |
| 29. Kanakinumab                        | Ilaris                         | W leczeniu czynnej postaci choroby Still'a.  |
| 30. Kannabidiol                        | Epidyolex                      | Padaczka – zespół Draveta i zespół Lennox-Gastaut.   |
| 31. Kaplacyzumab                       | Cablivi                        | W leczeniu osób dorosłych i młodzieży w wieku 12 lat i starszej, o masie ciała co najmniej 40 kg, podczas epizodu nabytej zakrzepowej plamicy małopłytkowej (aTTP) w połączeniu z wymianą osocza i immunosupresją.   |
| 32. Kolistymetat                       | Colobreathe                    | Leczenie przewlekłych zakażeń płuc wywołanych przez <i>Pseudomonas aeruginosa</i> u pacjentów z mukowiscydozą, w wieku 6 lat i powyżej.  |
| 33. Lanadelumab                        | Takhyzo                        | Stosowany w ramach rutynowej profilaktyki nawracających napadów dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego u osób w wieku 12 lat i starszych – postulowane jest ułatwienie dostępu dla pacjentów do programu lekowego – konieczność wystąpienia 12 epizodów zagrażających życiu w ciągu 6 miesięcy w konkretnej lokalizacji u pacjentów jest zbędna i powinna być usunięta. |
| 34. Lewodopa + Karbidopa               | Flexilev                       | Leczenie dorosłych pacjentów z idiopatyczną chorobą Parkinsona.  |
| 35. Lewofloksacynum                    | Levoxa                         | Leczenie zakażeń bakteryjnych.   |
| 36. Mesalazynum                        | Różne preparaty odtwórcze      | Stosowany w nieswoistych chorobach zapalnych jelit, w tym wrzodziejącego zapalenia jelita grubego.   |
| 37. Midazolam                          | Buccolam                       | Leczenie przedłużonych, ostrych napadów drgawkowych u niemowląt, małych dzieci, dzieci i młodzieży (od 3 miesięcy do 18 lat) (Zespół Leigh).   |
| 38. Miglustat                          | Zavesca<br>Miglustat<br>Accord | Choroba Niemana-Picka i choroby pokrewne.  |
| 39. Mosunetuzumab                      | Lunsumio                       | W monoterapii w leczeniu dorosłych pacjentów z nawrotowym lub opornym chłoniakiem grudkowym (ang. follicular lymphoma, FL), którzy otrzymali wcześniej co najmniej dwie terapie układowe.  |
| 40. Mykofenolan mofetylu               | CellCept                       | Stosowany w zapobieganiu odrzucenia przez organizm przeszczepów nerek, serca lub wątroby.  |
| 41. Neisseria Meningitidis             | Nimenrix                       | Szczepionka Nimenrix jest wskazana do czynnego uodparniania osób w wieku od 6 tygodni przeciwko inwazyjnej chorobie meningokokowej wywołanej przez <i>Neisseria meningitidis</i> grup A, C, W-135 i Y.   |

|   |  |  |
|---|--|--|
| 42. Olipudaza alfa  | Xenpozyme  | Wskazana do stosowania u dzieci i młodzieży oraz dorosłych, jako enzymatyczna terapia zastępcza w leczeniu objawów niedoboru kwaśnej sfingomielinazy (ASMD) typu A/B lub B, niezwiązanych z ośrodkowym układem nerwowym. |
| 43. Pegcetacoplan   | Aspaveli   | Leczenie osób dorosłych z nocną napadową hemoglobinurią (PNH).   |
| 44. Polatuzumab wedotyny  | Polivy   | W skojarzeniu z rytuksymabem, cyklofosfamidem, doksorubicyną i prednizonem (R-CHP) w leczeniu dorosłych pacjentów z chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B.   |
| 45. Patisyran   | Onpattro   | W leczeniu dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej (hATTR) u dorosłych pacjentów z polineuropatią w I lub II stadium zaawansowania.   |
| 46. Pyridostigmini bromidum   | Mestinon Retard  | Leczenie miastonii.  |
| 47. Rapamune  | Syrolimus  | Stwardnienie guzowate.   |
| 48. Rawulizumab   | Ultomiris  | Leczenie napadowej nocnej hemoglobinurii, atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego, uogólnionej miastonii, chorób ze spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego.  |
| 49. Rekombinowany czynnik krzepnięcia VIII o przedłużonym działaniu | Efmoroktokog alfa (Elocta)<br>Oktokog alfa (Advate)              | Zmiana zapisów programu lekowego B.15 Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B.   |
| 50. Rekombinowany czynnik krzepnięcia IX o przedłużonym działaniu   | Eftrenonakog alfa (Alprolix)<br>Albutrepenonakog alfa (Idelvion) | Zmiana zapisów programu lekowego B.15 Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B.   |
| 51. Relatlimab + Niwolumab  | Opdualag   | Leczenie pierwszej linii zaawansowanego (nieoperacyjnego lub przerzutowego) czerniaka u dorosłych i młodzieży w wieku 12 lat i starszej z ekspresją PD-L1 na komórkach guza < 1%.  |
| 52. Sapropteryna  | Kuvan  | W leczeniu hiperfenyloalaninemii (HPA) u dorosłych i dzieci chorujących na fenylketonurię (PKU) oraz hiperfenyloalaninemii (HPA) u dorosłych i dzieci z niedoborem tetrahydrobiopteryny (BH4).                           |
| 53. Sebelipaza alfa   | Kanuma   | Wskazany do stosowania w długookresowej enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów w każdym wieku z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D).  |

|                                     |                           |   |
|-------------------------------------|---------------------------|---|
| 54. Selumetyrib                     | Koselugo                  | W leczeniu objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych (PN) u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1 (NF1).   |
| 55. Stiripentol                     | Diacomit                  | Wskazany do stosowania w skojarzeniu z klobazamem i walproinianem w terapii wspomagającej u pacjentów cierpiących na ciężką miokloniczną padaczkę niemowląt (SMEI - Zespół Dravet) z uogólnionymi napadami opornymi na leczenie klobazamem i walproinianem. |
| 56. Sumatriptan                     | Różne preparaty odtwórcze | Klasterowe bóle głowy   |
| 57. Sutimlimab                      | Enjaymo                   | Leczenie niedokrwistości hemolitycznej (nadmierny rozpad krwinek czerwonych) u osób dorosłych z chorobą zimnych aglutynin (CAD).  |
| 58. Takrolimus                      | Protopic                  | Leczenie ciężkich i umiarkowanych postaci atopowego zapalenia skóry (AZS).  |
| 59. Tafamidis                       | Vyndaquel                 | Leczenie amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią u dorosłych pacjentów (ATTR-CM)   |
| 60. Teclistamab                     | Tecvayli                  | Leczenie nawrotowego i odpornego na leczenie szpiczaka mnogiego.  |
| 61. Tobramycynum                    | TOBI Podhaler             | Leczenie dorosłych i dzieci w wieku od 6 lat z mukowiscydozą w leczeniu supresyjnym przewlekłego zakażenia płuc wywołanego <i>Pseudomonas aeruginosa</i> .  |
| 62. Tofersen                        | W trakcie rejestracji EMA | Stwardnienie zanikowe boczne (ALS).   |
| 63. Vaccinum Neisseria Meningitidis | Bexsero                   | Szczepionka na meningokoki typu B.  |
| 64. Vamorolone                      | W trakcie rejestracji EMA | Leczenie dystrofii mięśniowej Duchenne'a.   |
| 65. Wutrisyran                      | Amvuttra                  | W leczeniu dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej (hATTR) u dorosłych pacjentów z polineuropatią w I lub II stadium zaawansowania.  |
| 66. Welmanaza alfa                  | Lamzede                   | Enzymatyczna terapia zastępcza w leczeniu objawów pozaneurologicznych u pacjentów z łagodną do umiarkowanej alfa-mannozydozą.   |
| 67. Wenetoklaks z Obinutuzumabumem  | Venclyxto z Gazyvaro      | Leczenie dorosłych pacjentów z uprzednio nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową (FIT).   |

|                          |          |  |
|--------------------------|----------|--|
| 68. Woretygen neparwówek | Luxturna | W leczeniu dorosłych oraz dzieci i młodzieży z utratą wzroku z powodu dziedzicznej dystrofii siatkówki spowodowanej przez potwierdzone białeliczne mutacje genu RPE65 oraz u których zachowała się wystarczająca liczba żywych komórek siatkówki |
| 69. Wosorytyd            | Voxzogo  | Leczenie achondroplazji u pacjentów w wieku co najmniej 2 lat, których nasady kości długiej nie są zamknięte.  |
| 70. Zanabrutynib         | Brukinsa | Leczenie dorosłych pacjentów z makroglobulinemią Waldenströma, którzy wcześniej stosowali co najmniej jedną metodę leczenia, albo w leczeniu pierwszego rzutu u pacjentów, którzy nie kwalifikują się do stosowania chemioimmunoterapii.         |

Źródło: Opracowanie własne

Analiza 49 wskazań klinicznych zgłoszonych przez pacjentów wykazuje, że **najwięcej leków oczekiwanych jest w rzadkich chorobach hematologicznych, neurologicznych i metabolicznych.**

Tabela. Zestawienie wskazań klinicznych do produktów leczniczych i wymienionych przez organizacje pacjencie, jako potrzeby w zakresie technologii lekowych

| Wskazanie                                      | Nazwa międzynarodowa       | Nazwa handlowa   |
|--|----------------------------|------------------|
| 1. Achondroplazja                              | Wosorytyd                  | Voxzogo          |
| 2. Amyloidozą transtyretynową (ATTR)           | Inotersen                  | Tegsedi          |
|  | Patisyran                  | Onpattro         |
|  | Tafamidis                  | Vyndaquel        |
|  | Wutrisyran                 | Amvuttra         |
| 3. Atopowe zapalenie skóry (AZS)               | Takrolimus                 | Protopic         |
| 4. Chłoniak grudkowy (FL)                      | Mosunetuzumab              | Lunsumio         |
| 5. Chłoniak Hodgkina (HL)                      | Brentuksymab vedotin       | Adcetris         |
| 6. Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) | Epcoritamab                | Tepkinly         |
|  | Lonkastuksymabu tezyryna   | Zynlonta         |
|  | Polatuzumab wedotyny       | Polivy           |
| 7. Choroba Leśniowskiego-Crohna                | Darwadstrocel              | Alofisel         |
| 8. Choroba meningokokowa                       | Neisseria Meningitidi      | Nimenrix         |
| 9. Choroba Niemana-Picka                       | Miglustat                  | Zavesca          |
|  |                            | Miglustat Accord |
| 10. Choroba Parkinsona                         | Foslewodopa i foskarbidopa | ProDuodopa       |

|  |   |                                  |
|--|---|----------------------------------|
|  | Lewodopa + Karbidopa  | Flexilev                         |
| 11. Choroba Pompego                          | Alglukozydaza alfa  | Myozyme                          |
| 12. Choroba zimnych aglutynin (CAD)          | Sutimlimab  | Enjaymo                          |
| 13. Choroba Stilla                           | Kanakinumab   | Ilaris                           |
| 14. Czerniak                                 | Relatlimab + Niwolumab  | Opdualag                         |
| 15. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a           | Vamorolone  | W tracie rejestracji EMA         |
|  | Deflazakort   | Dezacor                          |
|  | Givinostat  | W trakcie rejestracji EMA        |
| 16. Dziedziczna dystrofia siatkówki (IRD)    | Woretygen neparwówek  | Luxturna                         |
| 17. Fenylketonuria                           | Sapropteryna  | Kuvan                            |
| 18. Hemofilia typu A                         | Emicizumab  | Hemlibra                         |
| 19. Hemofilia typu A i typu B                | Rekombinowany czynnik krzepnięcia VIII o przedłużonym działaniu | Efmoroktokog alfa (Elocta)       |
|  |   | Oktokog alfa (Advate)            |
|  | Rekombinowany czynnik krzepnięcia IX o przedłużonym działaniu   | Eftrenonakog alfa (Alprolix)     |
|  |   | Albutrepenonakog alfa (Idelvion) |
| 20. Hipofosfatazja dziecięca                 | Asfotaza alfa   | Strensiq                         |
| 21. Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X | Burosumab   | Crysvita                         |
| 22. Klasterowe bóle głowy                    | Sumatriptan   | Różne preparaty odtwórcze        |
| 23. Łagodna i umiarkowana alfa-mannozydoza   | Welmanaza alfa  | Lamzedo                          |
| 24. Makroglobulinemia Waldenströma (MW)      | Zanabrutynib  | Brukinsa                         |
| 25. Meningokoki typu B                       | Vaccinum Neisseria Meningitidis                                 | Bexsero                          |
| 26. Miastenia gravis                         | Ambenonium  | Mytelase                         |
|  | Efgartigimod alfa   | Vyvgart                          |
|  | Pyridostigmini bromidum   | Mestinon Retard                  |
|  | Rawulizumab   | Ultomiris                        |
| 27. Mukowiscydoza                            | Aztreonam   | Cayston                          |
|  | Elexacaftor, Tezacaftor, Ivacaftor w skojarzeniu z Iwacaftorem  | Symkevi                          |
|  | Kolistymetat  | Colobreathe                      |



|  |   |                           |
|--|---|---------------------------|
|  | Tobramycynum  | TOBI Podhaler             |
| 28. Nabyta zakrzepowa<br>plamica małopłytkowa<br>(aTTP)                | Kaplacyzumab  | Cablivi                   |
| 29. Neurofibromatoza typu 1<br>(NF1)                                   | Selumetynib   | Koselugo                  |
| 30. Niedobór kwaśnej<br>sfingomielinazy (ASMD)                         | Olipudaza alfa  | Xenpozyme                 |
| 31. Niedobór lizosomalnej<br>kwaśnej lipazy (LAL-D)                    | Sebelipaza alfa   | Kanuma                    |
| 32. Nocna napadowa<br>hemoglobinuria (PNH)                             | Pegcetacoplan   | Aspaveli                  |
|  | Rawulizumab   | Ultomiris                 |
| 33. Nowotwór piersi  | Eribulin  | Halaven                   |
| 34. Odrzucenie przez organizm<br>przeszczepów serca, nerek,<br>wątroby | Mykofenolan mofetylu  | CellCept                  |
| 35. Padaczka   | Midazolamum   | Buccolam                  |
|  | Fenfluramina  | Fintepla                  |
|  | Kannabidiol   | Epidyolex                 |
|  | Stiripentol   | Diacomit                  |
| 36. Przewlekła białaczka<br>limfocytowa (CLL)                          | Wenetoklaks z<br>Obinutuzumabumem                               | Venclyxto z Gazyvaro      |
|  | Akalabrutynib   | Calquence                 |
| 37. Przewlekła białaczka<br>szpikowa (CML)                             | Asciminib   | Scemblix                  |
| 38. Przewlekła<br>małopłytkowość<br>immunologiczna (ITP)               | Fostamatynib  | Tavlesse                  |
| 39. Rozedma płuc   | Ludzki inhibitor alfa 1-proteinazy                              | Respreeza                 |
| 40. Sarkoidoza   | Deflazakort   | Calcort                   |
| 41. Stwardnienie guzowate<br>(TSC)                                     | Rapamune  | Syrolimus                 |
| 42. Stwardnienie zanikowe<br>boczne (ALS)                              | Tofersen  | W trakcie rejestracji EMA |
| 43. Szpiczak mnogi (MM)  | Elranatamab   | W trakcie rejestracji EMA |
|  | Teclistamab   | Tecvayli                  |
| 44. Wrodzony obrzęk<br>naczynioruchowy (HAE)                           | Berotrastat   | Orladeyo                  |
|  | Ludzki inhibitor C1-esterazy do<br>podawania podskórnego (s.c.) | Beriner 2000              |

|  |  |                           |
|--|--|---------------------------|
|  | Ludzki inhibitor C1-esterazy do podawania podskórnego (s.c.) | Berinert 3000             |
|  | Ludzki inhibitor C1 esterazy do podawania dożylnego (i.v.)   | Cinryze                   |
|  | Lanadelumab  | Takhzyro                  |
| 45. Wrzodziejące zapalenie jelita grubego (WZJG) | Mesalazinum  | Różne preparaty odtwórcze |
| 46. Zaburzenia opróżniania pęcherza              | Distigmini bromidum  | Ubredit                   |
| 47. Zakażenia bakteryjne                         | Lewofloksacinum  | Levoxa                    |
| 48. Zespół Leigh                                 | Midazolamum  | Buccolam                  |
| 49. Zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS)        | Rawulizumab  | Ultomiris                 |

## 4. Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych

60% organizacji pacjenckich zrzeszających osoby z chorobami rzadkimi i biorących udział w niniejszym badaniu wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego. Poprawa dostępu obejmuje wprowadzenie wyrobów do refundacji, zwiększenie refundacji, ale przede wszystkim zmianę kryteriów przyznawania i zmiany w zakresie czasu przyznawania wyrobów medycznych. Istotna z perspektywy organizacji pacjenckich jest także jakość wyrobów medycznych.

Wśród najczęściej zgłaszanych potrzeb w zakresie wyrobów medycznych wymieniano między innymi konieczność zwiększenia refundacji dla pacjentów dla wszystkich wyrobów medycznych. Oprócz wyrobów ortopedycznych, równie często pojawiała się wśród potrzeb konieczność dostępu do sprzętu do wentylacji mechanicznej, a także koncentratorów tlenu, respiratorów, pomp. Niektóre organizacje pacjenckie wskazały na potrzebę dostępu do koflatoru. Niezmiennie wymagane jest zwiększenie limitu na pieluchomajtki, cewniki, wyroby stomijne.

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

| Wyrób medyczny   | Wskazania   |
|--|---|
| Cewniki urologiczne hydrofilowe  | Wprowadzenie modelu opieki kompleksowej.  |
| Dwukanałowe stymulatory mózgu (DBS)  | Poprawa dostępu refundacyjnego w chorobie Parkinsona.   |
| Wysokiej klasy materace przeciwodleżynowe. Koflatory. Poduszka przeciwodleżynowa na wózek  | Stwardnienie boczne zanikowe (SLA/MND)  |
| Sprzęt stomijny. Sprzęt pomocniczy do podaży żywienia pozajelitowego w warunkach domowych. Pompy. Plecaki. Wieszaki w warunkach domowych       | Choroby układu pokarmowego ze szczególnym uwzględnieniem osób z niewydolnością przewodu pokarmowego oraz chorych na nieswoiste zapalenie jelita                                   |
| Pomoce optyczne . Okulary z filtrami medycznymi  | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (retinitis pigmentosa), AMD (degeneracja plamki żółtej związana z wiekiem), zespół Stargardta i inne schorzenia siatkówki o podłożu genetycznym |
| Wysokiej jakości materiały opatrunkowe   | Białaczka   |
| Wózki inwalidzkie. Specjalistyczne podnośniki. Sprzęt do rehabilitacji. Koflatory. Respiratory. Sprzęt do poruszania się i przemieszczania się | Choroby nerwowo-mięśniowe   |
| Sprzęt do rehabilitacji układu oddechowego<br>Sprzęt do rehabilitacji mięśniowo-neurologicznej   | Sarkoidoza  |
| Nebulizatory. Inhalatory   | Mukowiscydoza   |
| Koflator   | Dystrofia mięśniowa Duchenne/Beckera  |

|   |                                      |
|---|--------------------------------------|
| Koncentrator tlenu. Respiratory domowe. Ortezy, kule, balkoniki. Wózki inwalidzkie. Materace przeciwoodleżynowe. Środki opatrunkowe do leczenia i zapobiegania odleżynom  | Miastenia                            |
| Cewniki   | Zespół Leigh                         |
| Respiratory w warunkach domowych. Wózki inwalidzkie. Kule ortopedyczne. Sprzęt rehabilitacyjny  | Choroba Pompego                      |
| Asystor kaszlu z akcesoriami. Ortezy kończyn górnych i dolnych. Gorsety. Wózki inwalidzkie z napędami elektrycznymi   | Rdzeniowy zanik mięśni               |
| Lekkie ortezy. Gorsety. Łóżka rehabilitacyjne. Specjalistyczne wózki. Pionizatory. Systemy pozycjonujące pacjentów bardzo wiotkich typu spex. Ssaki medyczne. Respiratory domowe. Koflatory. Koncentratory tlenu                            | Zanik mięśni SMARD1                  |
| Pampersy<br>Kule<br>Wózki inwalidzkie<br>Chodziki   | Ataksja rdzeniowo-mózdkowa           |
| Cewniki<br>Wózki aktywne<br>Ortezy<br>Pionizatory<br>Pampersy<br>Wkładki higieniczne  | Roszczep kręgosłupa i wady rozwojowe |
| Ortezy<br>Obuwie ortopedyczne<br>Wózki inwalidzkie  | Hypophosphatasia                     |
| Respiratory w warunkach domowych<br>Nutridrinki<br>Zagęstniki do płynów<br>Koncentrator tlenu<br>Ortezy<br>Kule<br>Balkoniki<br>Wózki inwalidzkie<br>Materace przeciwoodleżynowe<br>Środki opatrunkowe do leczenia i zapobiegania odleżynom | Miastenia                            |
| Pieluchomajtki<br>Pampersy<br>Wkładki urologiczne<br>Łóżko rehabilitacyjne<br>Wózki inwalidzkie<br>Materace przeciwoodleżynowe  | Choroba Parkinsona                   |

|  |                           |
|--|---------------------------|
| Środki do pielęgnacji skóry, oczu, uszu<br>Protezy zębowe<br>Aparaty słuchowe<br>Peruki<br>Specjalistyczne kamizelki chłodzące<br>Sprzęt do klimatyzowania pomieszczeń | Dysplazja ektodermalna    |
| Rurki tracheostomijne<br>Koncentratory tlenu<br>Ssaki<br>Specjalistyczne łóżka<br>Wózki inwalidzkie  | Choroba Huntingtona       |
| Koncentratory tlenu<br>Specjalistyczne pulsoksymetry<br>Ssaki<br>Buty ortopedyczne<br>Kamizelki chłodzące  | Padaczka lekooporna       |
| Ortezy<br>Pionizatory uchylne<br>Wózki inwalidzkie<br>Koflatory<br>Respiratory   | Choroba Duchenne'a        |
| Wysokiej jakości tlen  | Klasterowe bóle głowy     |
| Brak limitu na refundowane rurki tracheostomijne.  | Miopatia                  |
| Osprzęt do aplikowania dożylnego w profilaktyce dorosłych  | Wrodzone skazy krwotoczne |
| Dostęp do wózków inwalidzkich  | Zespół Williamsa          |

Źródło: Opracowanie własne

## 5. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej

Potrzebę poprawy dostępu do diagnostyki wskazało 87% organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi. Wśród najczęstszych potrzeb dotyczących diagnostyki wśród osób z chorobami rzadkimi wymieniano dostęp do badań z zakresu diagnostyki genetycznej – 44% organizacji pacjenckich wymieniło tę potrzebę. Inne potrzeby wskazywane przez organizacje pacjenckie - to między innymi skrócenie czasu oczekiwania na badania diagnostyczne. Wiele organizacji używało określenia „odyseja diagnostyczna” dla zobrazowania długotrwałości procesu diagnostycznego. Wśród potrzebnych badań wymieniano także test suchej kropli krwi. Wymieniano także potrzebę wprowadzenia badań przesiewowych i badań o charakterze cyklicznym, które mają na celu monitorowanie postępu choroby.

Tabela 3. Zestawienie obszarów diagnostyki wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjentów jako potrzeby w zakresie diagnostyki

| Obszar diagnostyki  | Wskazanie  |
|---|--|
| Program badań przesiewowych noworodków  | Włączenie do programu chorób: ciężki złożony deficyt odporności (SCID), ch. Fabry'ego, ch. Gauchera, ch. Huntera, ch. Hurler, ch. Niemann-Picka, ch. Pompego oraz dystrofii mięśniowej Duchenne'a. |
| Badania EMG<br>Badania z zakresu diagnostyki genetycznej  | Stwardnienie boczne zanikowe   |
| Badania przesiewowe w kierunku Dystrofii mięśniowej Duchenne'a – badanie kinazy kreatynowej, kinazy fosfokreatynowej, aminotransferazy alaninowej, aminotransferazy asparaginianowej, dehydrogenazy mleczanowej                               | Dystrofia mięśniowa Duchenne'a   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej   | Przewlekła Białaczka Szpikowa  |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej   | Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (retinitis pigmentosa), AMD (degeneracja plamki żółtej związana z wiekiem), zespół Stargarda i inne schorzenia siatkówki o podłożu genetycznym                   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej   | Ataksja Rdzeniowo-Mózdkowa   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej   | Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy typu I i typu II<br>Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy z normalnym C1-INH (dawniej określany jako typ III)  |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej   | Hemofilia i inne wrodzone skazy krwotoczne   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej – NGS   | Mięsaki<br>Czerniaki   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej – w tym badania całoeksomowe<br>Szybka konsultacja diagnostyczna z lekarzami specjalistami z zakresu genetyki klinicznej<br>Centra diagnostyki chorób rzadkich<br>Wzrost liczby badań przesiewowych | Choroby rzadkie ogółem   |

|   |  |
|---|--|
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej – WES<br>Skrócenie czasu oczekiwania na wizytę u lekarza specjalisty – kardiologa, endokrynologa, neurologa, ortopedy   | Padaczka lekooporna  |
| Badanie poziomu witamy D3   | Hypophosphatasia   |
| Cykliczna diagnostyki po rozpoznaniu choroby  | Dystrofia mięśniowa Duchenne'a   |
| Cykliczna diagnoza neurologiczna dla dzieci z achondroplazją  | Achondroplazja   |
| Diagnostyka molekularna u starszych osób włączanych do leczenia w ramach programu lekowego  | Rdzeniowy zanik mięśni   |
| Dostęp do badań z zakresu diagnostyki genetycznej. Rozpoczęcie diagnostyki od najbardziej skutecznych badań zamiast najtańszych i mniej skutecznych.  | Miopatia   |
| Dostęp do informacji o diagnostyce prenatalnej w chorobach rzadkich<br>Wsparcie medyczne i psychologiczne w procesie diagnostyki<br>Diagnostyka w ramach monitorowania po porodzie  | Rozszczep kręgosłupa i inne wady rozwojowe   |
| Dostęp do zaawansowanej diagnostyki genetycznej WES i WGS<br>Skrócony czas oczekiwania na diagnostykę<br>Skrócony czas oczekiwania do poradni genetycznych  | Przeponowa postać rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1   |
| Edukacja lekarzy POZ w zakresie wczesnego rozpoznawania chorób rzadkich<br>Skrócenie czasu oczekiwania do neurologów<br>Skrócenie czasu oczekiwania na badanie z zakresu diagnostyki elektrofizjologicznej (SFEMG)  | Miastenia gravis   |
| Lepszy dostęp do poradni genetycznych<br>Badania z zakresu diagnostyki genetycznej  | Mukowiscydoza  |
| Procedury diagnostyki dla innych odmian sarkoidozy i sarkoidozy<br>Jasne kryteria kwalifikowania na badania PET<br>Badania PET CT<br>Badania PET MR<br>Sprecyzowanie potrzeby badań scyntygrafii galem<br>Skrócenie czasu oczekiwania na badania obrazowe<br>Cykliczne badania przesiewowe dla dorosłych<br>Densytometria | Sarkoidoza<br>Sarkoidoza w odmianach poza płucnych – sarkoidoza kości, mięśni, jelit, żołądka, neurosarkoidoza |
| Rozszerzenie diagnostyki poza zakres badań podstawowych, w tym badania genetyczne   | Zespół Leigh   |
| Rozszerzenie programu przesiewu noworodków na dodatkowe choroby rzadkie   | Ciężki złożony deficyt odporności (SCID), galaktozemia, choroba Niemann-Picka, choroba                         |

|  |   |
|--|---|
|  | Gauchera, choroba Pompego, choroba Fabry'ego i zespół Huntera   |
| Skrócenie czasu oczekiwania na badania genetyczne<br>Edukacja lekarzy POZ w zakresie wczesnego rozpoznawania chorób rzadkich   | Zespół łamliwego chromosomu X   |
| Skrócenie czasu oczekiwania na badania laboratoryjne, obrazowe, kolonoskopię i gastrokopię   | Choroby układu pokarmowego ze szczególnym uwzględnieniem osób z niewydolnością przewodu pokarmowego oraz chorych na nieswoiste zapalenie jelita |
| Skrócenie czasu oczekiwania na diagnostykę   | Dysplazja ektodermalna  |
| Test suchej kropli krwi<br>Skrócenie czasu oczekiwania do lekarzy specjalistów<br>Wprowadzenie badań przesiewowych dodatkowych   | Choroba Pompego   |
| Test suchej kropli krwi  | Choroba Gauchera  |
| Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu (nawet gdy nie ma neuropedii i epileptologa)<br>Przesył zapisu EEG do specjalisty w centrum eksperckim w celu uzyskania opisu badania<br>Edukacja lekarzy w zakresie nabycia umiejętności wykonywania EEG dzieciom w sedacji oraz wykonania opisu badania | Naprzenienna hemiplegia dziecięca   |
| Wprowadzenie diagnostyki prenatalnej w chorobach rzadkich  | Zespół Delecji 22q11  |
| Wykonanie kompleksowych badań w ramach jednodniowej hospitalizacji z obecnością opiekuna – MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne  | Choroba Parkinsona  |
| Wzrost dostępności do diagnostyki genetycznej<br>Badania aktywności enzymu LAL w suchej kropki krwi<br>Badania molekularne w kierunku mutacji w genie LIPA   | Choroba LAL-D   |
| Wzrost wiedzy wśród lekarzy neurologów o Chorobie Huntingtona<br>Dostęp do badań genetycznych molekularnych  | Choroba Huntingtona   |
| Badania z zakresu diagnostyki genetycznej<br>Dostęp do badań diagnostycznych: USG, TK I MR   | Stwardnienie guzowate   |
| Zwiększenie dostępności do badań Holter EKG  | Wrodzone wady serca   |
| Zwiększenie dostępności do diagnostyki chorób rzadkich w różnych lokalizacjach Polski<br>Skrócenie czasu oczekiwania na diagnostykę  | Nocna napadowa hemoglobinuria   |
| Zwiększenie możliwości diagnostyki ADAMTS13, inhibitor ADAMTS13, panele NGS dedykowane   | Białaczka   |



|  |  |
|--|--|
| chorobom limfoidalnym, zaburzeniom krzepnięcia   |  |
| Możliwość wprowadzenia badań przesiewowych w chorobach nerwowo-mięśniowych i chorobach lizosomalnych takich jak choroba Pompego                        | Choroby nerwowo-mięśniowe                |
| Dostęp do diagnostyki stomatologicznej, neurologicznej i rehabilitacyjnej  | Choroba Niemana-Picka i choroby pokrewne |
| Badania przesiewowe wśród dorosłych (m.in. stacje dializ) i badania przesiewowe wśród noworodków, screening rodzinny.                                  | Choroba Fabry'ego                        |
| Wprowadzenie diagnostyki po ukończeniu 18 roku dla osób z niedoborami odporności.<br>Dostęp do szybkiej diagnostyki dla osób z niedoborami odporności. | Niedobory odporności                     |

*Źródło: Opracowanie własne*

## 6. Potrzeby w zakresie modeli opieki

96% organizacji pacjenckich spośród tych objętych badaniem organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi podkreśliło potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi – szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, które stanowiłyby centra diagnostyki oraz leczenia osób z chorobami rzadkimi. W takich ośrodkach powinni znajdować się lekarze ze specjalizacją w zakresie genetyki, ale również lekarze z innymi specjalizacjami, tworząc w ten sposób interdyscyplinarny zespół.

Podkreślano także potrzebę wprowadzenia kompleksowej opieki dla osób z chorobami rzadkimi, w tym konieczność utworzenia standardów diagnostyczno-terapeutycznych. Standardy takie stanowiłyby jasne kryteria diagnostyki i jasne wytyczne postępowania terapeutycznego. Bardzo często wśród potrzeb wymieniano także potrzebę rozszerzenia programów lekowych, a także zwiększenie liczby godzin rehabilitacji i fizjoterapii medycznej. Równie często wymienianą potrzebą było wprowadzenie do standardów opieki również opieki psychologicznej dla osób z chorobami rzadkimi oraz ich opiekunów.

Zidentyfikowano 111 potrzeb organizacji pacjenckich w kontekście utworzenia modelu opieki i jej optymalizacji, które wymieniono poniżej:

1. Wprowadzenie kompleksowej opieki dla pacjentów chorych na fenylketonurię, w tym opieki skoordynowanej, gdzie informacje są przekazywane o pacjencie na wszystkich poziomach opieki – POZ, AOS, szpital.
2. Dostęp do rehabilitacji medycznej oraz sanatoriów refundowanych przez NFZ dla chorych z przewlekłą białaczką szpikową.
3. Wprowadzenie w ramach postępowania terapeutycznego szybkiej diagnostyki medycznej w ramach rozpoznania chorób rzadkich, w tym zaniku mięśni.
4. Wprowadzenie ciągłego dostępu do rehabilitacji medycznej dla wszystkich chorób rzadkich.
5. Zwiększenie liczby godzin rehabilitacji z obecnych 2 godzin do 3-4 godzin w tygodniu dla osób ze stwardnieniem zanikowym bocznym.
6. Wprowadzenie opieki całodobowej, opieki w domu, pomoc w opiece długoterminowej. W zależności od potrzeb od 8 godzin do 16 godzin dla osób ze stwardnieniem zanikowym bocznym.
7. Zwiększenie dostępu do programów lekowych w chorobach rzadkich, w tym chorobach układu pokarmowego ze szczególnym uwzględnieniem osób z niewydolnością przewodu pokarmowego oraz chorych na nieswoiste zapalenie jelita.
8. Rozwiązanie problemu braku procedur orzekania o niepełnosprawności oraz rozwiązanie problemu braku lekarzy orzekających niepełnosprawność.
9. Utworzenie ośrodków eksperckich w zakresie chorób siatkówki uwarunkowanych genetycznie.
10. W chorobach nerwowo-mięśniowych zwiększenie dostępu do dobrej jakości fizjoterapii.
11. Brak wiedzy o sarkoidozie wśród specjalistów – okulistów, dermatologów, neurologów, kardiologów, pulmonologów, lekarzy rodzinnych.
12. Wymagana kompleksowa opieka nad osobami z sarkoidozą wraz ze standardami postępowania diagnostyczno-terapeutycznego.
13. Kompleksowa i skoordynowana opieka na oddziałach pulmonologicznych dla osób z sarkoidozą - możliwość przeprowadzenia dodatkowych badań oraz konsultacji specjalistycznych.
14. Potrzeba ustandaryzowania zaleceń w zakresie leczenia sarkoidozy – obecnie inaczej leczone są osoby z sarkoidozą na oddziałach reumatologicznych, a inaczej na pulmonologicznych.
15. Stała opieka okulistyczna dla osób z sarkoidozą.
16. Wytyczne zestawu ćwiczeń dla osób z sarkoidozą w ramach rehabilitacji ambulatoryjnej.

17. Wprowadzenie do koszyka świadczeń gwarantowanych fizjoterapii domowej dla osób z mukowiscydozą.
18. Wprowadzenie w życie rozporządzenia o leczeniu antybiotykoterapią w warunkach domowych realizowanych m.in. przez opiekunów chorych na mukowiscydozę.
19. Wprowadzenie dostępu do dietetyka klinicznego, poradni żywieniowej od momentu założenia gastrostomii w celu uniknięcia zaburzeń odżywiania u osób chorych na choroby mięśniowo-nerwowe.
20. Zapewnienie ciągłości opieki przed 18 r.ż. i po ukończeniu 18 r.ż., w tym zapewnienie współpracy pediatrów i lekarzy dla dorosłych z dystrofią mięśniową Duchenne'a.
21. Wsparcie psychiatry i psychologa w okresie diagnostyki chorób rzadkich, w tym chorób mięśniowo-nerwowych.
22. Wprowadzenie dedykowanej rehabilitacji w warunkach domowych dla osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a.
23. Wprowadzenie centrum referencyjnego wraz z dostępem do lekarzy specjalistów dla osób z Epidermolysis Bullosa.
24. Wprowadzenie dostępu do stałej rehabilitacji dla osób z miastenią gravis.
25. Utworzenie jasnych kryteriów postępowania dla lekarzy rehabilitacji i fizjoterapeutów, aby posiadali wiedzę o postępowaniu z pacjentem z miastenią.
26. Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalistów – szczególnie wśród lekarzy POZ, czy ratowników medycznych, SOR-u, gdzie tzw. przełom miasteniczny może spowodować niewydolność oddechową.
27. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego dla osób z miastenią gravis.
28. Wprowadzenie przejrzystych kryteriów stosowania konkretnych procedur medycznych w przypadku wystąpienia przełomu miastenicznego, bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do przetoczenia immunoglobulin ludzkich, czy też do zabiegu plazmaferezy, nie tylko w stanie bezpośredniego zagrożenia życia jak dotychczas, ale też w stanie istotnego zaostrzenia i w związku z tym możliwości rozwinięcia przełomu miastenicznego.
29. Optymalizacja opieki polegająca na liberalizacji programu lekowego B.122 poprzez umożliwienie pacjentom z miastenią gravis leczenia zapobiegawczego w warunkach domowych już po 1 miesiącu terapii, bez konieczności stosowania tego leczenia wyłącznie w warunkach szpitalnych lub ambulatoryjnych (aktualnie pacjenci w większości ośrodków muszą pojawiać się w szpitalu celem otrzymania kolejnej dawki leku).
30. Wdrożenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastennii gravis.
31. Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalizacji poprzez szkolenia z zakresu miastennii gravis, w tym edukacja pracowników POZ, pogotowia ratunkowego i SOR- u.
32. Ujednolicenie opieki medycznej osób dorosłych – eliminacja problemu zmiany lekarza przez pacjenta po ukończeniu przez niego 18 r.ż. – dotyczy osób z zespołem łamliwego chromosomu X, z niepełnosprawnością intelektualną i na spektrum autyzmu.
33. Dostęp do lekarzy gastrologów w celu częstszych konsultacji przy zaburzeniach układu pokarmowego dla osób z amyloidozą TTR.
34. Zmiana realizacji świadczeń w zakresie sposobu podawania infuzji dożylnie – obecnie w niektórych ośrodkach referencyjnych enzym jest podawany za pomocą zwykłej kroplówki, a potrzebne jest podawanie za pomocą specjalistycznych pomp infuzyjnych. Podawanie za pomocą kroplówki powoduje powikłania i nieregularne dawkowanie. Terapia zastępcza w chorobie Pompego wymaga ścisłego reżimu dawkowania – uzależnionego od masy ciała, ilości preparatu podawanego w określonych prędkościach i czasie. Niewłaściwe podanie może spowodować wstrząs anafilaktyczny lub pogorszenie stanu zdrowia pacjenta, co może wpłynąć na dyskwalifikację z programu lekowego przez Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultraradkich.

35. Wprowadzenie dostępu do terapii enzymatycznej w warunkach domowych dla osób z chorobami rzadkimi.
36. Potrzeba powstania wojewódzkich ośrodków dla pacjentów z chorobami rzadkimi w celu kompleksowego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego.
37. Zapisy programu lekowego utrudniają optymalny dobór leczenia do indywidualnych potrzeb pacjenta, zmianę leczenia lub pomostowe stosowanie leków u osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.
38. Zwiększenie liczby ośrodków prowadzących program lekowy dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.
39. Wprowadzenie kompleksowej opieki medycznej i lepsza organizacja opieki dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.
40. Realizacja założeń Programu Chorób Rzadkich.
41. Utworzenie kompatybilności między programami np. wentylacji domowej a dodatkowym dostępem do rehabilitacji.
42. Program wentylacji domowej wymaga reformy w kwestiach dostosowania częstotliwości wizyt lekarskich i pielęgniarskich, rzeczywistego dostępu do wizyt, zmiany zapisów dot. podróżowania ze sprzętem również zagranicą.
43. Lepszy dostęp do specjalistycznej terapii w ramach świadczeń gwarantowanych dla wszystkich chorób rzadkich.
44. Wdrożenie systemu monitorowania kondycji psychicznej osób z rdzeniowym zanikiem mięśni i ich opiekunów.
45. Wprowadzenie dla osób z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1 kompleksowej, interdyscyplinarnej opieki nad pacjentami i ułatwienie dostępu do lekarzy specjalistów, w tym neurologa, kardiologa, urologa, anestezjologa, ortopedy czy dietetyka, którzy będą ze sobą współpracować.
46. Zwiększenie ilości refundowanej rehabilitacji. Dla przykładu w ramach programu wentylacji domowej NFZ przewiduje 2 godziny fizjoterapii tygodniowo. W przypadku dzieci leżących, z ciężką postacią zaniku mięśni, konieczna jest codzienna rehabilitacja na wysokim poziomie.
47. Zapewnienie systemowej opieki asystenta zarówno dla dorosłych jak i dla dzieci i młodzieży z rdzeniowym zanikiem mięśni.
48. Wzrost dostępu do lekarzy specjalistów i zwiększenie liczby specjalistów, w tym specjalistów z zakresu genetyki dla osób z chorobą niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej LAL-D.
49. Wzrost dostępności do poradni żywieniowych oraz dietetyków dla osób z chorobą niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej LAL-D.
50. Poszerzenie wiedzy lekarzy oraz specjalistów na temat chorób rzadkich na przykład poprzez organizowanie kursów i szkoleń, w tym o chorobie niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej LAL-D.
51. Wprowadzenie dla dzieci z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi interdyscyplinarnych konsultacji we wiodących ośrodkach z najlepszymi specjalistami - współpraca wielu specjalistów pozwala zaoszczędzić czas oczekiwania w kolejkach oraz często stwarza możliwość profilaktyki, a nie kosztownego leczenia czy interwencji chirurgicznych.
52. Dostęp do specjalistycznej rehabilitacji dla dzieci z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi.
53. Utworzenie ośrodków referencyjnych dla osób z Hypophosphatasią, czyli jednego miejsca, w którym byłaby możliwa pełna diagnostyka i dostęp do specjalistów różnych dziedzin.
54. Skrócenie czasu oczekiwania na rehabilitację dla osób z Hypophosphatasią.
55. Wymiana informacji o postępowaniu diagnostyczno-terapeutycznym pacjenta z Hypophosphatasią na różnych poziomach opieki, tj. POZ, AOS, szpital.

56. Informowanie społeczne oraz edukowanie w zakresie programów lekowych w chorobach rzadkich.
57. Zwiększenie dostępności lekarzy genetyków dla osób z chorobami rzadkimi.
58. Zwiększenie świadomości lekarzy pediatrów i neurologów dziecięcych itd. nt. chorób rzadkich, by dać szansę pacjentom szerokiej holistycznej opieki na oddziałach specjalistycznych w szpitalach.
59. Większa dostępność i zaangażowanie szpitali do pozyskania kontraktów na realizację enzymatycznej terapii zastępczej, aby osoby z chorobą Gauchera nie musiały dojeżdżać do odległych ośrodków.
60. Zmniejszenie problemów w zakresie leczenia chorób współistniejących przy nocnej napadowej hemoglobinurii, poprzez wprowadzenie platformy konsultacyjnej dla specjalistów, aby skrócić proces decyzyjny specjalistów.
61. Brak wsparcia osoby z nocną napadową hemoglobinurią w dniu wlewu. Część chorych odczuwa dyskomfort, złe samopoczucie i potrzebuje opieki, np. w drodze powrotnej do domu.
62. Potrzeba zapewnienia dla osób z nocną napadową hemoglobinurią wsparcia w formie wlewów w warunkach domowych w czasie połogu lub w sytuacji, kiedy chory jest w trakcie infekcji i osłabiony, by dodatkowo nie narażać takiej osoby na niebezpieczeństwo powikłań.
63. Zapewnienie wlewów osobom z nocną napadową hemoglobinurią, którzy są hospitalizowani poza ośrodkami organizującymi podanie w ramach programu lekowego B.96: dochodzi do niebezpiecznych, często długich przerw w terapii.
64. Większość osób z nocną napadową hemoglobinurią wymaga specjalistycznej terapii psychologicznej.
65. Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich i zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalności w celu doboru optymalnego modelu opieki (na wzór szybkiej ścieżki istniejącej obecnie przy ustawie „za życiem”) dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą.
66. Potrzeba edukacji personelu medycznego prowadzącego leczenie nt. chorób rzadkich, w tym o chorobie osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą.
67. Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami i opiekunami nt. choroby i objawów osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą.
68. Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą – miejsce realizacji według wyboru opiekunów - fizjoterapia finansowana z NFZ jest na niskim poziomie, fizjoterapeutom zatrudnianym przez szpitale czy przychodnie brakuje wiedzy na temat nowych metod fizjoterapii, postępowania w chorobach rzadkich, brakuje nowych sprzętów i wyposażenia. Pacjenci korzystają z prywatnych usług fizjoterapeutycznych i ponoszą duże koszty.
69. Osoby po ukończeniu 18. lat z naprzemienną hemiplegią dziecięcą są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają specyfiki choroby.
70. Brak ośrodków referencyjnych. Dofinansowanie ośrodków, którym brakuje finansowania, aby stać się ośrodkiem referencyjnym w zakresie diagnostyki i leczenia naprzemiennej hemiplegii dziecięcej.
71. Stworzenie w każdym województwie ośrodka dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą dla pacjentów w każdym wieku, tak aby nie było konieczności zmiany środka po osiągnięciu pełnoletniości.
72. Po uzyskaniu diagnozy pacjent powinien otrzymać pełną informację o działających organizacjach pomocowych i grupach wsparcia dotyczących choroby Parkinsona, w poradni lekarskiej powinny się znajdować różne materiały pomocnicze, informatory, adresy.
73. Szkolenia nt. podstaw choroby Parkinsona wśród personelu medycznego i studentów medycyny - konieczność zwiększenia liczby szkoleń w środowisku medycznym i na uczelniach medycznych dot. choroby Parkinsona i różnicowania od innych chorób neurodegeneracyjnych.
74. Stworzenie ośrodków, w których w jednym miejscu – regularnie i kompleksowo wykonywane będą badania stanu funkcjonowania osoby z chorobą Parkinsona i udzielane wytyczne co do istniejących

możliwości rozwoju choroby, fizjoterapii, potrzeby konsultacji z psychoterapeutą, dietetykiem oraz doboru sprzętów lub urządzeń ułatwiających codzienne funkcjonowanie.

75. Dostęp do rehabilitacji neurologicznej dla pacjentów z chorobą Parkinsona na równi z pacjentami po udarze, czy urazach mózgu.
76. Aktualnie w Polsce jest jeden ośrodek w Gdańsku - Centrum Chorób Rzadkich, gdzie pacjenci mogą być konsultowani przez multidyscyplinarny zespół medyczny. Istnieje pilna potrzeba, aby w Polsce otwierane były kolejne ośrodki z multidyscyplinarnymi zespołami medycznymi dla dystrofii mięśniowych.
77. Opieka skoordynowana – praca kilku ośrodków skupiających lekarzy i specjalistów znających zespół Delecji 22q11, co wpłynęłoby na możliwość celowanej opieki zdrowotnej, zmniejszenie kolejek i oszczędności dla systemu, poprawienie rokowań pacjentów z 22q11, mniejsze obciążenie dla dzieci i rodziców.
78. Objęcie rodziców i rodzeństwa dziecka z 22q11 opieką psychologiczną po otrzymanej diagnozie.
79. Przesiewowe badania prenatalne – zdiagnozowanie noworodków z 22q11 i szybkie włączenie terapii. Im wcześniej rozpoczęta terapia, tym lepsze efekty.
80. Wprowadzenie leczenia ukierunkowanego molekularnie w przypadku konkretnych zaburzeń molekularnych u osób z mięsakami i czerniakami.
81. Wprowadzenie kilku ośrodków referencyjnych optymalizujących czas pacjentów z mięsakami i czerniakami , gdzie dostępne są rehabilitacje, żywienie, sprzęt, leki wspomagające.
82. Lepszy dostęp do specjalistów w zakresie stomatologii, genetyki, alergologii, okulistyki, laryngologii, dermatologii, pulmonologii, ortopedii, neurologii oraz psychiatrii i psychologii dla osób z dysplazją elektrodermalną.
83. Utworzenie i przyjęcie standardów opieki medycznej nad dziećmi chorymi na achondroplazję.
84. Utworzenie centrów referencyjnych specjalizujących się w opiece nad pacjentami z achondroplazją.
85. Dostęp do neurologów, kardiologów, rehabilitantów, logopedów i innych specjalistów dla osób z padaczką lekooporną.
86. Opieka psychiatryczna, psychologiczna i pedagogiczna jednocześnie - dla osób z padaczką lekooporną i członków rodzin.
87. Brak specjalistycznej i kompleksowej opieki dla pacjentów z wrodzonymi wadami serca powyżej 18 roku życia. We współpracy lekarzy z pacjentami trwają prace nad utworzeniem utworzenie 4 centrów dla dorosłych z WWS. Aktualne placówki w Aninie, Krakowie i Łodzi nie są wystarczające.
88. Łatwiejszy dostęp do rehabilitacji kardiologicznej i wsparcie psychologiczne dla opiekunów osób z wrodzonymi wadami serca.
89. Dostęp do lekarzy specjalistów dla dorosłych z Dystrofią mięśniową Duchenne'a.
90. Opieka multidyscyplinarna dla osób z Dystrofią mięśniową Duchenne'a.
91. Wprowadzenie szczegółowych standardów opieki nad osobami dla dorosłych z Dystrofią mięśniową Duchenne'a, m.in. w zakresie fizjoterapii kardiologii.
92. Szerszy dostęp do programów lekowych w zaawansowanych chorobach mózgu np. B.90 (Duodopa i Apomorfina w chorobie Parkinsona).
93. Poszerzenie dostępu do terapii DBS w zaawansowanej chorobie Parkinsona.
94. Wprowadzenie pilotażu w kompleksowej, skoordynowanej opiece nad chorymi na Parkinsona.
95. Utworzenie standardu opieki nad osobami z miopatią.
96. Udostępnienie fizjoterapii dostosowanej do pacjenta z miopatią.

97. Dostępność weryfikacji pierwszych symptomów niewydolności oddechowej i włączania do nieinwazyjnej domowej wentylacji dla osób z miopatią.
98. Stałe podnoszenie poziomu leczenia i dostępu do ośrodków leczenia skaz krwotocznych w województwach.
99. Opracowanie procedur leczenia osób ze stwardnieniem guzowatym wkraczających w wiek dorosłych.
100. Łatwiejszy dostęp do leczenia stomatologicznego szczególnie w znieczuleniu ogólnym dla osób ze stwardnieniem guzowatym.
101. Potrzeba zorganizowania ośrodków eksperckich dla Zespołu Williama.
102. Systematyczna kontrola medyczna przez lekarza z POZ i skrócenie ścieżki do diagnostyki w chorobie Niemana-Picka.
103. Stworzenie realnego Narodowego Planu Leczenia Chorób Rzadkich.
104. Niedostateczny dostęp do usług opieki zdrowotnej dla pacjentów z Klasterowym Bólem Głowy oraz brak uznania, że choroba jest poważnym, przewlekłym, neurologicznym problemem zdrowotnym, wymagającym dostępu do leczenia podobnego do innych chorób przewlekłych, takich jak cukrzyca czy stwardnienie rozsiane.
105. Zapewnienie pacjentom z Klasterowym Bólem Głowy równego i łatwego dostępu do wysokiej jakości opieki zdrowotnej i społecznej, zgodnie ze standardami, wytycznymi lub najlepszymi praktykami dostępnymi dla tej choroby, w całej UE i szerszej Wspólnocie Europejskiej.
106. Umożliwienie podań domowych ETR ("home therapy") dla pacjentów z chorobą Fabry'ego, którzy ze względów lokalizacyjnych, ekonomicznych, czy zdrowotnych mają trudności w co dwutygodniowym dotarciu do szpitala.
107. Łatwiejszy dostęp do badań kontrolnych, szerszy zakres badań monitorujących postęp choroby w zakresie Choroby Fabry'ego.
108. Konsultacje pomiędzy lekarzami różnych specjalizacji na temat proponowanego leczenia w Chorobie Fabry'ego (tak, aby nie narażać pacjenta na leki, które obciążają inne narządy).
109. Ustandaryzowanie opieki nad pacjentami tak, aby zlikwidować/zmniejszyć dysproporcje pomiędzy poszczególnymi placówkami.
110. Lepszy dostęp do rehabilitacji w Chorobie Fabry'ego.
111. Brak opieki specjalistycznej dla osób z niedoborami odporności po 18 roku życia.



## 7. Inne potrzeby

**87% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi podkreśliło potrzeby inne niż te zorientowane na poprawę dostępu do technologii medycznych, wyrobów medycznych, diagnostyki lub utworzenia czy optymalizacji modelu opieki.** Wśród najczęściej wymienianych potrzeb znajdowała się konieczność wprowadzenia opieki wytchnieniowej oraz asystenta pacjenta. Równolegle zwracano uwagę na potrzebę zapewnienia wsparcia psychologicznego dla osób z chorobami rzadkimi oraz ich opiekunów. Wiele organizacji pacjenckich podkreślało także potrzebę wprowadzenia Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką na wzór obowiązującej karty onkologicznej DILO, która ułatwiłaby wymianę informacji o pacjencie oraz gromadzenie tych informacji na potrzeby różnych specjalistów na różnych poziomach opieki w polskim systemie opieki zdrowotnej. Karta taka zoptymalizowałaby czas oraz koszty diagnostyki i leczenia. Karta mogłaby być również zastąpiona krajowym rejestrem. Wśród potrzeb wymieniano także szkolenie lekarzy POZ w zakresie wczesnego rozpoznawania chorób rzadkich.

Zidentyfikowano 119 potrzeb organizacji pacjenckich, wymienionych poniżej:

1. Zapewnienie opieki dla osób z chorobami rzadkimi i ich opiekunów, poprzez faktyczne wsparcie w opiece nad chorym w domu, w tym wsparcie wykwalifikowanej pielęgniarki dla opiekunów osób wentylowanych mechanicznie czy karmionych pozajelitowo.
2. Refundacja żywności niskobiałkowej, jako leku w walce z chorobą – fenyloketonuria i inne rzadkie choroby metaboliczne, kwasice, tyrozynemia, acydurie malonowe, acydemia izowolarianowa, hiperamonemie, homocystynuria itp.
3. Skrócenie czasu oczekiwania do poradni hematologicznej dla osób z przewlekłą białaczką szpikową – obecny czas oczekiwania na wizytę to około pół roku.
4. Wprowadzenie karty pacjenta z chorobą ultrarazadką – szczególnie dla osób z białaczką szpikową.
5. Aplikacja mobilna do wsparcia psychologicznego dla pacjentów hematoonkologicznych (np. prosoma digital healthcare).
6. Udostępnienie rozwiązań dla osób ze stwardnieniem zanikowym bocznym do komunikacji z kamerą, wpierających zdalne monitorowanie chorego przez rodzinę podczas przebywania poza domem/w pracy, bez konieczności ubiegania się o finansowanie w PFRON lub MOPS – przyznawane z góry na wniosek lekarza lub rehabilitanta.
7. Utworzenie wykazu lekarzy zajmujących się schorzeniami siatkówki uwarunkowanymi genetycznie.
8. Potrzeba szkolenia kadr w Domach Pomocy Społecznej.
9. Utworzenie materiałów edukacyjnych dla pacjentów ze schorzeniami wzroku.
10. Edukacja lekarzy w zakresie rehabilitacji osób ze schorzeniami wzroku.
11. Wprowadzenie zespołów lekarzy dla schorzeń wzroku wraz z wymianą doświadczeń, w tym z ośrodkami zagranicznymi.
12. Umożliwienie dostępu do badań klinicznych dla osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi.
13. Wprowadzenie wsparcia socjalnego i psychologicznego dla pacjentów i opiekunów z chorobami nerwowo-mięśniowymi.
14. Poprawa programu asystencji osobistej osób z niepełnosprawnościami – szczególnie dla osób z niepełnosprawnościami wymagającymi 24 – godzinnej opieki, w tym dla osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi.
15. Brak możliwości zamiany, kupna lub wynajmu mieszkań pozbawionych barier architektonicznych dla osób z chorobami nerwowo-mięśniowymi.



16. Zwiększenie dostępu do dedykowanej rehabilitacji dla osób z chorobą Pompego.
17. Wyposażenie przychodni w spirometry.
18. Niewspółmiernie długie okresy oczekiwania na turnusy rehabilitacyjne, czy dzienne pobyty rehabilitacyjne dla osób z sarkoidozą.
19. Brakuje pomocy psychologicznej dla osób z sarkoidozą przewlekłą.
20. Wprowadzenie spójnego narodowego programu leczenia sarkoidozy.
21. Wprowadzenie karty dla osoby z chorobą rzadką na wzór karty DILO, w tym karty pacjenta z sarkoidozą.
22. Istnieje duża potrzeba szkolenia lekarzy wszelkich specjalizacji w zakresie rozpoznawania, diagnostyki i leczenia sarkoidozy, zwłaszcza jej różnych odmian poza płucnych. Niewiedza lekarzy jest największym problemem, wpływa na nie rozumienie potrzeb pacjenta i niechęć z ich strony do wypisywania skierowań na dodatkowe badania laboratoryjne (np. poziom stężenia ACE) oraz inne badania przydatne dla oceny stanu pacjenta obciążonego sarkoidozą.
23. W Polsce brakuje specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem sarkoidozy, pacjenci kierują się do wybranych miejsc, np. woj. podkarpackie, opolskie, lubuskie, północno wschodnia Polska, okolice Kielc i Radomia, czy okolice Koszalina.
24. W Gdańsku corocznie organizowane są konferencje naukowe nt. sarkoidozy, udział w nich i dostęp do większości materiałów jest płatny, a dostęp do transmisji on-line ograniczony. Organizacja takich konferencji w innych częściach kraju, czy ułatwienie do nich dostępu, mogłyby spopularyzować wiedzę o naszej chorobie wśród lekarzy.
25. Wprowadzenie skoordynowanego wsparcia socjalnego dla osób z mukowiscydozą.
26. Wprowadzenie asystencji osobistej dla osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a, finansowanej ze środków publicznych (co najmniej 8 godzin dziennie).
27. Zwiększenie dostępu do edukacji dla osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a, poprzez połączenie nauki w szkole z nauką w domu.
28. Potrzeba wprowadzenia pierwszeństwa przyjmowania do szkół dostosowanych do osób na wózku inwalidzkim.
29. Wprowadzenie dedykowanych mieszkań dla osób z niepełnosprawnościami, w tym osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a.
30. Wsparcie poprzez zapewnienie specjalistycznego sprzętu komputerowego dla osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a, w tym dopłaty do Internetu, karty SIM u operatora telekomunikacyjnego.
31. Wprowadzenie terapii domowej, w tym terapii w najbliższych placówkach medycznych np. ośrodkach zdrowia, lokalnych szpitalach dla osób z chorobą Gauchera.
32. Potrzeba jasnych wytycznych w procesie orzekania renty dla osób z miastenią gravis, orzekanie o niepełnosprawności, w tym szkolenia dla lekarzy orzeczników.
33. Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji.
34. Stworzenie ogólnopolskiej karty chorego na miastenię gravis - ujednoliconego dokumentu, który byłby drogowskazem do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie).

35. Utworzenie wytycznych w procesie orzekania o renty, orzekania o niepełnosprawności dla osób z miastenią gravis. Szkolenia dla lekarzy orzeczników.
36. Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji.
37. Stworzenie ogólnopolskiej karty chorego na miastenię gravis - ujednoliconego dokumentu, który byłby drogowskazem do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie). Niezwykle ważne z uwagi na listę leków bezwzględnie przeciwwskazanych, łącznie z niektórymi środkami znieczulającymi. Kolejną ważną kwestią jest przyjęcie do szpitala w stanach zaostrzenia czy pogorszenia chorego. Niestety pacjent z miastenią często otrzymuje w systemie triage opaskę zieloną z uwagi na niewiedzę ratowników czy też lekarzy oceniających stan pacjenta. Chory z miastenią w każdej chwili może się "pogorszyć", a poziom saturacji może być na dobrym poziomie, podczas gdy mięśnie oddechowe stają się coraz słabsze. Ponadto wielogodzinne oczekiwanie na SOR w warunkach bez dostępu do łóżka, w pozycji siedzącej znacznie pogarsza stan chorego.
38. Zwiększenie empatii specjalistów lekarzy, pielęgniarek itp., którzy pracują z osobami z zespołem łamliwego chromosomu X.
39. Łatwiejszy dostęp do rehabilitacji, zwłaszcza w wypadku neuropatii - brak specjalistów w tym zakresie dla osób z amyloidozą TRR.
40. Opieka psychologiczno-terapeutyczna zarówno dla osób z amyloidozą TRR, jak i członków ich rodzin.
41. Edukacja w zakresie choroby Leigh zarówno wśród lekarzy i społeczeństwa.
42. Wdrożenie opieki poza poradniami dla osób z Zespołem Leigh, innej niż hospicjum.
43. Zastosowanie przy iniekcjach dożylnych portów naczyniowych przeciwdziałającym pękaniu żył i ich zrostom.
44. Utworzenie systemu poradnictwa na temat niezbędnego sprzętu medycznego w chorobach rzadkich, w tym rdzeniowym zaniku mięśni.
45. Większa dostępność do dostosowanych samochodów dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni,. Mechanizm wspierania niezależnej mobilności jest nieprzemyślany - nierówny dostęp, brakuje wsparcia dla osób źle chodzących, dla osób z problemami z przenoszeniem się, indywidualnego rozpatrzenia potrzeb.
46. Potrzebny jest kompletny: całodobowy, funkcjonujący bez przerw w ciągu roku, system asystencki dostosowany do indywidualnych potrzeb osoby z rdzeniowym zanikiem mięśni.
47. Szeroki dostęp do dostosowanych mieszkań oraz mieszkalnictwa wspomaganego dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.
48. Niwelowanie barier architektonicznych dla osób z chorobami rzadkimi.
49. Konieczność prowadzenia edukacji włączającej oraz adaptacji placówek edukacyjnych pod kątem architektonicznym dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni.
50. Niewystarczająca realizacja potrzeb zapisanych w orzeczeniu u osób z rdzeniowym zanikiem mięśni. o potrzebie kształcenia specjalnego.
51. Potrzebny jest system opieki wychnieniowej dla osób z rdzeniowym zanikiem mięśni - wprowadzenie wsparcia w postaci 'asystenta rodziny', osoby wykwalifikowanej, która jest przewodnikiem po potrzebach medycznych, socjalnych, systemowych, jest w stanie kompetentnie ocenić potrzeby chorego oraz rodziny, a także wskazać adekwatne rozwiązania.

52. Dostosowania w zakresie likwidacji barier w przestrzeni publicznej dla osób z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1.
53. Ułatwienie dostępu do edukacji dla osób z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1. (pomoc w wyborze odpowiedniej placówki, zapewnienie asystenta oraz dostępu do komunikacji alternatywnej w przypadku dzieci niemówiących).
54. Wsparcie dla rodzin i opiekunów w momencie diagnozy przeponowej postaci rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1.
55. Przeprowadzenie szkoleń lekarzy POZ oraz lekarzy pediatrów w kierunku rozpoznania choroby LAL-D.
56. Stworzenie bazy danych chorób rzadkich.
57. Dostęp do pełnej refundacji turnusów rehabilitacyjnych dla dzieci i młodzieży z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi z terminami nie przekraczającymi sensownego czasu oczekiwania.
58. Wprowadzenie opieki wytchnieniowej oraz asystentów dla rodzin osób z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi.
59. Szczególne wsparcie matek wychowujących samodzielnie dziecko z niepełnosprawnościami.
60. Dodatkowe wsparcie materialne dla rodzin z dzieckiem z niepełnosprawnością, w tym z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi.
61. Wprowadzenie ośrodków usamodzielniających lub domów usamodzielniających dla osób z rozszczepem kręgosłupa i innymi wadami rozwojowymi.
62. Wprowadzenie karty lub paszportu pacjenta z chorobą rzadką, w tym dla osób z Hypophosphatasią.
63. Szkolenia dla lekarzy różnych specjalizacji w celu zwiększania wiedzy o Hypophosphatasii.
64. Możliwość wydawania orzeczeń o niepełnosprawności na czas nieokreślony, w tym dla osób z Hypophosphatasią.
65. Poradnictwo genetyczne dla pacjentów z Hypophosphatasią.
66. Wsparcie psychologiczne dla osób z Hypophosphatasią i ich rodzin.
67. Recepty wystawiane na dłuższy czas (np. rok) w przypadku stałego leczenia.
68. Możliwość wykorzystania sztucznej inteligencji lub wspomaganej robotycznie rehabilitacji na dużą skalę.
69. Wprowadzenie specjalnych paszportów dla chorych z chorobami rzadkimi oraz stworzenie rejestru chorych wraz z dostępem do dokumentacji medycznej, aby niedoświadczony lekarz mógł szybko zapoznać się z dokumentacją innych przypadków z osób z nocną napadową hemoglobinurią, co pozwoliłoby potwierdzić diagnozę.
70. Potrzeba zapewnienia transportu osobom z nocną napadową hemoglobinurią źle znoszącym wlewy oraz w trudnej sytuacji materialnej. Niestety ta bariera przyczynia się do rezygnacji z leczenia, koszt zbyt obciąża gospodarstwo domowe.
71. Rozważenie możliwości podawania leku osobom z nocną napadową hemoglobinurią w bardziej dogodnych lokalizacjach (np. z okresowymi wizytami kontrolnymi w ośrodkach specjalistycznych), jeśli sytuacja pacjenta jest stabilna, leczenie przebiega bez powikłań.

72. Terapie i fizjoterapia dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą, wprowadzenie braku limitów terapii i fizjoterapii z NFZ lub dofinansowanie do terapii prywatnej.
73. Zwiększenie dofinansowań do turnusów rehabilitacyjnych dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą.
74. Reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby z niepełnosprawnością wywołaną przez chorobę genetyczną otrzymują orzeczenie ważne np. rok i muszą ponownie stawić się osobiście przed komisją orzekającą w niedługim czasie, mimo że naprzemienna hemiplegia dziecięca jest nieuleczalna.
75. Objęcie opieką psychologiczną opiekunów pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą.
76. Wpisanie neurologii na listę specjalizacji priorytetowych w zakresie choroby Parkinsona (za mało specjalistów w stosunku do potrzeb starzejącego się społeczeństwa).
77. Świadczenia socjalne dla osób z chorobą Parkinsona - konieczność zapewnienia w przychodniach neurologicznych, by po otrzymaniu diagnozy, chory i opiekun otrzymali pełną informację nt. możliwości do otrzymania świadczeń socjalnych. Zapewnienie dostępu do tych świadczeń (renty, orzeczenia o niepełnosprawności).
78. Konieczność objęcia rodzin osób z choroby Parkinsona wsparciem dotyczącym nie tylko form i sposobów pomocy osobie chorej w życiu codziennym, ale także jak przeciwdziałać „zmęczeniu” opiekuna (opiekun rodziny, psycholog).
79. Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej – konieczność dopasowania zasad tego programu do specyfiki choroby Parkinsona, tej konkretnej choroby.
80. Potrzeba organizowania szkoleń lub spotkań informacyjnych w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biurach obsługi obywateli etc.) nt. choroby Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby itp.
81. Edukacja osób z chorobą Parkinsona w zakresie korzystania z teleopieki (telerehabilitacja), tj. możliwości korzystania z internetowej fizjoterapii, platform do indywidualnych ćwiczeń i platform z konsultacją indywidualną fizjoterapeuty.
82. Tablica sensoryczna dla osób dorosłych z chorobą Parkinsona – zaprojektowanie i wyprodukowanie analogicznej, jak dla dzieci, ale jednak stworzonej, dostosowanej do potrzeb osób dorosłych – tablicy sensorycznej do ćwiczeń rotacyjnych i manipulacyjnych. Kolejnym etapem byłoby, jak najszerze udostępnienie takich tablic, np. jako element wyposażenia siłowni plenerowych.
83. Dostęp do opieki wytchnieniowej dla opiekuna osoby z miopatią.
84. Potrzeba wprowadzenia Paszportu Pacjenta z chorobą rzadką, wymienionego w Planie dla Chorób Rzadkich, który poprawiłby poziom opieki nad pacjentem z dystrofią mięśniową Duchenne'a w ośrodkach zdrowia nie specjalizujących się w dystrofiach mięśniowych.
85. Ustabilizowanie systemu orzecznictwa dotyczącego osób z niepełnosprawnością, w tym dla osób z chorobą Huntingtona.
86. Zwiększenie liczby specjalistów w zakresie diagnostyki Zespołu Delecji 22q11.
87. Orzecznictwo - wielu niepełnosprawności wynikających z 22q11 nie widać na pierwszy rzut oka. Są one związane z zaburzeniami psychicznymi i odmiennym funkcjonowaniem takiego pacjenta na co dzień. Należy ustandaryzować system orzecznictwa i zapewnić ciągłość uzyskanego orzecznictwa przez konieczności powtarzalnego stawiania przed Komisją Lekarską.
88. Możliwość podjęcia pracy (jakiegokolwiek zarobkowej) przez rodzica dziecka z 22q11.

89. Reforma systemu szkolnictwa i dostosowanie go do dzieci z niepełnosprawnościami, w tym osobami z Zespołem Delecji 22q11.
90. Dofinansowanie dojazdów do ośrodków referencyjnych, w tym dla osób chorych na czerniaki i mięsaki.
91. Zmiana systemu opieki nad osobą niepełnosprawną z dysplazją elektrodermalną i przyznawanych świadczeń - całodobowa opieka sprawowana przez opiekunów wiąże się z koniecznością rezygnacji z pracy zawodowej. Korzystanie z zasiłków (choć w wielu przypadkach rodzice otrzymują odpowiedź odmowną) na rzecz opieki nad osobą niepełnosprawną, bez możliwości dodatkowego zatrudnienia, uniemożliwia choćby minimalne polepszenie sytuacji materialnej. Po ukończeniu przez dziecko 18 lat powrót do pracy w wyuczonym zawodzie jest utrudniony lub jest niemożliwy.
92. Dostęp do opieki w ramach zdrowia psychicznego opiekunów osób z dysplazją ektodermalną
93. Dostosowanie placówek oświaty pod kątem dzieci z dysplazją ektodermalną – klimatyzowane sale (w przypadku hipohydrotycznej dysplazji ektodermalnej jest warunkiem koniecznym).
94. Edukacja personelu szkół nt. specyfiki choroby, jaką jest dysplazja ektodermalna.
95. Opracowanie i wdrożenie rekomendacji dla dzieci z achondroplazją w szkołach i przedszkolach.
96. Opieka wytchnieniowa, w tym domy pobytu dziennego i całodziennego dla osób z padaczką lekooporną.
97. Wsparcie finansowe dla rodzin dotkniętych chorobą rzadką, w tym padaczką lekooporną - obecne świadczenia są niewystarczające.
98. Opieka psychologiczna dla rodzin osób z dystrofią mięśniową Duchenne'a.
99. Zwiększenie świadomości lekarzy POZ nt. dystrofii mięśniowej Duchenne'a.
100. Zwiększenie liczby doświadczonych fizjoterapeutów w zakresie Dystrofii mięśniowej Duchenne'a.
101. Asystent pacjenta z dystrofią mięśniową Duchenne'a.
102. Zwiększenie roli MOPS w pomocy chorym na choroby rzadkie.
103. Promowanie wiedzy na temat hemofilii i innych schorzeń krwiotwórczych w społeczeństwie, edukacja w zakresie profilaktyki, diagnozowania i leczenia tych chorób.
104. Likwidacja dyskryminacji w wyborze stowarzyszeń do Rady Narodowego Programu Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne.
105. Oddanie decyzji o stosowanych terapiach i lekach lekarzom, do tej pory decydują urzędnicy, zakupując tylko określone leki.
106. Zorganizowanie szkoleń dla lekarzy w zakresie leczenia i funkcjonowania z padaczką lekooporną u dorosłych.
107. Możliwość przebywania na oddziale szpitalnym rodzica, opiekuna prawnego osób upośledzonych umysłowo.
108. Utworzenie centr leczenia chorych na rzadkie choroby dla dzieci i osób dorosłych, gdzie będą dostępni specjaliści w każdej dziedzinie, w tym dla osób ze stwardnieniem guzowatym.

109. Najważniejszy problem jest związany z przejściem pacjentów po 18 r.ż. do opieki dedykowanej dorosłych z powodu braku zarówno wyspecjalizowanych ośrodków oraz braku wiedzy specjalistów na temat Zespołu Williamsa.
110. Istnieje potrzeba usystematyzowania spraw związanych z orzecznictwem o niepełnosprawności. Dotyczy to szczególnie celowej dla chorób rzadkich oceny funkcjonalnej oraz specjalnej skali dla osób z niepełnosprawnością intelektualną.
111. Potrzeba prowadzenia badań nad psychodelikami w leczeniu Klasterowych Bólów Głowy.
112. Zapewnienie wsparcia, poprawy i koordynacji badań nad patogenezą klasterowych bólów głowy, diagnostyką i innowacyjnymi opcjami leczenia oraz wzmocnienie zaangażowania organizacji pacjentów na każdym poziomie tych badań.
113. Klasterowy ból głowy powinien formalnie określony jako stan powodujący niepełnosprawność, a ponadto uznanie pacjentów z klasterowym bólem głowy za osoby, które najczęściej nie mogą pracować i wymagają wsparcia i pomocy ze strony państwa.
114. Braki w wiedzy pracowników ochrony zdrowia na temat objawów i mechanizmów klasterowych bólów głowy, skutkujące błędnymi diagnozami.
115. Zapewnienie wdrożenia odpowiednich strategii zwiększających dostęp do innowacyjnych metod leczenia, zwłaszcza do psychodelików w klasterowym bólu głowy.
116. Zapewnienie dokładnych i wystarczająco prostych informacji o możliwych terapiach i ich skutkach ubocznych, umożliwiających pacjentom z klasterowym bólem głowy dokonywanie wyborów zgodnie z ich życzeniami.
117. Uznanie współmałżonków, partnerów i rodzin osób cierpiących na klasterowe bóle głowy za opiekunów oraz traktowanie ich jako takich, a także zapewnienie im wszelkiego wsparcia i pomocy dostępnej dla opiekunów.
118. Systematyczne uwzględnianie doświadczenia pacjentów w ocenie jakości opieki zdrowotnej. Należy aktywnie zachęcać pacjentów do wyrażania opinii za pośrednictwem organizacji pacjenckich, słuchać ich i podejmować odpowiednie działania.
119. Świadczenia socjalne dla osób z chorobą Fabry'ego i innymi chorobami rzadkimi.

## 8. Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich

W Krajowym Audycie przeprowadzonym przez Krajowe Forum Orphan w 2023 roku, zrzeszającym organizacje pacjenckie reprezentujące osoby z chorobami rzadkimi, udział wzięło 45 organizacji pacjenckich (80%) spośród 59 zaproszonych do udziału w przedmiotowym badaniu.

Przedstawiciele organizacji pacjenckich sformułowali potrzeby w 5 podstawowych kategoriach:

1. Dostęp do technologii medycznych.
2. Dostęp do wyrobów medycznych.
3. Dostęp do diagnostyki.
4. Optymalizacja modelu opieki.
5. Inne potrzeby związane z chorobami rzadkimi.

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.

### 8.1. Fundacja Chorób Mózgu

*Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Chorób Mózgu.*

| Fundacja Chorób Mózgu                |   |  |  |   |
|--------------------------------------|---|--|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| 1. Dostęp do leku ProDuodopa.        | Dostęp do dwukanałowych stymulatorów mózgu (BDS). | Brak                                       | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Szerszy dostęp do programów lekowych w zaawansowanych chorobach mózgu np. B90 (Duodopa i Apomorfina w chorobie Parkinsona).</li> <li>2. Poszerzenie dostępu do terapii DBS w zaawansowanej chorobie Parkinsona.</li> <li>3. Wprowadzenie pilotażu w kompleksowej, koordynowanej opiece nad chorymi na Parkinsona.</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zbyt mała ilość specjalistów w chorobach neurologicznych dzieci i dorosłych, psychiatrycznych na wszystkich poziomach wieku.</li> <li>2. Dziedzina jaką jest neurologia powinna zostać specjalizacją priorytetową.</li> </ol> |

Tabela. Ocena przez Fundację Chorób Mózgu poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Chorób Mózgu   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.2. Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją".

| Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją" |   |   |   |               |
|---|---|---|---|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby |
| 1. Dostęp do leku Zavsca (Miglustat).                                       | Brak  | 1. Potrzeba dostępu do diagnostyki stomatologicznej, neurologicznej i rehabilitacyjnej dla osób z chorobą Niemana-Picka i Chorobami Pokrewnymi. | 1. Systematyczna kontrola medyczna przez lekarza z POZ i skrócenie ścieżki do diagnostyki potrzeb danej osoby.<br>2. Stworzenie realnego narodowego planu leczenia chorób rzadkich. | Brak          |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Żyć nadzieją"               |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |



### 8.3. Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne

| Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych                    | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki                     | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Brak dostępu do leków takich jak koncentrat czynnika VIII i IX o przedłużonym działaniu zwłaszcza dla dzieci.</p> <p>2. Brak dostępu do leków zastępujących czynniki krzepnięcia (emicizumab) w leczeniu profilaktycznym, zwłaszcza dzieci w wieku 1-3, aplikowanych podskórnie.</p> <p>3. Brak dostępu koncentratu czystego czynnika X.</p> | <p>1. Osprzęt do aplikowania dożylnego w profilaktyce dorosłych.</p> | <p>1. Dostęp do badań genetycznych nosicielstwa hemofilii.</p> | <p>1. Stałe podnoszenie poziomu leczenia i dostępu do ośrodków leczenia skaz krwotocznych w województwach.</p> | <p>1. Promowanie wiedzy na temat hemofilii i innych schorzeń krwiotwórczych w społeczeństwie, edukacja w zakresie profilaktyki, diagnozowania i leczenia tych chorób.</p> <p>2. Likwidacja dyskryminacji w wyborze stowarzyszeń do Rady Narodowego Programu Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne.</p> <p>3. Oddanie decyzji o stosowanych terapiach i lekach lekarzom, do tej pory decydują urzędnicy zakupując tylko określone leki.</p> |

Tabela. Ocena przez Fundację Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.4. Fundacja HypoGenek

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację HypoGenek

| Fundacja HypoGenek  |   |   |  |   |
|---|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| <p>1. Refundacja enzymatycznej terapii zastępczej w postaci asfotazy alfa dla pacjentów z hipofosfatazją. Asfotaza alfa to pierwsza i jedyna długotrwała enzymatyczna terapia zastępcza zarejestrowana w leczeniu pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą, którą zastępuje brakujący w organizmie chorego enzym.</p> <p>2. Refundacja leków przeciwbólowych.</p> | <p>1. Dofinansowanie i łatwy dostęp do sprzętu ortopedycznego (np. ortezy, obuwie, wózki inwalidzkie).</p> <p>2. Łatwy dostęp do wszystkich niezbędnych produktów medycznych służących diagnozowaniu, łagodzeniu oraz kontrolowaniu postępowania choroby.</p> | <p>1. Możliwość wykonywania badań takich jak np. badanie poziomu wit. D3 w ramach NFZ na podstawie skierowania wydanego przez lekarza pierwszego kontaktu – obecnie ten koszt ponoszony jest przez pacjentów.</p> | <p>1. Utworzenie ośrodków referencyjnych dla HPP, czyli jednego miejsca, w którym byłaby możliwa pełna diagnostyka i dostęp do specjalistów różnych dziedzin.</p> <p>2. Potrzeba szybkiego dostępu do specjalistów z różnych dziedzin - charakterystyczna dla HPP jest wielochorobowość.</p> <p>3. Potrzeba skrócenia czasu oczekiwania na konsultacje/rehabilitację.</p> <p>4. Możliwość częstszego korzystania z rehabilitacji w ramach NFZ.</p> <p>5. Potrzeba wymiany informacji między ośrodkami/przychodniami/lekarzami.</p> | <p>1. Wprowadzenie karty lub paszportu pacjenta z chorobą rzadką.</p> <p>2. Szkolenia dla lekarzy różnych specjalizacji w celu zwiększania wiedzy o HPP.</p> <p>3. Możliwość wydawania orzeczeń o niepełnosprawności na czas nieokreślony.</p> <p>4. Poradnictwo genetyczne dla pacjentów z HPP</p> <p>5. Wsparcie psychologiczne dla pacjentów i ich rodzin.</p> |

Tabela. Ocena przez Fundację HypoGenek poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja HypoGenek   |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy                               | Nie |

## 8.5. Fundacja Jesteśmy pod Ścianą

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Jesteśmy pod Ścianą.

| Fundacja Jesteśmy pod Ścianą   |  |   |   |   |
|--|--|---|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| <p>1. Refundacja leków sierocych.</p> <p>2. Stała refundacja leków chorób rzadkich (zmiana kryteriów).</p> <p>3. Możliwość zakupu leku (stałego w leczeniu) bez recepty w dowolnej aptece (w sytuacji awaryjnej, np. na wyjeździe; gdy zagubi się lek)</p> <p>4. Leki najnowszej generacji dostępne w kraju (starać się ograniczyć procedury importu docelowego leków)</p> | <p>1. Ustawa "Za życiem" zwiększa dostęp do wyrobów medycznych zgodnie z potrzebami dzieci, natomiast rodzice, którzy nie korzystają z niej, a mają chore dzieci, często te dzieci, będące w trakcie wielomiesięcznego wieloletniego diagnozowania, nie otrzymują dofinansowania na sprzęt medyczny - potrzebna zmiana w równym dostępie dla dzieci potrzebujących takiego wsparcia.</p> <p>2. Całkowita refundacja niezbędnego sprzętu medycznego</p> <p>3. Niezbędne dodatkowo kontrole i oceny wyrobów medycznych - bardzo częste zastrzeżenia opiekunów - nieadekwatność cen do wyrobów; słaba jakość niektórych wyrobów medycznych.</p> <p>4. Jak największa możliwość testowania i przymierzania produktów w domu przez dzieci leżące - możliwość wówczas poznania różnej oferty przedstawionej przez obiektywnego przedstawiciela, który mógłby zaprezentować</p> | <p>1. Zwiększona dostępność do diagnostyki genetycznej: możliwość szybkiego wykonania refundowanych badań całokosmowych (również jako pierwsze w kolejności).</p> <p>2. Możliwość bardzo szybkiej konsultacji diagnostycznej z genetykami klinicznymi.</p> <p>3. Dostępność centrów diagnostyki chorób rzadkich, w których będą dostępni lekarze różnych specjalizacji - spojrzenie na objawy całościowo, nie z perspektywy jednego narządu.</p> <p>4. Możliwość wystawienia skierowań przez lekarzy różnych specjalizacji bez limitów na badania, które są niezbędne dla monitorowaniu stanu dziecka.</p> <p>5. Zwiększenie liczby badań przesiewowych.</p> <p>6. Rozważenie badań całokosmowych jako badań przesiewowych.</p> | <p>1. Informowanie publiczne i edukowanie w zakresie programów lekowych (często sami rodzice chorych dzieci nie znają tych programów).</p> <p>2. Większa dostępność genetyków.</p> <p>3. Dostępność centrów chorób rzadkich - możliwość przeprowadzania wszystkich niezbędnych badań i konsultacji w jednym miejscu.</p> <p>4. Świadomość lekarzy pediatrów i neurologów dziecięcych itd. nt. chorób rzadkich, by dać szansę pacjentom szerokiej holistycznej opieki na oddziałach specjalistycznych w szpitalach</p> <p>5. Dostęp do lekarza prowadzącego, który będzie koordynował współpracę z innymi lekarzami, np. genetyk kliniczny.</p> <p>6. Wzrost dostępu do rehabilitacji medycznej.</p> | <p>1. Recepty wystawiane na dłuższy czas (np. rok) w przypadku stałego leczenia.</p> <p>2. Możliwość wykorzystania sztucznej inteligencji lub wspomaganiej robotycznie rehabilitacji na dużą skalę.</p> <p>3. Potrzeby w zakresie edukacji odnośnie do ultra rzadkich zespołów genetycznych</p> <p>4. Potrzeby w zakresie informowania opiekunów odnośnie do możliwości pomocy społecznej, świadczeń itd.</p> |

|  |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
|  | <p>sprzęt różnych firm.</p> <p>5. Większa dostępność do części zamiennych w wyrobach medycznych</p> <p>6. Możliwość utworzenia niezależnych punktów, w których byłby szeroki zakres produktów i specjalista, fizjoterapeuta, który mógłby doradzić - zwłaszcza w sytuacji pacjentów, którzy są na początku drogi i potrzebują odpowiedzi na pytania, wyjaśnienia.</p> |  |  |  |
|--|---|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Fundację Jesteśmy pod Ścianą poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Jesteśmy pod Ścianą   |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy                               | Tak |

## 8.6. Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”

| Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina” |  |   |   |   |
|--|--|---|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| Brak   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Bezpłatny dostęp do wszystkich rodzajów cewników dla chorych bez względu na wiek,</li> <li>2. Wzrost refundacji dotyczącej wózków aktywnych, ortez, pionizatorów.</li> <li>3. Wzrost refundacji dotyczącej pieluch,</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Szerzenie informacji o ośrodkach , które wykonują badania prenatalne przy podejrzeniu przepukliny oponowo-rdzeniowej.</li> <li>2. Wsparcie medyczne oraz psychologiczne w procesie diagnostyki,</li> <li>3. W związku ze</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie interdyscyplinarnych konsultacji we wiodących ośrodkach z najlepszymi specjalistami - współpraca wielu specjalistów pozwala zaoszczędzić czas oczekiwania</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dostęp do pełnej refundacji turnusów rehabilitacyjnych dla dzieci i młodzieży z terminami nie przekraczającymi sensownego czasu oczekiwania.</li> <li>2. Wprowadzenie asystentów dla rodzin.</li> </ol> |

|  |   |  |  |
|--|---|--|--|
| wprowadzenie refundacji wkładek higienicznych. | zmianami stanu zdrowia na przestrzeni lat każdego pacjenta, proces diagnostyczny opiera się nie tylko na diagnostyce prenatalnej czy diagnostyce zaraz po porodzie. Zmiany stanu zdrowia zmuszają do diagnostyki i monitoringu przez całe życie (zmiany dotyczące funkcjonowania pęcherza, jelit, zmiany neurologiczne, zmiany działania zastawki, zmiany dotyczące niepełnosprawności ruchowej). | w kolejkach oraz często stwarza możliwość profilaktyki a nie kosztownego leczenia czy interwencji chirurgicznych.<br>2. Dostęp do stosownej refundowanej rehabilitacji- większość rodzin rehabilituje dzieci we własnym zakresie ze względu na niską ilość godzin refundowanych z NFZ. | 3. Opieka wytchnieniowa dla rodziców - szczególnie wsparcie matek wychowujących samodzielnie dziecko z niepełnosprawnościami<br>4. Dodatkowe wsparcie materialne dla rodzin z dzieckiem z niepełnosprawnością<br>5. Wprowadzenie ośrodków usamodzielniających lub domów usamodzielniających. |
|--|---|--|--|

Tabela. Ocena przez Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina” poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina” |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich       | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego             | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy                                     | Nie |

## 8.7. Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym na Białaczki

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację na Recz Pomocy Chorym na Białaczki

| Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym na Białaczki   |   |   |  |  |
|--|---|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych                                   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Kaplacyzumab (iTTP) , fostamatynib (ITP.), rekombinowane czynniki krzepnięcia: polatuzumab I linia (DLBCL), sutimlimab (AIHA), elranatamab (MM), teclistamab (MM), mosunetuzumab (DLBCL), zanabrutynib w I linii leczenia (CLL).<br>2. Akalabrutynib w I i kolejnych liniach leczenia dla | 1. Wysokiej jakości materiały opatrunkowe dla pacjentów z zaburzeniami krzepnięcia. | 1. Zwiększenie możliwości diagnostyki ADAMTS13, inhibitor ADAMTS13, panele NGS dedykowane chorobom limfoidalnym, zaburzeniom krzepnięcia. | 1. Wprowadzenie lepszej koordynacji ośrodków opieki ambulatoryjnej, w tym utworzenie sieci ośrodków. | 1. Wprowadzenie karty pacjenta z chorobą ultrazadką.<br>2. Aplikacja do wsparcia psychologicznego dla pacjentów hematologicznych (np. prosoma digital healthcare). |

|   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| wszystkich pacjentów (CLL).<br>3. Wenetoklaks i obinutuzumab dla wszystkich pacjentów w I linii leczenia (CLL), loncastuksymab tesarine od II linii (DLBCL).<br>4. Wprowadzenie bezpłatnych szczepionek na pneumokoki, meningokoki, haemophilus influenzae. |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Fundację na Rzecz Pomocy Chorym na Białaczki poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym na Białaczki  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.8. Fundacja Oswoić Miopatie

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

| Fundacja Oswoić Miopatie             |  |   |  |   |
|--------------------------------------|--|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych                  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| Brak.                                | 1. Wprowadzenie braku limitu na refundowane rurki tracheostomijne. | 1. Dostęp do badań z zakresu diagnostyki genetycznej.<br>2. Rozpoczęcie diagnostyki od najbardziej skutecznych badań zamiast najtańszych i mniej skutecznych. | 1. Utworzenie standardu opieki nad osobami z miopatią.<br>2. Udostępnienie fizjoterapii dostosowanej do pacjenta z miopatią.<br>3. Dostępność weryfikacji pierwszych symptomów niewydolności oddechowej i włączenia do nieinwazyjnej domowej wentylacji. | 1. Dostęp do opieki wytchnieniowej dla opiekuna osoby z miopatią. |

Tabela. Ocena przez Fundację Oswoić Miopatie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Oswoić Miopatie  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.9. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Parent Project Muscular Dystrophy

| Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy  |   |  |  |  |
|---|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Wprowadzenie do refundacji produktu leczniczego Colcort - dostępny w Polsce enorton ma znacznie większe skutki uboczne. Na wymienione sterydy oraz na leki kardiologiczne nie ma refundacji NFZ. | Brak  | Brak                                       | 1. Aktualnie w Polsce jest jeden ośrodek w Gdańsku - Centrum Chorób Rzadkich, gdzie pacjenci mogą być konsultowani przez multidyscyplinarny zespół medyczny. Istnieje pilna potrzeba, aby w Polsce otwierane były kolejne ośrodki z multidyscyplinarnymi zespołami medycznymi dla dystrofii mięśniowych. | 1. Potrzeba wprowadzenia Paszportu Pacjenta z chorobą rzadką wymienionego w Planie dla Chorób Rzadkich, który poprawiłby poziom opieki nad DMD w ośrodkach zdrowia nie specjalizujących się w dystrofiach mięśniowych. |

Tabela. Ocena przez Fundację Parent Project Muscular Dystrophy poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.10. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego

| Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                           | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki       | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby                                |
| Brak   | 1. Zwiększenie dostępu do wyrobów medycznych – zarówno poprzez rozszerzenie katalogu dostępnych wyrobów medycznych, jak i przez zmniejszenie dopłat pacjentów. | 1. Zwiększenie dostępu do diagnostyki medycznej. | 1. Wprowadzenie szybkiej diagnostyki medycznej.<br>2. Wprowadzenie ciągłego dostępu do rehabilitacji medycznej, środków ortopedycznych i pomocniczych. | 1. Ogólna poprawa systemu opieki zdrowotnej. |

Tabela. Ocena przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego                           |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy                               | Tak |

## 8.11. Fundacja na rzecz rodzin i osób z zespołem łamliwego chromosomu X, niepełnosprawnością intelektualną i spektrum autyzmu „Rodzina Fra X”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Rodzina Fra X

| Rodzina Fra X   |   |   |  |  |
|---|---|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                                  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Brak leku dla pacjentów z rzadkim zespołem łamliwego chromosomu X. | Brak  | 1. Diagnoza zespołu łamliwego chromosomu X odbywa się na podstawie badań genetycznych DNA, a czas oczekiwania na takie badania jest zbyt długi. | 1. Osoby dorosłe po ukończeniu 18 r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowane przez pacjentów. Potrzeba ujednoczenia opieki medycznej osób dorosłych. | 1. Potrzeba zwiększenia wiedzy lekarzy POZ, specjalistów i pielęgniarek nt. chorób rzadkich, w tym zespołu łamliwego chromosomu X. |



Tabela. Ocena przez Rodzina Fra X poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja "Rodzina Fra X"  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.12. Fundacja Salamander

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Salamander.

| Fundacja Salamander   |   |   |   |   |
|---|---|---|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| <p>1. Dostęp do jednego leku, który jest standardem w chwili obecnej w DMD na świecie - Calcort. Pacjenci z DMD i rodzice muszą go w tej chwili sprowadzać prywatnie z zagranicy i płacić za niego, chociaż jest jedynym i złotym standardem leczenia w DMD.</p> <p>2. Produkty lecznicze Givnostat i Wamorolone. Mają być zatwierdzone w Europie dla DMD. W chwili zatwierdzenia ich przez EMA - podjęcie rozmów z rządem w tej sprawie z organizacjami działającymi na rzecz pacjentów z DMD.</p> | <p>1. Dostęp do koflatora dla każdego pacjenta z DMD niezależnie od wieku. W tej chwili rodzice pacjentów zbierają środki finansowe na koflatory. DMD jako choroba z upośledzonym odruchem kaszlu, wręcz minimalnym, powinna refundację koflatora mieć w złotym standardzie leczenia, refundowanego przez NFZ.</p> <p>2. Zwiększenie dofinansowania do niezbędnych sprzętów i zaopatrzenia medycznego, bardziej przejrzyste zasady dofinansowania samochodu, nie tak drogich jak w tej chwili – bardziej realistycznego podejścia do sfinansowania auta dla osób chorych i opiekunów.</p> | <p>1. Proces leczenia powinien być ciągły i skoordynowany - od diagnozy do końca życia. Jeden ośrodek, w którym co roku jest diagnostyka i obrazowanie pacjenta, wszelkich jego postępów w chorobie i w leczeniu.</p> | <p>1. Potrzeba dostępu dietetyka klinicznego – poradni żywieniowej, nie od momentu założenia gastrostomii, ale już dużo wcześniej nim dojdzie do zaburzeń odżywiania, właśnie dlatego, aby do nich nie doszło.</p> <p>2. Zapewnienie ciągłości opieki przed 18 r.ż. i po ukończeniu 18 r.ż., w tym zapewnienie współpracy pediatrów i lekarzy dla dorosłych z DMD.</p> <p>3. Dostęp od momentu diagnozy do psychologa i psychiatry w ramach NFZ.</p> <p>4. Dostęp do fizjoterapeuty od początku diagnozy. Rehabilitant prywatny, który przychodzi do domu do pacjenta z DMD, aby był opłacany przynajmniej częściowo przez NFZ. Szczególnie w mniejszych miejscowościach, gdzie nie ma dostępu do rehabilitacji na NFZ, lub nie ma fizjoterapeutów, co prowadzi do braku dostępu do rehabilitacji.</p> <p>5. Obniżenie parametrów kwalifikacji do nieinwazyjnej wentylacji pacjentów z DMD. Standard światowy</p> | <p>1. Wprowadzenie asystencji osobistej dla osób z DMD, finansowanej ze środków publicznych (co najmniej 8 godzin dziennie).</p> <p>2. Zwiększenie dostępu do edukacji poprzez połączenie nauki w szkole z nauką w domu.</p> <p>3. Potrzeba wprowadzenia pierwszeństwa przyjmowania do szkół dostosowanych do osób na wózku inwalidzkim.</p> <p>4. Wprowadzenie dedykowanych mieszkań dla osób z niepełnosprawnościami.</p> <p>5. Wsparcie poprzez zapewnienie specjalistycznego sprzętu komputerowego dla osób z DMD, w tym dopłaty do Internetu, karty SIM u operatora telekomunikacyjnego.</p> |

|  |  |  |   |  |
|--|--|--|---|--|
|  |  |  | <p>w leczeniu DMD to kwalifikacja pacjenta do wentylacji nieinwazyjnej w sytuacji, kiedy pacjent jest jeszcze wydolny oddechowo - gdzie respirator zapobiega sytuacji, kiedy pacjent będzie musiał mieć wykonaną tracheostomie.</p> <p>6. Potrzeba wprowadzenia lekarza koordynującego w DMD.</p> <p>7. Wprowadzenie kompleksowej opieki pediatry, pulmonologa, endokrynologa, neurologa, kardiologa, dietetyka klinicznego w jednym miejscu i z wiedzą o chorobie DMD.</p> |  |
|--|--|--|---|--|

*Tabela. Ocena przez Fundację Salemander poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Fundacja Salemander   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

### 8.13. Fundacja Serce Dziecka

*Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Serce Dziecka*

| Fundacja Serce Dziecka               |   |  |  |               |
|--------------------------------------|---|--|--|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby |
| Brak.                                | Brak.   | 1. Potrzeba zwiększenia dostępności do badań holter EKG. Zakup większej ilości aparatów poprawiłby sytuację. | 1. Brak specjalistycznej i kompleksowej opieki dla pacjentów z wrodzonymi wadami serca powyżej 18 roku życia. We współpracy lekarzy z pacjentami trwają prace nad utworzeniem utworzenie 4 centrów dla dorosłych z WWS. Aktualne placówki w Aninie, Krakowie | Brak          |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  | <p>i łodzi nie są wystarczające.</p> <p>2. Łatwiejszy dostęp do rehabilitacji kardiologicznej i wsparcie psychologiczne.</p> |  |
|--|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Fundację Serce Dziecka poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Serce Dziecka  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.14. Fundacja SMA

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

| Fundacja SMA                         |  |  |   |   |
|--------------------------------------|--|--|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| Brak                                 | <ol style="list-style-type: none"> <li>Zapewnienie dostępu do asystora kaszlu wraz z akcesoriami pacjentom z niewydolnością oddechową</li> <li>Pełna refundacja niezbędnego zindywidualizowanego sprzętu ortotycznego (ortezy kończyn górnych, dolnych, gorsety)</li> <li>Uproszczenie systemu, zwiększenie dostępu do niezbędnego sprzętu np.: wózki lub napędy elektryczne.</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>Ułatwienie dostępu do diagnostyki molekularnej u starszych pacjentów włączanych do leczenia w ramach programu lekowego</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>Zapisy programu lekowego utrudniają optymalny dobór leczenia do indywidualnych potrzeb pacjenta, zmianę leczenia lub pomostowe stosowanie leków.</li> <li>Brakuje ośrodków prowadzących program lekowy u osób dorosłych</li> <li>W terapii doustnej umożliwienie otrzymania leku do domu.</li> <li>Wprowadzenie kompleksowej opieki medycznej i lepsza organizacja opieki.</li> <li>Realizacja założeń programu chorób rzadkich.</li> <li>Utworzenie kompatybilności między programami np. wentylacji domowej a dodatkowym dostępem do rehabilitacji.</li> <li>Program wentylacji</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>Utworzenie systemu poradnictwa na temat niezbędnego sprzętu medycznego.</li> <li>Większa dostępność do dostosowanych samochodów. Mechanizm wspierania niezależnej mobilności jest nieprzemyślany - nierówny dostęp, brakuje wsparcia dla osób źle chodzących, dla osób z problemami z przenoszeniem się, indywidualnego rozpatrzenia potrzeb.</li> <li>Potrzebny jest kompletny: całodobowy, funkcjonujący bez przerw w ciągu roku, system asystencki dostosowany do indywidualnych potrzeb osoby chorującej</li> <li>Szeroki dostęp do dostosowanych mieszkań oraz mieszkalnictwa wspomaganego</li> <li>Niwelowanie barier architektonicznych</li> <li>Konieczność prowadzenia</li> </ol> |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  | <p>domowej wymaga reformy w kwestiach dostosowania częstotliwości wizyt lekarskich i pielęgniarskich, rzeczywistego dostępu do wizyt, zmiany zapisów dot. podróżowania ze sprzętem również zagranicą.</p> <p>8. Lepszy dostęp do specjalistycznej terapii w ramach świadczeń gwarantowanych.</p> <p>9. Wdrożenie systemu monitorowania kondycji psychicznej chorych i ich opiekunów.</p> | <p>edukacji włączającej oraz adaptacji placówek edukacyjnych pod kątem architektonicznym.</p> <p>7. Niewystarczająca realizacja potrzeb zapisanych w orzeczeniu o potrzebie kształcenia specjalnego</p> <p>8. Potrzebny jest system opieki wytchnieniowej</p> <p>9. Wprowadzenie wsparcia w postaci 'asystenta rodziny', osoby wykwalifikowanej, która jest przewodnikiem po potrzebach medycznych, socjalnych, systemowych, jest w stanie kompetentnie ocenić potrzeby chorego oraz rodziny, a także wskazać adekwatne rozwiązania.</p> |
|--|--|--|--|--|

*Tabela. Ocena przez Fundację SMA poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Fundacja SMA  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.15. Fundacja StopDuchenne

*Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację StopDuchenne.*

| Fundacja StopDuchenne  |   |   |  |   |
|--|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| <p>1. Dostępność i refundacja leków: Deflazacort w tabletkach i w kroplach Calcort.</p> <p>2. Refundacja inhibitorów konwertazy angiotensyny (inhibitory ACE, ACEI).</p> | <p>1. Wzrost dofinansowania do wyrobów medycznych typu: ortezy, pionizatory uchyłne, wózki, kaflatory, respiratory itp.</p> | <p>1. Badania przesiewowe w kierunku DMD, tj. CK/CPK; ALAT/ALT; AspAT/AST; LDH..</p> <p>2. Skrócenie czasu oczekiwania na diagnostykę genetyczną.</p> | <p>1. Dostęp do lekarzy specjalistów dla dorosłych z DMD.</p> <p>2. Opieka multidyscyplinarna.</p> <p>3. Wprowadzenie szczegółowych standardów opieki nad chorymi z DMD, m.in. w zakresie fizjoterapii</p> | <p>1. Opieka psychologiczna dla rodzin.</p> <p>2. Zwiększenie świadomości lekarzy POZ.</p> <p>3. Zwiększenie liczby doświadczonych fizjoterapeutów.</p> <p>2. Asystent pacjenta.</p> <p>3. Likwidacja barier architektonicznych</p> |

|  |  |  |              |  |
|--|--|--|--------------|--|
|  |  |  | kardiologii. | np. brak wind.<br>4. Zwiększenie roli MOPS w pomocy chorym na choroby rzadkie. |
|--|--|--|--------------|--|

Tabela. Ocena przez Fundację StopDuchenne poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja StopDuchenne   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.16. Fundacja Wymarzona Odporność

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Wymarzona Odporność.

| Fundacja Wymarzona Odporność   |                             |   |   |               |
|--------------------------------|-----------------------------|---|---|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do | Potrzeby w zakresie dostępu | Potrzeby w zakresie dostępu do  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby |
| 1. Dostęp do immunoglobulin.   | Brak                        | 1. Potrzeba wprowadzenia diagnostyki po ukończeniu 18 roku dla osób z niedoborami odporności.<br>2. Dostęp do szybkiej diagnostyki dla osób z niedoborami odporności. | 1. Brak opieki specjalistycznej dla osób z niedoborami odporności po 18 roku życia. | Brak          |

Tabela. Ocena przez Fundację Wymarzona Odporność poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Fundacja Wymarzona Odporność  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.17. Jedni na milion - Stowarzyszenie pacjentów z PNH

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Jedni na milion - Stowarzyszenie pacjentów z PNH

| Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH  |   |  |   |  |
|--|---|--|---|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby  |
| <p>1. Dostęp do nowoczesnej terapii produktami leczniczymi Ravalizumab (Ultomiris) oraz Pegcetacoplan (Empaveli). Aktualnie jest dostępna tylko jedna forma terapii - Ekulizumab (Soliris). Niektórzy pacjenci nie reagują na dostępną metodę leczenia - otrzymują terapię, mimo braku działania, bo nie ma nic innego.</p> <p>2. Dostęp na preferencyjnych warunkach do leków przeciwzakrzepowych (często są bardzo kosztowne) oraz szczepionek przeciw meningokokom wszystkich typów, zwykle stosowane są: Bexsero oraz Nimenrix (jednocześnie).</p> | Brak  | <p>1. Konieczność wykonania niektórych badań wyłącznie przez laboratorium w Warszawie – zwiększenie dostępności do diagnostyki w innych lokalizacjach.</p> <p>2. Skrócenie czasu diagnostyki - pacjenci wskazują, że proces diagnostyczny PNH może trwać nawet 5 lat, niekiedy dochodzi do zaostrzenia objawów i pierwszych epizodów zakrzepowych.</p> | <p>1. Zmniejszenie problemów w zakresie leczenia chorób współistniejących poprzez wprowadzenie platformy konsultacyjnej dla specjalistów, by skrócić proces decyzyjny specjalistów.</p> <p>2. Brak wsparcia pacjenta w dniu wlewu. Część chorych odczuwa dyskomfort, złe samopoczucie i potrzebuje opieki, np. w drodze powrotnej do domu.</p> <p>3. Potrzeba zapewnienia wsparcia w formie wlewów w warunkach domowych w czasie połogu lub w sytuacji, kiedy chory jest w trakcie infekcji i osłabiony, by dodatkowo nie narażać takiej osoby na niebezpieczeństwo powikłań.</p> <p>4. Zapewnienie wlewów pacjentom, którzy są hospitalizowani poza ośrodkami organizującymi podanie w ramach programu lekowego B.96: dochodzi do niebezpiecznych, często długich przerw w terapii.</p> <p>5. Częste wkłucia prowadzą także do powstawania zrostów i innych problemów żylnych (zapalenia, infekcje, pęknięcia itp.). Problem ten rozwiązałby dostęp do nowoczesnego leczenia o przedłużonym działaniu preparatem Ravalizumab.</p> <p>6. Większość pacjentów z PNH wymaga</p> | <p>1. Wprowadzenie specjalnych paszportów dla chorych z chorobami rzadkimi oraz stworzenie rejestru chorych wraz z dostępem do dokumentacji medycznej (by np. niedoświadczony lekarz mógł szybko zapoznać się z dokumentacją innych przypadków z PNH, co pozwoliłoby potwierdzić diagnozę).</p> <p>2. Potrzeba zapewnienia transportu osobom źle znoszącym wlewy oraz w trudnej sytuacji materialnej. Niestety ta bariera przyczynia się do rezygnacji z leczenia (koszt zbyt obciąża gospodarstwo domowe).</p> <p>3. Rozważenie możliwości podawania leku w bardziej dogodnych lokalizacjach (np. z okresowymi wizytami kontrolnymi w ośrodkach specjalistycznych), jeśli sytuacja pacjenta jest stabilna, leczenie przebiega bez powikłań.</p> |

|  |  |  |   |  |
|--|--|--|---|--|
|  |  |  | specjalistycznej terapii psychologicznej. |  |
|--|--|--|---|--|

Tabela. Ocena przez Jedni na milion Stowarzyszenie pacjentów z PNH poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

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

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

| MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę   |  |   |  |  |
|--|--|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych                                    | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Włączenie do programu lekowego B.112 pozostałych 10% chorych na mukowiscydozę posiadających rozpoznana jedną mutację del 508 zgodnie z rozszerzeniami EMA.</p> <p>2. Obniżenie wieku z 12 r.ż. do 6 r.ż. leczenia eleksaftorem, tezakaftorem, iwakaftorem w skojarzeniu z iwakaftorem w programie lekowym B.112</p> <p>3. Wprowadzenie do refundacji: Kolistyny wziewnej w kapsułkach - Colobreathe, Tobramycyny w postaci podhalera - TOBI Podhaler</p> <p>4. Wprowadzenie naprzemiennego stosowania antybiotyków: Tobramycyna, lewofloksacyna, Caiston, stosuje się z miesięcznymi przerwami. Obecnie programy lekowe uniemożliwiają naprzemienne stosowanie antybiotyków.</p> <p>5..Ponadto Tobramycynę w nebulizacji można stosować w leczeniu przewlekłym a nie jest refundowana do eradykacji pierwszego zakażenia Pseudomonas - jej zastosowanie w leczeniu eradykacyjnym</p> | <p>1. Obniżenie wartości dopłat pacjentów dopłat do nebulizatorów i inhalatorów.</p> | <p>1. Poprawa dostępu do porady genetycznej i badań genetycznych dla rodziców zdiagnozowanych dzieci.</p> | <p>1. Wprowadzenie do koszyka świadczeń fizjoterapii domowej dla chorych na mukowiscydozę.</p> <p>2. Realne wprowadzenie w życie rozporządzenia o leczeniu antybiotykoterapią w warunkach domowych realizowanych m.in. przez opiekunów chorych na mukowiscydozę.</p> | <p>1. Wprowadzenie skoordynowanego wsparcia socjalnego dla chorych na mukowiscydozę i ich opiekunów.</p> |



|   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| obniżyłoby koszty leczenia i hospitalizacji.<br>6. Spowodowanie aby producent wystąpił o refundację leku OTC (Kreon 10 000) |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę                                  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.19. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

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

| Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona   |   |   |  |  |
|--|---|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Dostępność do leków „podstawowych” w ch. Parkinsona – co kilka miesięcy pojawia się informacja o zagrożeniu w dostępności lub trudności z nabyciem w aptekach najczęściej używanych leków, co budzi poważny niepokój wśród chorych dotyczący zachowania ciągłości terapii.</p> <p>2. Leczenie zaawansowane – terapie infuzyjne z użyciem apomorfiny, czy duodopa. Każdy chory powinien mieć łatwy dostęp do:</p> <p>a) poradni specjalistycznej w zakresie kwalifikacji do zastosowania odpowiedniej dla chorego terapii;</p> <p>b) dostępność do neurologów dysponujących odpowiednim</p> | <p>1. Zwiększenie limitu dofinansowania i dostępności dla osób z ch. Parkinsona do zróżnicowanych w rozmiarach i chłonności pieluchomajtek, pieluch i wkładek urologicznych.</p> <p>2. Dla chorych z ograniczoną możliwością samodzielnego poruszania się, wynikającą z postępu choroby (zaawansowany etap choroby), niezbędna pełna refundacja urządzeń, takich jak: łóżko rehabilitacyjne, wózek inwalidzki, materac przeciwdoleżnyowy.</p> | <p>1. Wprowadzenie hospitalizacji krótkoterminowej (optymalnie jednodniowej) dla chorych z ch. Parkinsona, w ramach której można wykonać kompleksowe badania (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc).<br/>Możliwość, by w czasie takiej hospitalizacji obecny był opiekun.</p> | <p>1. Po uzyskaniu 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.</p> <p>2. Szkolenia nt. podstaw choroby Parkinsona wśród personelu medycznego i studentów medycyny - konieczność zwiększenia liczby szkoleń w środowisku medycznym i na uczelniach medycznych dot. choroby Parkinsona i różnicowania od innych chorób</p> | <p>1. Wpisanie neurologii na listę specjalizacji priorytetowych (za mało specjalistów w stosunku do potrzeb starzejącego się społeczeństwa).</p> <p>2. Świadczenia socjalne dla chorych - konieczność zapewnienia w przychodniach neurologicznych, by po otrzymaniu diagnozy, chory i opiekun otrzymali pełną informację nt. możliwych do otrzymania świadczeń socjalnych. Zapewnienie dostępu do tych świadczeń (renty, orzeczenia o niepełnosprawność).</p> <p>3. Konieczność objęcia rodzin osób z ch. Parkinsona wsparciem dot. nie tylko form i sposobów pomocy osobie chorej w życiu codziennym, ale także jak przeciwdziałać „zmęczeniu” opiekuna (opiekun rodziny,</p> |



|   |  |  |  |   |
|---|--|--|--|---|
| <p>doświadczeniem w prowadzeniu chorych podczas stosowania ww. terapii.</p> <p>3. Farmakoterapia zoptymalizowana dla osób z ch. Parkinsona z użyciem spersonalizowanego dawkowania, np. mikrotabletki Flexilev (lewodopa 5,0 mg / karbidopa 1,25 mg) i urządzenie MyFID (opatentowany system składający się z automatycznej jednostki dozującej i mikrotabletek o mniejszej dawce jednostkowej niż w przypadku standardowego leku). Urządzenie odmierza odpowiednią liczbę tabletek tak, aby uzyskać właściwą dawkę. Dozownik ma wbudowany alarm, odmierza dawki o wskazanej porze dnia i rejestruje wszystkie odmierzone dawki. Można także rejestrować objawy choroby za pomocą łatwych w użyciu skali. Urządzenie MyFID rejestruje wszystkie dawki i objawy choroby, umożliwiając lekarzowi i choremu stopniowe dopasowanie optymalnego i zindywidualizowanego dawkowania. Wg naszych informacji lek jest refundowany w Szwecji. Pozwolenie na dopuszczenie do obrotu zostało wydane w 13 krajach.</p> |  |  | <p>neurodegeneracyjnych.</p> <p>3. Stworzenie „ośrodków”, w których w jednym miejscu – regularnie i kompleksowo wykonywane będą badania stanu funkcjonowania chorego i udzielane wytyczne co do istniejących możliwości rozwoju choroby, fizjoterapii, potrzeby konsultacji z psychoterapeutą, dietetykiem oraz doboru sprzętów lub urządzeń ułatwiających codzienne funkcjonowanie.</p> <p>4. Dostęp do rehabilitacji neurologicznej dla pacjentów z ch. Parkinsona na równi z pacjentami po udarze, czy urazach mózgu.</p> | <p>psycholog).</p> <p>4. Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej – konieczność dopasowania zasad tego programu do specyfiki ch. Parkinsona, tej konkretnej choroby.</p> <p>5. Potrzeba organizowania szkoleń lub spotkań informacyjnych w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biurowe obsługi obywateli etc.) nt. ch. Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby itp.</p> <p>6. Edukacja chorych w zakresie korzystania z teleopieki (telerehabilitacja), tj. możliwości korzystania z internetowej fizjoterapii, platform do indywidualnych ćwiczeń i platform z konsultacją indywidualną fizjoterapeuty.</p> <p>7. Tablica Sensoryczna dla osób dorosłych – zaprojektowanie i wyprodukowanie analogicznej, jak dla dzieci, ale jednak stworzonej, dostosowanej do potrzeb osób dorosłych – tablicy sensorycznej do ćwiczeń rotacyjnych i manipulacyjnych. Kolejnym etapem byłoby, jak najszersze udostępnienie takich tablic, np. jako element wyposażenia siłowni plenerowych.</p> |
|---|--|--|--|---|

*Tabela. Ocena przez Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona                                      |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.20. Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową

| Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową |   |  |   |   |
|---|---|--|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki                                      | Inne potrzeby   |
| 1. Refundacja produktu leczniczego Asciminib                                | Brak  | 1. Dostęp do badań genetycznych.           | 1. Dostęp do rehabilitacji medycznej oraz sanatoriów refundowanych przez NFZ. | 1. Skrócenie czasu oczekiwania do poradni hematologicznej – obecny czas oczekiwania na wizytę to około pół roku |

Tabela. Ocena przez Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową              |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                              | Tak |

## 8.21. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

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

| Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona   |   |   |  |   |
|--|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| 1. Leki uspokajające, wyciszające, zmniejszające ruchy mimowolne w zaawansowanym stadium choroby.<br>2. Dostęp do leków zmniejszających progres choroby. | 1. Rurki tracheostomijne powinny być objęte możliwością wymiany raz w miesiącu do użytku i wymiany w warunkach domowych.<br>2. Koncentratory tlenu do tlenoterapii.<br>3. Ssaki do odsysania wydzieliny z dróg oddechowych.<br>4. Dostępność do specjalistycznych łóżek i wózków. | 1. Wzrost wiedzy wśród lekarzy neurologów o chorobie Huntingtona.<br>2. Dostęp do badań genetycznych molekularnych. | 1. Brak możliwości odpoczynku dla opiekunów, często brak możliwości zapewnienia opieki wytchnieniowej.<br>2. Dostęp do rehabilitacji medycznej, ruchowej, w tym logopedycznej. | 1. Ustabilizowanie systemu orzecznictwa dotyczącego osób z niepełnosprawnością. |

| Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.22. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"

| Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"  |   |   |   |   |
|--|---|---|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| <p>1. Wprowadzenie do obrotu w Polsce i refundacja leków Calcortu, oraz Mestinonu Retard.</p> <p>2. Wprowadzenie szerszej dostępności leków refundowanych, np. Ubredit, a także z grupy immunosupresantów, np. Cellcept etc.</p> <p>3. Wzrost dostępności i refundacja leku Mytelase.</p> <p>4. Szybka dostępność i refundacja nowych leków, jak np. Efgartigimod.</p> | <p>1. Możliwość częściowej refundacji zakupu koncentratora tlenu lub możliwość bezpłatnego wypożyczenia.</p> <p>2. Refundacja respiratorów domowych, dostęp do programu wspomagania oddechu.</p> <p>3. Dostęp do szeroko rozumianego wsparcia i możliwej refundacji wyrobów medycznych w okresie zaostrzenia, tj. : ortezy, kule, balkoniki, wózek inwalidzki, materace przeciwoślizgowe.</p> <p>4. Możliwość refundacji środków stosowanych w okresie zaostrzenia miastenii - środki opatrunkowe do leczenia i zapobiegania odleżynom</p> <p>5. Refundacja środków spożywczych/zagęszczaczy dla osób mających problemy z przełykaniem, np. nutridrinków, zagęstników płynów.</p> <p>6. Refundacja w zakresie chorych z nietrzymaniem moczu</p> | <p>1. Jasne kryteria kliniczne, diagnostyka w każdym szpitalu.</p> <p>2. Szybka i prawidłowa diagnostyka poprzez uwrażliwianie lekarzy POZ oraz innych specjalizacji na możliwe wczesne objawy miastenii gravis.</p> <p>4. Edukacja w zakresie diagnostyki lekarzy POZ oraz lekarzy innych specjalizacji.</p> <p>5. Szybszy dostęp do specjalistów neurologów-specjalizujących się w leczeniu chorób mięśni, kolejki w ramach świadczeń NFZ to kilka lat.</p> <p>6. Konkretnie postępowanie w przypadku świeżej diagnozy, szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia i opieka nad chorym i jego rodziną.</p> <p>7. Skrócenie czasu</p> | <p>1. Dostęp do stałej rehabilitacji</p> <p>2. Utworzenie jasnych kryteriów postępowania dla lekarzy rehabilitacji i fizjoterapeutów, aby posiadali wiedzę o postępowaniu z pacjentem z miastenią.</p> <p>3. Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalistów – szczególnie wśród lekarzy POZ, czy ratowników medycznych, SOR-u, gdzie tzw. przełom miasteniczny może spowodować niewydolność oddechową.</p> <p>4. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego.</p> <p>5. Utworzenie ośrodków specjalistycznych dla miasteników, na kształt tych , które powstały dla pacjentów z SM.</p> <p>6. Jasne wytyczne i stworzenie programu odnośnie rehabilitacji.</p> <p>7. Wprowadzenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastenii.</p> <p>8. Łatwy i szybki dostęp do specjalistów.</p> <p>9. Jasne kryteria stosowania konkretnych procedur medycznych w przypadku wystąpienia przełomu miastenicznego,</p> | <p>1. Potrzeba jasnych wytycznych w procesie orzekania renty, orzekanie o niepełnosprawności</p> <p>2. Szkolenia dla lekarzy orzeczników.</p> <p>3. Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji.</p> <p>4. Stworzenie ogólnopolskiej karty chorego na miastenię gravis-ujednoliconego dokumentu, który byłby drogowskazem do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie).</p> <p>5. Konieczność wprowadzenia szkoleń dla kadr medycznych w DPS-ach oraz nauczycieli w szkołach.</p> |

|  |  |   |   |  |
|--|--|---|---|--|
|  | spowodowanym słabymi mięśniami w jamie brzusznej, nie stricte samego pęcherza. | oczekiwania na badanie diagnostyczne SFEMG. | bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do przetoczenia immunoglobulin ludzkich, czy też do zabiegu plazmaferezy, nie tylko w stanie bezpośredniego zagrożenia życia jak dotychczas, ale też w stanie istotnego zaostrzenia i w związku z tym możliwości rozwinięcia przełomu miastennicznego. |  |
|--|--|---|---|--|

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"                             |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.23. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

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

| Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC   |  |   |  |  |
|--|--|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Usprawnienie procesu wprowadzania leków do refundacji, w tym priorytetowe traktowanie leków przeznaczonych dla pacjentów z chorobą rzadką.<br>2. Refundacja leków, które formalnie nie odnoszą się do danej choroby rzadkiej, jednak ich podawanie w pozytywny sposób | 1. Pełna refundacja wyrobów medycznych dla pacjentów z chorobą rzadką.<br>2. Usunięcie przeszkód w dostępie do wyrobów medycznych – bez konieczności każdorazowej wizyty u lekarza specjalisty, np. przy wymianie na większy rozmiar.<br>3. Usunięcie okresowości refundacji (brak możliwości ponownego refundowania | 1. Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu, nawet bez neurologii dziecięcej (neuropediatric) i epileptologa.<br>2. Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wysłania zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania.<br>3. Edukacja lekarzy w celu nabycia umiejętności wykonania EEG dzieciom w sedacji oraz dokonania opisu | 1. Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich i zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalności w celu doboru optymalnego modelu opieki (na wzór szybkiej ścieżki istniejącej obecnie przy ustawie „za życiem”).<br>2. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego<br>3. Potrzeba edukacji personelu medycznego | 1. Terapie i fizjoterapia: wprowadzenie braku limitów terapii i fizjoterapii z NFZ lub dofinansowanie do terapii prywatnej.<br>2. Zwiększenie dofinansowań do turnusów rehabilitacyjnych.<br>3. Reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby |

|  |   |   |   |  |
|--|---|---|---|--|
| wpływa na stan pacjenta ze zdiagnozowaną chorobą rzadką. | określonych wyrobów medycznych, jeśli nie upłynął odpowiedni czas od poprzedniej refundacji). | takiego zapisu.<br>4. Brak powszechnego dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych lub ograniczające limity NFZ. | nt. chorób rzadkich<br>4. Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami/ opiekunami nt. choroby i objawów<br>5. Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii – miejsce realizacji według wyboru opiekunów - fizjoterapia finansowana z NFZ jest na niskim poziomie, fizjoterapeutom zatrudnianym przez szpitale czy przychodnie brakuje wiedzy na temat nowych metod fizjoterapii, postępowania w chorobach rzadkich, brakuje nowych sprzętów i wyposażenia. Pacjenci korzystają z prywatnych usług fizjoterapeutycznych i ponoszą jej często olbrzymie koszty.<br>6. Osoby po ukończeniu 18. r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowani przez pacjentów.<br>7. Brak ośrodków referencyjnych. Dofinansowanie ośrodków, którym brakuje finansowania by stać się ośrodkiem referencyjnym.<br>8. Stworzenie w każdym województwie ośrodka dla pacjentów z chorobami rzadkimi, dla pacjentów w każdym wieku, tak aby nie było konieczności zmiany ośrodka po osiągnięciu pełnoletniości. | z niepełnosprawnością wywołaną przez chorobę genetyczną otrzymują orzeczenie ważne np. rok i musi ponownie stawić się osobiście przed komisją orzekającą w niedługim czasie, mimo, że choroba jest nieuleczalna.<br>4. Objęcie opieką psychologiczną opiekunów pacjentów z chorobą rzadką. |
|--|---|---|---|--|

*Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.24. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi

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

| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi  |   |   |  |   |
|---|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| Dostęp refundacyjny do leków zgłaszanych przez pacjentów na wielu spotkaniach: Brentuksymab vedotin, Burosumab, Darwadstrocel, Fenfluramina, Kanakinumab, Kannabidiol, Ludzki inhibitor alfa 1-proteinazy, Sapropteryna, Sebelipaza alfa, Selumetynyb, Welmanaza alfa | Brak  | 1. Rozszerzenie programu przesiewu noworodków na dodatkowe choroby rzadkie - włączenie do programu chorób: ciężki złożony deficyt odporności (SCID), ch. Fabry'ego, ch. Gauchera, ch. Huntera, ch. Hurler, ch. Niemann-Picka, ch. Pompego oraz dystrofii mięśniowej Duchenne'a. | 1. Konieczna kompleksowa opieka dla pacjentów.<br>2. Wizyty w AOS - długie terminy, problemy z dostępnością i umawianiem wizyt.<br>3. Brak przekazywania informacji z AOS do POZ.<br>4. Problemy z zaświadczeniami na wypisywanie recept w POZ.<br>5. Utrudnione uzyskiwanie orzeczeń o niepełnosprawności.<br>6. Brak lekarzy specjalistów orzekających niepełnosprawność.<br>7. Realizacja procedur przy orzekaniu o niepełnosprawności. | 1. Refundacja żywności niskobiałkowej, jako leku w walce z chorobą – fenylketonuria i innymi rzadkimi chorobami metabolicznymi, m.in.: kwasice, tyrozynemia, acyduria malonowa, acyduria izowlarianowa, hiperamonemi, homocystynuria itp. |

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi     |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                              | Nie |

## 8.25. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ

| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ  |   |  |   |               |
|---|---|--|---|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby |
| <p>1. Nieograniczony wskazaniem refundacyjnymi (bez ograniczeń lokalizacji oraz ciężkości napadów) dostęp do terapii stosowanych w leczeniu doraźnym przy użyciu osoczo pochodnego C1-Inhibitora, rekombinowanego C1-Inhibitora oraz ikatibantu.</p> <p>2. Dostęp do leczenia zapobiegawczego przy użyciu osoczo pochodnego C1-Inhibitora.</p> <p>3. Dostęp do leczenia zapobiegawczego przy użyciu berotralstatu.</p> <p>4. Dalsza refundacja leczenia zapobiegawczego przy użyciu lanadelumabu.</p> <p>5. Liberalizacja kryteriów włączenia do programu lekowego B.122 poprzez zniesienie ograniczeń lokalizacji oraz ciężkości występowania napadów.</p> | Brak.   | <p>1. Finansowanie przez NFZ kosztów diagnostyki genetycznej dla: dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego typu I i typu II oraz dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego z normalnym C1-INH (dawniej określanego jako typ III).</p> | <p>1. Optymalizacja opieki polegająca na liberalizacji programu lekowego B.122 poprzez umożliwienie pacjentom leczenia zapobiegawczego w warunkach domowych już po 1 miesiącu terapii, bez konieczności stosowania tego leczenia wyłącznie w warunkach szpitalnych/ambulatoryjnych (aktualnie pacjenci w większości ośrodków muszą pojawiać się w szpitalu celem otrzymania kolejnej dawki leku).</p> | Brak          |

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ          |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |



## 8.26. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych PTCHNM

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

| Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych   |   |   |   |  |
|--|---|---|---|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki              | Inne potrzeby  |
| 1. Konieczność rejestracji i możliwość refundacji leku Tofersen ( SLA mutacja w genie SOD1,, ) który zarejestrowany jest w USA i w procesie rejestracji w EMA. | 1.Zwiększenie dostępu do zakupu wózków inwalidzkich, specjalistycznych podnośników, sprzętu do rehabilitacji, koflatorów, respiratorów.<br>2. Zwiększenie dostępu do sprzętu niezbędnego do poruszania się i przemieszczania się. | 1.Zwiększenie dostępu do badań genetycznych, przesiewowych.<br>2. Wprowadzenie diagnostyki w okresie prenatalnym, dziecięcym dla chorób mięśniowo-szkieletowych.<br>3. Możliwość wprowadzenia badań przesiewowych w chorobach nerwowo-mięśniowych i chorobach lizosomalnych takich jak choroba Pompego. | 1.Zwiększenie dostępu do dobrej jakości fizjoterapii. | 1. Umożliwienie dostępu do badań klinicznych.<br>2. Wprowadzenie wsparcia socjalnego i psychologicznego dla pacjentów i opiekunów z chorobami nerwowo-mięśniowymi.<br>3. Poprawa programu asystencji osobistej osób z niepełnosprawnościami – szczególnie dla osób z niepełnosprawnościami wymagającymi 24 – godzinnej opieki.<br>4. Brak możliwości zamiany, kupna lub wynajmu mieszkań pozbawionych barier architektonicznych. |

Tabela. Ocena przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |



## 8.27. Retina AMD Polska

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

| Retina AMD Polska   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki                         | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Wprowadzenie do refundacji terapii genowej w zakresie leczenia degeneracji siatkówki z mutacją RPE65 | 1. Zwiększenie wartości refundacji pomocy optycznych, okularów z filtrami medycznymi - kolorowe np. żółte. | 1. Wprowadzenie do finansowania przez NFZ diagnostyki genetycznej. | 1. Brakuje ośrodków, lekarzy specjalizujących się w genetycznych schorzeniach wzroku, w tym chorób siatkówki uwarunkowanych genetycznie. | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie wykazu lekarzy zajmujących się schorzeniami siatkówki uwarunkowanymi genetycznie.</li> <li>2. Utworzenie materiałów edukacyjnych dla pacjentów ze schorzeniami wzroku.</li> <li>3. Edukacja lekarzy w zakresie rehabilitacji osób ze schorzeniami wzroku.</li> <li>4. Wprowadzenie zespołów lekarzy dla schorzeń wzroku wraz z wymianą doświadczeń, w tym z ośrodkami zagranicznymi.</li> </ol> |

Tabela. Ocena przez Retina AMD Polska poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Retina AMD Polska   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.28. Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza

| Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza  |   |   |  |  |
|---|---|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Brak dostępu na polskim rynku do zamiennika polskiego sterydu Encorton (Calcort), który u wielu osób jest lepiej tolerowany. | 1. Zwiększenie dostępności do refundacji sprzętu do rehabilitacji układu oddechowego i sprzętu do rehabilitacji mięśniowo - neurologicznej. | <p>1. Diagnozowanie typowej sarkoidozy płucnej przebiega z reguły sprawnie, to diagnozowanie odmian poza płucnych stanowi problem – wymagane jest wprowadzenie jasnych procedur diagnostyki.</p> <p>2. Problematyczne jest diagnozowanie rzadkich postaci poza płucnych, m.in. sarkoidozy kości, mięśni, jelit i żołądka, czy neurosarkoidozy.</p> <p>3. Niejasne są kryteria kwalifikowania na badania PET. W jednych regionach Polski otrzymanie skierowania jest możliwe, w innych nie.</p> <p>4. Badania PET CT są refundowane przez NFZ, ale nie dla pacjentów z sarkoidozą. Badania PET MR są w Polsce całkowicie nierefundowane.</p> <p>5. Rozwiązanie problemów z wykonaniem scyntygrafii galem. Sprzeczne są informacje co do przydatności tego badania w sarkoidozie.</p> <p>5. Skrócenie terminów oczekiwania na badania obrazowe z opisem w przypadku podejrzenia sarkoidozy serca.</p> <p>6. Brak cyklicznych badań przesiewowych pomocnych w szybkim uchwyceniu nieprawidłowości w obrazie płuc (obowiązkowych dla wszystkich dorosłych).</p> <p>7. Problem w podstawowych badaniach - np. zleceniu densytometrii. Niejasna odpowiedzialność wystawienie skierowania.</p> | <p>1. Brakuje lekarzy wszelkich specjalizacji, którzy posiadaliby rzetelną wiedzę nt. sarkoidozy – okulistów, dermatologów, neurologów, kardiologów, itd. Większość lekarzy, w tym również pulmonologów i lekarzy rodzinnych, posiada wiedzę szczątkową - często odsyłają pacjentów do lekarza prowadzącego, który zwykle jest pulmonologiem. Pulmonolog, który nie chce wychodzić poza zakres swojej specjalizacji, bo nie posiada odpowiedniej wiedzy, odsyła pacjenta w drugą stronę.</p> <p>2. Sarkoidoza jest chorobą wielonarządową – pacjenci potrzebują holistycznego podejścia i opieki nie tylko pulmonologicznej. Jeżeli pacjent z sarkoidozą wielonarządową trafia na oddział pulmonologiczny to od razu należy wykonać całą diagnostykę mając pacjenta w szpitalu – przenosząc go między oddziałami bądź zapewniając przykładowe konsultacje: okulista, neurolog, flebolog, USG jamy brzusznej, itd.</p> <p>3. Brak informacji i wytycznych diagnostyki i leczenia dla osób chorych - mają problem ze znalezieniem okulisty, neurologa czy dermatologa, który potrafiłby poprawnie rozpoznać sarkoidozę i ją leczyć.</p> <p>4. Pacjenci z postacią ostrą - z tzw. zespołem Löfgrena - którzy z powodu obrzęku stawów trafiają do reumatologa, często leczeni są steroidami, co jest sprzeczne z zaleceniami. Pulmonologia ma inne</p> | <p>1. Wyposażenie przychodni w spirometrię. Obecnie niektóre przychodnie nie posiadają spirometrów w wyposażeniu.</p> <p>2. Niewspółmiernie długie okresy oczekiwania na turnusy rehabilitacyjne, czy dzienne pobyty rehabilitacyjne.</p> <p>3. Brakuje pomocy psychologicznej dla osób z sarkoidozą przewlekłą.</p> <p>4. Wprowadzenie spójnego narodowego programu leczenia sarkoidozy.</p> <p>5. Wprowadzenie karty dla osoby z chorobą rzadką na wzór karty DILO.</p> <p>6. Istnieje duża potrzeba szkolenia lekarzy wszelkich specjalizacji w zakresie rozpoznawania, diagnostyki i leczenia sarkoidozy, zwłaszcza jej różnych odmian poza płucnych. Niewiedza lekarzy jest największym problemem, wpływa na nie rozumienie potrzeb pacjenta i niechęć z ich strony do wypisywania skierowań na dodatkowe badania laboratoryjne (np. poziom stężenia ACE) oraz inne badania przydatne dla oceny stanu pacjenta obciążonego sarkoidozą.</p> <p>7. W Polsce brakuje</p> |

|  |  |   |   |  |
|--|--|---|---|--|
|  |  | <p>8. Wielu chorych ma też zmiany w wątrobie (ok 40% przypadków) i w śledzionie (~25%), jednak większość poradni zajmuje się wyłącznie płucami i podczas badań kontrolnych nie badają parametrów tych organów, mimo wykrycia zmian na etapie diagnostycznym.</p> <p>9. Brakuje standardów i procedur dla badań w sarkoidozie.</p> | <p>zalecenia, reumatologia również inne.</p> <p>5. Według innych zaleceń, bez względu na przebieg choroby głównej, chorzy powinni być pod stałą opieką okulistyczną i badać oczy raz na dwa lata, niestety większość o tym nie wie, bo nie otrzymują takiej informacji.</p> <p>6. Osoby chore na sarkoidozę w wielu przypadkach nie miały nigdy przeprowadzonego badania okulistycznego.</p> <p>7. Brakuje też wytycznych oraz zestawów ćwiczeń przeznaczonych dla ośrodków rehabilitacyjnych, działających ambulatoryjnie – rehabilitanci w takich ośrodkach nie wiedzą jak rehabilitować osoby chore na sarkoidozę, a osoby chore nie są kierowane na ćwiczenia.</p> <p>8. Wprowadzenie kompleksowej opieki nad pacjentem z sarkoidozą na etapie leczenia po diagnozie. Pacjent musi sam zabiegać o badania innych narządów niż ten pierwotnie zajęty przez ziarniniaki i często badania te są finansowane przez samego pacjenta.</p> <p>9. Wprowadzenie standardów leczenia w sarkoidozie.</p> | <p>specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem sarkoidozy, pacjenci kierują się do wybranych miejsc, np. woj. podkarpackie, opolskie, lubuskie, północno wschodnia Polska, okolice Kielc i Radomia, czy okolice Koszalina.</p> <p>8. W Gdańsku corocznie organizowane są konferencje naukowe nt. sarkoidozy, udział w nich i dostęp do większości materiałów jest płatny, a dostęp do transmisji on-line ograniczony. Dodatkowo organizacja takich konferencji w innych częściach kraju, czy ułatwienie do nich dostępu, mogłyby spopularyzować wiedzę o naszej chorobie wśród lekarzy.</p> |
|--|--|---|---|--|

*Tabela. Ocena przez Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.29. Stowarzyszenie 22q11 Polska

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

| Stowarzyszenie 22q11 Polska          |   |  |   |  |
|--------------------------------------|---|--|---|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby  |
| Brak                                 | Brak  | <p>1. Wprowadzenie diagnostyki prenatalnej - Zespół Delecji 22q11 jest najczęstszą chorobą rzadką. Występuje z częstością 1:2000(4000) żywo urodzonych dzieci. Ze względu na mnogość i różnorodność objawów tylko część dzieci jest diagnozowana prenatalnie ( m.in. ze względu na ciężkie wady serca, stopy końskoszpotawe, niską masę płodu, wielowodzie, anomalie w budowie kończyn, brak lub hipoplazja grasicy). Powoduje to: wydłużenie kolejek na NFZ, rodzice często też wydają ogromne kwoty na diagnostykę i leczenie prywatne, opóźnia postępy terapeutyczne, co przekłada się na edukację i potencjalną samodzielność w życiu dorosłym).</p> | <p>1. Opieka skoordynowana – praca kilku ośrodków skupiających lekarzy i specjalistów znających zespół Delecji 22q11, co wpłynęłoby na możliwość celowanej opieki zdrowotnej, zmniejszenie kolejek i oszczędności dla systemu, poprawienie rokowań pacjentów z 22q11, mniejsze obciążenie dla dzieci i rodziców.</p> <p>2. Objęcie rodziców i rodzeństwa dziecka z 22q11 opieką psychologiczną po otrzymanej diagnozie.</p> <p>3. Przesiewowe badania prenatalne – zdiagnozowanie noworodków z 22q11 i szybkie włączenie terapii. Im wcześniej rozpoczęta terapia, tym lepsze efekty.</p> | <p>1. Zwiększenie liczby specjalistów w zakresie diagnostyki Zespołu Delecji 22q11.</p> <p>2. Orzecznictwo- wielu niepełnosprawności wynikających z 22q11 nie widać na pierwszy rzut oka. Są one związane z zaburzeniami psychicznymi i odmiennym funkcjonowaniem takiego pacjenta na co dzień. Należy ustandaryzować system orzecznictwa i zapewnić ciągłość uzyskanego orzecznictwa przez konieczności powtarzalnego stawania przed Komisją Lekarską.</p> <p>3. Możliwość podjęcia pracy (jakiegokolwiek zarobkowej) przez rodzica dziecka z 22q11.</p> <p>3. Reforma systemu szkolnictwa i dostosowanie go do dzieci z niepełnosprawnościami.</p> |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie 22q11 Polska poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie 22q11 Polska   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.30. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

| Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy  |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych                     | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Potrzeba dostępu i przystępności cenowej do skutecznego leczenia objawowego i innych opcji terapeutycznych, które mają kluczowe znaczenie dla leczenia bólu - jeden zastrzyk sumatryptanu, który natychmiast przerywa ból kosztuje ok. 300 zł.</p> | <p>1. Zwiększenie dostępności do tlenu o ultrawysokim przepływie.</p> | <p>Brak</p>                                | <p>1. Niedostateczny dostęp do usług opieki zdrowotnej dla pacjentów z Klasterowym Bólem Głowy oraz brak uznania, że choroba jest poważnym, przewlekłym, neurologicznym problemem zdrowotnym, wymagającym dostępu do leczenia podobnego do innych chorób przewlekłych, takich jak cukrzyca czy stwardnienie rozsiane.</p> <p>2. Zapewnienie pacjentom z Klasterowym Bólem Głowy równego i łatwego dostępu do wysokiej jakości opieki zdrowotnej i społecznej, zgodnie ze standardami, wytycznymi lub najlepszymi praktykami dostępnymi dla tej choroby, w całej UE i szerszej Wspólnocie Europejskiej.</p> | <p>1. Potrzeba prowadzenia badań nad psychodelikami w leczeniu Klasterowych Bólów Głowy.</p> <p>2. Zapewnienie wsparcia, poprawy i koordynacji badań nad patogenezą klasterowych bólów głowy, diagnostyką i innowacyjnymi opcjami leczenia oraz wzmocnienie zaangażowania organizacji pacjentów na każdym poziomie tych badań.</p> <p>3. Klasterowy Ból Głowy powinien formalnie określony jako stan powodujący niepełnosprawność, a ponadto uznanie pacjentów z klasterowym bólem głowy za osoby, które najczęściej nie mogą pracować i wymagają wsparcia i pomocy ze strony państwa.</p> <p>4. Braki w wiedzy pracowników ochrony zdrowia na temat objawów i mechanizmów Klasterowych Bólów Głowy, skutkujące błędnymi diagnozami.</p> <p>5. Zapewnienie wdrożenia odpowiednich strategii zwiększających dostęp do innowacyjnych metod leczenia, zwłaszcza do psychodelików w Klasterowym Bólu Głowy.</p> <p>6. Zapewnienie dokładnych i wystarczająco prostych informacji o możliwych terapiach i ich skutkach ubocznych, umożliwiających pacjentom z Klasterowym Bólem Głowy dokonywanie wyborów zgodnie z ich życzeniami.</p> <p>7. Uznanie współmałżonków, partnerów i rodzin osób</p> |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  | <p>cierpiących na Klasterowe Bóle Głowy za opiekunów oraz traktowanie ich jako takich, a także zapewnienie im wszelkiego wsparcia i pomocy dostępnej dla opiekunów.</p> <p>8. Systematyczne uwzględnianie doświadczenia pacjentów w ocenie jakości opieki zdrowotnej. Należy aktywnie zachęcać pacjentów do wyrażania opinii za pośrednictwem organizacji pacjenckich, słuchać ich i podejmować odpowiednie działania.</p> |
|--|--|--|--|--|

*Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

### 8.31. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

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

| Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate  |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Objęcie pełną refundacją wszystkich dostępnych leków przeciwpadaczkowych, w tym Epidiolexu.</p> <p>2. Poinformowanie wszystkich aptek w Polsce przez NFZ, że mogą robić maść z Rapamune 1mg (Syrolimus) we wskazaniu Stwardnienia Guzowatego i składniki do maści są</p> | Brak  | <p>1. Wprowadzenie badań genetycznych bezpłatnych w pełnym spektrum.</p> <p>2. Zwiększenie dostępu do badań diagnostycznych: USG, TK I MR.</p> | <p>1. Opracowanie procedur leczenia pacjentów wkraczających w wiek dorosłych.</p> <p>2. Łatwiejszy dostęp do leczenia stomatologicznego szczególnie w znieczuleniu ogólnym</p> | <p>1. Zorganizowanie szkoleń dla lekarzy w zakresie leczenia i funkcjonowania z padaczką lekooporną u dorosłych.</p> <p>2. Możliwość przebywania na oddziale szpitalnym rodzica, opiekuna prawnego osób upośledzonych umysłowo.</p> <p>3. Utworzenie centr leczenia chorych na Rzadkie Choroby dla dzieci i osób dorosłych</p> |

|   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| refundowane zgodnie z zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 02.12. 2014r nr: MZPLA-4610- 245(1)/DJ/14. |  |  |  | gdzie będą dostępni specjaliści w każdej dziedzinie. |
|---|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.32. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

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

| Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk |   |  |   |               |
|--|---|--|---|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków     | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby |
| Brak                                     | Brak  | Brak                                       | 1. Chorzy na EB simplex nie mają dostępu do świadczenia szpitalnego, które ułatwiłoby im lepsze funkcjonowanie i dbanie o rany.<br>2. Ośrodek referencyjny dla chorych na EB, ciągła diagnostyka, badania dla chorych na EB choć raz do roku kompleksowe.<br>3. Większa świadomość w szpitalach, co robić, jak pojawi się chory na EB po urodzeniu.<br>4. Brak lekarzy specjalistów w dziedzinie Epidermolysis Bullosa. | Brak          |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.33. Stowarzyszenie Dignitas Dolentium

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dignitas Dolentium

| Stowarzyszenie Dignitas Dolentium  |  |   |   |   |
|--|--|---|---|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby   |
| <p>1. Wprowadzenie leków nowej generacji – obecnie niedostępnych w Polsce.</p> <p>2. Wprowadzenie bezpłatnych przeciwbólowych produktów leczniczych, w tym plastrów Scopoderm.</p> | <p>1. Dostęp do dobrych materacy przeciwoleżynowych.</p> <p>2. Dostęp do koflatorów.</p> <p>3. Dostęp do poduszek przeciwoleżynowych na wózek wpływających na komfort siedzenia.</p> | <p>1. Wzrost dostępności do ogólnej diagnostyki neurologicznej, EMG i badań genetycznych, w tym również dla rodzin osób chorych.</p> <p>2. Potrzeba wzrostu kwalifikacji neurologów w zakresie SLA przy diagnostyce choroby.</p> <p>3. Dokładnie opisana kwalifikacja do oddziału pulmonologii do wentylacji mechanicznej.</p> <p>4. Brak wytycznych odnośnie zastosowania wentylacji mechanicznej domowej.</p> | <p>1. Brak opieki całodobowej, opieki w domu, pomoc w opiece długoterminowej. W zależności od potrzeb od 8 godzin do 16 godzin.</p> <p>2. Zwiększenie liczby godzin rehabilitacji z obecnych 2 godzin do 3-4 godzin w tygodniu.</p> | <p>1. Udostępnienie rozwiązań do komunikacji z kamerą, wspierających zdalne monitorowanie chorego przez rodzinę podczas przebywania poza domem/w pracy, bez konieczności ubiegania się o finansowanie w PFRON lub MOPS – przyznawane z góry na wniosek lekarza lub rehabilitanta.</p> |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Dignitas Dolentium poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Dignitas Dolentium   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |



## 8.34. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie

| Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie   |   |  |                     |   |
|--|---|--|---------------------|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki                 | Potrzeby w zakresie | Inne potrzeby   |
| 1. Potrzebna dostępność do produktu leczniczego w badaniu klinicznym EPI743 ,który może być lekiem celowanym na zespół Leigh.<br>2. Rozszerzenie dostępu do produktu leczniczego Buccolam na przerwanie epilepsji po 18 r.ż., a nie tylko przed. | 1.Rozszerzenie dostępu dla pacjentów do wyrobów medycznych, w tym cewników. | 1.Rozszerzenie diagnostyki poza zakres badań podstawowych. | Brak                | 1.Edukacja w zakresie choroby Leigh zarówno wśród lekarzy i społeczeństwa.<br>2. Wdrożenie opieki poza poradniami, innej niż hospicjum. |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie |     |
|--|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.    | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.          | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                                  | Nie |

## 8.35. Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"

| Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy" |   |  |  |   |
|---|---|--|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych               | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki                           | Inne potrzeby   |
| 1. Wyższa wartość refundacji leków niesterydowych, sterydowych.<br>2. Refundacja maści      | 1. Objęcie refundacją środków do pielęgnacji skóry, uszu, oczu. | 1. Długi czas oczekiwania na diagnostykę.  | 1.Lepszy dostęp do specjalistów w zakresie stomatologii, genetyki, | 1. Zmiana systemu opieki nad osobą niepełnosprawną i przyznawanych świadczeń - całodobowa opieka sprawowana przez opiekunów wiąże się |

|   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| Protopic do miejscowego leczenia skóry. | 2. Protezy zębowe (w wieku dojrzałym implantologia), aparaty słuchowe, peruki oraz specjalistyczne kamizelki chłodzące lub sprzęt do klimatyzowania pomieszczeń. |  | alergologii, okulistyki, laryngologii, dermatologii, pulmonologii, ortopedii, neurologii oraz psychiatrii i psychologii. | z koniecznością rezygnacji z pracy zawodowej. Korzystając z zasiłków (choć w wielu przypadkach rodzice otrzymują odpowiedź odmowną) na rzecz opieki nad osobą niepełnosprawną, bez możliwości dodatkowego zatrudnienia uniemożliwia choćby minimalne polepszenie sytuacji materialnej. Po uzyskaniu przez dziecko 18 r.ż. powrót do pracy w wyuczonym zawodzie jest utrudniony lub niemożliwy.<br>3. Dostęp do opieki w ramach zdrowia psychicznego opiekunów.<br>4. Dostosowanie placówek oświaty pod kątem dzieci z dysplazją ektodermalną – klimatyzowane sale (w przypadku Hypohydrotycznej Dysplazji Ektodermalnej jest warunkiem koniecznym).<br>5. Edukacja personelu szkół nt. specyfiki choroby jaką jest dysplazja ektodermalna. |
|---|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy" |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.   | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.         | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                                 | Nie |

### 8.36. Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją.

| Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją  |   |  |  |   |
|--|---|--|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| 1. Wprowadzenie refundacji dla leku Voxzogo, jedynego na świecie leku stosowanego w leczeniu | Brak  | 1. Diagnostyka neurologiczna (otwór wielki) - jako standardowa, okresowa diagnostyka dla wszystkich dzieci z achondroplazją. | 1. Utworzenie i przyjęcie standardów opieki medycznej nad dziećmi chorymi na achondroplazję.<br>2. Utworzenie centrów referencyjnych | 1. Opracowanie i wdrożenie rekomendacji dla dzieci z achondroplazją w szkołach i przedszkolach. |

|   |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| achondroplazji (podawany dzieciom powyżej 2 r.ż. do momentu zakończenia wzrostu kości). W tym momencie lek jest dostępny jedynie w ramach procedury RDTL. |  |  | specjalizujących się w opiece nad pacjentami z achondroplazją. |  |
|---|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

### 8.37. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL

| Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL   |   |   |  |   |
|---|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych   | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| <p>1. Dostęp do leków przerywających napady padaczkowe, a w szczególności tych, których użycie nie jest obciążone wywoływaniem zażenowania u opiekunów i osób chorych (przykładem negatywnym jest Relsed, podawany doodbytniczo; przykładem pozytywnym, wprowadzonym relatywnie niedawno jest Buccolam).</p> <p>2. Niektóre z leków dostępne są wyłącznie w lecznictwie zamkniętym, choć z powodzeniem mogą służyć chorym na ciężkie postaci Zespołu Dravet, np. mmidazolam, który mógłby być podawany w formie sprayu, a jest sprowadzany z zagranicy,</p> | <p>1. Dostęp do wszelkiego typu wózków dla pacjentów z cięższymi postaciami choroby, także te nieco bardziej zaawansowane (waga, łatwość rozkładania)</p> <p>2. Dostęp do butli z tlenem.</p> <p>3. Potrzebne zaawansowane pulsoksymetry, ssaki do odsysania wydzieliny, podczas napadów padaczkowych.</p> <p>4. Wymagany dostęp do butów ortopedycznych, kamizelek chłodzących (zmiany</p> | <p>1. Badania genetyczne, które obok objawów klinicznych - mogą znacząco przyczynić się do szybszej diagnostyki chorych (najchętniej badania WES, panele padaczkowe identyfikują jedynie część mutacji).</p> <p>2. Lepszy dostęp do tych specjalistów, którzy są właściwi do oceny skutków działania niektórych leków padaczkowych, np. kardiologów, endokrynologów, neurologów, ortopedzi.</p> | <p>1. Dostęp do neurologów, kardiologów, rehabilitantów, logopedów i innych specjalistów.</p> <p>2. Opieka psychiatryczna, psychologiczna i pedagogiczna jednocześnie - dla pacjentów i członków rodzin.</p> | <p>1. Opieka wytchnieniowa, w tym domy pobytu dziennego i całodziennego.</p> <p>2. Wsparcie finansowe dla rodzin dotkniętych chorobą rzadką - obecne świadczenia są niewystarczające.</p> |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
| gdzie tego typu sposób podawania jest przetestowany i skuteczny.<br>3. Dostęp do leków redukujących ilość i czas trwania napadów padaczkowych, np. podobne do Diacomitu.<br>4. Niektóre z leków refundowane są wyłącznie chorym do 18 r.ż., np. Buccolam, co z założenia dyskryminuje osoby starsze. | temperatur i wysokie temperatury wpływają na napady padaczki). |  |  |  |
|--|--|--|--|--|

*Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL                       |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

### 8.38. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR

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

| Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR  |   |  |  |  |
|---|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| 1. Wprowadzenie do refundacji jakiegokolwiek produktu leczniczego zarejestrowanego w Europie dla osób z amyloidozą. | Brak  | Brak                                       | 1. Ograniczenia w dostępie do gastrologów - długie terminy, brak możliwości regularnej konsultacji w przypadku częstych zaburzeń układu pokarmowego. | 1. Łatwiejszy dostęp do rehabilitacji, zwłaszcza w wypadku neuropatii - brak specjalistów w tym zakresie.<br>2. Opieka psychologiczno-terapeutyczna zarówno dla pacjentów jak i członków ich rodzin. |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

### 8.39. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D

| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D   |   |  |  |   |
|--|---|--|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| 1. Objęcie refundacją leku Kanuma, który jest stosowany w enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (ang. lysosomal acid lipase, LAL). | Brak  | 1. Choroba LAL-D jest diagnozowana poprzez wykonanie badania aktywności enzymu LAL w suchej kropli krwi (metoda DBS). W celu potwierdzenia rozpoznania wykonuje się również badanie molekularne w kierunku mutacji w genie LIPA. Wymagany wzrost dostępności do diagnostyki. | 1. Wzrost dostępu do lekarzy specjalistów i zwiększenie liczby specjalistów, w tym specjalistów z zakresu genetyki.<br>2. Wzrost dostępności do poradni żywieniowych oraz dietetyków.<br>3. Poszerzenie wiedzy lekarzy oraz specjalistów na temat chorób rzadkich, na przykład poprzez organizowanie kursów i szkoleń. | 1. Przeprowadzenie szkoleń lekarzy POZ oraz lekarzy pediatrów w kierunku rozpoznania choroby LAL-D.<br>2. Poszerzenie wiedzy lekarzy i specjalistów na temat chorób rzadkich.<br>3. Stworzenie bazy danych chorób rzadkich. |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.40. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius

| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius  |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków  | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki   | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| <p>1. Dostępność do terapii enzymatycznej zastępczej w chorobie Pompego powinna być na terenie całego kraju, również wtedy, gdy pacjent przemieszcza się. Obecnie w ramach terapii można korzystać wyłącznie z jednego określonego ośrodka referencyjnego.</p> <p>2. Refundacja produktu leczniczego Myozyme.</p> | <p>1. Respiratory (w ramach programu respiratoterapia domowa), wózki inwalidzkie, kule ortopedyczne, sprzęt rehabilitacyjny. Wszystkie są konieczne w zależności od potrzeb i niepełnosprawności potrzebujących.</p> | <p>1. Potrzeba skrócenia czasu oczekiwania do lekarza specjalisty,</p> <p>2. Wprowadzenie badań przesiewowych pod kątem choroby Pompego.</p> <p>3. Wprowadzenie do diagnostyki testu suchej kropki krwi.</p> | <p>1. Zmiana sposobu podawania infuzji dożylnie – obecnie w niektórych ośrodkach referencyjnych enzym jest podawany za pomocą zwykłej kroplówki, a potrzebne jest podawanie za pomocą specjalistycznych pomp infuzyjnych. Podawanie za pomocą kroplówki powoduje powikłania i nieregularne dawkowanie (terapia zastępcza w chorobie Pompego wymaga ścisłego reżimu dawkowania – uzależnionego od masy ciała, ilości preparatu podawanego w określonych prędkościach i czasie. Niewłaściwe podanie może spowodować wstrząs anafilaktyczny lub pogorszenie stanu zdrowia pacjenta, co może wpłynąć na dyskwalifikację z programu lekowego przez Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultraradzkich.</p> <p>2. Wprowadzenie dostępu do terapii enzymatycznej w warunkach domowych wyeliminuje długi czas oczekiwania na podanie leku na oddziałach oraz podróże pacjentów na podanie leku.</p> <p>3. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji, fizjoterapii.</p> <p>4. Potrzeba powstania wojewódzkich ośrodków dla pacjentów z chorobami rzadkimi w celu przeprowadzenia diagnostyki i późniejszej terapii.</p> | <p>1. Zastosowanie przy iniekcjach dożylnych portów naczyniowych przeciwdziałającym pękaniu żył i ich zrostom.</p> |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius                |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.41. Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie".

| Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"   |  |   |  |               |
|--|--|---|--|---------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby |
| 1. Zwiększenie dostępu do leków wspierających pracę układu pokarmowego, leków przeciwwzapalnych, tj. Mesalazyna, Sulfasalazyna, itp.<br>2. Zwiększenie dostępu do leków steroidowych, antymetabolitów tj. Metotreksat.<br>3. Zwiększenie dostępu do leków immunosupresyjnych, np. Imuran.<br>4. Zwiększenie dostępu do leków biologicznych, np. Liofilizaty do mieszanek żywienia pozajelitowego, odżywek (Nutridrink, Modulen).<br>5. Zwiększenie dostępności do leków biologicznych. | 1. Zwiększenie dostępu do sprzętu stomijnego, sprzętu pomocniczego do podaży żywienia pozajelitowego w warunkach domowych.<br>2. Objęcie refundacją pomp, plecaków i wieszaków w warunkach domowych. | 1. Zmniejszenie czasu oczekiwania na badania laboratoryjne, obrazowe, kolonoskopię i gastrokopię. | 1. Zwiększenie dostępu do programów lekowych.<br>2. Wprowadzenie kompleksowej opieki nad chorymi – oprócz gastrologów i chirurgów w zespole powinien być m.in. rehabilitant oraz dietetyk. | Brak          |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"            |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.42. Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki „SARCOMA”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki „SARCOMA”

| Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki „SARCOMA” |   |  |  |                   |
|---|---|--|--|-------------------|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                            | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki | Inne potrzeby     |
| 1. Wprowadzenie   | 1. Refundacja                                     | 1. Wprowadzenie                            | 1. Wprowadzenie leczenia                 | 1. Dofinansowanie |



|  |  |  |   |                                      |
|--|--|--|---|--------------------------------------|
| refundacji leku Erybulina w mięsakach, czy Niwolumab z Relatlimabem w czerniaku.<br>2. Rozważenie immunoterapii w mięsakach. | żywienia medycznego.<br>2. Zmniejszenie dopłat pacjentów do wyrobów medycznych - często chorych po amputacjach nie stać ich na protezy dostosowane do ich aktywności - szczególnie dzieci i osoby młode, aktywne zawodowo. | możliwości wykonania dokładnych testów genetycznych NGS. | ukierunkowanego molekularnie w przypadku konkretnych zaburzeń molekularnych.<br>2. Wprowadzenie kilku ośrodków referencyjnych optymalizujących czas pacjenta, gdzie dostępne są rehabilitację, żywienie, sprzęt, leki wspomagające. | dojazdów do ośrodków referencyjnych. |
|--|--|--|---|--------------------------------------|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięski i Czerniaki „SARCOMA” poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięski i Czerniaki „SARCOMA”                              |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Tak |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Tak |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Tak |

## 8.43. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

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

| Stowarzyszenie Rodzin SMARD1   |  |   |   |  |
|--|--|---|---|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                                   | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych  | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki  | Inne potrzeby  |
| 1. Refundacja preparatu Synagis dla dzieci wentylowanych mechanicznie. | 2. Konieczność poprawy dostępu do zaopatrzenia ortopedycznego lepszej jakości: wprowadzenie lub zwiększenie dofinansowania na m.in. lekkie ortezy, gorsety, łożka rehabilitacyjne, specjalistyczne wózki, pionizatory oraz systemy pozycjonujące pacjentów bardzo wiotkich (typu spex).<br>2. Szerszy dostęp | 1. Refundacja zaawansowanych badań genetycznych wes/wgs.<br>2. Skrócony okres oczekiwania podczas diagnostyki oraz lepszy i szybszy dostęp do poradni genetycznych. | 1. Wprowadzenie kompleksowej, interdyscyplinarnej opieki nad pacjentami i ułatwienie dostępu do lekarzy specjalistów, w tym neurologa, kardiologa, urologa, anestezjologa, ortopedy czy dietetyka (którzy będą ze sobą współpracować).<br>2. Zwiększenie ilości finansowanych świadczeń rehabilitacji. Dla przykładu w ramach programu wentylacji domowej NFZ przewiduje 2 godziny fizjoterapii tygodniowo. W przypadku dzieci leżących, z ciężką postacią zaniku mięśni, | 1. Dostosowania w zakresie likwidacji barier w przestrzeni publicznej, ułatwienie dostępu do edukacji (pomoc w wyborze odpowiedniej placówki, zapewnienie asystenta oraz dostępu do komunikacji alternatywnej w przypadku dzieci niemówiących).<br>2. Wsparcie dla rodzin i opiekunów w momencie diagnozy. |



|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  | do sprzętów medycznych dla pacjentów objętych programem wentylacji domowej: refundacja urządzeń takich jak ssaki medyczne, respiratory domowe, koflatory, koncentratory tlenu. |  | konieczna jest codzienna rehabilitacja na wysokim poziomie.<br>3. Zapewnienie systemowej opieki asystenta zarówno dla dorosłych jak i dla dzieci i młodzieży.<br>4. Zapewnienie opieki wytchnieniowej poprzez faktyczne wsparcie w opiece nad chorym w domu, w tym wsparcie wykwalifikowanej pielęgniarki dla opiekunów osób wentylowanych mechanicznie czy karmionych pozajelitowo.<br>5. Potrzeba powstawania ośrodków referencyjnych specjalizujących się w chorobach rzadkich. |  |
|--|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin SMARD1 poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Rodzin SMARD1  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.44. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"

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

| Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA" |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                         | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki | Inne potrzeby                                |
| Brak   | 1. Pampersy, kule, wózki, chodziki.               | 1. Dostęp do badań genetycznych.           | Brak                                     | 1. Brak refundacji rehabilitacji metodą PNF. |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"                              |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.45. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

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

| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera |   |   |  |  |
|--|---|---|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków     | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby  |
| Brak                                     | Brak  | 1. Refundacja testów suchej kropli krwi.<br>Diagnostyka finansowana jest w dużej mierze przez podmioty z branży farmaceutycznej (testy suchej kropli krwi).<br>Dostęp do takich testów powinien być jednak szerszy, aby mogły je wykonywać również poradnie oraz mniejsze szpitale np. powiatowe. | 1. Większa dostępność i zaangażowanie szpitali do pozyskania kontraktów na realizację enzymatycznej terapii zastępczej, aby pacjenci nie musieli dojeżdżać do odległych ośrodków.<br>2. Dostęp do terapii domowej. | 1. Wprowadzenie terapii domowej, w tym terapii w najbliższych placówkach medycznych np. ośrodkach zdrowia, lokalnych szpitalach. |

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.46. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

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

| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego                           |   |   |  |   |
|---|---|---|--|---|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków                                | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki  | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki   | Inne potrzeby   |
| 1. Utrzymanie refundacji produktów leczniczych w programach lekowym | Brak  | 1. Badania przesiewowe wśród dorosłych (m.in. stacje dializ),<br>2. Badania przesiewowe wśród noworodków, screening rodzinny. | 1. Umożliwienie podań domowych ETR ("home therapy") dla pacjentów z chorobą Fabry'ego, którzy ze względów lokalizacyjnych, | 1. Świadczenia socjalne dla osób z chorobą Fabry'ego i innymi chorobami rzadkimi. |

|                       |  |  |  |  |
|-----------------------|--|--|--|--|
| w Chorobie Fabry'ego. |  |  | <p>ekonomicznych, czy zdrowotnych mają trudności w co dwutygodniowym dotarciu do szpitala.</p> <p>2. Łatwiejszy dostęp do badań kontrolnych, szerszy zakres badań monitorujących postęp choroby.</p> <p>3. Konsultacje pomiędzy lekarzami różnych specjalizacji na temat proponowanego leczenia (tak, aby nie narażać pacjenta na leki, które obciążają inne narządy),</p> <p>4. Ustandaryzowanie opieki nad pacjentami tak, aby zlikwidować/zimniejszych dysproporcje pomiędzy poszczególnymi placówkami.</p> <p>5. Lepszy dostęp do rehabilitacji.</p> |  |
|-----------------------|--|--|--|--|

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

| Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego   |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## 8.47. Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

| Stowarzyszenie Zespołu Williamsa     |   |  |  |  |
|--------------------------------------|---|--|--|--|
| Potrzeby w zakresie dostępu do leków | Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych | Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki | Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki                               | Inne potrzeby  |
| Brak.                                | 1. Potrzeba dostępu do wózków inwalidzkich.       | Brak                                       | 1. Potrzeba zorganizowania ośrodków eksperckich dla Zespołu Williamsa. | <p>1. Najważniejszy problem jest związany z przejściem pacjentów po 18 r.ż. do opieki dedykowanej dorosłym z powodu braku zarówno wyspecjalizowanych ośrodków oraz braku wiedzy specjalistów na temat Zespołu Williamsa.</p> <p>2. Istnieje potrzeba usystematyzowania spraw związanych z orzecznictwem</p> <p>3. o niepełnosprawności. Dotyczy to szczególnie celowej dla chorób rzadkich oceny</p> |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  | funkcjonalnej oraz specjalnej skali dla osób z niepełnością intelektualną. |
|--|--|--|--|--|

*Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Zespołu Williamsa poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce*

| Stowarzyszenie Zespołu Williamsa  |     |
|---|-----|
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. | Nie |
| Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.       | Nie |
| Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.                               | Nie |

## Załącznik 1: Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan

| LP | Organizacja   |
|----|---|
| 1  | Fundacja Chorób Mózgu   |
| 2  | Fundacja Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne   |
| 3  | Fundacja HypoGenk   |
| 4  | Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą  |
| 5  | Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA    |
| 6  | Fundacja Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę  |
| 7  | Fundacja Oswoić Miopatie  |
| 8  | Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy  |
| 9  | Fundacja Pomocy Chorym Na Zanik Mięśni  |
| 10 | Fundacja Rodzina Fra X  |
| 11 | Fundacja Równi Wśród Równych  |
| 12 | Fundacja Salemander   |
| 13 | Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej   |
| 14 | Fundacja SMA  |
| 15 | Fundacja StopDuchenne   |
| 16 | Fundacja Umieć Pomagać – na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę                         |
| 17 | Fundacja Wymarzona Odporność  |
| 18 | Fundacja Życ z Chorobą Parkinsona   |
| 19 | Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH  |
| 20 | Koalicja Parkinson Polska   |
| 21 | MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę                                      |
| 22 | Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona  |
| 23 | Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową                   |
| 24 | Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona  |
| 25 | Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenie Gravis Gioconda                                   |
| 26 | Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl   |
| 27 | Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona  |
| 28 | Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi          |
| 29 | Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym PIĘKNE PUCHNE               |
| 30 | Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)  |
| 31 | Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita J-ELITA                 |
| 32 | Retina AMD Polska   |
| 33 | Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza  |
| 34 | Stowarzyszenie 22q11 POLSKA   |
| 35 | Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy   |
| 36 | Stowarzyszenie Chorych na Niemana-Picka i Choroby Pokrewne - "Życ nadzieją"                   |
| 37 | Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate   |
| 38 | Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających                                     |
| 39 | Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk  |
| 40 | Stowarzyszenie Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe                              |
| 41 | Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha Mali Bohaterowie |
| 42 | Stowarzyszenie MARFAN POLSKA  |

|    |   |
|----|---|
| 43 | Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy” |
| 44 | Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją   |
| 45 | Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „Wspólnie”    |
| 46 | Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL                         |
| 47 | Stowarzyszenie Pacjentów z Amloidozą TTR  |
| 48 | Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D  |
| 49 | Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego, Fundacja Rare Diseases Uniqius                  |
| 50 | Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego “Apetyt Na Życie”              |
| 51 | Stowarzyszenie Pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią                                    |
| 52 | Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Miesaki i Czerniaki SARCOMA                                 |
| 53 | Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi  |
| 54 | Stowarzyszenie Rodzin SMARD1  |
| 55 | Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA                                  |
| 56 | Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera  |
| 57 | Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego   |
| 58 | Stowarzyszenie Uratujmy Życie (sanfilipo)   |
| 59 | Stowarzyszenie Zespołu Williamsa  |

## Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022

Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022 w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

1. Proszę wskazać nazwę organizacji pacjenckiej w imieniu której uzupełnia Pan/Pani formularz ankiety
2. Proszę wskazać adres e-mail
3. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do leków w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich
4. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich
5. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich
6. Proszę wskazać potrzeby w zakresie optymalizacji opieki w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich
7. Jeśli występują inne potrzeby niż wyżej wymienione obszary w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich, proszę je wskazać
8. Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?
  - a. Tak
  - b. Nie
9. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich?
  - a. Tak
  - b. Nie
10. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?
  - c. Tak
  - d. Nie

Sponsorzy i partnerzy:

abbvie



AMGEN

AstraZeneca 

 Biogen

 **Chiesi**  
People and ideas for innovation in healthcare

 **Coloplast**

CSL Behring

 **EXCEED**  
ORPHAN

 **Nestlé**  
HealthScience

 **Vitaflo**  
Enhancing Lives Together  
A Nestlé Health Science Company

  
novo nordisk®

 **NUTRICIA** METABOLICS  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

 **Pfizer**

 **PTC**  
THERAPEUTICS

 **Roche**

 **sanofi**

 **sobi**  
Pioneer in Rare Diseases

**Swixx**  **BioPharma**  
Modern Medicines for All

 **Takeda**

 **VERTEX**



# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

*DORADZTWO I EKSPERTYZY*

*EUROPEAN HEALTH NETWORK*

mZdrowie.pl

*MODERN HEALTHCARE INSTITUTE*