



# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich



## AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024

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

© Wydawcą raportu jest **Krajowe Forum ORPHAN**  
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.

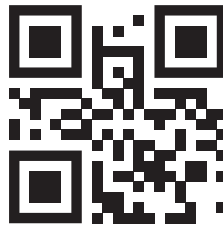
Cytowanie fragmentów lub danych zawartych w raporcie powinno zawierać adnotację o źródle. Treści zawarte w niniejszym raporcie nie mają na celu promowania któregośkolwiek z wymienionych produktów leczniczych. Zostały zawarte jedynie w celach informacyjno-edukacyjnych.

#### AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024

Autorzy:

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA, Doradztwo i ekspertyzy, European Health Network  
Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN  
Marzena Nelken, Dyrektor Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN  
Patrycja Radzimska, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

ISBN 978-83-972979-0-6



Krajowe Forum ORPHAN  
Warszawa 2024



# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

## **AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024**

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

**Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA  
Prezes Stanisław Maćkowiak, KFO**

Warszawa, Sierpień 2024

Raport pt. „AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce” został przeprowadzony w lipcu i sierpniu 2024 r. Raport przedstawia odpowiedzi 54 organizacji pacjenckich współpracujących z Krajowym Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN zebrane i przeanalizowane na dzień 19 sierpnia 2024 r.

Podstawowym celem Krajowego Forum ORPHAN jest ochrona praw i reprezentowanie interesów pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce i na poziomie unii europejskiej oraz dążenie do poprawy jakości opieki zdrowotnej i usług medycznych w Polsce (<http://rzadkiechoroby.org/>)

## Spis treści

	Wprowadzenie .....	7
1.	Porównanie wyników audytów Krajowego Forum Orphan w latach 2021-2023....	10
2.	Metodologia Audytu KFO 2024 .....	11
3.	Wnioski z Audytu KFO 2024 .....	13
4.	Potrzeby w zakresie refundacji publicznej produktów leczniczych.....	17
5.	Potrzeby w zakresie dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych.....	19
6.	Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej.....	22
7.	Potrzeby w zakresie modeli opieki.....	24
8.	Potrzeby w zakresie opieki socjalnej.....	29
9.	Potrzeby w zakresie edukacji .....	33
10.	Zestawienie potrzeb wg ankiet organizacji pacjenckich .....	39
10.1.	Bag3 Research Foundation .....	39
10.2.	Dignitas Dolentium.....	40
10.3.	Fundacja Bezpestkowe .....	41
10.4.	Fundacja Bohatera Borysa .....	42
10.5.	Fundacja Centrum Walki z Alergią.....	43
10.6.	Fundacja Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland).....	45
10.7.	Fundacja Chorób Mózgu .....	47
10.8.	Fundacja FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha.....	48
10.9.	Fundacja HypoGenek .....	49
10.10.	Fundacja MATIO (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę).....	50
10.11.	Fundacja na rzecz Pomocy Chorym na Białaczki .....	51
10.12.	Fundacja Oswoić Miopatie.....	52
10.13.	Fundacja Pomocy Chorym na zanik Mięśni im. Piotr Karlińskiego .....	53
10.14.	Fundacja Rare Diseases Uniqius.....	54
10.15.	Fundacja Rodzina Fra X.....	55
10.16.	Fundacja Salamander .....	56
10.17.	Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne.....	57
10.18.	Fundacja Serce Dziecka .....	58
10.19.	Fundacja StopDuchenne .....	59
10.20.	Fundacja SMA .....	61
10.21.	Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH .....	62
10.22.	Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona.....	63
10.23.	Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową .....	65

10.24.	PACS2 Research Foundation.....	66
10.25.	Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona.....	68
10.26.	Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda”.....	68
10.27.	Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl.....	72
10.28.	Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół.....	74
10.29.	Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych.....	75
10.30.	Retina AMD Polska.....	76
10.31.	Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi.....	77
10.32.	Sarko Stowarzyszenie.....	78
10.33.	Stowarzyszenie „Apetyt na Życie”.....	81
10.34.	Stowarzyszenie 22q11 Polska.....	82
10.35.	Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie.....	83
10.36.	Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy.....	84
10.37.	Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne.....	85
10.38.	Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis.....	86
10.39.	Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk.....	87
10.40.	Stowarzyszenie Dravet.pl.....	88
10.41.	Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”.....	89
10.42.	Stowarzyszenie Marfan Polska.....	92
10.43.	Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face.....	92
10.44.	Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją.....	95
10.45.	Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy.....	95
10.46.	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce.....	97
10.47.	Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D.....	98
10.48.	Stowarzyszenie Rodzin SMARD1.....	99
10.49.	Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR.....	101
10.50.	Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Moźdkową.....	101
10.51.	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera.....	102
10.52.	Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana.....	103
10.53.	Stowarzyszenie SARCOMA.....	104
10.54.	Stowarzyszenie Zespołu Williama.....	105
Załącznik 1: Aktualna lista 80 organizacji pacjenckich zrzeszonych lub współpracujących z Krajowym Forum Orphan.....		107
Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2024.....		109

## Wprowadzenie

Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest pacjencką organizacją parasolową skupiającą stowarzyszenia pacjentów i fundacje działające na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.<sup>1</sup> W sierpniu 2024 r. Krajowe Forum ORPHAN zrzeszało 75 organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi.<sup>2</sup>

Działania Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN skupiają się wokół nadrzędnego celu jakim jest szeroko rozumiana poprawa jakości życia ponad 3 milionów osób dotkniętych chorobami rzadkimi w Polsce. Jako organizacja parasolowa dbamy, by głos pacjentów z chorobami rzadkimi był słyszalny. Wspieramy i organizujemy kampanie świadomościowe, wpieramy szybką i skuteczną diagnostykę, badania nad nowymi lekami, innowacyjne terapie, dostępność leczenia oraz równe traktowanie pacjentów z chorobami rzadkimi w społeczeństwie na wszystkich płaszczynach życia.

Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN organizuje cykliczne konferencje, warsztaty, szkolenia dla pacjentów oraz debaty w kierunku optymalizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w Polsce. KFO co roku uczestniczy w obchodach Światowego Dnia Chorób Rzadkich, organizując konferencję na którą zapraszani są najwięksi eksperci w temacie chorób rzadkich tj lekarze, diagnostycy, prawnicy, przedstawiciele rządu, parlamentu, producenci leków, diagnostyki i wyrobów medycznych, przedstawiciele pacjentów i ich rodziny. Uroczystość odbywa się zawsze ostatniego dnia lutego – najrzadszego dnia w roku. Krajowe Forum ORPHAN regularnie uczestniczy w obradach Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, reprezentując głos pacjentów z chorobami rzadkimi.

Krajowe Forum Orphan jest członkiem międzynarodowej parasolowej organizacji pacjenckiej EURORDIS-Rare Diseases Europe.<sup>3</sup> To pozarządowy sojusz organizacji pacjentów i osób prywatnych działających w dziedzinie chorób rzadkich, promujący badania nad rzadkimi chorobami i komercyjny rozwój leków sierocych. Celem EURORDIS jest poprawa jakości życia wszystkich osób cierpiących na rzadkie choroby w Europie. Krajowe Forum Orphan jest również członkiem Federacji Pacjentów Polskich (FPP).

Chciałbym Państwu pokrótce przypomnieć drogę, jaką razem przeszliśmy optymalizując opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w ostatnich czterdziestu latach na świecie, Europie i w Polsce. Pierwszym działaniem, które było pochyleniem się nad chorobami rzadkimi był Orphan Drug Act z 1983 r. w Stanach Zjednoczonych, podpisany przez Prezydenta Ronalda Reagana. To był pierwszy moment, kiedy na świecie zauważono problem pacjentów z chorobami rzadkimi. W dniu 16 grudnia 1999 r. zostało wydane rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady Unii Europejskiej, podkreślające, że pacjenci cierpiący na choroby rzadkie powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia, jak inni pacjenci. W 2000 r., rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady UE powołano Komitet ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi Europejskiej Agencji Leków (CHMP). Kolejne kroki, to 2008 r. i komunikat Komisji Europejskiej do Parlamentu Europejskiego i Rady oraz Komitetu Regionów na temat rzadkich chorób i wyzwań stojących przed Europą. Efektem tego komunikatu było wydanie zalecenia Rady Unii Europejskiej z 8 czerwca 2009 r., które zalecało państwom członkowskim ustanawianie i realizację planów dotyczących chorób rzadkich. Plany miały być opracowane i opublikowane przez rządy poszczególnych krajów w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i dostępu do leków sierocych. Kolejnym wydarzeniem był dzień 1 czerwca 2010 r. i wydanie rekomendacji Europlan, czyli Europejski Projekt Rozwoju Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich. To co dostaliśmy z Unii to były gotowe modele, które należało wprowadzić do polskiego systemu ochrony zdrowia. Od 2010 r. minęło jedenaście lat, żeby w 2021 roku została przyjęta uchwała rządu w postaci Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Wnioski z realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 pozwoliły zaproponować zmiany, które zostały zebrane jako projekt nowej uchwały Rady Ministrów pt. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.

Już w 2008 r., jak zaczynaliśmy w Polsce prace nad Planem dla Chorób Rzadkich, to z naszej, pacjenckiej strony padały propozycje, żeby ten dokument był wprowadzony aktem prawnym ustawowym, czyli ustawą. Więc w tym momencie mamy naprawdę dobrą sytuację, bo tak jak słyszycie Państwo, wszyscy decydenci mówią o tym,

<sup>1</sup> <http://rzadkiechoroby.org/o-kfo/>

<sup>2</sup> <http://rzadkiechoroby.org/czlonkowie/>

<sup>3</sup> <https://www.eurordis.org/>

że musi to być akt prawny w formie ustawy. Więc pierwszy krok, to jest ta uchwała, która jest przyjęta, jako dokument kierunkowy przez rząd. Kolejny krok to ustawa, a w międzyczasie możemy robić różne rzeczy, aby nie zostawiać pacjentów z chorobami rzadkimi samym sobie. Postulujemy parę rzeczy takich, które można zrobić bez konieczności wprowadzania rozwiązań ustawowych, np. rozszerzenie przesiewu noworodków o nowe choroby, podania domowe, czy wspólne zakupy leków na poziomie Unii Europejskiej. Przez wiele lat mówiliśmy o tym, żeby znowelizować ustawę refundacyjną w ten sposób, żeby Minister miał możliwość zainicjowania refundacji tanich leków dla pacjentów z chorobami rzadkimi. W tej chwili, najważniejsze jest to, żeby chorzy na choroby rzadkie wreszcie dostali kompleksową opiekę. Powinna być ona zorganizowana zgodnie z Europlanem, bo Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, to dokument dotyczący tylko części medycznej opieki dla chorych na choroby rzadkie. Musimy pamiętać, że oprócz części medycznej, tak jak jest w Europlanie, musi być również zintegrowana pomoc socjalna, nauka i edukacja, oraz wszystkie inne elementy, które są w tym dokumencie opisane. Chorzy na choroby rzadkie nie oczekują specjalnego traktowania, pacjenci oczekują wyrównania szans i mam nadzieję, że te dokumenty i te akty prawne, które w najbliższym czasie zostaną wprowadzone, doprowadzą do takiej sytuacji. Przez lata próbowaliśmy doprosić do prac w ramach Plan dla Chorób Rzadkich resort pracy i polityki społecznej, jak również resort szkolnictwa wyższego i tak dalej. Nie udało nam się tego zrobić, w związku z tym ten plan jest w takiej wersji, jaki jest, czyli zawiera część medyczną, bo to było pod egidą Ministerstwa Zdrowia.

Nie możemy mówić, że obecnie system ochrony zdrowia nie niesie pomocy pacjentom z chorobami rzadkimi. Natomiast zależy nam na tym, by pomoc ta została usystematyzowana i każdy pacjent z chorobą rzadką znał ścieżkę, którą będzie podążał w systemie ochrony zdrowia. Pacjenci z chorobami rzadkimi nie oczekują priorytetowego traktowania. Chcą być traktowani tak, jak pozostali obywatele.

Pojedynczy pacjent z chorobą rzadką nie ma praktycznie żadnej siły przebicia. Organizacje pacjenckie mają o wiele większe możliwości niż pojedynczy pacjent, dlatego starają się być widoczne w sferze medialnej i administracyjnej. Często szukają też wsparcia w Sejmie i Senacie, czyli przestrzeni parlamentarnej. Podejmują wysiłki, by przekazywać wszelkimi dostępnymi kanałami informacje o potrzebach pacjentów z chorobami rzadkimi. Należy jednak z całą mocą podkreślić, iż posiadają taką możliwość dzięki temu, że są zjednoczone, ponieważ poszczególni pacjenci z chorobami rzadkimi nie mają praktycznie żadnej siły przebicia. Z politycznego czy nawet społecznego punktu widzenia często nawet jedna jednostka chorobowa w tym obszarze jest niezauważalna. Krajowe Forum Orphan jest związkiem stowarzyszeń reprezentującym dziesiątki chorób rzadkich i ultrarzadkich poprzez swoich członków – stowarzyszenia pacjenckie oraz fundacje działające na rzecz pacjentów. Jesteśmy tam, gdzie podejmowane są decyzje dotyczące osób żyjących z chorobą rzadką, a nasze działania ukierunkowane są na szeroko pojętą poprawę jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.

Wyrazem partycypacji organizacji członkowskich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest dobrowolna partycypacja w Audycie Krajowego Forum Orphan, czyli corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniu rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce. Audyt KFO został zainicjowany w 2021 r. przez moją osobę oraz Dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, który jest redaktorem naukowym raportu z każdego Audytu. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Obecny Audyt KFO 2024 jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów, a poprzednie raporty są dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.<sup>4</sup> W 2021 r. partycypowało w badaniu 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a na dzień 19 sierpnia 2024 r. partycypowały w badaniu 54 organizacje (68% z 80 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w 2024 r. vs. 2021 r. - z 48 organizacji w 2021 r. do 80 organizacji w 2024 r. Cześć nowych organizacji jest w trakcie zmian organizacyjnych, przygotowuje dane do Audytu KFO 2024 i deklaruje wypełnienie ankiety w terminie późniejszym.

Zachęcam wszystkie organizacje pacjentów reprezentujące choroby rzadkie do zostania członkiem największej ogólnopolskiej społeczności chorób rzadkich. Jeśli reprezentujesz organizację pacjencką skupioną wokół

.....  
<sup>4</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>



jednej lub kilku jednostek rzadkich lub jesteś przedstawicielem fundacji działającej w obszarze chorób rzadkich dołącz do nas.

Poprzez członkostwo w Krajowym Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN każda organizacja członkowska zyskuje:

- możliwość wymiany wiedzy i doświadczeń wśród pacjentów z chorobami rzadkimi
- unikalne poczucie wspólnoty ludzi skupionych wokół chorób rzadkich,
- wspólne tworzenie najlepszych praktyk,
- wymianę doświadczeń na poziomie europejskim i międzynarodowym,
- regularny mailing z informacjami o nowych projektach ustaw dot. chorób rzadkich,
- dostęp do bezpłatnych szkoleń, eventów i konferencji organizowanych przez KFO,
- dostęp do wiedzy i wypracowywanie umiejętności z zakresu poruszania się w tematyce ochrony zdrowia w Polsce,
- bezpłatny udział w projektach finansowanych ze środków europejskich (również wyjazdowych)

Od każdej organizacji członkowskiej oczekujemy:

- wiedzy pacjenckiej dotyczącej rzadkiej choroby, którą reprezentujesz (reprezentanci organizacji pacjenckich są najlepszymi specjalistami od swojej choroby) lub i doświadczenia pacjenckiego życia z daną chorobą,
- będzie nam miło jeśli będziesz aktywnym członkiem w ramach swojej jednostki chorobowej – chcemy być w kontakcie i wiedzieć jakie kwestie są aktualnie na wokandzie w różnych chorobach rzadkich. Być może część inicjatyw będziemy w stanie wesprzeć łącząc siły,
- decyzją Walnego Zgromadzenia Członków w KFO nie ma składek członkowskich – innymi słowy, członkostwo w KFO nic nie kosztuje

Zostać członkiem KFO można w czterech krótkich krokach:

- I. Wypełnij deklarację członkowską i ją wydrukuj – Pobierz deklarację na stronie KFO: <http://rzadkiechoroby.org/jak-zostac-czlonkiem/>
- II. Podpisz deklarację i ją zeskanuj
- III. Wyślij deklarację do nas mailowo na adres [biuro@rzadkiechoroby.org](mailto:biuro@rzadkiechoroby.org)
- IV. Oryginał deklaracji wyślij pocztą tradycyjną na adres: KFO, Ul. Gagarina 7, 00-753 Warszawa - I gotowe! Na maila otrzymasz potwierdzenie otrzymania deklaracji, a po najbliższym zebraniu zarządu kolejnego maila z oficjalnym przyjęciem w poczet członków.

Zapraszam Wszystkich do współpracy na rzecz poprawy opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w ramach prac Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN

*Stanisław Maćkowiak*

Stanisław Maćkowiak  
Prezes  
Krajowego Forum Orphan  
[www.rzadkiechoroby.org](http://www.rzadkiechoroby.org)



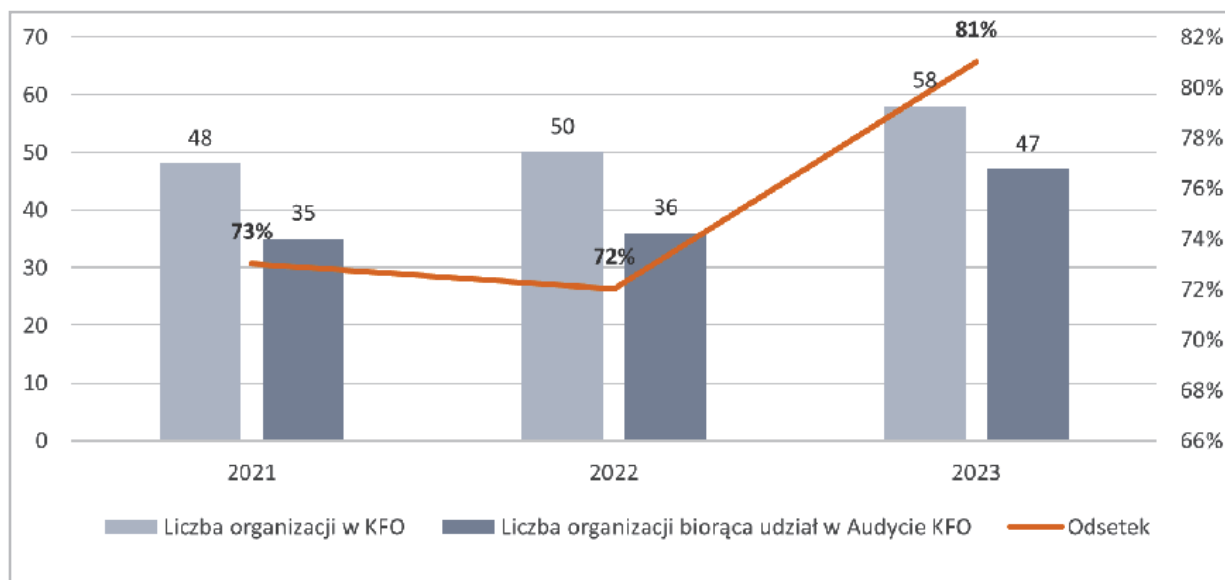
## 1. Porównanie wyników audytów Krajowego Forum Orphan w latach 2021-2023

W latach 2021-2023 przeprowadzono i opublikowano audyty potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan (KFO). Polska należy do niewielu krajów Unii Europejskiej, gdzie od 2021 r. cyklicznie przeprowadzany jest kompleksowy audyt (badanie ankietowe) potrzeb organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. To, co bardzo cieszy, to fakt, że polskie organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi widzą sens rzecznictwa na rzecz optymalizacji opieki nad chorymi na choroby rzadkie poprzez członkostwo w Krajowym Forum Orphan i partycypacji w Audytach KFO. Obserwując wzrost liczby organizacji pacjentów zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan oraz partycypację organizacji w Audytach KFO można stwierdzić, że organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi bardzo aktywnie uczestniczą w procesie optymalizacji systemu ochrony zdrowia przez aktywny głos i klarowne postulaty w dialogu publicznym.

Krajowe Forum Orphan przeprowadziło w lipcu i sierpniu 2022 r. drugą edycję ogólnopolskiego Audytu ma-

od 36 (72%) organizacji. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia fizjoterapeutów i rehabilitantów. 83% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do technologii lekowych. 83% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowanie postępu choroby. 71% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów, wsparcia w szkole, edukacji i wzroście dostępności do informacji, czy utworzenia rejestru pacjentów. 69% organizacji pacjenckich podkreśliło występowanie innych potrzeb niż te związane z technologiami lekowymi, wyrobami medycznymi, diagnostyką, czy optymalizacją opieki. 40% respondentów wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku.

Wykres. Liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi będąca członkami Krajowego Forum Orphan, w tym liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi biorąca udział w Audytach KFO, 2021-2023



jącego na celu poznanie potrzeb organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. W tym roku pytania podzielono na pięć różnych kategorii obejmujących zagadnienia dostępu do produktów leczniczych, dostępu do wyrobów medycznych, dostęp do diagnostyki, potrzeb w zakresie optymalizacji opieki oraz innych potrzeb poza wskazanymi. Do udziału w badaniu zaproszono 50 organizacji pacjenckich będących członkami Krajowego Forum Orphan, które zrzesza organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. Uzyskano odpowiedzi

Natomiast pozostałe 60% organizacji pacjenckich objętych badaniem jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 51% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy w dostępie do wyrobów medycznych, w tym wzrostu refundacji i zmiany kryteriów przyznawania wyrobów medycznych. 22% organizacji pacjenckich dostrzega w ramach innych potrzeb konieczność usprawnienia systemu orzecznictwa o niepełnosprawności.<sup>5,6</sup> W 2023 r. tylko 15% respondentów Audytu KFO, tj. 7 or-

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. Według 30% organizacji, tj. 14 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. Z kolei dla pozostałe 33 organizacje stanowiących 68% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie. Według 19% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 9 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście 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. 96% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej. 90% organizacji pacjenckich zwraca 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. Organizacje pacjenckie wskazały na konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi

do 70 produktów leczniczych dla 49 wskazań klinicznych. 60% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych.<sup>7</sup>

Należy podkreślić, że w ostatnich paru latach znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do nowych terapii chorób rzadkich. Według danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, w 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. Do obwieszczenia lipcowego, zrefundowano w 2024 r. 23 nowe cząsteczko-wskazania z zakresu chorób rzadkich na 83 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. Oczywiście, wg. opinii organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi należy dalej sukcesywnie refundować nowe terapie w chorobach rzadkich oraz poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label. Należy wykorzystać wszystkie ścieżki refundacyjne leków w chorobach rzadkich: ustawę refundacyjną, Fundusz Medyczny oraz leki o ugruntowanej skuteczności i standardami postępowania na wniosek Ministra Zdrowia.

Czwarta edycja Audytu KFO mającego na celu poznanie potrzeb organizacji pacjenckich w Polsce zrzeczonych w Krajowym Forum Orphan (KFO) została przeprowadzona w lipcu i sierpniu 2024 r. W ramach czwartej edycji Audytu KFO pytania podzielono na sześć różnych kategorii obejmujących zagadnienia dostępu refundacyjnego do technologii lekowych, dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych, dostępu refundacyjnego do diagnostyki, potrzeb w zakresie optymalizacji opieki, opieki socjalnej, a także edukacji oraz innych potrzeb poza wskazanymi.

## 2. Metodologia Audytu KFO 2024

Do udziału w badaniu zaproszono 80 organizacji pacjenckich współpracujących z Krajowym Forum Orphan, które zrzesza organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. Na dzień 18 sierpnia 2024 r. uzyskano odpowiedzi od 54 (68%) z 80 (100%) organizacji, które są członkami Krajowego Forum Orphan lub wypełniły ankietę, nie będąc członkiem KFO.

<sup>5</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2021/>

<sup>6</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2022/>

<sup>7</sup> <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2023/>

Audyt został przeprowadzony z wykorzystaniem formularza ankiety w wersji on-line dostępnym pod adresem: <https://forms.gle/4D2Sw38SbaLCihxcA>. Formularz ankiety stanowi Załącznik 2 do raportu.

Lista 54 organizacji pacjenckich, które udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. Bag3 Research Foundation
2. Dignitas Dolentium
3. Fundacja Bezpestkowe
4. Fundacja Bohatera Borysa (nie jest członkiem KFO)
5. Fundacja Centrum Walki z Alergią
6. Fundacja Chorób Mózgu
7. Fundacja FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha
8. Fundacja Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland)
9. Fundacja HypoGenek
10. Fundacja MATIO (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)
11. Fundacja Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczki
12. Fundacja Oswoić Miopatie
13. Fundacja Pomocy Chorym na zanik Mięśni im. Piotr Karlińskiego
14. Fundacja Rare Diseases Uniqius
15. Fundacja Rodzina Fra X
16. Fundacja Salamander
17. Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne
18. Fundacja Serce Dziecka
19. Fundacja SMA
20. Fundacja StopDuchenne
21. Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH
22. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona
23. Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym Na Przewlekłą Białaczkę Szpikową
24. PACS2 Research Foundation
25. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
26. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenie Gravis „Gioconda:”
27. Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl
28. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół
29. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylloketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi
30. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
31. Retina AMD Polska
32. Sarko Stowarzyszenie
33. Stowarzyszenie „Apetyt na Życie”
34. Stowarzyszenie 22q11 Polska
35. Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie
36. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
37. Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne Kielce
38. Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis
39. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
40. Stowarzyszenie Dravet.pl
41. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”
42. Stowarzyszenie Marfan Polska
43. Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face
44. Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją
45. Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy
46. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce
47. Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D
48. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1
49. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR
50. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Moźdżkową
51. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
52. Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana
53. Stowarzyszenie SARCOMA
54. Stowarzyszenie Zespołu Williama

Sformułowano czternaście pytań badawczych:

1. Ocena narzędzia jakim jest Audyt Krajowego Forum Orphan do badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.
2. Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce.
3. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.
4. Ocena, czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich.
5. Ocena, czy edukacja powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich.
6. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego.
7. Ocena czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.
8. Ocena czy znają respondenci znają ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną w badaniu chorobę rzadką.
9. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do produktów leczniczych z perspektywy organizacji

pacjenckich.

10. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych z perspektywy organizacji pacjenckich.
11. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki z perspektywy organizacji pacjenckich.
12. Występowanie potrzeb w zakresie optymalizacji opieki z perspektywy organizacji pacjenckich.
13. Występowanie potrzeb w zakresie opieki socjalnej z perspektywy organizacji pacjenckich.
14. Występowanie potrzeb w zakresie edukacji z perspektywy organizacji pacjenckich.

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

### 3. Wnioski z Audytu KFO 2024

**15% respondentów, tj. 8 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjen-**

**kich objętych badaniem, tj. 46 organizacji wskazuje, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo.**

Wykres. Liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi będąca członkami Krajowego Forum Orphan, w tym liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi biorąca udział w Audytach KFO, 2021-2023

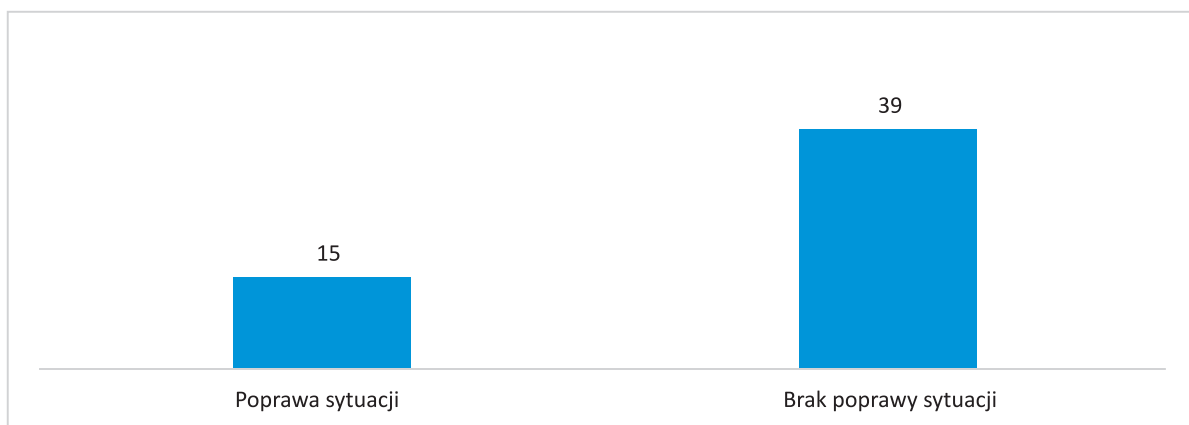


Źródło: Opracowanie własne

Organizacje pacjenckie oceniały także poprawę sytuacji od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Plan dla Chorób Rzadkich zawierał 37 zadań, które miały zostać zrealizowane w latach 2021-2023. Dokument zawierał konkretny harmonogram działań z podaniem źródła finansowania. **We-**

**dług 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawnie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Natomiast 39 organizacji stanowiących 72% objętych badaniem wskazało, 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 na lata 2021-2023

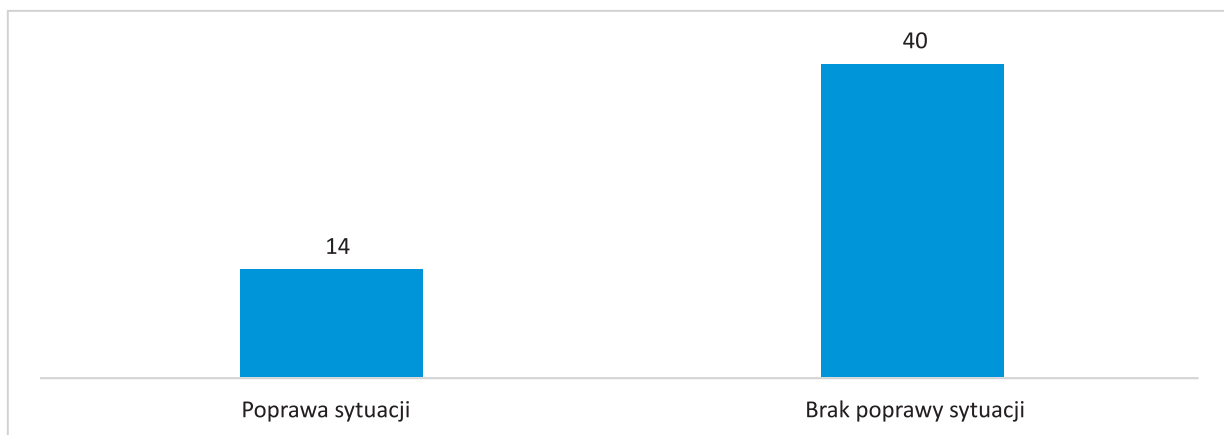


Źródło: Opracowanie własne

Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Funduszu Medycznego również była przedmiotem oceny przez organizacje pacjenckie. **Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich na-**

**stąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast 40 organizacji pacjenckich, stanowiących 74% wskazało, że 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

Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Euro-

pejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę.

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.



Źródło: Opracowanie własne

W Audycie KFO 2024 zapytano organizacje pacjenckie, czy znają ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez organizację pacjencką chorobę rzadką. **61% organizacji pacjenc-**

**kich wskazało, że zna taki ośrodek ekspercki, a liczba tych organizacji wynosiła 33. Natomiast pozostałe 39%, tj. 21 organizacji pacjenckich wskazało, że nie zna takiego ośrodka eksperckiego.**

Wykres. Ocena znajomości przez organizacje pacjenckie ośrodków eksperckich chorób rzadkich diagnozujących i leczących reprezentowaną przez organizację chorobę rzadką

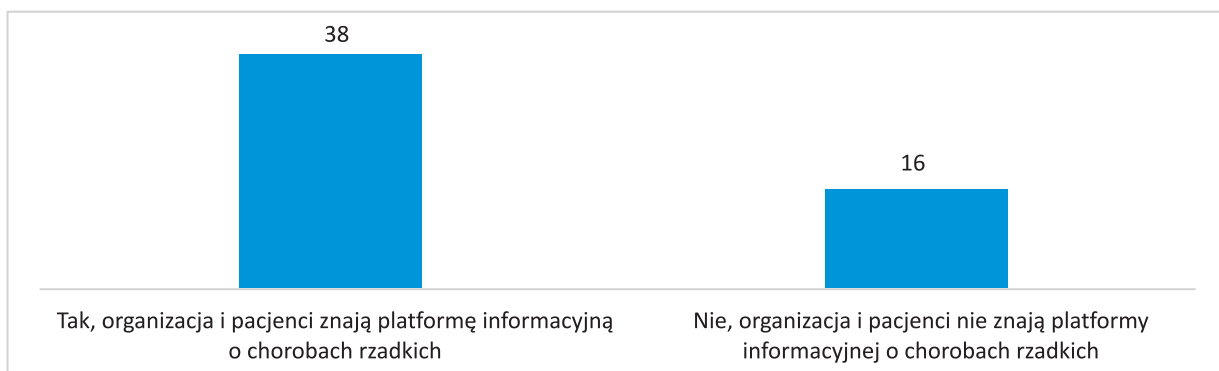


Źródło: Opracowanie własne

W ramach Audytu KFO 2024 zapytano, czy organizacje pacjenckie kiedykolwiek korzystały z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich [www.chorobyrazdkie.gov](http://www.chorobyrazdkie.gov). **70% respondentów, tj. 38**

**organizacji pacjenckich wskazało, że zna platformę informacyjną o chorobach rzadkich. Z kolei 30%, tj. 16 organizacji pacjenckich udzieliło odpowiedzi, że nie zna takiej platformy.**

Wykres. Ustalenie znajomości przez organizacje pacjenckie platformy informacyjnej o chorobach rzadkich [www.chorobyrazdkie.gov](http://www.chorobyrazdkie.gov)

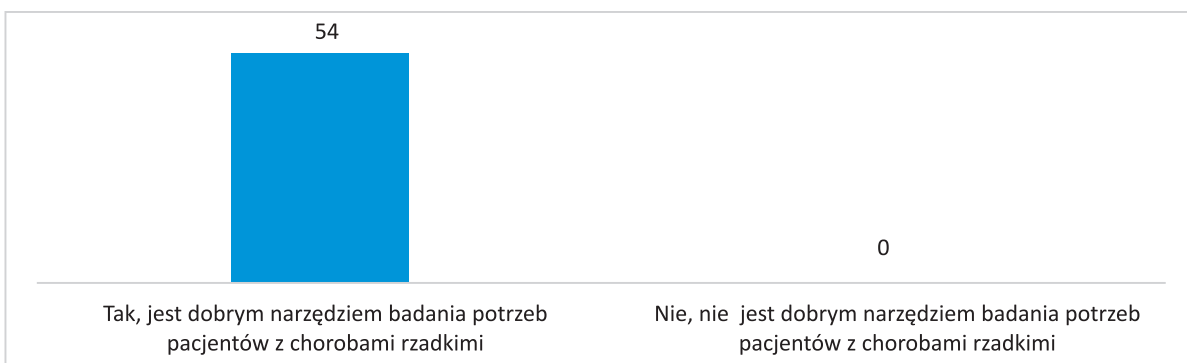


Źródło: Opracowanie własne

W ramach Audytu KFO 2024 zapytano, czy w ocenie organizacji pacjenckich coroczne badanie - Audyt Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów z cho-

robami rzadkimi. **100% organizacji pacjenckich, tj. 54 podmiotów oceniło Audyt Krajowego Forum Orphan, jako bardzo dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.**

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie czy Audyt Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi



Źródło: Opracowanie własne

W ramach Audytu Krajowego Forum Orphan przeprowadzonego w 2024 r. organizacje pacjenckie wskazywały na potrzeby według wskazanych kategorii stanowiących kolejno potrzeby związane z produktami leczniczymi, wyrobami medycznymi, diagnostyką, optymalizacją opieki, opieką socjalną oraz edukacją.

- **91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie opieki socjalnej**, w tym zwiększenie liczby godzin pracy i obowiązków asystenta osoby z niepełnosprawnością, wprowadzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin.

dzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin.

- **91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie edukacji.** Potrzeby zmian wskazywano w ujęciu oświaty – dostosowanie szkół do uczenia osób z niepełnosprawnościami, asystent osoby z niepełnosprawnościami w szkołach, dostosowanie metod uczenia do po-



trzeb osób z niepełnosprawnościami oraz zmiana kwalifikacji do nauczania, w tym możliwość ustawowa podania leków ratujących życie przez personel placówki edukacyjnej. Równolegle w zakresie edukacji zwracano uwagę na konieczność edukacji lekarzy orzeczników o specyfice chorób rzadkich, w tym edukacji personelu medycznego – lekarzy specjalistów, lekarzy POZ, pielęgniarek, a nawet ratowników medycznych i pracowników SOR.

- **89% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu refundacyjnego do diagnostyki**, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, badań dla noworodków, czy możliwości przeprowadzania cyklicznych badań monitorujących postęp choroby.

- **87% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce**, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej, w tym ośrodków referencyjnych i powołania wielodyscyplinarnych zespołów w tych ośrodkach.
- **74% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do 62 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekowych.**
- **52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych.**

#### 4. Potrzeby w zakresie refundacji publicznej produktów leczniczych

**74% organizacji spośród objętych badaniem zwróciło uwagę na konieczność poprawy dostępu do produktów leczniczych na skutek objęcia ich refundacją**

**publiczną.** Organizacje pacjenckie wskazały na **konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do nowych 62 cząsteczko-wskazań.**

	Nazwa międzynarodowa	Produkt	Wskazanie
1.	Ambenoniowy chlorek	Mytelase	Miastenia
2.	Asfotaza alfa	Strensiq	Hipofosfatazja (HPP)
3.	Atidarsagen autotemcel	Libmeldy	Leukodystrofia metachromatyczna (MLD)
4.	Azathioprinum	Imuran	Miastenia
5.	Bromek glikopironium	Sialanar	Ciężka postać ślinotoku u dzieci i młodzieży w wieku od 3 lat z mózgowym porażeniem dziecięcym
6.	Bromek pirydostygminy	Pirydostygmina	Miastenia
7.	Danikopan	Voydeya	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
8.	Deflazakort	Calcort	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
9.	Deflazakort	Calcort	Miastenia gravis
10.	Delandistrogen moxeparwovek-rokl	Elevidis	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a - tylko rejestracja FDA
11.	Distigmini bromidum	Ubretid	Miastenia
12.	Efanesoctocog alfa	Altuvoc	Hemofilia typu A
13.	Ekulizumab	Soliris	Miastenia
14.	Eleksakaftor/tezakaftor/iwakaftor	Kaftrio	Mukowiscydoza - wskazanie dla pacjentów od 2 r.ż., z co najmniej jedną mutacją F508del w genie CFTR w B.112
15.	Epkorytamab	Tepkinly	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
16.	Estradiolum i Norethisterone acetate	Novofem	Zespół Marfana

17.	Fenfluramine	Fintepla	Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastaut
18.	Gabapentyna	Gabapentin	Zespół Leigh (SNEM)
19.	Givinostat+AA21:A53	Duvyzat	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
20.	Glofitamab	Columvi	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
21.	Hydrocortisonum	Corhydron	Achondroplazja
22.	Immunoglobulina ludzka	HyQvia	Przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna (CIDP)
23.	Iptacopan	Fabhalta	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
24.	Kanakinumab	Ilaris	Choroba Stilla
25.	Kannabidiol	Epidiolex	Zespół Angelmana
26.	Kaplacyzumab	Cablivi	Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP)
27.	Kreon 10 000	Kreon Travix	Mukowiscydoza
28.	Lanadelumab	Takhzyro	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE)- wskazanie: od 2 r.ż. i poszerzone kryteria w B.122
29.	Levodopum i Benserazidum	Madopar	Choroba Parkinsona
30.	Levodopum i Carbidopum	Nakom	Choroba Parkinsona
31.	Lonkastuksymab tezyryny	Zynlonta	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) i chłoniak z komórek B o wysokim stopniu złośliwości (HGBL)
32.	Losartanum kalicum	Losartan Krka	Zespół Marfana
33.	Maralixybat	Livmarli	Leczenie świądu w przebiegu cholestazy u pacjentów z zespołem Alagille'a (ALGS)
34.	Maribawir	Livtensity	Zakażenia wirusem cytomegalii (CMV) w HSCT lub SOT
35.	Mepolizumab	Nucala	Eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA), Zespół hipereozynofilowy (HES)
36.	Midazolam	Buccolam	Zespół Leigh (SNEM)
37.	Midazolam	Midazolam	Rzadkie zespoły padaczkowe
38.	Miglustat	Zavesca	Choroba Niemann-Picka
39.	Mykofenolan mofetylu	CellCept	Miastenia
40.	Neostigmini methylsulfas	Polstigminum	Miastenia
41.	Omaweloksolon	Skyclarys	Ataksja Friedreicha (FA)
42.	Onasemnogen abeparowek	Zolgensma	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - wskazanie: 4 kopie SMN2 w B.102FM
43.	Pegcetakoplan	Aspaveli	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) – wskazanie: podawanie leku w warunkach domowych
44.	Pyridostigmini bromidum	Mestinon	Miastenia
45.	Rawulizumab	Ultomiris	Miastenia
46.	Risdiplam	Evryssi	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) - rozszerzenie wskazań w B.102FM
47.	Rituximab	MabThera	Miastenia
48.	Rozanolizumab	Rystiggo	Miastenia
49.	Sebelipaza alfa	Kanuma	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL)
50.	Sotatercept	Winrevair	Tętnicze nadciśnienie płucne (PAH) - tylko rejestracja FDA
51.	Sulfataza iduronianu	Elaprase	Zespół Huntera (Mukopolisacharydoza II, MPS II) – wskazanie: zniesienie kryterium wiekowego w B.25
52.	Sutimlimab	Enjaymo	Choroba zimnych aglutynin (CAD)

53.	Tavneos	Avakopan	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (GPA ) lub mikroskopowe zapalenie naczyń (MPA)
54.	Testosteronum	Androtop	Zespół Marfana
55.	Tofersen	Qalsody	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS)
56.	Triheksyfenidyl	Parkopan, Artane	Zespół Leigha (SNEM)
57.	Vamorolone	Agamree	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
58.	Vosoritide	Voxzogo	Achondroplazja
59.	Woklosporyna	Lupkynis	Nefropatia toczniowa (LN)
60.	Wonikog alfa	Veyvondi	Choroba von Willebranda (VWD)
61.	Woretygen neparwówek	Luxturna	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
62.	Zilukoplan	Zilbrysq	Miastenia

Analiza nowych cząsteczko-wskazań zgłoszonych przez pacjentów wykazuje, że **najwięcej leków ocze-**

**kiwanych jest w rzadkich chorobach hematologicznych, neurologicznych i metabolicznych.**

## 5. Potrzeby w zakresie dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych

**52% 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. Dostęp do zapatrzania w wyroby medyczne wskazano dla 25 wskazań. Poprawa dostępu obejmuje zarówno wprowadzenie określonych rodzajów wyrobów do refundacji, zwiększenie ich refundacji, skrócenie czasu wnioskowania o nowy wyrób medyczny, zmiany w zakresie przyznawania.

### Organizacje

Wśród najczęściej zgłaszanych potrzeb w zakresie wyrobów medycznych wśród objętych badaniem organizacji pacjenckich wymieniano między innymi konieczność zwiększenia refundacji dla pacjentów dla wszystkich wyrobów medycznych i skrócenie czasu do możliwości ponownego zaopatrzenia w wyrób medyczny. Większość organizacji pacjenckich wskazała na potrzeby w zakresie materacy przeciwoleżynowych, specjalistycznych wózków inwalidzkich, pionizatorów, inhalatorów, kafaltorów, czy pieluch i pieluchomajtek.

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

L.p.	Wskazanie	Wyrób medyczny
1	Ataksja Friedreicha	Chodziki
		Specjalistyczne wózki inwalidzkie
		Rowery statyczne
		Stabilizatory
		Gorsety ortopedyczne
		Ortezy
		Krzeseła kąpielowe
		Materace przeciwoleżynowe i poduszki przeciwoleżynowe
		Łóżka rehabilitacyjne
		Schodołazy
2	Amyloidozą TTR	Ortezy
		Pieluchy

	Kule
	Balkoniki
3 Białaczka	Plastry zatrzymujące krwawienie
	Aparaty INR/PT
4 Choroba Addisona i niedoczynność nadnerczy	Przenośmy gazometr EDAN i15
	Paski do pomiaru hipoglikemii
	System FreeStyle Libre 2
5 Choroba Angelmana	Foteliki samochodowe
6 Choroby Mózgu/Choroba Parkinsona	Łatwiejsza droga umawiania wymiany baterii systemu DBS
7 Choroba Parkinsona	Pieluchomajtki
	Pieluchy
	Wkładki urologiczne
	Łóżko rehabilitacyjne
	Wózek inwalidzki
	Materac przeciwodleżynowy
	Schodolazy
8 Choroby układu nerwowo-mięśniowego	Urządzenia wspomagające oddychanie i odkrztuszanie
	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
	Podnośniki
9 Choroby układu pokarmowego	Pompy do żywienia pozajelitowego
10 Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	Kaflator
	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
	Stoły pionizujące
	Dopłaty do samochodów
11 Epidermolysis Bullosa (EB)	Opaski
	Bandaże
	Kompresy
12 Miastenia Gravis	Wyroby medyczne do leczenia i zapobiegania odleżynom
	Materace przeciwodleżynowe
	Preparaty żywienia medycznego
	Koncentratory tlenu
	Urządzenia do pomiaru saturacji
	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
	Pieluchy
	Pieluchomajtki
	Ssaki do odsysania zalegającej wydzieliny
	Chodziki
	Płyny do dezynfekcji

13 Miopatia	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
	Pionizatory
14 Miopatia Mitochondrialna pod postacią zespołu Leigh	Koenzym Q10, suplementy - magnez, cynk, NAC, MSM, ALA, Selen, Wit D, Wit C, Omega 3, B6, B12, B2, B9, Ashwagandha,
	Pulsometry
	Ciśnieniomierze
	Inhalatory
	Pieluchy
	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
	Pegi niskoprofilowe
	Zgłębnik niskoprofilowy w żywieniu dojelitowym
	Wózki rehabilitacyjne
15 Mukowiscydoza	Inhalatory
	Nebulizatory
16 Nadciśnienie płucne	Nutridrinki
17 Nieswoiste zapalenie jelita	Pompy do żywienia pozajelitowego
18 Przeponowa postać rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1)	Pieluchy jednorazowe
	Płyny do dezynfekcji
	Gaziki
	Plastry
	Rękawiczki jednorazowe
	Sól fizjologiczna
	Woda do iniekcji
	Rurki tracheostomijne silikonowe
	Opaski do tracheotomii
	Cewniki
	Ssaki medyczne
	Asystory kaszlu
	Worek ambu
	Koncentratory tlenu
	Leżaki kąpielowe
	Łóżko rehabilitacyjne
	Specjalistyczne wózki inwalidzkie
Wózki elektryczne	
Pionizatory	
19 Rdzeniowy zanik mięśni	Wózki aktywne
	Wózki z napędem elektrycznym
	Ortezy na miarę
20 Sarkoidoza	Sprzęt do rehabilitacji układu oddechowego
	Sprzęt do rehabilitacji mięśniowo - neurologicznej
	Inhalatory

21	Schorzenia kardiologiczne dzieci	Paski do INR
22	Stwardnienie zanikowe boczne	Materace przeciwoodleżynowe
23	Zespół Marfana	Szklka korekcyjne
		Urządzenia do rehabilitacji oddechowej (PEP)
24	Zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera	Dilatory
25	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	Lupy elektroniczne
		Filtry medyczne
		Specjalne okulary

Źródło: Opracowanie własne

## 6. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej

**Potrzebę poprawy dostępu do diagnostyki wskazało 89% organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi.** Poprawa dostępu do diagnostyki dotyczyła 30 wskazań klinicznych.

**31% organizacji pacjenckich wskazało na wprowadzenie dostępności badań genetycznych** w ramach diagnostyki chorób rzadkich, w tym badań genetycznych przesiewowych dla noworodków.

**W ramach Rządowego programu badań przesiewowych noworodków w Polsce** zawierającego obecnie 30 jednostek chorobowych, **organizacje pacjenckie wnioskuje o dołączenie badań w kierunku wykrycia następujących jednostek chorobowych:**

1. Choroba Pompego,
2. Choroba Fabry'ego
3. Choroba Gauchera,

4. Choroba Krabbego,
5. Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD)
6. Choroba Niemann-Picka typ A i B,
7. Mukopolisacharydozy typu I (MPS I): choroby Hurlera, Scheie'a i Hurlera-Scheie'a,
8. Mukopolisacharydozy typu II (MPS II): choroba Hunter

Organizacje pacjenckie zwracały także uwagę na długi czas oczekiwania na diagnostykę, określając trudność w dostępie do diagnostyki „odyseją diagnostyczną” dla zobrazowania długotrwałości procesu diagnostycznego. Wskazywano także na konieczność multidyscyplinarnej diagnostyki, zamiast obecnej diagnostyki wybranych obszarów medycznych i koncentracji na rozpoznaniu w danym obszarze, zamiast w sposób kompleksowy.

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

l.p.	Wskazanie	Obszar diagnostyki
1	Ataksja Friedreicha	Badania genetyczne noworodków
		Rezonans magnetyczny
		Tomografia komputerowa
2	Ataksja Rdzeniowo-Możdżkowa	Badania genetyczne
3	Białaczka	Oznaczenie ADAMTS13 i inhibitora
4	Choroba Addisona i niedoczynność nadnerczy	Badanie sodu, potasu, ft3, ft4, TSH, glukozy, kortyzolu, ATHC
		Densytometria
5	Choroba Angelmana	Badanie kariotypu

	Test metylacji DNA
	Badanie mikromacierzy aCGH
	Badanie metodą MLPA
	Badanie FISH
	Badanie PCR
	Sekwencjonowanie genu UBE3A
	Badania genetyczne noworodków
6 Choroba Gauchera	Test suchej kropli krwi
7 Choroba Pompego	Badania genetyczne noworodków
	Badania genetyczne
8 Chorobą LAL-D	Test suchej kropli krwi
	Badanie molekularnie w kierunku mutacji w genie LIPA
9 Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	Badania genetyczne
	Badania przesiewowe kinazy kreatynowej (CK, CPK)
	Badania przesiewowe próby wątrobowej (ALT, AST)
	Rezonans magnetyczny serca
	Elektrokardiografia
	Pełna morfologia krwi
10 Encefalopatia padaczkowa	Badanie WES TRIO połączone z analizą AI
11 Eozynoflowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (Zespół Churga i Straussa)	Regularna ocena wskaźnika eozynofili we krwi obwodowej
	Testy czynnościowe płuc
	Tomografia komputerowa klatki piersiowej i zatok
	Biopsje tkankowe: skóry, płuc, nerki lub innych zajętych narządów
12 Fenylketonuria	Badania przesiewowe noworodków
13 Leukodystrofia metachromatyczna	Badania przesiewowe noworodków (NBS)
14 Miopatia	Badanie WES TRIO połączone z analizą AI
15 Miopatia Mitochondrialna pod postacią zespołu Leigha	Pełna morfologia krwi
	Badanie WES TRIO połączone z analizą AI
	Badanie krwi na kwas mlekowy, pirogronianowy, amoniak
	Gazometria
16 Mukowiscydoza	Badania genetyczne
17 Nadciśnienie płucne	Elektrokardiografia
	Echokardiografia
	Oznaczenie BNP/NT-pro-BNP
18 Naprzemienna hemiplegia dziecięca AHC	Elektroencefalografia
	Badania polisomnograficzne
19 Przeponowa postać rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1)	Badania genetyczne
20 Rdzeniowy zanik mięśni	Badania genetyczne

		Rezonans magnetyczny w ramach diagnostyki jednodniowej
		Elektroencefalografia w ramach diagnostyki jednodniowej
		Pełna morfologia krwi
21	Sarkoidoza	Pozytonowa tomografia emisyjna
		Densytometria
		Badanie poziomu wit. D3
22	Schorzenia nerwowo-mięśniowe	Badania genetyczne
23	Stwardnienie zanikowe boczne (SLA)	Badania genetyczne
24	Układowe Zapalenie Naczyń	Badania genetyczne
25	Zespół mikrodelecji 22q11	Badania genetyczne
26	Zespół Dravet	Badanie całego genomu (WES)
27	Zespół hipereozynofilowy (HES)	Regularna ocena wskaźnika eozynofili we krwi obwodowej
		Pełna morfologia krwi
		Oznaczanie markerów biochemicznych
		Echokardiografia
		Tomografia komputerowa
		Rezonans magnetyczny
		Biopsja szpiku kostnego
28	Zespół Marfana	Rezonans angiografia głowy
		Rezonans magnetyczny serce, kręgosłupa i głowy
29	Zespół Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera	Rezonans magnetyczny
30	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	Badania genetyczne

Źródło: Opracowanie własne

## 7. Potrzeby w zakresie modeli opieki

87% organizacji pacjenckich spośród tych objętych audytem KFO 2024 podkreśla potrzebę wprowadzenia zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Najwięcej potrzeb dotyczyło utworzenia ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) w całej Polsce skoncentrowanych na diagnostyce i skoordynowanym leczeniu chorób rzadkich. Ośrodki te powinny pracować w oparciu o standardy postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oraz posiadać multidyscyplinarne zespoły lekarzy specjalistów.

Pacjenci apelowali o umożliwienie chorym na choroby rzadkie (m.in. choroba Fabry'ego, choroba Gaucher'a, nocna napadowa hemoglobinuria) wydawania leków do domu i samodzielnych podań leków w warunkach domowych.

Organizacje pacjenckie również często wskazywały także na zwiększenie dostępności do opieki psychologicznej dla pacjentów i ich rodzin.

Organizacje pacjenckie przedstawiły 104 potrzeby związane z modelem opieki w chorobach rzadkich i

jego optymalizacji. Potrzeby wymieniono poniżej:

1. Wprowadzenie opieki holistycznej, w tym centr referencyjnych dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
2. Zapewnienie szybkiego dostępu do diagnostyki dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
3. Utworzenie paszportu pacjenta z chorobą rzadką, w tym z Ataksją Friedreicha.
4. Dostępność psychologa przy omawianiu wyników badań genetycznych.
5. Stała opieka psychologiczna na NFZ dla chorych z Ataksją Friedreicha, opiekunów i rodzin.
6. Kompleksowa opieka dla pacjentów chorych na Fenylketonurię.
7. Stała współpraca pomiędzy POZ a AOS w zakresie opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, w tym Fenylketonurią.
8. Zwiększenie dostępności do AOS dla pacjentów z Fenylketonurią.
9. Dostęp do lekarzy specjalistów i regularnych



- badań celem spowolnienia progresji choroby - heterozygotycznej mutacji BAG3 P209L c.626C>T.
10. Wzrost wyceny świadczeń opieki długoterminowej dla pacjentów wentylowanych mechanicznie ze stwardnieniem zanikowym bocznym.
  11. Koordynacja wielospecjalistycznej opieki medycznej, w tym przejścia z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych w chorobach rzadkich, w tym leukodystrofi.
  12. Powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) z wybranych ośrodków zajmujących leczeniem i diagnostyką eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz Zespołem hipereozynofilowym (HES).
  13. Utworzenie wyspecjalizowanej grupy ekspertów klinicznych zajmującej się leczeniem rzadkich chorób - eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz Zespołem hipereozynofilowym (HES).
  14. Wprowadzenie paszportu pacjenta z kompleksową informacją o przebiegu choroby w celu zwiększenia dostępu do informacji o pacjencie, w tym w Zespole Angelmana.
  15. Wprowadzenie koordynowanej opieki dla pacjentów z Zespołem Angelmana.
  16. Zwiększenie dostępności lekarzy specjalistów dla pacjentów chorych na mukowiscydozę.
  17. Zmiana wyceny świadczeń dietetycznych, psychologicznych dla chorób rzadkich.
  18. Wprowadzenie opieki rehabilitacyjnej dla pacjentów z białaczką.
  19. Tworzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych, wraz z możliwością prowadzenia badań klinicznych, skupiających lekarzy specjalistów z zakresu genetyki, neurologii, anestezjologii, kardiologii, gastrologii, ortopedii, fizjoterapii, logopedii, psychologii, hepatologii, nefrologii i immunologii dla chorób rzadkich, w tym dla pacjentów z miopatią.
  20. Koordynacja wielospecjalistycznej opieki medycznej, w tym przejścia z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych dla pacjentów z miopatią.
  21. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji dla pacjentów z chorobą Pompego, chorobą Gauchera i chorobą Fabry'ego oraz pacjentów z innymi chorobami rzadkimi.
  22. Wprowadzenie specjalistycznej opieki dla całej rodziny w której występuje pacjent z Zespołem łamliwego chromosomu X.
  23. Koordynacja wielospecjalistycznej opieki medycznej, w tym przejścia z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych dla pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  24. Rozszerzenie zakresu wentylacji domowej o wentylację nieinwazyjną dla pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  25. Wprowadzenie opieki rehabilitacyjnej, w tym edukacji żywienia dla rodzin i pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  26. Tworzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych, w tym koordynacja wielospecjalistycznej opieki medycznej dla pacjentów z hemofilią i skazami krwotocznymi.
  27. Utworzenie krajowego rejestru chorych na hemofilię i skazy krwotoczne.
  28. Zwiększenie dostępu do terapii leczniczych, programów z wykorzystaniem bezpiecznych koncentratów krzepnięcia oraz innych środków hemostatycznych w leczeniu hemofilii i skaz krwotocznych.
  29. Koordynacja wielospecjalistycznej opieki medycznej, w tym przejścia z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych w chorobach rzadkich kardiologicznych.
  30. Zwiększenie liczby ośrodków zapewniających opiekę koordynowaną dla pacjentów z dystrofią mięśniową Duchenne oraz dystrofią mięśniową Beckera. Obecnie jest tylko jeden taki ośrodek w Polsce.
  31. Wsparcie psychologiczne i psychiatryczne jako część opieki koordynowanej dla pacjentów z dystrofią mięśniową Duchenne oraz dystrofią mięśniową Beckera.
  32. Wprowadzenie postępowania diagnostyczno-terapeutycznego zgodnego ze standardem dla dystrofii mięśniowej Duchenne oraz dystrofii mięśniowej Beckera.
  33. Wprowadzenie możliwości indywidualnego podejścia do leczenia, w tym uzasadnionej zmiany leków przez pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA).
  34. Wprowadzenie opieki psychologicznej dla całej rodziny pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA).
  35. Wsparcie w formie wlewów w warunkach domowych w czasie połogu pacjenta lub infekcji pacjenta z nocną napadową hemoglobinurią, w celu uniknięcia ryzyka powikłań.
  36. Zmiana organizacji leczenia pegcetacoplanem dla pacjentów z nocną napadową hemoglobi-

- nurią. Pacjenci wskazują na dużą uciążliwość podczas wdrożenia terapii, która odbywa się w warunkach szpitalnych, dwa razy w tygodniu przez okres trzech miesięcy. Pacjenci wnioskują o skrócenie tego okresu do miesiąca, jednocześnie zgłaszają potrzebę możliwości współdecydowania po tym czasie o kontynuacji wdrożenia lub przejściu w tryb podań samodzielnych.
37. Zapewnienie wlewów pacjentom z nocną napadową hemoglobinurią, którzy są hospitalizowani poza ośrodkami organizującymi podanie w ramach programu lekowego B.96.
  38. Zmiana kwalifikacji do leczenia w ramach programu lekowego B.96. dla pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią.
  39. Wsparcie specjalistów neurologów, poprzez wprowadzenie do opieki nad pacjentem pielęgniarek neurologicznych.
  40. Tworzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych realizujących opiekę w sposób kompleksowy i regularny, wraz z odpowiednim wyposażeniem i dostępem specjalistów z zakresu fizjoterapii, psychoterapii, dietetyki dla pacjentów z Chorobą Parkinsona.
  41. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji neurologicznej dla pacjentów z Chorobą Parkinsona.
  42. Wsparcie psychologiczne dla rodzin pacjentów z Chorobą Parkinsona.
  43. Zwiększenie dostępności lekarzy specjalistów z zakresu hematologii dla pacjentów z białaczką szpikową.
  44. Tworzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych realizujących opiekę kompleksową w modelu jeden ośrodek na jedną chorobę rzadką, w tym ośrodek dla pacjentów z mutacją w genie PACS2.
  45. Wprowadzenie koordynatora leczenia w ośrodkach referencyjnych, wspierającej realizację i optymalizację opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym pacjentów z mutacją w genie PACS2.
  46. Wprowadzenie wsparcia w zaawansowanych objawach Choroby Huntingtona w codziennych czynnościach, brak możliwości skorzystania z opieki w ciężkim stanie i obsługa leżącej osoby: dożywianie poza jelitowe, odsysanie, oddychanie z aparaturą.
  47. Wdrożenie założeń Planu dla Chorób Rzadkich odnośnie realizacji leczenia dla chorób rzadkich, w tym pacjentów z miastenią gravis.
  48. Wprowadzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych realizujących opiekę kompleksową dla pacjentów z miastenią gravis.
  49. Wprowadzenie sieci wsparcia psychologicznego dla pacjentów z miastenią gravis i rodzin.
  50. Utworzenie programów rehabilitacji i fizjoterapii dla chorób rzadkich, w tym dla pacjentów z miastenią gravis.
  51. Zwiększenie dostępu do lekarzy specjalistów i nowoczesnych terapii lekowych dla pacjentów z miastenią gravis.
  52. 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 pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC).
  53. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, w tym dla pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC).
  54. Koncentracja lekarzy specjalistów na dokładnym wywiadzie z rodzinami i opiekunami nt. choroby i objawów naprzemiennej hemiplegii dziecięcej (AHC).
  55. Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii dla pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC) – miejsce realizacji według wyboru opiekunów - fizjoterapia finansowana z Narodowego Funduszu Zdrowia 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 wysokie koszty.
  56. Wprowadzenie ciągłości opieki – pacjenci z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC) po ukończeniu 18. r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowani przez pacjentów.
  57. Wprowadzenie ośrodków referencyjnych dla pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC). Dofinansowanie ośrodków, którym brakuje finansowania by stać się ośrodkiem referencyjnym.
  58. 1Reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby z niepełnosprawnością wywołaną przez chorobę genetyczną taką jak naprzemienna hemiplegia dziecięca (AHC) otrzymują orzeczenie ważne rok, po czym pacjent ponownie jest zobowiązany stawić się osobiście przed komisją orzekającą pomimo tego, że choroba jest nieuleczalna.

59. Objęcie opieką psychologiczną opiekunów pacjentów z chorobą rzadką, w tym opiekunów pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC).
60. Zwiększenie dostępu do nowoczesnych terapii w leczeniu nadciśnienia płucnego.
61. Zwiększenie dostępu do poradni leczenia bólu dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym.
62. Zwiększenie dostępności i uzyskania pomocy asystentury osobistej osoby z niepełnosprawnością, w tym chorobami układu mięśniowo-szkieletowego.
63. Skoordynowana opieka i wsparcie dla osób tracących wzrok w wyniku schorzeń wzroku, w tym wprowadzenie ośrodków eksperckich, referencyjnych.
64. Wprowadzenie interdyscyplinarnej platformy informacyjnej dla osób z chorobami rzadkimi, w tym schorzeniami wzroku, obejmującej informacje na temat diagnostyki, leczenia, współwystępujących innych schorzeń, rehabilitacji i placówek wsparcia psychologicznego.
65. Zwiększenie dostępu do lekarzy wszelkich specjalizacji dla pacjentów z sarkoidozą, którzy posiadaliby rzetelną wiedzę nt. sarkoidozy – okulistów, dermatologów, neurologów, kardiologów. Większość lekarzy, w tym również pulmonologów i lekarzy rodzinnych, posiada wiedzę szczytkową - 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 z powrotem.
66. Sarkoidoza jest chorobą wielonarządową – pacjenci potrzebują holistycznego podejścia i opieki nie tylko pulmonologicznej. Jeżeli pacjent z sarkoidozą wielonarządową trafi na oddział pulmonologiczny to od razu należy wykonać całą diagnostykę w szpitalu – przenosząc go między oddziałami bądź zapewniając przykładowe konsultacje: okulista, neurolog, flebolog, USG jamy brzusznej.
67. Brak informacji i wytycznych diagnostyki i leczenia dla osób chorych z sarkoidozą.
68. Pacjenci z postacią ostrą sarkoidozą - z tzw. zespołem Löfgrena - którzy z powodu obrzęku stawów są pod opieką lekarza reumatologa, często leczeni są steroidami, co jest sprzeczne z zaleceniami. Pulmonologia ma inne zalecenia, reumatologia również inne.
69. Bez względu na przebieg choroby głównej w sarkoidozie chorzy powinni być pod stałą opieką okulistyczną i badać wzrok raz na dwa lata. Większość pacjentów z sarkoidozą o tym nie wie, nie otrzymują takiej informacji.
70. Wprowadzenie wytycznych oraz zestawów ćwiczeń przeznaczonych dla ośrodków rehabilitacyjnych, działających ambulatoryjnie – rehabilitanci w takich ośrodkach nie wiedzą jak rehabilitować osoby chore na sarkoidozę, a pacjenci nie są kierowani na ćwiczenia.
71. Wyposażenie przychodni w spirometry dla wykonywania badań u pacjentów z sarkoidozą. Obecnie niektóre przychodnie nie posiadają spirometrów w wyposażeniu.
72. Niewspółmiernie długie okresy oczekiwania na turnusy rehabilitacyjne, czy dzienne pobyty rehabilitacyjne dla pacjentów z sarkoidozą.
73. Wprowadzenie pomocy psychologicznej dla pacjentów z sarkoidozą przewlekłą.
74. Wprowadzenie karty dla pacjentów z sarkoidozą i innymi chorobami rzadkimi na wzór karty DILO.
75. Wprowadzenie dostępu do rehabilitacji oddechowej u osób z sarkoidozą płuc w trybie ambulatoryjnym. Pogorszył się dostęp do poradni sarkoidozy - czas oczekiwania na wizytę zwiększył się z około miesiąca do kilku, czasem kilkunastu miesięcy, m.in. w poradni w Warszawie czy we Wrocławiu.
76. Stworzenie listy lekarzy specjalizujących się w leczeniu oraz kontroli sarkoidozy.
77. Sprecyzowanie kryteriów referencyjności ośrodków leczących oraz plan kompleksowej opieki lub stworzenie modelowej ścieżki pacjenta z przewlekłą niewydolnością jelit.
78. Wdrożenie opieki psychologicznej dla rodziców i całych rodzin pacjentów z Zespołem delecji lub duplikacji chromosomu 22q11.2, w tym innych pacjentów z chorobami rzadkimi opieką psychologiczną.
79. Wprowadzenie ośrodków referencyjnych realizujących kompleksową i skoordynowaną opiekę dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym usprawnienie przejścia pacjentów z Zespołem delecji lub duplikacji chromosomu 22q11.2 z opieki pediatrycznej na opiekę dla pacjentów dorosłych.
80. Utworzenie wyspecjalizowanego oddziału psychiatrycznego w Polsce zajmujący się opieką nad pacjentami z zespołem Delecji 22q11.
81. Wprowadzenie opieki skoordynowanej, w tym opieki wielodyscyplinarnej z dostępem do lekarzy specjalistów z zakresu neurologii, kardiologii,

- laryngologii, gastrologii, ortopedii, fizjoterapii, neurologopedii i opiekuna medycznego, który będzie sprawował opiekę nad pacjentem z Chorobą Niemann-Picka.
82. Wsparcie psychologiczne dla pacjentów z Chorobą Niemann-Picka typu C (NPC), będących osobami leżącymi i wentylowanymi.
  83. Utworzenie centrów medycznych specjalizujących się w leczeniu zapaleń naczyń w ośrodkach wielospecjalistycznych z szerokim dostępem do diagnostyki.
  84. Utworzenie centrum leczenia chorych na Epidermolysis Bullosa z dostępem do interdyscyplinarnego zespołu lekarzy specjalistów.
  85. Objęcie rodziny pacjenta z Zespołem Dravet'a opieką psychologiczną lub psychiatryczną.
  86. Wprowadzenie wsparcia pielęgniarki anestezjologicznej dla rodzin pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  87. Utworzenie ośrodków opieki koordynowanej dla dzieci i dorosłych Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  88. Wprowadzenie paszportu dla pacjentów z Zespołem Leigha.
  89. Rzetelne i jednolite dla całego kraju pisemne wytyczne i zalecenia dotyczące chorób rzadkich, w tym Miopatii Mitochondrialnej pod postacią zespołu Leigha dla specjalistów i lekarzy POZ oraz SORu. Lekarze podstawowej opieki nie znają chorób rzadkich, również niektórzy specjaliści np. laryngolog, nefrolog, anestezjolog, lekarze SOR nie znają zaleceń dotyczących leczenia pacjentów z chorobą rzadką (wyłączenie niektórych leków, specyficzne procedury).
  90. Wprowadzenie możliwości poboru krwi do badań w domu pacjenta z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  91. Wprowadzenie ośrodków opieki koordynowanej dla pacjentów z Zespołem Marfana.
  92. Utworzenie centrów referencyjnych dla dzieci i dorosłych z achondroplazją.
  93. Wsparcie Ministerstwa Zdrowia i Rzecznika Praw Pacjentów przy wprowadzaniu do refundacji produktów leczniczych dla pacjentów z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy.
  94. Wprowadzenie standardu postępowania diagnostyczno-terapeutycznego dla choroby Addisona i niedoczynności nadnerczy oraz rozpowszechnienie wiedzy o tym standardzie wśród lekarzy.
  95. Utworzenie wytycznych dla rehabilitantów i fizjoterapeutów zajmujących się pacjentami z Chorobą Pompego oraz zaleceń do samodzielnego prowadzenia rehabilitacji.
  96. Wprowadzenie opieki koordynowanej uwzględniającej POD i wykorzystujące technologie telemedyczne dla pacjentów z LAL-D, realizujących opiekę regularnie i kompleksowo, tym wsparcie lekarzy specjalistów, dostęp do opieki dietetyka, który zaproponowałaby pacjentom optymalną dietę i kontrolował sposób odżywiania pacjentów. Wskazywanie w ośrodkach referencyjnych wytycznych co do istniejących możliwości rozwoju choroby, edukacji, fizjoterapii oraz doboru sprzętów i urządzeń ułatwiających funkcjonowanie
  97. Ulepszenie programu wentylacji domowej dla pacjentów z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1).
  98. Ujednolicenie systemu opieki, który różni się w zależności od ośrodka realizującego program (ilość godzin opieki pielęgniarskiej, ilość zapewnianych artykułów jednorazowych oraz sprzętów medycznych) dla pacjentów z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1).
  99. Zwiększenie ilości godzin refundowanej fizjoterapii dla pacjentów z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1) - obecnie w przypadku pacjentów objętych respiratoroterapią są to 2 godziny tygodniowo, a także zwiększenie ilości godzin opieki pielęgniarskiej.
  100. Opieka psychologiczna dla chorych z chorobami rzadkimi, w tym pacjentów z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1) – dostęp w przyspieszonym trybie, możliwość realizacji terapii w warunkach domowych.
  101. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji domowej i asystenta opieki dla pacjentów z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową.
  102. Zwiększenie dostępu do terapii domowej dla pacjentów z Chorobą Gauchera. Uproszczenie procedur włączania nowych pacjentów do leczenia.
  103. Dostęp do opieki psychologicznej oraz fizjoterapeutycznej dla pacjentów z Chorobą Gauchera.
  104. Wprowadzenie systemowego wsparcia w formie ośrodków referencyjnych dla pacjentów z Zespołem Williamsa, gdzie w sposób skoordynowany mogliby uzyskać wsparcie, diagnostykę oraz leczenie z zakresu różnych obszarów medycznych, w tym wsparcie psychologów i psychiatrów. Szczególnie potrzebne są ośrodki dla pacjentów po 18 roku życia.

## 8. Potrzeby w zakresie opieki socjalnej

**91% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących opieki socjalnej.** Wśród najczęściej wymienianych potrzeb znajdowała się konieczność wprowadzenia opieki wytchnieniowej oraz asystenta pacjenta. Równie często organizacje pacjenckie zwracały uwagę na potrzebę zapewnienia wsparcia psychologicznego dla osób z chorobami rzadkimi oraz ich opiekunów. Kluczowa w ocenie organizacji pacjenckich jest zmiana systemu orzecznictwa w Polsce – ponowne orzeczenia nie powinny być wymagane w przypadku nieuleczalnych chorób rzadkich.

Zidentyfikowano 91 potrzeb organizacji pacjenckich, które wymieniono poniżej:

- Opieka wytchnieniowa dla opiekunów pacjentów z Ataksją Friedreicha.
- Wprowadzenie odpowiednio przygotowanego także do opieki nad młodymi pacjentami asystenta osoby niepełnosprawnej dla pacjentów z Ataksją Friedreicha. Realne wsparcie asystentów 2-3 godziny dziennie w domu, w szpitalach, przy edukacji, w kąpielach. Dostęp do asystentów również w mniejszych miejscowościach.
- Dostęp do mieszkań treningowych dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
- Wzrost finansowania świadczeń dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
- Dostępność rehabilitacji domowej dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
- Wprowadzenie wsparcia socjalnego w postaci opieki wytchnieniowej dla pacjentów ze stwierdzeniem zanikowym bocznym (SLA) z uwzględnieniem optymalnej dla pacjentów i ich rodzin liczby godzin opieki wytchnieniowej oraz z takim samym standardem dla każdego samorządu realizującego opiekę wytchnieniową.
- Wsparcie koordynatora opieki socjalno-medycznej dla pacjentów z leukodystrofią.
- Decentralizacja opieki i wsparcie niezależnego życia osób z niepełnosprawnościami, w tym pacjentów z leukodystrofią, w tym wsparcie psychologiczne dla pacjentów i ich rodzin.
- Opieka socjalna nad pacjentem i rodziną, w tym wsparcie psychologiczne dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym z alergiami rzadkimi.
- Wprowadzenie asystencji osobistej osób z niepełnosprawnościami, w tym z chorobą Angelmana dla zwiększenia niezależności pacjenta.
- Rozszerzenie możliwości skorzystania z systemowej usługi opieki wytchnieniowej (zgodnie ze Strategią na rzecz Osób z Niepełnosprawnościami 2021-2030) dla pacjentów z chorobą Angelmana.
- Wsparcie socjalne dla rodzin z dziećmi niepełnosprawnymi chorującymi na Hypophosphatasję (HPP).
- Domowa rehabilitacja, a także asystent chorego na mukowiscydozę w jednostce edukacyjnej (żłobek, przedszkole, szkoła).
- Zmiana zgód (ustawowa) na podawanie leków w placówkach edukacyjnych dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym mukowiscydozą.
- Wsparcie socjalne, mieszkaniowe dla pacjentów i rodziny pacjentów z białaczką.
- Systemowa opieka wytchnieniowa i wyręczająca dla opiekunów osób niesamodzielnych z miopatią, w tym upowszechnienie asystencji osobistej.
- Wprowadzenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów oraz rodzin pacjentów chorych na miopatię, zwłaszcza zdrowego rodzeństwa chorych dzieci.
- Wprowadzenie asystenta osobistego dla pacjentów z Zespołem łamliwego chromosomu X.
- Wprowadzenie 24 godzinnej opieki asystentów pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
- Wsparcie materialne i finansowe dla rodzin pacjentów z rzadkimi schorzeniami kardiologicznymi.
- Reorganizacja pomocy społecznej, zmiana funkcji i odpowiedzialności jednostek pomocy społecznej. Pomoc społeczna w Polsce powinna funkcjonować jak w krajach europejskich (np. we Włoszech), gdzie rodzina po zdiagnozowaniu choroby wspierana jest przez pracownika pomocy społecznej, który sprawdza potrzeby na miejscu (w domu pacjenta), między innymi posiadanie niezbędnych urządzeń, przystosowanie łazienki, potrzeby dziecka w zakresie biurka, krzeseł, których wymiana może zmniejszyć problemy zdrowotne wynikające z choroby Duchenna.
- Potrzeba opieki wytchnieniowej dla rodzin dzieci z chorobą rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), w tym ośrodków wytchnieniowych, mieszkań szkoleniowych oraz powstania specjalnych formuł mieszkaniowych, większej ilości godzin asy-

- stenta osoby niepełnosprawnej oraz stałego i pewnego dostępu do usług asystenta.
23. Wsparcie jednostek pomocy społecznej przy wypełnianiu dokumentacji związanej z ulgami i przywilejami przysługującymi ze względu na niepełnosprawność, w tym wsparcie dla pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) przy spełnianiu formalności.
  24. Rzetelne i rozsądne orzecznictwo przy wsparciu pomocy społecznej, a także pomoc przy powrocie lub wejściu na rynek pracy dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA).
  25. Wsparcie finansowe pomocy społecznej w zakresie zakupu szczepionek dla pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią.
  26. Pokrycie kosztów dojazdów do placówek, zwłaszcza w okresie wdrożenia terapii podskórnej dla pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią.
  27. Rozwiązania systemowe dotyczące wsparcia socjalnego dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym chorych na Fenylketonurię.
  28. Wsparcie finansowe w refundacji żywności niskobiałkowej dla pacjentów z Fenylketonurią i innymi rzadkimi chorobami metabolicznymi jak kwasice, tyrozynergia, acydemia izowlarianowa, hiperamonemi, homocystynuria itp.
  29. Ułatwienie uzyskiwania orzeczeń o niepełnosprawności dla chorych na Fenylketonurię.
  30. Zwiększenie liczby lekarzy specjalistów orzekających niepełnosprawność, w tym z powodu Fenylketonurii.
  31. Realizacja procedur przy orzekaniu o niepełnosprawności, w tym z powodu Fenylketonurii.
  32. Wsparcie opiekuna socjalnego, który mógłby odciążać lub zastąpić opiekuna w opiece nad pacjentami z chorobami mózgu.
  33. Konieczność dopasowania zasad programu asystenta osoby niepełnosprawnej do specyfiki Choroby Parkinsona.
  34. Wprowadzenie rodzaju urlopu wytchnieniowego dla opiekunów pacjentów z Chorobą Parkinsona.
  35. Świadczenia socjalne dla pacjentów z Chorobą Parkinsona, w tym konieczność zapewnienia w przychodniach neurologicznych, aby po otrzymaniu diagnozy, pacjent i opiekun otrzymali pełną informację nt. możliwych do otrzymania świadczeń socjalnych. Zapewnienie dostępu do tych świadczeń (renty, orzeczenia o niepełnosprawność).
  36. Sanatoria dla pacjentów z białaczką szpikową finansowane przez Narodowy Fundusz Zdrowia za zgodą lekarza hematologa dla chorych z całkowitą remisją, niepełną remisją, stabilnych lub odstawiających leki.
  37. Dofinansowanie wielospecjalistycznej opieki dziecka z białaczką szpikową. Dostępne świadczenia finansowane ze środków publicznych nie odpowiadają potrzebom dzieci z chorobami rzadkimi prowadzącymi do niepełnosprawności intelektualnej. Szczególnie niewykorzystane są pierwsze 3 lata życia - w tym okresie dostęp do publicznego wsparcia ogranicza się realnie do rehabilitacji fizycznej (wizyty u logopedy czy psychologa raz na pół roku), które z kolei są kluczowe dla rozwoju mózgu dziecka. Rodzice ponoszą koszty zajęć prywatnych samodzielnie.
  38. Wprowadzenie wspierającej opieki w każdym regionie Polski, a opieki indywidualnej lub w hospicjum domowym dla pacjentów z Chorobą Huntingtona.
  39. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego, opieka psychologiczna nad chorymi cierpiącymi na rzadkie choroby przewlekłe, w tym miastenię gravis.
  40. Opieka psychologiczna w momencie postawienia diagnozy dla pacjentów z miastenią gravis, często chorzy popadają w poważne zaburzenia psychiczne, wiąże się to z utratą pracy, czasami utratą rodziny, przyjaciół. Niemożność wykonywania pracy, a często komisje lekarskie pacjentów z miastenią gravis za zdrowych i zdolnych do pracy, pozostawiając w ten sposób pacjentów bez środków do życia.
  41. Wprowadzenie wsparcia dla chorego na miastenię gravis i jego rodziny przez ośrodki pomocy społecznej.
  42. Objęcie opieką pacjentów z miastenią gravis w każdym zakresie. Często osoby ciężko chorujące, mieszkające same potrzebują pomocy w zwykłych czynnościach domowych jak np. zakupy, sprzątanie, gotowanie.
  43. Wsparcie logopedy dla pacjentów z miastenią gravis.
  44. Zwiększenie dostępu do asystentów dla osoby niepełnosprawnej z miastenią gravis.
  45. Trudno dostępna państwowa lub bardzo kosztowna domowa opieka pielęgniarska, czy rehabilitacja wyspecjalizowana w chorobie miastenii.
  46. Zbyt niskie świadczenia pielęgnacyjne i opiekuńcze dla pacjentów z chorobami rzadkimi, tym

- miastenią gravis. Renty nie wystarczają często na życie chorego na zaspokojenie jego podstawowych potrzeby życiowych, w tym koszty wizyt lekarskich, leki, pobyty w szpitalu.
47. Komisje lekarskie adekwatne do choroby jaką jest miastenia gravis, czyli badanie chorego na miastenię na komisjach lekarskich przez neurologa.
  48. Wprowadzenie wsparcia dla zwykłych organizacji pacjenckich prowadzonych przez osoby takie jak organizacja pacjencka dotycząca miasteni gravis
  49. Zakres potrzeb w dużej mierze dotyczy pacjentów najciężej chorych na miastenię gravis. Chorzy i ich rodziny bardzo potrzebują usług opiekuńczych świadczonych w miejscu zamieszkania, mogłoby to zaspokoić codzienne potrzeby życiowych (np. drobne zakupy, gotowanie, porządki w domu) zwłaszcza w przypadku osób samotnych. Zapewniłoby to właściwą opiekę higieniczną (np. mycie, kąpanie, ubieranie, przestanie łóżka, zmiana bielizny pościelowej). Ogromnym wsparciem byłaby możliwość zapewnienia specjalistycznej pomocy psychologicznej, poradnictwa prawnego oraz rodzinnego.
  50. Pacjenci z miastenią to grupa chorych obciążona dużym obciążeniem psychicznym z uwagi na zmienność i nieprzewidywalność objawów. Dostęp do koordynowanej pomocy psychologicznej od momentu uzyskania diagnozy aż przez cały proces choroby, niewątpliwie ułatwiłby proces adaptacji, zrozumienia przez chorego swojego stanu i akceptację dla zmienności choroby, która bardzo utrudnia funkcjonowanie społeczne, rodzinne, zawodowe.
  51. Możliwość ubiegania się o wsparcie w zakresie środków na zakup leków w leczeniu miasteni gravis, które to wielokrotnie przewyższają możliwości finansowe rodzin.
  52. Wsparcie w zakresie doradztwa zawodowego (np. w zakresie przekwalifikowania) byłoby pomocne dla chorych na miastenie gravis, nie mogących z uwagi na objawy wykonywać pracy na dotychczasowym stanowisku.
  53. Edukacja podmiotów realizujących wsparcie socjalne w zakresie chorób rzadkich, w tym dla pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC). Często pomoc socjalna „doradza” lub „neguje” zgłaszane potrzeby.
  54. Zapewnienie bezpłatnych turnusów rehabilitacyjnych w ośrodkach wybranych przez opiekuna lub osobę z chorobą rzadką, w tym pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC). Szpitalne turnusy nie posiadają ani wykwalifikowanego personelu, ani sprzętu.
  55. Stworzenie dedykowanych chorobom rzadkim, w tym pacjentom z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC) zespołów wsparcia socjalnego, m.in. psycholog, opiekun społeczny.
  56. Wsparcie pomocy społecznej, asystentów w podstawowych czynnościach, psychologów dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym.
  57. Wprowadzenie nielimitowanego czasowo dostępu do asystentury osobistej dla pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  58. Monitorowanie potrzeb pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi przez pracowników socjalnych, społecznych. W tym pomoc przy ubieganiu się o wsparcie.
  59. Dostęp do fizjoterapii w warunkach domowych dla pacjentów z ograniczoną mobilnością wynikającą z chorób mięśniowo-szkieletowych.
  60. Wprowadzenia pomocy społecznej, wsparcia psychologiczne dla osoby chorej na zwyrodnienie barwnikowe siatkówki oraz opiekunów, wsparcie finansowe na zakup pomocy rehabilitacyjnych, pomoc asystentów dla osób nie mających wsparcia osób bliskich.
  61. Wprowadzenie wsparcia socjalnego w formie renty lub zasiłku dla pacjentów z sarkoidozą, mających problem z zatrudnieniem lub wymagających ciągłego przekwalifikowania.
  62. Całkowita modyfikacja systemu rentowego w chorobach rzadkich, w tym z niewydolnością przewodu pokarmowego oraz chorych na nieswoiste zapalenie jelita.
  63. Dostęp do asystenta osoby z niepełnosprawnością dla pacjentów z zespołem Delecji 22q11 (np. w zakresie zarządzania budżetem), mieszkania wspomagane, nauka samodzielnego funkcjonowania, zakłady pracy wspomaganej, gdzie szanowane będą trudności wynikające z zespołu genetycznego i związanych z nimi zaburzeń psychicznych.
  64. Zapewnienie rodzinom pacjentów z chorobą Niemann – Picka odpowiedniego standardu życia, często jedna osoba musi zrezygnować z pracy, aby zapewnić opiekę.
  65. Wymagana pomoc przy dostosowaniu mieszkań dla potrzeb osób niepełnosprawnych, w tym osób z Chorobą Niemann-Picka, przeciwdziałanie wykluczeniu społecznemu i konieczności prowadzenia zbiórek.
  66. Dostęp do opieki socjalnej, a także większa ilość

- zajęć rehabilitacyjnych i fizjoterapeutycznych niż może to być finansowane ze środków publicznych w chorobie Niemann-Picka typu C (NPC).
67. Wprowadzenie dodatkowej rehabilitacji dla pacjentów z zapaleniem naczyń.
  68. Wprowadzenie dodatkowych usług opiekuńczych i terapeutycznych dla pacjentów z zapaleniem naczyń.
  69. Możliwość uzyskanie zasiłku pielęgnacyjnego dla opiekunów pacjentów z układowym zapaleniem naczyń.
  70. Możliwość wsparcia przebranzowienia pacjentów chorych na układowe zapalenia naczyń.
  71. Wsparcie do dostosowania mieszkania dla chorego z Epidermolysis Bullosa, pomocy w zakupie komputera, specjalnej odzieży, zakupu nierafinowanych wyrobów medycznych czy leków.
  72. Obecnie świadczenie pielęgnacyjne w przypadku chorób rzadkich, w tym Zespołu Draveta nie jest uznawane jako dochód, przez co eliminuje rodzica z możliwości pozyskania kredytu na mieszkanie, czy rat 0%, na wszystko musi mieć gotówkę. Opiekunowie nie mogą też partycypować także w towarzystwie budownictwa społecznego – powodem jest brak dochodów.
  73. Wprowadzenia wsparcia wytchnieniowego przy dzieciach korzystających z respiratorów z powodu choroby jaką jest Miopatia Mitochondrialna pod postacią zespołu Leigha.
  74. Zwiększenie dostępności asystenta osoby niepełnosprawnej w tym dla pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha oraz rozszerzenie jego wiedzy o konkretnej chorobie i postępowaniu, w tym praca przez 5-8h dziennie z umową o pracę i atrakcyjnym wynagrodzeniem.
  75. Opieka wytchnieniowa, pomoc w projektach remontowych przy dostosowaniu mieszkań pod pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  76. Finansowa pomoc socjalna, w tym dofinansowanie do produktów dietetycznych, zdrowej żywności, która jest bardzo droga, dofinansowanie prądu, paliwa z dojazdów na rehabilitację i konsultacje, dofinansowanie reorganizacji domu do specjalnych potrzeb rosnącego dziecka z bardzo trudną chorobą i złożoną niepełnosprawnością wynikającą z Miopatii Mitochondrialnek pod postacią zespołu Leigha.
  77. Przeprowadzenie gruntownej reformy orzecznictwa, aby pacjenci ze stwierdzonym Zespołem Marfana nie musieli co 2-3 lata stawać na komisjach, tylko stale korzystać z przyznanych orzeczeń i świadczeń.
  78. Wsparcie w integracji, funkcjonowaniu na rynku pracy dla pacjentów z achondroplazją.
  79. Wsparcie emocjonalne chorych z Chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy oraz ich rodzin. Niezbędna jest opieka psychologiczna.
  80. Zazwyczaj chorobie Addisona towarzyszą inne schorzenia, jak cukrzyca, niedoczynność jajników, niedoczynność przytarczyc, celiakia. Choroby te występują równocześnie. Wsparciem dla pacjentów z Chorobą Addisona byłoby udzielenie pomocy socjalnej, społecznej i dostarczenie rzetelnej wiedzy po wyjściu ze szpitala i wsparcia w codziennym funkcjonowaniu. Wsparcie finansowe w przypadku chorych, którzy nie są w stanie funkcjonować, ze względu na szybki metabolizm leków i niedostępność innych.
  81. Wsparcie informacyjne oraz wsparcie dotyczące poprawy sytuacji socjalnej mieszkaniowej dla pacjentów z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy.
  82. Wsparcie psychologiczne dla pacjentów z LAL-D. Pacjenci uzyskujący diagnozę są przerażeni - po pierwsze dlatego, że to choroba rzadka, po drugie w Polsce jedyna terapia jest niedostępna. Pacjenci boją się śmierci i powikłań choroby – zawałów, udarów. Dlatego powinni zostać objęci opieką psychologa.
  83. Potrzeba stałego wsparcia asystenta rodziny, który pokieruje rodzinę w kwestiach zasiłków, dostępnych świadczeń, opieki wytchnieniowej itp. Pacjenci z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1) wymagają całodobowej stałej opieki, co znacznie utrudnia a niekiedy uniemożliwia realizację spraw urzędowych przez opiekunów. Potrzebne również większe wsparcie w zakresie asystenta osoby niepełnosprawnej - większa ilość godzin wykwalifikowanej asystentury dla osób całkowicie niesamodzielnych.
  84. Wsparcie psychologiczne oraz w codziennym funkcjonowaniu dla pacjentów z Amyloidozą TTR. Choroba dotyka w dużej mierze osoby po 60 roku życia, nie mających wsparcia bliskich - chorzy wymagają regularnej opieki, w głównej mierze monitorowania stanu zdrowia.
  85. Wsparcie samodzielności dla pacjentów z Ataksją Rdzeniowo-Możdżkową. Pacjenci w zaawansowanych stadiach choroby wymagają rehabilitacji, pomocy przy codziennych czynnościach.
  86. Modyfikacja orzecznictwa o niepełnosprawności. Nie każdy z cierpiących na chorobę Gauchera



ra, otrzymał takie orzeczenie. Terapia w chorobie Gauchera oparta jest przede wszystkim o enzymatyczną terapię zastępczą. Podania leku odbywają się w co dwa tygodnie w warunkach szpitalnych, a pacjenci z tego powodu regularnie korzystają z urlopów wypoczynkowych czy też urlopów bezpłatnych. Ponoszą również koszty dojazdów do szpitali oraz ośrodków eksperckich, które realizują program lekowy. Wsparcie społeczne powinno również dotyczyć pacjentów późno zdiagnozowanych o trudnym przebiegu choroby, ze względu na zmiany w układzie kostnym. Pomocne byłoby również wsparcie psychologiczne, zwłaszcza u osób samotnych lub późno zdiagnozowanych.

87. Zwiększenie limitu czasowego asystenta osobistego dla pacjentów z Zespołem Angelmana, zwiększenie dostępu do opieki wytchnieniowej dla opiekunów.

88. Szerszy dostęp do szkoleń asystentom wspomagającym oraz opiekunom w ramach opieki wytchnieniowej w ramach wsparcia dla pacjentów z Zespołem Angelmana.
89. Finansowanie kosztów dojazdu na leczenie w referencyjnych ośrodkach dla pacjentów z sarkoidozą, w tym pokrycie kosztów zakwaterowania.
90. Modyfikacja systemu orzecznictwa dla chorób rzadkich, w tym Zespołu Williama.
91. Wsparcie materialne w formie zasiłków, świadczeń dla pacjentów z Zespołem Williama. Bardzo często osoby z Zespołem Williama po 16 roku życia, które od urodzenia wymagały ciągłego wsparcia opiekunów w funkcjonowaniu, rehabilitacji i edukacji, tracą świadczenia, ponieważ z perspektywy systemu stają się osobami dorosłymi.

## 9. Potrzeby w zakresie edukacji

**91% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących edukacji.** Wśród najczęściej wymienianych potrzeb występowały te związane z koniecznością edukacji lekarzy, pielęgniarek, studentów i społeczeństwa o chorobach rzadkich. Organizacje pacjenckie podkreślały konieczność edukacji także lekarzy orzeczników o chorobach rzadkich. Największe znaczenie także ma edukacja ratowników medycznych i SORów w zakresie postępowania z chorobami rzadkimi w incydentach zagrożenia zdrowia i życia. Organizacje pacjenckie wskazywały także na potrzeby dotyczące edukacji w szkołach, w tym zapewnienie asystenta osoby niepełnosprawnej w placówkach edukacyjnych, czy lepsze dostosowanie szkół do pacjentów z chorobami rzadkimi.

Zidentyfikowano 106 potrzeb organizacji pacjenckich dotyczących edukacji, które wymieniono poniżej:

1. Szkolenie personelu medycznego pod kątem potrzeb chorych z Ataksją Friedreicha, w tym szkolenie opiekunów medycznych, fizjoterapeutów.
2. Likwidacja barier architektonicznych w jednostkach oświaty w celu ułatwienia dostępu dla pacjentów z Ataksją Friedreicha.
3. Motywacja dla jednostek oświaty wpływająca na przyjmowanie uczniów z niepełnosprawnościami.
4. Dostęp pacjentów do wiedzy o placówkach oświaty przystosowanych do osób z niepełnosprawno-

ściami.

5. Wprowadzenie elastycznego trybu nauki, w tym nauczania indywidualnego dla osób z niepełnosprawnościami.
6. Wsparcie w szkołach przez asystentów opieki.
7. Propagowanie wiedzy o chorobach rzadkich wśród kadry pedagogicznej i pracowników.
8. Zapewnienie dostępu w placówkach oświaty do sprzętów i pomocy naukowych, takich jak laptopy, powiększalniki do czytania, programy komputerowe do przedmiotów ścisłych, regulowane blaty i krzesła.
9. Edukowanie lekarzy POZ i specjalistów o Ataksji Friedreicha i postępowaniu z pacjentem.
10. Edukacja służb mundurowych takich jak policja, wojsko, staż graniczna, straż miejska na temat objawów Ataksji Friedreicha.
11. Edukacja pracowników służby cywilnej (np. urzędy) na temat objawów Ataksji Friedreicha.
12. Potrzeba uświadamiania społeczeństwa, w tym przede wszystkim lekarzy ginekologów o istnieniu Zespołu Mayera-Rokitansky'ego-Küster-Hausera oraz uwzględnienie zróżnicowanych cech płciowych w ogólnodostępnych materiałach edukacyjnych jak np. podręczniki do biologii.
13. Edukacja włączająca skoordynowana z opieką me-

- dyczną i społeczną w chorobie jaką jest leukodystrofia.
14. Wdrożenie systemowych rozwiązań związanych z alternatywnym i wspomagającym metodami komunikacji w edukacji dotyczącymi leukodystrofii.
  15. Edukacja pacjentów i opiekunów, edukacja środowiska medycznego z postępowania diagnostycznego i terapeutycznego z uwrażliwieniem lekarzy POZ na wczesne wykrycie chorób przy wysokiej eozynofili w krwi obwodowej w podstawowych badaniach profilaktycznych.
  16. Pacjenci z Zespołem Angelmana doświadczają głębokich zaburzeń w zakresie rozwoju mowy z minimalnym lub nawet całkowitym brakiem używania słów- wymagają zatem dostępu do alternatywy. Komunikacja wspomagająca i alternatywna (ACC) jest podstawowym sposobem porozumiewania się. Celem AAC jest stworzenie możliwości nauki rozumienia i używania alternatywnego środka komunikacji bez potrzeby stosowania mowy werbalnej. U wszystkich pacjentów z Zespołem Angelmana, szczególnie u małych dzieci zaleca się w miarę możliwości jak najszybszą stymulację rozwoju mowy z ukierunkowaniem na niewerbalne metody komunikacji. Terapia rozwoju mowy powinna być jednym z kluczowych elementów całościowego podejścia terapeutycznego tak jak i dostęp do narzędzi wysokiej i niskiej technologii.
  17. Jedną z podstaw powinien być również Paszport komunikacyjny, który jest narzędziem wspomagającym nawiązanie kontaktów interpersonalnych przez osoby niemówiące lub mające poważne trudności w komunikowaniu się za pomocą słów tak jak pacjenci z Zespołem Angelmana. Określany jest także jako folder osobisty. Podstawową funkcją paszportu komunikacyjnego jest zaprezentowanie w praktycznej postaci ważnych informacji o właścicielu.
  18. Dostosowanie nauczania dla każdego dziecka z Hypophosphatasją indywidualnie.
  19. Wprowadzenie edukacji społeczeństwa (poprzez kampanie społeczne) o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.
  20. Edukacja szkolna pacjentów z mukowiscydozą.
  21. Edukacja studentów kierunków medycznych i pokrewnych o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.
  22. Edukacja pracowników placówek samorządowych o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.
  23. Edukacja w zakresie orzecznictwa o niepełnosprawności o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.
  24. Zwiększenie wiedzy wśród lekarzy reumatologów o chorobach rzadkich, w tym białaczki.
  25. Możliwość nauczania indywidualnego w placówkach (edukacja włączająca) dla pacjentów z miopatią.
  26. Zwiększenie dostępności placówek edukacyjnych dla osób poruszających się na wózkach inwalidzkich, w tym pacjentów z miopatią.
  27. Wymagany obligatoryjny nauczyciel wspomagający dla uczniów z problemami w poruszaniu się i samoobsługą (jeśli chory nie ma asystenta).
  28. Potrzeba przyjmowania dzieci do szkół i postępowanie z osobami z niepełnosprawnością wg jasnych wytycznych, a nie uznania dyrekcji placówki.
  29. Możliwość zadawania egzaminów ósmoklasisty i maturalnego w placówkach lub w domu, w zależności od potrzeb ucznia, dla osób porozumiewających się i za pomocą komunikatorów i piszących wzorkiem. Uproszczenie procedur i brak konieczności ciągłego powtarzania orzeczeń z Poradni Psychologiczno -Pedagogicznych w wypadku, gdy choroba nie rokuje poprawy; orzeczenie o niepełnosprawności powinno być wystarczającym dokumentem dla poradni, tymczasem obecnie należy dostarczyć zaświadczenie lekarskie na osobnym formularzu powielając wizyty lekarskie.
  30. Edukacja z zakresu rozpoznawania chorób rzadkich celem właściwej diagnostyki i diagnozy, w tym w zakresie Choroby Gauchera, Choroby Pompego i Choroby Fabry'ego.
  31. Wsparcie dla pacjentów z łamliwym chromosomem X w postaci dodatkowego nauczyciela.
  32. Zapewnienie dla pacjentów z chorobami mięśniowo-szkieletowymi w placówkach edukacji odpowiednich krzesel stolików, dostępu do toalety we wszystkich szkołach, asystenci powinni mieć obowiązek pomocy w toalecie we wszystkich czynnościach higienicznych, zapewnienie windy.
  33. Dofinansowanie i prawne rozwiązania do tworzenia przestrzeni strefy dostępności dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym chorobami mięśniowo-szkieletowymi, wprowadzenie prawnych rozwiązań dla form edukacji dzieci i młodzieży, czyli stworzenie takiej formy edukacyjnej aby dziecko mogło być na indywidualnym nauczaniu w szkole, a nie w domu. Stworzyć elastycznie rozwiązania w kwestach formy edukacji dzieci z specjalnymi potrzebami.

34. Edukacja w zakresie wiedzy o wsparciu rodzin dzieci z wrodzonymi wadami serca.
35. Wsparcie chorych, rodzin i opiekunów pacjentów z Chorobą Duchenna na każdym etapie nauki - szkoła podstawowa, średnia i uczelnie wyższe. Przystosowanie szkół dla osób niepełnosprawnych (wind, opieki np. przy czynnościach higienicznych w szkole itp.) wyklucza ich z życia społecznego i ogranicza ich kontakty społeczne do rodziny i ewentualnie nauczycieli przychodzących do domu.
36. Edukacja nauczycieli odnośnie ewentualnych ograniczeń uczniów z Chorobą Duchenna (brak siły, brak możliwości pisania ręcznego, konieczność częstszych wizyt w łazience, konieczność częstszego powtarzania w celu zapamiętania (gorsza pamięć krótkotrwała), możliwości wystąpienia innych chorób psychicznych itp.
37. Edukacja rehabilitantów i fizjoterapeutów, stała edukacja pediatrów i lekarzy rodzinnych w zakresie rdzeniowego zaniku mięśni.
38. W kontekście kształcenia chorych z rdzeniowym zanikiem mięśni, niezbędna lepsza wycena idąca za chorym w systemie edukacji, możliwość zatrudnienia dla dziecka chorego na SMA asystenta, adaptacja większej ilości placówek edukacyjnych.
39. Szersza edukacja, szczególnie wśród lekarzy pierwszego kontaktu, najlepiej wspomagana poprzez wykorzystanie najnowszych technologii (zwłaszcza w kontekście diagnostyki) o nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH).
40. 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.
41. Szkolenia, spotkania informacyjne w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biurach obsługi obywateli etc.) dotyczące Choroby Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby itp.
42. Zwiększenie dofinansowania dla placówek edukacyjnych przyjmujących dzieci z niepełnosprawnością intelektualną wynikającą z choroby rzadkiej - w tych chorobach często rokowania są nieznane, co oznacza, że przy odpowiedniej stymulacji dziecko może mieć szansę na osiągnięcie pewnego poziomu niezależności.
43. Wzorem dzieci z orzeczeniem zaburzeń ze spektrum, powinno mieć szansę na nauczyciela wspomagającego i szereg wsparcia bardzo podobny do tego oferowanego dzieciom rozwijającym się w spektrum. Zaburzenia behawioralne co prawda często towarzyszą chorobom rzadkim, niekoniecznie jednak dzieci dostają diagnozę spektrum, jednocześnie te zaburzenia nieco innej natury, utrudniają ich rozwój w podobnym stopniu, a obecnie placówki dostają nieporównywalnie mniejsze dofinansowanie w takiej sytuacji.
44. Zwiększenie dostępu do placówek integracyjnych, w tym odpowiednie ich przystosowanie, aby mogły przyjmować uczniów z potrzebami oraz przygotowanie nauczycieli aby tworzyć grupę, która jest realnie włączająca, którzy będą w stanie zarządzić negatywnymi reakcjami innych uczniów.
45. Edukacja neurologiczna w obszarze Choroby Huntingtona.
46. Edukacja personelu medycznego - pielęgniarek, ratowników, lekarzy SOR, lekarza POZ dotycząca miastenii gravis.
47. Edukacja pracowników pogotowia ratunkowego i SOR na temat miastenii gravis i innych chorób rzadkich - ważne pod względem szybkości podejmowania decyzji przez dyspozytorów. Miastenia gravis może powodować niebezpieczny i zagrażający bezpośrednio życiu przetłom miasteniczny, który może postępować szybko doprowadzając do niewydolności oddechowej. Szkolenia dla ratowników, uświadamianie o chorobie, jakie daje objawy, co może być jej skutkiem.
48. Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalizacji poprzez szkolenia dotyczące chorób rzadkich, w tym miastenii gravis.
49. Edukacja nauczycieli w placówkach oświaty nt. miastenii gravis - szkoły, przedszkola, ponieważ coraz więcej dzieci choruje na miastenię i występuje brak zrozumienia w wymienionych placówkach.
50. Wprowadzenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastenii.
51. Wprowadzenie szkoleń dodatkowych dla personelu placówek oświatowych, głównie przedszkoli i żłobków, aby mogli oni podawać dzieciom leki. W tej chwili przepisy nie regulują tego w jednoznaczny sposób, a rodzice lub opiekunowie muszą podawać dzieciom leki w przedszkolach czy żłobkach sami, co jest dla nich bardzo znaczącym utrudnieniem, gdyż są w pracy.
52. Brak informacji, wytycznych dla chorych na mia-

- stanie, na temat dostępu do turnusów rehabilitacyjnych.
53. Szkolenia dla lekarzy orzeczników o chorobach rzadkich, w tym miastonii gravis. Niewiedza lub wiedza powierzchowna specjalistów, którzy orzekają we wszelkich komisjach działa na niekorzyść chorych na miastonię. Pacjenci skarżą się na bagatelizowanie ich objawów, a niezajomość specyfiki choroby doprowadza do wielu uchybień w zakresie orzekania o niepełnosprawności czy też w zakresie orzecznictwa ZUS, KRUS.
  54. Reforma procesu związanego z uzyskaniem orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego – jest on przestarzały i nie przystaje do chorób rzadkich. W przypadku dzieci z naprzemienną hemiplegią dziecięcą stan dziecka może zmienić się ciągu minut. Dodatkowo obarczenie stresem przed badaniem przez nieznaną specjalistów w nieznanym środowisku. Często dochodzić może do zaniżania faktycznych umiejętności.
  55. Realizacja potrzeb zapisanych w orzeczeniu o potrzebie kształcenia z uwzględnieniem przebiegu z naprzemiennej hemiplegii dziecięcej (AHC).
  56. Kampanie edukacyjne na temat chorób rzadkich, w tym naprzemiennej hemiplegii dziecięcej (AHC).
  57. Przeszkolenie lekarzy POZ na temat nadciśnienia płucnego, obecnie istnieje kampania edukacyjna „SZYBKA DIAGNOZA TNP”, ale dotarcie do każdego lekarza POZ jest utrudnione.
  58. Wprowadzenie dostępu do usług asystenckich na terenie szkoły (trudność w korzystaniu samodzielnie z toalety) dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  59. Wprowadzenie usług transportowych do szkół i uczelni dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym chorobami mięśniowo-szkieletowymi.
  60. Potrzeba edukacji lekarzy, nauczycieli na temat jak widzą osoby z różnymi schorzeniami wzroku w tym z wadami genetycznymi wzorku, na czym polegają ich ograniczenia w życiu codziennym i jak można im pomóc.
  61. Ułatwienie pacjentom dostępu do informacji o chorobie, rzadkich możliwych objawach, badaniach profilaktycznych w przebiegu sarkoidozy.
  62. Należy upowszechniać wiedzę wśród pacjentów i lekarzy jak postępować z pacjentem chorym na sarkoidozę. Wiedzę o sposobach leczenia, diety większość pacjentów uzyskuje z Internetu, a nie w ośrodku, w którym jest diagnozowana.
  63. Istnieje duża potrzeba szkolenia lekarzy wszelkich specjalizacji w zakresie rozpoznawania, diagnostyki i leczenia sarkoidozy, zwłaszcza jej różnych odmian pozapłucnych. Niewiedza lekarzy jest największym problemem, wpływa na nierozumienie potrzeb pacjenta i niechęć z ich strony do przekazywania pacjentom skierowań na dodatkowe badania laboratoryjne (np. poziom stężenia ACE) oraz inne badania przydatne dla oceny stanu pacjenta obciążonego sarkoidozą.
  64. Edukacja pracowników służby zdrowia - w szczególności lekarzy POZ, którzy mają kontakt z chorymi na sarkoidozę, ich wiedza jest zwykle bardzo powierzchowna (zwłaszcza w kwestii stosowania sterydów przy zespole Löfgrena, czy suplementacji witaminy D).
  65. Edukacja okulistów i neurologów - występuje duży deficyt lekarzy tych specjalności, którzy posiadaliby szerszą wiedzę nt. sarkoidozy, w szczególności metod diagnozowania i sposobów leczenia.
  66. Zwiększenie liczby specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem sarkoidozy.
  67. 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 sarkoidozie wśród lekarzy.
  68. Wpływ chorób rzadkich na jakość życia pacjentów, edukacja pacjentów na temat wartości współtworzenia i zaangażowania w działalność i wsparcie organizacji pacjenckich reprezentujących dany obszar medyczny.
  69. Dzieci i młodzież z zespołem Delecji 22q11 jest często przez rodziców określana, że są w szarej strefie edukacji. Oznacza to, że w szkole państwowej uczeń ma ogromne trudności z realizacją podstawy programowej (często nawet jeśli materiał został dostosowany zgodnie z orzeczeniem o kształceniu specjalnym), ze względu na mnogość klas i wielkość szkoły uczeń ma trudności w funkcjonowaniu przez kilka godzin w placówce, nauczyciele są przeciążeni i nie mają możliwości zwracać uwagi na każdego ucznia ze specjalnymi potrzebami. Z drugiej strony niewiele jest szkół integracyjnych (często też o zbyt dużych klasach) oraz specjalnych (tu jest obawa rodziców, że dziecko zostanie wykluczone przez zdrowych rówieśników i że za dobrze funkcjonuje na taki typ szkoły). To tylko niektóre z wyzwań. Na rynku szkolnictwa

- pojawiają się powoli szkoły tzw. terapeutyczne, które są dużo lepiej dostosowane do potrzeb dzieci z zespołami genetycznymi. Uczą życia, doświadczeń, radzenia sobie z wyzwaniami, a nie "tylko" suchej wiedzy.
70. Zapewnienie ośrodków prowadzących edukację i przystosowanie do życia zgodnie z potrzebami chorych na chorobę Niemann – Picka.
  71. Powszechna edukacja diagnostyczna lekarzy pierwszego kontaktu o klasterowych bólach głowy.
  72. Zwiększenie dostępu do informacji o nowościach w leczeniu i innych form zabiegów dotyczących Choroby Niemann – Picka.
  73. Edukacja lekarzy wszystkich specjalności w zakresie diagnostyki, objawów i leczenia zapaleń naczyń.
  74. Wsparcie stowarzyszeń w zakresie tworzenia kompendium wiedzy o chorobach rzadkich dla pacjentów. Webinary i spotkania edukacyjne dla pacjentów z układowym zapaleniem naczyń.
  75. Wsparcie na każdym etapie dla pacjentów z Epidermolysis bullosa, pacjenci mają problem z poruszaniem, pisaniem z uwagi na zrośnięte palce, wprowadzenie dodatkowego nauczyciela wspierającego i pomagającego pacjentowi.
  76. Orzecznictwo o kształceniu specjalnym powinno być ustawowo rozszerzone o rzadkie zespoły padaczkowe.
  77. Wprowadzenie możliwości, aby placówki edukacyjne mogły ustawowo podać leki ratunkowe przed przyjazdem karetki dla pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym Zespołem Draveta.
  78. Wsparcie asystenta, psychologa pacjentów z Zespołem Draveta, choroba objawia potrzeby zapiekania psychicznego, a nie usuwania nauczanie indywidualne, nauczanie indywidualne nie jest rozwiązaniem w zakresie treningu umiejętności społecznych.
  79. Stworzenie miejsc aktywizujących do możliwości opieki wytchnieniowej dla rodziców pacjentów z Zespołem Draveta.
  80. Wprowadzenie możliwości przy edukacji domowej dla pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha, nie wszystkie dzieci mogą uczęszczać do placówek, a specjalistów jest za mało.
  81. Wprowadzenie alternatywnych sposobów komunikowania pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha
  82. Dobór metod nauczania dla pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha, efektywne wskazówki, sprzęt komputerowy, programy komputerowe umożliwiające edukację.
  83. Zwiększenie ilości godzin zajęć rewalidacyjno-wychowawczych a tym rehabilitacji, wsparcia rozwoju dla pacjentów z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  84. Edukacja w domu, lekarz pierwszego kontaktu i pobór krwi w domu, telekonsultacja, pierwszeństwo w zakresie opieki medycznej, edukacja w zakresie potrzeb dziecka z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha.
  85. Edukacja społeczna, edukacja lekarzy pediatrów, lekarzy pierwszego kontaktu w celu szybkiej diagnostyki przy niespecyficznych objawach, edukacja rodziców po diagnozie Miopatii Mitochondrialnej pod postacią zespołu Leigha.
  86. Włączenie chorób rzadkich do katalogu chorób kwalifikujących do uzyskania w Poradni Pedagogicznej orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego z niepełnosprawnością sprzężoną. Tylko takie orzeczenie - z niepełnosprawnością sprzężoną - uprawnia do przydzielenia przez poradnię uczniowi nauczyciela wspomagającego, obecnego na lekcji i pomagającego uczniowi podczas zajęć. Obecnie ustawa art. 4 pkt 32 ustawy Prawo oświatowe, jak i art. 3 pkt 18 ustawy o systemie oświaty zawiera zamknięty katalog objawów. Według ustawy sprzężenie występuje jedynie wtedy kiedy zachodzą równocześnie dwa objawy z zamknięto katalogu: niedowidzenie, niedosłyszenie, niepełnosprawność ruchowa, niepełnosprawność intelektualna. W przypadku autyzmu jest bezpośrednie sprzężenia bez potrzeby wskazywania dwóch z wyżej wymienionych objawów.
  87. Uczeń w spektrum autyzmu o łagodnym przebiegu jest obecnie zgodnie z ustawą uprawniony do nauczyciela wspomagającego, a uczeń z chorobą rzadką poruszający się na wózku z dystonią w rękach i nogach, ale bez regresu intelektualnego, niedowidzenia albo niedosłyszenia nie jest uprawniony do opieki nauczyciela wspomagającego na terenie szkoły.
  88. Poradnie pedagogiczne orzekają obecnie w ramach stanowionego prawa, więc potrzeba byłoby rozszerzyć katalog objawów kwalifikujących do orzeczenia sprzężenia lub go otworzyć i pozwolić decydować o tym samodzielnie poradniom na

- podstawie no opinii lekarza lub zgodnie z potrzebami, które poradnia samodzielnie stwierdzi.
89. Edukacja lekarzy orzeczników o Zespole Marfana.
  90. Edukacja personelu medycznego i społeczeństwa na temat miastenii gravis.
  91. Wprowadzenie szkoleń wśród przedstawicieli różnych grup lekarzy o różnych specjalnościach (np. lekarze POZ, anesteziolodzy, rehabilitacji - celem edukacji np. z zakresu stosowania odpowiedniej opieki nad pacjentem z miastenią), a także pielęgniarek.
  92. Edukacja personelu SOR oraz sanitariuszy karettek w celu zapewnienia, że w przypadku nagłym osoba chora na miastenię uzyska właściwą pomoc. Nadawanie priorytetu w systemie przyjęć na SOR osobom chorych na miastenię, w szczególności zgłaszającym duszność, która nie zawsze na początku koreluje z poziomem saturacji - może ona być na dobrym poziomie, a mięśnie oddechowe mogą w tym czasie już mocno słabnąć.
  93. Zwiększenie świadomości w zakresie saturacji i jej korelacji z możliwością wystąpienia przetłomu miastenicznego oraz leków potencjalnie mogących gwałtownie i nieprzewidywalnie pogorszyć stan chorych.
  94. Edukacja społeczeństwa - w celu podniesienia poziomu zrozumienia i akceptacji dla osób chorych na miastenię gravis, u których objawy mają zmienny przebieg z okresami dobrej sprawności po których może nastąpić gwałtowne pogorszenie.
  95. Wsparcie uczniów chorujących na choroby rzadkie, w tym achondroplazję, dostosowanie szkół i metod uczenia oraz sprawdzania wiedzy.
  96. Edukacja środowisk szkolnych, współpracowników chorego na Chorobę Addisona i niedoczynność nadnerczy, edukacja ratowników medycznych, stacji pogotowia ratunkowego, placówek POZ i samego chorego. Pielęgniarka diabetologiczna, endokrynologiczna, które uczą prawidłowego pomiaru ciśnienia, pomiaru cukru, robienia zastrzyku ratującego życie z corhydronu w chwili przetłomu u pacjentów z Chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy.
  97. Zwiększenie świadomości istnienia Choroby Pompego wśród lekarzy.
  98. Uproszczenie procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o wczesnym wspomaganie rozwoju (WWR), o potrzebie kształcenia specjalnego i nauczania indywidualnego dla pacjentów z Przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1).
  99. Likwidacja barier architektonicznych w szkołach, zapewnienie asysty na czas przebywania pacjenta z Przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1) w placówce edukacyjnej.
  100. Zwiększenie ilości godzin nauczania indywidualnego zwłaszcza w przypadku dzieci niemówiących z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1), porozumiewających się np. z pomocą eyetrackingu. Szkolenia nauczycieli i pedagogów w zakresie AAC, zwiększenie nacisku na dostęp do alternatywnych sposobów komunikacji.
  101. Możliwość przeznaczania subwencji szkolnej na zakup pomocy szkolnych dla dzieci z indywidualnym trybem nauczania realizowanym w szkole i w domu, w tym dla pacjentów z przeponową postacią rdzeniowego zaniku mięśni (SMARD1).
  102. Edukacja lekarzy - informacje o chorobie jaką jest amyloidoza TTR, tj. genetyka, objawy, symptomy oraz kompletna informacja na stronach internetowych Stowarzyszeń i Fundacji. Oprócz informacji konieczna jest informacja dotycząca ścieżki diagnostycznej oraz ośrodków referencyjnych.
  103. Nieświadomość społeczna o chorobie jaką jest Ataksja Rdzeniowo-Mózdkowa doprowadza do sytuacji, kiedy chorzy na ulicy są postrzegani jak osoba pijana.
  104. Edukacja lekarzy pierwszego kontaktu oraz specjalistów, zwłaszcza hematologów. Edukacja społeczeństwa, zwłaszcza potencjalnych pracodawców, aby nie obawiali się zatrudniać osób z chorobami rzadkimi, w tym z Chorobą Gauchera.
  105. Wyrównanie możliwości korzystania z możliwości edukacji dla osób nisko funkcjonujących z chorobą jaką jest Zespół Angelmana, w tym umożliwienie inkluzywności.
  106. Edukacja włączająca oraz dostęp do specjalistycznych ośrodków edukacyjnych dla osób z niepełnosprawnością intelektualną, w tym z Zespołem Williama, również po ukończeniu tzw. wieku szkolnego jest podstawą rehabilitacji i wsparcia dla osób Zespołem Williama.

## 10. Zestawienie potrzeb wg ankiet organizacji pacjenckich

W Krajowym Audycie przeprowadzonym przez Krajowe Forum Orphan w 2024 roku, zrzeszającym organizacje pacjenckie reprezentujące osoby z chorobami rzadkimi, na dzień 19 sierpnia 2024 r. udział wzięły 54 organizacje pacjenckie spośród 80 zaproszonych do udziału w przedmiotowym badaniu.

Przedstawiciele organizacji pacjenckich sformułowali potrzeby w 5 podstawowych kategoriach:

1. Potrzeb w dostępie do technologii medycznych.
2. Potrzeb w dostępie do wyrobów medycznych.

3. Potrzeb w dostępie do diagnostyki.
4. Potrzeb w zakresie optymalizacji modelu opieki.
5. Potrzeb w zakresie opieki socjalnej.
6. Potrzeb w zakresie edukacji.

W ramach tych kategorii każda z organizacji pacjenckich sformułowała od kilku do kilkunastu potrzeb. Szczegółowe zestawienie odpowiedzi każdej z organizacji pacjenckich znajduje odzwierciedlenie w poniższych podrozdziałach.

### 10.1. Bag3 Research Foundation

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Bag3 Research Foundation.

Bag3 Research Foundation	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Aktualnie poszukiwanie lekarstwa na chorobę Bag3 P209L
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Aktualnie brak
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Dostęp do lekarzy którzy będą mieć czas, aby pomóc w spowolnienie choroby.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Dostęp do lekarzy którzy będą mieć czas aby pomóc w spowolnienie choroby i dostęp do badań badających postęp choroby (np. RMI mięśni)
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Bag3 Research Foundation	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie

Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie
---	-----

## 10.2. Dignitas Dolentium

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

Dignitas Dolentium	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Konieczne jest wprowadzenie refundacji leku Toferesen, wytyczne Europejskiej Akademii Neurologii dotyczące postępowania w SLA z 2024 r., dały najwyższą – silnie pozytywną – rekomendację stosowania tego leku u chorych na SLA z wykrytą mutacją genu SOD1.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Należy aktualizować regularnie wysokość refundacji wyrobów medycznych. Należy zwiększyć refundację materacy przeciwoleżynowych, aby umożliwić zakup modeli komorowych przeznaczonych dla pacjentów leżących wiele lat z zanikami mięśni. Refundacja powinna wynosić co najmniej 4 000 zł.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Trzeba zapewnić pełen pakiet badań genetycznych pacjentom z klinicznym podejrzeniem SLA, by móc włączyć dostępną lub przyszłą terapię genetyczną.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Powinna wzrosnąć wycena świadczenia opieki długoterminowej dla pacjentów wentylowanych mechanicznie w domu NIV. Jeśli nie dla wszystkich pacjentów to na pewno dla tych cierpiących na choroby neurologiczne jak SLA.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie socjalne w postaci opieki wytchnieniowej powinno być rozszerzone o więcej godzin i z standardem dla każdego samorządu, bo wiele jednostek samorządu wprowadziło bardzo małą ofertę pomocy w porównaniu do realnych potrzeb gminy.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Dignitas Dolentium	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak



<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Nie

### 10.3. Fundacja Bezpestkowe

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

Fundacja Bezpestkowe	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	Brak potrzeb
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	1. Dilatory - rozszerzacz pochwy, które nie są uznawane za ogólnodostępny sprzęt rehabilitacyjny.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Dostęp do ginekologów mających wiedzę na temat zespołu MRKH, możliwość szybkiego wykonania rezonansu magnetycznego w celu potwierdzenia diagnozy
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	Brak potrzeb
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Wsparcie psychologiczne dla osób będących w trakcie a także po procesie diagnostycznym
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Uświadamianie społeczeństwa, w tym przede wszystkim lekarzy ginekologów o istnieniu zespołu MRKH, uwzględnienie zróżnicowanych cech płciowych w ogólnodostępnych materiałach edukacyjnych jak np. podręczniki do biologii.

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

Fundacja Bezpestkowe	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

## 10.4. Fundacja Bohatera Borysa

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Bohatera Borysa

Fundacja Bohatera Borysa	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Refundacja produktu leczniczego terapii zaawansowanej (ATMP) terapii genowej - Libmeldy (atidarsagen autotemcel), który jest wskazany do stosowania w leczeniu leukodystrofii metachromatycznej (ang. metachromatic leukodystrophy, MLD), odznaczającej się dwuallelowymi mutacjami genu arylosulfatazy A prowadzącymi do zmniejszenia aktywności enzymatycznej ARSA, w przypadku dzieci z późnymi niemowlęcymi albo wczesnymi młodzieńczymi postaciami choroby, bez objawów klinicznych choroby, dzieci z wczesną młodzieńczą postacią choroby, z wczesnymi objawami klinicznymi choroby, mogące nadal poruszać się samodzielnie, przed pojawieniem się zaburzenia funkcji poznawczych.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Badania przesiewowe noworodków (NBS) mające na celu diagnostykę leukodystrofii metachromatycznej (ang. metachromatic leukodystrophy, MLD), odznaczającej się dwuallelowymi mutacjami genu arylosulfatazy i prowadzącymi do zmniejszenia aktywności enzymatycznej ARSA.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Skoordynowana wielospecjalistyczna opieka medyczna. 2. Skoordynowana procedura przejścia z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych (transition of care).
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie koordynatora opieki socjalno-medycznej. 2. Decentralizacja opieki i wsparcie niezależnego życia osób z niepełnosprawnościami. 3. Wsparcie psychologiczne dla osób żyjących w chorobami rzadkimi i ich otoczenia (opiekunowie, rodzeństwo etc.).
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja włączająca skoordynowana z opieką medyczną i społeczną. 2. Wdrożenie systemowych rozwiązań związanych z alternatywnym i wspomagającym metodami komunikacji w edukacji.

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

Fundacja Bohatera Borysa	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.5. Fundacja Centrum Walki z Alergią

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Centrum Walki z Alergią

Fundacja Centrum Walki z Alergią	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<p>1. Brak refundacji produktu leczniczego Nucala, nazwa cząsteczki mepolizumab w dwóch wskazaniach w chorobach rzadkich:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA),</li> <li>- w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym (HES) bez możliwej do zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.</li> </ul>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<p>1. Proces diagnostyczny w przypadku rozpoznania HES czy EGPA polega głównie na monitorowaniu ilości eozynofili we krwi obwodowej w podstawowej diagnostyce - badanie morfologii krwi z rozmazem. Dolna granica to 1000 komórek/mikrolitr, zdrowy człowiek ma ok. 150 komórek/mikrolitr. Zespół HES charakteryzuje bardzo wysoką eozynofilią we krwi obwodowej przekraczającą 1500 komórek/mikrolitr przynajmniej w dwóch badaniach. Głównym problemem z diagnostyki obydwu jednostek chorobowych polega na lekceważeniu przez lekarzy wysokiego wskaźnika eozynofili we krwi obwodowej co przyspieszyłoby znacznie proces diagnostyki oraz zróżnicowany obraz choroby.</p> <p>HES - Regularne i dokładne monitorowanie jest niezbędne dla optymalizacji terapii, wczesnego wykrywania powikłań oraz poprawy rokowania u pacjentów z HES i obejmuje:</p> <p>2. Morfologia krwi: Regularne oznaczanie liczby eozynofili, hemoglobiny, płytek krwi i leukocytów w celu oceny aktywności choroby i skuteczności leczenia.</p> <p>3. Markery biochemiczne: Regularne badania poziomu troponin sercowych, tryptazy i witaminy B12, szczególnie u pacjentów z podejrzeniem zajęcia serca lub nowotworowych form HES.</p> <p>4. Echokardiografia: regularna ocena funkcji serca, szczególnie u pacjentów z objawami kardiologicznymi lub kardiomiopatią eozynofilową.</p> <p>5. TK lub MRI: Ocena zmian w narządach, takich jak płuca i przewód pokarmowy, w celu monitorowania postępu choroby i odpowiedzi na leczenie.</p> <p>6. Biopsje szpiku kostnego: w przypadkach klonalnych form HES, w celu monitorowania rozrostu komórek eozynofilowych i oceny odpowiedzi na leczenie narządowe :w celu oceny stopnia nacieku eozynofilowego i odpowiedzi na leczenie.</p> <p>EGPA - Diagnostyka EGPA jest trudna i opiera się na kombinacji objawów klinicznych, wyników badań laboratoryjnych oraz badań obrazowych. Średni czas do diagnozy EGPA wynosi około 49,7 miesięcy, co jest wynikiem późnego rozpoznania z powodu złożonych i zróżnicowanych objawów choroby. Kluczowe znaczenie ma wykrycie eozynofilii (zwykle &gt; 10% w całkowitej liczbie białych krwinek) oraz obecność przeciwciał ANCA, choć nie zawsze są one obecne.</p>

	<p>W badaniach krwi często stwierdza się podwyższony poziom parametrów stanu zapalnego tj. OB, CRP. Pojawia się również wzrost poziomu przeciwciał klasy IgE. Obserwuje się także zwiększenie liczby białych krwinek (leukocytów) we krwi, co jest reakcją na toczący się stan zapalny w organizmie.</p> <p>Przeciwciała ANCA: W EGPA u około 40-70% pacjentów może wystąpić dodatni wynik testu na obecność przeciwciał ANCA, zwykle w postaci przeciwciał przeciwko mieloperoksydazie (MPO-ANCA). Rzadziej mogą występować przeciwciała przeciwko proteinazie 3 (PR3-ANCA).</p> <p>Brak przeciwciał ANCA nie wyklucza diagnozy EGPA! Jest to zjawisko dość częste, ponieważ nie wszyscy pacjenci z EGPA mają dodatnie wyniki testów ANCA.</p> <p>7. Testy czynnościowe płuc: Pomocne w ocenie zmian restrykcyjnych czy obturacyjnych w drogach oddechowych.</p> <p>8. Tomografia komputerowa (TK) klatki piersiowej i zatok przynosowych może wykazać nacieki eozynofilowe, zmiany zapalne oraz polipy nosa.</p> <p>9. Biopsje tkankowe: Biopsje skóry, płuc, nerki lub innych zajętych narządów mogą wykazać charakterystyczne zmiany zapalne naczyń z obecnością eozynofili oraz ziarniniaków.</p> <p>10. Konsultacje specjalistyczne: kardiologiczne, pulmonologiczne, dermatologiczne</p>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) z wybranych ośrodków zajmujących leczeniem i diagnostyką HES i EGPA.</li> <li>2. Wspecjalizowanie i wytyczenie grupy ekspertów klinicznych zajmującej się leczeniem rzadkich chorób HES i EGPA.</li> </ol>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Opieka socjalna nad pacjentem i rodziną, wsparcie psychologiczne.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja pacjentów i opiekunów, edukacja środowiska medycznego z postępowania diagnostycznego i terapeutycznego z uwrażliwieniem lekarzy POZ na wczesne wykrycie chorób przy wysokiej eozynofilii we krwi obwodowej w podstawowych badaniach profilaktycznych.

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

Fundacja Centrum Walki z Alergią	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak

Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazadkie.gov">www.chorobyrazadkie.gov</a> ?	Tak
---	-----

## 10.6. Fundacja Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland)

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland)

Fundacja Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland)	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Dostępność preparatu zawierającego kannabidiol (epidiolex)
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Potrzeba w tym zakresie obejmuje uznanie jako specjalistyczny wyrób medyczny i umożliwienie refundacji w zakresie fotelików samochodowych
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<p>1. Aktualnie nie ma jednego testu, który mógłby zdiagnozować lub wykluczyć wszystkie genotypy w zespole Angelmana. Ze względu na występowanie kilku mechanizmów prowadzących do wystąpienia zespołu Angelmana (AS) diagnostyka genetyczna tego zespołu jest złożona i bywa niewystarczająca.</p> <p>2. Obecnie dostępne badania mogące potwierdzić diagnozę zespołu Angelmana to badanie kariotypu, test metylacji DNA, badanie mikromacierzy aCGH, badanie metodą MLPA, badanie FISH, badanie PCR, sekwencjonowanie genu UBE3A. W każdej społeczności borykającej się z chorobą rzadką niezwykle istotnym czynnikiem jest maksymalne skracanie odysei diagnostycznej; poszczególne badania genetyczne powinny być zlecane i przeprowadzane szybko i sprawnie.</p> <p>3. Kolejnym ważnym zagadnieniem jest kwestia badań przesiewowych noworodków w celu wczesnego wykrycia zespołu Angelmana, które były już stosowane poza granicami naszego kraju w formie pilotażu (źródło: <a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32747801/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32747801/</a>)</p> <p>4. Badania przesiewowe noworodków oznaczają, że rodziny, których bliscy cierpią na zespół Angelmana, otrzymują diagnozę w ciągu tygodni, a nie lat, co pozwala uniknąć bolesnej drogi diagnostycznej. A jeśli można zdiagnozować pacjentów wcześniej, są największe szanse na odwrócenie skutków i poprawę ich jakości życia znacznie szybciej.</p>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<p>1. Jako priorytet w tym obszarze wymagane pojawienie się Paszportu pacjenta z chorobą rzadką jako narzędzia dostarczającego kompletne informacje o funkcjonowaniu pacjenta w systemie ochrony zdrowia oraz w przypadku sytuacji nagłych. 2. Potrzeby w dostarczeniu systemu pozwalającego na weryfikację i łatwy dostęp do informacji z zakresie placówek i terminów poszukiwanych wizyt lekarskich.</p> <p>3. Jako niezbędną widzimy możliwość dostępu do skoordynowanej i wielospecjalistycznej opieki w wybranych ośrodkach opieki zdrowotnej, pacjenci z zespołem Angelmana doświadczają wielu trudności, które wymagają wizyt u różnych specjalistów.</p>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak

Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<p>1. Jedną z podstawowych potrzeb, które wiążą się z możliwością prowadzenia bardziej niezależnego życia przez osoby z ZA jest asystencja osobista osób z niepełnosprawnościami gwarantowana ustawowo z adekwatnym wynagrodzeniem, realizowana zgodnie z potrzebami osób z niepełnosprawnościami oraz z Konwencją o prawach osób z niepełnosprawnościami.</p> <p>2. Kolejnym obszarem wymagającym rozszerzenia jest możliwość skorzystania z systemowej usługi opieki wytchnieniowej (zgodnie ze Strategią na rzecz Osób z Niepełnosprawnościami 2021-2030)</p>
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	<p>1. Osoby z zespołem Angelmana doświadczają głębokich zaburzeń w zakresie rozwoju mowy z minimalnym lub nawet całkowitym brakiem używania słów- wymagają zatem dostępu do alternatyw; tutaj komunikacja wspomagająca i alternatywna jest podstawowym sposobem porozumiewania się. Celem AAC jest stworzenie możliwości nauki rozumienia i używania alternatywnego środka komunikacji bez potrzeby stosowania mowy werbalnej. U wszystkich pacjentów z ZA, szczególnie u małych dzieci zaleca się w miarę możliwości jak najszybszą stymulację rozwoju mowy z ukierunkowaniem na niewerbalne metody komunikacji. Terapia rozwoju mowy powinna być jednym z kluczowych elementów całościowego podejścia terapeutycznego tak jak i dostęp do narzędzi wysokiej i niskiej technologii.</p> <p>2. Jedną z podstaw powinien być również Paszport komunikacyjny, który jest narzędziem wspomagającym nawiązanie kontaktów interpersonalnych przez osoby niemówiące lub mające poważne trudności w komunikowaniu się za pomocą słów. Określany jest także jako folder osobisty. Podstawową funkcją paszportu komunikacyjnego jest zaprezentowanie w praktycznej postaci ważnych informacji o właścicielu.</p>

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

Fundacja Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics Poland (FAST Poland)	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.7. Fundacja Chorób Mózgu

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

Fundacja Chorób Mózgu	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Zapewnienie pacjentom z ataksją Friedreicha dostępu do pierwszej zarejestrowanej terapii.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Łatwiejsza droga umawiania wymiany baterii systemu DBS dla chorych z chorobą Parkinsona.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Przyspieszenie ścieżki diagnostycznej w ALS – pełen panel diagnostyki genetycznej dla pacjentów z rozpoznanymi objawami klinicznymi.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Wsparcie pracy specjalistów neurologów poprzez wprowadzenie do opieki nad pacjentem pielęgniarek neurologicznych.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie w opiece socjalnej, który mógłby odciążyć lub zastąpić opiekuna w trakcie dnia w opiece nad chorym.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Zwiększenie świadomości wśród specjalistów na temat niespecyficznych objawów ataksji Friedreicha.

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

Fundacja Chorób Mózgu	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujące i leczące reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.8. Fundacja FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha

Fundacja FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	2. Zapewnienie dostępu do pierwszego zarejestrowanego leczenia dla pacjentów z ataksją Friedreicha (FA) 3. Zwiększenie refundacji na insulinę dla pacjentów dorosłych (18-26 lat) i starszych
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	2. Konieczne zwiększenie limitu refundacji na chodziki, wózki inwalidzkie, rowery, stabilizatory, gorsety ortopedyczne, ortezy, krzesła kąpielowe, materace przeciwoślizgowe, łóżka rehabilitacyjne, siodła, poduszki przeciwoślizgowe na wózek inwalidzki, materace przeciwoślizgowe, rowery statyczne, kule.

Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Zwiększenie wśród lekarzy świadomości niespecyficzných objawów ataksji Friedreicha i przyspieszenie diagnozy choroby potwierdzonej wynikiem badania genetycznego .</li> <li>3. Badania genetyczne dostępne powszechnie od narodzin, skrócony czas oczekiwania na wizyty u specjalistów i badania genetyczne.</li> <li>4. Szybki dostęp do RM i TK i interpretacji wyników.</li> <li>5. Dostęp natychmiastowy do specjalistów.</li> <li>6. Rozszerzone badania genetyczne i krótkie oczekiwanie na wynik.</li> <li>7. Badania krwi in cito.</li> <li>8. Wszystkie badania na choroby współistniejące.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Opieka holistyczna.</li> <li>3. Centra referencyjne.</li> <li>4. Badania przesiewowe, szybki dostęp do diagnostyki,.</li> <li>5. Paszport pacjenta z chorobą rzadką.</li> <li>6. Szkolenie personelu medycznego (edukowanie pod kątem potrzeb chorych z FA, szkolenie opiekunów medycznych, fizjoterapeutów etc.).</li> <li>7. Dostęp do asystentów, także w mniejszych miejscowościach rehabilitacja domowa dostępna dla chorych z FA.</li> <li>8. Dostępność psychologa przy omawianiu wyników badań genetycznych.</li> <li>9. Stała opieka psychologiczna na NFZ dla chorych, opiekunów i rodzin.</li> </ol>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Opieka wytchnieniowa, asystent osoby niepełnosprawnej, odpowiednio przygotowany (także dla potrzeb pacjentów młodych).</li> <li>3. Pomoc asystentów w usamodzielnieniu osób chorych.</li> <li>4. Realne wsparcie asystentów w domu, szpitalach, przy edukacji, kąpieli (2-3 godziny dziennie).</li> <li>5. Dostęp do mieszkań treningowych.</li> <li>6. Zwiększone wsparcie finansowe ze strony instytucji.</li> <li>7. Dostęp do asystentów, także w mniejszych miejscowościach rehabilitacja domowa dostępna dla chorych z FA.</li> </ol>
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Szkolenie personelu medycznego (edukowanie pod kątem potrzeb chorych z FA, szkolenie opiekunów medycznych, fizjoterapeutów etc.).</li> <li>3. Likwidacja barier architektonicznych w budynkach oświatowych.</li> <li>4. Motywowanie dyrektorów placówek z dostosowaniami do faktycznego przyjmowania uczniów niepełnosprawnych.</li> <li>5. Dostęp pacjentów do wiedzy na temat placówek przystosowanych (baza informacji).</li> </ol>
	<ol style="list-style-type: none"> <li>6. Elastyczność trybów nauki (faktyczny dostęp do nauczania indywidualnego w szkołach, zindywidualizowanej ścieżki kształcenia).</li> <li>7. Wsparcie ucznia i szkoły/studenta i uczelni poprzez asystentów. Propagowanie wiedzy o chorobie wśród kadry pedagogicznej i innych pracowników.</li> <li>8. Swobodny dostęp w placówkach edukacyjnych do sprzętów i pomocy jak laptopy szkolne, powiększalniki do czytania, programy komputerowe do przedmiotów ścisłych, regulowane blaty, krzesła)</li> <li>9. Edukowanie wyspecjalizowanej kadry psychologicznej i pedagogicznej.</li> <li>10. Edukowanie lekarzy POZ oraz specjalistów medycznych na temat FA i postępowania z pacjentem - kierowanie do specjalistycznych ośrodków.</li> <li>11. Edukowanie służb mundurowych (policja, wojsko, straż graniczna, straż miejska) na temat objawów FA</li> <li>12. Edukowanie pracowników służby cywilnej (urzędy), kolei etc. na temat objawów FA.</li> </ol>



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

Fundacja FA - Fundacja na rzecz chorych z ataksją Friedreicha	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

## 10.9. Fundacja HypoGenek

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

Fundacja HypoGenek	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji leku - fosfatazy alfa
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zbyt mała wiedza lekarzy o HPP i diagnostyce
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Brak potrzeb
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie dla rodzin z dziećmi niepełnosprawnymi
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Dostosowanie nauczania dla każdego dziecka indywidualnie

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

Fundacja HypoGenek	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak

Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

## 10.10. Fundacja MATIO (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)

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

Fundacja MATIO (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dostosowanie obecnego programu lekowego B.112 do aktualnych CHPL</li> <li>2. Refundacja leku Kreon 10 000 dla dzieci. Aktualnie lek ten jest OTC i od kilkunastu lat firmy blokują jego refundację.</li> <li>3. Możliwość wprowadzeniu leczenia weryfikacyjnego lekami najnowszej generacji np. na kilka miesięcy. Jeśli stan pacjenta poprawia się wg. obiektywnych wskaźników (poziom chlorów spada, spirometria płuc rośnie, BMI rośnie, ogólnie stan pacjenta ulega poprawie) leczenie jest kontynuowane. Jeśli nie ma poprawy lek jest odstawiany. Oczywiście, jeśli leki te są dopuszczone do obrotu w UE przez EMA.</li> <li>4. Rozszerzanie grupy odbiorczej pacjentów w programie lekowym bez konieczności rozpoczynania wszystkich procedur od początku, przy założeniu, że takie rozszerzenia zostały zaakceptowane przez EMA. Przy chorobach rzadkich gdzie występuje wiele mutacji w jednostce chorobowej to przyspieszenie podania terapii dla pozostałej grupy chorych.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zapotrzebowanie na inhalatory</li> <li>2. Zapotrzebowanie na nebulizatory (obecnie blokują się nawzajem).</li> <li>3. Tym samym chory ma ograniczony dostęp do sprzętu.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dostęp rodziców oraz członków rodzin, dzieci rozpoznanych z mukowiscydozą do diagnostyki genetycznej.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie i kadry, dedykowanej do leczenia i opieki nad chorymi dorosłymi na mukowiscydozę.</li> <li>2. Zmiany w wycenie świadczeń dietetycznych, psychologicznych w zespołach interdyscyplinarnych.</li> </ol>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Domowa rehabilitacja.</li> <li>2. Osobisty asystent chorego w jednostce edukacyjnej (żłobek, przedszkole, szkoła).</li> <li>3. Zmiana zgód (ustawowa) na podawanie leków w placówkach edukacyjnych.</li> </ol>
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Edukacja szkolna dla pacjentów z mukowiscydozą.</li> <li>2. Edukacja studentów kierunków medycznych i pokrewnych o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.</li> <li>3. Edukacja pracowników placówek samorządowych o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.</li> <li>4. Edukacja w zakresie orzecznictwa o niepełnosprawności o chorobach rzadkich, w tym mukowiscydozie.</li> </ol>

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

Fundacja MATIO (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujące i leczące reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Nie

### 10.11. Fundacja na rzecz Pomocy Chorym na Białaczkę

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę

Fundacja Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	1. Maplacyzumab 2. Sutimlimab 3. Rekombinowane czynniki krzepnięcia
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	1. Plastry dla pacjentów z zaburzeniami krzepnięcia 2. Urządzenia do pomiaru INR
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Oznaczenie ADAMTS13 i inhibitora,
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	1. Sale 1 osobowe dla pacjentów z białaczką 2. Brak przedstawicieli po stronie PAGs 3. Brak opieki rehabilitacyjnej
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Dofinansowanie do żywności, mieszkania.
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Edukacja podstawowa dla pacjentów z białaczką.

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

Fundacja Na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak

Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.12. Fundacja Oswoić Miopatie

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

Fundacja Oswoić Miopatie	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak terapii na miopatię wrodzoną.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Zbyt niska refundacja na specjalistyczne wózki inwalidzkie 2. Zbyt niska refundacja na pionizatory dla osób wiotkich
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. W wielu wypadkach przyczynę genetyczną miopatii wrodzonych można zdiagnozować wyłącznie dzięki badaniu WES trio, połączonej z analizą AI w momencie, gdy dana mutacja nie została jeszcze opisana w literaturze medycznej. Badanie to nie jest powszechnie refundowane, a pacjenci latami szukają diagnozy (wykonując szereg badań na NFZ, łącznie bardziej kosztownych niż WES) i ostatecznie pokrywają z własnych środków.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Upowszechnienie refundowanej diagnostyki WES w poradniach genetycznych i przyspieszenie diagnostyki genetycznej. 2. Tworzenie wielospecjalistycznych centrów referencyjnych, zajmujących się różnymi chorobami nerwowo-mięśniowymi, gdzie opieka specjalistów z wielu dziedzin (w wypadku miopatii: genetyka, neurologia, anestezjologia; kardiologia; gastrologia; ortopedia; fizjoterapia; logopedia; pomoc psychologiczna; także hepatologia; nefrologia; immunologia) będzie koordynowana przez jednego lekarza prowadzącego. 3. Prowadzenie badań klinicznych w takich placówkach (może polskich - w ramach ABM). 4. Ułatwienie tranzycji z systemu pediatrycznego do "dorostego" osobom osiągniętym pełnoletność.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Systemowa opieka wytchnieniowa i wręczająca dla opiekunów osób niesamodzielnych. 2. Upowszechnienie asystencji osobistej 3. Wsparcie psychologiczne dla pacjentów oraz rodzin osób chorych, zwłaszcza zdrowego rodzeństwa chorych dzieci
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Możliwość nauczania indywidualnego w placówkach (edukacja włączająca) 2. Dostępność placówek edukacyjnych dla osób poruszających się na wózkach inwalidzkich; obligatoryjny nauczyciel wspomagający dla uczniów z problemami w poruszaniu się i samoobsłudze (jeśli chory nie ma asystenta) 3. Przyjmowanie do szkół i postępowanie z osobami z niepełnosprawnością wg jasnych wytycznych, a nie uznania dyrekcji placówki 4. Możliwość zadawania egzaminów ósmoklasisty i maturalnego w placówkach lub w domu, w zależności od potrzeb ucznia, dla osób porozumiewających się i że pomocą komunikatorów i piszących wzorkiem

	5. Uproszczenie procedur i brak konieczności ciągłego powtarzania orzeczeń z Poradni Psychologiczno - Pedagogicznych w wypadku, gdy choroba nie rokuje poprawy; orzeczenie o niepełnosprawności powinno być wystarczającym dokumentem dla PPP, tymczasem obecnie trzeba dostarczyć zaświadczenie lekarskie na osobnym formularzu (bezsensowne powielanie wizyt lekarskich)
--	--

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

Fundacja Oswoić Miopatie	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.13. Fundacja Pomocy Chorym na zanik Mięśni im. Piotr Karlińskiego

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

Fundacja Pomocy Chorym na zanik Mięśni im. Piotr Karlińskiego	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Refundacja leków na stwardnienie zanikowe boczne (SLA)
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Szybsza diagnoza i krótszy czas oczekiwania na badania genetyczne.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Brak potrzeb
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Fundacja Pomocy Chorym na zanik Mięśni im. Piotr Karlińskiego	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.14. Fundacja Rare Diseases Uniqius

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Rare Diseases Uniqius

Fundacja Rare Diseases Uniqius	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Kryteria wyłączenia z programu lekowego pacjentów z chorobą Pompego wentylowanych mechanicznie żle określone. Krzywdzące pacjentów.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zbyt długi czas diagnostyczny. 2. Brak badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Lepszy dostęp do rehabilitacji
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie psychologiczne
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja z zakresu rozpoznawania chorób celem właściwej diagnostyki i diagnozy

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

Fundacja Rare Diseases Uniqius	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.15. Fundacja Rodzina Fra X

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

Fundacja Rodzina Fra X	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb z uwagi na brak leków.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Dostęp do wyrobów medycznych
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Specjalistyczna opieką dla całej rodziny
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wprowadzenie asystentury
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Wspomaganie dodatkowego nauczyciela

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

Fundacja Rodzina Fra X	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.16. Fundacja Salamander

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

Fundacja Salamander	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji Agamree 2. Brak dostępu do refundacji Calcort (Deflazakort). 3. W przyszłości łatwy dostęp i szybka refundacja dla leków m. in. dla Agamree, a następnie Givinostat

Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Brak refundacji do kaflatora 2. Brak dostępu do respiratora w stadium choroby kiedy rozpoczyna się problem z wymianą CO2. Brak dostępu powoduje gorszą jakość życia nauki i gorsza jakość snu bóle głowy.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Badania genetyczne 2. Brak ośrodków diagnostycznych
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie opiekuna przez cały czas choroby, bez względu czy rodzic podejmie pracę, albo zapewnienie opieki 24 godzinnej przez asystentów. Rodzic musi normalnie funkcjonować i po pracy też ma obowiązek odpocząć, opieka nad ciężko niepełnosprawnym dzieckiem nie daje takiej możliwości, aby jednocześnie pracować i opiekować. 2. Brak rozwiązań asystenta dla osób z niepełnosprawnością.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Zapewnienie odpowiednich krzeseł stolików, dostępu do toalety we wszystkich szkołach. 2. Asystenci powinni mieć obowiązek pomocy w toalecie we wszystkich czynnościach higienicznych 3. Winda 4. Brak dofinansowania i prawnych rozwiązań do tworzenia przestrzeni strefy dostępności 5. Brak prawnych rozwiązań dla form edukacji dzieci i młodzieży czyli stworzenie takiej formy edukacyjnej aby dziecko mogło być na indywidualnym nauczaniu w szkole, a nie w domu. Stworzyć elastycznie rozwiązania w kwestach formy edukacji dzieci z specjalnymi potrzebami.

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

Fundacja Salemander	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak



## 10.17. Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne

Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<p>1. Dzieci chore na hemofilię w Polsce w ramach programu profilaktycznego B.15 mogą być leczone rekombinowanym koncentratem czynnika krzepnięcia długo działającym bądź krótko działającym. Jednak w rzeczywistości do tego pierwszego nie mają dostępu, a to oznacza, że muszą dożylnie przyjmować czynnik krzepnięcia dwa, trzy razy w tygodniu zamiast np. raz czy dwa razy w tygodniu w mniejsze objętości. Polska jest jedynym krajem w Unii Europejskiej, gdzie dzieci z hemofilią nie mają realnego dostępu do czynników krzepnięcia o przedłużonym działaniu.</p> <p>2. Realny dostęp do leków podskórnych (podawanych wg wskazań lekarza co jeden, dwa, a nawet cztery tygodnie!).</p> <p>3. W Europie jest już w rejestracji czynniki o przedłużonym działaniu Altuvoct, który można podawać dożylnie raz w tygodniu. Czekamy na jego refundację w Polsce i dostosowanie przetargów aby w końcu można było zakupić czynniki o przedłużonym działaniu w ramach programu lekowego B.15.</p>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<p>1. Kompleksowa opieka nad chorymi na hemofilię. Należy stworzyć ośrodki leczenia oparte na modelu wielodyscyplinarnej opieki kompleksowej, aby zapewnić chorym na hemofilię dostęp specjalizacji klinicznych i odpowiednich usług laboratoryjnych.</p> <p>2. Krajowy rejestr chorych. Powinien być dostępny krajowy rejestr pacjentów z hemofilią, z ustandaryzowanym gromadzeniem danych przez wszystkie ośrodki leczenia hemofilii i scentralizowaną administracją.</p> <p>3. Dostęp do bezpiecznych koncentratów czynników krzepnięcia, innych środków hemostatycznych i terapii leczniczych.</p>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.18. Fundacja Serce Dziecka

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

Fundacja Serce Dziecka	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Paski do pomiaru INR
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Stworzenie ośrodków kompleksowej opieki nad pacjentem kardiologicznym przez całe życie
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Pomoc finansowa dla rodzin znajdujących się w trudnej sytuacji materialnej
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja w zakresie wiedzy o wsparciu rodzin dzieci z wadami serca

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

Fundacja Serce Dziecka	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

## 10.19. Fundacja StopDuchenne

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

Fundacja StopDuchenne	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Valmorolone - steryd nowej generacji</li> <li>2. Givnostat - lek jeszcze nie zarejestrowany przez EMA, jest natomiast zarejestrowany i dopuszczony w USA</li> <li>3. Calcort (deflazacort) - kortykosteroid dostępny w innych krajach UE w Polsce tylko przez import docelowy</li> <li>4. Elevidys - dopuszczony w USA przez FDA. Wzbudza dużo emocji. Nie wykazał poprawy klinicznej jeśli chodzi o pierwszoplanowy punkt końcowy. Drugorzędowe punkty końcowe wykazały niewielką poprawę.</li> <li>5. Refundacja leków nasercowych stosowanych jako standard w leczeniu kardiomiopatii oraz suplementów diety typu Wapń, witamina D3.</li> <li>6. Refundacja leków koniecznych do podtrzymania życia u chorych w ciężkim stanie</li> </ol>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Powinno się znieść ograniczenia związane z możliwością zakupu niektórych wyrobów medycznych. Ograniczeniem tym jest np. trzy letni odstęp między zakupem wózka inwalidzkiego. W DMD postęp choroby może wymusić konieczność częstszej zmiany.</li> <li>2. Możliwość dofinansowania do stołów pionizujących - chorzy na DMD nie są w stanie samodzielnie stanąć, a powinni być pionizowani.</li> <li>3. Dopłaty do samochodów dla osób z DMD nie powinny być ograniczane tylko do takich samochodów, które umożliwiają przewóz na wózku dla niepełnosprawnych. Chorzy na początku choroby mogą siedzieć na wysuwanych fotelach oraz mieć możliwość pełnego uczestniczenia w podróży. Samochód powinien mieć również możliwość przewożenia chorego w pozycji leżącej i z możliwością podłączenia urządzeń wspomagających oddychanie np. kaflatora, respiratora itp.</li> </ol>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie badań przesiewowych badających poziom CK, CPK, ALT, AST, który są tanimi wskaźnikami możliwości wystąpienia DMD/BMD.</li> <li>2. Rezonans magnetyczny serca, który w połączeniu z EKG i badaniem echa serca pozwala lepiej zdiagnozować zmiany w sercu związane z kardiomiopatią rozstrzeniową. Rezonans serca jest standardem w UE przy badaniu chorych z DMD - u nas powinien być również wprowadzony.</li> <li>3. Refundacja badania parametrów krwi, które są odpłatne, a konieczne do sprawdzenia stanu zdrowia w tym np. poziomu witamin (np. D3)</li> </ol>
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Opieka koordynowana. Jest tylko jeden ośrodek w Polsce zapewniający koordynowaną opiekę dla chorych na DMD i BMD. Jest to GUMed w Gdańsku, który uznany został przez World Duchenne Organization za jedyny spełniający wymagania tej organizacji odnośnie leczenia i postępowania z chorymi na DMD/BMD. Niestety może przyjąć jedynie 150 pacjentów rocznie (chorych jest około 1000). Pozostałe nie zapewniają opieki koordynowanej co powoduje konieczność szukania na własną rękę pomocy.</li> <li>2. Wsparcie psychologiczne i psychiatryczne chorych, rodzin i opiekunów, które powinno być częścią opieki koordynowanej.</li> <li>3. Generalnie opieka koordynowana powinna odbywać się podczas corocznej wizyty chorego w szpitalu. Chory powinien podczas takiej wizyty przejść badania opisane w standardzie postępowania z</li> </ol>

	chorymi na DMD - ostatni najbardziej aktualny pochodzi z 1 marca 2018 roku i opublikowany został piśmie The Lancet Neurologia Tom 17, Numer 3, P251-267.
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Trzeba zreorganizować pomoc społeczną, która nie spełnia swojej roli i ogranicza się jedynie do wypłaty pieniędzy. 2. Pomoc społeczna powinna działać tak jak w innych krajach np. we Włoszech, gdzie rodzina po zdiagnozowaniu choroby wspierana jest przez osobę, która sprawdza jej potrzeby na miejscu (w domu). Np. posiadanie niezbędnych urządzeń, przystosowanie łazienki, potrzeby dziecka w zakresie biurka, krzesła, których wymiana może zmniejszyć problemy zdrowotne wynikające z choroby. Takimi sprawami mógłby zająć się RechMenager.
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Wsparcie chorych, rodzin i opiekunów na każdym etapie nauki - szkoła podstawowa, średnia i uczelnie wyższe. Brak przystosowanych szkół dla osób niepełnosprawnych (wind, opieki np. przy czynnościach higienicznych w szkole itp.) wyklucza ich z życia społecznego i ogranicza ich kontakty społeczne do rodziny i ewentualnie nauczycieli przychodzących do domu. 2. Edukacja nauczycieli odnośnie ewentualnych ograniczeń uczniów z DMD (brak siły, brak możliwości pisania ręcznego, konieczność częstszych wizyt w łazience, konieczność częstszego powtarzania w celu zapamiętania (gorsza pamięć krótkotrwała), możliwości wystąpienia innych chorób psychicznych itp.

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

Fundacja StopDuchenne	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

## 10.20. Fundacja SMA

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

Fundacja SMA	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	1. Brak wystarczającej ilości szpitali dla dorosłych, które decydują się prowadzić program lekowy (przy niekorzystnych

	<p>wycenach) nie pozwala wciąż dużej grupie osób skorzystać z refundowanego leczenia.</p> <p>2. To co wpłynęłoby korzystnie na optymalizację efektów leczenia, to możliwość wyboru leku dobranego do chorego według jego indywidualnych potrzeb (decyzją chorego i lekarza).</p> <p>3. Dodatkowo zdjęcie ograniczeń w dostępie do leczenia dla dzieci z typem 4 przy terapii genowej.</p> <p>4. Dostęp dla nowonarodzonych dzieci do terapii Risdiplamem.</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	<p>1. Mimo poprawy wycen wielu produktów (przy jednoczesnym rynkowym wzroście cen na te same produkty) wciąż wielu chorych nie stać na zakup sprzętów do poruszania się: wózków aktywnych, wózków z napędem elektrycznym czy ortez na miarę. Uciążliwość w pozyskiwaniu sprzętów, związana zarówno z wypełnieniem niezbędnej dokumentacji jak i realizacją i dobranie sprzętu sprawia, że część chorych rezygnuje z zaopatrzenia, tym samym zmniejszając swoje szanse na pełne wykorzystanie możliwości wdrażanych terapii lekowych.</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	<p>1. Badania przesiewowe pod kątem SMA rozwiązały problem diagnozy, należy jednak pamiętać, że niewielki procent populacji nie jest wychwytywany w tych badaniach i wymaga pogłębionej diagnostyki. Dostęp do diagnostyki schorzeń towarzyszących chorobie SMA jest zależny od możliwości danego ośrodka - miejsca zamieszkania chorego - co oznacza, że nie jest on równy dla wszystkich.</p>
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	<p>1. Możliwość indywidualnego dobierania leczenia (przetłaczanie leków)</p> <p>2. Konieczność powstania ośrodków referencyjnych i monitorowanie chorego według jednego schematu w ramach planu opieki koordynowanej</p> <p>3. Powszechny dostęp do dostaw domowych leku w przypadku terapii doustnej oraz poprzez pełnomocnika chorego, szerszy dostęp do jakościowej fizjoterapii i zaopatrzenia oraz w sprzęty.</p> <p>4. Opieka psychologiczna dla całej rodziny.</p>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<p>1. Potrzeba opieki wytchnieniowej dla rodzin dzieci z SMA</p> <p>2. Potrzeba ośrodków wytchnieniowych</p> <p>3. Potrzeba mieszkań szkoleniowych oraz powstania specjalnych formuł mieszkaniowych,</p> <p>4. Zwiększenie ilości godzin AON oraz stałego i pewnego dostępu do usług AON</p> <p>5. Wsparcie przy wypełnianiu dokumentacji związanej z ulgami i przywilejami przysługującymi ze względu na niepełnosprawność</p> <p>6. Rzetelne i rozsądne orzecznictwo</p> <p>7. Pomoc przy powrocie lub wejściu na rynek pracy</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Edukacja rehabilitantów i fizjoterapeutów, stała edukacja pediatrów i lekarzy rodzinnych.</p> <p>2. W kontekście kształcenia chorych: lepsza wycena idąca za chorym w systemie edukacji</p> <p>3. Możliwość zatrudnienia dla dziecka chorego na SMA asystenta</p> <p>4. Adaptacja większej ilości placówek edukacyjnych</p>

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

Fundacja SMA	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.21. Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH

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

Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Aktualnie niezaspokojoną potrzebą jest dostęp do leku Denicopan.</li> <li>2. Bezpłatny dostęp do wymaganych przed podjęciem leczenia szczepionek przeciw meningokokom grupy A, C, W i Y (MenACWY) oraz grupy B (MenB)</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Konieczność wykonania niektórych badań tylko przez jedno laboratorium w Warszawie.</li> <li>2. Diagnostyka jest długa i mozolna a rozpoznanie często następuje po latach: konieczna szersza edukacja oraz narzędzia wspierające lekarzy w tym zakresie.</li> <li>3. Osoby z podejrzeniem nocnej napadowej hemoglobinurii zgłaszają trudności w dostępie do badań diagnostycznych. Jest to trudna sytuacja, ponieważ nie można tych badań wykonać na własną rękę.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Potrzeba zapewnienia wsparcia w formie wlewów w warunkach domowych w czasie połogu lub kiedy chory jest w trakcie infekcji i osłabiony, aby dodatkowo nie narażać takiej osoby na niebezpieczeństwo powikłań.</li> <li>2. Pacjenci, którzy korzystają z leczenia pagcetacoplanem wskazują na dużą uciążliwość podczas wdrożenia terapii, która odbywa się w warunkach szpitalnych, dwa razy w tygodniu przez okres trzech miesięcy. Pacjenci apelują o skrócenie tego okresu do miesiąca, jednocześnie prosząc o możliwość współdecydowania po tym czasie o kontynuacji</li> </ol>

	wdrożenia lub przejściu w tryb podań samodzielnych. Chcemy, aby pacjent był brany pod uwagę w takich decyzjach, nie zaś zmuszany do nadmiernych wizyt w szpitalu. 3. Konieczność zapewnienia wlewów pacjentom, którzy są hospitalizowani poza ośrodkami organizującymi podanie w ramach programu lekowego B.96. Dochodzi do niebezpiecznych, często długich przerw w terapii. 4. Wymogi programu lekowego są restrykcyjne, apelujemy o uwzględnienie odchyleń w kwalifikacji do leczenia oraz całościowego spojrzenia na stan chorego
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Wsparcie na zakup szczepionek oraz pokrycie kosztów dojazdów do placówek, zwłaszcza w okresie wdrożenia terapii podskórnej.
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Szersza edukacja, szczególnie wśród lekarzy pierwszego kontaktu, najlepiej wspomagana poprzez wykorzystanie najnowszych technologii (zwłaszcza w kontekście diagnostyki).

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

Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujące i leczące reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Nie

## 10.22. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

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

Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	1. Leki „podstawowe” w ch. Parkinsona, np. Nakom, Madopar. Co kilka miesięcy pojawia się informacja o zagrożeniu w dostępności lub trudności z nabyciem w aptekach leków najczęściej używanych przez osoby z ch. Parkinsona, co budzi poważny niepokój wśród chorych dotyczący zachowania ciągłości terapii. 2. Leczenie zaawansowane – chirurgiczne, np. głęboka sty-

	mulacja mózgu (ang. DBS) – każdorazowo lekarz w konsultacji z chorym, powinien zdecydować czy optymalne jest jednorazowe wprowadzenie dwóch elektrod, czy tylko jednej, a potem wszczęcie drugiej wymagające kolejnego zabiegu. Należy stworzyć dla leczenia DBS refundowany pakiet świadczenia: implantacja elektrod i opieka po wszczęciu, zawierający „procedurę” regulacji ustawień stymulatora i wymianę baterii.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie limitu dofinansowania dla osób z ch. Parkinsona zróżnicowanych w rozmiarach i chłonności pieluchomajtek, pieluch i wkładek urologicznych.</li> <li>2. Dla chorych z ograniczoną możliwością samodzielnego poruszania się, wynikającą z postępu choroby (zaawansowany etap choroby), wnioskujemy o pełną refundacją urządzeń, takich jak: łóżko rehabilitacyjne, wózek inwalidzki, materac przeciwoślizgowy, czy częściową np. schodołazów; konieczność pełnej refundacji kosztów przystosowania łazienki do potrzeb chorego.</li> </ol>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Umieszczenie neurologii na liście specjalizacji priorytetowych (za mało specjalistów w stosunku do potrzeb starzejącego się społeczeństwa).</li> <li>2. Pacjent powinien otrzymać pełną informację o działających organizacjach pomocowych i grupach wsparcia, w poradni lekarskiej powinny się znajdować różne materiały pomocnicze, informatory, adresy etc. już na etapie postawienia diagnozy.</li> <li>3. Hospitalizacja krótkoterminowa (optymalnie jednodniowa) dla chorych z ch. Parkinsona umożliwiającej wykonanie kompleksowych badań (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc). Podczas takiej hospitalizacji konieczna obecność opiekuna.</li> </ol>
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 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.</li> <li>2. Dostęp do rehabilitacji neurologicznej dla pacjentów z ch. Parkinsona na równi z pacjentami po udarze, czy urazach mózgu.</li> <li>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, psycholog).</li> </ol>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Świadczenia socjalne dla chorych - konieczność zapewnienia w przychodniach neurologicznych, aby po otrzymaniu diagnozy, chory i opiekun otrzymali pełną informację nt. możliwych do otrzymania świadczeń socjalnych Zapewnienie dostępu do tych świadczeń (renty, orzeczenia o niepełnosprawności)</li> <li>2. Konieczność dopasowania zasad Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej do specyfiki ch. Parkinsona, tej konkretnej choroby</li> <li>3. „Urlop” wytchnieniowy dla opiekuna chorego</li> </ol>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Szkolenia nt. podstaw choroby Parkinsona wśród personelu medycznego i studentów medycyny - konieczność zwiększenia liczby szkoleń w środowisku medycznym i na</li> </ol>



	<p>uczelniami medycznych dot. choroby Parkinsona i różnicowania od innych chorób neurodegeneracyjnych</p> <p>2. Konieczność dopasowania zasad Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej do specyfiki ch. Parkinsona, tej konkretnej choroby</p> <p>3. Szkolenia, spotkania informacyjne w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biurach obsługi obywateli etc.) nt. ch. Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby itp.</p>
--	---

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

Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.23. Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym Na Przewlekłą Białaczkę Szpikową

Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym Na Przewlekłą Białaczkę Szpikową	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Długi czas oczekiwania na wizytę do hematologa – nawet do 8 miesięcy
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Zwiększenie dostępności lekarzy hematologów 2. Profilaktyka nowotworów krwi, badanie coroczne morfologii krwi z rozmazem
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Sanatoria na NFZ za zgodą lekarza hematologa dla chorych z całkowitą remisją i dla tych z programu odstawienia leku i dla tych, którzy od lat mimo niepełnej remisji a stabilnej. Chorych dotyka choroba stawów, mięśni, ruchową itp
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Ogólnokrajowe Stowarzyszenie Pomocy Chorym Na Przewlekłą Białaczkę Szpikową	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.24. PACS2 Research Foundation

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez PACS2 Research Foundation

PACS2 Research Foundation	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb - dla naszej choroby (ani szerzej - dla chorób ultra-rzadkich) nie ma nigdzie na świecie zarejestrowanego żadnego leku ani rekomendacji postępowania.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. W przypadku występowania padaczki, WES powinien być badaniem pierwszego rzutu. Panele genetyczne obejmują jedynie najczęstsze geny odpowiadające za padaczkę, przez co często droga do właściwej diagnozy jest wydłużona. Tymczasem szybka diagnoza - nawet ultra-rzadkiej mutacji - daje wgląd w to jakie postępowanie przeciwpadaczkowe działało lub nie działało choćby u garstki innych pacjentów i daje cenne wskazówki lekarzom, którzy w innym wypadku dobierają lek intuicyjnie. W przypadku naszej choroby są przypadki osób, które przez 4 lata nie mogły dostać leczenia przeciwpadaczkowego (bez diagnozy).
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Utworzenie ośrodków referencyjnych nawet dla najrzadszych chorób (1 ośrodek na chorobę) 2. Osoba-koordynator dla choroby w ośrodku referencyjnym, która część czasu pracy na początku pracy z chorobą może przeznaczyć na zapoznanie się z chorobą czy konsultację w ramach European Reference Networks - często nawet dla najrzadszych chorób istnieją publikacje, których analiza mogłaby wspomóc optymalizację opieki lub są lekarze w innych krajach, którzy mają doświadczenie z różnymi formami postępowania. Realnie rzadko ktoś to zgłębia, jeśli pacjent nie przyniesie publikacji i nie zacznie pytać 3. Koordynator wielospecjalistycznej opieki lun chociaż jasne rekomendacje jakiego typu zajęć potrzebuje dziecko - my dostaliśmy informacje "rehabilitację", a córka realnie wymagała rehabilitacji, neurologopedy, psychologa, pedagoga specjalnego, integracji sensorycznej i psychiatrii

Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Dofinansowanie wielospecjalistycznej opieki dziecka. To co jest dostępne z "państwowego" pakietu, nie odpowiada potrzebom dzieci z chorobami rzadkimi prowadzącymi do niepełnosprawności intelektualnej. Szczególnie niewykorzystane są pierwsze 3 lata życia - w tym okresie dostęp do publicznego wsparcia ogranicza się realnie do rehabilitacji fizycznej (wizyty u logopedy czy psychologa raz na 0,5 roku to nie jest terapia), które z kolei są kluczowe dla rozwoju mózgu dziecka. Rodzice ponoszą koszty zajęć prywatnych samodzielnie.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Większe dofinansowanie dla placówek przyjmujących dzieci z niepełnosprawnością intelektualną wynikającą z choroby rzadkiej - w tych chorobach często rokowania są nieznane, co oznacza, że przy odpowiedniej stymulacji dziecko może mieć szansę na osiągnięcie pewnego poziomu niezależności. Powinno dostać szansę. Wzorem dzieci z orzeczeniem zaburzeń ze spektrum, powinno mieć szansę na nauczyciela wspomagającego i szereg wsparcia bardzo podobny do tego oferowanego dzieciom rozwijającym się w spektrum. Zaburzenia behawioralne co prawda często towarzyszą chorobom rzadkim, niekoniecznie jednak dzieci dostają diagnozę spektrum, jednocześnie te zaburzenia nieco innej natury, utrudniają ich rozwój w podobnym stopniu, a obecnie placówki dostają nieporównywalnie mniejsze dofinansowanie w takiej sytuacji. 2. Łatwiejszy dostęp do placówek integracyjnych, czyli odpowiednie ich przystosowanie by były w stanie przyjmować uczniów z potrzebami oraz przygotowanie nauczycieli by tworzyć grupę, która jest realnie włączająca, którzy będą w stanie zarządzić negatywnymi reakcjami innych uczniów jednocześnie te zaburzenia nieco innej natury, utrudniają ich rozwój w podobnym stopniu, a obecnie placówki dostają nieporównywalnie mniejsze dofinansowanie w takiej sytuacji. 2. Łatwiejszy dostęp do placówek integracyjnych, czyli odpowiednie ich przystosowanie by były w stanie przyjmować uczniów z potrzebami oraz przygotowanie nauczycieli by tworzyć grupę, która jest realnie włączająca, którzy będą w stanie zarządzić negatywnymi reakcjami innych uczniów

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

PACS2 Research Foundation	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.25. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

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

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zbyt długie oczekiwanie na wizytę w Poradni Genetycznej i skierowanie do laboratorium
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Potrzeba pomocy w zaawansowanych objawach choroby w codziennych czynnościach, brak możliwości skorzystania z opieki w ciężkim stanie i obsługa leżącej osoby: dożywianie poza jelitowe, odsysanie, oddychanie z aparaturą
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Opieka nie jest dostępna w każdym regionie Polski 2. Brak opieki indywidualnej lub w hospicjum domowym
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Ogólnie edukacja nt. choroby to edukacja neurologiczna, ale brak znajomości szczegółowej Choroby Huntingtona, jest mało znana i brak jednostki chorobowej w opiece

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

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.26. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda”

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

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Wprowadzenie do obrotu w Polsce i refundacja leków Calcortu, Mestinsonu Retard, Mestinsonu w syropie, oraz Mestinsonu 10 mg

	<p>2. Mestinon Retard, lek o silniejszym i dłuższym działaniu w porównaniu z podstawowym lekiem znoszącym objawy miastenii - Mestinonem, aktualnie jest dostępny dla wąskiej grupy pacjentów, z możliwością refundacji po spełnieniu wielu kryteriów, w procedurze tzw. importu docelowego, którego procedura jest bardzo długa i uciążliwa dla chorego człowieka.</p> <p>3. Mestinon w tabletkach 10 mg dla dzieci - bardzo poważnym problemem jest kruszenie dzieciom mestinonu 60 mg i by podać stosowne dawki.</p> <p>4. Mestinon w syropie dla dzieci, ale nie tylko, ponieważ wielu chorych ma problemy z przełykaniem, to niesamowicie ułatwiłoby nam życie.</p> <p>5. Dostępności i refundacji leku Ubretid</p> <p>6. Dostępności i refundacji leku Mytelase, który został wycofany z produkcji na terenie Polski, przez co chorzy zostali bez podstawowego leku na miastenię, a lek który zaproponowano w zamian Mestinon, jest przez nich źle tolerowany.</p> <p>7. Refundacja Polstigminum (Neostigmini methylsulfas) w postaci roztworu do wstrzykiwań</p> <p>8. Szybka dostępność i refundacja leków, które obecnie są w fazie badań klinicznych, oraz możliwie nie wygórowane kryteria kwalifikacyjne do podania leku chorym na miastenię</p> <p>9. Dostępności do leczenia immunoglobulinami dla większej ilości pacjentów w całym kraju, nie tylko w przypadku zagrożeniu życia, oraz większa dostępność do plazmaferezy.</p>
	<p>10. Dostępności i refundacji leków, które są dostępne w krajach UE</p> <p>11. Dostępność i refundacja leku Ultomiris (rawulizumab), będącego obecnie w procesie refundacyjnym. Chorym na miastenię brakuje leczenia, po którym będą mogli normalnie funkcjonować w środowisku społecznym, rodzinnym i na gruncie zawodowym.</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	<p>1. Niedostosowane kryteria naboru i rekrutacji wniosków, tak aby mogli spełnić je również osoby chore na miastenię, by skorzystać z modułów pomocy oferowanych przez PFRON</p> <p>2. Bezpłatny transport chorego w razie konieczności hospitalizacji w innym województwie.</p> <p>3. Możliwość refundacji środków stosowanych w okresie zaostrzenia miastenii - środki opatrunkowe do leczenia i zapobiegania odleżynom</p> <p>4. Refundacja w zakresie chorych z nietrzymaniem moczu spowodowanym słabymi mięśniami w jamie brzusznej, nie stricte samego pęcherza</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	<p>1. Jasne kryteria kliniczne, diagnostyka w każdym szpitalu</p> <p>2. Szybszy dostęp do specjalistów neurologów- specjalizujących się w leczeniu chorób mięśni, kolejki w ramach świadczeń NFZ to kilka lat</p> <p>3. Szybka i prawidłowa diagnostyka poprzez uwrażliwienie lekarzy POZ oraz innych specjalizacji na możliwe wczesne objawy miastenii gravis</p> <p>4. Konkretnie postępowanie w przypadku świeżej diagnozy, szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia i opieka nad chorym i jego rodziną</p> <p>5. Brak ośrodków eksperckich, wyspecjalizowanych z diagnozowaniem i leczeniu miastenii.</p> <p>6. Brak możliwości diagnostyki każdego rodzaju przeciwciał, przez co u ok. 10% pacjentów diagnozuje się miastenię seronegatywną.</p> <p>7. Ulepszenie systemu e-zdrowie, aby lekarz, przychodnia czy szpital szybko mógł dowiedzieć się o poprzednich wizytach pacjenta oraz o jego rozpoznanych i leczonych chorobach, przyjmowanych lekach</p> <p>8. Możliwość uzyskania kompleksowych i skoordynowanych świadczeń w odpowiednim czasie</p> <p>9. Brakuje ścieżek leczenia, wytycznych</p> <p>10. Refundacja badań w kierunku miastenii</p>

<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Brak wdrożenia założeń Planu dla Chorób Rzadkich, którego Polska nie może wdrożyć już od przeszło 16 lat.</li> <li>2. Utworzenie ośrodków eksperckich dla chorych na miastenię.</li> <li>3. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego, opieka psychologiczna nad chorymi cierpiącymi na rzadkie choroby przewlekłe.</li> <li>4. Brak leczenia i opieki skoordynowanej. Skutkami ubocznymi leczenia są inne poważne schorzenia i tu brak optymalnej opieki i leczenia.</li> <li>5. Jasne wytyczne i stworzenie programu odnośnie rehabilitacji i fizjoterapii.</li> <li>6. Łatwy i szybki dostęp do specjalistów.</li> <li>7. Szerszy i łatwiejszy dostęp do nowoczesnych terapii lekowych.</li> <li>8. 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 opaskę zieloną- w systemie triage, 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</li> <li>9. Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji</li> </ol>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego, opieka psychologiczna nad chorymi cierpiącymi na rzadkie choroby przewlekłe.</li> <li>2. Opieka psychologiczna w momencie postawienia diagnozy, często chorzy popadają w poważne zaburzenia psychiczne, wiąże się to z utratą pracy, czasami utratą rodziny, przyjaciół. Niemożność wykonywania pracy, a często komisje lekarskie uznają pacjentów za zdrowych i zdolnych do pracy, pozostawiając bez środków do życia. Niemoc i bezradność często spycha nas na margines społeczny. Pacjenci są nierozumiani i często dyskryminowani. Pozostawieni sami sobie.</li> <li>3. Potrzeba wsparcia dla chorego i jego rodziny przez ośrodki pomocy społecznej. Pomoc w przypadku gdzie chorują dzieci.</li> <li>4. Objęcie opieką w każdym zakresie. Często osoby ciężko chorujące, mieszkające same potrzebują pomocy w zwykłych czynnościach domowych jak np. zakupy, sprzątanie, gotowanie.</li> <li>5. Wsparcie logopedy</li> <li>6. Dostęp do asystentów dla osoby niepełnosprawnej</li> <li>7. Trudno dostępna państwowa lub bardzo kosztowna domowa opieka pielęgniarska, czy rehabilitacja wyspecjalizowania w chorobie miastonii</li> <li>8. Zbyt niskie świadczenia pielęgnacyjne i opiekuńcze, renty które nie wystarczają często na życie chorego na zaspokojenie jego podstawowych potrzeby życiowych, pamiętając że często jeszcze należy doliczyć koszty wizyt lekarskich, leki, pobyty w szpitalu</li> <li>9. Komisje lekarskie adekwatne do choroby, czyli badanie chorego na miastenię na komisjach lekarskich przez neurologa.</li> <li>10. Wsparcie dla zwykłych organizacji pacjenckich prowadzonych przez osoby chore</li> </ol>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Edukacja personelu medycznego - pielęgniarek, ratowników, lekarzy SOR, lekarza POZ.

	<p>2. Edukacja pracowników pogotowia ratunkowego i SOR- ważne pod względem szybkości podejmowania decyzji przez dyspozytorów. Miastenia gravis może powodować niebezpieczny i zagrażający bezpośrednio życiu przełom miasteniczny, który może postępować szybko doprowadzając do niewydolności oddechowej. Szkolenia dla ratowników, uświadamianie co to za choroba, jakie daje objawy, co może być jej skutkiem.</p> <p>3. Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalizacji poprzez szkolenia.</p> <p>4. Jasne wytyczne w przypadku postępowania i leczenia chorego na miastenię dla oddziałów SOR, ratowników medycznych, zwłaszcza w przypadku przełomu miastenicznego, zagrażającemu utracie życia, bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do podania 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.</p> <p>5. Edukacja nauczycieli w placówkach oświaty - szkoły, przedszkola, ponieważ coraz więcej dzieci choruje na miastenię i brak zrozumienia w powyższych placówkach.</p> <p>6. Wprowadzenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastenii.</p> <p>7. Jest też potrzeba przeszkolenia personelu placówek oświatowych, głównie przedszkoli i żłobków, aby mogli oni podawać dzieciom leki. W tej chwili przepisy nie regulują tego w jednoznaczny sposób, a rodzice lub opiekunowie muszą podawać dzieciom leki w przedszkolach czy żłobkach sami, co jest dla nich bardzo znaczącym utrudnieniem, gdyż są w pracy.</p> <p>8. Brak wytycznych dla chorych na miastenię, na temat dostępu do turnusów rehabilitacyjnych.</p> <p>9. Jasnych wytycznych w procesie orzekania renty, orzekania o niepełnosprawności</p> <p>10. Szkolenia dla lekarzy orzeczników. Niewiedza (bądź wiedza powierzchowna) specjalistów, którzy orzekają we wszelkich komisjach działa na niekorzyść chorych na miastenię. Pacjenci skarżą się na bagatelizowanie ich objawów, a nieznamość specyfiki choroby doprowadza do wielu uchybień w zakresie orzekania o niepełnosprawności czy też w zakresie orzecznictwa ZUS, KRUS</p> <p>11. Kampanie edukacyjne na temat chorób rzadkich.</p>
--	---

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

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda”	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujące i leczące reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

## 10.27. Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Usprawnienie procesu wprowadzania leków do refundacji, w tym priorytetowe traktowanie leków przeznaczonych dla pacjentów z chorobą rzadką.</li> <li>2. Refundacja leków, które formalnie nie odnoszą się do danej choroby rzadkiej, jednak ich podawanie w pozytywny sposób wpływa na stan pacjenta ze zdiagnozowaną chorobą rzadką</li> <li>3. Usprawnienie procedury refundacji leków sprowadzanych na import docelowy a dedykowanych chorobom rzadkim (przejście z systemu papierowego na system elektroniczny)</li> <li>4. Ustalenie tych samych progów refundacyjnych w przypadku leków przeciwpadaczkowych służących do doraźnego przerywania napadów we wszystkich grupach wiekowych pacjentów</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pełna refundacja wyrobów medycznych dla pacjentów z chorobą rzadką</li> <li>2. Usunięcie przeszkód w dostępie do wyrobów medycznych – bez konieczności każdorazowej wizyty u lekarza specjalisty, np. przy wymianie na większy rozmiar</li> <li>3. Usunięcie okresowości refundacji (brak możliwości ponownego refundowania określonych wyrobów medycznych, jeśli nie upłynął odpowiedni czas od poprzedniej refundacji)</li> <li>4. Uproszczenie procedur i refundacja wyrobów zagranicznych, zwłaszcza spoza UE</li> <li>5. Zwiększenie poradnictwa na temat niezbędnego sprzętu medycznego w chorobach rzadkich.</li> <li>6. Kontrola w zakresie zawyżania cen wyrobów medycznych – często ceny są irracjonalnie wysokie</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu, nawet bez neurologii dziecięcej (neuropediatricii) i epileptologa.</li> <li>2. Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wystąpienia zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania</li> <li>3. Edukacja lekarzy w celu nabycia umiejętności wykonania EEG dzieciom w sedacji oraz dokonania opisu takiego zapisu</li> <li>4. Brak powszechnego dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych lub ograniczające limity NFZ</li> <li>5. Zwiększenie dostępności badań holterowskich EEG w warunkach szpitalnych i domowych</li> <li>6. Zwiększenie dostępności do pediatrycznych badań polisomnograficznych</li> <li>7. Wdrożenie programu szkoleń dla lekarzy z zakresu odczytywania i interpretacji badań polisomnograficznych zarówno w zakresie bezdechów jak i zaburzeń napadowych i zmian w EEG</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>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”)</li> <li>2. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego – w tym ich informatyzacja na wzór e-recepty lub e-skierowania.</li> <li>3. Potrzeba edukacji personelu medycznego nt. chorób rzadkich.</li> <li>4. Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami, opiekunami nt. choroby i objawów</li> </ol>



	<p>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.</p> <p>6. Osoby po ukończeniu 18. r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowani przez pacjentów.</p> <p>7. Brak ośrodków referencyjnych. Dofinansowanie ośrodków, którym brakuje finansowania by stać się ośrodkiem referencyjnym.</p> <p>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.</p> <p>9. Terapie i fizjoterapia: wprowadzenie braku limitów terapii i fizjoterapii z NFZ lub dofinansowanie do terapii prywatnej.</p> <p>10. Reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby 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.</p> <p>11. Objęcie opieką psychologiczną opiekunów pacjentów z chorobą rzadką.</p>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<p>1. Edukacja podmiotów realizujących wsparcie socjalne w zakresie chorób rzadkich. Często pomoc socjalna „doradza” lub „neguje” zgłaszane potrzeby</p> <p>2. Zapewnienie bezpłatnych turnusów rehabilitacyjnych w ośrodkach wybranych przez opiekuna lub osobę z chorobą rzadką – niestety szpitalne turnusy nie posiadają ani wykwalifikowanego personelu, ani sprzętu</p> <p>3. Stworzenie dedykowanych chorobom rzadkim zespołów wsparcia socjalnego, m.in. psycholog, opiekun społeczny</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Reforma procesu związanego z uzyskaniem orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego – jest on przestarzały i nie przystaje do chorób rzadkich. Na przykład w przypadku AHC stan dziecka może zmienić się ciągu minut. Do tego dochodzi stres badaniem przez nieznanych specjalistów w nieznanym środowisku. Często dochodzi do zaniżania faktycznych umiejętności.</p> <p>2. Realizacja potrzeb zapisanych w orzeczeniu o potrzebie kształcenia z uwzględnieniem przebiegu choroby (AHC)</p>

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

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak

Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

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

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Prostacyklina dla pacjentów z zatorowością płucną 2. Sotatercept
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Dostęp do nutridrinków
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Szybki termin do kardiologa 2. Możliwość zlecenia przez lekarza POZ: EGK, echa serca oraz oznaczenie peptydu Nt ProBnp
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Dostęp do najnowszych leków (zastrzyk) obecne terapie są bardzo bolesne 2. Dostęp do poradni leczenia bólu 3. Psycholog online gdyż nasi chorzy nie mają siły na dotarcie na spotkanie
	4. Dostęp do np nutridrinków na receptę, gdyż leczenie wymaga wsparcia silnych leków na ból, powoduje to wymioty czy biegunki, które wyniszczają organizm, zbierająca się woda w brzuchu utrudnia jedzenie, chory traci siły 5. Dostęp do tlenoterapii domowej
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Niepełnosprawność w tym schorzeniu nie jest widoczna, potrzeba psychologów 2. Potrzeba dostępu do terapii leczenia bólu 3. Wsparcie pomocy choćby w zakupach, przygotowania posiłku, załatwianiu spraw w urzędach
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Przeszkolenie lekarzy POZ, bo kompletnie nie wiedzą co to za choroba, obecnie Stowarzyszenie prowadzi edukacyjną „SZYBKA DIAGNOZA TNP”, ale dotarcie do każdego lekarza POZ jest ciężkie

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

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak

Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

## 10.29. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

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

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Zapewnienie dostępu do pierwszego zarejestrowanego leczenia dla pacjentów z ataksją Friedreicha (FA) 2. Udostępnienie nowo zarejestrowanej terapii przyczynowej dla chorych ze stwardnieniem zanikowym bocznym (ALS) z mutacją w genie SOD1
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Zwiększenie dostępności, niezależnie od dochodu i limitu czasu dostępu, do urządzeń wspomagających oddychanie, odkrztuszanie, oraz sprzętów ułatwiających poruszanie w tym dostęp do wózków inwalidzkich podnośników itp.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	2. Zwiększenie świadomości wśród lekarzy niespecyficznych objawów ataksji Friedreicha (FA) 3. Przyspieszenie ścieżki diagnostycznej w ALS – szybka diagnostyka genetyczna dla pacjentów z rozpoznanymi objawami klinicznymi
	4. Przyspieszenie ścieżki diagnostycznej w innych typach rzadkich chorób Nerwowo-mięśniowych
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Zwiększenie dostępności i uzyskania pomocy asystentury osobistej osoby z niepełnosprawnością 2. Bezpłatny dostęp do badań genetycznych 3. Traktowanie przez system na równi pacjentów z chorobami NMD dla których dostępne jest leczenie farmakologiczne, z tymi których potrzeby są takie same, ale brak dla nich leczenia
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Nielimitowany czasowo dostęp do asystentury osobistej. 2. Monitorowanie potrzeb pacjentów przez pracowników socjalnych, w tym pomoc przy ubieganiu się o wsparcie 3. Dostęp do fizjoterapii w warunkach domowych dla pacjentów z ograniczoną mobilnością
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Brak dostępu do usług asystenckich na terenie szkoły (problemy toaletowe). 2. Niedobory usług transportowych do szkół i uczelni

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

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.30. Retina AMD Polska

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

Retina AMD Polska	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Dostęp do terapii mutacji RP65 lekiem LUXTURNA
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Brak wystarczającego dofinansowania lub całkowity brak finansowania ze środków publicznych różnego rodzaju pomocy optycznych dla słabowidzących w tym: lup elektronicznych, filtrów medycznych, specjalnych okularów dla pacjentów z AMD w tym do oglądania telewizji
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak refundacji diagnozy genetycznej w genetycznych schorzeniach wzroku
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Powinien zostać stworzony system koordynowanego wsparcia dla osób tracących wzrok; powinny powstać ośrodki eksperckie dla osób z rzadkimi schorzeniami wzroku 2. Powinna być stworzona interdyscyplinarna platforma informacyjna dla osób z rzadkimi schorzeniami w tym wzroku, na temat: diagnostyki, leczenia, współwystępujących innych schorzeń, rehabilitacji i placówek wsparcia psychologicznego
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie psychologiczne dla osoby chorej oraz opiekunów 2. Wsparcie finansowe na zakup pomocy rehabilitacyjnych 3. Pomoc asystentów dla osób nie mających wsparcia osób bliskich
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Potrzeba edukacji na temat jak widzą osoby z różnymi schorzeniami wzroku w tym genetycznymi, na czym polegają ich ograniczenia w życiu codziennym i jak można im pomóc

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

Retina AMD Polska	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

### 10.31. 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, opieki społecznej i edukacji 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 technologii medycznych	1. PKU squeeze™ to gotowy do spożycia substytut białka o półstałej konsystencji. Jest to unikatowy produkt, ponieważ jako jedyny jest gotowy do użycia dla dzieci z PKU od 6 miesiąca życia. Jedna saszetka zawiera równowartość 10 gramów białka oraz witaminy, minerały i kwasy omega 3 i 6, które są niezbędne do zaspokojenia potrzeb dziecka.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	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. Niemann-Picka, ch. Pompego.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Konieczna kompleksowa opieka dla pacjentów. 2. Wizyty w AOS – długie terminy, problemy z dostępnością i umawianiem wizyt. 3. Brak przekazywania informacji z AOS do POZ. 4. Problemy z zaświadczeniami na wypisywanie recept w POZ.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Konieczne systemowe rozwiązanie dotyczące wsparcia socjalnego dla osób dotkniętych rzadkimi chorobami metabolicznymi, które wielokrotnie doprowadzają do problemów finansowych i do ubóstwa. Konieczne jest wsparcie socjalne dla wszystkich osób które wymagają wsparcia z uwagi na ich ubóstwo. 2. Refundacja żywności niskobiałkowej, jako leku w walce z chorobą – fenylketonuria i innymi rzadkimi chorobami metabolicznymi, m.in.: kwasice, tyrozynemia, acydurie malonowe, acydemia izowlarianowa, hiperamonemi, homocystynuria itp. 3. Utrudnione uzyskiwanie orzeczeń o niepełnosprawności. 4. Brak lekarzy specjalistów orzekających niepełnosprawność. 5. Realizacja procedur przy orzekaniu o niepełnosprawności.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak

Potrzeby w zakresie edukacji	1. W związku z dużym ograniczeniem dostępności do lekarzy specjalistów istnieją ogromne potrzeby w wypełnienie tej luki, dotyczy to diagnostyki i leczenia.
------------------------------	---

Tabela. Ocena 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	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.32. Sarko Stowarzyszenie

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

Sarko Stowarzyszenie	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak dostępu na polskim rynku do zamiennika polskiego sterydu Encorton (Calcort), który u wielu osób jest lepiej tolerowany 2. Sterydy są tylko częściowo refundowane
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Zwiększenie dostępności do refundacji sprzętu do rehabilitacji układu oddechowego i sprzętu do rehabilitacji mięśniowo - neurologicznej 2. Brak dofinansowania do inhalatorów
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Diagnozowanie typowej sarkoidozy płucnej przebiega z reguły sprawnie, to diagnozowanie odmian pozapłucnych stanowi problem – wymagane jest wprowadzenie jasnych procedur diagnostyki 2. Problematiczne jest diagnozowanie rzadkich postaci pozapłucnych, m.in. sarkoidozy kości, mięśni, jelit i żołądka, czy neurosarkoidozy. 3. Niejasne są kryteria kwalifikowania na badania PET. W jednych regionach Polski otrzymanie skierowania jest możliwe, w innych nie. 4. Badania PET CT są refundowane przez NFZ, ale nie dla pacjentów z sarkoidozą. Badania PET MR są w Polsce całkowicie nierefundowane. 5. Rozwiązanie problemów z wykonaniem scyntygrafii galem. Sprzeczne są informacje co do przydatności tego badania w sarkoidozie. 6. Skrócenie terminów oczekiwania na badania obrazowe z opisem w przypadku podejrzenia sarkoidozy serca. 7. Brak cyklicznych badań przesiewowych pomocnych w szybkim uchwyceniu nieprawidłowości w obrazie płuc 8. (obowiązkowych dla wszystkich dorosłych).

	<p>9. Problem w podstawowych badaniach np. zleceniu densytometrii. Niejasna odpowiedzialność wystawienie skierowania.</p> <p>10. 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>11. Brakuje standardów i procedur dla badań w sarkoidozie</p> <p>12. Nie wszystkie badania diagnostyczne są refundowane (np. Kwestia badania poziomu Wit. D3)</p> <p>13. Terminy do specjalistów są bardzo długie (przydałby się jakiś program, w którym można by przyspieszyć wizyty)</p> <p>14. Pełna diagnostyka jest prowadzona tylko w dużych ośrodkach medycznych (wojewódzkich). Brak dostępu do diagnostyki w małych miejscowościach</p>
<p><i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i></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 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>10. Wyposażenie przychodni w spirometry. Obecnie niektóre przychodnie nie posiadają spirometrów w wyposażeniu</p> <p>11. Niewspółmiernie długie okresy oczekiwania na turnusy rehabilitacyjne, czy dzienne pobyty rehabilitacyjne</p> <p>12. Brakuje pomocy psychologicznej dla osób z sarkoidozą przewlekłą.</p> <p>13. Wprowadzenie spójnego narodowego programu leczenia sarkoidozy.</p> <p>14. Wprowadzenie karty dla osoby z chorobą rzadką na wzór karty DILO.</p> <p>15. Brakuje dostępu do rehabilitacji oddechowej u osób z sarkoidozą płuc w trybie ambulatoryjnym. Pogorszył się dostęp do poradni sarkoidozy - czas oczekiwania na wizytę zwiększył się</p>

	<p>z ok. miesiąca do kilku, czasem kilkunastu miesięcy, m.in. w poradni w Warszawie czy we Wrocławiu</p> <p>16. Stworzenie listy lekarzy specjalizujących się leczeniu/kontroli sarkoidozy</p> <p>17. Duża potrzeba skoordynowanej opieki kilku lekarzy w danym ośrodku zdrowia do którego należy pacjent. Potrzeba opracowania planu opieki nad chorym w perspektywie np. rocznej</p>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<p>1. Osoby chore z dużymi dolegliwościami bólowymi potrzebują wsparcia w codziennym funkcjonowaniu.</p> <p>2. Dofinansowanie do płatnych konsultacji, badań</p> <p>3. Chorzy na sarkoidozę nie mogą liczyć na wsparcie socjalne typu renta, zasiłek. A jest to choroba przewlekła obniżająca sprawność funkcjonowania w pracy. Jest to choroba wymagająca często przekwalifikowania. Brak wsparcia ze strony państwa dla takich osób</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Ułatwienie pacjentom dostępu do informacji o chorobie, rzadkich możliwych objawach, badaniach profilaktycznych.</p> <p>2. Należy upowszechniać wiedzę wśród pacjentów i lekarzy jak postępować z pacjentem chorym. Wiedzę o sposobach leczenia, diety większość pacjentów uzyskuje z Internetu, a nie w ośrodku, w którym jest diagnozowana.</p> <p>3. Istnieje duża potrzeba szkolenia lekarzy wszelkich specjalizacji w zakresie rozpoznawania, diagnostyki i leczenia sarkoidozy, zwłaszcza jej różnych odmian pozapłucnych. Niewiedza lekarzy jest największym problemem, wpływa na nierozumienie 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>4. Edukacja pracowników służby zdrowia - w szczególności lekarzy POZ, którzy mają kontakt z chorymi - ich wiedza jest zwykle bardzo powierzchowna (zwłaszcza w kwestii stosowania sterydów przy zespole Löfgrena, czy suplementacji witaminy D).</p> <p>5. Edukacja okulistów i neurologów - występuje duży deficyt lekarzy tych specjalności, którzy posiadaliby szerszą wiedzę nt. sarkoidozy, w szczególności metod diagnozowania i sposobów leczenia</p> <p>6. W Polsce brakuje specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem sarkoidozy (np. woj. podkarpackie, opolskie, lubuskie, północno-wschodnia Polska, okolice Kielc i Radomia, czy okolice Koszalina)</p> <p>7. 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 poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce.

Sarko Stowarzyszenie	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie



Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

### 10.33. Stowarzyszenie „Apetyt na Życie”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie „Apetyt na Życie”

Stowarzyszenie "Apetyt na Życie"	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak zgłoszeń i procesów refundacyjnych leków stosowanych w naszej jednostce chorobowej. Jedno z postępowań zostało zawieszona przez producenta leku ze względu na bardzo duże prawdopodobne odrzucenie wniosku
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Wciąż kwota świadczenia żywienie pozajelitowe w warunkach domowych jest zbyt niska i nie pozwala ona na refundację pomp do żywienia pozajelitowego dla pacjentów dorosłych.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak kryteriów, które jednoznacznie wskazują które ośrodki są referencyjne i przygotowane do diagnostyki i kompleksowego leczenia pacjentów z przewlekłą niewydolnością jelit
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Sprecyzowane kryteria referencyjności ośrodków leczących oraz plan kompleksowej opieki lub stworzenie modelowej ścieżki pacjenta z przewlekłą niewydolnością jelit
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak lub niewystarczające zrozumienie dla problemu i wpływu na jakość życia pacjentów z określonymi jednostkami chorobowymi w ramach poszczególnych chorób rzadkich 2. Źle skonstruowany system rentowy, który skazuje osoby z określoną niepełnosprawnością wynikającą również z choroby rzadkiej na wegetację bazującą na rencie, lub znacznemu ograniczeniu renty jeśli taka osoba podejmuje formy samozatrudnienia lub zatrudnienia
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Wpływ chorób rzadkich na jakość życia pacjentów, edukacja pacjentów na temat wartości współtworzenia i zaangażowania w działalność i wsparcie organizacji pacjenckich reprezentujących dany obszar medyczny

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

Stowarzyszenie „Apetyt na Życie”	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie

Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

### 10.34. Stowarzyszenie 22q11 Polska

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

Stowarzyszenie 22q11 Polska	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. W przypadku tak częstego zespołu (1:2000-4000 ż.u.), jakim jest zespół Delecji 22q11, wczesna diagnoza, a co za tym idzie jak najwcześniejsze wdrożenie odpowiednich terapii (czy zabiegów operacyjnych) daje dużo większe efekty terapeutyczne.</li> <li>2. Najskuteczniejszym narzędziem do szybkiej diagnostyki byłyby badania przesiewowe. Na ten moment średni czas diagnozy w zespole wynosi kilka lat, jednak jest duża grupa pacjentów diagnozowanych dopiero w wieku nastoletnim lub dorosłym.</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Przede wszystkim objęcie rodziców i całych rodzin (i rodzeństwa) osoby z chorobą rzadką opieką psychologiczną (już od procesu diagnozy przez kolejne lata).</li> <li>2. Opieka holistyczna w ośrodku referencyjnym nad pacjentem z ch.rz.</li> <li>3. Płynne przejście z opieki pediatrycznej na internę po skończeniu 18 r.ż., szczególnie ważne w kontekście opieki psychiatrycznej.</li> <li>4. Asystentura już od lat nastoletnich lub wczesnej dorosłości.</li> <li>5. Wyspecjalizowanych choć jeden oddział psychiatryczny w Polsce zajmujący się opieką nad pacjentami z zespołem Delecji 22q11.</li> </ol>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dla pacjentów z zespołem Delecji 22q11 w zakresie wsparcia socjalnego ważnym aspektem byłby dostęp do asystenta osoby z niepełnosprawnością (np. w zakresie zarządzania budżetem)</li> <li>2. Dostęp do mieszkania wspomaganego</li> <li>3. Nauka samodzielnego funkcjonowania</li> <li>4. Zakłady pracy wspomaganiej, gdzie szanowane będą trudności wynikające z zespołu genetycznego i związanych z nimi zaburzeń psychicznych</li> </ol>
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dzieci i młodzież z zespołem Delecji 22q11 jest często przez rodziców określana, że są w szarej strefie edukacji. Oznacza to, że w szkole państwowej uczeń ma ogromne trudności z realizacją podstawy programowej (często nawet jeśli materiał został dostosowany zgodnie z orzeczeniem o kształceniu specjalnym), ze względu na mnogość klas i wielkość szkoły uczeń ma trudności w funkcjonowaniu przez kilka godzin w placówce, nauczyciele są przeciążeni i nie mają możliwości zwracać uwagi na każdego ucznia ze specjalnymi potrzebami.</li> </ol>

	2. Niewiele jest szkół integracyjnych (często też o zbyt dużych klasach) oraz specjalnych (tu jest obawa rodziców, że dziecko zostanie wykluczone przez zdrowych rówieśników i że za dobrze funkcjonuje na taki typ szkoły). To tylko niektóre z wyzwań. Na rynku szkolnictwa pojawiają się powoli szkoły tzw. terapeutyczne. Od rodziców wiemy, że są one dużo lepiej dostosowane do potrzeb dzieci z zespołami genetycznymi. Uczą życia, doświadczeń, radzenia sobie z wyzwaniami, a nie „tylko” suchej wiedzy.
--	---

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

Stowarzyszenie 22q11 Polska	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujące i leczące reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

### 10.35. Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie

Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1.Od lat staramy się bezskutecznie o refundację systemową, apteczną jedynego leku powstrzymującego rozwój choroby i poprawiającego komfort życia - Miglustatu. W Unii Europejskiej tylko Polska nie refunduje Miglustatu
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1.Wysoki koszt wyrobów medycznych, często nie do udźwignięcia przez rodziny
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Skrócić wieloletnią odyseję diagnostyczną, szybkie badania genetyczne, uświadomienie lekarzy, że choroba NPC może się również ujawnić u dorosłych, którzy niestety są bardzo słabo zaopiekowani przez system ochrony zdrowia. 2. Problemem jest też przejście z opieki pediatrycznej po skończeniu 18 lat do specjalistycznej opieki dla dorosłych
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Opieka koordynowana, neurolog, kardiolog, laryngolog, gastrolog, ortopeda, fizjoterapeuta, neurologopeda i opiekun medyczny, który będzie sprawował opiekę nad pacjentem
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	2. Zapewnienie rodzinom odpowiedniego standardu życia, często jedna osoba musi zrezygnować z pracy, aby zapewnić opiekę

	3. Pomoc przy dostosowaniu mieszkań dla potrzeb osób niepełnosprawnych 4. Pomoc aby nie byli wykluczeni społecznie, żeby skończyły się te wszystkie zbiórki, licytacje, fundacje, aby starczało na lek, na wyroby med., rehabilitację, zapewnienie godnego życia, a nie „żebractwo”
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Zapewnienie ośrodków prowadzących edukację i przystosowanie do życia zgodnie z potrzebami chorych

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

Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

### 10.36. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

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

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	1. Brak dostępu do refundowanych terapii
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	1. Brak dostępu wyrobów medycznych
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Powszechna edukacja diagnostyczna lekarzy pierwszego kontaktu
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	Brak potrzeb
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Nie
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	Brak potrzeb
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Powszechna edukacja diagnostyczna lekarzy pierwszego kontaktu

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

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.37. Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne

Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji dla leku Zavesca na chorobę NPC, którą refunduje cała Europa oprócz Białorusi
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Diagnostyka w zakresie stomatologii specjalnej i rehabilitacji
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Większość chorych z NPC są to osoby leżące i wentylowane, pomoc i wsparcie dla takich osób ma znaczenie priorytetowe.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Potrzeby w zakresie opieki socjalnej są ogromne, choć do najważniejszych zgłaszanych należą: większa ilość zajęć rehabilitacyjnych i fizjoterapeutycznych niż może finansować NFZ.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Medycyna robi postępy, a rodzice z tymi chorobami nie mają dostępu do informacji o nowościach leczenia i innych form zabiegów

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

Stowarzyszenie Chorych na NPC i choroby pokrewne	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak

Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.38. Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis

Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji na skuteczne, bezpieczne, celowane leczenie mepolizumabem we wskazaniu eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA) 2. Brak celowanego leczenia zapaleń naczyń w ramach programów lekowych w żadnym wskazaniu u dzieci 3. Brak dostępu do leczenia avakopanem, który w Europie zarejestrowany jest do leczenia zapaleń naczyń jako najnowocześniejsze leczenie
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Diagnostyka genetyczna zapaleń naczyń
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Tworzenie centrów medycznych specjalizujących się w leczeniu zapaleń naczyń w ośrodkach wielospecjalistycznych z szerokim dostępem do diagnostyki
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Korzystanie z rehabilitacji; korzystanie z usług opiekuńczych i terapeutycznych 2. Uzyskanie zasiłku pielęgnacyjnego 3. Możliwość wsparcia przebranzowienia pacjentów chorych na zapalenia naczyń
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja lekarzy wszystkich specjalności w zakresie diagnostyki, objawów i leczenia zapaleń naczyń. 2. Wsparcie stowarzyszeń w zakresie tworzenia kompendium wiedzy o chorobach rzadkich dla pacjentów 3. Webinary i spotkania edukacyjne dla pacjentów

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

Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.39. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

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

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Chorzy z EB Simplex mają ograniczony dostęp do refundacji leków
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Chorzy na EB Simplex nie mają refundowanych wyrobów medycznych takich jak opaski, bandaże, kompresy itp.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Chorzy na EB mogą się diagnozować tylko u jednego profesora w Polsce, wiedza na temat EB jest mała w szpitalach czy przychodniach 2. Brak centrum leczenia chorych na EB
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Dla chorych na EB najważniejsze jest stworzenie centrum leczenia chorych na EB, którego na obecną chwilę nie ma, aby w jednym miejscu przebadać i leczyć chorego na EB - w każdym kierunku pod okiem fachowców
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie do dostosowania mieszkania dla chorego, 2. Pomocy w zakupie komputera, specjalnej odzieży, zakupu nierefundowanych wyrobów medycznych czy leków
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Pomoc na każdym etapie niektórzy chorzy z EB, mają problem z poruszaniem, pisaniem - mają zrosnięte palce 2. Potrzeba dodatkowego nauczyciela wspierającego i pomagającego

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

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak

Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.40. Stowarzyszenie Dravet.pl

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Dravet.pl

Stowarzyszenie Dravet.pl	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji na leki przerywające lekooporne ataki padaczkowe z substancją czynną Midazolam 2. Brak dostępu refundacyjnego na lek nowej generacji z substancją czynną fenfluramina, w leczeniu Zespołu Dravet i Zespołu Lennox-Gastauta
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Wprowadzenie FP koszyka testów genetycznych, podstawowego panelu padaczkowego u dzieci (4-9 msc), które przeszły pierwszy atak padaczkowy ze stanem padaczkowym 2. Gdyby panel nie wystarczył należy przeprowadzić badanie całego genomu (WES) i porównanie z objawami klinicznymi
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Objęcie rodziny opieką psychologiczną, psychiatryczną z funduszu. Prywatne sesje są zbyt drogie by chorujące rodziny mogły sobie na nie pozwolić
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia społecznego	1. Obecnie świadczenie pielęgnacyjne nie jest uznawane jako dochód przez co eliminuje rodzica z powzięcia kredytu na mieszkanie, czy rat 0%, na wszystko musi mieć gotówkę, której niestety brakuje. Opiekunowie nie mogą też partycypować w towarzystwie budownictwa społecznego, nie mają dochodów
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Orzecznictwo o kształceniu specjalnym powinno być ustawowo rozszerzone o rzadkie zespoły padaczkowe 2. Umożliwić placówka ustawowo podanie leków ratunkowych przed przyjazdem karetki 3. Dla osób starszych (nastolatki) wsparcie asystenta, psychologa gdyż choroba objawia potrzeby zaopiekowania psychicznego, a nie przenoszenie pacjenta na nauczanie indywidualne, nauczanie indywidualne nie jest rozwiązaniem w zakresie treningu umiejętności społecznych 4. Dla osób kończących edukację szkolną (dorosłych chorych) należy stworzyć miejsca aktywizujące do możliwości opieki wytchnieniowej dla rodziców

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

Stowarzyszenie Dravet.pl	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak



Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.41. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”

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

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha "Mali Bohaterowie"	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Gastrolit (jonolit) - organizm nie trzyma poziomu sodu w organizmie. Jedyny środek stabilizujący i chroni przed gorączką mózgową jest pełnopłatny, a jego zużycie na miesiąc to prawie 6 pełnych opakowań</li> <li>2. Leki moczopędne</li> <li>3. Możliwość sprowadzania leków docelowych takich jak Triheksyfenidyl</li> <li>4. Brak możliwości testowania leku Epi-743 przez wszystkich chorych w Polsce</li> <li>5. Gabapentin przyjmowany jest przez pacjentów na bóle neuropatyczne, ale niestety pediatra nie może zaznaczyć refundacji z tego wskazania (jako kontynuację zaleceń neurologa). Pediatra uzasadnia, że w systemie może tylko zaznaczyć refundację z powodu padaczki w związku z tym kiedy przepisuje go pediatra jest to pełnopłatny lek, kiedy przepisuje go neurolog jest to lek refundowany</li> <li>6. Leki reset typu Buccolam na zatrzymanie ataku padaczki - nie jest refundowany po 18 roku życia</li> <li>7. Brak refundacji suplementów które poprawiają jakość życia - Koenzym Q10, suplementy - magnez, cynk, NAC, MSM, ALA, Selen, Wit D, Wit C, Omega 3, b6, B12, b2, b9, ashwagandha,</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie wartości refundacji wyrobów medycznych</li> <li>2. Dostęp do pulsometrów, ciśnieniomierzy, inhalatorów</li> <li>3. Pieluchy</li> <li>4. Pegi niskoprofilowe</li> <li>5. Zbyt niska dotacja do specjalistycznych wózków inwalidzkich</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dostęp do cyklicznych badań kontrolujących chorobę. Badania diagnostyczne z krwi - większość aktualnie jest płatnych</li> <li>2. Najmniej raz w miesiącu powinno być pobrana krew w domu do badania krwi z wytycznymi w danej chorobie rzadkiej</li> <li>3. Każde dziecko z chorobą tak poważną jak Zespół Leigha powinno posiadać możliwość wykonania badania WES TRIO</li> <li>4. Poszerzona diagnostyka i szczegółowe badania, właściwa interpretacja przeprowadzonych badań i wychodzenie poza schematy</li> <li>5. Choroby mitochondrialne to choroby wielonarządowe. Obecnie jest brak wskazania konkretnej osoby, czy miejsca która zajęłaby się ogólną opieką osoby chorującej na chorobę rzadką. Genetyk kończy swoją pracę na rozpoznaniu choroby, neurolog adresuje objawy neurologiczne, gastrolog gastrologiczne itp. Pediatra nie ma dostatecznej wiedzy na temat chorób rzadkich aby mógł koordynować postęp choroby. Potrzebne byłyby też konkretne wytyczne co do okresowej profilaktycznej diagnostyki ze względu na rodzaj choroby: np. w chorobach mitochondrialnych badanie krwi na kwas mlekowy, pirogronianowy, amoniak, bieżące monitorowanie</li> </ol>

	<p>gazometrii (np. raz na kwartał). Zalecenia bieżącej diagnostyki u specjalistów, żeby jak najwcześniej wykryć postęp w obrębie innych narządów choroby i móc zareagować: np. raz na pół roku wizyta u kardiologa, nefrologa, gastrologa itp. w zależności od potrzeb.</p> <p>6. Mogłoby się wydawać, że Centra Chorób Rzadkich mogłyby być takim miejscem, które miałyby kompleksowy nadzór nad pacjentem z chorobą rzadką i kontynuowały jego prowadzeniu już po rozpoznaniu konkretnej jednostki. Niestety w chwili obecnej Centra Chorób Rzadkich tylko diagnozują i nie proponują żadnej dodatkowej pomocy już po zdiagnozowaniu. To jest duże rozczarowanie, bo tym właśnie będą się zajmować. Jednocześnie gdyby Centra Chorób Rzadkich asystowały choremu przez całą jego chorobę i koordynowały jej przebieg miałyby znacznie więcej informacji na temat przebiegu chorób rzadkich</p> <p>7. Choroby rzadkie są często związane z metaboliką. Jest mały dostęp do specjalistów z metaboliki dziecięcej.</p> <p>8. Możliwość zdiagnozowania rodzeństwa dziecka z chorobą rzadką spowodowaną mutacją genetyczną</p>
<p><i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Wsparcie pielęgniarki anesteziologicznej, aby matka mogła poświęcić czas drugiemu, czy kolejnemu dziecku</li> <li>2. Ośrodki opieki dla dzieci i dorosłych z chorobami rzadkimi</li> <li>3. Konieczność wprowadzenia paszportu Zespołu Leigha,</li> <li>4. Zezwolenie rodzicowi być przy dziecku nawet na OIOMiE w celu niwelowania stresu związanego z leczeniem i rozłęką z rodzicem jako sposobu leczenia (stres generuje postęp choroby)</li> <li>5. Rzetelne i jednolite dla całego kraju pisemne wytyczne i zalecenia dla specjalistów i lekarzy POZ oraz SORu zgodnie z odpowiednią jednostką, które pacjent może przedstawić lekarzowi, który się nim zajmuje. Lekarze podstawowej opieki nie znają chorób rzadkich, również niektórzy specjaliści np. laryngolog, nefrolog, anesteziolog, lekarze SOR nie znają zaleceń dotyczących leczenia pacjentów z chorobą rzadką (wyłączenie niektórych leków, specyficzne procedury).</li> <li>6. Dzieci leczone są przez lekarzy procedurami są jak dzieci z MPD. To, że jest neurodegeneracja nie oznacza, że leczenie gdzie takie same jak u dzieci z MPD, gdzie uszkodzenie neurologiczne było raz, a nie jest u dzieci codziennie, postępuje i jest zależne od bieżącej pracy wielu organów, rodzaju podawanych leków, należy patrzeć na pacjenta całościowo jako, że są to choroby wielonarządowe.</li> <li>7. Wiele chorób rzadkich jest powiązanych ze zmienionym metabolizmem. Włączenie do opieki nad pacjentem z chorobą rzadką dietetyka klinicznego byłoby dużym ułatwieniem</li> <li>8. Zwiększenie roli Centrów Chorób Rzadkich jako nadzorujących opiekę, ale też edukujących rodziców, fizjoterapeutów, i innych terapeutów, którzy próbowali się dowiedzieć więcej na temat jednostki córki, ale nie mogli znaleźć zbyt wielu informacji. Szkolenia dla specjalistów terapeutów dotyczące chorób rzadkich - np. w chorobach mitochondrialnych intensywna fizjoterapia jest niewskazana i może nawet przyspieszyć postęp choroby.</li> <li>9. Umożliwienie dzieciom z chorobami rzadkimi na korzystanie z zajęć terapeutycznych WWR, OKRO lub OWI nawet po przekroczeniu wieku przedszkolnego. Nie wszystkie dzieci po okresie przedszkolnym korzystają ze szkoły specjalnej i terapeutów tam zatrudnionych. Niektóre uczęszczają do np. klas integracyjnych w placówkach ogólnodostępnych.</li> <li>10. Lekarz pierwszego kontaktu i pobór krwi w domu</li> <li>11. Pierwszeństwo w zakresie opieki medycznej</li> </ol>
<p><i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i></p>	<p>Tak</p>
<p><i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zwiększenie wsparcia finansowego na rehabilitację i zaopatrzenie w środki ortopedyczne</li> <li>2. Dofinansowanie do produktów dietetycznych, zdrowej żywności, która jest bardzo droga</li> <li>3. Dofinansowanie prądu, paliwa z dojazdów na rehabilitację i konsultacje, dofinansowanie reorganizacji domu do specjalnych potrzeb rosnącego dziecka z bardzo trudną chorobą i złożoną niepełnosprawnością</li> <li>4. Wsparcie wychowawcze przy dzieciach respiratorowych</li> </ol>

	<p>5. Asystent osoby niepełnosprawnej tylko przeszkolony w dziedzinie konkretnej choroby i postępowania, 5-8h dziennie z umowa o prace atrakcyjna i stabilna, konieczna ciągłość tej samej osoby</p> <p>6. Pomoc w projektach remontowych</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Edukacja w domu pacjenta</p> <p>2. Alternatywne sposoby komunikowania się, gdy brak mowy</p> <p>3. Dobór metod nauczania, efektywne wskazówki, sprzęt komputerowy, programy komputerowe</p> <p>4. Zwiększenie ilości godzin zajęć rewalidacyjno-wychowawczych, a tym samym rehabilitacji, wsparcia rozwoju itp.</p> <p>5. Edukacja społeczna, edukacja lekarzy pediatrów, lekarzy pierwszego kontaktu w celu szybkiej diagnostyki przy niespecyficznym objawach,</p> <p>6. Edukacja rodziców tuż po diagnozie</p> <p>7. Włączenie chorób rzadkich do katalogu chorób kwalifikujących do uzyskania w Poradni Pedagogicznej orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego z niepełnosprawnością sprzężoną. Tylko takie orzeczenie - z niepełnosprawnością sprzężoną uprawnia do przydzielenia przez poradnię uczniowi nauczyciela wspomagającego, obecnego na lekcji i pomagającego uczniowi podczas zajęć. Obecnie ustawa art. 4 pkt 32 ustawy Prawo oświatowe, jak i art. 3 pkt 18 ustawy o systemie oświaty zawiera zamknięty katalog objawów. Według ustawy sprzężenie występuje jedynie wtedy kiedy zachodzą równocześnie dwa objawy z zamknięto katalogu: niedowidzenie, niedostyszenie, niepełnosprawność ruchowa, niepełnosprawność intelektualna. Autyzm dostaje automatycznie przesłankę sprzężenia bez potrzeby wskazywania dwóch z wyżej wymienionych objawów. W związku z tą sytuacją uczeń w spektrum autyzmu o łagodnym przebiegu jest obecnie zgodnie z ustawą uprawniony do nauczyciela wspomagającego, a uczeń z chorobą rzadką poruszający się na wózku z dystonią w rękach i nogach, ale bez regresu intelektualnego, niedowidzenia albo niedostyszenia nie jest uprawniony do opieki nauczyciela wspomagającego na terenie szkoły. Poradnie pedagogiczne orzekają obecnie w ramach stanowionego prawa, więc potrzeba byłoby rozszerzyć katalog objawów kwalifikujących do orzeczenia sprzężenia, lub go otworzyć i pozwolić decydować o tym samodzielnie poradniom na podstawie opinii lekarza lub zgodnie z potrzebami które poradnia samodzielnie stwierdzi.</p>

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

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

## 10.42. Stowarzyszenie Marfan Polska

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Marfan Polska

Stowarzyszenie Marfan Polska	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji leków sercowych dla dzieci - Sartany, Betablokery 2. Brak refundacji preparatów hormonalnych w terapii hamowania wzrostu - Androtop, Novofem 3. Brak refundacji preparatów stosowanych w nadciśnieniu tętniczym
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Refundacja szkielek korekcyjnych w okularach jest symboliczna, a pacjenci z Zespołem Marfana często potrzebują bardzo specjalistycznych szkielek i częstej wymiany w okresie dojrzewania z uwagi na postępujące gwałtownie wady. Brak refundacji na urządzenia do rehabilitacji oddechowej (PEP itp.) 2. Brak dostępu do leczenia ortodontycznego
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Konieczny szeroki i powszechny dostęp do testów genetycznych z krwi 2. Za mała dostępność badań angio MRI i MRI serca, kręgosłupa i głowy
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Najlepiej aby była dostępna szybka diagnoza genetyczna 2. Po stwierdzeniu choroby opieka koordynowana w ośrodkach z doświadczeniem w tej chorobie, np. WUM, Gumed.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie wsparcia społecznego	1. Najlepiej na poprawę wpłynęłoby gruntowna reforma orzecznictwa, aby pacjenci ze stwierdzonym Zespołem Marfana nie musieli co 2-3 lata stawać na komisjach, tylko stale korzystać z przyznanych orzeczeń i świadczeń
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Nie
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja lekarzy orzeczników

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

Stowarzyszenie Marfan Polska	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazadkie.gov">www.chorobyrazadkie.gov</a> ?	Tak

## 10.43. Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face

Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. W Polsce leków dedykowanych leczeniu Miastonii Gravis jest niewiele, poza podstawowymi takimi jak bromek pirydostygminy (60mg), azatiopryna, glikokortykosteroidy.</li> <li>2. Przełomem w metodach terapeutycznych bezapelacyjnie było dopuszczenie w programie lekowym nowoczesnego preparatu efgartigimodu alfa do leczenia chorych z przeciwciałami AChR ( dla wąskiej grupy chorych), objęcie refundacją ze wskazaniem off-label mykofenolanu metylu, rytuksymabu.</li> <li>3. Niestety na dzień dzisiejszy (4 sierpnia 2024 r) żaden z ośrodków nie rozpoczął jeszcze leczenia refundowanym lekiem efgartigimodem alfa (mimo ,że pacjenci spełniający kryteria włączenia do programu lekowego bardzo tego oczekują).</li> <li>4. W dalszym ciągu jest listę leków ze wskazaniem do leczenia miastonii bez ich refundacji, przykładem może być chociażby neostygmín metylo-siarczanu, distigmin bromidum.</li> <li>5. Objęcie refundacją leków takich jak Bromek pirydostygminy o wydłużonym okresie uwalniania (180mg), tej samej substancji czynnej czynnej w postaci syropu, a także w mniejszej dawce dedykowanej np. dzieciom ( dawka 10 mg), Ambenonii chloridum</li> <li>6. Aktualnie EMA zarejestrowała pięć innowacyjnych substancji : efgartigimod alfa, ekulizumab, rawulizumab, zilukoplan, rozanoksylizumab. I tylko jedna z tych wspomnianych terapii jest refundowana (w ograniczonej populacji pacjentów)</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Osoby z ciężką postacią miastonii gravis są osobami przewlekle leżącymi, stąd by zapobiegać odleżynom niezbędne są specjalne materace przeciwoleżynowe.</li> <li>2. Chorzy zmuszeni są poprzez nasilone problemy z przełykaniem do przyjmowania doustnych preparatów żywienia medycznego (kupowane na własny koszt)</li> <li>3. Rzut choroby zmusza do korzystania z koncentratorów tlenu, urządzeń do pomiarów saturacji, wózków inwalidzkich, specjalnych środków higienicznych takich jak pieluchy, pieluchomajtki, ssaki do odsysania zalegającej wydzieliny, chodzików.</li> <li>4. Wśród pacjentów są osoby z portami, cewnikami środki dezynfekujące i opatrujące są dla nas ogromnym wydatkiem. Niestety nie wszystkie wyroby medyczne są dla nas dostępne. Zmienność objawów w jednej chwili od osoby samodzielnej zmienia pacjentów w osoby całkowicie zależne</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Dużym ułatwieniem dla wielu chorych byłaby możliwość wykonywania wstępnych przesiewowych badań diagnostycznych w gabinetach neurologicznych.</li> <li>2. Możliwość wykonania przeciwciał występujących w miastonii na zlecenie lekarza POZ skracałoby okres diagnostyki wielu chorych</li> <li>3. Chorzy zgłaszają ogromny problem z czasem oczekiwania na właściwą diagnostykę. Czas oczekiwania na poradę w niektórych poradniach chorób mięśni bywa liczony w latach</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Optymalizację opieki stanowiłaby systemowa koordynowana opieka. Choroby rzadkie towarzyszą chorym przez całe życie z różnym nasileniem. Objęcie chorych pilotowanym programem wsparcia socjalnego, medycznego, terapeutycznego zapewniłoby nam i naszym rodzinom większe poczucie bezpieczeństwa.</li> <li>2. Kolejną pilną potrzebą jest brak dostępu do opieki dedykowanej, specjalistycznej rehabilitacji, fizjoterapii ( w tym rehabilitacji oddechowej)</li> <li>3. Potrzeba jasnych wytycznych do postępowania z chorym na miastenię w ww. zakresie</li> </ol>
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Zakres potrzeb w dużej mierze dotyczy pacjentów najciężej chorych. Chorzy i ich rodziny bardzo potrzebują usług opiekuńczych świadczonych w miejscu zamieszkania, mogłoby to zaspokoić codzienne potrzeby życiowych (np. drobne zakupy, gotowanie, porządki w domu)</li> </ol>

	<p>zwłaszcza w przypadku osób samotnych. Zapewniłoby to właściwą opiekę higieniczną (np. mycie, kąpanie, ubieranie, przestanie łóżka, zmiana bielizny pościelowej). Ogromnym wsparciem byłaby możliwość zapewnienia specjalistycznej pomocy psychologicznej, poradnictwa prawnego oraz rodzinnego</p> <p>2. Pacjenci z miastenią to grupa chorych obciążona dużym obciążeniem psychicznym z uwagi na zmienność i nieprzewidywalność objawów. Dostęp do koordynowanej pomocy psychologicznej od momentu ustalenia diagnozy aż przez cały proces choroby, niewątpliwie ułatwiłby proces adaptacji, zrozumienia przez chorego swojego stanu i akceptację dla zmienności choroby, która bardzo utrudnia funkcjonowanie społeczne, rodzinne, zawodowe</p> <p>3. Kolejną niezaspokojoną potrzebą jest chociażby możliwość ubiegania się o wsparcie w zakresie środków na zakup leków, które to wielokrotnie przewyższają możliwości finansowe rodzin</p> <p>4. Wsparcie w zakresie doradztwa zawodowego (np. w zakresie przekwalifikowania) byłoby pomocne w ujęciu chorych o średnim czy też lżejszym przebiegu, nie mogących z uwagi na objawy wykonywać pracy na dotychczasowym stanowisku</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Edukacja personelu medycznego i społeczeństwa na temat miastenii, w tym szkolenia wśród przedstawicieli różnych grup lekarzy, o różnych specjalnościach (np. lekarze POZ, anesteziolodzy, rehabilitacji, celem edukacji np. z zakresu stosowania odpowiedniej opieki nad pacjentem z miastenią), a także pielęgniarek.</p> <p>2. Szkolenia personelu SOR oraz sanitariuszom karetek w celu zapewnienia, że w przypadku nagłym osoba chora na miastenię uzyska właściwą pomoc. Nadawanie priorytetu w systemie przyjęć na SOR osobom chorym na miastenię, w szczególności zgłaszających duszność (która nie zawsze na początku koreluje z poziomem saturacji - może ona być na dobrym poziomie, a mięśnie oddechowe mogą w tym czasie już mocno słabnąć)</p> <p>3. Zwiększenie świadomości w zakresie saturacji i jej korelacji z możliwością wystąpienia przełomu miastenicznego oraz leków potencjalnie mogących gwałtownie i nieprzewidywalnie pogorszyć stan chorych.</p> <p>4. Edukacja społeczeństwa - w celu podniesienia poziomu zrozumienia i akceptacji dla osób chorych, u których objawy mają zmienny przebieg z okresami dobrej sprawności po których może nastąpić gwałtowne pogorszenie</p>

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

Stowarzyszenie Miastenia Gravis - Face to Face	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrrzadkie.gov">www.chorobyrrzadkie.gov</a>?</i>	Tak

#### 10.44. Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji dla leku Voxzogo w terapii dzieci z achondroplazją
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zbyt długie terminy związane z oczekiwaniem na wizyty u lekarzy specjalistów
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Wprowadzenie refundowanej terapii farmakologicznej wosorytydem 2. Stworzenie centrów referencyjnych dla dzieci i dorosłych chorujących na achondroplazją
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie w integracji, funkcjonowaniu na rynku pracy
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Wsparcie uczniów chorujących na choroby rzadkie, 2. Dostosowanie szkół i metod uczenia oraz sprawdzania wiedzy

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

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.45. Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak refundacji zastrzyku Corhydronu 100 mg i 25 mg. 2. Brak darmowych proszków robionych hydrokortyzonu dla dzieci

	<p>podczas gdy tabletki Hydrokortyzonu SF już są darmowe do 18 roku życia</p> <p>3. Brak alternatywy dla często niedziałającego Hydrokortyzonu SF. To jedyny lek w Polsce i takiej gramaturze. Pacjenci sprowadzają płatne leki w oparciu o receptę transgraniczną z Francji, Niemiec lub Szwajcarii</p> <p>4. Brak leków o przedłużonym uwalnianiu – brak dostępności w Polsce</p> <p>5. Pacjenci muszą dzień w dzień przyjmować elektrolity. W okresie letnim to często opakowanie dziennie - koszt 26 zł. Koszt elektrolitów to około 700 zł -900 zł miesięcznie. Refundacja elektronów aptecznych</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	<p>1. W okresie letnim pacjenci nieustannie badają sód, ponieważ mają problem z utrzymaniem jego poziomu. Jonogramy robi się jedynie w szpitalnych oddziałach ratunkowych lub krew żylna w laboratorium. Zdarza się, że trzeba to badanie przy wysokich temperaturach i utracie soli wykonywać i dwa razy w tygodniu. Wymagana refundacja przenośnego gazometru – analizatora do gazometrii i jonów (elektrolity) – EDAN i15. Niestety w tym schorzeniu poziom sodu i potasu trzeba oznaczać do końca życia, jak tylko spada samopoczucie. Hiponatremia może być śmiertelna. Refundacja ciśnieniomierza i to dobrego, ponieważ od wskazań codziennych pomiarów zależy dawkowanie fludrokortyzonu.</p> <p>2. Refundacja pasków przy hipoglikemii i systemu refundowania glukozy FSL</p>
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	<p>1. Zwiększenie świadomości choroby wymaga zaangażowania POZ. Mamy bardzo pozytywny odzew na próby edukacji w objawach. Bardzo zależy nam, by lekarz POZ miał możliwość skierowania na tzw. pakiet w kierunku diagnostyki niedoczynności nadnerczy. Może skierować na badanie sodu, potasu, ft3, ft4, TSH, glukozy, kortyzolu i ACTH. Przy podejrzeniu niedoczynności te badania radykalnie skracają czas diagnozy. Ponieważ wizyty kontrolne u specjalisty odbywają się raz na trzy miesiące a nawet rzadziej, dobrze by było, gdyby POZ mógł przepisać kontrolne badania w ramach zdiagnozowanych chorób. Pacjenci do końca życia biorą sterydy. Skutkiem ubocznym jest zagrożenie osteoporozą. Ryzyko jest ogromne.</p> <p>2. Chorym powinna przysługiwać densytometria raz na rok</p>
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	<p>1. Najważniejsza jest edukacja i wzrost świadomości choroby. Nawet gdy sami chcemy edukować, to często ponieważ robimy to z pozycji pacjenta spotykamy się z ignorancją. A jednak statystyki są nieubłagane i większość chorych jest diagnozowana w chwili zagrażającego życiu przełomu, znaczną część jest prowadzona po omacku</p> <p>2. Brakuje wspólnych procedur, możliwości wzajemnej konsultacji lekarzy. Nie ma spójnego planu działania.</p> <p>3. Brak wsparcia w dążeniu do dostępności leków zagranicznych. Na razie i MZ i RPP odsyłają chorych do mediacji z producentem. Oczywiście takie rozmowy skazane są na porażkę .</p>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<p>1. Wsparcie emocjonalne chorych i ich rodzin. Niezbędna jest opieka psychologiczna. Zazwyczaj chorobie Addisona towarzyszą inne schorzenia, jak cukrzyca, niedoczynność jajników, niedoczynność przytarczyc, celiakia. Choroby te atakują równocześnie. Trudno poradzić sobie emocjonalnie w chwili diagnozy</p> <p>2. Dostarczenie rzetelnej wiedzy po wyjściu ze szpitala i wsparcie w codziennym funkcjonowaniu</p> <p>3. Wsparcie finansowe w przypadku chorych, którzy nie są w stanie funkcjonować, ze względu na szybki metabolizm leków i niedostępność innych</p> <p>4. Sanatoria dla chorych</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak



Potrzeby w zakresie edukacji	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ogólnie dostępna wiedza dla środowisk szkolnych, współpracowników chorego.</li> <li>2. Edukacja ratowników medycznych, stacji pogotowia ratunkowego, placówek POZ i samego chorego.</li> <li>3. Pielęgniarka diabetologiczna, endokrynologiczna, które uczą prawidłowego pomiaru ciśnienia, pomiaru cukru, robienia zastrzyku ratującego życie z corhydronu w chwili przełomu</li> </ol>
------------------------------	--

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

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazadkie.gov">www.chorobyrazadkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.46. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Nie wszyscy chorzy otrzymują leczenie nowym lekiem</li> <li>2. Wdrażanie do programu lekowego jest czasochłonne</li> </ol>
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Badania przesiewowe</li> <li>2. Dostęp do odpowiednich specjalistów</li> </ol>
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Stworzenie wytycznych dla rehabilitantów i fizjoterapeutów zajmujących się pacjentami z chorobą Pompego, oraz do samodzielnego prowadzenia rehabilitacji
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Informacja na temat możliwości radzenia sobie i wsparcia jakie można otrzymać w sytuacji w jakiej z racji stanu zdrowia znaleźli się pacjenci
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Zwiększenie świadomości istnienia Choroby Pompego wśród lekarzy

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego w Polsce	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

#### 10.47. Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D

Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	1. Pacjenci, chorzy na niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej największą niezaspokojoną potrzebę wskazują brak dostępu do jedynej enzymatycznej terapii zastępczej zarejestrowanej w LAL-D. Sebelipaza alfa działa na przyczynę niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D). Nie ma żadnego innego leku umożliwiającego zahamowanie rozwoju tej choroby. Bez tego leczenia pacjentów z LAL-D czeka pogorszenie stanu zdrowia i ogromne ryzyko wystąpienia skutków choroby, takich jak przedwczesny zawał serca, udar mózgu, przeszczep wątroby, a nawet zgon. Pacjentów z LAL-D bardzo mało – jako Prezes Stowarzyszenia wiem o 11 chorych żyjących w Polsce. Większość z nas to są młodzi ludzie, w wieku 18-24 lata, i kilkoro dzieci. Pilnie oczekujemy na dostęp do leczenia, które jest dla nas jedynym ratunkiem.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	Brak potrzeb
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. LAL-D to choroba ultraradka i również rzadko diagnozowana. Ze względu na duże zróżnicowanie w objawach klinicznych, rzadkość choroby i ograniczoną świadomość choroby, u wielu chorych LAL-D pozostaje nierozpoznana lub błędnie diagnozowana. Tymczasem diagnostyka polega na badaniu aktywności enzymu LAL w suchej kropli krwi, w celu potwierdzenia rozpoznania wykonują się także badanie molekularnie w kierunku mutacji w genie LIPA
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	1. Pacjenci chorzy na LAL-D powinni być objęci opieką koordynowaną 2. Wymagają opieki dietetyka, który zaproponowałaby pacjentom optymalną dietę, a potem kontrolował sposób odżywiania pacjentów
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak

Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Ważnym aspektem dla pacjentów z LAL-D jest pomoc psychologiczna. Pacjenci kiedy słyszą diagnozę, są przerażeni - po pierwsze dlatego, że to choroba rzadka, po drugie w Polsce jedyna terapia jest niedostępna. Pacjenci boją się śmierci i powikłań choroby – zawałów, udarów. Dlatego powinni zostać opieką psychologa
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	Brak potrzeb

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

Stowarzyszenie pacjentów z chorobą LAL-D	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki eksperckie chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Nie
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

#### 10.48. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

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

Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Pełna refundacją wyrobów takich jak: pieluchy jednorazowe, płyny do dezynfekcji np. Octanisept, Prontosan, gaziki, plastry, rękawiczki jednorazowe, sól fizjologiczna, woda do iniekcji, rurki tracheostomijne (zwłaszcza silikonowe), opaski do tracheotomii, cewniki. 2. Objęcie refundacją bądź zwiększenie dofinansowania na takie sprzęty jak: ssaki medyczne, asystory kaszlu (koflatory), worki ambu, koncentratory tlenu, leżaki kąpielowe, łóżka rehabilitacyjne, wózki specjalistyczne z siedziskami pozycjonującymi typu spex a także wózki elektryczne, pionizatory
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Ułatwienie dostępu do diagnostyki w kierunku nosicielstwa SMARD1, poprzez wprowadzenie możliwości zlecenia badań genetycznych u najbliższej rodziny pacjenta przez lekarza pierwszego kontaktu
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Ulepszenie programu wentylacji domowej. Ujednoclenie systemu opieki, który różni się w zależności od ośrodka realizującego program (ilość godzin opieki pielęgniarstwa, ilość zapewnianych artykułów jednorazowych oraz sprzętów medycznych). 2. Zwiększenie ilości godzin refundowanej fizjoterapii - obecnie

	<p>w przypadku pacjentów objętych respiratoroterapią są to 2 h tygodniowo, a także zwiększenie ilości godzin opieki pielęgniarskiej.</p> <p>3. Opieka psychologiczna dla chorych z chorobami rzadkimi – dostęp w przyspieszonym trybie, możliwość realizacji terapii w warunkach domowych.</p> <p>4. Stworzenie ośrodków, centrów referencyjnych, gdzie w jednym miejscu – regularnie i kompleksowo (z dostępem do lekarzy specjalistów) wykonywane byłyby badania stanu funkcjonowania chorego i udzielane wytyczne co do istniejących możliwościach rozwoju, edukacji, fizjoterapii oraz doboru sprzętów, urządzeń ułatwiających funkcjonowanie</p> <p>5. Opracowanie i wdrożenie modelu opieki koordynowanej w SMARD 1 podobnie jak w innych rodzajach rdzeniowego zaniku mięśni, w oparciu o sieć ośrodków referencyjnych, z uwzględnieniem szczebla POZ oraz z wykorzystaniem technologii telemedycznych</p>
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	<p>1. Potrzeba stałego wsparcia asystenta rodziny, który pokieruje rodzinę w kwestiach zasiłków, dostępnych świadczeń, opieki wytchnieniowej itp. Chorzy na smard1 wymagają całodobowej stałej opieki, co znacznie utrudnia, a niekiedy uniemożliwia załatwianie spraw urzędowych przez opiekunów</p> <p>2. Potrzebne również większe wsparcie w zakresie asystenta ON (większa ilość godzin wykwalifikowanej asystentury dla osób całkowicie niesamodzielnych)</p>
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	<p>1. Uproszczenie procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego i nauczania indywidualnego</p> <p>2. Likwidacja barier architektonicznych w szkołach, zapewnienie asysty na czas przebywania w szkole</p> <p>3. Zwiększenie ilości godzin nauczania indywidualnego zwłaszcza w przypadku dzieci niemówiących, porozumiewających się np. z pomocą eyetrackingu</p> <p>4. Szkolenia nauczycieli i pedagogów w zakresie AAC</p> <p>5. Zwiększenie nacisku na dostęp do alternatywnych sposobów komunikacji</p> <p>6. Możliwość przeznaczania subwencji szkolnej na zakup pomocy szkolnych dla dzieci z indywidualnym trybem nauczania realizowanym w szkole i w domu</p>

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

Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Tak

### 10.49. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR

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

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak leków dedykowanych dla pacjentów z mieszaną odmianą choroby - tj kardiomiopatia i polineuropatia
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	1. Dostęp do produktów medycznych - ortezy , art higieniczne - pampersy dla dorosłych, kule, balkoniki. Obecnie te artykuły są dostępne - kwestia ceny produktu i zniżek.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Brak potrzeb
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Choroba dotyka w dużej mierze osoby po 60 roku życia, nie mając wsparcia bliskich tj. rodziny lub przyjaciół - chorzy wymagają regularnej opieki - w głównej mierze monitorowania stanu zdrowia.
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Edukacja lekarzy - informacje o chorobie tj. geneza, objawy, symptomy oraz kompletna informacja na stronach internetowych (stowarzyszenie) 2. Oprócz informacji konieczna jest informacja dotycząca ścieżki diagnostycznej oraz ośrodków referencyjnych 3. Ponadto dotarcie do członków rodzin chorych - choroba genetyczna - w celu przekazania informacji na temat badań

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

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

### 10.50. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Możdżkową

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Możdżkową

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Możdżkową	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Brak leków dla pacjentów z Ataksją

Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Diagnostyka choroby polega na badaniach genetycznych wliczając czas oczekiwania na badanie jak i sam czas badań można mówić, że trwa to rok lub dłużej – wymagane skrócenie czasu
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Brak potrzeb
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Zdecydowanie większy dostęp do rehabilitacji domowej jak i opieki socjalnej – asystent 2. Wsparcie w codziennych czynnościach
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	1. Nieświadomość społeczna doprowadza do sytuacji kiedy chorzy na ulicy są postrzegani jak osoba pod wpływem alkoholu

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

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Możdżkową	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

### 10.51. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Testy suchej kropli krwi sponsorowane są w dużej mierze przez producentów leku, a Polska wciąż nie dysponuje własnym laboratorium, które mogłoby analizować tego typu testy
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Dostęp do terapii domowej 2. Uproszczenie procedur włączania nowych pacjentów do leczenia Dostęp do opieki psychologicznej oraz fizjoterapeutycznej
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak

Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Niespójne podejście w kwestii orzecznictwa o niepełnosprawności. Nie każdy z cierpiących na chorobę Gauchera, otrzymał takie orzeczenie. Terapia w chorobie Gauchera oparta jest przede wszystkim o enzymatyczną terapię zastępczą. Podania leku odbywają się w co dwa tygodnie w warunkach szpitalnych, a pacjenci z tego powodu regularnie korzystają z urlopów wypoczynkowych czy też urlopów bezpłatnych</li> <li>2. Dofinansowanie dojazdów do szpitali oraz ośrodków eksperckich, które realizują program lekowy. Wsparcie społeczne powinno również dotyczyć pacjentów późno zdiagnozowanych o trudnym przebiegu choroby, ze względu na zmiany w układzie kostnym</li> <li>3. Pomocne byłoby również wsparcie psychologiczne, zwłaszcza u osób samotnych lub późno zdiagnozowanych</li> </ol>
Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie edukacji	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Edukacja lekarzy pierwszego kontaktu oraz specjalistów, zwłaszcza hematologów</li> <li>2. Edukacja społeczeństwa, zwłaszcza potencjalnych pracodawców, aby nie bali się zatrudniać osób z chorobami rzadkimi</li> </ol>

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Tak

## 10.52. Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana

Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. Problemy z włączeniem do programów lekowych z epidyolem lub innych lekach na padaczkę
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Stworzenie klinik regionalnych lub ośrodków eksperckich specjalizujących w Zespole Angelmana</li> <li>2. Poszerzanie świadomości wśród personelu medycznego na temat Zespołu Angelmana</li> </ol>

<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Zwiększenie limitu czasowego asystenta osobistego 2. Szerszy dostęp do szkoleń asystentom wspomagającym oraz opiekunom w ramach opieki wytchnieniowej 3. Zwiększanie dostępu opiekunom do skorzystania ze wsparcia w ramach opieki wytchnieniowej
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Edukacja pod kątem wolontariatu 2. Wyrównanie możliwości korzystania z możliwości edukacji dla osób nisko funkcjonujących 3. Umożliwienie inkluzywności

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

Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Tak
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Nie
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Nie

### 10.53. Stowarzyszenie SARCOMA

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie SARCOMA

Stowarzyszenie SARCOMA	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych</i>	Brak potrzeb
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych</i>	Brak potrzeb
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	Brak potrzeb
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki</i>	Brak potrzeb
<i>Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Pokrycie kosztów dojazdu na leczenie w referencyjnych ośrodkach 2. Pokrycie kosztów zakwaterowania itp.
<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	Brak potrzeb



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

Stowarzyszenie SARCOMA	
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?	Tak
Czy znają Państwo ośrodki ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?	Tak
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a> ?	Nie

#### 10.54. Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

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

Stowarzyszenie Zespołu Williamsa	
Potrzeby w zakresie dostępu do technologii medycznych	1. W Europie i na Świecie trwają badania kliniczne i poszukiwania leków, które mogą pomóc osobom z Zespołem Williamsa. Mamy nadzieję, że gdy zostaną sprawdzone i zatwierdzone to również w Polsce będziemy mogli liczyć na ich refundację.
Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Problemem jest nadal forma przekazywania informacji o diagnozie przez ośrodki oraz brak kompleksowej informacji „co dalej”. Jest olbrzymią potrzebą aby rodzice, którzy dowiadują się o diagnozie ZW otrzymywali kompleksową informację medyczną oraz informacje tzw „logistyczne” gdzie należy szukać wsparcia.
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Pacjenci z ZW bardzo potrzebują systemowego wsparcia w formie ośrodków referencyjnych, gdzie w sposób skoordynowany mogliby uzyskać wsparcie, diagnostykę oraz leczenie w wielu dziedzinach medycyny. Szczególnie potrzebne są ośrodki dla pacjentów po 18 roku życia, którzy znikają w systemie a lekarze interniści nie mają odpowiedniej wiedzy i doświadczenia by prowadzić takich pacjentów. 2. Dodatkowo bardzo ważnym jest udział w tej skoordynowanej opiece w ośrodkach referencyjnych lekarzy psychologów i psychiatrów. To wsparcie dotyczy całej rodziny, czyli pacjentów, rodziców i rodzeństwa.
Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?	Tak
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Bardzo potrzebne jest wsparcie nie tylko osób z ZW, ale także całych rodzin czyli rodziców i rodzeństwa na wszystkich etapach, zarówno po diagnozie jak i w czasie całego życia pacjenta. Ważnym jest pewność co do przyszłości. Oczywiście dotyczy to tematu orzecznictwa a co za tym idzie tematu wsparcia materialnego w formie zasiłków o świadczeń. Bardzo często osoby z ZW po 16 roku życia, które od urodzenia wymagały ciągłego wsparcia opiekunów w funkcjonowaniu, rehabilitacji i edukacji, tracą zasiłki, ponieważ z dnia na dzień są uznawane jako zdrowe przez system

<i>Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?</i>	Tak
<i>Potrzeby w zakresie edukacji</i>	1. Edukacja włączająca oraz dostęp do specjalistycznych ośrodków edukacyjnych dla osób z niepełnosprawnością intelektualną, również po ukończeniu tzw. wieku szkolnego jest podstawą rehabilitacji i wsparcia dla osób z ZW

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

Stowarzyszenie Zespołu Williamsa	
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>	Tak
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <a href="http://www.chorobyrazdkie.gov">www.chorobyrazdkie.gov</a>?</i>	Nie

## ZAŁĄCZNIK 1:

## Aktualna lista 80 organizacji pacjenckich zrzeszonych lub współpracujących z Krajowym Forum Orphan

Lp.	Nazwa organizacji pacjenckiej
1	BAG3 Research Foundation
2	Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe
3	Fundacja BB
4	Fundacja Bezpestkowe
5	Fundacja Bohatera Borysa (nie są członkami)
6	Fundacja Centrum Walki z Alergią
7	Fundacja Chorób Mózgu
8	Fundacja FA - REJESTRUJĄ SIĘ
9	Fundacja FAST Poland Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland
10	Fundacja HypoGenek
11	Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą
12	Fundacja MIMICUS
13	Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA
14	Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczki
15	Fundacja Oswoić Miopatie
16	Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy
17	Fundacja Pomocy Chorym na zanik mięśni im. Piotra Karlińskiego
18	Fundacja Pro Egenis
19	Fundacja Rare Diseases Uniqius
20	Fundacja Rodzina Fra X
21	Fundacja Równi Wśród Równych
22	Fundacja Salamander
23	Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne
24	Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej
25	Fundacja SMA
26	Fundacja StopDuchenne
27	Fundacja Umieć Pomagać – na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę
28	Fundacja Wymarzona Odporność
29	Fundacja Żyć z Chorobą Parkinsona
30	Innowacyjność Komórek Macierzystych - Potwierdzone Terapie Komórkowe Szansą Dla Pacjentów Na Leczenie I Zdrowie
31	Jedni na milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH
32	MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
33	Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona
34	Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlektłą Białaczkę Szpikową
35	PACS2 Research Foundation
36	Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
37	Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis Gioconda
38	Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl
39	Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

40	Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona
41	Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi
42	Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczyńoruchowym Pięknie Puchnę
43	Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)
44	Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego
45	Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego
46	Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita J-ELITA
47	Retina AMD Polska
48	Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza
49	Stowarzyszenia na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy
50	Stowarzyszenia Rodzin z Zespołem Angelmana
51	Stowarzyszenie 22q11 POLSKA
52	Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie
53	Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
54	Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę
55	Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka i Choroby Pokrewne
56	Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
57	Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenie Naczyń Vasculitis
58	Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających
59	Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
60	Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha Mali Bohaterowie
61	Stowarzyszenie MARFAN POLSKA
62	Stowarzyszenie Miastenia Gravis- Face to Face
63	Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”
64	Stowarzyszenie Na Rzecz Dzieci z Achondroplazją
65	Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „Wspólnie”
66	Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL
67	Stowarzyszenie na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect”
68	Stowarzyszenie NBIA Polska
69	Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR
70	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D
71	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego,
72	Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego “Apetyt Na Życie”
73	Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czerniaki SARCOMA
74	Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi
75	Stowarzyszenie Rodzin SMARD1
76	Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA
77	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego
78	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
79	Stowarzyszenie Uratujmy Życie (Sanfilipo)
80	Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

## ZAŁĄCZNIK 2:

## Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2024

Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2024 w zakresie dostępu do technologii medycznych, wyrobów medycznych, optymalizacji opieki, opieki socjalnej i edukacji 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. Czy Audyt Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?
  - a. Tak
  - b. Nie
4. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie refundacji leków w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich.
5. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie refundacji wyrobów medycznych w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich.
6. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich.
7. Czy opieka socjalna powinna znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?
  - a. Tak
  - b. Nie
8. Jeśli tak, proszę wskazać potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich.
9. Czy kwestie edukacji powinny znaleźć się w Planie dla Chorób Rzadkich?
  - a. Tak
  - b. Nie
10. Jeśli tak, proszę wskazać potrzeby w zakresie edukacji w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich.
11. Proszę wskazać potrzeby w zakresie optymalizacji opieki w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich
12. Jeśli występują inne potrzeby niż wyżej wymienione obszary w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich, proszę je wskazać
13. Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?
  - a. Tak
  - b. Nie
14. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich 2021-2023?
  - a. Tak
  - b. Nie
15. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?
  - a. Tak
  - b. Nie
16. Czy choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 r.?
  - a. Tak
  - b. Nie

17. Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?
  - a. Tak
  - b. Nie
18. Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich [www.choroby-rzadkie.gov](http://www.choroby-rzadkie.gov)?
  - a. Tak
  - b. Nie

Sponsorzy i partnerzy:

abbvie

AstraZeneca 

 Amicus  
Therapeutics

AMGEN

 Biogen

 Chiesi  
People and Ideas for Innovation in healthcare

 Coloplast

EXCEED  
ORPHAN

GSK

 MSD

 Nestlé  
HealthScience

 Vitaflo  
Enhancing Lives Together  
A Nestlé Health Science Company

 NOVARTIS

 novo nordisk®

 NUTRICIA  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

METABOLICS

 PTC  
THERAPEUTICS™

 Roche

sanofi

 Swixxo BioPharma  
Modern Medicines For All

 sobi  
Pioneer in Rare Diseases

 Takeda

 ucb

 VERTEX



# Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

**European Health Network  
Health&Disease Management Institute**

ISBN 978-83-972979-0-6



**Krajowe Forum ORPHAN  
Warszawa 2024**