

Rzadkie choroby znalazły swoje specjalne miejsce w systemie zdrowotnym UE.

W świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status, kiedy to Komisja Europejska 29 kwietnia 1999 r. przyjęła wspólnotowy program działania na rzecz rzadkich chorób.

W rozporządzeniu nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. podkreślono, że pacjenci cierpiący na rzadkie choroby powinni mieć prawo do takiej samej jakości leczenia, jak inni pacjenci.

W celu wyrównania szans leczenia oraz dążąc do poprawy opieki socjalnej dla takich pacjentów i ich rodzin, w czerwcu 2009 r. Rada Unii Europejskiej zaleciła krajom członkowskim opracowanie i wprowadzenie narodowych programów najpóźniej do końca 2013 roku.

Narodowy plan dla chorób rzadkich to program, który ma zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej, ukierunkowanej na potrzeby osób z chorobami rzadkimi, pozwalający systemowo rozwiązywać problemy zdrowotne i socjalne tej grupy chorych.



W ramach europejskiego programu EUROPLAN, pomocowo oraz dla spójności i współpracy, przygotowane zostały wytyczne oraz wydano zalecenie przyjęcia do ich wiadomości przy opracowywaniu krajowych planów dla rzadkich chorób.

Dotychczasowe opóźnienia w realizacji zalecenia Rady UE doprowadziły do sytuacji, w której Polska jest jednym z nielicznych krajów, gdzie nie ma Narodowego planu dla chorób rzadkich.



Dotychczas w Polsce, zarówno system opieki medycznej i opieki socjalnej, jak również system edukacji nie dostrzegają istnienia i potrzeby odmiennego traktowania chorób rzadkich. Zgodnie z Zaleceniem UE Polska przygotowuje wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich w 2019 roku.



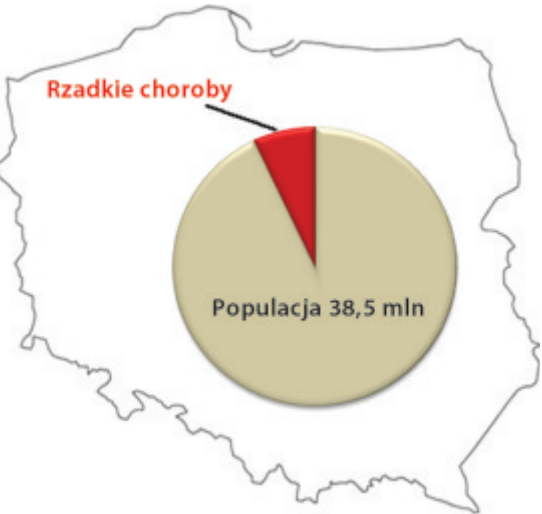
www.rzadkiechoroby.pl



Choroby rzadkie to takie, które występują u mniej niż 5 na 10 tys. osób.

Dotychczas (według różnych szacunków) opisano około 6.000 jednostek chorobowych, które zalicza się do chorób rzadkich.

Na całym świecie na choroby rzadkie cierpi 350 milionów ludzi. W krajach Unii Europejskiej dotyczą one 6-8% społeczeństwa, co daje ogólną liczbę chorych między 27 a 36 milionów ludzi. **W Polsce liczbę chorych szacuje się na 2,5-3 mln.**



80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, ale wśród nich występują także nietypowe nowotwory i choroby autoimmunologiczne.

W większości przypadków chorób rzadkich nie ma skutecznego leczenia, ale odpowiednio wcześniej postawiona diagnoza, właściwe leczenie, rehabilitacja i opieka socjalna wpływają nie tylko na poprawę jakości życia, ale także na jego wydłużenie.

Niestety, w Polsce na postawienie diagnozy chorzy czekają średnio 3-4 lat, co często prowadzi do istotnego pogorszenia stanu zdrowia fizycznego i umysłowego. Późna diagnoza to także odroczone w czasie leczenie.



Dane statystyczne pokazują, że rzadkie, czasem nawet jednostkowe, występowanie niektórych schorzeń nie zmienia faktu, iż w masie powinny one stanowić ważny element systemu ochrony zdrowia. W większości krajów europejskich tak właśnie się dzieje, ale nie w Polsce.

Pomoc innemu w potrzebie jest wpisana w naturę człowieka

Rzadkie Choroby Priorytetem również w Polsce

W lutym 2013 r. do Ministerstwa Zdrowia trafił projekt Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, opracowany przez ponad 40 organizacji pacjenckich i 60 wybitnych profesorów medycyny. Wtedy wydawało się, że los chorych może się szybko odmienić. Tak się jednak nie stało.

Dopiero powołany z okazji Światowych Obchodów Dnia Chorób Rzadkich w lutym 2016 roku Ministerialny Zespół ds. Chorób Rzadkich reaktywował prace nad Narodowym Planem. Zgodnie z deklaracjami i przyjętym przez Ministra Zdrowia planem prac Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich winien być przyjęty i skierowany do wdrażania z początkiem 2017 roku. Obecnie nowy Zespół ds. Chorób Rzadkich planuje opracowanie Planu na wiosnę 2019 r.

Deklarowana polityka państwa oparta będzie na egalitarnym traktowaniu chorób rzadkich. Zgodnie z rekomendacjami unijnymi schemat narodowego Planu dla Chorób Rzadkich obejmuje następujące obszary:

- Rejestr chorób rzadkich i diagnostyka,
- Ośrodki referencyjne i sieci referencyjne
- Skoordinowaną opiekę medyczną i lekową,
- Opieka społeczna i socjalna
- Edukacja medyczna i społeczna

Rejestr chorób rzadkich

Wiedza o chorobach rzadkich jest nadal niewystarczająca, zarówno w kontekście medycznym jak i pod względem zarządzania terapią. Do tego niezbędny jest rejestr chorób rzadkich, choćby po to, aby każdy specjalista mógł w oparciu o zadaną kwerendę objawów występujących u pacjenta mógł uzyskać pierwszą, wstępną diagnozę oraz podpowiedź, co robić dalej. Oczywiście, nie rozwiąże to wszystkich problemów z diagnostyką, bo w przypadku chorób rzadkich jest ona bardzo złożona i kosztowna. Możliwość korzystania z rejestru znakomicie skróciłaby drogę od diagnozy i rozpoczęcia leczenia.

Przyszły rejestr chorób rzadkich powinien być wszechstronnym, wielo-poziomowym narzędziem zarządzania poszczególną terapią przypadku chorobowego, ale też powinien służyć zarządzaniu całym systemem skoordinowanej opieki medycznej i socjalnej jakie zostaną wdrożone wraz z narodowym planem. Do odpowiednio kodowanej w zakresie danych osobowych informacji, dostęp powinni mieć lekarze, władze zdrowotne, płatnik krajowy, ubezpieczyciel, naukowcy, studenci i oczywiście sam pacjent. Rejestr powinien zakładać możliwość współpracy naukowej i kompatybilność z podobnymi rejestrami w UE.



Ośrodki referencyjne i sieci referencyjne

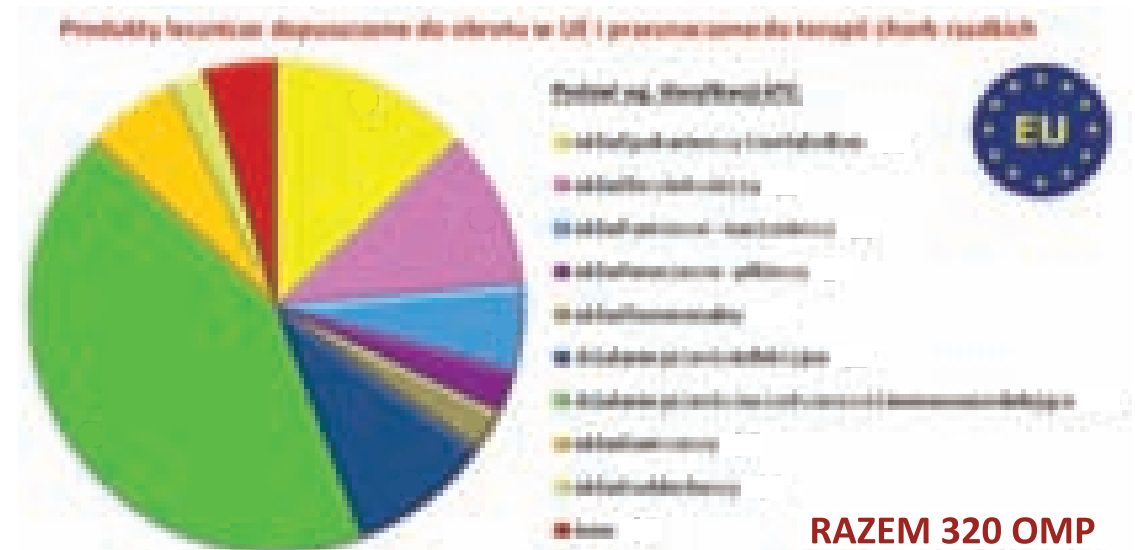
Tworzenie sieć ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich powinna stanowić jeden z priorytetów polskiego systemu ochrony zdrowia. Ośrodki referencyjne powinny mieć ściśle określony zakres działania merytorycznego, wyodrębniony teren działalności (centralny lub regionalny) oraz odpowiednie środki finansowe na wykonanie zadań. W skład przyszłych ośrodków referencyjnych powinny wchodzić ośrodki, specjalizujące się w badaniach nad chorobą rzadką lub grupą chorób, posiadające udokumentowany dorobek naukowy dotyczący tej tematyki. Konieczne jest, aby powołane czy wyznaczane ośrodki zajmowały się diagnostyką, rehabilitacją oraz prowadziły terapię lub miały bezpośredni nadzór w przypadkach, gdy leczenie odbywać się będzie w szpitalu najbliższym miejsca zamieszkania pacjenta. Modele ośrodków i sieci referencyjnych dla chorób rzadkich powinny zostać opracowane w każdej dziedzinie medycyny zgodnie z jej specyfiką oraz zaleceniami EUCERD *Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States*.

Referencja kosztuje lecz się opłaca
Nieobecni imienia w potrzebie jest wpisana w naturę człowieka

Leki sieroce – OMP (orphan medicinal products)

Są to leki produkty lecznicze przeznaczone do diagnozowania, zapobiegania i leczenia chorób rzadkich. Ten unikalny status leków nadaje Europejska Agencja Leków (EMA/COMP) i od momentu rejestracji lek otrzymuje 10-cio letnią ochronę rynkową co ma na celu pobudzenie przemysłu do inwestowania w rozwój badań nad lekami sierocymi. Od 2000 roku, zarejestrowanych zostało tylko 320 leków sierocych. Część z nich utraciło już status sierocy lecz dalej przeznaczone są do terapii chorób rzadkich.

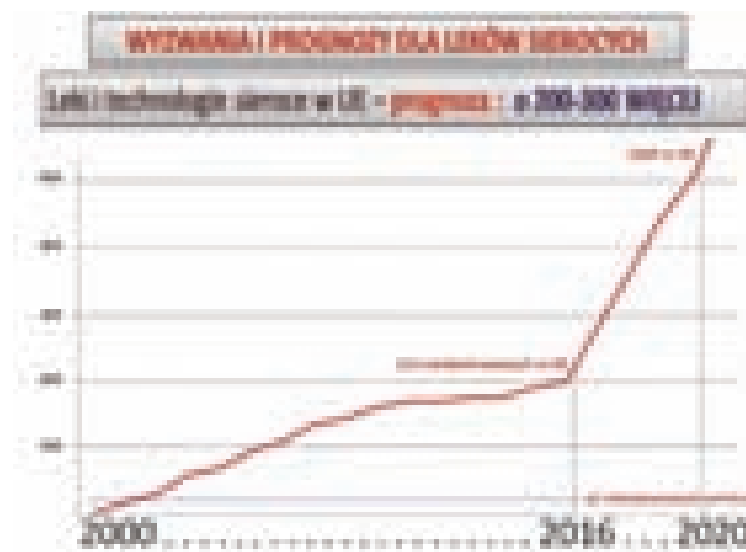
Obecnie tylko dla około 3% chorób rzadkich istnieje oferta lekowa.



Dzięki specjalnym zachętom ekonomicznym stworzonym przez Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady w sprawie sierocych produktów leczniczych systematycznie rośnie zainteresowanie firm farmaceutycznych badaniami nad chorobami rzadkimi i lekami sierocymi, co przyczyniło się do wzrostu liczby dostępnych leków sierocych.



Konsorcjum powstało z inicjatywy Komisji Europejskiej i Amerykańskiego National Institute of Health w celu wspierania współpracy międzynarodowej w dziedzinie badań nad rzadkimi chorobami. IRDiRC łączy badaczy i organizacje inwestujące w badania. Przewidywania wskazują, że **do końca 2020 roku zostanie wynalezione i zarejestrowane około 200-300 nowych leków dla rzadkich chorób.**



Dotychczasowa polska polityka lekowa wobec leków sierocych była najbardziej restrykcyjna w Unii Europejskiej co dotkliwie odczuwa do dziś gros pacjentów nie mogących doczekać się refundacji drogich leków. Polski system opieki zdrowotnej i system oceny leków nie dostrzegł dotychczas specyfiki chorób rzadkich i istnienia chorób rzadkich. Przy ocenie HTA leków sierocych stosuje się te

same kryteria oceny ekonomicznej co wobec leków na schorzenia powszechne. W wyniku takiego podejścia Polska refunduje zaledwie nieco ponad 34 spośród 320 dostępnych leków sierocych przeznaczonych do terapii chorób rzadkich. To tylko 10,6%. Biorąc pod uwagę poziom dostępności i refundacji, nawet pomimo ostatnich poszerzających listę programów lekowych pozytywnych decyzji z końca 2018 roku, plasuje to nadal nasz kraj na ostatnim miejscu wśród



państw członkowskich Unii Europejskiej. Przyjęta w 2018 roku przez Radę Ministrów nowa Polityka Lekowa Państwa, dzięki dostrzeżeniu odmienności ekonomicznej leków sierocych i konieczności odstąpienia od standardowej oceny kosztowej, otwiera możliwości poprawy dostępu do leków sierocych i innych przeznaczonych do terapii chorób rzadkich. Pacjenci oczekują na adekwatną nowelizację ustawy refundacyjnej odzwierciedlającą zapisy Polityki Lekowej i stwarzającą perspektywę szybkiej poprawy poziomu

refundacji i dostępu do leków sierocych. Ważnym elementem zapewniającym jest postulowane przez środowisko Pacjentów i lekarzy z grupy eksperckiej „Polska dla Chorób Rzadkich”, utworzenie celowej kategorii w ramach budżetu Państwa przeznaczonej na refundację leków sierocych i innych przeznaczonych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi (www.polskadlachorobrzadkich.pl).

Opieka społeczna i socjalna

Sytuacja socjalna rodzin i chorych z chorobami rzadkimi jest bardzo trudna. Są w dużym stopniu wykluczeni społecznie i borykają się z wieloma problemami natury psychologicznej i socjalnej. Rozwiązaniem problemów tej grupy jest przeprowadzenie zmian w dziedzinie opieki socjalnej oraz zintegrowana pomoc psychologiczna i socjalna dla chorych i ich opiekunów. Konieczna jest skoordynowana współpraca wszystkich zaangażowanych w pomoc instytucji.

Obecne formy pomocy socjalnej dla chorych na choroby rzadkie są stanowczo niewystarczające. Są zależne od tego, czy chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności, czy też spełnia kryterium dochodowe. Na pakiet świadczeń socjalnych powinny składać się więc lepsze usługi i zintensyfikowane działania socjalno-finansowe rozwiązujące choć częściowo problemy, które powodują wykluczenia społeczne chorych i rodzin.

Edukacja medyczna i społeczna

Lepsze zrozumienie specyfiki chorób rzadkich jest warunkiem do wprowadzenia systemowych rozwiązań w polityce zdrowotnej i badaniach naukowo-rozwojowych na wzór europejski. Uznanie chorób rzadkich za ważny i odrębny problem medyczny, badawczy oraz społeczny umożliwi zdefiniowanie stanu bieżącego i oszacowanie potrzeb w zakresie rozwoju badań naukowych mających na celu poprawę diagnostyki i leczenia.

Ograniczona wiedza o chorobach rzadkich wśród profesjonalistów, w tym lekarzy różnych specjalności, psychologów, dietetyków i innych osób zaangażowanych w kompleksową opiekę nad pacjentem oraz ograniczona dostępność metod diagnostycznych i umiejętność ich interpretacji są główną przyczyną opóźnienia identyfikacji choroby. Na trafność diagnozy oraz dalsze leczenie wpływa powolny obieg informacji dotyczących chorób rzadkich w środowisku medycznym. Dlatego konieczne są zmiany w ustawicznym kształceniu lekarzy poprzez poszerzanie nauczanych treści o gruntowną wiedzę o chorobach rzadkich obejmującą oprócz biomedycznych także psychologiczne, społeczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką.

Znaczącym problemem jest brak świadomości istnienia chorób rzadkich w opinii publicznej. Przyczynia się to do wyobcowania pacjentów i ich rodzin powodowanego brakiem zrozumienia ze strony środowiska lokalnego oraz lekarzy. Informacje o rzadkich chorobach i podejmowanych inicjatywach w niewystarczającym stopniu docierają do wybranych odbiorców i do wiadomości publicznej. Bardzo ważnym elementem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich powinna być zatem edukacja społeczna skierowana do pacjentów, instytucji publicznych oraz społeczeństwa. Trwałe i systematyczne działania komunikacyjne skierowane do społeczeństwa powinny stale przyczyniać się budowania pozytywnej świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

*Pokaż swoją rzadkość
Pokaż swoje zaangażowanie*