



AUDYT KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

**Potrzeby kliniczne w zakresie diagnostyki,
terapii i opieki w chorobach rzadkich w Polsce
na tle Unii Europejskiej**

© 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 KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

ISBN 978-83-972979-1-3



Krajowe Forum ORPHAN
Warszawa 2025



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

AUDYT KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

**POTRZEBY KLINICZNE W ZAKRESIE
DIAGNOSTYKI, TERAPII I OPIEKI
W CHOROBAH RZADKICH
W POLSCE NA TLE UNII EUROPEJSKIEJ**

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

Warszawa, Luty 2025

Redakcja naukowa:

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

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

Autorzy raportu:

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

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

Autorzy klinicznych komentarzy naukowych do raportu w porządku alfabetycznym:

1. Prof. dr hab. n. med. Maciej Banach, Kierownik Zakładu Kardiologii Prewencyjnej i Lipidologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego
2. Dr hab. n. med. Edyta Borkowska, Konsultantka Krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, członkini Rady ds. Chorób Rzadkich, Zakład Genetyki Klinicznej, Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej Uniwersytet Medyczny w Łodzi
3. Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, ERN ITHACA, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
4. Prof. dr hab. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lekarz kierujący, Wieloprofilowy Oddział Zachowawczy, Uniwersytecki Szpital Kliniczny Nr 4 w Lublinie
5. Prof. dr hab. n. med. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Stefana kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie
6. Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowy Instytut Medyczny – PIB
7. Dr n. med. Maciej Janik, Członek Zarządu ERN RARE-LIVER Adiunkt, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny
8. Prof. dr hab. n. med. Bartosz Karaszewski, Konsultant Krajowy w dziedzinie Neurologii, Przewodniczący Komitetu Nauk Klinicznych Polskiej Akademii Nauk, Przewodniczący Sekcji Chorób Naczyniowych Mózgu Polskiego Towarzystwa Neurologicznego
9. Prof. Beata Kieć-Wilk, Kierownik Pracowni Rzadkich Chorób Metabolicznych przy Katedrze Patofizjologii UJCM, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Św. Jana Pawła II
10. Dr hab. n. med. Sylwia Kottan, Prof. UMK, Konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy
11. Prof. dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
12. Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epidemiologii Instytutu Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rzeniowy Zanik Mięśni
13. Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu
14. Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek, COPERNICUS PL, Szpital Św. Wojciecha w Gdańsku, Oddział Pediatryczny
15. Dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk, Manager Orphanet Polska, ERN ITHACA, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
16. Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, Konsultant Krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej SUM w Katowicach
17. Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands, Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie oraz Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym, Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy
18. Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD, Krajowy konsultant w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka
19. Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarządnych
20. Prof. nadzw. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego Katedra Pediatrii Uniwersytetu AFM, Klinika Pediatrii, Reumatologii i Chorób Rzadkich, Szpital Dziecięcy św. Ludwika

Redakcja techniczna raportu: Mgr Marzena Nelken, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN,
Mgr Patrycja Radzińska, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

Streszczenie

Audyt Kliniczny Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN

Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025 pokazuje perspektywę klinicystów, która razem z perspektywą pacjentów wyrażoną w Audycie Krajowego Forum Orphan 2024 przedstawia pełny obraz potrzeb i kierunków optymalizacji opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce na tle Unii Europejskiej.

Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025 ma na celu skonfrontowanie kluczowych danych w zakresie trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 z potrzebami polskich klinicystów. Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025 opierała się w pierwszym kroku na przygotowaniu kluczowych i aktualnych informacji z zakresu trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025: Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OECR), diagnostyki oraz zarejestrowanych i refundowanych leków sierocych w Unii Europejskiej i w Polsce. Drugim krokiem było przeprowadzenie badania jakościowego wśród wybranych ekspertów klinicznych zajmujących się diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich w poszczególnych dziedzinach medycyny.

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Ma on na celu kontynuację prac nad wprowadzeniem kompleksowych rozwiązań oraz usprawnieniem systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie. Implementację tych założeń rozpoczął Plan dla Chorób Rzadkich realizowany w latach 2021-2023. Zaproponowane w dokumencie działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zaplanowano do realizacji na lata 2024-2025, a ich celem jest kontynuacja prac nad sześcioma podstawowymi obszarami: Obszar I – powołanie Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych; Obszar II – poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich; Obszar III – poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; Obszar IV – Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR); Obszar V – Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką; Obszar VI – prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” <https://chorobyrazdkie.gov.pl> oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich. W dniu 29 listopada 2024 r. została powołana przez Ministra Zdrowia Rada ds. Chorób Rzadkich, która ma na celu realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.

Stwierdzono, że w Polsce są powołane tylko 44 ośrodki ekspertyzy chorób rzadkich (OECR) na bazie ośrodków, które są członkami 24 Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN), natomiast potrzeby to ok. 300 ośrodków. Program badań przesiewowych noworodków na poziomie krajowym zawiera 30 jednostek chorobowych, a postulowane jest włączenie jedenastu nowych jednostek (choroba Pompego, Fabry’ego, Gauchera, Krabbe’go, mukopolisacharydoza typu I, mukopolisacharydoza typu II (MPS II): choroba Hunter, niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD), ciężki złożony niedobór odporności (SCID), galaktozemia oraz leukodystrofia metachromatyczna (MLD)). Należy podkreślić, że co trzecie refundowane cząsteczko-wskazanie leku w latach 2021-2024 reprezentowało choroby rzadkie. W 2021 r. refundacją objęto 29 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich, w 2022 r. – 37, w 2023 r. – 43, a w 2024 r. zrefundowano 36 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich.

Najważniejsze rekomendacje kierunkowe wynikające z zebranych klinicznych komentarzy naukowych do raportu to:

- 100% klinicystów zajmujących się na co dzień diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich w pełni popieraają kierunki zmian określone w Planie dla Chorób rzadkich na lata 2024-2025.
- 100% klinicystów rekomenduje, jak najszybsze powołanie Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OECR).
- 100% klinicystów zaleca zabezpieczenie adekwatnego finansowania OECR oraz rozwój kadr medycznych i pomocniczych w OECR, ze szczególnym uwzględnieniem koordynatorów opieki.
- 80% klinicystów rekomenduje poszerzenie Programu Badan Przesiewowych Noworodków w Polsce o nowe jednostki chorobowe.
- 80% klinicystów zaleca poszerzenie zakresu badań diagnostycznych laboratoryjnych oraz poszerzenie zakresu badań diagnostycznych molekularnych.
- 80% klinicystów rekomenduje refundację nowych substancji czynnych rejestrowanych w Unii Europejskiej oraz poszerzanie wskazań refundacyjnych dla już refundowanych leków w chorobach rzadkich.

Summary

of the Clinical Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN

The Clinical Audit of the National Forum Orphan 2025 shows the perspective of clinicians. Together with the perspective of patients, expressed in the Audit of the National Forum Orphan 2024, it presents a full picture of the needs and directions for optimizing care for patients with rare diseases in Poland in comparison to the European Union.

The Clinical Audit of the National Forum Orphan 2025 was initiated to assess key data in three areas of the Polish Rare Disease Plan for 2024-2025 and to show the perspective of Polish clinicians in these three areas. The methodology of the Clinical Audit of the National Forum Orphan 2025 was based in the first step on the preparation of key and current information in three areas of the Rare Disease Plan 2024-2025: Rare Disease Expertise Centers (OECR), diagnostics and registered and reimbursed orphan drugs in the European Union and in Poland. The second step was to conduct a qualitative study among selected clinical experts involved in the diagnosis and treatment of rare diseases in individual fields of medicine.

On August 13th, 2024 the Council of Ministers in Poland adopted the Rare Disease Plan for 2024-2025. Its aim is to continue work on the introduction of comprehensive solutions and improvement of the healthcare system for patients with rare diseases, the implementation of which was begun by the Rare Disease Plan 2021-2023. The actions proposed in the document are divided into six basic areas: Area I – establishment of Rare Disease Expert Centers (OECR) and analysis of the settlement products introduced for them; Area II – improving access to diagnostic tests used in the diagnosis and treatment of rare diseases; Area III – improving access to medicines and products for special nutritional purposes in rare diseases; Area IV – Polish Rare Disease Register (PRCR); Area V – Rare Disease Patient Card; Area VI – running the “Rare Diseases” Information Platform <https://choro-byrzadkie.gov.pl> and developing and spreading knowledge about rare diseases. On November 29th, 2024 the Minister of Health established the Rare Diseases Council, which aims to implement the Rare Diseases Plan for 2024-2025.

The analysis shows that in Poland there are only 44 expert centers for rare diseases (OECR) established on the basis of centers that are members of 24 European Reference Networks (ERN), while the need is for approx. 300 centers. The national newborn screening program includes panels for 30 diseases and the inclusion of eleven new diseases is postulated (Pompe disease, Fabry disease, Gaucher disease, Krabbe disease, Mucopolysaccharidosis type I, Mucopolysaccharidosis type II (MPS II): Hunter disease, Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD), Severe combined immunodeficiency (SCID), Galactosemia and Metachromatic leukodystrophy (MLD). It should be emphasized that every third reimbursed drug molecule-indication in the years 2021-2024 represented rare diseases. In 2021 29 new molecule-indications in rare diseases were reimbursed, in 2022 - 37, in 2023 - 43 and in 2024 – 36.

The most important directional recommendations resulting from the collected clinical scientific comments on the report are:

- 100% of clinicians who deal with the diagnosis and treatment of patients with rare diseases fully support the directions of change specified in the Rare Disease Plan for 2024-2025.
- 100% of clinicians recommend establishing Rare Disease Expertise Centers (RDCs) as soon as possible.
- 100% of clinicians recommend securing adequate funding for OECR and developing medical and supporting staff in OECR, with particular emphasis on care coordinators.
- 80% of clinicians recommend expanding the Newborn Screening Program in Poland to include new diseases.
- 80% of clinicians recommend expanding the scope of laboratory diagnostic tests and expanding the scope of molecular diagnostic tests.
- 80% of clinicians recommend reimbursement of new active substances registered in the European Union and expansion of reimbursement indications for already reimbursed drugs in rare diseases.

SPIS TREŚCI

Wstęp.....	7
Wprowadzenie.....	9
Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025	11
Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych	12
Europejskie Sieci Referencyjne.....	13
Ośrodki eksperckie chorób rzadkich w Polsce	14
Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich	20
Przesiew noworodkowy	20
Diagnostyka laboratoryjna w chorobach rzadkich	22
Diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich	23
Poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich	23
Leki sieroce zarejestrowane w Unii Europejskiej w latach 2003–2023	24
Refundacja leków sierocych i leków stosowanych w chorobach rzadkich w Polsce	25
Programy lekowe NFZ w ramach chorób rzadkich.....	27
Aktualne potrzeby polskich klinicystów wg obszarów terapeutycznych chorób rzadkich.....	30
Wprowadzenie.....	30
Prof. dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego	31
Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu	32
Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, ERN ITHACA, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”; Dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk, Manager Orphanet Polska, ERN ITHACA, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	33
Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych	35
Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD, Krajowy konsultant w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka	37
Prof. Beata Kieć-Wilk, Kierownik Pracowni Rzadkich Chorób Metabolicznych przy Katedrze Patofizjologii UJCM, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św. Jana Pawła II	39
Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epidemiologii Instytutu Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni	40
Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, Konsultant Krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej SUM w Katowicach.....	42
Prof. dr hab. n. med. Bartosz Karaszewski, Konsultant Krajowy w dziedzinie Neurologii, Przewodniczący Komitetu Nauk Klinicznych Polskiej Akademii Nauk, Przewodniczący Sekcji Chorób Naczyniowych Mózgu Polskiego Towarzystwa Neurologicznego	43
Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowy Instytut Medyczny – PIB	43

Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands, Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie oraz Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym, Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy	44
Prof. nadzw. dr hab. n.med. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego Katedra Pediatrii Uniwersytetu AFM, Klinika Pediatrii, Reumatologii i Chorób Rzadkich, Szpital Dziecięcy św. Ludwika.....	45
Dr hab. n. med. Sylwia Kottan, Prof. UMK, Konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy	46
Prof. dr hab. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lekarz kierujący, Wieloprofilowy Oddział Zachowawczy, Uniwersytecki Szpital Kliniczny Nr 4 w Lublinie	47
Prof. dr hab. n. med. Maciej Banach, Kierownik Zakładu Kardiologii Prewencyjnej i Lipidologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego.....	49
Prof. dr hab. n. med. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Stefana kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie.....	50
Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek, COPERNICUS PL, Szpital Św. Wojciecha w Gdańsku, Oddział Pediatriczny.....	52
Dr n. med. Maciej Janik, Członek Zarządu ERN RARE-LIVER Adiunkt, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny	54
Dr hab. n. med. Edyta Borkowska, Konsultantka Krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, członkini Rady ds. Chorób Rzadkich, Zakład Genetyki Klinicznej, Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej Uniwersytet Medyczny w Łodzi	55
Podsumowanie perspektywy klinicystów.....	57
Załączniki	58
Załącznik 1. Przykładowe zestawienia ośrodków klinicznych realizujących programy lekowe w różnych obszarach chorób rzadkich z liczbą leczonych pacjentów w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych	58
Rzadkie choroby metaboliczne.....	58
Rzadkie choroby neurologiczne	60
Rzadkie choroby hematologiczne	61
Rzadkie choroby kardiologiczne.....	63
Rzadkie choroby alergologiczne i pulmonologiczne.....	64
Załącznik 2. Lista 64 chorób, które mogą być wykrywane w przesiewie noworodkowym (NBS) wg. CRA, 2024.....	66
Załącznik 3. Lista 49 chorób rzadkich w krajowym przesiewie noworodkowym we Włoszech, wg. Simona Bellagambi, przedstawiciela UNIAMO w EURORDIS, 2024.....	68
Załącznik 4. Lista leków sierocych zarejestrowanych w Unii Europejskiej w latach 2021-2025, wg. Union Register of medicinal products, stan na 19.02.2025 r.....	70
Załącznik 5. Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie, jako oczekiwane potrzeby refundacyjne w Audycie KFO 2024	73
Załącznik 6. Programy lekowe NFZ w zakresie chorób rzadkich i leki w nich refundowane, stan na luty 2025 r.....	75
Załącznik 7. Liczba pacjentów leczonych w programach lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r. wg. Map Potrzeb Zdrowotnych	79
Załącznik 8. Wydatki NFZ tytułem programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych	82
Bibliografia	85

Wstęp

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.¹ Na dzień 19 lutego 2025 r. Krajowe Forum ORPHAN zrzesza 82 organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi.²

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 płaszczyznach 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 czołowi eksperci w obszarze chorób rzadkich tj. lekarze, diagnostycy, prawnicy, przedstawiciele rządu, parlamentu, producenci leków, diagnostyki i wyrobów medycznych, przedstawiciele pacjentów i sami pacjenci. 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.³ To pozarządowy sojusz organizacji pacjentów działających w obszarze chorób rzadkich, promujący diagnostykę, badania nad rzadkimi chorobami, komercyjny rozwój leków sierocych oraz inne rozwiązania systemowe mające na celu poprawę jakości życia wszystkich osób cierpiących na rzadkie choroby w Europie.

Krajowe Forum Orphan jest również członkiem Federacji Pacjentów Polskich (FPP).

Wyrazem partycypacji organizacji członkowskich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest udział w Audycie Krajowego Forum Orphan, czyli corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniu rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Audyt KFO został zainicjowany w 2021 r. przeze mnie oraz dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, który jest redaktorem naukowym. Audyt KFO 2024 jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów, a poprzednie raporty są dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.⁴ W 2021 r. udział w badaniu wzięło 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. 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. w badaniu partycypowały 54 organizacje (70% z 77 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. wzrost do 77 organizacji w 2024 r.

Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025 ma pokazać perspektywę klinicystów, która razem z perspektywą pacjentów wyrażoną w Audycie KFO potrzeb pacjentów z 2024 przedstawi pełny obraz potrzeb i kierunków optymalizacji opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce na tle Unii Europejskiej. Ideą Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025 jest skonfrontowanie kluczowych danych w zakresie trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 z potrzebami polskich klinicystów. Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025, opierała się w pierwszym kroku, na przygotowaniu kluczowych i aktualnych informacji z zakresu trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025: Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich

¹ Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN Dostępne: <http://rzadkiechoroby.org/o-kfo/>

² Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN Dostępne <http://rzadkiechoroby.org/czlonkowie/>

³ EURORDIS-Rare Diseases Europe. Dostępne: <https://www.eurordis.org/>

⁴ Raport pt. AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce. Gierczyński J., Maćkowiak S. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN. Warszawa, Sierpień 2024 Dostępne: <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>

(OECD), diagnostyki oraz zarejestrowanych i refundowanych leków sierocych w Unii Europejskiej i w Polsce. Drugim krokiem było przeprowadzenie badania jakościowego wśród wybranych ekspertów klinicznych zajmujących się diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich w poszczególnych dziedzinach medycyny.

W tym miejscu chciałbym serdecznie podziękować znakomitym klinicystom za poświęcony czas i opracowane komentarze. Państwa praca dla pacjentów z chorobami rzadkimi jest przez nas bardzo doceniana i jesteśmy za nią bardzo wdzięczni. Przygotowane materiały będą cennym wkładem merytorycznym do raportu, który zostanie zaprezentowany w lutym 2025 r.

Od 1 stycznia 2025 r. Polska objęła półroczne przewodnictwo w Radzie Unii Europejskiej. Powinniśmy w trakcie tej prezydencji propagować i wspierać optymalizację opieki w chorobach rzadkich. Warto przypomnieć, że prezydencje Francji, Czech, Szwecji, Hiszpanii, Belgii i Węgier stawiały choroby rzadkie jako priorytet. Dlatego Krajowe Forum Orphan wyszło z inicjatywą organizacji konferencji w ramach polskiej prezydencji pt. „Choroby rzadkie dobre praktyki i lepsza przyszłość. Rare diseases good practices and a better future”. Konferencja odbędzie się w dniu 10-11 kwietnia 2025 r. w Warszawie. W programie konferencji znajdzie się tematyka badań przesiewowych noworodków w chorobach rzadkich, wzorcowe rozwiązania w terapii chorób rzadkich na przykładzie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) oraz wymiana doświadczeń w zakresie narodowych planów i strategii w chorobach rzadkich. Konferencja powinna zakończyć się apelem o wdrożenie Europejskiego Planu Działania dla Chorób Rzadkich (European Action Plan in Rare Diseases).

Zapraszam wszystkich interesariuszy systemowych 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

Prezes
Krajowego Forum Orphan

www.rzadkiechoroby.org



Wprowadzenie

Choroba jest uważana za rzadką, jeśli choruje na nią mniej niż 5 osób na 10 tys. mieszkańców. Zidentyfikowano ponad 6 tysięcy chorób rzadkich. 80 proc. chorób rzadkich jest uwarunkowanych genetycznie. W Unii Europejskiej na choroby rzadkie choruje ok. 36 mln ludzi, co stanowi 8% z ok. 450 mln obywateli.⁵

Stella Kyriakides, Komisarz ds. Zdrowia i Bezpieczeństwa żywności, podkreślała wielokrotnie, że „Walka z chorobami rzadkimi to nie tylko kwestia opieki zdrowotnej, ale także odzwierciedlenie wartości i solidarności w Unii Europejskiej” oraz że „Mamy obowiązek wspierać ludzi cierpiących na rzadkie choroby, a także ich rodziny. Nasze wysiłki będą w dalszym ciągu odnawiać rzeczywistość wszystkich potrzebujących osób”.⁶

Już w dniu 16 grudnia 1999 r. opublikowane zostało Rozporządzenie nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady Unii Europejskiej, które zaznacza, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci.⁷

W dniu 11 listopada 2008 r. został opublikowany Komunikat Komisji Europejskiej do Parlamentu Europejskiego, Rady Unii Europejskiej, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie Choroby, wyzwania stojące przed Europą.⁸

W dniu 8 czerwca 2009 r. wydano Zalecenie Rady Unii Europejskiej w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C151/02), które rekomendowało Państwom Członkowskim ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji osób i dostępu do leków. sierocych. Zalecano przyjęcie do 2013 r. europejskiego schematu planu narodowego wypracowanego przez Projekt EUROPLAN, wg rekomendacji Komisji Europejskiej.⁹

W dniu 10 lipca 2020 r. opublikowano Rezolucję Parlamentu Europejskiego wzywającą do opracowania unijnego planu działania w zakresie chorób rzadkich i zaniedbanych.¹⁰

W 2021 r. opublikowano z inicjatywy Parlamentu Europejskiego raport pt. „Rare2030. Foresight in rare diseases policy” zawierający m.in. rekomendacje dotyczące zintegrowania europejskiego i narodowych planów działania w zakresie chorób rzadkich.¹¹

W Polsce, zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych i zapisem: „11) poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.” choroby rzadkie są traktowane priorytetowo.¹² Przełożyło się to na uchwalenie operacyjnego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, który zakładał zmiany w sześciu kluczowych obszarach: Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich; Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych; Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; Polski Rejestr Chorób Rzadkich; Paszport pacjenta z chorobą rzadką oraz Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. Budżet alokowany na realizację Planu wynosił ok. 130 mln zł.¹³

⁵ EU research on rare diseases. Eurostat 2023. Źródło: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en

⁶ RareDiseases – UE potrzebuje strategii, która pomoże 36 milionom ludzi w Europie. Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/pl/news-media/eesc-info/112023/articles/114044>

⁷ Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2000/141/oj>

⁸ Rare diseases: Europe's challenges. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/EN/legal-content/summary/rare-diseases-europe-s-challenges.html>

⁹ Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

¹⁰ Tackling rare diseases. Challenges, opportunities and gaps for action on rare diseases in the European Union. Komisja Europejska 2020 Dostępne: [https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2024/754210/IPOL_STU\(2024\)754210_EN.pdf](https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2024/754210/IPOL_STU(2024)754210_EN.pdf)

¹¹ Rare2030. Foresight in rare diseases policy. Dostępne: <https://www.rare2030.eu/>

¹² Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie priorytetów zdrowotnych. Dostępne: <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20210002144>

¹³ Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich. M.P. 2021 poz. 883 Dostępne: <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>

W maju 2022 r., Minister Zdrowia powołał Radę do spraw Chorób Rzadkich, której zadaniem było wsparcie merytoryczne realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023.¹⁴

W 2021 r., trio: Francja, Czechy i Szwecja zadeklarowało, że w czasie swoich prezydencji w Radzie Unii Europejskiej stworzą platformę dyskusji podporządkowanej celowi politycznego priorytetu dla chorób rzadkich. Na konferencji w Pradze w dniach 25-26 października 2022 r. sfomulowano wezwanie do działania i propozycję stworzenia skoordynowanego Europejskiego Planu Działania dla Chorób Rzadkich (European Action Plan for Rare Diseases).¹⁵

Z okazji Światowego Dnia Chorób Rzadkich, w dniu 28 lutego 2023 r. 48 europarlamentarzystów skierowało apel do Przewodniczącej Komisji Europejskiej Ursuli von der Leyen, wzywający Komisję Europejską do jak najszybszego uchwalenia Europejskiego Planu Działania dla Chorób Rzadkich.¹⁶

W dniu 23 października 2024 r. Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny w stanowisku pt. „Leaving No One Behind: European Commitment to Tackling Rare Diseases” wezwał Komisję Europejską do opublikowania Planu Działania w zakresie Chorób Rzadkich, zawierającego jasno określone i możliwe do osiągnięcia cele.¹⁷ Na konferencji pt. „For an EU commitment to tackling rare diseases” podsumowującej węgierską prezydencję Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny po raz kolejny zaapelował o jak najszybsze uchwalenie Europejskiego Planu Działania dla Chorób Rzadkich.¹⁸

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.¹⁹ Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025. Ma on na celu kontynuację prac nad wprowadzeniem kompleksowych rozwiązań oraz usprawnieniem systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie, których implementację rozpoczął Plan dla Chorób Rzadkich realizowany w latach 2021–2023. Zaproponowane w dokumencie działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zaplanowano do realizacji na lata 2024–2025, a ich celem jest kontynuacja prac nad sześcioma podstawowymi obszarami:

- 1) Obszar I – powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych;
- 2) Obszar II – poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich;
- 3) Obszar III – poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- 4) Obszar IV – Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR);
- 5) Obszar V – Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką;
- 6) Obszar VI – prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” <https://chorobyrrzadkie.gov.pl> oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich.

W dniu 29 listopada 2024 r. została powołana przez Ministra Zdrowia Rada ds. Chorób Rzadkich, która ma na celu realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.²⁰

Od 1 stycznia 2025 r. Polska obejmie półroczne przewodnictwo w Radzie Unii Europejskiej. Ministerstwo Zdrowia wstępnie zdefiniowało priorytety zdrowotne polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 r. jako:

¹⁴ Rada do spraw Chorób Rzadkich w ramach Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Dostępne: <https://chorobyrrzadkie.gov.pl/pl/zespol-portalu/rada-do-spraw-chorob-rzadkich>

¹⁵ Czech Presidency's Call to Action from the Expert Conference on Rare Diseases. Dostępne: <https://www.eurordis.org/publications/czech-presidencys-call-to-action-from-the-expert-conference-on-rare-diseases/>

¹⁶ MEPs call on Commission President to deliver overdue strategy on rare diseases February 2023. Eurordis Dostępne: <https://www.eurordis.org/meps-call-on-commission-president/>

¹⁷ EESC calls for European flagship initiative for health and action plan on rare diseases. Leaving No One Behind: European Commitment to Tackling Rare Diseases. EESC 2024 Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/pl/news-media/press-releases/eesc-calls-european-flagship-initiative-health-and-action-plan-rare-diseases>

¹⁸ For an EU commitment to tackling rare diseases. EESC 2024 Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/en/agenda/our-events/events/eu-commitment-tackling-rare-diseases>

¹⁹ Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. <https://www.gov.pl/web/zdrowie/rada-ministrow-przyjela-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>

²⁰ Zarządzenie Ministra Zdrowia z dnia 29 listopada 2024 r. uchylające zarządzenie w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich. Dostępne: <https://dziennikmz.mz.gov.pl/legalact/2024/119/>

1. Cyfrowa transformacja opieki zdrowotnej
2. Zdrowie psychiczne dzieci i młodzieży
3. Promocja profilaktyki

Biorąc pod uwagę dokonania w zakresie chorób rzadkich w Polsce w ostatnich latach, a szczególnie:

- uchwalenia drugiej edycji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025,
- aktywne funkcjonowanie 23 ośrodków klinicznych będących członkami ERN,
- refundacji 145 nowych cząsteczko-wskazań leków w chorobach rzadkich w latach 2021-2024,
- modelowego programu Badań Przesiewowych Noworodków obejmującego 30 jednostek chorobowych na poziomie krajowym,
- jednego z najlepszych na świecie modelu diagnostyki i terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

Polska powinna w trakcie swojej prezydencji propagować i wspierać optymalizację opieki w chorobach rzadkich. Warto przypomnieć, że prezydencje Francji, Czech, Szwecji, Hiszpanii, Belgii i Węgier w swoich priorytetach w zakresie zdrowia zawarły choroby rzadkie.

Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025

Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025 ma pokazać perspektywę klinicystów, która razem z perspektywą pacjentów wyrażoną w Audycie Krajowego Forum Orphan 2024 przedstawi pełny obraz potrzeb i kierunków optymalizacji opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce na tle Unii Europejskiej.

Ideą Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025 było skonfrontowanie kluczowych danych w zakresie trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 z potrzebami polskich klinicystów.

Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025, opierała się w pierwszym kroku, na przygotowaniu kluczowych i aktualnych informacji z zakresu trzech obszarów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025: Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR), diagnostyki oraz zarejestrowanych i refundowanych leków sierocych w Unii Europejskiej i w Polsce. Drugim krokiem było przeprowadzenie badania jakościowego wśród wybranych ekspertów klinicznych zajmujących się diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich w poszczególnych dziedzinach medycyny. Przygotowane materiały będą cennym wkładem merytorycznym do raportu, który zostanie zaprezentowany w lutym 2025 r.

W tym miejscu należy przypomnieć, że od czterech lat w Polsce, z inicjatywy Krajowego Forum Orphan jest prowadzony Audyt Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Audyt jest corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniem rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Audyt Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN został za- inicjowany w 2021 r. przez Prezesa Stanisław Maćkowiaka i Dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, MBA. Ostatni Audyt KFO został przeprowadzony w 2024 i jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów. Poprzednie raporty są opublikowane i dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.²¹ W 2021 r. w badaniu partycypowało 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 w 2024 r. od 54 organizacji (70% z 77 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w lutym 2025 r. vs. 2021 r. z 48 organizacji w 2021 r. do 82 organizacji w lutym 2025 r. Poniżej przedstawiono najważniejsze wyniki Audytu KFO 2024:

- 100% organizacji pacjenckich, tj. 55 podmiotów oceniło Audyt Krajowego Forum Orphan, jako bardzo dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi
- 15% respondentów, tj. 8 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych

²¹ Raport pt. AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce. Gierczyński J., Maćkowiak S. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN. Warszawa, Sierpień 2024 <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>

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

- Według 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie 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
- Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich nastąpiła 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
- Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę
- 61% organizacji pacjenckich 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.
- 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
- 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 wychowawczej 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 potrzeb 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 66 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekowych
- 52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych

Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych

Wg. zapisów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 w zakresie obszaru I Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych, zdefiniowano cele szczegółowe i mierniki.

Cele szczegółowe:

- 1) Powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR pozostających poza ERN oraz organizacja sieci tych ośrodków na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej;
- 2) Analiza produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

Mierniki:

- 1) Liczba nowo powołanych OECR w latach 2024-2025;
- 2) wprowadzenie przepisów ustanawiających kryteria oraz zasady i procedury powoływania OECR pozostających poza ERN;
- 3) wynik analizy produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

Europejskie Sieci Referencyjne

Europejskie Sieci Referencyjne (European Reference Networks, ERN) to transgraniczne sieci łączące europejskie szpitalne centra eksperckie i referencyjne w celu zajęcia się rzadkimi, rzadko występującymi i złożonymi chorobami oraz schorzeniami wymagającymi wysoce wyspecjalizowanej opieki zdrowotnej.²² ERN umożliwiają klinicystom omawianie przypadków pacjentów dotkniętych rzadkimi chorobami, udzielając porad na temat najbardziej odpowiedniej diagnozy i najlepszego dostępnego leczenia. Obecnie w Unii Europejskiej i Norwegii działa 24 Europejskich Sieci Referencyjnych utworzonych na mocy dyrektywy 2011/24/UE w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej.²³

Tabela. Lista 24 Europejskich Sieci Referencyjnych utworzonych na mocy dyrektywy 2011/24/UE w sprawie praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej, Komisja Europejska, 2024

Skrót	European Reference Network	Europejska Sieć Referencyjna
Endo-ERN	European Reference Network on rare endocrine conditions	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób endokrynologicznych
ERKNet	European Reference Network on rare kidney diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób nerek
ERN BOND	European Reference Network on rare bone disorders	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób kości
ERN CRANIO	European Reference Network on rare craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich anomalii czaszkowo-twarzowych oraz chorób uszu, nosa i gardła
ERN EpiCARE	European Reference Network on rare and complex epilepsies	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich i złożonych padaczek
ERN EURACAN	European Reference Network on rare adult solid cancers	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich nowotworów litych u dorosłych
ERN eUROGEN	European Reference Network on rare urogenital diseases and complex conditions	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób układu moczowo-płciowego i złożonych schorzeń
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases	Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych
ERN GENTURIS	European Reference Network on rare genetic tumor risk syndromes	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich zespołów ryzyka nowotworów genetycznych
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on uncommon and rare diseases of the heart	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich i rzadkich chorób serca

²² European Reference Networks. Dostępne: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en#the-24-european-reference-networks

²³ Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=cele-x:32011L0024>

ERN PaedCan	European Reference Network on pediatric cancer (haemato-oncology)	Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów wieku dziecięcego (hematoonkologia)
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on rare hepatological diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób wątroby
ERN ReCONNET	European Reference Network on rare connective tissue and musculoskeletal diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób tkanki łącznej i układu mięśniowo-szkieletowego
ERN RITA	European Reference Network on rare immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich niedoborów odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on transplantation in children	Europejska sieć referencyjna ds. przeszczepów u dzieci
ERN-EuroBloodNet	European Reference Network on rare hematological diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób hematologicznych
ERN-EYE	European Reference Network on rare eye diseases	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób oczu
ERN-ITHACA	European Reference Network on rare malformation syndromes, intellectual and other neurodevelopmental disorders	Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich zespołów wad rozwojowych, zaburzeń intelektualnych i innych zaburzeń neurorozwojowych
ERN-LUNG	European Reference Network on rare respiratory diseases	Europejska Sieć Referencyjna ds. rzadkich chorób układu oddechowego
ERN-RND	European Reference Network on rare neurological diseases	Europejska Sieć Referencyjna ds. rzadkich chorób neurologicznych
ERN-Skin	European Reference Network on rare, complex, and undiagnosed skin disorders	Europejska Sieć Referencyjna ds. rzadkich, złożonych i niezdiagnozowanych chorób skóry
ERNICA	European Reference Network on rare inherited and congenital (digestive and gastrointestinal) anomalies	Europejska Sieć Referencyjna ds. rzadkich dziedzicznych i wrodzonych (pokarmowych i żołądkowo-jelitowych) anomalii
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders	Europejska Sieć Referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych
VASCERN	European Reference Network on rare multisystemic vascular diseases	Europejska Sieć Referencyjna ds. rzadkich wielonarządowych chorób naczyniowych

Opracowanie własne na podstawie danych Komisji Europejskiej

W dniu 4 grudnia 2024 r. Komisja Europejska uruchomiła nową platformę informatyczną Kliniczny system zarządzania pacjentami 2.0 (The Clinical Patient Management System 2.0 (CPMS 2.0)). Platforma będzie wspierać Europejskie Sieci Referencyjne (ERN) w poprawie diagnostyki i leczenia rzadkich w państwach członkowskich. Platforma finansowana jest przez program EU4Health i zastępuje starą platformę CPMS, obowiązującą od 2017 r.²⁴

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich w Polsce

Wg. Komisji Europejskiej w Polsce funkcjonowały 23 duże ośrodki kliniczne będące członkami ERN (w ramach tych ośrodków funkcjonują poszczególne jednostki kliniczne będące członkami poszczególnych ERN²⁵). Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie jest członkiem siedmiu ERN, a Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku – sześciu ERN. Narodowy Instytut Badawczy Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie, Szpital Uniwersytecki w Krakowie oraz Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM w Warszawie reprezentują po trzy ERN. Instytut Matki i Dziecka w Warszawie, Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie, Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie mają po dwa ERN, a pozostałe ośrodki kliniczne po jednym.

²⁴ Commission launches new platform for cross-border medical discussions on rare diseases. 4.12.2024 Dostępne: <https://ec.europa.eu/newsroom/sante/newsletter-archives/58238>

²⁵ ERN members per Country. Dostępne: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en#the-24-european-reference-networks

Tabela. Ośrodki kliniczne w Polsce będące członkami poszczególnych Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN), stan na luty 2025 r., ERN

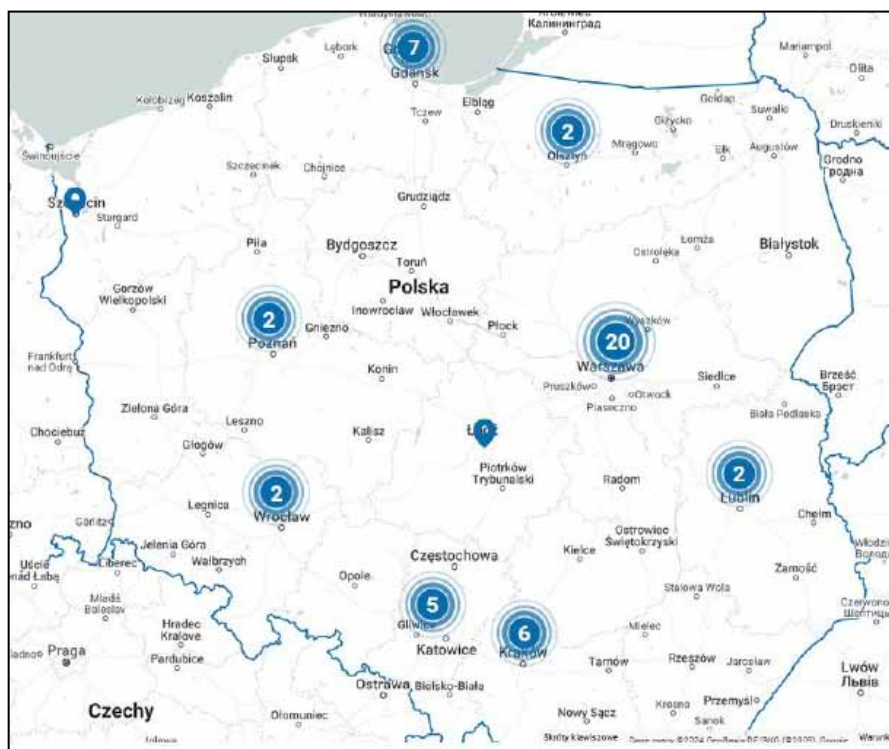
Ośrodek kliniczny	ERN
1. Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie	ITHACA
	MetabERN
	PaedCAN
	RARE-LIVER
	RITA
	TRANSPLANTCHILD
	EpiCARE
2. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Gdańsk	EuroBloodNet
	ITHACA
	PaedCAN
	eUROGEN
	ERKNet
	ERNICA
3. Narodowy Instytut Onkologii- PIB im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie	EURACAN
	EuroBloodNet
	Endo-ERN
4. Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	PaedCAN
	eUROGEN
	ERKNet
5. Szpital Uniwersytecki w Krakowie	ERN-RND
	MetabERN
	RITA
6. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM w Warszawie	EURO-NMD
	RARE-LIVER
	Endo-ERN
7. Instytut Matki i Dziecka w Warszawie	MetabERN
	PaedCAN
8. Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie	ReCONNET
	RITA
9. Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie	ITHACA
	CRANIO
10. Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie	ERN-RND
11. Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu	Endo-ERN
12. M.Skłodowska-Curie Narodowy Instytut Onkologii Oddział w Gliwicach	EURACAN
13. Uniwersytet Medyczny Śląsk, Górnośląskie Centrum Medyczne w Katowicach	GUARD-HEART
14. Narodowy Instytut Badań nad Gruźlicą i Chorobami Płuc w Warszawie	ERN-LUNG
15. Szpital Centrum Zdrowia Matki Polki Instytut Badawczy w Łodzi	ERKNet
16. Dolnośląski Szpital Specjalistyczny im. T. Marciniaka we Wrocławiu	PaedCAN
17. Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 1 w Lublinie	ERN-EYE
18. Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie	PaedCAN

19. Europejskie Centrum Zdrowia w Otwocku	ERN-LUNG
20. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne prof. K. Gibińskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach	EURACAN
21. Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu	ERNICA
22. Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 1, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie	GENTURIS
23. Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka, Szpital Kliniczny Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach	Endo-ERN

Opracowanie własne na podstawie danych Komisji Europejskiej

Wg. danych Ministerstwa Zdrowia opublikowanych na stronie: <https://chorobyrazdkie.gov.pl/pl>, w lutym 2025 r. funkcjonowało w Polsce 48 ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR), które automatycznie uzyskały nominację Ministra Zdrowia z racji ich przynależności do ERN.²⁶

Rysunek. Mapa Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich w Polsce, luty 2025, Ministerstwo Zdrowia



Opracowanie na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia

Wg. estymacji Ministerstwa Zdrowia, kryteria dla ośrodka eksperckiego chorób rzadkich (OECR) może spełniać ok. 300 ośrodków klinicznych w Polsce. Przypomnijmy, że wg. zapisów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, powołanie OECR powinno opierać się na spełnieniu pięciu podstawowych kryteriów:

- 1) wielodyscyplinarny zespół;
- 2) odpowiednie zaplecze technologiczne;
- 3) doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych;
- 4) udokumentowana współpraca międzynarodowa w obszarze chorób rzadkich w postaci wspólnych publikacji;
- 5) współpraca z organizacją lub stowarzyszeniem pacjentów.²⁷

²⁶ Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich. Ministerstwo Zdrowia Dostępne: <https://chorobyrazdkie.gov.pl/pl/swiadczyniodawcy/osrodki-eksperckie-chorob-rzadkich>

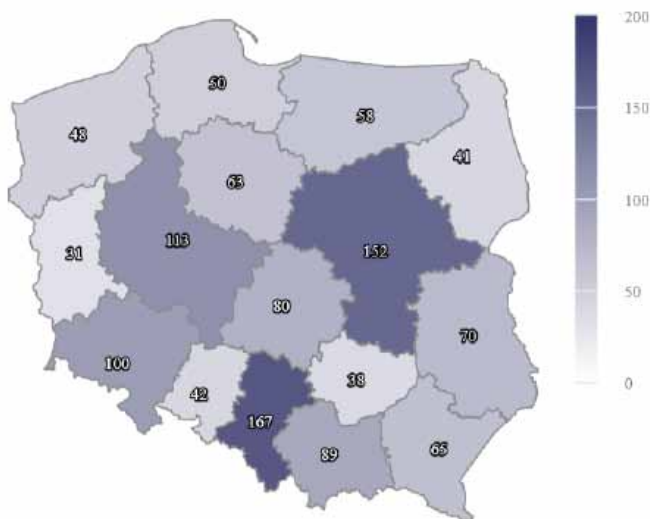
²⁷ Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/rada-ministrow-przyjela-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>

Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych w 2022 r. w Polsce funkcjonowało 1 207 komórek szpitalnych (oddziałów, klinik oraz instytutów).²⁸

Tabela i wykres. Liczba komórek szpitalnych w Polsce w 2022 r., w podziale na województwa, wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

Obszar	Liczba komórek
Polska	1 207
śląskie	167
mazowieckie	152
wielkopolskie	113
dolnośląskie	100
małopolskie	89
łódzkie	80
lubelskie	70
podkarpackie	65
kujawsko-pomorskie	63
warmińsko-mazurskie	58
pomorskie	50
zachodniopomorskie	48
opolskie	42
podlaskie	41
świętokrzyskie	38
lubuskie	31

Liczba komórek w podziale na województwa



Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

W procesie aplikowania o certyfikację OECD powinny zostać wykorzystane dane z Map Potrzeb Zdrowotnych dotyczące liczby leczonych pacjentów z chorobami rzadkimi przez poszczególne ośrodki kliniczne w Polsce. Poniżej przedstawiono dane z Map Potrzeb Zdrowotnych dotyczące liczby pacjentów i liczby ośrodków w ramach programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r.²⁹

Tabela. Liczba pacjentów i liczba ośrodków w ramach programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r., dane z Map Potrzeb Zdrowotnych

Nr PL	Nazwa programu lekowego (PL)	Liczba pacjentów w PL	Liczba ośrodków w PL
B.19	Leczenie niskorosłych dzieci z somatotropinową niedoczynnością przysadki	6 478	19
B.79	Leczenie przewlekłej białaczki limfocytowej obinutuzumabem	3 497	58
B.54	Leczenie chorych na szpiczaka plazmocytozowego	2 440	55
B.67	Leczenie immunoglobulinami chorób neurologicznych	1 760	99
B.14	Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę szpikową	1 593	40
B.87	Leczenie idiopatycznego włóknienia płuc	1 484	36
B.12	Leczenie chorych na chłoniaki złośliwe	1 446	58
B.64	Leczenie hormonem wzrostu niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w porównaniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR)	1 438	18

²⁸ Map Potrzeb Zdrowotnych. Ministerstwo Zdrowia. Dostępne: <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/leczenie-szpitalne/>

²⁹ Mapy Potrzeb Zdrowotnych. 2024 Dostępne: <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/programy-lekowe/>

B.31	Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)	1 423	28
B.18	Leczenie przedwczesnego dojrzewania płciowego u dzieci lub zagrażającej patologicznej niskorostłości na skutek szybko postępującego dojrzewania płciowego	1 145	19
B.112	Leczenie chorych na mukowiscydozę	1 077	24
B.81	Leczenie mielofibrozy pierwotnej oraz mielofibrozy wtórnej w przebiegu czerwienicy prawdziwej i nadpłytkowości samoistnej	1 075	47
B.102	Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni	1 071	32
B.3	Leczenie nowotworów podścieliska przewodu pokarmowego (GIST)	990	41
B.114	Leczenie chorych na ostrą białaczkę szpikową	953	40
B.76	Leczenie tyrozynemii typu 1 (HT-1)	917	4
B.62	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności (PNO) u pacjentów dorosłych	740	24
B.126	Leczenie pacjentów z autosomalnie dominującą postacią zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek	728	44
B.85	Leczenie pacjentów z gruczolakorakiem trzustki	704	68
B.96	Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)	698	16
B.97	Leczenie dorosłych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	634	45
B.5	Leczenie chorych na raka wątrobowokomórkowego	566	66
B.17	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności u dzieci	503	18
B.42	Leczenie niskorostłych dzieci z Zespołem Turnera (ZT)	484	17
B.74	Leczenie przewlekłego zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego (CTEPH)	449	15
B.135	Leczenie nintedanibem choroby śródmiąższowej płuc związanej z twardziną układową	438	33
B.15	Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B	413	15
B.111	Leczenie ciężkiego niedoboru hormonu wzrostu u pacjentów dorosłych oraz u młodzieży po zakończeniu terapii promującej wzrastanie	332	23
B.8	Leczenie mięsaków tkanek miękkich	318	37
B.77	Leczenie chorych na chłoniaki CD30+	306	43
B.41	Leczenie zespołu Prader Willi	280	17
B.75	Leczenie chorych na aktywną postać ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń (GPA) lub mikroskopowe zapalenie naczyń (MPA)	263	27
B.98	Leczenie pediatrycznych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	188	16
B.99	Leczenie akromegalii	188	21
B.65	Leczenie chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną	161	35
B.66	Leczenie chorych na pierwotne chłoniaki skórne T – komórkowe	159	32
B.142	Leczenie dorosłych pacjentów z zespołami mielodysplastycznymi z towarzyszącą niedokrwistością zależną od transfuzji	145	30
B.104	Leczenie choroby Fabry'ego	142	27
B.109	Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych	126	7
B.27	Leczenie przewlekłych zakażeń płuc u świadczeniobiorców z mukowiscydozą	120	19
B.95	Leczenie atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS)	112	17
B.23	Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III	98	28

B.86	Leczenie pacjentów z wrodzonymi zespołami autozapalnymi	89	6
B.89	Leczenie ewerolimusem chorych na stwardnienie guzowate z niekwalifikującymi się do leczenia operacyjnego guzami podwyściółkowymi olbrzymiokomórkowymi (SEGA)	75	10
B.138FM	Leczenie pacjentów ze spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego (NMOSD)	73	29
B.119	Leczenie pacjentów z postępującym, miejscowo zaawansowanym lub z przerzutami, zróżnicowanym (brodawkowatym/ pęcherzykowym/ oksyfilnym z komórek Hürthle'a) rakiem tarczycy, opornym na leczenie jodem radioaktywnym	67	15
B.22	Leczenie choroby Pompego	65	24
B.53	Leczenie wysoko zróżnicowanego nowotworu neuroendokrynnego trzustki	63	19
B.38	Leczenie niskorosłych dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN)	61	1
B.139	Leczenie pacjentów z nowotworami neuroendokrynnymi układu pokarmowego z zastosowaniem radiofarmaceutyków	60	11
B.122	Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu	53	14
B.117	Leczenie raka z komórek Merkla awelumabem	52	17
B.110	Leczenie dinutuksymabem beta pacjentów z nerwiakiem zarodkowym współczulnym	50	4
B.108	Leczenie agresywnego i objawowego, nieoperacyjnego, miejscowo zaawansowanego lub przerzutowego raka rdzeniastego tarczycy	46	7
B.20	Leczenie niskorosłych dzieci z ciężkim pierwotnym niedoborem IGF-1	38	9
B.115	Leczenie agresywnej mastocytozy układowej, mastocytozy układowej z współistniejącym nowotworem układu krwiotwórczego oraz białaczki mastocytarnej	38	13
B.130	Leczenie chorych z dystrofią mięśniową Duchenne'a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny	35	7
B.146	Leczenie chorych na makroglobulinemię Waldenströma	31	23
B.121	Leczenie amifamprydyną pacjentów z Zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona	30	7
B.118	Leczenie pacjentów z chorobą Cushinga	28	8
B.25	Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)	26	18
B.127	Leczenie dorosłych chorych na ciężką anemię aplastyczną	26	13
B.21	Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii	24	7
B.128FM	Leczenie chorych na ostrą porfirię wątrobową (AHP) u dorosłych i młodzieży w wieku od 12 lat	20	4
B.24	Leczenie choroby Hurler	15	11
B.131	Leczenie pacjentów z idiopatyczną wieloogniskową chorobą Castlemana	15	7
B.143	Leczenie kwasem kargluminowym chorych z acyduriami organicznymi: propionową, metylomalonową i izowalerianową	13	5
B.61	Leczenie chorych na cystynozę nefropatyczną	11	5
B.129FM	Leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1	8	4
B.145	Leczenie chorych na układową amyloidozę łańcuchów lekkich (AL)	8	7
B.140	Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu mocznikowego	7	5
B.144	Leczenie pacjentów z guzami litymi z fuzją genu receptorowej kinazy tyrozynowej dla neurotrofin (NTRK)	6	5
B.123	Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona	1	1

Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

Dane z Map Potrzeb Zdrowotnych pozwalają na analizę poszczególnych ośrodków klinicznych w równych kategoriach, w tym liczby pacjentów, świadczeń oraz kadr medycznych. Przykładowe zestawienia dla różnych obszarów terapeutycznych chorób rzadkich przedstawiono w Załączniku 1 na końcu raportu.

Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich

Wg. zapisów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 w zakresie obszaru II Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, zdefiniowano cele szczegółowe i mierniki.

Cele szczegółowe:

- 1) Skrócenie czasu diagnostyki od wystąpienia objawów choroby do ustalenia jej rozpoznania przyczynowego i etiologii
- 2) Ograniczenie kosztów opieki zdrowotnej nad pacjentami z chorobą lub chorobami rzadkimi o podłożu genetycznym i niegenetycznym
- 3) Ograniczenie prowadzenia diagnostyki polskich pacjentów w ośrodkach zagranicznych

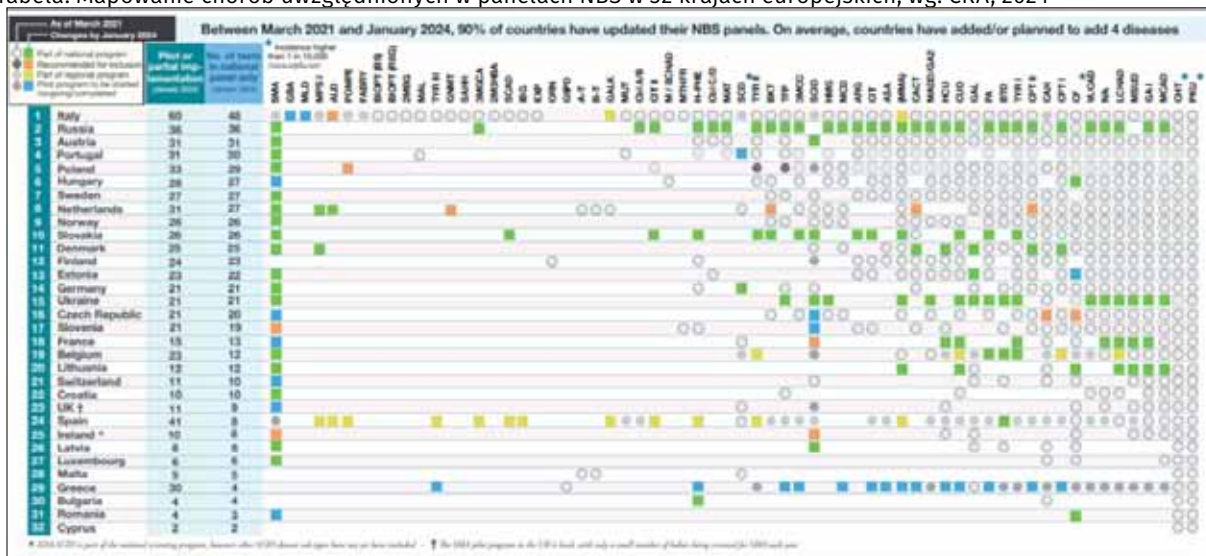
Mierniki:

- 1) Kwalifikacja genetycznych badań diagnostycznych jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej
- 2) Kwalifikacja niegenetycznych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej
- 3) Modernizacja infrastruktury i wyposażenie laboratoriów wykonujących badania genetyczne, w szczególności wielkoskalowe badania genomowe

Przesiew noworodkowy

Wg. najnowszej publikacji z 2024 r. pt. „A Landscape Assessment of Newborn Screening (NBS) in Europe” przedstawiono ranking 32 krajów w zakresie liczby chorób uwzględnionych w panelach NBS.³⁰ W tym zestawieniu znajdują takie kraje EU-27, jak Włochy, z 49 chorobami wykrywanymi w przesiewie na poziomie krajowym, następnie Austria- 31, Portugalia – 30, Polska – 29 i Węgry – 27 chorób. Jednocześnie autorzy publikacji przedstawili możliwość diagnostyki w przesiewie noworodkowym aż 69 chorób, których lista znajduje się w Załączniku 2 na końcu raportu. Jedynie Włochy są najbliższej tej liczby, bo w przesiewie krajowym i przesiewie na poziomie regionalnym diagnozują 60 jednostek chorobowych patrz Załącznik 3 na końcu raportu.

Tabela. Mapowanie chorób uwzględnionych w panelach NBS w 32 krajach europejskich, wg. CRA, 2024



³⁰ A Landscape Assessment of Newborn Screening (NBS) in Europe. Charles River Associates (CRA) 2024 Dostępne: <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2021/11/28135510/CRA-Insights-NBS-Policy-Updated-28-February-2024-vSTCCR.pdf>

W Polsce, program polityki zdrowotnej pt. Program Badań Przesiewowych Noworodków jest finansowany z budżetu Ministerstwa Zdrowia. Działania podejmowane w ramach Programu stanowią realizację jednego z priorytetów zdrowotnych określonych w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 27 lutego 2018 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych „poprawa jakości skuteczności opieki okołoporodowej oraz opieki zdrowotnej nad matką, noworodkiem i dzieckiem do lat 3”. W 2019 r. przeznaczono na realizację Programu Badań Przesiewowych Noworodków ok. 36 mln zł, w 2020 r. – ok. 37 mln zł, w 2021 r. – ok. 38 mln zł, w 2022 r. – ok. 44 mln zł, w 2023 r. – ok. 52 mln zł, a w 2024 r. – ok. 54 mln zł. Biorąc pod uwagę, że w 2023 r. urodziło się ok. 272 tys. dzieci, koszt badania przesiewowego statystycznego noworodka wyniósł tylko 191 zł. To pokazuje bardzo wysoką efektywność kosztową Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce.

Wg. dokumentu pt. „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”, w ramach programu, w przesiewie populacyjnym na poziomie krajowym wykrywanych jest 30 jednostek chorobowych.³¹

Tabela. Lista chorób wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków w Polsce,

Nr	Jednostka chorobowa	Skrót
1	Wrodzona niedoczynność tarczycy	WNT
2	Wrodzony przerost nadnerczy	WPN
3	Mukowiscydoza	CF
4	Fenyloketonuria/ Hiperfenyloalaninemia	PKU/HPA
5	Choroba syropu klonowego	MSUD
6	Hipermetyoninemia/ Homocystynuria	HMET/HCY
7	Acyduria argininowo-bursztynianowa	ASA
8	Cytrulinemia typu I	CIT I
9	Cytrulinemia typu II (deficyt cytryny)	CIT II
10	Tyrozynemia typu I	TYR I
11	Tyrozynemia typu II	TYR II
12	Deficyt MCAD	MCADD
13	Deficyt LCHAD	LCHADD
14	Deficyt mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego	MTP
15	Deficyt VLCAD	VLCADD
16	Acyduria glutarowa II (Deficyt wielu dehydrogenaz acylo-CoA)	GA II (MADD)
17	Deficyt CPT I	CPT I
18	Deficyt CPT II	CPT II
19	Deficyt translokazy karnityny	CACT
20	Deficyt transportera karnityny (pierwotny deficyt karnityny)	CTD (CUD)
21	Deficyt liazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA	HMGA
22	Deficyt B-ketotiolazy	BKT
23	Acyduria glutarowa typu I	GA I
24	Acyduria propionowa	PA
25	Acyduria metylomalonowa	MMA
26	Acyduria izowalerianowa	IVA
27	3-metylokrotonyloglicynuria	MCC
28	Deficyt wielu karboksylaz	MCD
29	Deficyt biotynidazy	BIOT
30	Rdzeniowy zanik mięśni	SMA

Źródło. Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata - 2019-2026

³¹ Program polityki zdrowotnej Ministra Zdrowia. Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026. Ministerstwo Zdrowia Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/program-badan-przesiewowych-noworodkow-w-polsce-na-lata-2019-2026>

Wszystkie noworodki poddane programowi Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce mają zapewnione dalsze badania oraz monitorowanie stanu zdrowia. Wykrycie danej choroby gwarantuje wczesną interwencję terapeutyczną, co w przypadku wielu chorób rzadkich pozwala na uniknięcie rozwoju wielu powikłań i śmierci, a w przypadku braku terapii na świadomą terapię objawową i rehabilitację.

W aspekcie poszerzania programu Badań Przesiewowych Noworodków, w dniu 31 października 2024 r. została opublikowana Opinia Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nr 78/2024 o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”.³² Prezes AOTMiT rekomenduje dodanie następnych sześciu nowych jednostek chorobowych do obecnie funkcjonującego programu badań przesiewowych noworodków, co przełożyło by się na 36 jednostek chorobowych w programie Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce:

1. Ciężki skojarzony (złożony) niedobór odporności (SCID)
2. Galaktozemia
3. Choroba Pompe’go
4. Choroba Fabry’ego
5. Choroba Gaucher’a
6. Mukopolisacharydoza typu I (MPS-I, zespół Hurlera)

W Audycie KFO 2024 z lipca 2024 r. pacjenci postulują o rozszerzenie obecnego programu Badań Przesiewowych Noworodków, z 30 wykrywanych chorób o następne dziesięć jednostek chorobowych:

1. Choroba Pompego,
2. Choroba Fabry’ego,
3. Choroba Gauchera,
4. Choroba Krabbego,
5. Mukopolisacharydozy typu I (MPS I): choroby Hurlera, Scheie’a i Hurlera-Scheie’a,
6. Mukopolisacharydozy typu II (MPS II): choroba Hunter
7. Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ang. Acid SphingoMyelinase Deficiency, ASMD),
8. Ciężki złożony niedobór odporności (ang. Severe Combined ImmunoDeficiency, SCID),
9. Galaktozemia,
10. Leukodystrofia metachromatyczna (ang. Metachromatic leukodystrophy, MLD)

W dniu 19 lutego 2024 r. przedstawiciele organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi jednogłośnie podpisali w Warszawie „Deklarację na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób lizosomalnych”. Inicjatorem podpisania Deklaracji było Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan.³³ Deklaracja zbiera rekomendacje dotyczące wprowadzenia badań przesiewowych w kierunku siedmiu chorób spichrzeniowych lizosomalnych:

1. Choroby Pompe’go
2. Choroby Fabry’ego
3. Choroby Gaucher’a,
4. Choroby Krabbego,
5. Mukopolisacharydozy typu I (MPS-I, zespół Hurlera),
6. Mukopolisacharydoza typu 2 (MPS-II, zespół Huntera),
7. Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD)

Diagnostyka laboratoryjna w chorobach rzadkich

Minister Zdrowia przekazał do Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji zlecenie wydania rekomendacji w sprawie kwalifikacji świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej:

- Aminokwasy rozgałęzione w „suchej” kropli krwi brak kodu ICD-9,

³² Opinia Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nr 78/2024 z dnia 31 października 2024 r. o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”. AOTMiT 2024 Dostępne: https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/180/OPZ/OP-0078-2024.pdf

³³ Deklaracja na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób lizosomalnych. 2024. Dostępne: <https://rzadkiechoroby.org/projekt-poszerzenie-panelu-przesiewowego-dla-noworodkow-w-polsce/>

- Profil aminokwasów w osoczu/surowicy lub moczu- brak kodu ICD-9,
- Profil aminokwasów i acylokarnityn w „suchej” kropli krwi brak kodu ICD-9,
- Profil kwasów organicznych w moczu GC/MS brak ICD-9,
- Bursztynioaceton w „suchej” kropli krwi brak kodu ICD-9,
- Homocysteina całkowita, kwas metylomalony i kwas metylocytrynowy w „suchej” kropli krwi brak kodu ICD-9,
- Pteryny w moczu- brak kodu ICD-9.

Diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich

Od 1 lipca 2024 r. weszły do koszyka świadczeń gwarantowanych trzy nowe porady, które będą finansowane w ramach Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR). To są porady, które polegają na tym, że pacjenci przychodzą z gotowymi badaniami i specjaliści z OECR przeglądają całość tych badań i stawiają rozpoznanie kodu ORPHA. Czyli kończy się ścieżka diagnostyczna pacjenta z chorobą rzadką postawieniem diagnozy. Te trzy porady będą płatne od 326 pkt. za kompleksową ocenę genetyczną, w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej, realizowaną w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR), przez 193 pkt. za kompleksową ocenę specjalistyczną u pacjenta z chorobą rzadką realizowaną w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR) oraz 145 pkt. za kontrolną ocenę stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką realizowaną w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR).

Tabela. Nowe produkty rozliczeniowe w AOS w zakresie chorób rzadkich, NFZ 2024, wartość punktu ok. 1,6 zł

Produkt rozliczeniowy	Wycena w punktach	Świadczenie NFZ (zł)
Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej realizowana w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR)	326	522 zł
Kompleksowa ocena specjalistyczna u pacjenta z chorobą rzadką konsultacja realizowana w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR)	193	309 zł
Kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką konsultacja specjalistyczna realizowana w Ośrodku Ekspertkim Chorób Rzadkich (OECR)	145	232 zł

Dane NFZ

Poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich

Wg. zapisów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 w ramach Obszaru III Poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich zdefiniowano cele szczegółowe i mierniki.

Cele szczegółowe:

- 1) poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych;
- 2) poprawa dostępu do objawowych i wspomagających leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich, których efektywność kliniczna została potwierdzona w ocenie AOTMiT;
- 3) poprawa dostępu do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczania w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie.

Mierniki:

- 1) liczba pacjentów objętych programami ZPW (zastosowanie podyktowane współczuciem);
- 2) liczba sfinansowanych terapii stosowanych w trakcie hospitalizacji i sprowadzanych w ramach procedury importu docelowego przez szpital;
- 3) liczba sfinansowanych terapii w ramach decyzji podejmowanej przez ministra właściwego do spraw zdrowia o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego.

Leki sieroce zarejestrowane w Unii Europejskiej w latach 2003–2023

Unia Europejska oferuje zachęty, aby zachęcić producentów i instytucje naukowe do badań i opracowywania leków na choroby rzadkie. Jednym z nich jest uzyskanie statusu leku sierociego (orphan designation), pod warunkiem spełnienia wyznaczonych kryteriów:³⁴

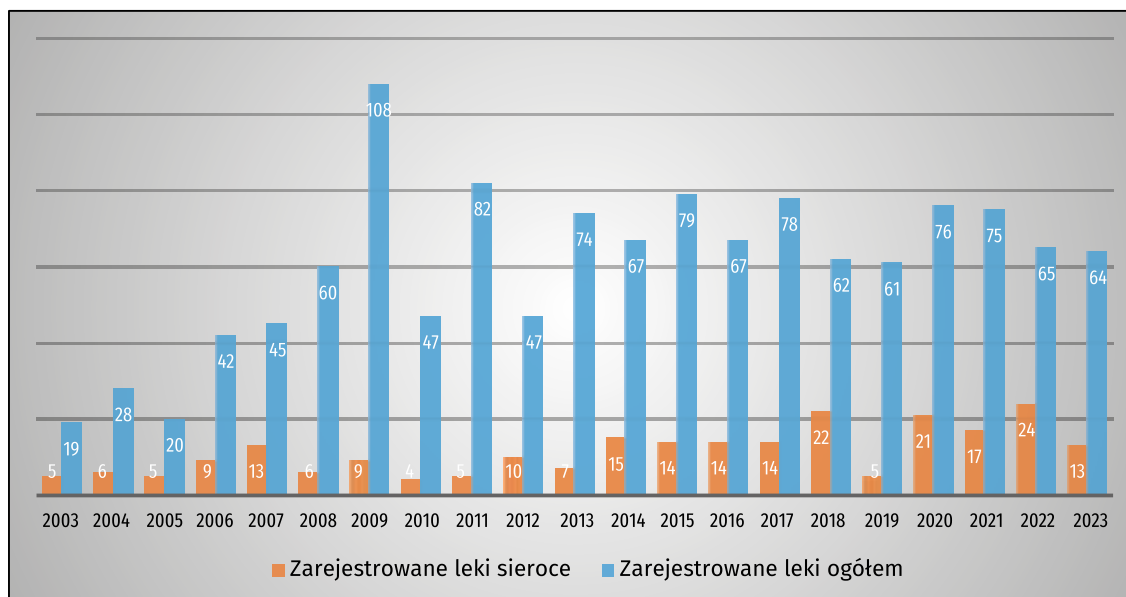
- Produkt leczniczy musi leczyć, zapobiegać lub diagnozować rzadką chorobę zagrażającą życiu lub przewlekłe wyniszczającą,
- Choroba rzadka nie może dotyczyć więcej niż 5 na 10 tys. osób w Unii Europejskiej,
- Nie istnieje żadna zadowalająca metoda diagnozowania, zapobiegania lub leczenia choroby rzadkiej albo jeśli taka metoda już istnieje, lek musi przynosić znaczące dodatkowe korzyści osobom dotkniętym tą chorobą,

Leki sieroce otrzymują 10 lat wyłączności rynkowej, pod warunkiem, że można wykazać, że kryteria ich oznaczenia nadal obowiązują. Komitet ds. Produktów Leczniczych Sierocych Europejskiej Agencji Leków jest odpowiedzialny za rozpatrywanie wniosków o nadanie statusu leku sierociego. Jeśli lek zostanie zalecony do dopuszczenia do obrotu, Komitet oceni go ponownie, aby sprawdzić, czy kryteria są nadal spełnione i czy można utrzymać status leku sierociego dla dopuszczonego leku. Nie wszystkie produkty lecznicze oznaczone jako sieroce dochodzą do etapu wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu. Produkty lecznicze, które jednak osiągną ten etap są oceniane przez Komitet ds. Produktów Leczniczych Stosowanych u Ludzi (CHMP) przy użyciu tych samych rygorystycznych standardów bezpieczeństwa i skuteczności, które mają zastosowanie do wszystkich leków ocenianych przez Europejską Agencję Leków (EMA). Po zatwierdzeniu leku sierociego przez Komisję Europejską, może on być dopuszczony do obrotu we wszystkich państwach członkowskich Unii Europejskiej. Dopuszczenie do obrotu nie jest jednoznaczne z refundacją publiczną lub prywatną w poszczególnych krajach. Wymaga ona odrębnych procesów na poziomie krajowym.

W latach 2003-2023 liczba zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków z potwierdzonym statusem leku sierociego wyniosła łącznie 238, a liczba zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków ogółem – 1 266 leki.

Wykres. Liczba zarejestrowanych leków sierocych na tle zarejestrowanych leków ogółem w Unii Europejskiej w latach 2003–2023

W latach 2003-2023, co szósty rejestrowany nowy lek (16%) miał status leku sierociego. Najwięcej odsetkowo

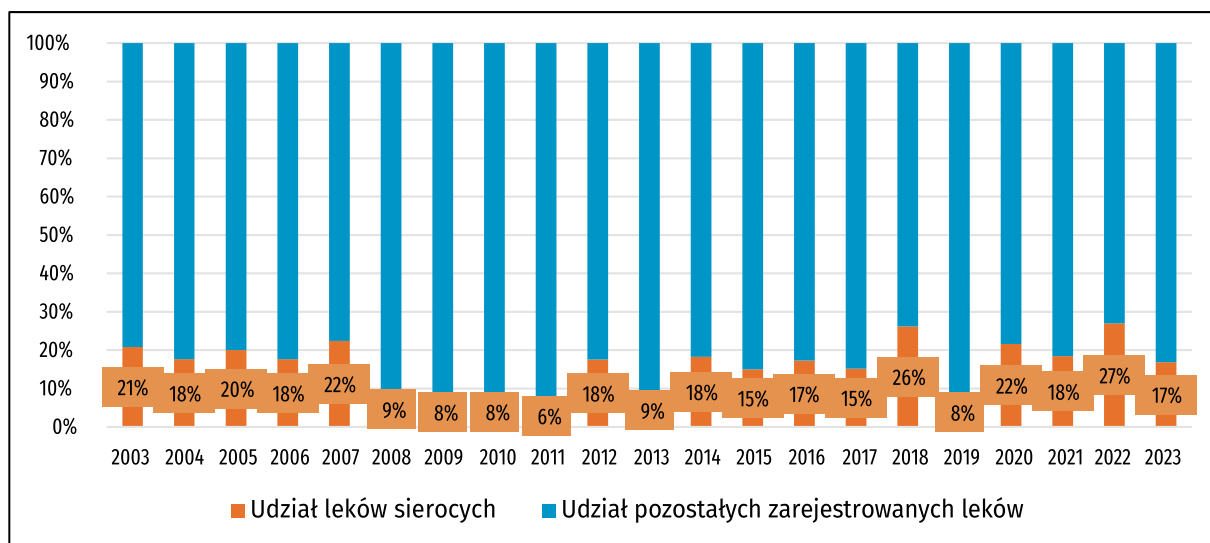


Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych Europejskiej Agencji Leków

zarejestrowano leków sierocych w 2022 r. – 27% ze wszystkich rejestracji (24 leki sieroce na 65 leków zarejestrowanych ogółem).

³⁴ EU research on rare diseases. Eurostat 2023. Źródło: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en

Wykres. Odsetek rejestrowanych nowych leków sierocych na tle leków rejestrowanych ogółem w latach 2003-2023



Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych Europejskiej Agencji Leków

Wg. EMA (Europejskiej Agencji Leków), w okresie od 2001 r. do 2023 r. zarejestrowano w Unii Europejskiej 240 leków sierocych w 162 chorobach rzadkich (na 6 tys. chorób rzadkich ogółem). Wynika z tego, że tylko 2,7% chorób rzadkich ma zarejestrowane leczenie.³⁵

Pena lista leków sierocych zarejestrowanych w Unii Europejskiej w latach 2021-2025 znajduje się w Załączniku 4 na końcu raportu.³⁶

Refundacja leków sierocych i leków stosowanych w chorobach rzadkich w Polsce

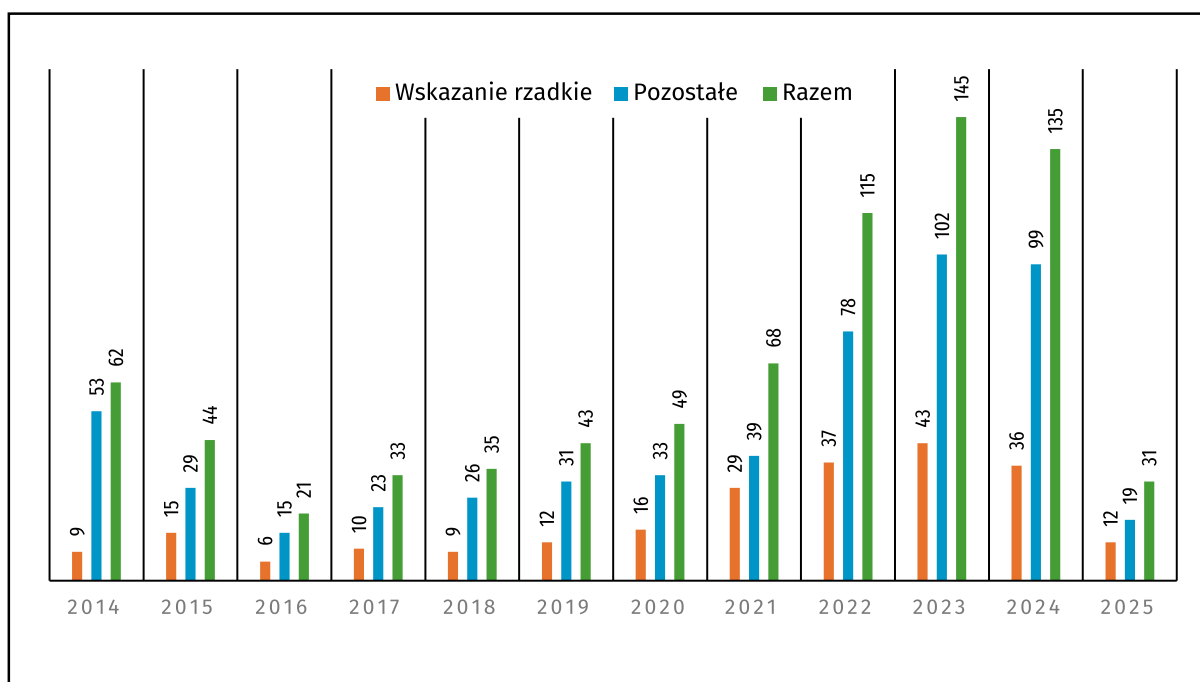
Należy podkreślić, że w Polsce w zakresie chorób rzadkich znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do nowych terapii chorób rzadkich w latach 2021- styczeń 2025. Według danych Ministra Zdrowia, w:

- 2021 r. refundacją objęto 29 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich, na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem,
- 2022 r. refundacją objęto 37 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich, na zrefundowanych 115 nowych cząsteczko-wskazań ogółem,
- 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich, na zrefundowanych 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem,
- 2024 r. zrefundowano 36 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich, na zrefundowanych 135 nowych cząsteczko-wskazań ogółem,
- W styczniu 2025 r. zrefundowano 12 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich, na zrefundowanych 31 nowych cząsteczko-wskazań ogółem.

³⁵ Orphan medicines in the EU. European Commission 2024 Dostępne: https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu_en.pdf

³⁶ Union Register of medicinal products. Dostępne: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_hum_act.htm?sort=n

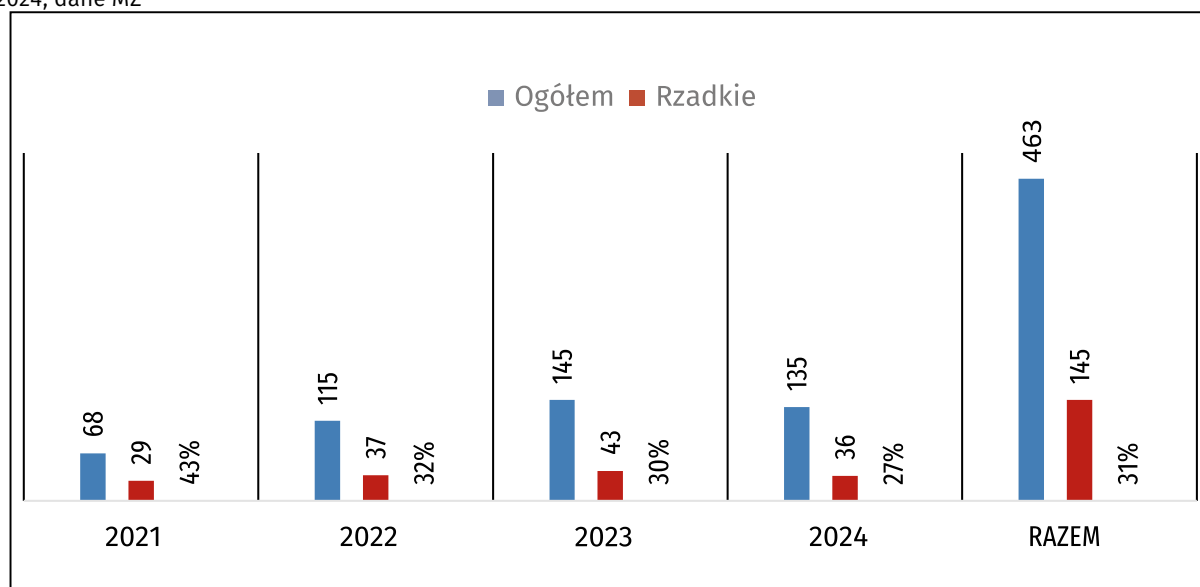
Wykres. Liczba nowych cząsteczko-wskazań leków zrefundowanych w chorobach rzadkich w latach 2014- styczeń 2025, dane MZ



Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia

Należy podkreślić, że co trzecie refundowane cząsteczko-wskazanie w latach 2021-2024 reprezentowało choroby rzadkie.

Wykres. Liczba i odsetek nowych cząsteczko-wskazań leków zrefundowanych w chorobach rzadkich w latach 2014-2024, dane MZ



Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia

Co ważne, w Polsce w ostatnich latach skrócił się czas oczekiwania na decyzje refundacyjne dla leków stosowanych w chorobach rzadkich. Wg. danych Ministerstwa Zdrowia, w 2024 r. średni czas procedowania wniosków dla technologii lekowych dedykowanych w chorobach rzadkich wynosił 225 dni od złożenia wniosku refundacyjnego przez producenta do wydania decyzji refundacyjnej przez Ministra Zdrowia (z odjętym czasem zawieszenia procesu). Dla porównania, w 2021 r. czas oczekiwania wynosił 616 dni, w 2022 r. – 473 dni, a w 2023 r. 435 dni.³⁷

³⁷ Komunikat Ministra Zdrowia ws. czasu udostępniania pacjentom innowacyjnych technologii lekowych w Polsce. Ministerstwo Zdrowia 2024. Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-czasu-udostepniania-pacjentom-innowacyjnych-technologii-lekowych-w-polsce>

Tabela. Średni czas procedowania wniosków dla technologii lekowych dedykowanych w chorobach rzadkich w latach 2021-2024, wg. Ministerstwa Zdrowia

Lata	Czas zawieszenia wniosku (liczba dni)	Liczba dni od złożenia wniosku do wydania decyzji	Liczba dni od złożenia wniosku do wydania decyzji (odjęty czas zawieszenia)	Liczba dni od rejestracji EMA do złożenia wniosku	Liczba dni od rejestracji do wydania decyzji
2021 r.	131	747	616	1514	2275
2022 r.	238	720	473	951	1644
2023 r.	87	549	435	1011	1469
2024 r. (do kwietnia)	78	303	225	734	929

Dane Ministerstwa Zdrowia

Wyzwania w refundacji leków sierocych i leków stosownych w leczeniu chorób rzadkich w Polsce dotyczą:

- refundacji nowych cząsteczek leków sierocych,
- refundacji nowych cząsteczek leków stosowanych w chorobach rzadkich,
- refundacji nowych wskazań refundacyjnych już refundowanych leków,
- refundacji nowych wskazań refundacyjnych już refundowanych leków dla populacji pediatrycznych,
- refundacji leków we wcześniejszych liniach leczenia,
- refundacji leków we wskazaniach pozarejestacyjnych (off-label),
- wykorzystania mechanizmów refundacji w ramach Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych (RDTL),
- łagodzenia kryteriów kwalifikacji do programów lekowych, przy wzroście roli Zespołów Koordynacyjnych NFZ w ocenie efektów zdrowotnych i monitorowania rejestrów płatnika,
- poprawy wyceny obsługi programów lekowych w chorobach rzadkich,
- zmiany warunków podania leku z podania w szpitalu na podania w warunkach AOS lub podania domowe.

Na końcu raportu znajduje się również Załącznik 5. Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie, jako oczekiwane potrzeby refundacyjne w Audycie KFO 2024.

Programy lekowe NFZ w ramach chorób rzadkich

Głównym rodzajem refundacji leków stosowanych w chorobach rzadkich były programy lekowe. Wg. Zarządzenia Prezesa NFZ, w styczniu 2025 r. funkcjonowało 85 programów lekowych w zakresie chorób rzadkich, na 135 programów lekowych ogółem. Patrz Załącznik 6 na końcu raportu.³⁸

W 2023 r. w ramach 72 programów lekowych w zakresie chorób rzadkich ze 118 programów lekowych ogółem (61%) było leczonych 34 834 pacjentów z chorobami rzadkimi z 208 864 pacjentów w programach lekowych ogółem (17%). Wydatki NFZ tytułem 72 programów lekowych w zakresie chorób rzadkich wyniosły 3 590 472 721 zł, co stanowiło 36% z wydatków ogółem NFZ na programy lekowe w 2023 r. (9 992 607 785 zł).

Na końcu raportu znajdują się Załącznik 7. Liczba pacjentów leczonych w programach lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r. wg. Map Potrzeb Zdrowotnych oraz Załącznik 8. Wydatki NFZ tytułem programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych.

W sprawozdawczości NFZ trudno zidentyfikować rozliczenia dotyczące wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi. Najbardziej wiarygodnymi danymi na temat kosztów chorób rzadkich są dane pochodzące z programów lekowych. Wszystkie inne dane, które dotyczą świadczeń ambulatoryjnych czy szpitalnych, najczęściej są sprawozdawane nie w zakresie choroby rzadkiej, tylko w zakresie jej powikłań. W 2023 r., w 118 programach lekowych NFZ refundował 23 programy lekowe w zakresie nieonkologicznych chorób rzadkich i ultraradkich. Były to:

³⁸ Załącznik Nr 4 do zarządzenia Nr 9/2025/DGL Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 30 stycznia 2025 r. Dostępne: <https://www.nfz.gov.pl/zarzadzenia-prezesa/zarzadzenia-prezesa-nfz/>

1. PROGRAM LEKOWY ZAPOBIEGANIE KRZAWIENIOM U DZIECI Z HEMOFILIĄ A I B
2. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CIĘŻKICH WRODZONYCH HIPERHOMOCYSTEINEMII
3. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA POMPEGO
4. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III
5. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY HURLER
6. PROGRAM LEKOWY LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)
7. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA CYSTYNOZĘ NEFROPATYCZNĄ
8. PROGRAM LEKOWY LECZENIE TYROZYNEMII TYPU (HT-1)
9. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z WRODZONYMI ZESPOŁAMI AUTOZAPALNYMI
10. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z NOCNA NAPADOWĄ HEMOGLOBINURIĄ (PNH)
11. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI
12. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY FABRYEGO
13. PROGRAM LEKOWY LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBACH METABOLICZNYCH
14. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA MUKOWISCYDOZĘ
15. PROGRAM LEKOWY LECZENIE AMIFAMPRYDYNĄ PACJENTÓW Z ZESPOŁEM MIASTENICZNYM LAMBERTA-EATONA
16. PROGRAM LEKOWY LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU
17. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA WILSONA
18. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA OSTRĄ PORFIRIĘ WĄTROBOWĄ (AHP) U DOROSŁYCH I MŁODZIEŻY W WIEKU OD 12 LAT
19. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA PIERWOTNĄ HIPEROKSALURIĘ TYPU 1
20. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNEA SPOWODOWANĄ MUTACJĄ NONSENSOWNĄ W GENIE DYSTROFINY
21. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z IDIOPATYCZNĄ WIELOOGNISKOWĄ CHOROBA CASTLEMANA
22. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW ZE SPEKTRUM ZAPALENIA NERWÓW WZROKOWYCH I RDZENIA KRĘGOWEGO (NMOSD)
23. PROGRAM LEKOWY LECZENIE WSPOMAGAJĄCE ZABURZEŃ CYKLU MOCZNIKOWEGO

Nie uwzględniono w powyższym zestawieniu rzadkich chorób onkologicznych i hematoonkologicznych. W tych ramach 23 programów lekowych nieonkologicznych w chorobach rzadkich leczylismy w 2023 r. 5 014 pacjentów, w 302 ośrodkach klinicznych. Wydatki NFZ ogółem na realizację tych programów lekowych wyniosły ok. 1,5 mld zł.

Tabela. Programy lekowe finansowane przez NFZ w chorobach rzadkich i ultraradkich (nieonkologicznych) w 2023 r., dane NFZ

Świadczenia	Leki	Liczba pacjentów	Liczba świadczeniodawców
19 854 810,33 zł	1 464 436 712,72 zł	5 014	302

Dane NFZ

Poniżej przedstawiono programy lekowe obejmujące największą liczbę pacjentów z chorobami rzadkimi. Liczba

pacjentów leczonych jest związana z częstością występowania danej choroby rzadkiej, jak również momentem, w którym leczenie zostało wdrożone. Największa liczba pacjentów (1 077 pacjentów) była leczona w programie lekowym leczenie mukowiscydozy, na drugim miejscu rdzeniowy zanik mięśni (1 071 pacjentów), trzecie miejsce leczenie tyrozemii typu HT (917 pacjentów), następnie leczenie chorych z PNH (698 pacjentów) oraz hemofilią A i B u dzieci – 413 pacjentów leczonych w 2023 r.

Tabela. Dziesięć największych programów lekowych w zakresie chorób rzadkich, uwzględniając liczbę pacjentów w 2023 r., wg. NFZ

Nazwa programu	Liczba pacjentów
1. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA MUKOWISCYDOZĘ	1 077
2. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	1 071
3. PROGRAM LEKOWY LECZENIE TYROZYDEMII TYPU (HT-1)	917
4. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z NOCĄ NAPADOWĄ HEMOGLOBINURIĄ (PNH)	698
5. PROGRAM LEKOWY ZAPOBIEGANIE KRZAWIENIOM U DZIECI Z HEMOFILIĄ A I B	413
6. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY FABRYEGO	142
7. PROGRAM LEKOWY LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBYCH METABOLICZNYCH	126
8. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III	98
9. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z WRODZONYMI ZESPOŁAMI AUTOZAPALNYMI	89
10. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW ZE SPEKTRUM ZAPALENIA NERWÓW WZROKOWYCH I RDZENIA KRĘGOWEGO (NMO)	73

Dane NFZ

W 2023 r., w rankingu dziesięciu najbardziej kosztownych programów lekowych w zakresie chorób rzadkich na pierwszym miejscu znalazło się ok. 560 milionów zł wydane na leki dla ok. 1,1 tys. pacjentów z mukowiscydozą, następnie ok. 466 milionów zł na leki w rdzeniowym zaniku mięśni oraz ok. 78 mln zł na leki w nocnej napadowej hemoglobinurii.

Tabela. Dziesięć najbardziej kosztownych programów lekowych w zakresie chorób rzadkich w 2023 r., wg. NFZ

Nazwa programu	Świadczenia rozliczone	Leki rozliczone	Liczba pacjentów
1. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA MUKOWISCYDOZĘ	2 022 831	559 796 294	1 077
2. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	3 627 934	465 563 761	1 071
3. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z NOCĄ NAPADOWĄ HEMOGLOBINURIĄ (PNH)	2 233 601	77 828 379	698
4. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III	1 669 325	63 904 027	98
5. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNEA SPOWODOWANĄ MUTACJĄ NONSENSOWNĄ W GENIE DYSTROFINY	51 836	48 147 581	35
6. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBY POMPEGO	1 294 132	45 577 038	65
7. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY FABRYEGO	2 388 331	36 638 107	142
8. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA OSTRĄ PORFIRIĘ WĄTROBOWĄ (AHP) U DOROSŁYCH I MŁODZIEŻY W WIEKU OD 12 LAT	78 596	32 986 589	20

9. PROGRAM LEKOWY LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)	871 519	28 764 840	26
10. PROGRAM LEKOWY ZAPOBIEGANIE KRZAWIENIOM U DZIECI Z HEMOFILIĄ A I B	2 757 518	24 245 759	413

Dane NFZ

Jeżeli przeliczymy wydatki na jednego pacjenta, najbardziej kosztownym programem lekowym w chorobach rzadkich jest program Leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1, w którym NFZ wydawał ok. 2,2 mln zł na jednego z ośmiu leczonych pacjentów.

Tabela. Średni koszt leczenia jednego pacjenta w programach lekowych w chorobach rzadkich nieonkologicznych w 2023 r., wg. NFZ

Nazwa programu	Liczba pacjentów	Średni koszt na 1 pacjenta, zł
1. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA PIERWOTNĄ HIPEROKSALURIĘ TYPU 1	8	2 238 174,31 zł
2. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA OSTRĄ PORFIRIĘ WĄTROBOWĄ (AHP) U DOROSŁYCH I MŁODZIEŻY W WIEKU OD 12 LAT	20	1 653 259,32 zł
3. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNEA SPOWODOWANĄ MUTACJĄ NONSEN-SOWNĄ W GENIE DYSTROFINY	35	1 377 126,22 zł
4. PROGRAM LEKOWY LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)	26	1 139 859,99 zł
5. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY HURLER	15	950 780,13 zł
6. PROGRAM LEKOWY LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBAJ POMPEGO	65	721 094,94 zł
7. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III	98	669 115,84 zł
8. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA MUKOWISCYDOZĘ	1 077	521 651,93 zł
9. PROGRAM LEKOWY LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI	1 071	438 087,48 zł
10. PROGRAM LEKOWY LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NA-CZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU	53	375 639,08 zł

Aktualne potrzeby polskich klinicystów wg obszarów terapeutycznych chorób rzadkich

Wprowadzenie

Krajowe Forum Orphan zwróciło się z prośbą o komentarz naukowy do wybranych ekspertów klinicznych, reprezentujących poszczególne obszary terapeutyczne chorób rzadkich.

Eksperci kliniczni zostali poproszeni o komentarz w zakresie potrzeb klinicznych warunkujących realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 w ramach trzech kluczowych obszarów:

1. Obszar I – powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych;
2. Obszar II – poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich;
3. Obszar III – poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;

Eksperci kliniczni zostali poproszeni również o komentarz do części analityczno-przeglądowej Audytu Klinicznego KFO 2025.

Prof. dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Z uwagą zapoznałam się z pierwszym Audytem Kliniknym Krajowego Forum Orphan 2025. Audyt Klinikny dostarcza bardzo ważną aktualizację tego co wydarzyło się w systemie ochrony w Polsce w minionym roku, a tym razem analiza koncentruje się przede wszystkim na stanie wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich w latach 2021-23 (Planu przyjętego w 2021 r.) oraz Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-25 (Plan przyjęty przez Radę Ministrów w 2024 r.), ocenie zmian systemowych z ostatnich lat przez organizacje pacjenckie oraz wskazuje oczekiwania dotyczące najpilniejszych zadań do realizacji w ciągu kolejnego roku.

Kluczowe znaczenie dla poprawy standardu diagnostyki i opieki, skrócenia odysei diagnostycznej w chorobach rzadkich powinno stać się przewidziane w zapisach planu na lata 2024-25 powołanie kolejnych krajowych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR). Kluczowe dla OECR będzie udokumentowanie, że spełniają one kryteria EUCERDU. Działalność OECR powinna opierać się na pięciu podstawowych filarach:

1. wielodyscyplinarny zespół;
2. odpowiednie zaplecze technologiczne;
3. doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych;
4. udokumentowana współpraca międzynarodowa w obszarze chorób rzadkich w postaci wspólnych publikacji;
5. współpraca z organizacją lub stowarzyszeniem pacjentów.

Aktualnie w 24 sieciach europejskich znalazły się wyniki procedury konkursowej 44 ośrodki z Polski, w większości skupione w Warszawie, Gdańsku, Krakowie czy reprezentowane przez ośrodki akademickie z innych miast. Obecna liczba, dystrybucja na mapie Polski i obszary reprezentowane w ERNach nie zaspokajają potrzeb pacjentów, zarówno pediatrycznych, jak i dorosłych. ERNy nie pokrywają wszystkich dziedzin/obszarów merytorycznych, w których niezbędne jest wzmocnienie opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Szczególnie niewystarczająca jest także reprezentacja ośrodków dedykowanych dla pacjentów dorosłych z chorobami rzadkimi. Należy pamiętać, że wg prognoz demograficznych już w roku 2030 dzieci (osoby < 19 rż) stanowić będą 9,5% populacji, w porównaniu do 14,4% w roku 2000, a zmniejszanie się liczby dzieci i proporcji populacji pediatrycznej będzie narastało w kolejnych latach (źródło <https://www.populationpyramid.net/poland>). Oznacza to zarówno konieczność poprawy dostępu do diagnostyki i leczenia dla pacjentów w pełnym przekroju wiekowym, jak i zapewnienie płynnego przejścia z opieki pediatrycznej do dorosłych. Kolejnym wyzwaniem jest zapewnienie racjonalnej dystrybucji ośrodków prowadzących leczenie w programach lekowych NFZ. Uzasadnione jest utrzymanie roli ośrodków eksperckich w prowadzeniu przewlekłej opieki, okresowych kontrolach. Ośrodków prowadzących programy lekowe NFZ powinno być więcej niż OECR. Terapia powinna być, o ile to możliwe, prowadzona w sposób minimalizujący uciążliwość dla pacjenta i jego opiekunów, a więc możliwie blisko miejsca zamieszkania. Wymaga to wypracowania odpowiednich rozwiązań, z uwzględnieniem specyfiki chorób, częstości i drogi podania leków, zapewnieniu adekwatnego nadzoru nad bezpieczeństwem i skutecznością terapii. Musimy pamiętać, że obecnie jedynie w niewielkiej liczbie chorób rzadkich dostępne są jakiekolwiek dedykowane terapie, a diagnostyki i właściwego planu opieki wymagają wszyscy pacjenci z chorobami rzadkimi. Oczywiście wiele chorób rzadkich to choroby jednofazowe lub mające przebieg łagodny, niepostępujący. Tak więc zakres opieki/zalecenia będą zróżnicowane i wielu chorych po ustaleniu rozpoznania powinno docelowo pozostawać pod opieką OECR, dla niektórych adekwatna będzie opieka Poradni Specjalistycznych w miejscu zamieszkania lub lekarza POZ. Kluczowe pozostaje wprowadzenie odpowiednich mechanizmów finansowania OECR, w połączeniu ze zniesieniem limitów na te świadczenia realizowane w OECR. Wyzwaniem zgłaszanym przez środowisko jest także konieczność retaryfikacji tzw. obsługi programów lekowych, czyli przede wszystkim pracy zespołów realizujących te programy.

Przesiew noworodkowy, a więc możliwość diagnostyki przedobjawowej chorób o ciężkim przebiegu, w których

możliwa jest i dostępna skuteczna interwencja to kolejny obszar objęty Audytem. Polski Program Powszechnych Badań Przesiewowych Noworodka koordynowany przez Instytut Matki i Dziecka w Warszawie w mojej osobistej ocenie jest jednym z najlepszych na świecie. Jest w całości finansowany ze środków publicznych przez Ministerstwo Zdrowia. Procedury podlegają rygorystycznej kontroli logistyki, jakości badań, klarownie zdefiniowana jest ścieżka dostępu do weryfikacji rozpoznania postawionego w przesiewie i do leczenia dla zdiagnozowanego noworodka. Jest to także program wysoce efektywny kosztowo, co podkreślają autorzy Audytu. W pełni uzasadnione jest pilne rozszerzenie programu badań przesiewowych o kolejne choroby, w tym ciężki skojarzony niedobór odporności (SCID) i choroby lizosomalne. Do rozważenia pozostaje możliwość rozpoczęcia pilotażu dla ciężkich postępujących chorób o złym rokowaniu, w których zaawansowanie badań klinicznych wskazuje na zbliżającą się możliwość wczesnej interwencji. Przykładem takiej choroby może być dystrofia mięśniowa typu Duchenne’a.

O poprawie dostępu do leków, o które postulowali w ubiegłorocznym Audycie pacjenci świadczy fakt, że część tych postulatów została już spełniona. Przykładem może być rozszerzenie wskazań do jednego z leków w programie leczenia SMA (B.102FM) lub program leczenia miastenii, w którym refundowane są (z kryteriami włączenia) trzy leki biologiczne. Dokonujący się wreszcie postęp i rejestracje kolejnych leków w chorobach rzadkich powinny oznaczać możliwość refundacji tych terapii w Polsce. Mam nadzieję, że lista leków dostępnych dla pacjentów z chorobami rzadkimi również w 2025 r. znacząco się wydłuży.

Jestem przekonana, że kolejne etapy wdrażania Planu dla Chorób Rzadkich znacząco poprawią dostęp pacjentów z chorobami rzadkimi do diagnostyki i terapii. Zabiegamy o równouprawnienie w systemie ochrony zdrowia, zniesienie barier i poprawę jakości dostępu do leczenia i poprawę jakości życia.

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu

Aż 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, dlatego diagnostyka genetyczna jest podstawowa dla ustalenia rozpoznania przyczynowego i usunięcia jednego z największych problemów pacjentów z chorobami rzadkimi, jakim jest odyseja diagnostyczna. Większość chorób rzadkich to choroby spowodowane zmianami typu CNV, a przede wszystkim choroby jednogenowe o heterogennym podłożu molekularnym. Proste badania genetyczne, które od lat objęte są refundacją, tylko w niewielkim stopniu znajdują zastosowanie w diagnostyce chorób rzadkich, dlatego poprawa diagnostyki genetycznej zależy od wprowadzenia do diagnostyki genetycznej porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) oraz sekwencjonowania następnej generacji (NGS) pod postacią paneli celowanych NGS oraz sekwencjonowania całego eksomu (WES) i jest to od początku jednym z najważniejszych obszarów Planu dla Chorób Rzadkich. Jest to zgodne z oczekiwaniami pacjentów i ich rodzin i w każdym kolejnym znakomitym Audycie KFO poprawa diagnostyki genetycznej ma wg pacjentów wysoki priorytet.

Co udało się zrobić w 2024 roku?

Rok 2024 był kolejnym rokiem prac nad udostępnieniem pacjentom z chorobami rzadkimi nowoczesnej diagnostyki genetycznej. Badanie aCGH jest od 1 stycznia 2025 objęte refundacją, jednak powinna nastąpić korekta jego wyceny (podniesienie), inaczej nie dojdzie do oczekiwanej zmiany w diagnostyce klasycznych aberracji chromosomowych i submikroskopowych zmian w chromosomach dzięki zastąpieniu przez aCGH znacznie mniej skutecznego klasycznego badania kariotypu. Trwają prace nad WES (są zaawansowane) i rozpoczęto prace nad panelami celowanymi NGS. Ważną zmianą było wprowadzenie nowego świadczenia w OECR genetycznych, jest to wizyta „orphanowska”, w wycenie której uwzględniono także czas pracy lekarza genetyka na opracowanie diagnozy i wydanie karty informacyjnej. Na razie tylko 3 poradnie genetyczne w Polsce mogą rozliczać wizytę orphanowską, czekamy na możliwość powołania nowych OECR genetycznych, wymaga to jednak zmian legislacyjnych.

Należy wspomnieć o innych działaniach w 2024 roku na rzecz poprawy diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, które wprawdzie nie wynikają bezpośrednio z Planu dla Chorób Rzadkich, ale są dla realizacji Planu niezwykle ważne. Ukończone zostały prace nad przygotowaniem Rekomendacji dotyczących diagnostyki genetycznej chorób dziedzicznych, w większości genetycznych chorób rzadkich. Jest to praca 40-osobowego zespołu ekspertów

(w tym wielu członków poprzedniej i obecnej Rady ds. Chorób Rzadkich oraz Zespołów Ekspertów z okresu poprzedniej Rady) pod kierunkiem Konsultant Krajowej w dziedzinie genetyki klinicznej Prof. Anny Latos-Bieleńskiej oraz Przewodniczącej Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) Prof. Olgi Haus, obecnie trwają ostatnie poprawki. Wielkim sukcesem było to, że w 2024 roku pojawili się pierwsi specjaliści medycznej genetyki molekularnej – nowej specjalizacji, włączającej w pełni biologów molekularnych i biotechnologów do diagnostyki genetycznej. Są oni, obok specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej, niezbędni dla rozwoju badań genetycznych w medycynie, w tym w diagnostyce chorób rzadkich.

Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej wraz z konsultantami wojewódzkimi przeprowadziła pod koniec 2024 roku spis „z natury” genetyków klinicznych, aby ocenić zabezpieczenie kadrowe poradnictwa genetycznego w chorobach rzadkich i w onkologii. Ze spisu wynika, że w przeliczeniu na pełne etaty, na zabezpieczenie opieki genetycznej w chorobach rzadkich jest zaledwie 80 etatów. Czas oczekiwania na wizytę w poradniach genetycznych specjalizujących się w genetycznych chorobach rzadkich sięga 2-2,5 roku. Wskazuje to na konieczność szybkich i zdecydowanych zmian systemowych.

Jakie są wyzwania na 2025 rok?

Rok 2025 to dalsze intensywne działania na rzecz poprawy opieki genetycznej. Zostaną ukończone prace nad wprowadzeniem WES oraz paneli celowanych NGS na listę świadczeń refundowanych. Jest gotowy formularz aplikacji o status OEGR genetycznego i jeśli tylko zostaną usunięte bariery legislacyjne, można oczekiwać zgłoszenia się ok 20-30 poradni genetycznych. Dla pacjentów oznacza to możliwość korzystania z wizyt „orphanowskich”, przyspieszenie uzyskiwania kodów ORPHA i diagnozy chorób rzadkich. Zostaną opublikowane szczegółowe Rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej chorób dziedzicznych, w szczególności genetycznych chorób rzadkich, będzie to krok milowy w poprawie diagnostyki genetycznej.

Dostęp do diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich zależy nie tylko od poszerzenia koszyka świadczeń gwarantowanych, ale także zabezpieczenia kadr do diagnostyki genetycznej i poradnictwa genetycznego. Planuje się uruchomienie szkolenia specjalizacyjnego z medycznej genetyki molekularnej i rozpoczęcie szkolenia specjalistów. Zdecydowanych zmian systemowych wymaga organizacja konsultacji genetycznych i poradnictwa genetycznego. Lekarz genetyk kliniczny powinien pracować w zespole z pielęgniarkami genetycznymi (nowa specjalizacja w Pielęgniarstwie) oraz doradcami genetycznymi w onkologii (nowy zawód medyczny, obecnie najszybciej rozwijający się zawód medyczny na świecie). Model taki się sprawdza na świecie i jest niezbędny wobec szybkiego rozwoju medycyny genomowej. Np. w USA jeden lekarz genetyk kliniczny pracuje z 4-6 pielęgniarkami genetycznymi i/lub doradcami genetycznymi.

W 2025 roku planuje się ukończenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich i na start zasilenie go danymi z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR). Ok 25% chorób rzadkich jest związanych z wadami wrodzonymi i od 2015 roku PRWWR nadaje kody ORPHA. Konieczne jest także wyjaśnienie statusu Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) i jego kontynuacji. Jest on ważny dla dzieci z wadami wrodzonymi (2-3% urodzeń) i ich rodziców. PRWWR, który jest od 2001 roku w EUROCAT i jest jego największym rejestrem, wiele razy udokumentował swoją przydatność dla systemu ochrony zdrowia w Polsce i UE.

We wszystkich podejmowanych działaniach, w centrum uwagi pozostaje zawsze pacjent i jego rodzina. Rok 2025 może być tym rokiem, kiedy pacjenci z chorobami rzadkimi i ich rodziny zaczną wreszcie odczuwać poprawę opieki genetycznej. Jednak, żeby to osiągnąć, zmiany w opiece genetycznej nie mogą ograniczyć się tylko do uzupełnienia koszyka świadczeń gwarantowanych o nowe badania genetyczne, ale muszą być systemowe, z wprowadzeniem nowych specjalizacji i nowych zawodów medycznych.

Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, ERN ITHACA, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”;
Dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk, Manager Orphanet Polska, ERN ITHACA, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, który został przyjęty Uchwałą Rady Ministrów z dnia 13.08.2024 r. stanowi kontynuację pierwszego Planu przyjętego Uchwałą Rady Ministrów z dnia 24.08.2021 r. na lata 2021-2023.

Przyjęty w roku 2024 Plan zawiera sześć obszarów działań, zgodnie z pierwotną koncepcją, których realizacja została zaplanowana zgodnie z nowym harmonogramem, a powołana w grudniu 2024 roku nowa Rada Chorób Rzadkich koordynuje ich realizację. Obszar pierwszy obejmuje powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analizę wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych.

Zgodnie z założeniami pierwotnego Planu Minister Zdrowia ogłosił, że z dniem 31 marca 2023 roku 44 krajowe ośrodki funkcjonujące w Europejskich Sieciach Referencyjnych Chorób Rzadkich (European Reference Networks, ERN), które przeszły wcześniej weryfikację w drodze dwóch naborów, mogą starać się o uzyskanie statusu polskiego Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich (OECR) w trybie uznania kompetencji. Powoływanie kolejnych ośrodków ma się odbywać na podstawie krajowych rekomendacji zgodnych z jednolitymi zaleceniami powoływania OECR obowiązującymi w krajach członkowskich opracowanymi przez Komitet EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases).

Kryteria naboru dla eksperckich ośrodków genetycznych zostały opracowane czasie realizacji pierwszego Planu (2021-2023). Pilnym zadaniem powołanej w grudniu 2024 roku w nowym składzie Rady ds. Chorób Rzadkich jest przygotowanie zasad organizacji konkursów i opracowanie szczegółowych kryteriów naboru dla OECR innych niż genetyczne, uwzględniających odpowiednie zaplecze kadrowe i diagnostyczne, doświadczenie kliniczne i naukowe oraz współpracę z organizacjami pacjentów. Warto mieć na uwadze, że w przypadku ogłoszenia do nowego naboru do Europejskich Sieci Referencyjnych aplikację będą mogły złożyć tylko jednostki zaliczone do krajowych OECR, zgodnie z rekomendacjami EUCERD.

Zasadniczym celem powołania OECR jest zapewnienie, m.in., szybkiej i precyzyjnej identyfikacji chorych na choroby rzadkie, co wiąże się nieodłącznie z dostępem do nowoczesnej diagnostyki genetycznej i niegenetycznej, wielodyscyplinarnej opieki oraz leczenia, w tym w ramach programów lekowych i badań klinicznych oraz zwrotnego dostarczania danych epidemiologicznych pozwalających na ocenę, weryfikację i planowanie kosztów przez płatnika (NFZ) i Ministerstwo Zdrowia. Aby możliwe było wypełnienie tych zadań konieczne jest jak najszybsze powoływanie nowych ośrodków eksperckich, zgodnie z Planem i umożliwi utworzenie krajowej sieci OECR, która równomiernie pokryje wszystkie regiony Polski, co ułatwi pacjentom dostęp do pełnej opieki. Niezwykle istotne jest także zapewnienie opieki pacjentom w różnych grupach wiekowych, co pozwoliłoby rozwiązać jeden z największych problemów pacjentów z chorobami rzadkimi, tj. przejście dorastającego pacjenta z opieki pediatrycznej do opieki dla osób dorosłych (ang. *transition*). Nowoczesna genetyka pozwala na wczesne wykrywanie chorób rzadkich, zwykle już w wieku dziecięcym. Zapewnienie małym pacjentom wielodyscyplinarnej opieki niezbędnej w większości rzadkich chorób jest trudne, ale możliwe przy wykorzystaniu istniejącej sieci ośrodków pediatrycznych. Młodzi dorośli z diagnozą choroby rzadkiej, którzy z racji wieku nie mogą dłużej pozostawać pod opieką ośrodków pediatrycznych oraz pacjenci, którzy uzyskali diagnozę choroby rzadkiej w wieku dorosłym (wcześniej nie były dostępne odpowiednie testy diagnostyczne lub choroba jeszcze się nie ujawniła) często nie mogą znaleźć ośrodka, który jest w stanie zapewnić im kontynuację opieki. W najtrudniejszej sytuacji są chorzy wymagający terapii lekowej, jeśli taka jest dostępna w ich chorobie rzadkiej, kiedy ośrodek dla dorosłych nie chce podjąć się ich leczenia z braku doświadczenia lub, co gorsza, braku kontraktu na finansowanie takiej terapii. Należy mieć nadzieję, że zbudowanie krajowej sieci OECR pozwoli powoli krok po kroku znaleźć rozwiązanie tego problemu.

W integracji ERN oraz sieci krajowych OECR z systemami ochrony zdrowia w krajach Unii Europejskiej ma pomóc pionierski 3-letni projekt JARDIN Joint Action (Wspólne działanie na rzecz integracji ERN z krajowymi systemami opieki zdrowotnej) finansowany przez Unię Europejską w ramach projektu EU4Health. Projekt JARDIN obejmuje m.in. program dotyczący pacjentów z rzadkimi chorobami niezdiagnozowanymi, co jest o tyle istotne, że nawet przy zastosowaniu najbardziej nowoczesnych metod genetycznych i niegenetycznych nadal nie jest możliwe ustalenie diagnozy u wszystkich badanych pacjentów z podejrzeniem choroby rzadkiej.

Warto jednak wiedzieć, że aby polskie OECR mogły w pełni włączyć się do projektu JARDIN w celu wyjaśnienia podłoża chorób u dotychczas niezdiagnozowanych pacjentów muszą mieć dostęp do nowoczesnych metod i procedur diagnostycznych, które nie zrujną budżetu szpitala czy poradni. Warunkiem przystąpienia do programu jest uprzednie wykorzystanie wszystkich dostępnych obecnie metod diagnostycznych.

Poprawa dostępu do badań wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich.

Choroby rzadkie stanowią ogromne wyzwanie diagnostyczne z uwagi na znaczną liczbę już poznanych jednostek szacowana na 6 do 8 tysięcy oraz na ich rozproszenie w populacjach. Szacuje się także, że około 80% chorób ma podłoże genetyczne.

Wysokoprzepustowe metody diagnostyki genetycznej, takie jak aCGH (porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy) oraz sekwencjonowanie nowej generacji (NGS) we wszystkich jego odmianach (panelowe, całoeksomowe, całogenomowe) zmieniły w XXI wieku oblicze diagnostyki genetycznej i od kilku lat z sukcesem są stosowane także w Polsce. Do niedawna nie były one finansowane przez NFZ w ramach koszyka świadczeń gwarantowanych (diagnostyka genetyczna zlecana pacjentom hospitalizowanym) lub ich finansowanie było niewystarczające (diagnostyka w poradniach genetycznych). Sytuacja uległa częściowej zmianie z początkiem 2025 roku, kiedy wreszcie do koszyka świadczeń włączone zostało badanie aCGH; wkrótce powinna zapaść oczekiwana decyzja o włączeniu do niego badań NGS panelowych i całoeksomowych (WES). W tym miejscu warto wspomnieć o konieczności szybkiego przygotowania procedur pozwalających na finansowanie ww. badań pacjentom w trakcie hospitalizacji jako dosumowanie do JPG, zgodnie z zadaniami zapisanymi w Planie.

Warto zwrócić uwagę na fakt, że z jednej strony niezbędne jest jak najszybsze powoływanie nowych krajowych OECR, z drugiej zaś przygotowanie przepisów wykonawczych określających które ośrodki będą miały kompetencje do zlecania ww. badań.

Wąskim gardłem pozostaje niedostateczna liczba lekarzy ze specjalizacją w dziedzinie genetyki klinicznej, którzy potrafią interpretować wyniki badań genetycznych i udzielają porad genetycznych. Genetyków klinicznych jest obecnie w Polsce około 150, część z nich jest już na emeryturze, wielu ma inną specjalizację główną. Pomimo ograniczeń systemowych w dostępie do badań genetycznych, zapotrzebowanie na poradnictwo jest bardzo duże, znacznie przekraczające możliwości istniejących poradni genetycznych w placówkach publicznych. Wielu rodziców / pacjentów decyduje się na wykonanie badań komercyjnie, ale często nie idzie z tym w parze udzielenie porady genetycznej w tym samym ośrodku. Konieczne jest pilne przygotowanie odpowiednich regulacji, w ramach ustawy o badaniach genetycznych, zobowiązujących lekarza kierującego na badanie do interpretacji wyniku i udzielenia porady genetycznej.

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

Jestem bardzo wdzięczny za możliwość odniesienia się do tak znamienicie przygotowanych i opracowanych materiałów jakim jest „Audyt kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025” i przedstawienia kwestii endokrynologii i diabetologii dziecięcej.

Chciałbym jednoznacznie podkreślić, iż w obrębie endokrynologii i diabetologii dziecięcej jest kilkaset, a prawdopodobnie ok. 1 000 chorób rzadkich i ultrazadkowych. Należą do nich m.in. hiperinsulinizm wrodzony (ok. 1 przyp./50 000 żywych urodzeń), cukrzyce monogenowe, ujawniające się w pierwszym roku życia, najczęściej w pierwszych 6 mies. życia, cukrzyce typu LADA, rzadko przeżywające 1 rok życia dzieci z cukrzycą typu 2, z karzętkowością (zesp. Donohue – 1–2 przyp. rocznie), czy też zesp. Rabsona-Mendenhalla i choroby układu chrzęstno-kostnego, np. achondroplazja, chondroplazja i krzywice witaminy D odporne. Również tak powszechne, cywilizacyjne patologie jak otyłość oraz niskorostowość kryją choroby rzadkie i ultrazadkowe takie jak, np. otyłości monogenowe, czy też zaburzenia przewodnictwa hormonu wzrostu (kilkadziesiąt jednostek chorobowych) i zespół Kowarskiego (nieaktywna cząsteczka tego hormonu). Ponadto w endokrynologii wieku rozwojowego jest cała plejada chorób i zespołów rzadkich i ultrazadkowych obejmujących patologię różnych narządów i układów. W związku z powyższym choroby z tej endokrynologii i diabetologii dziecięcej powinny być wyróżnione, podobnie jak „rzadkie choroby hematologiczne”, czy też „rzadkie choroby immunologiczne”. Tym bardziej, iż moim zdaniem chorób rzadkich i ultrazadkowych w obrębie endokrynologii i diabetologii dziecięcej jest

zdecydowanie więcej, aniżeli w hematologii, czy też w kardiologii.

Kryteria jakie spełniać muszą ośrodki eksperckie są jednoznaczne. Najważniejsze, aby ośrodek taki miał co najmniej europejską klasę, potwierdzoną znamienitym dorobkiem naukowym i dobrze udokumentowaną współpracą międzynarodową, potwierdzoną wspólnymi badaniami i publikacjami. W przypadku takim, graniczącym z pewnością, będzie fakt, iż ośrodek taki spełniać będzie również pozostałe kryteria. Moim zdaniem ośrodku eksperckie powinny zajmować się znaczną częścią chorób rzadkich i ultrarazadkich z danej dziedziny, a nie pojedynczymi jednostkami chorobowymi. W przypadku takiego rozdrobnienia, moim zdaniem, należałoby bowiem powołać w Polsce co najmniej kilkaset ośrodków eksperckich. Moim zdaniem, powołanie ośrodka eksperckiego powinno odbywać się także w uzgodnieniu z konsultantem krajowym z danej dziedziny i optymalnie z przewodniczącym towarzystwa naukowego z danej dziedziny. W przypadku endokrynologii i diabetologii dziecięcej kryteria ośrodków eksperckich aktualnie spełnia większość ośrodków prowadzących terapię hormonem wzrostu dzieci i młodzieży, a ponadto kilka ośrodków z zakresu diabetologii dziecięcej, łącznie 17 ośrodków, w 11 województwach, a mianowicie:

- 3 ośrodki w Warszawie (2 kliniki WUM – 1 z zakresu endokrynologii i 1 z zakresu diabetologii dziecięcej oraz Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka,
- 3 ośrodki na Górnym Śląsku (2 kliniki Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka w Katowicach – 1 z zakresu endokrynologii i 1 z zakresu diabetologii dziecięcej oraz oddział endokrynologii w Zabrze),
- 2 ośrodki w Łodzi (Klinika Endokrynologii Dziecięcej Instytutu Centrum Zdrowia Matki i Dziecka oraz Klinika Diabetologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi),
- 2 Kliniki Szpitala Klinicznego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu,
- 1 Klinika Uniwersytetu Medycznego w Lublinie,
- 1 Klinika Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku,
- 1 Klinika Uniwersytetu Rzeszowskiego,
- 1 Klinika USK – 1 PU M w Szczecinie,
- 1 Klinika Wrocławskiego Uniwersytetu Medycznego,
- 1 Klinika Uniwersytetu Szpitala Dziecięcego w Krakowie,
- 1 Klinika Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

W zakresie badań diagnostycznych zasadnicze znaczenie ma możliwość wykonywania w znacznie większym, aniżeli aktualnie, zakresie badań genetycznych, w tym przede wszystkim nowoczesnych badań molekularnych. Bardzo ograniczona dostępność do nowoczesnych badań genetycznych oraz ich znaczne koszty powodują bowiem, iż wiele chorób pozostaje nierozpoznanych lub właściwe rozpoznanie następuje po wielu latach od wystąpienia pierwszych symptomów danej choroby. W przypadku rzadkich i ultrarazadkich schorzeń niezwykle istotna pozostaje także kwestia kierowania „trudnych” diagnostycznie chorych do takich ośrodków. Moim zdaniem, istotnym jest także poszerzenie możliwości kierowania na nowoczesne badania genetyczne o specjalistów w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej. W celu „uszczelnienia systemu”, moim zdaniem, uprawnieni do kierowania na takie badania powinni być jedynie lekarze zatrudnieni w ośrodkach eksperckich.

Znacznie opóźnia możliwości diagnostyczne także bardzo ograniczona dostępność do badań obrazowych, przede wszystkim metodą rezonansu magnetycznego oraz tomografii komputerowej.

Zamieszczona w „Audycie klinicznym Krajowego Forum Orphan 2025” propozycja poszerzenia badań przesiewowych wykonywanych u noworodków, przede wszystkim o badanie zmierzające do „wczesnego” rozpoznania choroby Pompego, jest uzasadnione.

W zakresie endokrynologii dziecięcej badania przesiewowe wykonywane u noworodków powinny być poszerzone o wykonanie oznaczeń stężeń fT₄ (wolnej tyroksyny). Na podstawie aktualnie wykonywanego badania przesiewowego nie można bowiem rozpoznać wtórnej (ośrodkowej) – drugorzędowej (na skutek dysfunkcji przy-

sadki) i trzeciorzędowej (na skutek dysfunkcji podwzgórza) wrodzonej niedoczynności tarczycy. Stężenie TSH wykonywane w ramach badania przesiewowego u tych noworodków nie odbiega bowiem od normy, ale obniżone jest stężenie tyroksyny i wolnej tyroksyny (fT4). Wtórna niedoczynność tarczycy jest rzadsza, aniżeli pierwotna niedoczynność tego gruczołu. Występuje bowiem z częstością 1 / 16 000 rodzeń, chociaż częstość ta prawdopodobnie jest niedoszacowana. Wtórna (ośrodkowa) niedoczynność tarczycy może być izolowana lub przebiegać z niedoborem innych hormonów syntetyzowanych i wydzielanych przez przysadkę (wielohormonalna niedoczynność przysadki). Zbyt późne rozpoznanie wtórnej (ośrodkowej) niedoczynności przysadki prowadzi, podobnie jak w przypadku pierwotnej niedoczynności tego gruczołu, do trwałego, nieodwracającego uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego, z wszelkimi następstwami takiego uszkodzenia. W związku z powyższym w pełni uzasadnione jest poszerzenie badania przesiewowego w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy o pomiar stężenia fT4. Poszerzenie badania przesiewowego w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy o pomiar stężenia fT4 przyczyni się bowiem do ograniczenia w Polsce liczby dzieci upośledzonych intelektualnie.

W ostatnich latach wprowadzono refundowane ze środków publicznych leczenie kilku rzadkich i ultrarzadkich chorób z zakresu endokrynologii wieku rozwojowego, a mianowicie w 2024 r. dzieci krzywica hipofosfatemiczną sprzężoną z chromosomem X, w 2024 r. chorych na hipofosfatację, a od 1 stycznia 2025 r. dzieci z achondroplazją. Aktualnie za pierwszoplanowe uważamy objęcie refundowaną terapią, preparatem setmelanotydu, dzieci z zespołem Bardet-Biedla (występuje z częstością ok. 1/40 000 urodzeń) i z kilkoma innymi typami otyłości olbrzymiej uwarunkowanych monogenowo. Lek ten jest zarejestrowany przez FDA i EMA do terapii tych rzadkich schorzeń. Lek ten ma także pozytywną opinię Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Znajduje się także na liście innowacyjnych terapii. Setmelanotyd jest agonistą receptora MC4R. Jest lekiem stosowanym w monogenowych formach otyłości – mutacjach POMC, PCSK1, LEP i LEPR i w zespole Bardet-Biedla. W Polsce aktualnie kryteria terapii tym lekiem spełniać może ok. 20–30 chorych.

Należy oczekiwać również, że w okresie kilku najbliższych lat zarejestrowane zostaną kolejne leki sieroce do terapii rzadkich i ultrarzadkich chorób upośledzających morfologię i/lub funkcję gruczołów wydzielania wewnętrznego u dzieci i młodzieży.

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD, Krajowy konsultant w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka

Dziedzina pediatrii (a w zasadzie medycyny choroby dotyczą zarówno dzieci, jak i dorosłych, obejmuje wrodzone zaburzenia metabolizmu białek, tłuszczów, węglowodanów, ale też zaburzenia metabolizmu energetycznego i transportu przez błonowy lub wewnątrzkomórkowy. Wszystkie wrodzone wady metabolizmu należą do chorób rzadkich, a wręcz ultraradkich. Dlatego pacjenci i ich rodziny powinni pozostawać pod opieką ośrodków eksperckich dedykowanych tym chorobom. Obecnie w Polsce istnieją trzy ośrodki, których działalność została pozytywnie oceniona już wcześniej, wskutek czego uzyskały status oficjalnych partnerów w europejskiej sieci referencyjnej poświęconej chorobom metabolicznym MetabERN. Jeden z powyższych ośrodków znajduje się w Krakowie i dotyczy pacjentów dorosłych, podczas gdy dwa pozostałe ośrodki w Warszawie dotyczą głównie dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu. W związku z coraz lepszą rozpoznawalnością wrodzonych wad metabolizmu w kraju, związaną też, ale nie wyłącznie z rozszerzaniem panelu chorób ujętych w badaniach przesiewowych noworodków, pojawia się pilna potrzeba powołania ośrodków referencyjnych dla różnych wrodzonych wad metabolizmu, zlokalizowanych możliwie w bliskiej odległości od miejsca zamieszkania. Istniejące obecnie w kraju ośrodki medycyny metabolicznej są znane przez swą reputację, ale w mojej opinii ze względu na zbyt małe zasoby specjalistycznej kadry i środków nie funkcjonują optymalnie. Po powołaniu ośrodków referencyjnych w pediatrii/medycynie metabolicznej wskazane byłoby stworzenie sieci tych ośrodków współpracujących ze sobą w celu gromadzenia i wymiany doświadczeń, integracji działań oraz wspólnego planowania wieloosrodkowych badań naukowych.

Warunkiem poprawy rokowania u pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu jest sprawna i właściwa diagnostyka. Nowe technologie pozwalają na znajdowanie coraz lepszych biomarkerów różnych wrodzonych wad metabolizmu, włączając badania metabolomiczne, proteomiczne czy transkryptomiczne, choć obecnie wyko-

rzystywane jeszcze głównie w badaniach naukowych. Z drugiej strony – zwiększona dostępność (zwłaszcza refundacja) analiz genetycznych (w tym mikromacierzy i badań całoeksomowych) spowoduje kaskadowo rosnące zapotrzebowanie na wysokospecjalistyczne metaboliczne badania laboratoryjne, obecnie niedoszacowane w refundacji w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej i w leczeniu szpitalnym. Już w ubiegłym roku Rada Przejrzystości i Prezes Agencji Technologii Medycznych i Taryfikacji uznali za zasadne zakwalifikowanie siedmiu najczęściej wykonywanych wysokospecjalistycznych metabolicznych badań laboratoryjnych niezbędnych w diagnostyce i monitorowaniu wrodzonych wad metabolizmu, jako świadczenia gwarantowanego w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej. Jednak do tej pory nie zostały wdrożone dalsze działania, aby w praktyce umożliwić refundację powyższych badań. Podobnie oczekiwane jest wkrótce poszerzenie zakresu specjalistycznych badań metabolicznych przeprowadzanych w leczeniu szpitalnym, tak aby ponoszone koszty diagnostyki i/lub monitorowania leczenia pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu nie powodowały zadłużenia szpitali. Odrębną kwestią wymagającą regulacji jest certyfikacja specjalistycznych laboratoriów metabolicznych, aby zapewnić wiarygodność i wysoką jakość ich funkcjonowania. Obecnie niektóre ośrodki zlecają badania metaboliczne, które są wysyłane do różnych laboratoriów za granicę (pomimo że te badania są dostępne w kraju), a wyniki, na które trzeba długo czekać, nie zawierają interpretacji ze strony diagnosty laboratoryjnego.

Aktualnie na świecie wobec zwiększonych opcji technologii medycznych w obszarze zarówno diagnostyki, jak i nowych terapii, obserwuje się ekspansję badań przesiewowych noworodków. U podłoża działań w kierunku poszerzania tych badań jest założenie, że zidentyfikowanie wrodzonej wady metabolizmu w okresie przedobjawowym poprawia rokowanie pacjenta. Generalnie powyższa zasada sprawdza się w większości wrodzonych wad metabolizmu, choć nie we wszystkich istnieją na to dowody medyczne, a w wielu z tych chorób nie jest znane jeszcze skuteczne leczenie, a jeśli jest znane, to nie wiadomo, kiedy należy je wdrożyć. Ponadto wyzwaniem w badaniach przesiewowych noworodków jest: niespecyficzność i niepewność wykrywanych odchyłeń, brak możliwości określenia postaci klinicznej choroby w chwili jej wykrycia u noworodka czy wrodzone wady metabolizmu ujawniające się klinicznie w późnym wieku. Obecnie w Polsce badania przesiewowe noworodków wykonywane są w kierunku 26 wrodzonych wad metabolizmu, z czego ostatnio wdrożono przesiew populacyjny w kierunku deficytu biotynidazy. Najbliższe plany rozwoju programu przesiewu przewidują przeprowadzenie badań pilotażowych w kierunku wrodzonej nietolerancji galaktozy oraz wybranych lizosomalnych chorób spi-chrzeniowych.

Zaledwie dla kilku procent wrodzonych wad metabolizmu znane są terapie farmakologiczne. Nowe produkty lecznicze dla wrodzonych wad metabolizmu pojawiające się na rynku europejskim, zwykle są długo oczekiwanyymi lekami. Nie ma dla nich leków alternatywnych, ponieważ ich działanie polega na innowacyjnych mechanizmach zbliżonych do leczenia przyczynowego. Faktycznie terapie genowe, stanowiące formę leczenia likwidującego przyczynę wrodzonej wady metabolizmu, coraz częściej są wykrywane, ale jako najdroższe na świecie terapie, niestety w większości przypadków nie są dostępne. Dlatego tak ważne jest przyspieszenie procesu refundacyjnego oraz stosowanie kryteriów oceny farmakoekonomicznej odrębnych od tych stosowanych w przypadku chorób powszechnych. Choć obserwuje się ostatnio widoczną poprawę w zakresie finansowania leków sierocych; w tym uruchomienie nowych programów lekowych. Aktualnie duże nadzieje wiąże się z inicjatywą wspólnego wśród krajów członkowskich Unii Europejskiej oceniania sierocych produktów leczniczych rejestrowanych w Europejskiej Agencji Leków. Wcześniejsza próba podobnych działań w unijnym projekcie MOCA nie przyniosła spodziewanych korzyści.

Wydaje się, że na poziomie krajowym mogłyby być podjęte decyzje formalne zmieniające obecnie obowiązujące regulacje prawne, co faktycznie i praktycznie poprawiłoby dostępność do sierocych produktów leczniczych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego. Przykładowo, rezygnacja z procedury okresowej częstej analizy w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) wniosków kierowanych ze strony Ministerstwa Zdrowia dotyczących danego leku lub środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, zapewniłaby pewność ciągłości leczenia. W wersji minimum – decyzja o utrzymaniu refundacji leczenia danym preparatem do czasu uzyskania opinii z AOTMiT, umożliwiłoby kontynuowanie leczenia, zmniejszając niepokój i obawy co do nagłego niepożądanego przerwania leczenia u rodziców pacjenta.

Prof. Beata Kieć-Wilk, Kierownik Pracowni Rzadkich Chorób Metabolicznych przy Katedrze Patofizjologii UJCM, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św. Jana Pawła II

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR)

Ośrodki referencyjne odgrywają fundamentalną rolę w zapewnieniu wysokiej jakości opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Są one niezbędne do skutecznej diagnozy, leczenia i monitorowania stanu pacjentów. Ośrodki referencyjne powinny być regularnie oceniane pod kątem skuteczności i jakości świadczonych usług. Ewaluacja ta powinna uwzględniać zdolność ośrodka do obsługi szerokiej gamy chorób rzadkich, a nie tylko pojedynczej choroby.

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR) w Polsce zostały "z automatu" wytypowane na podstawie przynależności do ERN, należy pamiętać z część z tych ośrodków została włączona do ERN-ów wielu lat temu – 2018-2019 rok – potem nie były one weryfikowane. Ich status w tym czasie mógł ulec zmianie – część specjalistów, na których doświadczenie i powiązania naukowe z zagranicą powoływały się ośrodki podczas kwalifikacji do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN) już tam nie pracuje. Zatem wymogi współpracy międzynarodowej czy współpracy ze stowarzyszeniami pacjentów mogą już być nie spełniane przez rzeczne ośrodki. A nikt podczas kwalifikacji tych ośrodków do OCER nie zadba o rzetelną weryfikację.

Kryterium powoływania ośrodków eksperckich chorób rzadkich, biorące pod uwagę jedynie programy lekowe jest miernikiem nie do zaakceptowania. We wrodzonych wadach metabolizmu (WWM) wiele schorzeń nie wymaga leczenia przy użyciu leków w ramach programów lekowych. Wielu pacjentów jest leczonych przy użyciu produktów pożywczych lub leków na tzw. import docelowy, lub leków pozyskiwanych w procedurze Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych (RDTL). Wszystkie te procedury wykonuje się w ramach ambulatorium np. w Poradni Chorób Metabolicznych, a nie w ramach programów lekowych. Jeżeli nie weźmie się pod uwagę tego typu działalności, się wykluczy wiele wrodzonych i rzadkich schorzeń metabolicznych, m. in. fenyloketonuria (PKU), hiperonimie u dorosłych, porfria skórna, czy ostra porfria wątrobowa (AHP), która nie kwalifikuje się do leczenia givosiranem (program lekowy). Wtedy to, ośrodki z dużym doświadczeniem nie zostaną wzięte pod uwagę i nie zyskają statusu ośrodka eksperckiego chorób rzadkich.

Dodatkowo trzeba wziąć pod uwagę, że wytypowanie danego ośrodka jako OECR, tylko dlatego, że ma on pod opiekę 2-5 chorych z jednym lub dwoma rzadkimi schorzeniami metabolicznymi, leczonych w ramach programów lekowych w żadnym wypadku nie spełnia wymogów ośrodka referencyjnego w dziedzinie WWM. Z takim podejściem nie ma sensu tworzyć ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich metabolicznych. W procesie certyfikacji OECR powinna zostać ujęta weryfikacja wiedzy lekarzy z tych ośrodków – np. na podstawie ich działalności dydaktycznej, organizowania konferencji, pisanie wytycznych, publikacji z dziedziny WWM, itp. – mają to być ośrodki regencyjne – opiniotwórcze. Istnieje również potrzeba stworzenia oddzielnej specjalizacji metabolicznej dla dorosłych, aby zapewnić wyszkoloną kadrę specjalistów zdolnych do zapewnienia odpowiedniego poziomu opieki dla dorosłych pacjentów z chorobami rzadkimi. Taka specjalizacja przyczyniłaby się do poprawy jakości opieki medycznej i umożliwiłaby realizację założeń OCER na europejskim poziomie.

W Polsce odnotowano znaczący problem związany z organizacją opieki zdrowotnej dla dorosłych pacjentów z chorobami rzadkimi, zwłaszcza tych, którzy przechodzą z opieki pediatrycznej. Konieczne jest opracowanie skutecznych strategii dla zapewnienia ciągłości opieki dla tej grupy pacjentów, jak np. stworzenie na wzór europejski tzw. ośrodków lub zespołów do procesu „transition” – w skład których wchodzi koordynator procesu przekazania chorego, pediatra metabolista, lekarz internista/specjalista od chorób metabolicznych u dorosłych oraz zespół (jak pielęgniarka, dietetyk, psycholog).

Diagnostyka chorób rzadkich

W zakresie diagnostyki jest ważne, aby te badania mogły być zlecane i rozliczne również w Poradni Metabolicznej, a nie tylko przez poradnie genetyczne, do których są długie kolejni. To opóźnia czas diagnozy rzadkich chorób metabolicznych. Ważne jest, aby poszerzanie i planowanie diagnostyki oraz monitorowania chorych skupiło się na badanych genetycznych. Brakuje jednak badań biomarkerów umożliwiających i ułatwiających dia-

gnostykę różnicową, ale przede wszystkim umożliwiającym monitorowanie stanu chorego i jego odpowiedź na specyficzne i kosztowane badanie. W badaniach przesiewowych wskazywano na choroby spichrzeniowe, takie jak GD, FD, czy ASDM a jak potem, bez specyficznych i czułych biomarkerów będzie monitorowany stan kliniczny tych chorych? Jest potrzeba oznaczania takich związków, jak chitotriozydaza, Lycso-Gb1, czy Lyso-Gb3.

Ważnym jest, żeby powstały dwa lub trzy certyfikowane i referencyjne laboratoria, które będą wykonywały badania genetyczne i najdroższe badania enzymatyczne – biomarkery. Docelowym kierunkiem jest centralizacja badań. Dotychczas w Polsce, jeżeli chodzi o WWM jest jeden główny ośrodek w Warszawie, gdzie jest wykonywanych wiele badań. Poziom tych oznaczeń jest bardzo wysoki, ale czas oczekiwania na wynik wynosi od 2 do 8 miesięcy (lub więcej). Stąd jest konieczność powołania jeszcze dwóch max. trzech, certyfikowanych i okresowo weryfikowanych, centrów laboratoryjnych, nie tylko w centralnej Polsce, aby zapewnić wysoką jakość i szybkość wymaganych oznaczeń. Z uwagi na bardzo wysoki koszt takich badań, z ekonomicznego i logistycznego punktu widzenia nie ma sensu, aby w każdym, nawet uniwersyteckim mieście było oddzielne, nawet certyfikowane laboratorium. Ilość tych badań, jak i koszt powoduje, że nie ma ekonomicznego uzasadnienia tworzenia zbyt wielu takich ośrodków. Mowa tu o badaniach genetycznych, enzymatycznych i biochemicznych w aspekcie wrodzonych wadach metabolizmu (WWM). Nie odnoszę się *stricte* do planu badań przesiewowych noworodków.

Dostęp do leków w chorobach rzadkich

Dostęp do leków w chorobach rzadkich powinien być zabezpieczony nie tylko w oddziale szpitalnym, ale również w ambulatorium, czyli Poradni Metabolicznej. Wiele leków, w tym leczenie WWM jest w formie tabletek. Dlatego chorzy mogą być zupełnie spokojnie konsultowani i leczeni w ramach porad ambulatoryjnych. Hospitalizacje jednodniowe, w ramach programów lekowych, nawet tych w formie tabletek, obciążają pracę oddziału, często (leczenie dorosłych, ale również w specjalistycznych oddziałach pediatrycznych) nie ma wolnych miejsc na oddziale i brak jest personelu medycznego, by zajął się administracją hospitalizacji jednodniowych. To samo może być przeprowadzone, z mniejszą ilością dokumentacji i wymogów administracyjnych w ambulatorium. Nadal otwartym i nierozwiązanym zarówno organizacyjnie, prawnie jak i medycznie tematem pozostaje kwestia podań domowych leków w ramach programów lekowych.

Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epidemiologii Instytutu Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni

W ostatnich kilku latach w Polsce widoczne są korzystne zmiany dotyczące uwzględniania potrzeb chorych na choroby rzadkie i ultraradkie w szeroko pojętym systemie opieki zdrowotnej. Jego wyrazem jest przyjęcie Planu dla Chorób Rzadkich oraz wdrażane stopniowo regulacje prawne i organizacyjne stanowiące realizację kolejnych zadań tego Planu. Odnotować należy także uczestnictwo Polski w europejskich inicjatywach zmierzających do wyrównywania szans na skuteczną i bezpieczną opiekę zdrowotną dla pacjentów z chorobami rzadkimi i powszechnie występującymi.

W 2024 roku wprowadzono w Polsce drugi Plan dla Chorób Rzadkich, który po raz pierwszy ma w Polsce wprowadzić legislacyjne i organizacyjne rozwiązania przeznaczone dla chorób rzadkich. Z mojej perspektywy, jako specjalisty neurologa i neurologa dziecięcego, kierownika jednostki będącej ośrodkiem Europejskiej Sieci Referencyjnej ERN EPICARE, a także przedstawicielki Polski w Zarządzie Państw Członkowskich UE ds. Europejskich Sieci Referencyjnych, a także przewodniczącej Zespołu Koordynującego jeden z programów lekowych w chorobach rzadkich (program B102, leczenie rdzeniowego zaniku mięśni), te trzy obszary mają kluczowe znaczenie dla poprawy opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Powołanie ośrodków eksperckich powinno usprawnić ścieżki pacjentów i skrócić „odyseję diagnostyczną” dotyczącą znakomitej większości chorych. W pierwszej kolejności za ośrodki eksperckie uznawane są automatycznie jednostki wchodzące w skład Europejskich Sieci Referencyjnych. Do sieci tych kwalifikowane były ośrodki spełniające kryteria dotyczące jakości i liczby udzielanych świadczeń, wskazane przez Ministerstwo Zdrowia, a następnie oceniane przez wyznaczoną przez Komisję Europejską agencję audytową. Kryteria wymagane i weryfikowane obejmowały nie tylko działalność kliniczną,

ale także naukową, dydaktyczną i współpracę z organizacjami pacjentów. Z tego powodu należy od razu zaznaczyć, że dla potrzeb praktyki klinicznej kryteria te są zapewne zbyt rygorystyczne i w przyszłości należy wypracować odrębne sposoby uznawania ośrodków za eksperckie. Jest to istotne także z tego powodu, że udział polskich szpitali w Europejskich Sieciach Referencyjnych jest zbyt mały. Komisja Europejska szacowała, że jeden taki ośrodek w sieci powinien przypadać na około 10 milionów mieszkańców. Oznacza to, że w Polsce w każdej sieci powinniśmy mieć 4 ośrodki. Tymczasem obecnie są sieci, w których takich ośrodków w ogóle w Polsce nie ma, lub też jest tylko jeden. Dodatkową trudnością jest podział na ośrodki pediatryczne i przeznaczone dla pacjentów dorosłych – na przykład istnienie ośrodka dla osób dorosłych w sieci neurologicznej nie zabezpieczałoby dzieci z chorobami neurologicznymi i *vice versa*. Z taką sytuacją mamy do czynienia na przykład w sieci EPICARE, służącej złożonym i rzadkim padaczkom – nie ma w Polsce ośrodka w tej sieci dla osób dorosłych, oraz w sieci ERN-RND (choroby neurologiczne), w której z kolei nie ma ośrodka pediatrycznego. W sieci zajmującej się chorobami nerwowo-mięśniowymi z kolei jest w Polsce jeden ośrodek, ale nie zajmujący się najmłodszymi dziećmi. Ten przegląd pokazuje, że system ośrodków eksperckich wymaga budowy, łącznie z ustaleniem reguł i kryteriów. W kontekście ośrodków eksperckich warto jeszcze wspomnieć o niezwykle trudnym zagadnieniu przekazywania pacjentów spod opieki pediatrycznej do dorosłej. Taka ścieżka powinna być wyznaczona dla pacjentów kontynuujących terapię choroby rzadkiej (jak na przykład w programach lekowych), ale także dla pacjentów z chorobami niezdiagnozowanymi lub tymi, dla których zarejestrowane leczenie nie istnieje.

Realizowany w Polsce program badań przesiewowych noworodków jest jednym z najlepszych na świecie i wprowadza zupełnie nowe możliwości leczenia w objętych nim chorobach. Na przykład w rdzeniowym zaniku mięśni, w połączeniu z zarejestrowanymi i refundowanymi lekami o wysokiej skuteczności, obserwujemy w ostatnich latach coraz większe odsetki pacjentów diagnozowanych i leczonych w okresie przedobjawowym choroby. Znakomita większość tych pacjentów unika poważnych powikłań choroby i nie wymaga obciążających i kosztownych terapii objawowych. Przełom w rdzeniowym zaniku mięśni, chorobie jeszcze niedawno nieuleczalnej, a w przypadku niemowląt – śmiertelnej, dokonał się dzięki połączeniu odpowiednio wczesnej diagnostyki i dostępnej terapii. Wysoko skuteczne sposoby leczenia, zależne jednak od czasu jego wdrożenia, opracowywane są dla kolejnych chorób rzadkich. Przykładem może być prewencyjne leczenie przeciwpadaczkowe w stwardnieniu guzowatym, chorobie w której padaczka u niemowląt wiąże się ze zwykle nieodwracalnym opóźnieniem rozwoju dziecka. Opracowana w Polsce i stosowana obecnie w coraz większej liczbie krajów metoda prewencji wymaga jednak wczesnego rozpoznania choroby, jeszcze przed pierwszymi napadami. Jest to możliwe z uwagi na obecne u większości dzieci ze stwardnieniem guzowatym guzy w sercu, wykrywane w prenatalnych badaniach echokardiograficznych. Tego rodzaju badania przesiewowe także są niezwykle wartościowe, gdyż mogą skierować rodziców nienarodzonego jeszcze dziecka do właściwego ośrodka eksperckiego.

W zakresie diagnostyki chorób rzadkich dokonuje się właśnie w Polsce ogromna zmiana polegająca na finansowaniu badań genetycznych molekularnych, w tym badań WES. Mamy nadzieję, że znacząco poprawi to czas uzyskania właściwej diagnozy w wielu chorobach rzadkich.

Warto jednak wspomnieć o innych metodach, również wykraczających poza ramy finansowania przez NFZ. Przykładem może być diagnostyka przedoperacyjna padaczki, zwłaszcza diagnostyka inwazyjna, jak stereo elektroencefalografia. Nie ma jak dotąd rzetelnej wyceny tego badania w Polsce, z czego zapewne wynika jego znikoma dostępność. Podkreślić przy tym należy, że leczenie operacyjne jest metodą w wielu przypadkach pozwalającą na uwolnienie pacjenta od napadów i powikłań padaczki lekoopornej. Wysoko specjalistyczne zabiegi, takie jak Laserowa śródmózgowia terapia termiczna (LiTT), także nie są obecnie refundowane, a stosowane są w zasadzie wyłącznie w chorobach rzadkich.

Na koniec chciałabym jeszcze wspomnieć o Agencji Badań Medycznych, która znacząco uzupełnia możliwości diagnostyki i terapii w chorobach rzadkich, tworząc możliwości prowadzenia niekomercyjnych badań klinicznych oraz projektów weryfikujących metody diagnostyczne. Konkursy ABM przeznaczone dla chorób rzadkich dają lekarzom i badaczom możliwość wypróbowania nowatorskich sposobów postępowania, a pacjentom ścieżkę dostępu do terapii eksperymentalnych.

Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, Konsultant Krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej SUM w Katowicach

Audyt Krajowego Forum Orphan 2024 stanowi czwarte doroczne badanie przedstawiające rzeczywiste potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi. Niniejszy Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025 dodatkowo zawiera opinie ekspertów klinicznych, będące istotnym głosem w kierunku optymalizacji leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce.

Istotny postęp w biologii i genetyce molekularnej, metabolomice, diagnostyce biomarkerów czy neuroobrazowaniu pozwala na coraz skuteczniejsze leczenie. Osiągany ostatecznie sukces terapeutyczny to suma wysiłków wielu specjalistów, a aspekty kliniczne nadal pozostają podstawowym filarem pracy diagnostycznej i mają bezpośredni wpływ na rozpoznanie molekularne. Dlatego tak dużego znaczenia nabiera tworzenie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR). Obecnie status ten posiadają 23 ośrodki zrzeszone w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych. Pytanie o możliwość rozszerzenia transgranicznych sieci referencyjnych o nowe ośrodki kliniczne w Polsce nasuwa się samo. Połączenie europejskich szpitalnych centrów eksperckich i referencyjnych z kolejnymi ośrodkami w Polsce byłoby bardzo korzystne w celu ujednolicenia standardów wysokospecjalistycznej opieki oraz kompleksowej diagnostyki i terapii nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

W obszarze neurologii dziecięcej działają 22 oddziały szpitalne/kliniczne obejmujące opieką pacjentów z całej Polski. Biorąc pod uwagę zakres udzielanych świadczeń dla pacjentów z chorobami rzadkimi wydaje się słuszne i zasadne, aby większość z nich (jeśli nie wszystkie) uzyskała status OECR.

Dedykowana chorobom rzadkim diagnostyka genetyczna, w tym analiza całoeksomowa, staje się standardem codziennej pracy klinicznej. Dlatego niezwykle potrzebne są dobre narzędzia diagnostyczne, których można użyć już w trakcie hospitalizacji pacjentów, przykładowo z padaczką lekooporną, encefalopatią padaczkową i rozwojową. Dostęp do świadczeń ambulatoryjnych, będących nierzadko kontynuacją diagnostyki szpitalnej, jest odroczony w czasie, co wpływa istotnie na wydłużenie diagnostyki, a zatem późne postawienie rozpoznania u pacjentów z chorobami rzadkimi.

Polska plasuje się na trzecim miejscu w Europie w zakresie liczby chorób ($n=30$) wykrywanych w ramach skryningu noworodkowego (Włochy $n=49$, Austria $n=31$, Portugalia $n=30$). Pomimo to, nadal niezaspokojoną potrzebę medyczną stanowi jego rozszerzenie o kolejne jednostki chorobowe, w przypadku których istnieje możliwość wprowadzenia terapii zanim pojawiają się objawy neurologiczne i tym samym, nierzadko dyskwalifikacja od zastosowania dostępnego leczenia. A zatem kierując się zasadą "czas to mózg" niezbędne jest oddziaływanie terapeutyczne o wiele wcześniej, optymalnie, w okresie przedobjawowym. Skryning noworodkowy, poza chorobą Pompego, Gauchera, Fabry'ego, ASMD (deficyt kwaśnej sfingomielinazy= choroba Niemann-Picka typu A i B), chorobą Krabbe, galaktozemią, SCID (*Severe Combined ImmunoDeficiency*, ciężki złożony deficyt odporności), mukopolisacharydozą typu I i II, powinien, w mojej ocenie, koniecznie uwzględnić także leukodystrofię metachromatyczną i deficyt dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych (*Aromatic L-Amino acid Decarboxylase Deficiency*, AADC).

Kolejnym ważnym punktem jest refundacja leków sierocych w Polsce, szczególnie refundacja nowych wskazań refundacyjnych już refundowanych leków dla populacji pediatrycznych oraz refundacja leków we wskazaniach pozarejestacyjnych. Cenną pomocą przy kwalifikacji (czasem utrudnionej) do programu lekowego byłoby uwzględnienie Ekspertkich Zespołów Koordynujących, które jednocześnie mogłyby monitorować efekty prowadzonej terapii. Poprawa wyceny obsługi programów lekowych w chorobach rzadkich z pewnością zagwarantowałaby ich realizację w większości ośrodków klinicznych w Polsce. Beneficjentem takiej decyzji byłby bezpośrednio pacjent, mogący prowadzić terapię w okolicach miejsca zamieszkania. Dodatkowym atutem programu lekowego byłaby możliwość podania leku ambulatoryjnie lub w warunkach domowych.

Ostatnie lata pozwoliły na wprowadzenie nowych cząsteczek w leczeniu chorób rzadkich w Polsce. Aktualnie na rozpoczęcie leczenia w ramach programu lekowego czekają pacjenci z ataksją Friedreicha, na terapię genetyczną *ex vivo* (preparat- atidarsagen autotemcel) dzieci z leukodystrofią metachromatyczną i na kolejne propozycje

lekowe pacjenci z dystrofią mięśniową (przykładowo wamarolon). Pomocą dla pacjentów z chorobami przewlekłymi i współistniejącym ślinotokiem byłaby możliwość zastosowania bromku glikopironium.

Prof. dr hab. n. med. Bartosz Karaszewski, Konsultant Krajowy w dziedzinie Neurologii, Przewodniczący Komitetu Nauk Klinicznych Polskiej Akademii Nauk, Przewodniczący Sekcji Chorób Naczyniowych Mózgu Polskiego Towarzystwa Neurologicznego

System leczenia chorób rzadkich charakteryzować musi określona specyfika. Utworzenie centrów dedykowanych poszczególnym chorobom (bądź grupom chorób), w których leczeni są pacjenci z dużych regionów kraju albo w niektórych przypadkach całego kraju, wydaje się rozwiązaniem najlepszym z dostępnych, choć ma swoje wady. Centra kumulujące zasoby kadrowe – doświadczonych diagnostów i klinicystów skoncentrowanych na danym problemie – oraz infrastrukturalne – specyficzne dla problemu, generalnie zapewniają lepszą opieką i skuteczniejsze leczenie. Idąc tym tropem, uzasadniony jest koncept podzielenia się w środowisku – pomiędzy poszczególnymi ośrodkami – zadaniami tworzenia takich zasobów dla poszczególnych chorób. Zagadnienie to jest jednym z wielu, które wymagają dyskusji i ustaleń w drodze do możliwie najlepszej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Dotyczy to naturalnie wszystkich dyscyplin medycyny klinicznej, ale neurologii szczególnie, ponieważ to w naszej dyscyplinie lokuje się szczególnie duża część tychże. Raport pod nazwą „Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan 2025. Potrzeby kliniczne w zakresie diagnostyki, terapii i opieki w chorobach rzadkich w Polsce na tle Unii Europejskiej” Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN jest jednym z opracowań, którego kontent jest i będzie w takich rozważaniach wartością dodaną.

Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowy Instytut Medyczny – PIB

Z wielkim zainteresowaniem zapoznałam się z kolejną edycją „Raportu Audytu Krajowego Forum ORPHAN 2025” autorstwa Stanisława Maćkowiaka i Dr Jakuba Gierczyńskiego, tym razem ukierunkowaną na opinie klinicystów, zajmujących się rozpoznawaniem i leczeniem chorób rzadkich. Raport porusza temat diagnostyki, terapii i opieki w chorobach rzadkich w Polsce, z uwzględnieniem kontekstu Unii Europejskiej. Opracowanie jest wynikiem działań Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich – ORPHAN, które zrzesza organizacje pacjenckie i działa na rzecz poprawy życia osób z rzadkimi chorobami. Główne cele i wnioski z raportu są kompatybilne z planem dla chorób rzadkich na lata 2024 -2025 i obejmują powstanie ośrodków eksperckich Chorób Rzadkich (OECR), usprawnienie dostępu do nowoczesnych badań diagnostycznych (w tym genetycznych), zwiększenie dostępności leków sierocych, rozszerzenie programów przesiewowych w celu wczesnego wykrywania chorób rzadkich. Omówione zostały obecne wyzwania w refundacji leków sierocych oraz technologii medycznych, podkreślając konieczność ich dalszego rozwoju. Istotny nacisk położono na edukację lekarzy, pacjentów i społeczeństwa o chorobach rzadkich oraz na rozwój cyfrowych platform wsparcia.

Z perspektywy specjalisty w dziedzinie alergologii i specjalisty w dziedzinie immunologii klinicznej chciałabym podkreślić istotną rolę, jaką odgrywają programy lekowe w zwiększeniu dostępności do innowacyjnego leczenia w chorobach rzadkich. Wprowadzony w listopadzie 2021 roku obwieszczeniem Ministra Zdrowia program lekowy „Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu (ICD-10: D 84.1)” umożliwił stosowanie przeciwciała monoklonalnego lanadelumabu u pacjentów z tą chorobą ultrarazadką. Obserwacje kliniczne w ramach codziennej praktyki lekarskiej pokazały spektakularną skuteczność tej terapii – zmniejszenie lub brak bolesnych obrzęków, poprawę jakości życia pacjentów i powrót do pracy lub szkoły. Wyniki tych obserwacji, także z uwzględnieniem bezpieczeństwa terapii, po wnikliwej dyskusji z decydentami doprowadziły w 2024 roku do korzystnych zmian w zapisach programu lekowego i zwiększenie od 1 stycznia 2025 roku dostępności leku dla większej liczby pacjentów. Warto również podkreślić, że pacjenci z wrodzonymi błędami odporności oraz zespołami autozapalnymi mają dostęp do nowoczesnego leczenia w ramach programów lekowych.

Podsumowując, raport jest częścią wieloletniego audytu prowadzonego w Polsce, unikalnego na tle innych krajów UE, który obejmuje zarówno perspektywę pacjentów, jak i klinicystów. Może być ciekawym materiałem do dyskusji i promowania działań wspierających osoby z chorobami rzadkimi w kontekście przewodnictwa Polski w Radzie Unii Europejskiej w 2025 r.

Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands, Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie oraz Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym, Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy

Według danych z Europejskiego Rejestru Mukowiscydozy z 2024 r w Polsce jest 1732 chorych, z czego 59,4% stanowią dzieci do 18 roku życia. Średnia wieku w całej populacji wynosi 17,3 lat, a mediana 15,3 lat. Zarówno odsetek dorosłych, jak i średnia wieku pacjentów polskich niekorzystnie wypada na tle danych europejskich. Chorzy dorośli stanowią w krajach wysoko rozwiniętych ponad 60% pacjentów (w Polsce tylko ok. 40%). Jest to bardzo czuły wskaźnik używany w ocenie jakości systemu opieki medycznej danego kraju. Przyczyny gorszej sytuacji chorych na mukowiscydozę (CF) w Polsce wynikają nie tylko z ograniczonego dostępu do leków, ale także braku faktycznej opieki zespołów wielodyscyplinarnych w ośrodkach mukowiscydozy.

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR)

Chorzy na mukowiscydozę leczeni są w Polsce w kilkunastu specjalistycznych ośrodkach, przy czym ośrodki różnią się znacznie pod względem ilości leczonych pacjentów (zakres 5-309 osób). Lista ośrodków oraz liczba leczonych pacjentów jest aktualizowana na stronie Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy (pcfs.pl). Liczba ośrodków pediatrycznych zaspakaja potrzeby populacji pediatrycznej, jednakże żaden z nich nie należy do sieci ERN-LUNG. Natomiast Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym należy do dedykowanej ośrodkom mukowiscydozy sieci Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy ECFS -CTN network. Z uwagi na specyfikę i wieloukładowość mukowiscydozy, żadna z sieci ERN nie zagwarantuje z automatu odpowiedniego poziomu ośrodka, dlatego też ośrodki eksperckie powinny być powołane we współpracy z Polskim Towarzystwem Mukowiscydozy z uwzględnieniem aktualnych standardów Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy. Liczba ośrodków dla dorosłych nie jest wystarczająca. W związku z wydłużeniem okresu przeżycia pacjentów z mukowiscydozą konieczne jest pilne tworzenie nowych ośrodków dla chorych dorosłych.

Diagnostyka i przesiew noworodkowy

Zdecydowana większość chorych na mukowiscydozę diagnozowana jest w ramach programu badań przesiewowych noworodków. Program badań przesiewowych noworodków w kierunku mukowiscydozy realizowany jest w całej Polsce od 2009 roku. Opiera się na trzech filarach: badaniu biochemicznym oznaczaniu IRT, badaniu molekularnym-identyfikacji wybranych wariantów patogennych genu *CFTR* i opiece specjalistycznej w ośrodku klinicznym, gdzie jest przeprowadzany test potowy, dodatkowo weryfikujący rozpoznanie. W 2023 roku zostały wprowadzone zmiany w protokole, mające na celu maksymalne skrócenie czasu wykrycia dziecka z podejrzeniem CF, aby jeszcze w pierwszym miesiącu życia odbyła się konsultacja w specjalistycznym ośrodku klinicznym. Jednak każda procedura ma swoje ograniczenia, dlatego mukowiscydoza powinna być uwzględniana w diagnostyce różnicowej u dzieci i młodzieży z objawami sugerującymi CF, pomimo dobrze działającego przesiewu noworodkowego.

Refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej

Obecnie polscy chorzy mają jedynie bardzo ograniczony dostęp do wysokoefektywnego modulatora (ze względu na wiek i genotyp) w ramach programu B112. Dotyczy to terapii trójcząsteczkowej eleksakaftor/tezakaftor/iwakaftor+iwakaftor (ETI). ETI od 2023 roku jest zarejestrowany na terenie UE u dzieci po ukończeniu 2 roku życia z przynajmniej jednym wariantem F508del (drugi wariant patogenny nie ma znaczenia w kwalifikacji do leczenia). Pacjenci z przynajmniej jedną mutacją F508del i starsi niż 2 lata stanowią 80,2% populacji polskich pacjentów-grupa ta kwalifikuje się do terapii ETI (eleksakaftor-tezakaftor-iwakaftor) i powinna być leczona tym wysokoefektywnym modulatorem, dlatego też konieczne jest rozszerzenie programu leczenia modulatorami białka CFTR zgodnie ze wskazaniami rejestracyjnymi tych leków. Bardzo ważne jest także wprowadzenie rozwiązań systemowych i finansowych gwarantujących chorym na mukowiscydozę dostęp do kompleksowej, wielodyscy-

plinarnej, zgodnej z europejskimi standardami opieki medycznej, świadczonej we wszystkich ośrodkach specjalizujących się w leczeniu mukowiscydozy. Pomimo poprawy jakości opieki nad pacjentami nadal możliwości leczenia chorych na mukowiscydozę w Polsce odbiegają od standardu wielu krajów rozwiniętych.

Prof. nadzw. dr hab. n.med. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego Katedra Pediatrii Uniwersytetu AFM, Klinika Pediatrii, Reumatologii i Chorób Rzadkich, Szpital Dziecięcy św. Ludwika

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR)

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR), stanowią podstawowy element w kompleksowej opiece nad pacjentem z chorobą rzadką i ultrarazadką. Aktualnie, zbyt mała liczba OECR, znacznie ogranicza możliwości szybkiego dotarcia pacjenta do właściwego ośrodka referencyjnego dla danej jednostki chorobowej, tutaj nie chodzi jedynie o bardzo ścisłe powiązanie pacjenta z konkretnym rozpoznaniem. Większa liczba OECR stwarza dla wielu pacjentów szansę na znalezienie się w ośrodku zainteresowanym problematyką chorób rzadkich, przyjaznym dla pacjentów i ich rodzin. Specyfika chorób rzadkich wymusza konieczność zmiany podejścia do pacjentów z takimi chorobami, niekończąca się, wieloletnia odyseja diagnostyczna nadal budzi niepokój a wręcz zażenowanie. Konieczne jest utworzenie centrów diagnostyczno-terapeutycznych, opartych na założeniach opieki wielospecjalistycznej z dostępnością szeroko pojętej diagnostyki oraz kompleksowej terapii z uwzględnieniem rehabilitacji. Kolejnym niezbędnym w mojej opinii elementem jest możliwość wykonywania refundowanych badań genetycznych, dotychczasowa praktyka pozostaje w tym zakresie całkowicie zaniedbana. W mojej opinii ośrodki zajmujące się rzetelnie, w sposób kompleksowy problemami osób chorujących na choroby rzadkie, powinny jak najszybciej otrzymać status OECR, jest to wymóg konieczny dla lepszej organizacji kompleksowej opieki. Kolejnym elementem pomagającym w tworzeniu OECR, powinno być lepsze finansowanie tych ośrodków, np. poprzez wprowadzenie czynnika korygującego, czyli zwiększenie wyceny świadczeń przez mnożnik wykonywanych usług np. 1,5x czy 2,0x. Nasuwa się pytanie czy takie ośrodki już są, czy należy je tworzyć „de novo”, odpowiedź jest prosta, wiemy gdzie realizowane są programy lekowe w zakresie chorób rzadkich, ośrodki zakwalifikowane do realizacji programów lekowych spełniają szereg kryteriów wymaganych w tym zakresie. Oczywiście rolą Rady ds. Chorób Rzadkich jest wyznaczenie zasad kwalifikacji ośrodków do miana spełniających kryteria OECR i jak najszybsze opracowanie zasad ich działania. Stworzenie listy nowych OECR będzie także ważnym sygnałem dla wszystkich zainteresowanych, że jest ogromna poprawa w dostępności do wysokiej jakości opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Według mnie, ze względu na specyfikę chorób rzadkich i ultrarazadkich, układowy charakter tych chorób, specjalistyczne ośrodki reumatologiczne zajmujące się chorobami układowymi, w dużej części mogą spełniać kryteria OECR.

Diagnostyka, w tym poszerzenie przesiewu noworodkowego

Poszerzenie możliwości diagnostycznych w zakresie testów przesiewowych u noworodków jest ogromnym osiągnięciem Polski, jesteśmy aktualnie jednym z wiodących krajów w Europie i na świecie w tym zakresie. Sukces w zakresie badań przesiewowych jest ogromny, postęp w tym zakresie powinien być wzorem do naśladowania w innych zakresach opieki nad chorobami rzadkimi. Oczywiście, nadal widzimy potrzebę poszerzenia możliwych badań przesiewowych, jednak jest to proces, wymagający właściwego przygotowania i w pełni skutecznej realizacji. Problemem absolutnie kluczowym w diagnostyce chorób rzadkich jest zwiększenie dostępności do badań genetycznych, szczególnie badań celowanych opartych na dokładnej analizie klinicznej konkretnego pacjenta.

Refundacja w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej

W tym zakresie mamy poważny problem, w naszym kraju nie mamy bezpośredniej dostępności leków zarejestrowanych w UE. Skomplikowane procedury zasad rejestracji nowych leków w Polsce, wymuszają spowolnienie procesu dostępności nowych terapii szczególnie dla pacjentów z chorobami ultrarazadkimi, ograniczone liczebnie grupy biorące udział w badaniach klinicznych oraz ceny nowych leków powodują istotne ograniczenie dostępności na rynku polskim. Bardzo poważnym problemem jest postawa firm farmaceutycznych, dla których opłacalność poszczególnych terapii zależy od liczby pacjentów mogących otrzymać dany lek a nie los pacjentów, który dla nas jest priorytetem. Być może zmiany w zakresie administracyjnym, np. zgłoszenie niezaspokojo-

nych potrzeb w zakresie braku terapii u naszych pacjentów, byłoby czynnikiem ułatwiającym przyspieszenie procedur rejestracyjnych nie tylko przez firmy farmaceutyczne, ale także przez Ministerstwo Zdrowia oraz Towarzystwa Naukowe w poszczególnych dziedzinach medycyny. Postęp przebiegu choroby widoczny u naszych pacjentów rodzi nadzieję na zatrzymanie progresji choroby dzięki nowym terapiom budzącym ogromne nadzieje wśród pacjentów i ich lekarzy. Ułatwienie dostępu do innowacyjnych terapii powinno być priorytetem polskiej prezydencji w UE.

Dr hab. n. med. Sylwia Kołtan, Prof. UMK, Konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) w dziedzinie immunologii klinicznej.

Brak rejestru wrodzonych błędów odporności powoduje, że nie wiemy, ilu w Polsce jest zdiagnozowanych chorych z pierwotnymi niedoborami odporności (PNO). Precyzyjnie można określić jedynie chorych, którzy są leczeni w programach lekowych. W I kwartale 2024 r. było to 1197 osób. Uwzględniając, że w Europie PNO występują z częstością 1:1000 do 1:2000 osób, wszystkich chorych powinno być od ok. 20 000 do 50 000. Szacuje się, że spośród rzeczywiście chorych prawidłową diagnozę ma zaledwie 30-50% i jest to istotnie lepszy rezultat, aniżeli kilka lat temu. Dodatkowo przyrasta pula pacjentów z wtórnymi niedoborami odporności, np. w przebiegu nowotworów hematologicznych, po immunoterapii stosowanej w leczeniu wielu różnych chorób (przeciwciała anty-CD20, terapię CAR-T i wiele innych), którzy wymagają czasowej lub stałej suplementacji ludzkich immunoglobulin. W związku z powyższym uważam, że najlepszym rozwiązaniem jest zbudowanie sieci eksperckich ośrodków immunologii klinicznej dla dzieci i dla osób dorosłych. Rozsądnym rozwiązaniem z medycznego punktu widzenia, ale także dobrym dla pacjentów byłoby, aby w każdym województwie funkcjonował co najmniej jeden ośrodek realizujący świadczenia specjalistyczne szpitalne i ambulatoryjne dla dzieci i jeden dla dorosłych. W największych pod względem liczby mieszkańców województwach tych ośrodków powinno być nawet więcej. Ważne, aby te ośrodki miały podpisany kontrakt z NFZ nie tylko na prowadzenie programów lekowych przypisanych do immunologii klinicznej, ale także w zakresie świadczeń szpitalnych w immunologii klinicznej. W chwili obecnej większość NFZ w Polsce odmawia podpisywania takich kontraktów. Z drugiej strony nieadekwatne finansowanie immunologii klinicznej powoduje, że wielu dyrektorów szpitali nie jest zainteresowanych staraniem się o ich pozyskanie.

Aktualnie w Polsce funkcjonują jedynie dwa ośrodki eksperckie w ramach europejskiej sieci RITA. Dodatkowo w roku 2024 w 6 województwach działały oddziały realizujące kontrakt szpitalny z NFZ w zakresie immunologii klinicznej dla dzieci, a w 9 dla dorosłych. Dodatkowo, diagnostykę immunologiczną realizowały cztery ośrodki w ramach kontraktów pediatrycznych. Kontrakt z NFZ na ambulatoryjną opiekę specjalistyczną w zakresie immunologii klinicznej podpisały jednostki pediatryczne z 12 województw oraz internistyczne z 11 województw. Nie ma gwarancji, że każdy z już funkcjonujących ośrodków spełni wymogi stawiane ośrodkom eksperckim, a to będzie warunkiem lepszego finansowania – przynajmniej wszyscy (zwłaszcza lekarze i pacjenci) mają taką nadzieję. Powołanie krajowych ośrodków eksperckich jest moim zdaniem jednym z najważniejszych zadań w ramach Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024/2025. Równoległe z tym powinny być wdrażane procedury poprawiające finansowanie wysokospecjalistycznych badań genetycznych i innych, realizowanych w ośrodkach eksperckich. Stworzenie procedur do sumowania w zakresie specjalistycznej opieki ambulatoryjnej nie poprawiło sytuacji zdecydowanej większości poradni immunologicznych, gdyż nie mając statusu ośrodka eksperckiego nie mogą z takich możliwości korzystać.

Diagnostyka, w tym poszerzenie przesiewu noworodkowego.

W zakresie immunologii klinicznej opracowany i w wielu krajach stosowany jest przesiew noworodkowy w kierunku ciężkich złożonych niedoborów odporności (SCID) oraz agammaglobulinemii. Szczęśliwie, pod koniec 2024 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) wydała pozytywną rekomendację w sprawie zasadności jego wdrożenia w Polsce. Nie bez znaczenia dla decyzji AOTMiT był fakt, że metodologia badania jest taka sama jak w przesiewie w kierunku SMA. W związku z powyższym obydwa testy mogłyby być wykonywane równocześnie, co znacznie zmniejszyłoby koszty, które musiałby ponieść płatnik na wykonanie każdego testu

oddzielnie. Ponieważ test w kierunku SMA w Polsce już funkcjonuje, opracowana jest także metodologia i logistyka badań. Pacjenci i lekarze mają nadzieję, że w roku 2025 zapadnie decyzja o wdrożeniu przesiewu noworodkowego w kierunku SCID i być może agammaglobulinemii. Wczesna diagnoza dzieci zwłaszcza ze SCID pozwala na wczesne wdrożenie leczenia i zdecydowanie poprawia rokowanie w tej chorobie. Zwłaszcza, że dla części dzieci przeszczepienie komórek krwiotwórczych jest terapią pozwalającą na wyleczenie choroby.

Ponieważ zdecydowana większość pierwotnych niedoborów odporności ma podłoże genetyczne, podstawowe znaczenie w ich rozpoznaniu ma dostęp do specjalistycznych badań genetycznych. Dotychczas zidentyfikowano ok. 500 uwarunkowanych genetycznie chorób z grupy PNO. Nie każdy pacjent wymaga oczywiście badań genetycznych, ale dla wielu diagnoza molekularna otwiera drogę do celowanych terapii. Ponieważ rzadko na podstawie obrazu klinicznego oraz wyników podstawowych badań immunologicznych można jednoznacznie sprecyzować diagnozę choroby zaliczanej do wrodzonych błędów odporności, najlepszym rozwiązaniem jest stosowanie wysokoprzepustowych badań genetycznych, zwłaszcza metodą sekwencjonowania nowej generacji oraz kariotypowanie molekularne. Poszukiwanie patogennych wariantów genów metodą Sangera ma uzasadnienie jedynie w badaniach rodzinnych, kiedy szukamy konkretnej mutacji. Szczęśliwie, w Polsce funkcjonuje kilka bardzo dobrych laboratoriów genetycznych, które taką diagnostykę realizują. Problemem pozostaje finansowanie badań. Niestety, wciąż nierzadką sytuacją jest, że pacjenci płacą za diagnostykę genetyczną, wykonywaną w laboratoriach, które nie spełniają odpowiednich standardów. Chorzy lub ich opiekunowie dostają wynik badania, za który zapłacili, z którego niewiele wynika. Ta sytuacja wymaga pilnej zmiany. Stąd tak ważne jest powołanie ośrodków eksperckich, które będą nadzorowały diagnostykę u pacjenta i decydowały jakie badania powinny być wykonane w konkretnych sytuacjach w pierwszej kolejności oraz gdzie powinny być przeprowadzone. Oczywiście zasadnicze znaczenie ma stworzenie systemu finansowania tych badań (np. procedury do sumowania). Podobnie musi być rozwiązany problem dostępu do wysokospecjalistycznych badań immunologicznych niegenetycznych, w tym funkcjonalnych oraz stworzenie systemu ich finansowania. Wszystkie te zagadnienia są obecnie procedowane, należą do priorytetów w ramach Planu dla Chorób Rzadkich na rok 2024-2025. Budzi to nieśmiałą nadzieję, że jednak uda się te wszystkie zadania zrealizować.

Refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej

Pacjenci w Polsce mają pełen dostęp do programów lekowych leczenia pierwotnych niedoborów odporności (PNO) przetoczeniami preparatów immunoglobulin u dzieci i dorosłych, a także leczenia zespołów autozapalnych. Podobnie, każdy pacjent mający wskazania do przeszczepienia komórek krwiotwórczych ma dostęp do takiej terapii. Przeszczepienia grasicy w całkowitym zespole DiGeorge'a są finansowane przez NFZ i realizowane poza granicami kraju (Londyn). Jeden pacjent z Polski miał przeprowadzoną terapię genową w Mediolanie, także sfinansowaną przez NFZ. Ogromne nadzieje wiążemy z faktem, że terapię genową u dzieci z SCID na podłożu mutacji RAG1 można u pacjentów mających wskazania do takiego leczenia przeprowadzić w Polsce, we Wrocławiu. Mamy nadzieję, że dostęp do nowoczesnych terapii w immunologii klinicznej w Polsce będzie się systematycznie poprawiał. Część leków niezbędnych w leczeniu chorych z wybranymi, zazwyczaj bardzo rzadkimi niedoborami odporności, refundowanych jest w ramach RDTL (np. interferon gamma w leczeniu częściowego defektu receptora typu pierwszego dla ING gamma, inhibitory kinazy Janusowej dla pacjentów z wybranymi mutacjami STAT1 lub STAT3). Są jednak leki, które mają negatywną rekomendację AOTMiT, zatem nie można ich stosować w ramach RDTL w danym wskazaniu. Ogromnym problemem jest finansowanie terapii lekami w sytuacji braku ich rejestracji w Unii Europejskiej. Wtedy jedynym sposobem jest finansowanie ze środków społecznych (np. fundacji).

Prof. dr hab. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lekarz kierujący, Wieloprofilowy Oddział Zachowawczy, Uniwersytecki Szpital Kliniczny Nr 4 w Lublinie

W kontekście chorób rzadkich i ultrarzadkich w obszarze hematologii i hematoonkologii, istnieje wyraźna potrzeba stworzenia i rozwoju wyspecjalizowanych ośrodków diagnostycznych i terapeutycznych. Znaczna część rozpoznaw w przypadkach hematologii lub hematoonkologii dotyczy chorób, które choć spełniają definicję Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) dotyczącą chorób rzadkich są powszechnie rozpoznawane i leczone w specjali-

stycznych ośrodkach w Polsce. Opieka nad tymi pacjentami wymaga stosowania się do standardów diagnostyki i leczenia, które opracowywane zarówno na poziomie krajowym jak i w międzynarodowych sieciach referencyjnych. Warto tutaj przytoczyć inicjatywę naszego środowiska pod kątem polskiej adaptacji zaleceń National Comprehensive Cancer Network (NCCN). Wytyczne NCCN są uznanym standardem postępowania klinicznego w leczeniu nowotworów, które stanowią najbardziej dokładne i najczęściej aktualizowane wytyczne praktyki klinicznej dostępne w dowolnym obszarze medycyny. Ich polska adaptacja spowoduje, że będą bardziej odpowiednie i dostępne dla pacjentów i świadczeniodawców w Polsce. Tak więc w przypadkach tych rozpoznań, z którymi hematolodzy mają codziennie do czynienia, potrzeby edukacyjne są na bieżąco zapewniane przez aktualizację standardów przez ekspertów, a w kontekście dostępności do nowych leków w ramach programów lekowych. W ramach wprowadzania Planu dla Chorób Rzadkich dostępność i wsparcie diagnostyki wysokospecjalistycznej, a w szczególności wprowadzanie produktów rozliczeniowych dla badań genetycznych i immunofenotypowych, które mogą być również wykonywane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej powinny ulec poprawie.

Oddzielnym tematem i znacznie większym wyzwaniem będzie wsparcie procesu diagnostyki w przypadku chorób ultrazadkich lub ultrazadkich wymagających interdyscyplinarnej diagnostyki oraz leczenia. Dlatego oprócz istniejących ośrodków specjalistycznych dla chorób rzadkich w hematologii, konieczne jest stworzenie miejsc centrów, które skupią specjalistów z różnych dziedzin, umożliwiających kompleksową opiekę nad pacjentami w trakcie diagnostyki i leczenia.

W przypadku chorób ultrazadkich, które mogą pozostać niezdiagnozowane przez wiele lat, kluczowe jest wprowadzenie systemu, który umożliwi rozpoczęcie indywidualnej ścieżki diagnostycznej. Na przykład, jeśli pacjent nie uzyska diagnozy po 12 miesiącach konsultacji u kilku specjalistów, powinien on mieć możliwość dostępu do bardziej zaawansowanej diagnostyki i leczenia w ramach specjalistycznych centrów. Centra chorób ultrazadkich powinny być w pełni wyposażone w narzędzia diagnostyczne i terapeutyczne, które pozwalają na szybkie rozpoznanie trudnych przypadków, w tym przypadków wymagających interwencji interdyscyplinarnych zespołów. Opóźnienie w rozpoznaniu takich chorób może wynosić nawet kilka lat, co często prowadzi do pogorszenia stanu zdrowia pacjentów. Konieczne jest również, aby takie centra miały możliwość (a nawet obowiązek) organizowania konsyliów, w których uczestniczyć będą specjaliści z różnych dziedzin medycyny. Takie podejście umożliwi szybsze podjęcie skutecznej terapii oraz wpłynie na poprawę jakości życia pacjentów.

Rozwój ośrodków eksperckich i ich znaczenie

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) odgrywają kluczową rolę w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi. Zgodnie z danymi zawartymi w Audycie Klinicznym Krajowego Forum Orphan, Polska aktywnie uczestniczy w tworzeniu takich ośrodków, które współpracują w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN). W Polsce działają 44 ośrodki eksperckie, które są członkami ERN, a ich rola w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, w tym hematologicznych, jest ważna. Niemniej jednak, ich liczba wciąż jest ograniczona, bo w zasadzie prawie każdy specjalistyczny ośrodek hematologiczny powinien być OECR. Ograniczeniem OECR jest ograniczenie dostępności do rozszerzonej wysokospecjalistycznej diagnostyki trudnych przypadków np.: gdy objawy z jednego obszaru powinny być diagnozowane i leczone przez innych specjalistów, lub rozpoznania są utrzadkie i wymagają indywidualnego podejścia diagnostycznego, konsylium wielospecjalistycznego oraz konsultacji często z wykorzystaniem międzynarodowych platform współpracy.

Tak więc dalszy rozwój ośrodków eksperckich powinien uwzględniać centra (makroregionalne), których powstanie uzależnione byłoby od spełnienia określonych kryteriów, takich jak wielodyscyplinarny zespół, odpowiednia infrastruktura technologiczna, współpraca międzynarodowa, czy udział w badaniach klinicznych.

Znaczenie rozwoju diagnostyki

W kontekście diagnostyki, jednym z kluczowych obszarów rozwoju jest rozszerzenie programu przesiewu noworodkowego, który może pozwolić na szybsze wykrycie chorób rzadkich. Wrodzone zaburzenia krwi oraz choroby spichrzeniowe dające objawy hematologiczne są częstym przypadkiem, w którym szybkie wprowadzenie diagnostyki genetycznej i molekularnej może znacząco poprawić rokowania pacjentów.

Istotnym wyzwaniem w obszarze diagnostyki pozostaje również dostępność badań genetycznych, które są kluczowe dla wielu diagnoz w przypadku chorób rzadkich, w tym hematologicznych. W Polsce wciąż konieczne są zmiany w zakresie refundacji tych badań, by umożliwić szerszy dostęp do diagnostyki genetycznej, szczególnie dla pacjentów z chorobami ultrarzadkimi, gdzie standardowe metody diagnostyczne mogą nie być wystarczające. W tym kontekście, należy podkreślić rosnącą rolę technologii NGS, analiz „big data” i rejestrów pacjentów, które umożliwią lepsze planowanie opieki zdrowotnej.

Współpraca z międzynarodowymi grupami badawczymi

Polska, dzięki swojej aktywnej roli w międzynarodowych sieciach referencyjnych, powinna kontynuować i intensyfikować współpracę z europejskimi i globalnymi grupami badawczymi zajmującymi się chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi. Choroby hematologiczne, szczególnie te rzadkie, wymagają nie tylko wysoko wyspecjalizowanej diagnostyki, ale także dostępu do nowych terapii. Takie grupy badawcze są często odpowiedzialne za rozwój nowych leków i terapii w kontekście dostępu do badań klinicznych, które są kluczowe dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi, w tym hematologicznymi.

Podsumowanie

Wnioski płynące z raportów, takich jak Audyt Kliniczny KFO, oraz działania w ramach Planu dla Chorób Rzadkich wskazują na konieczność dalszego rozwoju ośrodków eksperckich, szczególnie w obszarze hematologii i hematologii. W Polsce, mimo osiągnięć w zakresie rozwoju ośrodków specjalistycznych i przesiewu noworodkowego, nadal istnieje duża potrzeba dalszych usprawnień w zakresie diagnostyki, dostępności leków oraz kompleksowej opieki. Zrównoważony rozwój tych ośrodków oraz wsparcie z poziomu międzynarodowych grup badawczych jest kluczowe, aby pacjenci z chorobami rzadkimi, w tym hematologicznymi, mogli liczyć na jak najlepszą opiekę medyczną. Dla trudnych przypadków wymagających indywidualnego podejścia interdyscyplinarnego lub też w trakcie wydłużonej ścieżki diagnostycznej rozwinięciem koncepcji ośrodków eksperckich w kontekście chorób ultrarzadkich będzie powstanie centrów chorób ultrarzadkich.

Prof. dr hab. n. med. Maciej Banach, Kierownik Zakładu Kardiologii Prewencyjnej i Lipidologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego

Choroby rzadkie dotyczące syntezy lub metabolizmu cholesterolu są jednymi z najmniej poznanych i najrzadziej diagnozowanych na świecie, a szczególnie w krajach Europy Środkowo-Wschodniej, w tym w Polsce. Ta grupa może dotyczyć także chorób rzadkich, w których zaburzenia cholesterolu są objawem alertowym/dominującym, a także gdzie zaburzenia lipidowe (ciężka hipercholesterolemia, hipertriglicerydemia) może świadczyć o progresji i niekorzystnym rokowaniu choroby rzadkiej. Do najważniejszych (biorąc pod uwagę także rokowanie) należą homozygotyczna postać rodzinnej hipercholesterolemii (HoFH; występująca z częstością od 1:160-1:300 tys.), która nierozpoznana najczęściej kończy się zgonem w młodym wieku w przebiegu ostrego zawału lub udaru, zespół rodzinnej chylomikronemii (FCS; częstość w populacji ok 1:300 tys.), w przebiegu którego pacjenci są hospitalizowani z ciężkim zapaleniem trzustki, ze wszystkimi jego powikłaniami, ale także sitosterolemia (ok 1:360 tys.), związana z nadmierną absorpcją fitosteroli, które nadmiernie się odkładają w organizmie. Wspomnieć też należy o deficycie apolipoproteiny A1, deficycie acetylotransferazy lecytyno-cholesterolowej (choroba Noruma, tzw. choroba rybich oczu), chorobie Tangiera (niedobór transportera kasety wiążącej ATP A1 [ABCA1], która odgrywa kluczową rolę w transporcie cholesterolu i fosfolipidów przez błony komórkowe), chorobie Wolmana (deficyt lizosomalnej kwaśnej lipazy [LAL]) czy chorobie Niemann-Picka, należącej do grupy chorób spichrzniowych. W literaturze opisano około 40 chorób rzadkich i ultraradkich dotyczących syntezy lub metabolizmu cholesterolu. W Polsce mamy wciąż niewielkie doświadczenie ich rozpoznawania i leczenia, wynikające często z pojedynczych zdiagnozowanych przypadków, co nawet przy chorobach ultraradkich wskazuje, że po prostu tych pacjentów nie rozpoznajemy skutecznie.

Stąd od lat oczekujemy wprowadzenia Narodowego Programu Chorób Rzadkich, który poszerzony o możliwie powszechny dostęp do diagnostyki genetycznej, wiedzy eksperckiej z wymianą doświadczeń między ośrodkami, a także możliwością tworzenia baz badanych (rejestrów) pacjentów z chorobami rzadkimi dałby nam wreszcie

narzędzia do możliwie szybkiej diagnozy i optymalnego leczenia tych chorych. W tym kontekście niezwykle cennym wsparciem są propozycje wynikające z audytu klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025 w zakresie potrzeb diagnostyki, terapii i opieki w chorobach rzadkich w Polsce na tle Unii Europejskiej.

Odnosząc się do propozycji utworzenia ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR), warto podkreślić, że w przedmiocie chorób rzadkich związanych z metabolizmem i syntezą cholesterolu od 2014 r. Polskie Towarzystwo Lipidologiczne (PTL) prowadzi certyfikację lipidologiczną wśród lekarzy, poszerzona od 2023 r. o dietetyków, ratowników medycznych, pielęgniarki i farmaceutów. W tym kontekście zaczęły także powstawać w Polsce certyfikowane kliniki/centra lipidologiczne, z których już prawie 20 jest częścią sieci Lipid Clinic Network (LCN) Europejskiego Towarzystwa Miażdżycowego (EAS). Warto także dodać, że od 2024 r. prof. Małgorzata Myśliwiec rozpoczęła prace nad podobnymi centrami wśród pediatrów. Stad w Polsce istnieje już struktura, która mogłaby stanowić podstawę dla tworzenia ośrodków eksperckich chorób rzadkich w obszarze zaburzeń lipidowych.

We wszystkich chorobach rzadkich krytycznie ważne jest wczesne rozpoznanie i możliwie jak najwcześniejsze niefarmakologiczne i farmakologiczne postępowanie by uniknąć często groźnych dla życia powikłań. Należy podkreślić wagę diagnostyki genetycznej, do której dostęp w Polsce jest bardzo ograniczony i refundowany tylko w określonych wskazaniach. Stad trzeba z dużym zadowoleniem przyjąć inicjatywę Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego (prof. Roberta Gila), by umożliwić szeroki dostęp do metod diagnostyki genetycznej (NGS, WES, WGS) w celu jak najwcześniejszego rozpoznania chorób rzadkich w kardiologii, w tym w zaburzeniach lipidowych. Dla chorób przebiegających z zaburzeniami lipidowymi, w wyniku pracy wielu ekspertów i środowisk w ostatnich latach udało się wprowadzić w bilansie 6-latką oznaczenia profilu lipidowego (w ramach powszechnego screeningu), który wg dostępnych informacji ma realnie się rozpocząć od maja 2025 r. i objąć populację nawet 300 tys. dzieci rocznie, co stanowi 74% wszystkich, którzy mogą skorzystać z badania. To pozwoli bardzo wczesnie rozpoznać najgroźniejsze z chorób rzadkich w tym obszarze jak HoFH, czy FCS, a także wiele innych w wyniku pogłębionej diagnostyki przesiewowej dziecka. Dla pozostałych choroba, szczególnie chorób spichrzeniowych, przesiew noworodkowy byłby niezwykle cenny, ponieważ każde rozpoznanie wczesne, w wyniku diagnostyki kaskadowej pozwoli także objąć diagnostyką i leczeniem całą rodzinę i nierzadko przyczyni się do uratowania wielu istnień ludzkich.

Szybka refundacja nowych leków sierocych jest kluczem do właściwego leczenia i prewencji groźnych powikłań. W Polsce od września 2023 r. w programie B101 mamy dostępny lomitapid dla pacjentów z homozygotyczną postacią rodzinnej hipercholesterolemii (HoFH), ale niestety ze względu na brak skuteczności rozpoznania tych pacjentów w Polsce (7 przypadków na szacowane nawet 150 osób), wciąż niewielu chorych skorzystało z tego leku. Natomiast brak jest refundacji takich leków jak mipomersen, czy ewinakumab, które wg dostępnych badań byłyby niezwykle ważne w leczeniu tej grupy pacjentów. Jeszcze gorzej wygląda w Polsce dostęp do leków na zespół rodzinnej chylomikronemii (FCS). Pomimo, że wupanorsen został wycofany ze względu na działania niepożądane, ciężką hipertriglicerydemię można bardzo skutecznie leczyć z zastosowaniem wolanesorsenu (nierefundowany w Polsce, dostępny tylko na import docelowy). Niedługo dostępne będą nowe leki, dla których mamy bardzo obiecujące wyniki badań, jak olezarsen, pegozafermin czy plogasiran (z grupy małych interferujących RNA), które po raz pierwszy dadzą realną szansę na leczenie pacjentów z FCS i przeciwdziałanie powikłaniom związanym z nawracającymi ciężkimi zapaleniami trzustki. Dla innych chorób rzadkich związanych z metabolizmem lub syntezą cholesterolu skuteczne leczenie często albo nie jest dostępne (ewentualnie dostępne jako terapia genowa; w sitosterolemii dużą skuteczność wykazuje ezetimib), albo jest leczeniem objawowym, nie związanym z przyczyną choroby rzadkiej. Dlatego już teraz wspólnie powinniśmy stworzyć warunki do właściwej oceny leków na choroby rzadkie i ultrarządkie, by dać możliwość ich stosowania u wszystkich pacjentów możliwie jak najszybciej po rozpoznaniu choroby.

Prof. dr hab. n. med. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Stefana kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

Amyloidoza transtyretynowa serca, jako nowa choroba w kardiologii XXI wieku, możliwa do nieinwazyjnego rozpoznawania i skutecznego leczenia. Amyloidoza transtyretynowa (ATTR) serca jest nową chorobą w kardiologii XXI wieku, którą dopiero od niedawna potrafimy skutecznie diagnozować i leczyć przyczynowo. Na razie

jest ona w Polsce chorobą ultrarazadką, zarówno jej postać dziedziczna, związana z mutacją genu transtyretyny (Polska nie jest obszarem endemicznym) jak też nabyta, zwana dawniej starczą. Ponieważ jest chorobą nową, do niedawna trudną w diagnostyce i niemożliwą do leczenia, mała jest wiedza wśród lekarzy o jej cechach charakterystycznych a nawet mała świadomość jej występowania. Do niedawna nie była nawet przedmiotem nauczania studentów wydziałów lekarskich. Jednak jej znaczenie w kardiologii będzie rosnąć w miarę starzenia się populacji oraz większej świadomości jej znaczenia oraz poprawy dostępu do diagnostyki i leczenia. Wiemy już obecnie, że jest ona jedną z przyczyn coraz częstszej w populacji postaci niewydolności serca z zachowaną frakcją wyrzutową (Heart Failure with preserved Ejection Fraction, HFpEF), a w dodatku jedyną, w której jest już dostępne leczenie przyczynowe. Dokonany w ostatnich latach postęp w nieinwazyjnej diagnostyce amyloidozy ATTR oraz pojawiająca się możliwość leczenia przyczynowego są przyczyną rosnącego zainteresowania tą jednostką chorobową w kardiologii.

Powołanie Ośrodków Eksperckich

Aktualnie w Polsce są aktywne dwa główne ośrodki eksperckie, które mają prawie 10-letnie doświadczenie w diagnostyce i leczeniu amyloidozy transtyretynowej serca (Oddział Kardiomiopatii w Narodowym Instytucie Kardiologii w Warszawie oraz Klinika Chorób Serca i Naczyń CMUJ w Szpitalu Św. Jana Pawła II w Krakowie). W tych dwóch Ośrodkach Eksperckich leczonych jest obecnie ok. ¾ całej polskiej populacji chorych z amyloidozą serca. Współpracują z nami utworzone w ostatnich latach ośrodki w Poznaniu, Gdańsku, Łodzi, Szczecinie i Wrocławiu. Wydaje się, że liczba ośrodków i ich rozkład terytorialny są obecnie wystarczające, biorąc pod uwagę rzadkość występowania choroby (łącznie dotychczas leczonych w Polsce około 100 pacjentów) oraz wymogi stawiane Ośrodkowi Eksperckiemu, który musi posiadać interdyscyplinarne doświadczenie w diagnostyce amyloidozy serca, w tym zwłaszcza w różnicowaniu amyloidozy transtyretynowej od drugiej postaci amyloidozy serca amyloidozy łańcuchów lekkich immunoglobulin.

Diagnostyka

Diagnostyka amyloidozy transtyretynowej serca powinna być przeprowadzona we wczesnym stadium choroby, zanim dojdzie do nieodwracalnego uszkodzenia serca i rozwoju objawów jego niewydolności. Stanowi to wciąż duże wyzwanie, ponieważ obraz kliniczny w tym wczesnym stadium jest skąpo objawowy a rzadkość występowania choroby powoduje, że nadal jest mała świadomość jej występowania i małe doświadczenie kardiologów w jej diagnostyce. W związku z tym rozpoznanie w tym wczesnym stadium jest na razie często przypadkowe, w wyniku diagnostyki wykonywanej z innych wskazań. Postulowane działania, mające na celu poprawę tej sytuacji, obejmują szerzenie wiedzy o tzw „czerwonych flagach”, czyli pewnych cechach charakterystycznych amyloidozy, oraz zwiększenie czułości diagnostycznej. Te „czerwone flagi” to charakterystyczne zmiany widoczne już w podstawowych badaniach kardiologicznych, czyli w EKG i badaniu echokardiograficznym (ECHO). Współcześnie w większości przypadków możliwe jest postawienie rozpoznania w oparciu o nowoczesną nieinwazyjną diagnostykę obrazową. Do niedawna dostępna była jedynie diagnostyka inwazyjna polegająca na pobieraniu biopsji różnych tkanek, począwszy od mało czułej biopsji tkanki tłuszczowej aż do czułej, ale trudno dostępnej i obdarzonej ryzykiem biopsji m. sercowego. Nowoczesna nieinwazyjna diagnostyka obrazowa upowszechniła się dopiero z chwilą opublikowania w 2016 r. w *Circulation* dużego międzynarodowego badania klinicznego, potwierdzającego dużą czułość i specyficzność tej metody z zastosowaniem scyntygrafii. Wstępne podejrzenie amyloidozy, wysunięte na podstawie obrazu klinicznego, biomarkerów sercowych (NTproBNP i Troponiny T hs) oraz badań EKG i ECHO, wymaga dalszego potwierdzenia przy pomocy scyntygrafii z dwufosfonianem znakowanym izotopem technetu. W tym badaniu, które jest zasadniczo badaniem układu kostnego, stosowanym w onkologii do diagnostyki przerzutów do kości, u chorego z amyloidozą transtyretynową znacznik kostny zamiast w kościach gromadzi się w sercu. Badanie to jest bardzo czułe nawet we wczesnych stadiach amyloidozy ATTR. Nie jest ono na razie rutynowo stosowane w kardiologii i w większości ośrodków kardiologicznych jest na razie trudno dostępne. Potrzebne jest zwiększenie dostępności do tego badania. Drugim elementem, problemem w diagnostyce amyloidozy transtyretynowej jest konieczność różnicowania z amyloidozą łańcuchów lekkich immunoglobulin (AL), która jest nowotworem krwi. To również jest choroba bardzo rzadka i dlatego wciąż małe jest doświadczenie w jej rozpoznawaniu. Ponieważ nie występują w niej typowe objawy hematologiczne, w praktyce chorzy ci również trafiają zwykle w pierwszej kolejności do kardiologa z obrazem klinicznym w sercu często

podobnym do amyloidozy transtyretynowej. Dlatego to na nas kardiologach spoczywa obowiązek różnicowania tych obu postaci. Wykluczenie amyloidozy AL jest również wymogiem formalnym w procesie kwalifikacji chorego do leczenia amyloidozy transtyretynowej w programie lekowym finansowanym przez NFZ. Kluczowym zadaniem w najbliższym czasie będzie poprawa zarówno dostępności dla pacjentów do wysokospecjalistycznej diagnostyki, w tym zwłaszcza do scyntyografii, jak też poprawa jakości diagnostyki różnicowej obu typów amyloidozy.

Leczenie

Od niedawna istnieje możliwość leczenia przyczynowego amyloidozy ATTR. Aktualnie w Europie zarejestrowany jest jeden lek, tafamidis (Vyndaquel, Pfizer) który stabilizując cząsteczkę transtyretyny hamuje tworzenie się amyloidu (rejestracja w Europie w 2019 r.). Warunkiem jego skuteczności jest wdrożenie leczenia we wczesnym stadium choroby, zanim dojdzie do nieodwracalnego uszkodzenia serca i rozwoju objawów jego niewydolności. W Polsce program leczenia amyloidozy transtyretynowej tafamidisem, finansowany przez NFZ, został zatwierdzony w 2024 r. Aktualnie leczonych jest około 60 pacjentów. Problemem jest to, że jak dotąd (styczeń 2025) nie we wszystkich oddziałach NFZ zostały przeprowadzone konkursy i w związku z tym w niektórych ośrodkach pacjenci nadal czekają na możliwość rozpoczęcia terapii. W listopadzie 2024 r. FDA zarejestrowała drugi stabilizator transtyretyny, acoramidis (Attruby, w Europie pod nazwą Beyonttra). W niedalekiej perspektywie poszerzy to nasze możliwości terapii tej choroby. W dalszej perspektywie należy spodziewać się zmniejszenia kosztu terapii i zwiększenia dostępności dla pacjentów, obecnie ograniczonego przez wysoki koszt leku.

Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek, COPERNICUS PL, Szpital Św. Wojciecha w Gdańsku, Oddział Pediatriczny

Potrzeby w zakresie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)

Generalnie ideę tworzenia i rozwoju Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) w Polsce oceniam jako bardzo potrzebną. Są to bowiem wyspecjalizowane placówki medyczne, zajmujące się diagnostyką i leczeniem pacjentów z rzadkimi schorzeniami, zapewniające nowoczesną diagnostykę, również genetyczną oraz skoordynowaną opiekę medyczną dla osób z określoną chorobą rzadką.

Aktualnie jedynym OECR w naszym kraju, wyspecjalizowanym w diagnostyce i leczeniu zespołu Alagille'a jest Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie. Ośrodek ten należy do europejskiej sieci referencyjnej ERN RARE-LIVER. W ramach Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii oraz Poradni Chorób Wątroby pacjenci z ALGS otaczani są kompleksową opieką. **Jako klinicysta również sprawujący kompleksową opiekę medyczną nad dziećmi z ALGS uważam, że konieczna jest stała współpraca placówek medycznych w Polsce, pod opieką których pozostają pacjenci z rzadkim schorzeniem wątroby, z Ośrodkiem Eksperckim Chorób Rzadkich (OECR) – jakim jest IPCZD, szczególnie w aspekcie dostępu do nowoczesnych terapii.**

Zespół Alagille'a jest chorobą wielonarządową, uwarunkowaną genetycznie. Częstość występowania ALGS wynosi około 1 na 30-70 tys. żywo urodzonych dzieci. Na podstawie epidemiologii szacuje się, że rocznie w Polsce rodzi się kilku pacjentów z ALGS. Zespół Alagille'a klinicznie objawia się najczęściej jako cholestaza wewnątrzwątrobową (u ok. 85% pacjentów) już w pierwszych miesiącach życia i może prowadzić do postępującego włóknienia wątroby oraz marskości i konieczności w przyszłości transplantacji tego narządu u około połowy pacjentów. Rzadkim, ale istotnym powikłaniem ALGS, które może wystąpić w dzieciństwie lub w wieku dorosłym, jest rak wątrobowokomórkowy.

Jednym z najbardziej uciążliwych objawów, będących klinicznym następstwem cholestazy w ALGS, jest **uporczywy świąd skóry**. U niemowląt objawia się on niepokojem, zaburzeniem snu. Starsze dzieci zgłaszają bardzo nasilony świąd, na ich skórze można stwierdzić liczne zadrapania, a nawet krwawiące rany, zgłaszają bezsenność. To znacznie obniża jakość ich życia, zaburza funkcjonowanie w szkole i kontakty społeczne z rówieśnikami, negatywnie wpływa na ich rozwój, ale także na funkcjonowanie całej rodziny. U pacjentów nierzadko pojawia się depresja. Przy braku skutecznego leczenia, uporczywy świąd może być również bezpośrednim wskazaniem do przyspieszenia decyzji o transplantacji wątroby. Mimo, że w ALGS manifestacja „hepatologiczna” jest najczęstsza, u niektórych chorych z ALGS na pierwszy plan wysuwają się problemy kardiologiczne – ciężkie wady serca

wymagające szeregu zabiegów kardiochirurgicznych. Ponadto u osób z zespołem Alagille’a mogą występować różnego rodzaju zaburzenia w obrębie układu moczowego, np. torbiele nerek.

Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki

Jako klinicysta dostrzegam potrzebę poprawy w zakresie dostępu do diagnostyki genetycznej u chorych z podejrzeniem ALGS oraz zminimalizowania czasu oczekiwania na jej wynik. Ma to szczególne znaczenie zwłaszcza w przypadkach cholestazy u najmłodszych dzieci (przede wszystkim u niemowląt w pierwszych tygodniach życia) w procesie różnicowania z wrodzoną atrezią dróg żółciowych zewnątrzwątrobowych. Pozwoliłoby to w wielu przypadkach uniknąć diagnostyki inwazyjnej jaką jest biopsja wątroby.

O rozpoznaniu klinicznym ALGS mówimy wówczas, gdy stwierdzamy trzy z pięciu cech: charakterystyczne rysy twarzy (wypukłe czoło, szeroko rozstawione gałki oczne, szpiczasty podbródek), żółtaczką cholestatyczną, pewne charakterystyczne wady serca, wady w narządzie wzroku i zmiany w układzie kostnym. Przy podejrzeniu ALGS należy wykonać badania laboratoryjne (m.in. parametry cholestazy, uszkodzenia wątroby, ocenić gospodarkę lipidową, stężenie witamin we krwi), badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej, których wyniki w połączeniu z obrazem klinicznym mocno sugerują powyższe rozpoznanie. Wielkim postępem jest jednak to, że mamy dostęp do badania genetycznego. Jest to szczególnie ważne u najmłodszych dzieci, gdy często nie obserwujemy charakterystycznego wyglądu twarzy. **W mojej ocenie podejrzenie/diagnoza kliniczna ALGS powinna zostać potwierdzona badaniem genetycznym.**

Potrzeby w zakresie refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej

Dotychczas postępowanie terapeutyczne w zespole Alagille’a opierało się głównie na opiece wspomagającej, takiej jak: wsparcie żywieniowe, zapobieganie niedoborom witamin, leczenie objawów pozawątrobowych (m.in. opieka kardiologiczna i kardiochirurgiczna). Natomiast w walce z uporczywym świądem wykorzystywano, niestety często z miernym efektem, poza kwasem ursodeoksycholowym (UDCA) także rifampicynę, cholestyraminę, leki przeciwalergiczne czy uspokajające. Należy podkreślić, że w/w leki w świądzie „cholestatycznym”, a o takim mówimy w przypadku ALGS, stosowane są poza wskazaniami rejestracyjnymi. U niektórych chorych, u których w/w leczenie zachowawcze nie przynosiło efektu, podejmowane są interwencje chirurgiczne – m.in. częściowe zewnętrzne odprowadzenie żółci (ang. PEBD – partial external biliary diversion), które wiąże się z wyłonieniem stomii, co znacząco obniża jakość życia pacjenta. U części chorych z ALGS, u których dochodzi do rozwoju marskości wątroby i jej niewydolności konieczna jest transplantacja tego narządu.

Obecnie zarówno w Stanach Zjednoczonych, jak i w Europie do leczenia świądu „cholestatycznego” zarejestrowano (także u niemowląt w pierwszych miesiącach życia) inhibitory transportera kwasów żółciowych w jelicie krętym (ang. *ileal bile acid transporter*, IBAT – odeviksybat czy maraliksiyat), które skutecznie hamują wchłanianie kwasów żółciowych w jelicie, prowadząc do zmniejszenia nasilenia lub ustąpienia świądu m.in. w ALGS. Dzięki zastosowaniu tych leków poprawia się jakość życia chorych i lepiej funkcjonuje ich rodzina. Aktualnie w Polsce inhibitory IBAT są dostępne dla pacjentów z ALGS jedynie w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL). To dość trudna ścieżka, ale dzięki niej pacjent nie płaci za leczenie.

Dużo łatwiejszy byłby dostęp do nowoczesnego leczenia wspomnianymi inhibitorami IBAT w ramach programu lekowego. Wówczas o włączeniu terapii decydowałby klinicysta w oparciu o wymagane kryteria.

Procedura RDTL wymaga natomiast m.in. wnioskowania do NFZ i uzyskania zgody konsultanta wojewódzkiego, co znacznie wydłuża i komplikuje ścieżkę. Uważam również, że w ramach programu lekowego powinny być przewidziane środki na wykonywanie badań genetycznych, które są kosztowne i umożliwiłoby to szerszy dostęp do tej nowoczesnej diagnostyki. **Jako klinicysta sprawujący opiekę medyczną nad pacjentami z rzadkimi chorobami wątroby oczekiwałabym poprawy w zakresie dostępu do diagnostyki genetycznej i nowych metod leczenia m.in. dla pacjentów zespołem Alagille’a.**

Dr n. med. Maciej Janik, Członek Zarządu ERN RARE-LIVER Adiunkt, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny

Potrzeby w zakresie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)

Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny UCK WUM w Warszawie jest obecnie jedynym w Polsce ośrodkiem dla osób dorosłych posiadającym status członka Europejskiej Sieci Ośrodków Referencyjnych ds. Rzadkich Chorób Wątroby (European Reference Network RARE-LIVER) i posiada status Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich (OECR), specjalizującym się w diagnostyce i leczeniu rzadkich chorób wątroby i dróg żółciowych.

Jako ośrodek OECR sprawujemy opiekę szpitalną i ambulatoryjną nad ponad 2500 pacjentów z rzadkimi chorobami wątroby i dróg żółciowych. W ramach ERN RARE-LIVER, uczestniczymy w licznych projektach edukacyjnych (skierowanych do pacjentów), projektach klinicznych obejmujących systemy konsultacji pacjentów między ośrodkami (CPMS), jak i prowadzenie prospektywnych, wieloośrodkowych klinicznych baz danych dotyczących przebiegu chorób rzadkich. Tylko poprzez wieloośrodkową współpracę, jesteśmy w stanie istotnie przyspieszyć rozwój lepszych narzędzi diagnostycznych oraz skutecznych terapii w obszarze chorób rzadkich.

Zarówno system konsultacji umożliwiający omówienie indywidualnego przypadku klinicznego z kilkoma ośrodkami ERN (CPMS), jak i rozwijanie prospektywnych rejestrów pacjentów, to zajęcia angażujące czasowo, jednak nie uwzględnione w zakresie obowiązków lekarzy i pielęgniarek pracujących w OECR/ERN. Z rozmów z innymi ośrodkami OECR/ERN, wiem, że problem jest systemowy. Obecnie działania w znacznej mierze są prowadzone po godzinach pracy, de facto bazując na zaangażowaniu i poświęceniu lekarzy i pielęgniarek. Należy podkreślić, że OECR/ERN to znacznie więcej niż standardowy świadczeniodawca, a w obowiązkach i wytycznych organizacji OECR/ERN należy uwzględnić działania edukacyjne, rejestrowe oraz konsultacyjne w ramach prowadzenia aktywności klinicznych.

Postulujemy, aby działania w ramach OECR/ERN obejmujące m.in. rozwijanie prospektywnych rejestrów pacjentów, udział w międzynarodowych konsyliach (system CPMS), jak i rozwój materiałów edukacyjnych wspierających pacjentów (i lekarzy), były uwzględnione przy tworzeniu OECR/ERN i obejmowały zatrudnienie na określony wymiar etatu pielęgniarki / asystentki medycznej wspierającej powyższe działania w ramach OECR.

Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki

Jednym z obszarów naszej ekspertyzy jest pierwotne zapalenie dróg żółciowych (ang. Primary Biliary Cholangitis, PBC), będące rzadką autoimmunologiczną chorobą wątroby przebiegającą z cholestazą spowodowaną niszczeniem drobnych wewnątrzwątrobowych przewodników żółciowych. PBC dotyka głównie kobiety po 50. roku życia i manifestuje się przewlekłym zmęczeniem oraz świądem skóry – objawami istotnie zaburzającymi codzienne funkcjonowanie. Choroba zbyt późno zdiagnozowana, a także nieleczona lub leczona suboptymalnie może doprowadzić do włóknienia i marskości wątroby, a następnie koniecznością transplantacji. Niestety, symptomy nie są specyficzne, co utrudnia rozpoznanie choroby.

Jako klinicyści dostrzegamy wyzwania w zakresie diagnostyki pierwotnego zapalenia dróg żółciowych, które w naszej ocenie wymagają podjęcia działań systemowych. Jednym z fundamentalnych problemów jest brak możliwości oznaczania fosfatazy alkalicznej (ALP) w panelu podstawowych badań laboratoryjnych dostępnych dla lekarzy POZ. Oznaczenie ALP jest prostym badaniem z próbki krwi, nie generującym wysokich kosztów dla płatnika, a jednocześnie niezwykle skutecznym w wykryciu cholestazy, zarówno wewnątrż-, jak i zewnątrzwątrobowej.

Podwyższony wynik ALP oraz GGTP (GGTP jest dostępne w panelu badań POZ) przy prawidłowym obrazie dróg żółciowych w USG jamy brzusznej (badaniu również dostępnym w POZ), sugeruje cholestazę wewnątrzwątrobową i konieczność skierowania do lekarza specjalisty. Niestety, PBC pozostaje często nierozpoznane przez długi czas, ponieważ bez wyniku ALP, objawy takie jak przewlekłe zmęczenie i świąd skóry bywają marginalizowane lub przypisywane innym przyczynom, a rozpoznanie choroby w stadium zaawansowanym pogarsza rokowania w zakresie odpowiedzi na leczenie, jak i przebiegu choroby. Ponadto izolowane podwyższone wyniki GGTP bez

wykonanych oznaczeń ALP często interpretowane są jako efekt nadużywania alkoholu, co prowadzi do stygmatyzacji pacjentów i nieprawdziwych osądów. Powoduje to znaczne opóźnienie w rozpoznaniu, włączeniu skutecznego leczenia, a finalnie gorszych wynikach leczenia.

Potrzeby w zakresie refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w UE

Obecnie w I linii leczenia PBC stosuje się kwas ursodeoksycholowy (UDCA), jednak około 40% chorych nie odpowiada na leczenie lub odpowiada w sposób suboptymalny, a około 5% doświadcza działań niepożądanych, co prowadzi do przerywania leczenia. Ponadto jest refundowany jedynie we wczesnych etapach PBC, podczas gdy zgodnie z zaleceniami klinicznymi, wskazane jest stosowanie leku w każdym etapie choroby.

Rozpatrywany jako terapia w II linii leczenia PBC kwas obetycholowy został wycofany decyzją Europejskiej Agencji Leków (EMA) z 30 sierpnia 2024 roku. Obecnie powszechną praktyką kliniczną w II linii leczenia jest pozarejestrowane stosowanie fibratów. Ponadto w terapii objawów świądu skóry, wykorzystuje się również takie leki jak: cholestyramina (nieдоступna w Polsce), ryfampicyna czy sertralina – stosowane poza wskazaniami rejestracyjnymi. W przypadku wyczerpania wszystkich możliwości terapeutycznych, u pacjentów ze skrajną niewydolnością wątroby lub opornym na leczenie świądem skóry, wskazane jest przeszczepienie tego narządu.

W ostatnim czasie na horyzoncie leczenia II linii PBC pojawiają się nowe opcje terapeutyczne, które nie są refundowane, i są praktycznie niedostępne dla polskich pacjentów. To grupa doustnych agonistów receptora PPAR (ang. Peroxisome Proliferator- Activated Receptor), które redukują toksyczność kwasów żółciowych i stan zapalny poprzez modulację receptorów jądrowych PPAR. Obecnie jeden lek (ela fibranor) z tej grupy uzyskał rejestrację EMA we wrześniu 2024 roku. Wobec powyższego, należy podkreślić, że aktualnie nie dysponujemy w Polsce żadną refundowaną w ramach zarejestrowanego wskazania terapią.

Jako klinicyści, postulujemy o dostęp dla pacjentów z PBC do zarejestrowanych terapii w tym wskazaniu – zarówno refundacji UDCA w każdym etapie zaawansowania PBC, jak i realnego dostępu do nowoczesnej i skutecznej terapii II linii agonistami PPAR.

Dr hab. n. med. Edyta Borkowska, Konsultantka Krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, członkini Rady ds. Chorób Rzadkich, Zakład Genetyki Klinicznej, Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej Uniwersytet Medyczny w Łodzi

Potrzeby w zakresie diagnostyki chorób rzadkich w Polsce na tle Unii Europejskiej

Diagnostyka genetyczna chorób rzadkich wymaga opracowania jednolitych wytycznych dotyczących stosowania metod takich jak sekwencjonowanie nowej generacji (NGS), WES (Whole Exome Sequencing) i WGS (Whole Genome Sequencing). Wielu pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, padaczką lub zaburzeniami neurorozwojowymi pozostaje niezdiagnozowanych bez wykorzystania WES/WGS.

Niezbędne jest uwzględnienie specyfiki diagnostycznej w obszarach takich jak onkologia, choroby metaboliczne, choroby neurologiczne czy genetyka pediatria.

Europejskie Sieci Referencyjne (ERN) zostały utworzone w celu poprawy dostępu do wysokiej jakości diagnostyki i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Unii Europejskiej. ERN łączą specjalistów i instytucje medyczne z różnych państw członkowskich, co umożliwiło podniesienie standardów badań genetycznych oraz opracowanie jednolitych wytycznych diagnostycznych i terapeutycznych. W Wielkiej Brytanii NHS (National Health System) zapewnia kompleksowe wytyczne dotyczące testów genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich i dziedzicznych. Wytyczne te (National Genomic Test Directory) określają konkretne geny z Krajowego Katalogu Badań Genomicznych, które należy zbadać w oparciu o podejrzenie rzadkiej choroby.

Każde państwo członkowskie UE ma własne organy regulacyjne odpowiedzialne za nadzorowanie medycznych laboratoriów diagnostycznych (MLD) i zapewnianie zgodności z przepisami krajowymi i unijnymi. Te organy przyznają licencje, przeprowadzają inspekcje i monitorują jakość pracy laboratoriów.

W Polsce wciąż brakuje kompleksowych regulacji dotyczących ochrony danych genetycznych, pobierania próbek oraz długoterminowego przechowywania próbek biologicznych/kwasów nukleinowych, jak też plików elektronicznych zawierających wyniki uzyskane za pomocą wysokoprzepustowych technik takich jak NGS czy mikromacierze. Nie istnieją jasne wytyczne określające, jakie badania genetyczne należy wykonywać w poszczególnych chorobach uwarunkowanych genetycznie. Prowadzi to do wielu konsekwencji, które mogą negatywnie wpływać na jakość opieki zdrowotnej oraz skuteczność diagnostyki m.in.:

- 1) rozbieżności w podejściu do diagnostyki w różnych laboratoriach medycznych co może prowadzić do błędnych diagnoz (różne laboratoria mogą stosować różne metody diagnostyczne i nie obejmować wszystkich istotnych genów) oraz powodować opóźnienia w uzyskaniu wiarygodnej i kompletnej diagnostyki (konieczność wielokrotnego testowania pacjentów, a co za tym idzie opóźnienia rozpoczęcia leczenia),
- 2) wzrostu kosztów,
- 3) ograniczonego dostępu do nowoczesnych technologii,
- 4) wykluczenia pacjentów z badań genetycznych ze względu na brak rekomendacji do diagnostyki
- 5) przeciążenia systemu opieki zdrowotnej.

W przeciwieństwie do niektórych państw UE, Polska nie wdrożyła jeszcze całościowych regulacji normujących dostęp do poradnictwa genetycznego, badań genetycznych, działalności biobanków oraz standardów przechowywania danych pacjentów, w tym danych elektronicznych. Prace nad takimi regulacjami zostały wznowione na początku 2025 roku i jest duża szansa na ich zakończenie w bieżącym roku.

Kontrola jakości i certyfikacja są najważniejsze w diagnostyce genetycznej. Zapewniają one dostarczanie przez MLD dokładnych i wiarygodnych wyników, które są kluczowe dla zapewnienia opieki nad pacjentem. Rozporządzenie IVDR (UE) 2017/746), obowiązujące od maja 2022 r., reguluje zasady bezpieczeństwa wyrobów do diagnostyki in vitro, w tym badań genetycznych. Wprowadza ono system klasyfikacji oparty na ocenie ryzyka i nakazuje rygorystyczne oceny zgodności. Chociaż akredytacja zgodnie z normami takimi jak ISO 15189 oraz udział w programach zewnętrznej oceny jakości (EQA) nie są formalnie obowiązkowe, są one zalecane i powinny stanowić „złoty standard” w celu zapewnienia wysokiej jakości wyników badań.

Aby poprawić jakość badań genetycznych, konieczne jest stworzenie w Polsce Centrum Jakości Badań Laboratoryjnych, które odpowiadałoby za opracowywanie i wdrażanie krajowych wytycznych zgodnych z unijnymi normami. Standaryzacja procedur diagnostycznych powinna obejmować:

- wdrożenie regulacji IVDR jako podstawy kontroli jakości testów genetycznych,
- promocję akredytacji laboratoriów zgodnie z normami międzynarodowymi,
- zapewnienie uczestnictwa w programach EQA dla zapewnienia wiarygodności wyników.
- określenie zakresu i rodzaju badań dla poszczególnych jednostek chorobowych.

Aby zapewnić wszystkim pacjentom z chorobami rzadkimi dostęp do diagnostyki genetycznej, konieczne są następujące działania:

- przyspieszenie procesu refundacji nowoczesnych badań genetycznych,
- zwiększenie liczby pracujących genetyków klinicznych i wprowadzenie nowego zawodu „doradcy genetycznego” do systemu opieki zdrowia,
- rozwój krajowego biobanku chorób rzadkich oraz integracja z międzynarodowymi bazami danych,
- prowadzenie kampanii edukacyjnych zwiększających świadomość lekarzy pierwszego kontaktu i społeczeństwa na temat chorób rzadkich, co może przyczynić się do szybszego kierowania pacjentów na odpowiednie badania.

Poprawa diagnostyki genetycznej w Polsce będzie miała kluczowe znaczenie dla szybszej diagnozy i leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, a także dla podniesienia jakości opieki zdrowotnej w kraju.

Podsumowanie perspektywy klinicystów

W swoich komentarzach klinicyści zajmujący się na co dzień diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich w pełni popierają kierunki zmian określone w Planie dla Chorób rzadkich na lata 2024-2025. Najważniejsze rekomendacje kierunkowe wynikające z zebranych klinicznych komentarzy naukowych do raportu:

1. Jak najszybsze powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)
 - a. zabezpieczenie adekwatnego finansowania OECR,
 - b. rozwój kadr medycznych i pomocniczych w OECR, ze szczególnym uwzględnieniem koordynatorów opieki
2. W zakresie diagnostyki chorób rzadkich:
 - a. poszerzenie Programu Badan Przesiewowych Noworodków w Polsce o nowe jednostki chorobowe,
 - b. poszerzenie zakresu badań diagnostycznych laboratoryjnych,
 - c. poszerzenie zakresu badań diagnostycznych molekularnych
3. W zakresie refundacji nowych leków w chorobach rzadkich:
 - a. refundacja nowych substancji czynnych rejestrowanych w Unii Europejskiej,
 - b. poszerzanie wskazań refundacyjnych dla już refundowanych leków w chorobach rzadkich,
 - c. wykorzystanie wszystkich rodzajów refundacji publicznej – od importu docelowego, przez Rationowy Dostęp do Technologii Lekowych (RDTL) po refundację w ramach programu lekowego, katalogu chemioterapii, planowanego katalogu farmakoterapii, listy aptecznej i programów polityki zdrowotnej

Załączniki

Załącznik 1. Przykładowe zestawienia ośrodków klinicznych realizujących programy lekowe w różnych obszarach chorób rzadkich z liczbą leczonych pacjentów w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

RZADKIE CHOROBY METABOLICZNE

B.23 LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów 2023 r.
małopolskie	1. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE	11
śląskie	2. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL PSYCHIATRYCZNY	9
podkarpackie	3. KLINICZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI NR 2 IM. ŚW. JADWIGI KRÓLOWEJ W RZESZOWIE	8
wielkopolskie	4. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	7
dolnośląskie	5. MIEDZIOWE CENTRUM ZDROWIA S.A. W LUBINIE	6
lubelskie	6. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 W LUBLINIE	5
łódzkie	7. WOJEWÓDZKIE WIELOSPECJALISTYCZNE CENTRUM ONKOLOGII I TRAUMATOLOGII IM. M. KOPERNIKA W ŁODZI	5
mazowieckie	8. INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII	5
mazowieckie	9. INSTYTUT „POMNIK CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W WARSZAWIE	5
pomorskie	10. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE	5
zachodniopomorskie	11. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM. PROF.TADEUSZA SOKOŁOWSKIEGO PUM W SZCZECINIE	4
dolnośląskie	12. ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W OŁAWIE	3
dolnośląskie	13. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	3
małopolskie	14. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE	3
dolnośląskie	15. SPECJALISTYCZNY SZPITAL IM. DRA ALFREDA SOKOŁOWSKIEGO	2
lubuskie	16. SZPITAL UNIWERSYTECKI IMIENIA KAROLA MARCINKOWSKIEGO W ZIELONEJ GÓRZE SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	2
małopolskie	17. SZPITAL POWIATOWY W CHRZANOWIE	2
podlaskie	18. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	2
świętokrzyskie	19. ŚWIĘTOKRZYSKIE CENTRUM ONKOLOGII SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W KIELCACH	2
kujawsko-pomorskie	20. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ	1
lubelskie	21. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W PUŁAWACH	1
łódzkie	22. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ CENTRALNY SZPITAL KLINICZNY UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W ŁODZI	1
małopolskie	23. WOJEWÓDZKI SPECJALISTYCZNY SZPITAL DZIECIĘCY IM.ŚW. LUDWIKA W KRAKOWIE	1
opolskie	24. PRUDNICKIE CENTRUM MEDYCZNE SPÓŁKA AKCYJNA NIEPUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W PRUDNIKU	1
podkarpackie	25. WOJEWÓDZKI SZPITAL IM. ŚW.OJCA PIO W PRZEMYŚLU	1
warmińsko-mazurskie	26. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY W OLSZTYNIE	1

warmińsko-mazurskie	27. SZPITAL POWIATOWY IM. JANA MIKULICZA W BISKUPCU	1
zachodniopomorskie	28. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZESPÓŁ ZAKŁADÓW OPIEKI ZDROWOTNEJ W GRYFICACH	1
	Razem	98

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

B.22 LECZENIE CHOROBY POMPEGO		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów 2023
mazowieckie	1. INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII	13
podkarpackie	2. KLINICZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI NR 2 IM. ŚW. JADWIGI KRÓLOWEJ W RZESZOWIE	12
śląskie	3. WIELOSPECJALISTYCZNY SZPITAL POWIATOWY SPÓŁKA AKCYJNA	7
łódzkie	4. TOMASZOWSKIE CENTRUM ZDROWIA	4
mazowieckie	5. INSTYTUT „POMNIK CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W WARSZAWIE	4
pomorskie	6. COPERNICUS PODMIOT LECZNICZY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	4
śląskie	7. GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM ZDROWIA DZIECKA IM. ŚW. JANA PAWŁA II SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY NR 6	3
kujawsko-pomorskie	8. SZPITAL UNIWERSYTECKI NR 2 IM. DR JANA BIZIELA W BYDGOSZCZY	2
małopolskie	9. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE	2
śląskie	10. SZPITAL REJONOWY IM. DR. JÓZEFA ROSTKA W RACIBORZU	2
wielkopolskie	11. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	2
dolnośląskie	12. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	1
lubelskie	13. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 4 W LUBLINIE	1
małopolskie	14. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE	1
podlaskie	15. UNIWERSYTECKI DZIECIĘCY SZPITAL KLINICZNY IM. L. ZAMENHOFA W BIAŁYMSTOKU	1
podlaskie	16. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	1
pomorskie	17. SZPITAL DZIECIĘCY POLANKI IM. MACIEJA PŁAŻYŃSKIEGO W GDAŃSKU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	1
świętokrzyskie	18. SZPITAL SPECJALISTYCZNY DUCHA ŚWIĘTEGO W SANDOMIERZU	1
warmińsko-mazurskie	19. POWIATOWY SZPITAL IM. WŁADYSŁAWA BIEGAŃSKIEGO W IŁAWIE	1
warmińsko-mazurskie	20. SZPITAL POWIATOWY W NOWYM MIEŚCIE LUBAWSKIM SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	1
wielkopolskie	21. SZPITAL KLINICZNY IM. KAROLA JONSCHERA UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU	1
wielkopolskie	22. WOJEWÓDZKI SZPITAL WIELOSPECJALISTYCZNY IM. DR. JANA JONSTONA W LESZNIE	1
zachodniopomorskie	23. SZPITAL WOJEWÓDZKI IM. MIKOŁAJA KOPERNIKA W KOSZALINIE	1
zachodniopomorskie	24. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM. PROF. TADEUSZA SOKOŁOWSKIEGO PUM W SZCZECINIE	1
	Razem	68

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

RZADKIE CHOROBY NEUROLOGICZNE

B.102 LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pa- cjentów
mazowieckie	1. INSTYTUT „POMNIK CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W WARSZAWIE	102
małopolskie	2. SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. LUDWIKA RYDYGIERA W KRAKOWIE SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	76
mazowieckie	3. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	76
podkarpackie	4. KLINICZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI NR 2 IM. ŚW. JADWIGI KRÓLOWEJ W RZESZOWIE	68
wielkopolskie	5. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	68
dolnośląskie	6. DOLNOŚLĄSKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. T. MARCINIAKA CENTRUM MEDYCYN RATUNKOWEJ	59
dolnośląskie	7. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	55
łódzkie	8. INSTYTUT CENTRUM ZDROWIA MATKI POLKI	47
łódzkie	9. WOJEWÓDZKIE WIELOSPECJALISTYCZNE CENTRUM ONKOLOGII I TRAUMATOLOGII IM. M. KOPERNIKA W ŁODZI	46
małopolskie	10. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE	42
pomorskie	11. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE	38
kujawsko-pomorskie	12. ESKULAP BIS S.C. EWA MOLSKA STANISŁAW MOLSKI	33
pomorskie	13. COPERNICUS PODMIOT LECZNICZY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	33
śląskie	14. GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM ZDROWIA DZIECKA IM. ŚW. JANA PAWŁA II SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY NR 6	32
kujawsko-pomorskie	15. WOJEWÓDZKI SZPITAL DZIECIĘCY IM. J. BRUDZIŃSKIEGO W BYDGOSZCZY	31
zachodniopomorskie	16. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM. PROF. TADEUSZA SOKOŁOWSKIEGO PUM W SZCZECINIE	30
lubelskie	17. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 4 W LUBLINIE	29
śląskie	18. GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM MEDYCZNE IM. PROF. LESZKA GIECA ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH	29
śląskie	19. SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM PROF. STANISŁAWA SZYSZKO SUM W KATOWICACH	29
śląskie	20. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ ZESPÓŁ SZPITALI MIEJSKICH W CHORZOWIE	27
lubelskie	21. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W LUBLINIE	25
zachodniopomorskie	22. SAMODZIELNY PUBLICZNY SPECJALISTYCZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ „ZDROJE”	21
mazowieckie	23. MAZOWIECKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	19
wielkopolskie	24. SZPITAL KLINICZNY IM. KAROLA JONSCHERA UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU	19
podlaskie	25. UNIWERSYTECKI DZIECIĘCY SZPITAL KLINICZNY IM. L. ZAMENHOFA W BIAŁYMSTOKU	14
mazowieckie	26. INSTYTUT MATKI I DZIECKA	12
kujawsko-pomorskie	27. SPZOZ 10 WOJSKOWY SZPITAL KLINICZNY Z POLIKLINIKĄ	10

warmińsko-mazurskie	28. WOJEWÓDZKI SPECJALISTYCZNY SZPITAL DZIECIĘCY IM. PROF. DR STANISŁAWA POPOWSKIEGO W OLSZTYNIE	10
śląskie	29. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE IM. PROF. K. GIBIŃSKIEGO ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH	4
mazowieckie	30. INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII	2
śląskie	31. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 5 IM. ŚW. BARBARY W SOŚNOWCU	2
świętokrzyskie	32. ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W KOŃSKICH	2
	Razem	1090

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

RZADKIE CHOROBY HEMATOLOGICZNE

B.54 Leczenie chorych na szpiczaka plazmacytowego		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów 2023
łódzkie	1. WOJEWÓDZKIE WIELOSPECJALISTYCZNE CENTRUM ONKOLOGII I TRAUMATOLOGII IM. M. KOPERNIKA W ŁODZI	123
pomorskie	2. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE	121
małopolskie	3. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE	116
podkarpackie	4. SZPITAL SPECJALISTYCZNY W BRZOSZOWIE PODKARPACKI OŚRODEK ONKOLOGICZNY IM. KS. B. MARKIEWICZA	113
dolnośląskie	5. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	107
wielkopolskie	6. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	102
śląskie	7. SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY IM. ANDRZEJA MIEŁĘCKIEGO ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH,	92
zachodniopomorskie	8. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM. PROF.TADEUSZA SOKOŁOWSKIEGO PUM W SZCZECINIE	91
mazowieckie	9. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	89
mazowieckie	10. NARODOWY INSTYTUT ONKOLOGII IM. MARII SKŁODOWSKIEJ-CURIE PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	87
mazowieckie	11. INSTYTUT HEMATOLOGII I TRANSFUZJOLOGII	86
podlaskie	12. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	81
kujawsko-pomorskie	13. SZPITAL UNIWERSYTECKI NR 2 IM. DR JANA BIZIELA W BYDGOSZCZY	77
małopolskie	14. SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. LUDWIKA RYDYGIERA W KRAKOWIE SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	71
świętokrzyskie	15. ŚWIĘTOKRZYSKIE CENTRUM ONKOLOGII SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W KIELCACH	60
śląskie	16. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ ZESPÓŁ SZPITALI MIEJSKICH W CHORZOWIE	57
opolskie	17. SZPITAL WOJEWÓDZKI W OPOLU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	56
lubelskie	18. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 W LUBLINIE	55
dolnośląskie	19. DOLNOŚLĄSKIE CENTRUM ONKOLOGII, PULMONOLOGII I HEMATOLOGII	50
mazowieckie	20. WOJSKOWY INSTYTUT MEDYCZNY PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	42

lubelskie	21. CENTRUM ONKOLOGII ZIEMI LUBELSKIEJ IM. ŚW. JANA Z DUKLI	39
lubelskie	22. ZAMOJSKI SZPITAL NIEPUBLICZNY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	38
wielkopolskie	23. „ARS MEDICAL” SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	38
dolnośląskie	24. SPECJALISTYCZNY SZPITAL IM. DRA ALFREDA SOKOŁOWSKIEGO	37
pomorskie	25. COPERNICUS PODMIOT LECZNICZY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	36
lubelskie	26. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY W BIAŁEJ PODLASKIEJ	35
lubuskie	27. SZPITAL UNIWERSYTECKI IMIENIA KAROLA MARCINKOWSKIEGO W ZIELONEJ GÓRZE SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	35
śląskie	28. NARODOWY INSTYTUT ONKOLOGII IM. MARII SKŁODOWSKIEJ-CURIE -PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	34
kujawsko-pomorskie	29. SPZOZ SPECJALISTYCZNY SZPITAL MIEJSKI IM. M. KOPERNIKA	33
śląskie	30. SZPITAL WOJEWÓDZKI W BIELSKU-BIAŁEJ	31
warmińsko-mazurskie	31. SZPITAL KLINICZNY MINISTERSTWA SPRAW WEWNĘTRZNYCH I ADMINISTRACJI Z WARMIŃSKO-MAZURSKIM CENTRUM ONKOLOGII W OLSZTYNIE	31
zachodniopomorskie	32. SZPITAL WOJEWÓDZKI IM. MIKOŁAJA KOPERNIKA W KOSZALINIE	30
kujawsko-pomorskie	33. WOJEWÓDZKI SZPITAL ZESPOŁONY IM. L. RYDYGIERA W TORUNIU	28
mazowieckie	34. PAŃSTWOWY INSTYTUT MEDYCZNY MINISTERSTWA SPRAW WEWNĘTRZNYCH I ADMINISTRACJI	28
podkarpackie	35. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. FRYDERYKA CHOPINA W RZESZOWIE	28
wielkopolskie	36. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ MINISTERSTWA SPRAW WEWNĘTRZNYCH I ADMINISTRACJI W POZNANIU IM. PROF. LUDWIKA BIERKOWSKIEGO	28
dolnośląskie	37. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY W LEGNICY	27
lubuskie	38. WIELOSPECJALISTYCZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI W GORZOWIE WIELKOPOLSKIM SP. Z O.O.	25
mazowieckie	39. LUX MED ONKOLOGIA SPÓŁKA Z O.O.	25
podlaskie	40. SZPITAL WOJEWÓDZKI IM. DR. LUDWIKA RYDYGIERA W SUWAŁKACH	22
pomorskie	41. SZPITALE POMORSKIE SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	22
małopolskie	42. SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. JĘDRZEJA ŚNIADECKIEGO W NOWYM SĄCZU	21
pomorskie	43. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. JANUSZA KORCZAKA W SŁUPSKU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	20
wielkopolskie	44. „PLESZEWSKIE CENTRUM MEDYCZNE W PLESZEWIE” SP. Z O.O.	20
śląskie	45. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 3 W RYBNIKU	13
małopolskie	46. NARODOWY INSTYTUT ONKOLOGII IM. MARII SKŁODOWSKIEJ-CURIE PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	12
mazowieckie	47. SPECJALISTYCZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI W CIECHANOWIE	8
mazowieckie	48. MAZOWIECKI SZPITAL ONKOLOGICZNY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	8
mazowieckie	49. MAZOWIECKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	7
warmińsko-mazurskie	50. WOJEWÓDZKI SZPITAL ZESPOŁONY W ELBLĄGU	6
warmińsko-mazurskie	51. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY W OLSZTYNIE	5

kujawsko-po- morskie	52. SPZOZ 10 WOJSKOWY SZPITAL KLINICZNY Z POLIKLINIKĄ	3
śląskie	53. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 1 W BYTOMIU	3
dolnośląskie	54. WIELOSPECJALISTYCZNY SZPITAL -SAMODZIELNY PUBLICZNY ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W ZGORZELCU	2
łódzkie	55. SPECJALISTYCZNY SZPITAL ONKOLOGICZNY NU-MED SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	2
	Razem	2 456

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

RZADKIE CHOROBY KARDIOLOGICZNE

B.31 Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów 2023
małopolskie	1. KRAKOWSKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. ŚW. JANA PAWŁA II	206
mazowieckie	2. EUROPEJSKIE CENTRUM ZDROWIA OTWOCK SP. Z O.O.	176
wielkopolskie	3. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	121
dolnośląskie	4. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	100
pomorskie	5. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE	91
łódzkie	6. WOJEWÓDZKI SPECJALISTYCZNY SZPITAL IM. DR WŁ. BIEGAŃSKIEGO	82
śląskie	7. ŚLĄSKIE CENTRUM CHORÓB SERCA W ZABRZU	78
śląskie	8. GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM MEDYCZNE IM. PROF. LESZKA GIECA ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH	77
kujawsko-pomorskie	9. SZPITAL UNIWERSYTECKI NR 2 IM. DR JANA BIZIELA W BYDGOSZCZY	48
mazowieckie	10. NARODOWY INSTYTUT KARDIOLOGII STEFANA KARDYNAŁA WYSZYŃSKIEGO PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	45
lubelskie	11. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. STEFANA KARDYNAŁA WYSZYŃSKIEGO SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W LUBLINIE	44
podlaskie	12. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	43
zachodnio-pomorskie	13. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 2 PUM W SZCZECINIE	39
warmińsko-mazurskie	14. WARMIŃSKO-MAZURSKIE CENTRUM CHORÓB PŁUC W OLSZTYNIE	31
dolnośląskie	15. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY WE WROCŁAWIU	30
lubelskie	16. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 4 W LUBLINIE	27
dolnośląskie	17. SPECJALISTYCZNY SZPITAL IM. DRA ALFREDA SOKOŁOWSKIEGO	26
śląskie	18. SZPITAL SPECJALISTYCZNY W ZABRZU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	25
mazowieckie	19. INSTYTUT „POMNIK CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W WARSZAWIE	24
mazowieckie	20. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	22

małopolskie	21. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE	19
mazowieckie	22. PAŃSTWOWY INSTYTUT MEDYCZNY MINISTERSTWA SPRAW WEWNĘTRZNYCH I ADMINISTRACJI	16
mazowieckie	23. WOJSKOWY INSTYTUT MEDYCZNY PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	16
zachodnio-pomorskie	24. SAMODZIELNY PUBLICZNY WOJEWÓDZKI SZPITAL ZESPOLONY W SZCZECINIE	12
wielkopolskie	25. SZPITAL KLINICZNY IM. KAROLA JONSCHERA UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU	10
dolnośląskie	26. „MIEDZIOWE CENTRUM ZDROWIA” S.A. W LUBINIE	8
łódzkie	27. INSTYTUT CENTRUM ZDROWIA MATKI POLKI	8
mazowieckie	28. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	5
	Razem	1 429

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

RZADKIE CHOROBY ALERGOLOGICZNE I PULMONOLOGICZNE

B.112 Leczenie chorych na mukowiscydozę		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów w 2023
małopolskie	1. INSTYTUT GRUŹLICY I CHORÓB PŁUC ODDZIAŁ TERENOWY IM. JANA I IRENY RUDNIKÓW W RABCE ZDROJU	234
mazowieckie	2. SAMODZIELNY ZESPÓŁ PUBLICZNYCH ZAKŁADÓW OPIEKI ZDROWOTNEJ IM. „DZIECI WARSZAWY” W DZIEKANOWIE LEŚNYM	137
pomorskie	3. SZPITAL DZIECIĘCY POLANKI IM. MACIEJA PŁAŻYŃSKIEGO W GDAŃSKU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	131
wielkopolskie	4. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W POZNANIU	92
mazowieckie	5. INSTYTUT GRUŹLICY I CHORÓB PŁUC	88
dolnośląskie	6. CENTRUM MEDYCZNE KARPACZ SPÓŁKA AKCYJNA SZPITAL	72
podkarpackie	7. KLINICZNY SZPITAL WOJEWÓDZKI NR 2 IM. ŚW. JADWIGI KRÓLOWEJ W RZESZOWIE	44
wielkopolskie	8. SZPITAL KLINICZNY IM. KAROLA JONSCHERA UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU	41
łódzkie	9. WOJEWÓDZKIE WIELOSPECJALISTYCZNE CENTRUM ONKOLOGII I TRAUMATOLOGII IM. M. KOPERNIKA W ŁODZI	39
kujawsko-pomorskie	10. WOJEWÓDZKI SZPITAL DZIECIĘCY IM. J. BRUDZIŃSKIEGO W BYDGOSZCZY	38
zachodniopomorskie	11. SAMODZIELNY PUBLICZNY SPECJALISTYCZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ „ZDROJE”	31
świętokrzyskie	12. WOJEWÓDZKI SZPITAL ZESPOLONY W KIELCACH	28
małopolskie	13. WOJEWÓDZKI SPECJALISTYCZNY SZPITAL DZIECIĘCY IM.ŚW. LUDWIKA W KRAKOWIE	26
lubelskie	14. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 4 W LUBLINIE	16
łódzkie	15. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 1 IM. NORBERTA BARLICKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	16
kujawsko-pomorskie	16. KUJAWSKO POMORSKIE CENTRUM PULMONOLOGII W BYDGOSZCZY	15
śląskie	17. GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM ZDROWIA DZIECKA IM. ŚW. JANA PAWŁA II SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY NR 6	15

podlaskie	18. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	10
mazowieckie	19. MAZOWIECKI SZPITAL BRÓDNOWSKI SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	8
małopolskie	20. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE	5
lubelskie	21. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W LUBLINIE	4
śląskie	22. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 5 IM. ŚW. BARBARY W SOSNOWCU	4
lubuskie	23. LUBUSKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY PULMONOLOGICZNO-KARDIOLOGICZNY W TORZYMIU SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ	2
podlaskie	24. UNIWERSYTECKI DZIECIĘCY SZPITAL KLINICZNY IM. L. ZAMENHOFA W BIAŁYMSTOKU	2
	Razem	1098

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

B.122 Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczyń naczynioruchowego o ciężkim przebiegu		
Województwo	Ośrodek kliniczny	Liczba pacjentów w 2023
mazowieckie	1. WOJSKOWY INSTYTUT MEDYCZNY PAŃSTWOWY INSTYTUT BADAWCZY	9
łódzkie	2. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ CENTRALNY SZPITAL KLINICZNY UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W ŁODZI	7
kujawsko-pomorskie	3. SZPITAL UNIWERSYTECKI NR 2 IM. DR JANA BIZIELA W BYDGOSZCZY	6
wielkopolskie	4. WIELKOPOLSKIE CENTRUM PULMONOLOGII I TORAKOCHIRURGII IM. EUGENII I JANUSZA ZEYLANDÓW	6
podlaskie	5. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU	4
warmińsko-mazurskie	6. WARMIŃSKO-MAZURSKIE CENTRUM CHOROŃ PŁUC W OLSZTYNIE	4
małopolskie	7. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE	3
podkarpackie	8. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. FRYDERYKA CHOPINA W RZESZOWIE	3
pomorskie	9. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE	3
dolnośląskie	10. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY IM. JANA MIKULICZA-RADECKIEGO WE WROCŁAWIU	2
lubelskie	11. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY IM. STEFANA KARDYNAŁA WYSZYŃSKIEGO SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ W LUBLINIE	2
wielkopolskie	12. SZPITAL KLINICZNY IM. KAROLA JONSCHERA UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU	2
zachodniopomorskie	13. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 2 PUM W SZCZECINIE	2
mazowieckie	14. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO	1
	Razem	54

Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024

Załącznik. 2. Lista 64 chorób, które mogą być wykrywane w przesiewie noworodkowym (NBS) wg. CRA, 2024

L.p.	Skrót	Rozwinięcie
1	2M3HBA	2-Methyl-3-hydroxy butyric aciduria
2	2MBG	2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
3	3MCC	Deficit of 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
4	3MGCA	3-methylglutaconic aciduria
5	ARG	Arginase deficiency
6	ASA	Argininosuccinic aciduria
7	A-T	Alpha thalassemia
8	BIOPT (BS)	Biopterin cofactor biosynthesis deficiency
9	BIOPT (REG)	Biopterin cofactor regeneration deficiency
10	BKT	Deficit of Beta-ketothiolase
11	B-T	Beta thalassemia
12	BTB	Defect of biotinidase
13	CACT	Carnitine/acyl-carnitine translocase deficiency
14	CAH	Congenital adrenal hyperplasia
15	Cbl A	Methylmalonic acidemia
16	Cbl B	Methylmalonic acidemia
17	Cbl C	Methylmalonic Acidemia with Homocystinuria
18	Cbl D	Methylmalonic acidemia with homocystinuria
19	CF	Cystic fibrosis
20	CHT	Congenital hypothyroidism
21	CIT	Citrullinemia type I
22	CIT II	Citrullinemia type II (Citrine deficiency)
23	CPT I	Carnitine palmitoyl-transferase (L) deficiency
24	CPT II	Carnitine palmitoyl-transferase II deficiency
25	CUD	Lack of carnitine transport
26	EXP	Short-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency
27	FABRY	Fabry disease
28	G6PD	Glucose-6-phosphate dehydrogenase
29	GA I	Glutaric acidemia type I
30	GA2	Glutaric acidemia type II
31	GAL	Galactosemia
32	GALK	Galactokinase deficiency
33	GBA	Gaucher disease
34	GNMT	Glycine N-methyltransferase deficiency
35	HCU	Homocystinuria (CBS deficiency)
36	HMG	3-Hydroxy-3-methyl glutaric aciduria
37	H-PHE	Benign hyperphenylalaninemia
38	IBG	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
39	IVA	Isovaleric acidemia
40	LCHAD	Long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiency

L.p.	Skrót	Rozwinięcie
41	M / SCHAD	Short / medium chain 3-OH acyl-CoA dehydrogenase deficiency
42	MADD	Multiplex acyl-CoA dehydrogenase deficiency
43	MAL	Malonic aciduria
44	MAT	Methionine adenosyltransferase deficiency
45	MCAD	Medium-chain acyl CoA dehydrogenase deficiency
46	MCD	Multiple carboxylase deficiency
47	MMA	Vitamin B12 deficiency
48	MPS I	Type I mucopolysaccharidosis
49	MSUD	Maple syrup urine disease
50	MTHFR	Homocystinuria due to MTHFR deficiency
51	MUT	Methylmalonic acidemia
52	OTC	Ornithine transcarbamylase deficiency
53	PA	Propionic acidemia
54	PKU	Phenylketonuria
55	POMPE	Pompe disease
56	SAHH	Deficit of S-adenosylhomocysteine hydrolase
57	SCD	Sickle cell disease
58	SCID	Severe combined immunodeficiency
59	SMA	Spinal muscular atrophy
60	TFP	Deficit of the trifunctional protein
61	TYR I	Type I tyrosinemia
62	TYR II	Tyrosinemia type II
63	TYR III	Tyrosinemia type III
64	VLCAD	Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiency

Załącznik 3. Lista 49 chorób rzadkich w krajowym przesiewie noworodkowym we Włoszech, wg. Simona Bellagambi, przedstawicielka UNIAMO w EURORDIS, 2024

L.p.	Skrót	Rozwinięcie
1	(AA)	Phenylketonuria
2	(AA)	Benign hyperphenylalaninemia
3	(AA)	Deficiency of biopterin cofactor biosynthesis
4	(AA)	Deficiency of biopterin cofactor regeneration
5	(AA)	Tyrosinemia type I
6	(AA)	Tyrosinemia type II
7	(AA)	Maple syrup urine disease
8	(AA)	Homocystinuria (CBS defect)
9	(AA)	Homocystinuria (severe MTHFR defect)
10	(OA)	Glutaric acidemia type I
11	(OA)	Isovaleric acidemia
12	(OA)	Beta-ketothiolase deficiency
13	(OA)	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia
14	(OA)	Propionic acidemia
15	(OA)	Methylmalonic acidemia (Mut)
16	(OA)	Methylmalonic acidemia (Cbl-A)
17	(OA)	Methylmalonic acidemia (Cbl-B)
18	(OA)	Methylmalonic acidemia with homocystinuria (Cbl C deficiency)
19	(OA)	Methylmalonic acidemia with homocystinuria (Cbl D deficiency)
20	(OA)	2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
21	(OA)	Malonic aciduria
22	(OA)	Multiple carboxylase deficiency
23	(UCD)	Citrullinemia type I
24	(UCD)	Citrullinemia type II (citrin deficiency)
25	(UCD)	Acidemia argininosuccinic acid
26	(UCD)	Argininemia
27	(FAO)	Carnitine transporter deficiency
28	(FAO)	Carnitine palmitoyltransferase I (FAO) deficiency
29	(FAO)	Carnitine-acylcarnitine translocase (FAO) deficiency
30	(FAO)	Carnitine palmitoyltransferase II (FAO) deficiency
31	(FAO)	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (FAO) deficiency
32	(FAO)	Mitochondrial trifunctional protein (FAO) deficiency
33	(FAO)	Long-chain 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (FAO) deficiency
34	(FAO)	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (FAO) deficiency
35	(FAO)	Medium/short-chain 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (FAO) deficiency
36	(FAO)	Acidemia glutaric acid type II (FAO)
37		Galactosemia
38		Biotinidase deficiency

L.p.	Skrót	Rozwinięcie
39		Tyrosinemia type III
40		Glycine N-methyltransferase deficiency
41		Methionine adenosyltransferase deficiency
42		S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency
43		3-methylglutaconic acidurias
44		3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
45		2-Methyl 3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
46		Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency
47		Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
48		Cystic fibrosis
49		Congenital hypothyroidism

Załącznik 4. Lista leków sierocych zarejestrowanych w Unii Europejskiej w latach 2021-2025, wg. Union Register of medicinal products, stan na 19.02.2025 r.

Rok	Nazwa	Substancja	Dziedzina	Jednostka chorobowa
2025	Beyonttra	acoramidis	Kardiologia	Amyloidoza transtretynowa dzikiego typu lub wariantu u dorosłych pacjentów z kardiomiopatią (ATTR-CM)
2025	Emcite	tiratricol	Metaboliczne	Tyreotoksykoza obwodowa u pacjentów z wrodzonym niedoborem transportera monokarboksylanu 8 (MCT8) (zespół Allana-Herndona-Dudleya)
2024	Hympavzi	marstacymab	Hematologia	Hemofilia typu A i B
2024	Elahere	mirvetuximab soravtansine	Onkologia	Rak jajnika z dodatnim (FRα)
2024	Yuvanci	macytentan i tadalafil	Kardiologia	Tętnicze nadciśnienie płucne (PAH)
2024	Vyloy	zolbetuksymab	Onkologia	Gruźlakorak żołądka lub GEJ z dodatnim CLDN
2024	Iqirvo	elafibranor	Gastroenterologia	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC)
2024	Kayfanda	odewiksybat	Metaboliczne	Zespół Alagille (ALGS)
2024	Winrevair	sotatercept	Kardiologia	Tętnicze nadciśnienie płucne (PAH)
2024	Piasky	krowalimab	Hematologia	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
2024	Akantior	poliheksanid	Okulistyka	Zapalenie rogówki wywołane przez Acanthamoeba
2024	Beqvez	fidanakogen elaprowek	Hematologia	Hemofilia typu B
2024	Adzynma	rADAMTS13	Hematologia	Wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa (CTTP)
2024	Altuvoc	efanesoctocog alfa	Hematologia	Hemofilia typu A
2024	Casgevy	exagamglogene autotemcel	Hematologia	Beta talasemia i niedokrwistość sierpowatokrwińkowa
2024	Fabhalta	iptacopan	Hematologia	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
2024	Filspari	sparsentan	Nefrologia	Pierwotna nefropatia immunoglobulinowa A (IgAN)
2024	Omjjara	momelotinib	Hematologia	Powiększenia śledziony związane z włóknieniem szpiku
2024	Qalsody	tofersen	Neurologia	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS)
2024	Rystiggo	rozanolixizumab	Neurologia	Miastenia
2024	Skyclarys	omaveloxolone	Neurologia	Ataksja Friedreicha
2024	Spexotras	trametininib	Onkologia	Glejak o niskim stopniu złośliwości (LGG)
2024	Voydeya	danicipan	Hematologia	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
2024	Zynyz	retifanimab	Onkologia	Rak z komórek Merkla (MCC)
2023	Zilbrysq	zilukoplan	Neurologia	Miastenia
2023	Agamree	vamorolone	Neurologia	Dystrofia mięśni Duchenne'a
2023	Columvi	gloftamab	Hematologia	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
2023	Finlee	dabrafenib	Onkologia	Glejak o niskim i wysokim stopniu złośliwości

2023	Hemgenix	etranacogene dezaparvovec	Hematologia	Hemofilia typu B
2023	Hyftor	sirolimus	Dermatologia	Naczyniakowłókniak twarzy w przebiegu stwardnienia guzowatego
2023	Loargys	pegzilarginase	Metaboliczne	Niedobór arginazy-1 (hiperargininemia)
2023	Rezzayo	rezafungin	Choroby zakaźne	Inwazyjna kandydoza
2023	Talvey	talquetamab	Hematologia	Szpiczak mnogi
2023	Tepkinly	epcoritamab	Hematologia	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
2023	Tevimbra	tislelizumab	Onkologia	Rak przełyku
2023	Tibsovo	ivosidenib	Hematologia	Ostra białaczka szpikowa (AML)
2023	Tibsovo	ivosidenib	Onkologia	Rak dróg żółciowych
2023	Yorvipath	palopegteriparatid	Endokrynologia	Przewlekła niedoczynność przytarczyc
2023	Ztalmy	ganaxolon	Neurologia	Napady padaczkowe na podłożu mutacji w genie CDKL5
2022	Ebvallo	tabelecleucel	Hematologia	Potransplantacyjna choroba limfoproliferacyjna
2022	Livmarli	maralixibat chloride	Metaboliczne	Zespół Alagille (ALGS)
2022	Mycapssa	octreotide	Endokrynologia	Akromegalia
2022	Pombiliti	cipaglukozydaza alfa	Metaboliczne	Późna postać choroby Pompego (GAA).
2022	Enjaymo	sutimlimab	Hematologia	Choroba zimnych aglutynin (CAD)
2022	Carvykti	akabtagen autoleucel	Hematologia	Szpiczak mnogi
2022	Imjudo	tremelimumab	Onkologia	Rak wątrobowokomórkowy (HCC)
2022	Kimmtrak	tebentafusp	Onkologia	Czerniak błony naczyniowej oka
2022	Lunsumio	mosunetuzumab	Hematologia	Chłoniak grudkowy (FL)
2022	Scemblix	chlorowodorek asciminibu	Hematologia	Przewlekła białaczka szpikowa (Ph+ CML-CP)
2022	Hemgenix	etranakogen dezaparwówek	Hematologia	Hemofilia typu B
2022	Roctavian	waloktokogen roksaparwówek	Hematologia	Hemofilia typu A
2022	Nulibry	fosdenopteryna	Metaboliczne	Niedobór kofaktora molibdenowego (MoCD) typu A
2022	Pyrukynd	mitapiwat	Metaboliczne	Niedobór kinazy pirogronianowej (PK)
2022	Xenpozyme	olipudaza alfa	Metaboliczne	Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD) typu A/B lub B
2022	Zokinvy	lonafarnib	Metaboliczne	Zespół progerii Hutchinsona-Gilforda
2022	Amvuttra	wutrisyran sodu	Neurologia	Dziedziczna amyloidoza transtyretynowej (hATTR) z polineuropatią
2022	Upstaza	eladokagen eksaparwówek	Neurologia	Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych (AADC)
2022	Vyvgart	efgartigimod alfa	Neurologia	Miastenia
2022	Livtensity	maribawir	Transplantologia	Zakażenia wirusem cytomegalii (CMV) u pacjentów po HSCT lub SOT
2022	Kinpeygo	budezonid	Nefrologia	Pierwotna nefropatia IgA (IgAN)

2022	Filsuvez	ekstraktu kory brzozonej	Dermatologia	Leczenie ran u pacjentów z DEB i JEB
2021	Abecma	idekabtagen w- kleucel	Hematologia	Szpiczak mnogi
2021	Pemazyre	pemigatynib	Onkologia	Rak dróg żółciowych
2021	Qinlock	ripretynib	Onkologia	Nowotwór podścieliskowy przewodu pokarmowego (GIST)
2021	Voraxaze	glucarpidase	Onkologia	Zmniejszenie toksycznego stężenia metotreksatu w osoczu
2021	Evrysdi	rysdyplam	Neurologia	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)
2021	Koselugo	selumetynib	Neurologia	Neurofibromatoza typu 1 (NF1)
2021	Tavneos	awakopan	Reumatologia	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (GPA) lub MPA
2021	Voxzogo	wosorytyd	Endokrynologia	Achondroplazja
2021	Ngenla	somatrogon	Endokrynologia	Zaburzenia wzrostu z niedoboru hormonu wzrostu
2021	Sogroya	somapacitan	Endokrynologia	Niedobór endogennego hormonu wzrostu (AGHD)
2021	Aspaveli	pegcetakoplan	Hematologia	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
2021	Minjuvi	tafasytamab	Hematologia	Chłoniak nieziarniczny rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
2021	Oxbryta	wokselotor	Hematologia	Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa (SCD)
2021	Enspryng	satralizumab	Neurologia	Spektrum zapalenia nerwów wzrokowych oraz rdzenia kręgowego (NMOSD)
2021	Imcivree	setmelanotydyd	Metaboliczne	Niedobór proopiomelanokortyny (POMC), w tym PCSK1, lub receptora leptyny (LEPR)
2021	Bylvay	odewiksybat	Gastroenterologia	Rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobową (PFIC)

Opracowanie własne na podstawie danych Union Register of medicinal products

Załącznik 5. Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie, jako oczekiwane potrzeby refundacyjne w Audycie KFO 2024

Nazwa międzynarodowa	Produkt	Wskazanie
1. Ambenoniowy chlorek	Mytelase	Miastenia
2. Asfotaza alfa	Strensiq	Hipofosfataza (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 (DMD)
9. Deflazakort	Calcort	Miastenia gravis
10. Delandistrogen moxeparwovek-rokl	Elevidis	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)- tylko rejestracja FDA
11. Distigmini bromidum	Ubretid	Miastenia
12. Efanesoctocog alfa	Altuvoc	Hemofilia typu A
13. Ekstrakt kory brzozej	Filsuvez	Leczenie ran o częściowej grubości związanych z postacią dystroficzną pęcherzowego oddzielania się naskórka (DEB) i postacią graniczną pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB) u pacjentów w wieku 6 miesięcy i starszych.
14. Eculizumab	Soliris	Miastenia
15. Elafibranor	Iqirvo	Leczenie pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC) w skojarzeniu z kwasem ursodeoksycholowym (UDCA) u osób dorosłych, u których stwierdzono niewystarczającą odpowiedź na leczenie z zastosowaniem UDCA lub w monoterapii u pacjentów, u których stwierdzono nietolerancję UDCA.
16. Eleksakaftor/tezakaftor/iwakaftor	Kaftrio	Mukowiscydoza wskazanie dla pacjentów od 2 r.ż., z co najmniej jedną mutacją F508del w genie CFTR w B.112
17. Epkorytamab	Tepkinly	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
18. Estradiolum i Norethisterone acetate	Novofem	Zespół Marfana
19. Fenfluramina	Fintepla	Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastaut
20. Gabapentyna	Gabapentin	Zespół Leigha (SNEM)
21. Givinostat+AA21:A53	Duvyzat	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
22. Glofitamab	Columvi	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL)
23. Hydrocortisonum	Corhydron	Achondroplazja
24. Immunoglobulina ludzka	HyQvia	Przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna (CIDP)
25. Iptacopan	Fabhalta	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
26. Kanakinumab	Ilaris	Choroba Still
27. Kannabidiol	Epidiolex	Zespół Angelmana
28. Kaplacyzumab	Cablivi	Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP)
29. Kreon 10 000	Kreon Travix	Mukowiscydoza
30. Lanadelumab	Takhzyro	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE)- wskazanie: od 2 r.ż. i poszerzone kryteria w B.122
31. Levodopum i Benserazidum	Madopar	Choroba Parkinsona
32. Levodopum i Carbidopum	Nakom	Choroba Parkinsona

33. Lonkastuksymab tezyryny	Zynlonta	Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) i chłoniak z komórek B o wysokim stopniu złośliwości (HGBL)
34. Losartanum kalicum	Losartan Krka	Zespół Marfana
35. Maraliksiybat	Livmarli	Leczeniu świądu w przebiegu cholestazy u pacjentów z zespołem Alagille'a (ALGS) w wieku 2 miesięcy i starszych.
36. Maribawir	Livtencity	Zakażenia wirusem cytomegalii (CMV) w HSCT lub SOT
37. Mepolizumab	Nucala	Eozynoflowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA), Zespół hipereozynoflowy (HES)
38. Midazolam	Buccolam	Zespół Leigha (SNEM)
39. Midazolam	Midazolam	Rzadkie zespoły padaczkowe
40. Miglustat	Zavesca	Choroba Niemann-Picka
41. Mykofenolan mofetylu	CellCept	Miastenia
42. Neostigmini methylsulfas	Polstigminum	Miastenia
43. Odewiksiybat	Kayfanda	Leczenie świądu cholestatycznego u pacjentów z zespołem Alagille'a (ALGS) w wieku od 6 miesięcy i starszych.
44. Omaweloksolon	Skyclarys	Ataksja Friedreicha (FA)
45. Onasemnogen abeparwowe	Zolgensma	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) wskazanie: 4 kopie SMN2 w B.102FM
46. Pegcetakoplan	Aspaveli	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) – wskazanie: podawanie leku w warunkach domowych
47. Pyridostigmini bromidum	Mestinon	Miastenia
48. RADAMTS13	Adzymna	Enzymatyczna terapia zastępcza (ang. ERT), w leczeniu niedoboru ADAMTS13 u dzieci i pacjentów dorosłych z wrodzoną zakrzepową płamicą matopłytkową (CTTP)
49. Rawulizumab	Ultomiris	Miastenia
50. Risdiplam	Evrysdi	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) rozszerzenie wskazań w B.102FM
51. Rituximab	MabThera	Miastenia
52. Rozanolixizumab	Rystiggo	Miastenia
53. Sebelipaza alfa	Kanuma	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL)
54. Sotatercept	Winrevair	Tętnicze nadciśnienie płucne (PAH) tylko rejestracja FDA
55. Sulfataza iduronianu	Elaprase	Zespół Huntera (Mukopolisacharydoza II, MPS II) – wskazanie: zniesienie kryterium wiekowego w B.25
56. Sutimlimab	Enjaymo	Choroba zimnych aglutynin (CAD)
57. Tavneos	Avakopan	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (GPA) lub mikroskopowe zapalenie naczyń (MPA)
58. Testosteronum	Androtop	Zespół Marfana
59. Tofersen	Qalsody	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS)
60. Triheksyfenidyl	Parkopan, Artane	Zespół Leigha (SNEM)
61. Vamorolone	Agamree	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
62. Vosoritide	Voxzogo	Achondroplazja
63. Woklosporyna	Lupkynis	Nefropatia toczniowa (LN)
64. Wonikog alfa	Veyvondi	Choroba von Willebranda (VWD)
65. Woretygen neparwowe	Luxturna	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
66. Wutrisyran	Amvuttra	Leczenie dziedzicznej amyloidozy transtyretynowej (hATTR) u dorosłych pacjentów z polineuropatią w I lub II stadium zaawansowania.
67. Zilukoplan	Zilbrysq	Miastenia

Opracowanie własne Audyt KFO 2024

Załącznik 6. Programy lekowe NFZ w zakresie chorób rzadkich i leki w nich refundowane, stan na luty 2025 r.

Numer	NAZWA PROGRAMU	SUBSTANCJE CZYNNE
B.12.FM.	Leczenie chorych na chłoniaki B komórkowe	OBINUTUZUMAB, AKSYKABTAGEN CYLOLEUCELU, POLATUZUMAB WEDOTYNY, TISAGENLECLEUCEL, TAFASYTAMAB ² , IBRUTYNIB, BREKSUKABTAGEN AUTOLEUCEL ² , MOSUNETUZUMAB, EPKORYTAMAB, GLOFITAMAB, LONKASTUKSYMAB TEZYRYNY, ZANUBRUTYNIB
B.14.	Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę szpikową	NILOTYNIB, BOSUTYNIB, PONATYNIB, ASCIMINIB
B.15.	Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B	Koncentrat czynnika krzepnięcia VIII, Koncentrat czynnika krzepnięcia IX, EMICIZUMAB
B.17.	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności u dzieci	IMMUNOGLOBULINY
B.18.	Leczenie przedwczesnego dojrzewania płciowego u dzieci lub zagrażającej patologicznej niskorosłości na skutek szybko postępującego dojrzewania płciowego	TRIPTORELINA
B.19.	Leczenie niskorosłych dzieci z somatotropinową niedoczynnością przysadki	SOMATOTROPINA, SOMATROGON
B.20.	Leczenie niskorosłych dzieci z ciężkim pierwotnym niedoborem IGF-1	MEKASERMINA
B.21.	Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii	BETAINA BEZWODNA
B.22.	Leczenie pacjentów z chorobą Pompego	ALGLUKOZYDAZA ALFA, AWALGLUKOZYDAZA ALFA
B.23.	Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III	IMIGLUCERAZA, ELIGLUSTAT, WELAGLUCERAZA ALFA
B.24.	Leczenie choroby Hurler	LARONIDAZA
B.25.	Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)	IDURSULFAZA
B.27.	Leczenie przewlekłych zakażeń płuc u świadczeniobiorców z mukowiscydozą	TOBRAMYCYNA, LEWOFLOKSACYNA
B.31.	Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)	ILOPROST, BOSENTAN, TREPROSTINIL, SILDENAFIL, EPOPROSTENOL, MACYTENTAN, RIOCYGUAT, SELEKSYPAG
B.37.	Leczenie niedokrwistości u chorych z przewlekłą niewydolnością nerek	EPOETYNA ALFA, DARBEPOETYNA ALFA, ROKSADUSTAT
B.38.	Leczenie niskorosłych dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN)	SOMATOTROPINA
B.39.	Leczenie wtórnej nadczynności przytarczyc u pacjentów leczonych nerkozastępczo dializami	CYNAKALCET, PARYKALCYTOL
B.41.	Leczenie zespołu Prader Willi	SOMATOTROPINA
B.42.	Leczenie niskorosłych dzieci z Zespołem Turnera (ZT)	SOMATOTROPINA
B.54.	Leczenie chorych na szpiczaka plazmocytoowego ¹	DARATUMUMAB, KARFILZOMIB, IKSAZOMIB, ELOTUZUMAB, IZATUKSYMAB, TEKLISTAMAB
B.61.	Leczenie chorych na cystynozę nefropatyczną	CYSTEAMINA

B.62.	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności (PNO) u pacjentów dorosłych	IMMUNOGLOBULINY
B.64.	Leczenie hormonem wzrostu niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w porównaniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR)	SOMATOTROPINA
B.65.	Leczenie chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną	BLINATUMOMAB, PONATYNIB, INOTUZUMAB OZOGAMYCYNIN, TISAGENLECLEUCEL, BREXSUKABTAGEN AUTOLEUCEL
B.66.	Leczenie chorych na chłoniaki T – komórkowe	BEKSAROTEN, BRENTUKSYMAB VEDOTIN, MOGAMULIZUMAB
B.67.	Leczenie immunoglobulinami chorób neurologicznych	IMMUNOGLOBULINY
B.74.	Leczenie przewlekłego zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego (CTEPH)	RIOCYGUAT
B.76.	Leczenie tyrozynemii typu 1(HT-1)	NITYZYNON
B.77.	Leczenie chorych na klasycznego chłoniaka Hodgkina CD30+	BRENTUKSYMAB VEDOTIN, NIWOLUMAB
B.79.	Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową	OBINUTUZUMAB, AKALABRUTYNIB, IBRUTYNIB, WENETOKLAKS, ZANUBRUTYNIB
B.81.	Leczenie chorych na nowotwory mieloproliferacyjne Ph (-)	RUKSOLITYNIB, FEDRATYNIB
B.86.	Leczenie pacjentów z wrodzonymi zespołami autozapalnymi	ANAKINRA
B.87.	Leczenie idiopatycznego włóknienia płuc	PIRFENIDON, NINTEDANIB
B.89.	Leczenie ewerolimusem chorych na stwardnienie guzowe z niekwalifikującymi się do leczenia operacyjnego guzami podwyżsiołkowymi olbrzymiokomórkowymi (SEGA)	EWEROLIMUS
B.95.	Leczenie chorych z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym (aHUS)	EKULIZUMAB, RAWULIZUMAB
B.96.	Leczenie chorych z nocną napadową hemoglobinurią (PNH)	EKULIZUMAB, PEGCETAKOPLAN, RAWULIZUMAB
B.97.	Leczenie dorosłych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	ELTROMBOPAG, ROMIPLOSTYM, AWATROMBOPAG, RYTUKSYMAB
B.98.	Leczenie pediatrycznych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	ELTROMBOPAG, ROMIPLOSTYM, RYTUKSYMAB
B.99.	Leczenie akromegalii	PASYREOTYD, PEGWISOMANT
B.102.FM.	Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni	NUSINERSEN, RYSDYPLAM, ONASEMNOGEN ABEPARWOWEK
B.104.	Leczenie choroby Fabry’ego	AGALZYDAZA ALFA, AGALZYDAZA BETA, MIGALASTATUM
B.108.FM.	Leczenie pacjentów z rakiem rdzeniastym tarczycy	WANDETANIB, SELPERKATYNIB ²
B.109.	Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych	L-KARNITYNA
B.110.	Leczenie dinutuksymabem beta pacjentów z nerwiakiem zarodkowym współczulnym	DINUTUKSYMAB BETA
B.111.	Leczenie ciężkiego niedoboru hormonu wzrostu u pacjentów dorosłych oraz u młodzieży po zakończeniu procesu wzrastania	SOMATOTROPINA
B.112.	Leczenie chorych na mukowiscydozę	IWAKAFTOR, IWAKAFTOR + LUMAKAFTOR, IWAKAFTOR + TEZAKAFTOR, IWAKAFTOR + TEZAKAFTOR + ELEKSAFTOR

B.113.	Leczenie pacjentów z chorobami nerek	KETOANALOGI AMINOKWASÓW
B.114.	Leczenie chorych na ostrą białaczkę szpikową	MIDOSTAURYNA, GEMTUZUMAB OZOGAMYCYN, GILTERYTINIB, WENETOKLAKS, AZACYTYDYNA, IWOSYDENIB ²
B.115.	Leczenie agresywnej mastocytozy układowej, mastocytozy układowej z współistniejącym nowotworem układu krwiotwórczego oraz białaczki mastocytarnej ¹	MIDOSTAURYNA, AWAPRYTYNIB
B.117.	Leczenie raka z komórek Merkla awelumabem	AWELUMAB
B.118.	Leczenie pacjentów z chorobą Cushinga	PASYREOTYD
B.119.	Leczenie pacjentów ze zróżnicowanym rakiem tarczycy	SORAFENIB, KABOZANTYNIB
B.121.	Leczenie amifamprydyną pacjentów z zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona	AMIFAMPRYDYNA
B.122.	Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu	LANADELUMAB
B.123.	Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona	TRIENTYNA
B.126.	Leczenie pacjentów z autosomalnie dominującą postacią zwrodnienia wielotorbielowatego nerek	TOLWAPTAN
B.127.	Leczenie dorosłych chorych na ciężką anemię aplastyczną	ELTROMBOPAG
B.128.FM.	Leczenie chorych na ostrą porfirię wątrobową (AHP) u dorosłych i młodzieży w wieku od 12 lat	GIWOSYRAN ²
B.129.FM.	Leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1	LUMAZYRAN ²
B.130.	Leczenie chorych z dystrofią mięśniową Duchenne'a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny	ATALUREN
B.131.	Leczenie pacjentów z idiopatyczną wieloogniskową chorobą Castlemana	SILTUKSYMAB
B.132.	Zapobieganie reaktywacji cytomegalowirusa (CMV) i rozwojowi choroby u seropozytywnych względem CMV pacjentów, którzy byli poddani zabiegowi przeszczepienia allogenicznego krwiotwórczych komórek macierzystych	LETERMOWIR
B.135.	Leczenie pacjentów z chorobą śródmiąższową płuc	NINTEDANIB
B.137.FM.	Odczulanie wysoko immunizowanych dorosłych potencjalnych biorców przeszczepu nerki	IMLIFIDAZA ²
B.140.	Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu mocznikowego	FENYLOMAŚLAN GLICEROLU
B.141.FM.	Leczenie pacjentów z rakiem urotelialnym	AWELUMAB, NIWOLUMAB, ENFORTUMAB WEDOTYNY ²
B.142.	Leczenie dorosłych pacjentów z zespołami mielodysplastycznymi z towarzyszącą niedokrwistością zależną od transfuzji	LUSPATERCEPT
B.143.	Leczenie kwasem kargluminowym chorych z acyduriami organicznymi: propionową, metylomalonową i izowalerianową	KWAS KARGLUMINOWY
B.145.	Leczenie chorych na układową amyloidozę łańcuchów lekkich (AL)	DARATUMUMAB
B.146.	Leczenie chorych na makroglobulinemię Waldenströma	ZANUBRUTYNIB

B.149.	Leczenie pacjentów z chorobą przeszczep przeciwko gospodarzowi	RUKSOLITYNIB
B.150.	Leczenie chorych z toczeniem rumieniowatym układowym (TRU, SLE)	ANIFROLUMAB
B.151.	Leczenie chorych na hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X (XLH)	BUROSUMAB
B.152.FM.	Leczenie pacjentów z postępującą rodzinną cholestazą wewnątrzwątrobową (PFIC)	ODEWIKSYBAT
B.153.	Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowego	KANNABIDIOL
B.154.FM.	Leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet	KANNABIDIOL ³ , FENFLURAMINA
B.155.	Leczenie chorych z nerwiakowłókniakami splotowatymi w przebiegu neurofibromatozy typu 1 (NF1)	SELUMETYNIB
B.157.	Leczenie chorych z uogólnioną postacią miastonii	EFGARTIGIMOD ALFA, RYTUKSYMAB, RAWULIZUMAB
B.158.FM.	Leczenie chorych z niedoborem kwaśnej sfingomielinazy (ASMD) typu A/B i B	OLIPUDAZA ALFA ²
B.162.	Leczenie pacjentów z kardiomiopatią	MAWAKAMTEN, TAFAMIDIS
B.163.FM.	Leczenie chorych na czerniaka błony naczyniowej oka	TEBENTAFUSP ²
B.164.	Leczenie pacjentów z immunologiczną zakrzepową płamicą małopłytkową	KAPLACYZUMAB
B.165.	Leczenie chorych z objawami kostnymi w przebiegu hipofosfatazji (HPP)	ASFOTAZA ALFA
B.166.	Leczenie pacjentów z achondroplazją	WOSORYTYD
B.167.	Leczenie chorych na wrodzoną ślepotę Lebera (LCA) z bialleliczną mutacją genu RPE65	WORETYGEN NEPARWOWEK

Opracowanie własne na podstawie danych NFZ

Załącznik 7. Liczba pacjentów leczonych w programach lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r. wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

Nr	Nazwa programu lekowego	Liczba pacjentów w 2023 r.
B.79	Leczenie przewlekłej białaczki limfocytowej obinutuzumabem	3 497
B.54	Leczenie chorych na szpiczaka plazmocytozowego	2 440
B.67	Leczenie immunoglobulinami chorób neurologicznych	1 760
B.37	Leczenie niedokrwistości w przebiegu przewlekłej niewydolności nerek	1 599
B.14	Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę szpikową	1 593
B.87	Leczenie idiopatycznego włóknienia płuc	1 484
B.12	Leczenie chorych na chłoniaki złośliwe	1 446
B.64	Leczenie hormonem wzrostu niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w porównaniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR)	1 438
B.31	Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)	1 423
B.18	Leczenie przedwczesnego dojrzewania płciowego u dzieci lub zagrażającej patologicznej niskorosłości na skutek szybko postępującego dojrzewania płciowego	1 145
B.112	Leczenie chorych na mukowiscydozę	1 077
B.81	Leczenie mielofibrozy pierwotnej oraz mielofibrozy wtórnej w przebiegu czerwienicy prawdziwej i nadpłytkowości samoistnej	1 075
B.102	Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni	1 071
B.3	Leczenie nowotworów podścieliska przewodu pokarmowego (GIST)	990
B.114	Leczenie chorych na ostrą białaczkę szpikową	953
B.76	Leczenie tyrozynemii typu 1 (HT-1)	917
B.62	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności (PNO) u pacjentów dorosłych	740
B.126	Leczenie pacjentów z autosomalnie dominującą postacią zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek	728
B.85	Leczenie pacjentów z gruczolakorakiem trzustki	704
B.96	Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)	698
B.97	Leczenie dorosłych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	634
B.17	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności u dzieci	503
B.42	Leczenie niskorosłych dzieci z Zespołem Turnera (ZT)	484
B.74	Leczenie przewlekłego zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego (CTEPH)	449
B.135	Leczenie nintedanibem choroby śródmiąższowej płuc związanej z twardziną układową	438
B.15	Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B	413
B.111	Leczenie ciężkiego niedoboru hormonu wzrostu u pacjentów dorosłych oraz u młodzieży po zakończeniu terapii promującej wzrastanie	332
B.8	Leczenie mięsaków tkanek miękkich	318
B.77	Leczenie chorych na chłoniaki CD30+	306
B.41	Leczenie zespołu Prader Willi	280
B.75	Leczenie chorych na aktywną postać ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń (GPA) lub mikroskopowe zapalenie naczyń (MPA)	263
B.98	Leczenie pediatrycznych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	188

B.99	Leczenie akromegalii	188
B.65	Leczenie chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną	161
B.66	Leczenie chorych na pierwotne chłoniaki skórne T – komórkowe	159
B.142	Leczenie dorosłych pacjentów z zespołami mielodysplastycznymi z towarzyszącą niedokrwistością zależną od transfuzji	145
B.104	Leczenie choroby Fabry’ego	142
B.109	Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych	126
B.27	Leczenie przewlekłych zakażeń płuc u świadczeniobiorców z mukowiscydozą	120
B.95	Leczenie atypowego zespołu hemolityczno mocznicowego (aHUS)	112
B.23	Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III	98
B.86	Leczenie pacjentów z wrodzonymi zespołami autozapalnymi	89
B.89	Leczenie ewerolimusem chorych na stwardnienie guzowate z niekwalifikującymi się do leczenia operacyjnego guzami podwyściółkowymi olbrzymiokomórkowymi (SEGA)	75
B.138FM	Leczenie pacjentów ze spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego (NMOSD)	73
B.22	Leczenie choroby Pompego	65
B.53	Leczenie wysoko zróżnicowanego nowotworu neuroendokrynnego trzustki	63
B.38	Leczenie niskorosłych dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN)	61
B.139	Leczenie pacjentów z nowotworami neuroendokrynnymi układu pokarmowego z zastosowaniem radiofarmaceutyków	60
B.122	Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczyń ruchowego o ciężkim przebiegu	53
B.117	Leczenie raka z komórek Merkla awelumabem	52
B.110	Leczenie dinutuksymabem beta pacjentów z nerwiakiem zarodkowym współczulnym	50
B.108	Leczenie agresywnego i objawowego, nieoperacyjnego, miejscowo zaawansowanego lub przerzutowego raka rdzeniastego tarczycy	46
B.20	Leczenie niskorosłych dzieci z ciężkim pierwotnym niedoborem IGF-1	38
B.115	Leczenie agresywnej mastocytozy układowej, mastocytozy układowej z współistniejącym nowotworem układu krwiotwórczego oraz białaczki mastocytarnej	38
B.130	Leczenie chorych z dystrofią mięśniową Duchenne’a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny	35
B.146	Leczenie chorych na makroglobulinemię Waldenströma	31
B.121	Leczenie amifamprydyną pacjentów z Zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona	30
B.118	Leczenie pacjentów z chorobą Cushinga	28
B.25	Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)	26
B.127	Leczenie dorosłych chorych na ciężką anemię aplastyczną	26
B.21	Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii	24
B.128FM	Leczenie chorych na ostrą porfirię wątrobową (AHP) u dorosłych i młodzieży w wieku od 12 lat	20
B.24	Leczenie choroby Hurler	15
B.131	Leczenie pacjentów z idiopatyczną wieloogniskową chorobą Castlemana	15
B.143	Leczenie kwasem kargluminowym chorych z acyduriami organicznymi: propionową, metylomalonową i izowalerianową	13
B.61	Leczenie chorych na cystynozę nefropatyczną	11
B.129FM	Leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1	8

B.145	Leczenie chorych na układową amyloidozę łańcuchów lekkich (AL)	8
B.140	Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu moczniowego	7
B.144	Leczenie pacjentów z guzami litymi z fuzją genu receptorowej kinazy tyrozynowej dla neurotrofin (NTRK)	6
B.123	Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona	1

Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia

Załącznik 8. Wydatki NFZ tytułem programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych

Nr	Nazwa programu lekowego	Wydatki NFZ na PL w 2023 r.
B.112	Leczenie chorych na mukowiscydozę	559 825 091
B.102	Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni	459 535 189
B.54	Leczenie chorych na szpiczaka plazmocytozowego	349 705 921
B.79	Leczenie przewlekłej białaczki limfocytowej obinutuzumabem	313 862 546
B.12	Leczenie chorych na chłoniaki złośliwe	185 506 611
B.67	Leczenie immunoglobulinami chorób neurologicznych	178 068 533
B.31	Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)	176 663 695
B.14	Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę szpikową	133 861 684
B.95	Leczenie atypowego zespołu hemolityczno mocznicowego (aHUS)	90 454 392
B.81	Leczenie mielofibrozy pierwotnej oraz mielofibrozy wtórnej w przebiegu czerwienicy prawdziwej i nadpłytkowości samoistnej	82 544 575
B.96	Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)	79 499 369
B.62	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności (PNO) u pacjentów dorosłych	67 385 005
B.23	Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III	65 019 514
B.114	Leczenie chorych na ostrą białaczkę szpikową	63 209 787
B.19	Leczenie niskorosłych dzieci z somatotropinową niedoczynnością przysadki	60 765 549
B.87	Leczenie idiopatycznego włóknienia płuc	55 234 713
B.130	Leczenie chorych z dystrofią mięśniową Duchenne'a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny	48 199 418
B.22	Leczenie choroby Pompego	46 304 353
B.77	Leczenie chorych na chłoniaki CD30+	42 558 596
B.65	Leczenie chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną	40 854 620
B.74	Leczenie przewlekłego zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego (CTEPH)	37 174 381
B.104	Leczenie choroby Fabry'ego	36 917 124
B.128FM	Leczenie chorych na ostrą porfirię wątrobową (AHP) u dorosłych i młodzieży w wieku od 12 lat	33 065 039
B.25	Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)	29 520 785
B.15	Zapobieganie krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B	26 956 899
B.97	Leczenie dorosłych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	25 937 958
B.122	Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu	19 744 159
B.64	Leczenie hormonem wzrostu niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w porównaniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR)	19 111 539
B.17	Leczenie pierwotnych niedoborów odporności u dzieci	18 874 148
B.85	Leczenie pacjentów z gruczolakorakiem trzustki	18 243 994
B.126	Leczenie pacjentów z autosomalnie dominującą postacią zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek	18 134 225
B.129FM	Leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1	17 905 394
B.115	Leczenie agresywnej mastocytozy układowej, mastocytozy układowej z współistniejącym nowotworem układu krwiotwórczego oraz białaczki mastocytarnej	15 479 626

B.66	Leczenie chorych na pierwotne chłoniaki skórne T – komórkowe	14 972 827
B.24	Leczenie choroby Hurler	13 776 339
B.99	Leczenie akromegalii	13 111 837
B.138FM	Leczenie pacjentów ze spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego (NMOSD)	11 659 564
B.110	Leczenie dinutuksymabem beta pacjentów z nerwiakiem zarodkowym współczulnym	10 589 542
B.98	Leczenie pediatrycznych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną	9 738 374
B.142	Leczenie dorosłych pacjentów z zespołami mielodysplastycznymi z towarzyszącą niedokrwistością zależną od transfuzji	9 343 708
B.135	Leczenie nintedanibem choroby śródmiąższowej płuc związanej z twardziną układową	8 723 751
B.18	Leczenie przedwczesnego dojrzewania płciowego u dzieci lub zagrażającej patologicznej niskorosłości na skutek szybko postępującego dojrzewania płciowego	8 062 718
B.89	Leczenie ewerolimusem chorych na stwardnienie guzowate z niekwalifikującymi się do leczenia operacyjnego guzami podwysięłkowymi olbrzymiokomórkowymi (SEGA)	7 259 902
B.139	Leczenie pacjentów z nowotworami neuroendokrynnymi układu pokarmowego z zastosowaniem radiofarmaceutyków	7 192 346
B.42	Leczenie niskorosłych dzieci z Zespołem Turnera (ZT)	7 109 948
B.117	Leczenie raka z komórek Merkla awelumabem	5 885 361
B.121	Leczenie amifamprydyną pacjentów z Zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona	4 351 283
B.108	Leczenie agresywnego i objawowego, nieoperacyjnego, miejscowo zaawansowanego lub przerzutowego raka rdzeniastego tarczycy	3 689 766
B.86	Leczenie pacjentów z wrodzonymi zespołami autozapalnymi	3 625 144
B.131	Leczenie pacjentów z idiopatyczną wieloogniskową chorobą Castlemana	3 484 899
B.20	Leczenie niskorosłych dzieci z ciężkim pierwotnym niedoborem IGF-1	3 179 470
B.41	Leczenie zespołu Prader Willi	3 038 432
B.143	Leczenie kwasem kargluminowym chorych z acyduriami organicznymi: propionową, metylomalonową i izowalerianową	2 732 133
B.76	Leczenie tyrozyinemii typu 1 (HT-1)	2 726 130
B.109	Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych	2 697 968
B.75	Leczenie chorych na aktywną postać ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń (GPA) lub mikroskopowe zapalenie naczyń (MPA)	2 678 276
B.3	Leczenie nowotworów podścieliska przewodu pokarmowego (GIST)	2 526 152
B.61	Leczenie chorych na cystynozę nefropatyczną	2 122 897
B.111	Leczenie ciężkiego niedoboru hormonu wzrostu u pacjentów dorosłych oraz u młodzieży po zakończeniu terapii promującej wzrastanie	1 514 879
B.127	Leczenie dorosłych chorych na ciężką anemię aplastyczną	1 458 135
B.119	Leczenie pacjentów z postępującym, miejscowo zaawansowanym lub z przerzutami, zróżnicowanym (brodawkowatym/pęcherzykowym/oksyfilnym z komórek Hürthle'a) rakiem tarczycy, opornym na leczenie jodem radioaktywnym	1 367 941
B.118	Leczenie pacjentów z chorobą Cushinga	946 605
B.38	Leczenie niskorosłych dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN)	889 641
B.27	Leczenie przewlekłych zakażeń płuc u świadczeniobiorców z mukowiscydozą	868 786

B.146	Leczenie chorych na makroglobulinemię Waldenströma	624 095
B.53	Leczenie wysoko zróżnicowanego nowotworu neuroendokrynnego trzustki	595 840
B.145	Leczenie chorych na układową amyloidozę łańcuchów lekkich (AL)	492 926
B.144	Leczenie pacjentów z guzami litymi z fuzją genu receptorowej kinazy tyrozynowej dla neurotrofin (NTRK)	461 849
B.21	Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii	460 263
B.123	Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona	208 409
B.140	Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu moczniowego	180 153

Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia

Bibliografia

1. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN Dostępne: <http://rzadkiechoroby.org/o-kfo/>
2. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN Dostępne <http://rzadkiechoroby.org/czlonkowie/>
3. EURORDIS-Rare Diseases Europe. Dostępne: <https://www.eurordis.org/>
4. Raport pt. AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce. Gierczyński J., Maćkowiak S. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN. Warszawa, Sierpień 2024 Dostępne: <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>
5. EU research on rare diseases. Eurostat 2023. Źródło: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en
6. RareDiseases – UE potrzebuje strategii, która pomoże 36 milionom ludzi w Europie. Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/pl/news-media/eesc-info/112023/articles/114044>
7. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2000/141/oj>
8. Rare diseases: Europe's challenges. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/EN/legal-content/summary/rare-diseases-europe-s-challenges.html>
9. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
10. Tackling rare diseases. Challenges, opportunities and gaps for action on rare diseases in the European Union. Komisja Europejska 2020 Dostępne: [https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2024/754210/IPOL_STU\(2024\)754210_EN.pdf](https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2024/754210/IPOL_STU(2024)754210_EN.pdf)
11. Rare2030. Foresight in rare diseases policy. Dostępne: <https://www.rare2030.eu/>
12. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie priorytetów zdrowotnych. Dostępne: <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20210002144>
13. Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich. M.P. 2021 poz. 883 Dostępne: <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>
14. Rada do spraw Chorób Rzadkich w ramach Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Dostępne: <https://chorobyrazdkie.gov.pl/pl/zespol-portalu/rada-do-spraw-chorob-rzadkich>
15. Czech Presidency's Call to Action from the Expert Conference on Rare Diseases. Dostępne: <https://www.eurordis.org/publications/czech-presidencys-call-to-action-from-the-expert-conference-on-rare-diseases/>
16. MEPs call on Commission President to deliver overdue strategy on rare diseases
17. February 2023. Eurordis Dostępne: <https://www.eurordis.org/meps-call-on-commission-president/>
18. EESC calls for European flagship initiative for health and action plan on rare diseases. Leaving No One Behind: European Commitment to Tackling Rare Diseases. EESC 2024 Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/pl/news-media/press-releases/eesc-calls-european-flagship-initiative-health-and-action-plan-rare-diseases>
19. For an EU commitment to tackling rare diseases. EESC 2024 Dostępne: <https://www.eesc.europa.eu/en/agenda/our-events/events/eu-commitment-tackling-rare-diseases>
20. Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. <https://www.gov.pl/web/zdrowie/rada-ministrow-przyjela-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>
21. Zarządzenie Ministra Zdrowia z dnia 29 listopada 2024 r. uchylające zarządzenie w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich. Dostępne: <https://dziennikmz.mz.gov.pl/legalact/2024/119/>

22. Raport pt. AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2024. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce. Gierczyński J., Maćkowiak S. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN. Warszawa, Sierpień 2024 <http://rzadkie-choroby.org/audyt/>
23. European Reference Networks. Dostępne: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en#the-24-european-reference-networks
24. Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare. Dostępne: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=celex:32011L0024>
25. Commission launches new platform for cross-border medical discussions on rare diseases. 4.12.2024 Dostępne: <https://ec.europa.eu/newsroom/sante/newsletter-archives/58238>
26. ERN members per Country. Dostępne: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en#the-24-european-reference-networks
27. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich. Ministerstwo Zdrowia Dostępne: <https://choroby.rzadkie.gov.pl/pl/swiadczeniodawcy/osrodki-eksperckie-chorob-rzadkich>
28. Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/rada-ministrow-przyjela-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>
29. Map Potrzeb Zdrowotnych . Ministerstwo Zdrowia. Dostępne: <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/leczenie-szpitalne/>
30. Mapy Potrzeb Zdrowotnych. 2024 Dostępne: <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/programy-lekowe/>
31. A Landscape Assessment of Newborn Screening (NBS) in Europe. Charles River Associates (CRA) 2024 Dostępne: <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2021/11/28135510/CRA-Insights-NBS-Policy-Updated-28-February-2024-vSTCCR.pdf>
32. Program polityki zdrowotnej Ministra Zdrowia. Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026. Ministerstwo Zdrowia Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/program-badan-przesiewowych-noworodkow-w-polsce-na-lata-2019-2026>
33. Opinia Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nr 78/2024 z dnia 31 października 2024 r. o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”. AOTMiT 2024 Dostępne: https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/180/OPZ/OP-0078-2024.pdf
34. Deklaracja na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób lizosomalnych. 2024. Dostępne: http://rzadkiechoroby.org/wp-content/uploads/2024/02/29_01_2024_deklaracja_NBS.pdf
35. EU research on rare diseases. Eurostat 2023. Źródło: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en
36. Orphan medicines in the EU. European Commission 2024 Dostępne: https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu_en.pdf
37. Union Register of medicinal products. Dostępne: https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_hum_act.htm?sort=n
38. Komunikat Ministra Zdrowia ws. czasu udostępniania pacjentom innowacyjnych technologii lekowych w Polsce. Ministerstwo Zdrowia 2024. Dostępne: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-czasu-udostepniania-pacjentom-innowacyjnych-technologii-lekowych-w-polsce>
39. Załącznik Nr 5 do zarządzenia Nr 109/2024/DGL Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 7 listopada 2024 r. Dostępne: https://baw.nfz.gov.pl/NFZ/document/43392/Zarzadzenie-109_2024_DGL

SPONSORZY I PARTNERZY:

abbvie

AMGEN

Amicus
Therapeutics

AstraZeneca

Biogen

CSL Behring
Biotherapies for Life™

EXCEED
ORPHAN

GSK

Immedica
pharma

IPSEN

Komtur

MEDISON

MSD

Nestlé
HealthScience

Vitaflo
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

NOVARTIS

novo nordisk

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION
METABOLICS

Orchard
therapeutics

Pfizer

PTC
THERAPEUTICS

Roche

sanofi

sobi
Pioneer in Rare Diseases

Swixx BioPharma
Alzheimer's Medicines Ltd. Ltd.

Takeda

ucb

VERTEX



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

European Health Network
Health&Disease Management Institute

ISBN 978-83-972979-1-3



Krajowe Forum ORPHAN
Warszawa 2025