



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

AUDYT PACJENCKI KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

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

© Wydawcą raportu jest **Krajowe Forum ORPHAN**
Wszelkie prawa zastrzeżone

WWydawca oraz autorzy nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek ewentualne decyzje, które zostaną podjęte na podstawie niniejszego opracowania.
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 PACJENCKI KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

Autorzy:

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

ISBN 978-83-972979-2-0



Krajowe Forum ORPHAN
Warszawa 2025



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

AUDYT PACJENCKI KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

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

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

Warszawa, Sierpień 2025

Raport pt. „AUDYT PACJENCKI KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025.

Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce” został przeprowadzony w lipcu i sierpniu 2025 roku przez Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN.

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

Spis treści

Streszczenie	7
Summary	9
Wprowadzenie.....	11
Pięćciolecie Audytów Pacjenckich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN - 2021-2025.....	14
Metodologia Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025.....	14
Wyniki Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025	17
Ocena narzędzia jakim jest Audyt Krajowego Forum Orphan do badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.....	18
Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce.....	18
Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.....	18
Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego.....	19
Ocena wpływu Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką na poprawę bezpieczeństwa zdrowotnego pacjentów z chorobami rzadkimi.....	19
Ocena nowelizacji Ustawy refundacyjnej w zakresie chorób rzadkich.....	19
Ocena potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich	20
Ocena, czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich, jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki.....	20
Ocena platformy informacyjnej o chorobach rzadkich	21
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki w chorobach rzadkich.....	21
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki w chorobach rzadkich.....	22
Potrzeby w zakresie refundacji leków w chorobach rzadkich	26
Potrzeby w zakresie refundacji wyrobów medycznych w chorobach rzadkich	28
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej w chorobach rzadkich.....	29
Potrzeby w zakresie dostępu do opieki psychologicznej w chorobach rzadkich.....	30
Ocena obecnego systemu orzekania o niepełnosprawności w chorobach rzadkich.....	31
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego w chorobach rzadkich.....	32
Potrzeby w zakresie edukacji w chorobach rzadkich	33
Zestawienie szczegółowych odpowiedzi organizacji pacjenckich na temat potrzeb w chorobach rzadkich	34
BAG3 Research Foundation	34
CMT Polska	35
Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe	37
Fundacja „Pomóż Im” na Rzecz Dzieci z Chorobą Nowotworową i Hospicjum dla Dzieci.....	39
Fundacja „Rodzina Fra X”	40
Fundacja Bezpestkowe.....	41
Fundacja Bohatera Borysa.....	43
Fundacja Chorób Mózgu.....	45
Fundacja FAST Poland	46
Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną.....	48
Fundacja Gwiazda Nadziei.....	50
Fundacja HypoGenek.....	52
Fundacja Lelka	53
Fundacja Mimicus.....	54
Fundacja SPINA.....	55
Fundacja na rzecz leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej.....	57
Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha.....	58
Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę.....	60
Fundacja Oswoić Miopatię	61
Fundacja Per Humanus -wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa	63
Fundacja Pro Egenis.....	64
Fundacja Rare Diseases Uniqius.....	65
Fundacja Salamander.....	67
Fundacja Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne.....	71
Fundacja Serce Dziecka.....	72

Fundacja SMA	73
Fundacja Toczył Polska	77
Fundacja Transplantacja LIVERstrong.....	79
Fundacja Wymarzona Odporność.....	81
Immunoprotect.....	83
Jedni na Milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH	85
MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę.....	86
MEK2 Research Foundation.....	88
Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland.....	89
Polish CDKL5 Association.....	94
Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona.....	96
Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastęnię Gravis „Gioconda”	98
Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl.....	103
Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	105
Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie ARS VIVENDI.....	106
Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ	108
Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przetęku.....	109
Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM).....	111
Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego.....	112
Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”	114
Retina AMD Polska.....	115
Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza	116
SPBS	119
Stowarzyszenie Pomocy Chorym Dzieciom Liver.....	120
Stowarzyszenia Miastęni Gravis - Face to Face	122
Stowarzyszenie 22q11 Polska.....	125
Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie.....	126
Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy.....	128
Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate.....	129
Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających	130
Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	131
Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	132
Stowarzyszenie MARFAN POLSKA.....	135
Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją.....	136
Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy	137
Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL.....	139
Stowarzyszenie NBIA Polska	141
Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych „Innowacyjni”	142
Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D	144
Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego.....	145
Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego „Apetyt Na Życie”	146
Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czerniaki SARCOMA.....	149
Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu.....	150
Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mnogich Wyrośli Chrząstno-Kostnych	152
Stowarzyszenie Rodzin SMARD1.....	153
Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR.....	154
Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA.....	155
Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego	157
Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera.....	158
Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana.....	160
Stowarzyszenie VHL Poland	163
Stowarzyszenie Zespołu Williama.....	165
The Pituitary Gland Association Poland	166
Załącznik 1: Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (stan na sierpień 2025).....	168
Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025.....	171

Streszczenie

Audyt Pacjencki Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN

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. W sierpniu 2025 roku Krajowe Forum ORPHAN zrzeszało 93 organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. 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 KFO dba, by głos pacjentów z chorobami rzadkimi był słyszalny. Wspiera i organizuje kampanie świadomościowe, wpiera 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 przeprowadza od 2021 roku przekrojowy i kompleksowy audyt rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce pod nazwą Audyt Pacjencki Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Jesteśmy jedną z nielicznych organizacji reprezentujących pacjentów z chorobami rzadkimi w Unii Europejskiej, która cyklicznie bada zmieniające się potrzeby tej grupy chorych i ich rodzin.

Obecny Audyt Pacjencki Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN 2025 jest piątym, jubileuszowym badaniem potrzeb pacjentów. Z satysfakcją można stwierdzić, że w ciągu ostatnich pięciu lat co raz większa liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi bierze udział w tym projekcie. W 2021 roku w badaniu uczestniczyło 35 organizacji (73% z 48 współpracujących z KFO), w 2022 roku udział wzięło 36 organizacji (72% z 50 współpracujących z KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji współpracujących z KFO, w 2024 roku partycypowały w badaniu 54 organizacje (68% z 80 współpracujących z KFO), a w 2025 roku wypełniło ankietę 78 organizacji pacjentów (80% z 97 organizacji współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących w ramach Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN w ostatnich pięciu latach - z 48 organizacji w 2021 r. do 97 organizacji w 2025 r. Dzięki temu powstaje co roku kompleksowy i przekrojowy raport, który pokazuje reprezentatywny i rzeczywisty obraz opieki w zakresie chorób rzadkich w Polsce widziany oczami pacjentów. To bardzo pomaga prezentować jeden spójny głos w debacie publicznej na temat chorób rzadkich.

W przeprowadzonym w lipcu i sierpniu 2025 roku piątym Audycie Pacjenckim Krajowego Forum Orphan 2025 otrzymano następujące wyniki:

- 100% organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu widzi potrzebę opracowania, uchwalenia i wprowadzenia w życie Ustawy o Chorobach Rzadkich w Polsce.
- 99% organizacji podkreśla potrzebę wprowadzenia zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.
- 97% organizacji uważa, że nowelizacja Ustawy Refundacyjnej zawierająca propozycje zmodyfikowanej ścieżki refundacyjnej dla leków sierocych to krok w dobrym kierunku.
- 96% organizacji uważa, że powinien zostać opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich.
- 96% organizacji wskazało na poprawę dostępu refundacyjnego i geograficznego do diagnostyki w chorobach rzadkich.
- 96% organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących opieki psychologicznej.
- 95% organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących edukacji.
- 95% organizacji ocenia Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jako dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.
- 91% organizacji uważa, że choroby rzadkie nie są w Polsce traktowane priorytetowo.
- 91% organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących wsparcia socjalnego.

- 91% organizacji uważa, że Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawi bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.
- 90% organizacji wskazało na potrzeby dotyczące dostępu do rehabilitacji leczniczej.
- 85% organizacji ocenia negatywnie polski system orzekania o niepełnosprawności.
- 70% organizacji postulowało o poprawę dostępu refundacyjnego do nowych leków lub nowych wskazań już refundowanych leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.
- 71% organizacji potwierdza, że korzystało z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich, natomiast 29% respondentów nie korzystało z platformy.
- 60% organizacji uważa, że sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce nie uległa zmianie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. W ocenie 40% organizacji sytuacja pacjentów chorobami rzadkimi się poprawiła.
- 58% organizacji nie zauważyło poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego, natomiast 42% organizacji ocenia Fundusz Medyczny pozytywnie.
- 15% organizacji wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych

Obserwując wzrost liczby organizacji pacjentów zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan oraz rosnący udział organizacji w Audytach KFO można stwierdzić, że organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi bardzo aktywnie uczestniczą w procesie optymalizacji systemu ochrony zdrowia, zabierając wspólny głos oraz kierując konkretne postulaty w dialogu publicznym.

Summary

The Patient Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN

The National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN is a patient umbrella organization bringing together patient associations and foundations working to support patients with rare diseases in Poland. As of August 2025, the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN included 93 rare disease patient organizations as its members.

The activities of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN are focused on the overarching goal of improving the quality of life for over 3 million people affected by rare diseases in Poland. As an umbrella organization, we ensure that the voice of rare disease patients is heard. We support and organize awareness campaigns, promote rapid and effective diagnostics, research on new drugs, innovative therapies, access to care and equal treatment for patients with rare diseases in society in all areas and aspects.

Since 2021, the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN has been conducting a cross-sectional and comprehensive audit of the actual needs of rare disease patients and their families in Poland, called The Patient Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN. We are one of the few organizations representing rare disease patients in the European Union that periodically examines the changing needs of rare disease patients.

The current Patient Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN 2025 is the fifth, anniversary study of patient needs. It is worth mentioning that over the past five years, an increasing number of rare disease patient organizations have participated in this project. In 2021 there were 35 organizations that participated in the survey (73% of 48 cooperating with National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN KFO), in 2022 there were 36 organizations that took part in the survey (72% of 50 cooperating with KFO), in 2023 responses were collected from 47 (81%) of 58 organizations cooperating with KFO, in 2024 - 54 organizations participated in the survey (68% of 80 cooperating with KFO), and in 2025 - 78 patient organizations completed the survey (80% of 97 organizations cooperating with National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN). It's worth noting the doubling of the number of organizations collaborating on the Patient Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN over the past five years – from 48 organizations in 2021 to 97 organizations in 2025. This results in a comprehensive annual report that provides a representative and realistic picture of rare disease care in Poland, as seen through the eyes of patients. This significantly contributes to presenting a unified voice in the public debate on rare diseases.

The fifth Patient Audit of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN 2025, conducted in July and August 2025, presented the following results:

- 100% of rare disease patient organizations participating in the survey recognize the need to develop, adopt, and implement the Rare Disease Act in Poland.
- 99% of organizations emphasize the need for changes in the model of care for patients with rare diseases.
- 97% of organizations believe that the amendment to the Reimbursement Act, which includes proposals for a modified reimbursement pathway for orphan drugs, is a good direction.
- 96% of organizations believe that a European Plan for Rare Diseases should be developed and implemented.
- 96% of organizations indicated improved reimbursement and geographic access to diagnostics for rare diseases.
- 96% of organizations indicated the need for psychological care.
- 95% of organizations indicated needs for education.
- 95% of organizations rate the Patient Audit of the National Orphan Forum as a good tool for assessing the needs of patients with rare diseases in Poland.
- 91% of organizations believe that rare diseases are not prioritized in Poland.

- 91% of organizations indicated the need for social support.
- 91% of organizations believe that the Rare Disease Patient Card would improve the health security of rare disease patients in Poland.
- 90% of organizations indicated needs regarding access to therapeutic rehabilitation.
- 85% of organizations negatively assess the Polish disability assessment system.
- 70% of organizations advocated for improved reimbursement access to new drugs or new indications for already reimbursed drugs and foods for special nutritional purposes.
- 71% of organizations confirmed that they had used the rare disease information platform, while 29% of respondents had not used the platform.
- 60% of organizations state that the situation of rare disease patients in Poland has not changed since the implementation of the Rare Disease Plan. According to 40% of organizations, the situation of rare disease patients has improved.
- 58% of organizations have not seen any improvement in the situation of rare disease patients in Poland since the Medical Fund came into effect, while 42% of organizations assess the Medical Fund positively.
- 15% of organizations indicated the need to improve access to medical devices

Observing the increase in the number of patient organizations associated with the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN and the growing participation of organizations in Patient Audits of the National Forum for Rare Disease Therapy ORPHAN, it can be concluded that rare disease patient organizations are very actively participating in the process of optimizing the healthcare system, presenting a common voice, showing specific challenges and proposing specific solutions in public dialogue.

Wprowadzenie

Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest pacjencką organizacją parasolową skupiającą stowarzyszenia pacjentów i fundacje działające na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce¹. W sierpniu 2025 r. Krajowe Forum ORPHAN zrzeszało 93 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 najwięksi eksperci z obszaru chorób rzadkich tj lekarze, diagnostycy, prawnicy, przedstawiciele rządu, parlamentu, producenci leków, diagnostyki i wyrobów medycznych, przedstawiciele pacjentów i ich rodziny. Uroczystość odbywa się zawsze ostatniego dnia lutego – najrzadszego dnia w roku. Krajowe Forum ORPHAN regularnie uczestniczy w obradach Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, reprezentując głos pacjentów z chorobami rzadkimi.

Krajowe Forum Orphan jest członkiem międzynarodowej parasolowej organizacji pacjenckiej EURORDIS-Rare Diseases Europe.³ To europejska pozarządowa organizacja pacjencka działająca w obszarze chorób rzadkich, promująca badania nad chorobami rzadkimi i komercyjny rozwój leków sierocych. Celem EURORDIS jest poprawa jakości życia wszystkich osób cierpiących na rzadkie choroby w Europie. Krajowe Forum Orphan jest również członkiem Federacji Pacjentów Polskich (FPP), organizacji parasolowej zrzeszającej organizacje pacjenckie w Polsce.

Chciałbym Państwu pokrótce przypomnieć drogę, jaką razem przeszliśmy optymalizując opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami w ostatnich czterdziestu latach na świecie, Europie i w Polsce.

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

Już w 2008 roku, jak zaczęliśmy w Polsce prace nad Planem dla Chorób Rzadkich, to z naszej pacjenckiej strony padały propozycje, żeby ten dokument był wprowadzony aktem prawnym ustawowym, czyli ustawą. Wtedy było to mrzonką, dziś, tak jak słyszycie Państwo, wszyscy decydenci mówią o tym, że musi to być akt prawny w formie ustawy. Pierwszym krokiem jest zatem uchwała, która jest przyjęta, jako dokument kierunkowy, przez rząd,

¹ <http://rzadkiechoroby.org/o-kfo/>

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

³ <https://www.eurordis.org/>

kolejnym ma być ustawa, a w międzyczasie musimy zadbać, aby nie zostawiać pacjentów z chorobami rzadkimi samym sobie. Postulujemy kilka rozwiązań, które można zrobić od razu, bez konieczności zmian prawnych np. rozszerzenie przesiewu noworodków o nowe choroby, podania domowe czy wspólne zakupy leków na poziomie Unii Europejskiej. Przez wiele lat mówiliśmy o konieczności znowelizowania ustawy refundacyjnej w taki sposób, żeby Minister miał możliwość zainicjowania refundacji tanich leków dla pacjentów z chorobami rzadkimi. W tej chwili, najważniejsze jest to, żeby chorzy na choroby rzadkie wreszcie dostali kompleksową opiekę. Powinna być ona zorganizowana zgodnie z Europlanem, bo Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, to dokument dotyczący tylko części medycznej opieki dla chorych na choroby rzadkie. Musimy pamiętać, że oprócz części medycznej konieczna jest również zintegrowana pomoc socjalna, nauka i edukacja oraz wszystkie inne elementy opisane w europejskim dokumencie kierunkowym. Chorzy na choroby rzadkie nie oczekują specjalnego traktowania, pacjenci oczekują wyrównania szans i mam nadzieję, że te dokumenty i akty prawne, które w najbliższym czasie zostaną wprowadzone, doprowadzą do takiej sytuacji. Przez lata próbowaliśmy doprosić do prac w ramach Planu dla Chorób Rzadkich resort pracy i polityki społecznej, jak również resort szkolnictwa wyższego. Nie udało nam się tego zrobić, w związku z tym polski plan zawiera jedynie część medyczną jako, że jest realizowany jedynie pod egidą Ministerstwa Zdrowia.

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

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

Wyrazem partycypacji organizacji członkowskich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest udział w Audycie Pacjenckim Krajowego Forum Orphan, czyli corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniu rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce. Audyt KFO został zainicjowany w 2021 roku przeze mnie oraz dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, który jest redaktorem naukowym raportu z każdej edycji audytu. Jesteśmy jedną z nielicznych organizacji reprezentującej pacjentów z chorobami rzadkimi w Unii Europejskiej, która cyklicznie bada zmieniające się potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi. Nazwa „Audyt” symbolizuje, że organizacje pacjentów sprawdzają co roku, czy i jak zmieniła się sytuacja pacjenta z chorobą rzadką w Polsce i jakie są aktualne potrzeby oraz postulaty tej grupy chorych. Wszystkie raporty są dostępne bezpłatnie na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.⁴

Obecny Audyt Pacjencki KFO 2025 jest piątym, jubileuszowym badaniem potrzeb pacjentów. Z radością stwierdzam, że w projekcie bierze udział co raz większa liczba organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. Gdy zaczęliśmy, w 2021 roku, w badaniu uczestniczyło 35 organizacji (73% z 48 współpracujących z KFO), w 2022 roku wzięło udział 36 organizacji (72% z 50 współpracujących z KFO), w 2023 roku uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji współpracujących z KFO, w 2024 roku w badaniu wzięło udział 54 organizacje (68% z 80 współpracujących z KFO), a w 2025 roku wypełniło ankietę 78 organizacji pacjentów (80% z 97 organizacji współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w ramach Audytu Pacjenckiego w ostatnich pięciu latach - z 48 organizacji w 2021 r. do 93 organizacji w 2025 r. Bardzo za to Państwu dziękujemy, bo dzięki temu możemy przygotowywać co roku raport, który pokazuje reprezentatywny

⁴ <http://rzadkiechoroby.org/audyt/>

i rzeczywisty obraz opieki w zakresie chorób rzadkich w Polsce widziany oczami pacjentów. To bardzo pomaga nam wszystkim prezentować jeden spójny głos w debacie publicznej na temat chorób rzadkich.

Zachęcam wszystkie organizacje pacjentów reprezentujące choroby rzadkie do dołączenia do największej ogólnopolskiej społeczności chorych na choroby rzadkie w Polsce zrzeszonej w ramach Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan. Jeśli reprezentujesz organizację skupioną wokół jednej lub kilku jednostek rzadkich lub jesteś przedstawicielem fundacji działającej w obszarze chorób rzadkich dołącz do nas. Poprzez bezpłatne członkostwo w Krajowym Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN każda organizacja członkowska zyskuje:

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

Od każdej organizacji członkowskiej oczekujemy:

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

Zostać członkiem KFO można w czterech krótkich krokach:

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

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

Stanisław Maćkowiak

Stanisław Maćkowiak
Prezes
Krajowego Forum Orphan
www.rzadkiechoroby.org



Pięciolecie Audytów Pacjenckich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN - 2021-2025

W latach 2021-2025 w ramach działań Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN przeprowadzono i opublikowano pięć audytów potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin.

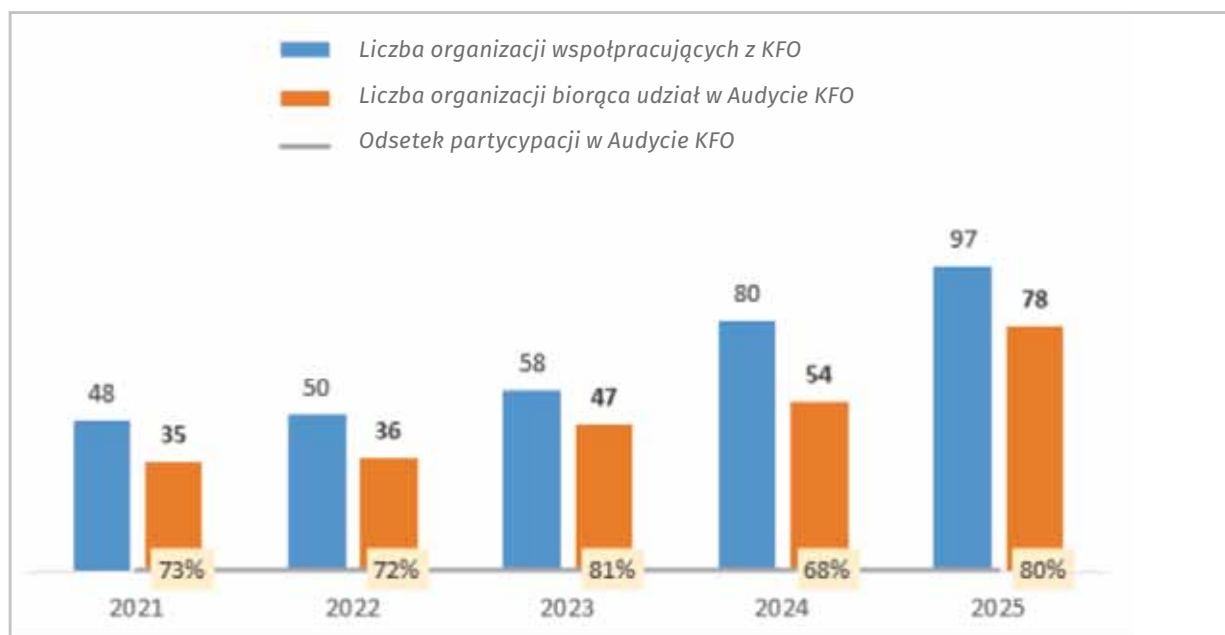
Nazwa „Audyt” symbolizuje, że organizacje pacjentów sprawdzają co roku, jak wygląda rzeczywista realizacja świadczeń w zakresie informacji, diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i orzecznictwa pacjentów z chorobami rzadkimi w ramach powszechnego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej. Polska należy do niewielu krajów Unii Europejskiej, gdzie od 2021 roku cyklicznie przeprowadzany jest kompleksowy audyt pacjencki, czyli badanie ankietowe potrzeb organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. To, co bardzo cieszy, to fakt, że polskie organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi widzą sens rzecznictwa na rzecz optymalizacji opieki nad chorymi na choroby rzadkie poprzez udział w tych badaniach.

W 2021 roku w badaniu uczestniczyło 35 organiza-

cji (73% z 48 współpracujących z KFO), w 2022 roku w audycie wzięło udział 36 organizacji (72% z 50 współpracujących z KFO), w 2023 roku uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji współpracujących z KFO, w 2024 roku w badaniu udział wzięły 54 organizacje (68% z 80 współpracujących z KFO), a w 2025 roku wypełniło ankietę 78 organizacji pacjentów (80% z 97 organizacji współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje ponad dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w ramach Audytu Pacjenckiego w ostatnich pięciu latach - z 48 organizacji w 2021 r. do 97 organizacji w 2025 r.

Obserwując wzrost liczby organizacji pacjentów zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan oraz rosnący udział organizacji w Audytach KFO można stwierdzić, że **organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi bardzo aktywnie uczestniczą w procesie optymalizacji systemu ochrony zdrowia, zabierając głos oraz kierując konkretne postulaty w dialogu publicznym.**

Wykres. Liczba i odsetek organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi biorąca udział w Audytach Pacjenckich Krajowego Forum Orphan na tle organizacji współpracujących z KFO w latach 2021-2025



Metodologia Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025

Piąta edycja audytu mającego na celu poznanie potrzeb i postulatów organizacji pacjenckich w Polsce zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan (KFO) została przeprowadzona w lipcu i sierpniu 2025 roku.

Do udziału w badaniu zaproszono 97 organizacji – 93 członków Krajowego Forum ORPHAN oraz 4 organizacje niezrzeszone. Uzyskano odpowiedzi od 78 organizacji, czyli 80% organizacji zaproszonych do udziału w ankiecie.

Lista 78 organizacji pacjenckich, które udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. BAG3 Research Foundation
2. CMT Polska — fundacja w trakcie rejestracji
3. Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe
4. Fundacja „Pomóż Im” na rzecz Dzieci z Chorobami

Nowotworowymi i Hospicjum dla Dzieci

5. Fundacja „Rodzina Fra X”
6. Fundacja Bezpestkowe
7. Fundacja Bohatera Borysa
8. Fundacja Chorób Mózgu
9. Fundacja FAST Poland
10. Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną
11. Fundacja Gwiazda Nadziei
12. Fundacja HypoGenek
13. Fundacja Lelka
14. Fundacja Mimicus
15. Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA
16. Fundacja na rzecz Leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej
17. Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha
18. Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę
19. Fundacja Oswoic Miopatię
20. Fundacja Per Humanus - wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa
21. Fundacja Pro Egenis
22. Fundacja Rare Diseases Uniqius
23. Fundacja Salamander
24. Fundacja Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne.
25. Fundacja Serce Dziecka
26. Fundacja SMA
27. Fundacja Toczeń Polska
28. Fundacja Transplantacja LIVERstrong
29. Fundacja Wymarzona Odporność
30. Immunoprotect
31. Jedni na Milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PN
32. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
33. MEK2 Research Foundation

34. Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland
35. Polish CDKL5 Association
36. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
37. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenie Gravis „Gioconda”
38. Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl
39. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół
40. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie ARS VIVENDI
41. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ
42. Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przewodu
43. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)
44. Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego
45. Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”
46. Retina AMD Polska
47. Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza
48. SPBS
49. Stowarzyszenie Pomocy Chorym Dzieciom Liver
50. Stowarzyszenia Miastenia Gravis - Face to Face
51. Stowarzyszenie 22q11 Polska
52. Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie
53. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
54. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
55. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających
56. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
57. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”
58. Stowarzyszenie MARFAN POLSKA
59. Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją
60. Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona

i niedoczynnością nadnerczy	
61. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL	69. Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mno- gich Wyrośli Chrzęstno-Kostnych
62. Stowarzyszenie NBIA Polska	70. Stowarzyszenie Rodzin SMARD1
63. Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych „Innowacyjni”	71. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR
64. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D	72. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo- -Mózdkową ATAKSJA
65. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	73. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego
66. Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Ukła- du Pokarmowego „Apetyt Na Życie”	74. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera
67. Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czer- niaki SARCOMA	75. Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana
68. Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu	76. Stowarzyszenie VHL Poland
	77. Stowarzyszenie Zespołu Williamsa
	78. The Pituitary Gland Association Poland

Audyt został przeprowadzony z wykorzystaniem formularza ankiety w wersji on-line dostępnym pod adresem: <https://forms.gle/eAWwTF8MHKMiKu6A9>. Formularz ankiety stanowi Załącznik 2 do raportu.

W ramach piątej edycji Audytu KFO pytania podzielono na 7 różnych kategorii obejmujących zagadnienia dotyczące potrzeb w zakresie optymalizacji opieki, dostępu do leków, dostępu do diagnostyki, potrzeb w zakresie wsparcia socjalnego, dostępu do porad psychologa, dostępu do rehabilitacji leczniczej, a także edukacji oraz innych potrzeb poza wskazanymi.

Sformułowano szesnaście pytań badawczych:

1. Ocena narzędzia jakim jest Audyt Krajowego Forum Orphan do badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.
2. Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce.
3. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.
4. Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego.
5. Ocena Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką i wpływu na poprawę bezpieczeństwa zdrowotnego pacjentów.
6. Ocena nowelizacji Ustawy Refundacyjnej zawierającej propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna).
7. Ocena czy istnieje potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o chorobach rzadkich.
8. Ocena czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki.
9. Ocena obecnego systemu orzekania o niepełnosprawności.
10. Ocena platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <https://chorobyrrzadkie.gov.pl/pl>
11. Występowanie potrzeb w zakresie optymalizacji opieki z perspektywy organizacji pacjenckich.
12. Występowanie potrzeb w zakresie refundacji leków z perspektywy organizacji pacjenckich.
13. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu diagnostyki z perspektywy organizacji pacjenckich.
14. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do porad psychologa z perspektywy organizacji pacjenckich.
15. Występowanie potrzeb w zakresie wsparcia socjalnego z perspektywy organizacji pacjenckich.
16. Występowanie potrzeb w zakresie edukacji z perspektywy organizacji pacjenckich.

Na podstawie zebranych odpowiedzi przeprowadzono analizę przekrojową, a na podstawie uzyskanych odpowiedzi opracowano wyniki. Główną część raportu tworzą oryginalne i wiernie cytowane odpowiedzi 78 organizacji pacjentów, które są skarbnicą doświadczeń, rzeczywistych danych, postulatów, wniosków i rekomendacji. Są one bezcennym materiałem do dzielenia się doświadczeniem i wiedzą pomiędzy organizacjami pacjentów z chorobami rzadkimi.

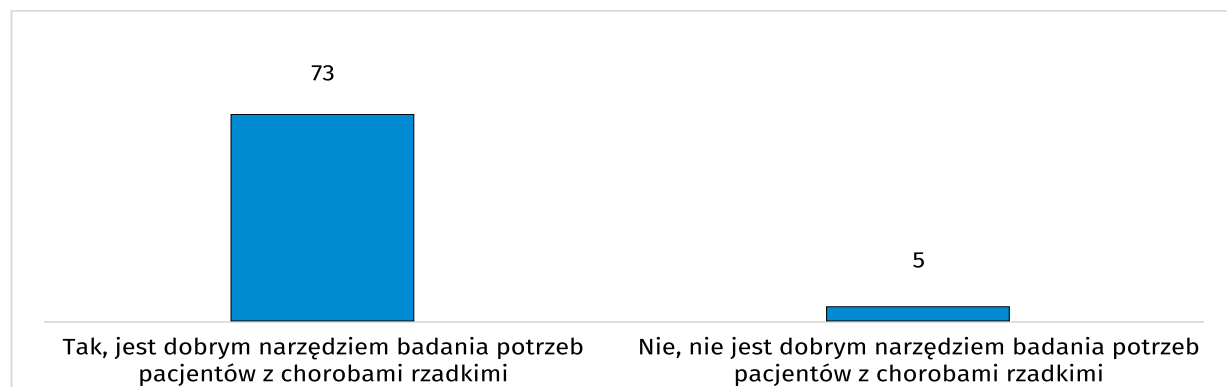
Wyniki Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025

- **100%** organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu widzi potrzebę opracowania, uchwalenia i wprowadzenia w życie Ustawy o chorobach rzadkich w Polsce.
- **99%** organizacji podkreśla potrzebę wprowadzenia zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.
- **97%** organizacji uważa, że nowelizacja Ustawy Refundacyjnej zawierającej propozycje zmodyfikowanej ścieżki refundacyjnej dla leków sierocych, to krok w dobrym kierunku.
- **96%** organizacji uważa, że powinien zostać opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich.
- **96%** organizacji wskazało na poprawę dostępu refundacyjnego i geograficznego do diagnostyki w chorobach rzadkich.
- **96%** organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących opieki psychologicznej.
- **95%** organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących edukacji.
- **95%** organizacji ocenia Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan, jako dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.
- **91%** organizacji uważa, że choroby rzadkie nie są w Polsce traktowane priorytetowo.
- **91%** organizacji wskazało na występowanie potrzeb dotyczących wsparcia socjalnego.
- **91%** organizacji uważa, że Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawi bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.
- **90%** organizacji wskazało na potrzeby dotyczące dostępu do rehabilitacji leczniczej.
- **85%** organizacji negatywnie ocenia polski system orzekania o niepełnosprawności.
- **70%** organizacji postulowało o poprawę dostępu refundacyjnego do nowych leków lub nowych wskazań już refundowanych leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.
- **71%** organizacji potwierdza, że korzystało z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich, natomiast 29% respondentów nie korzystało z platformy.
- **60%** organizacji uważa, że sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce nie uległa zmianie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. W ocenie 40% organizacji sytuacja pacjentów chorobami rzadkimi się poprawiła.
- **58%** organizacji nie zauważyło poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego, natomiast 42% organizacji ocenia Fundusz Medyczny pozytywnie.
- **15%** organizacji wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych

Ocena narzędzia jakim jest Audyt Krajowego Forum Orphan do badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi

- **975% (73) organizacji ocenia Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan, jako dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.**

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



Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce

- **91% (71) organizacji pacjenckich uważa, że choroby rzadkie nie są w Polsce traktowane priorytetowo.**

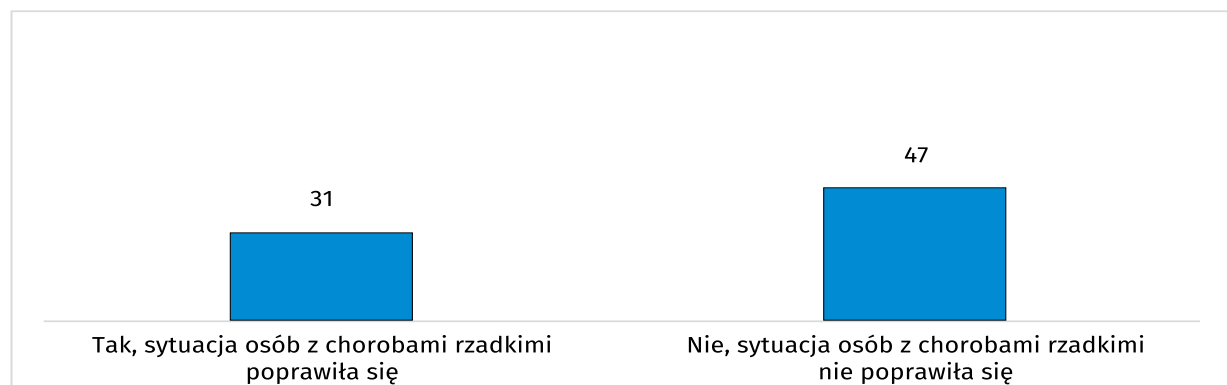
Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie czy choroby rzadkie są traktowane w sposób priorytetowy w Polsce.



Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich

- **60% (47) organizacji uważa, że sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce nie uległa zmianie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. W ocenie 40% (31) organizacji sytuacja pacjentów chorobami rzadkimi się poprawiła.**

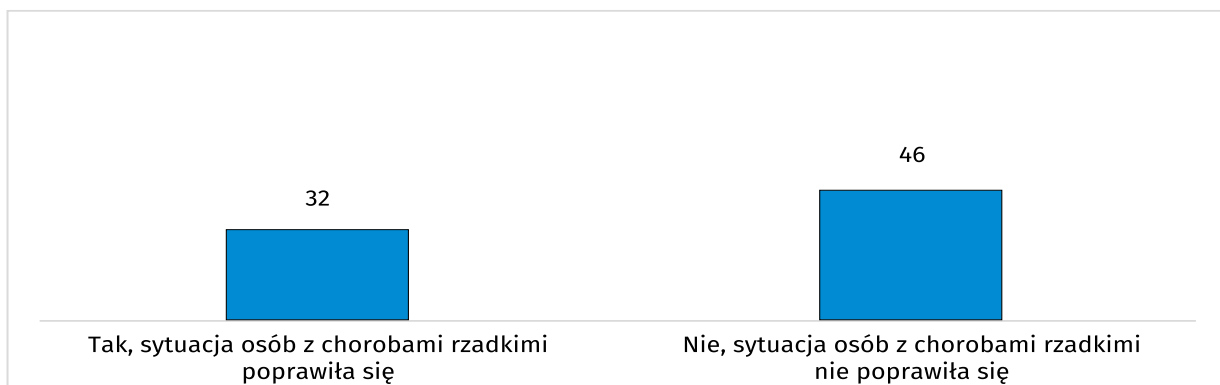
Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich.



Ocena poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego

- **58% (46) organizacji pacjenckich nie zauważyła poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego, natomiast 42% (32) organizacji ocenia Fundusz Medyczny pozytywnie.**

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



Ocena wpływu Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką na poprawę bezpieczeństwa zdrowotnego pacjentów z chorobami rzadkimi

- **91% (71) organizacji biorących udział w badaniu uważa, że Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawi bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.**

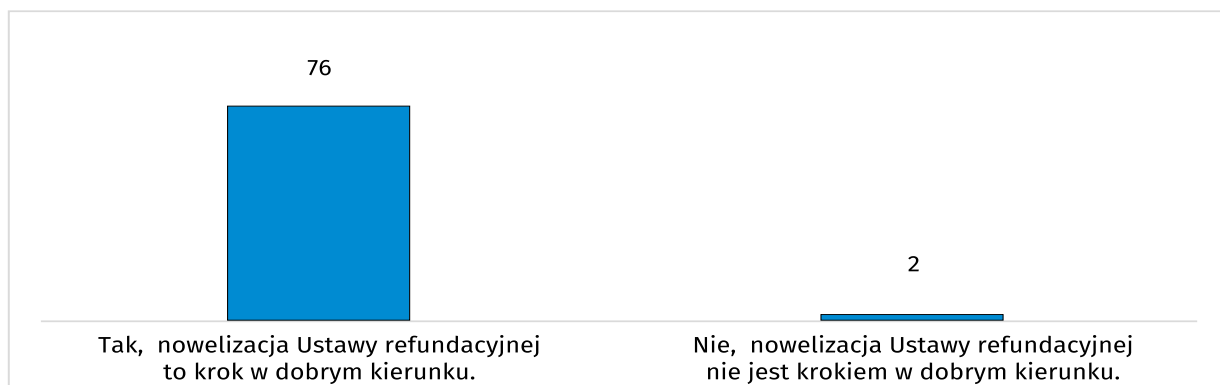
Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie wpływu Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką na bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z chorobą rzadką.



Ocena nowelizacji Ustawy refundacyjnej w zakresie chorób rzadkich

- **97% (72) organizacji pacjenckich uważa, że nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje zmodyfikowanej ścieżki refundacyjnej dla leków sierocych, to krok w dobrym kierunku.**

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie, czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej to krok w dobrym kierunku.



Najważniejsze stwierdzenia:

1. Organizacje pacjentów doceniają proponowane przez Ministerstwo Zdrowia zapisy modyfikacji ścieżki refundacyjnej dla leków sierocych, aby mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych.
2. Decydenci i płatnicy uważają, że większość leków sierocych nie uzasadnia finansowania publicznego w oparciu o standardowe kryteria oceny HTA, a mimo to stają w obliczu problemów politycznych, jeśli nie zapewnią finansowania tych terapii dla nielicznych grup pacjentów.
3. Organizacje popierają wdrożenie analizy wielokryterialnej, czyli metody oceny, która bierze pod uwagę wiele czynników jednocześnie. W kontekście refundacji leków sierocych pozwoli ocenić nie tylko ich cenę, ale też efekt zdrowotny, uwzględni korzyści społeczne i dostęp do innych terapii. Będzie to dodatkowy

argument za objęciem refundacją danego leku. Wiele krajów europejskich już stosuje tę metodę oceny.

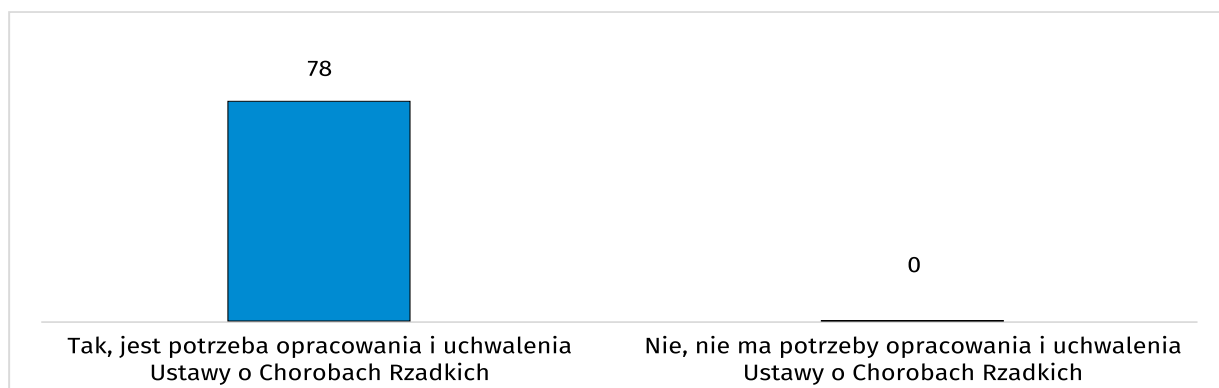
4. Pacjenci oczekują, że lek od zarejestrowania w Unii Europejskiej będzie szybko refundowany publicznie w Polsce wykorzystując wszystkie możliwe mechanizmy dostępności refundacyjnej, takie jak import docelowy, RDTL, program polityki zdrowotnej, wykaz otwarty, program leków, katalog chemioterapii oraz katalog farmakoterapii.

5. Pacjenci postulują o poprawę dostępu do leków refundowanych w ramach programów lekowych, które często nie są zakontraktowane w ośrodkach klinicznych, w których leczy się pacjent, mają ograniczenia finansowe i zbyt małe kontrakty na włączanie wszystkich kwalifikujących się pacjentów, mają zbyt małe środki na obsługę programu lekowego oraz często zbyt restrykcyjne kryteria kwalifikacji.

Ocena potrzeby opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich

- **100% (78) organizacji biorących udział w badaniu widzi potrzebę opracowania, uchwalenia i wprowadzenia w życie Ustawy o Chorobach Rzadkich w Polsce.**

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie potrzeby opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich.



Ocena, czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich, jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki.

- **96% (75) organizacji uważa, że powinien zostać opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich.**

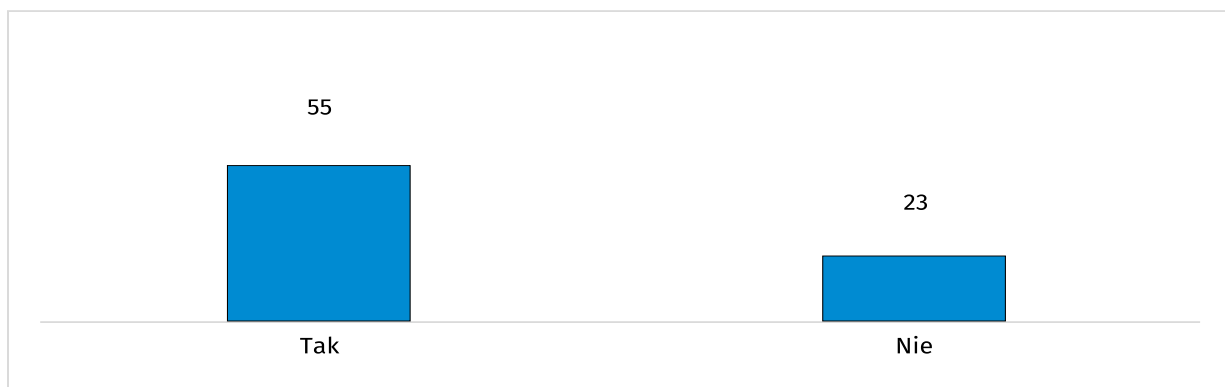
Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie potrzeby opracowania i wdrożenia Europejskiego Planu dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyrazu priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki.



Ocena platformy informacyjnej o chorobach rzadkich

- **71% (55) organizacji potwierdza, że korzystało z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich, natomiast 29% (23) respondentów nie korzystało z platformy.**

Wykres. Korzystanie przez organizacje pacjenckie z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <https://chorobyrrzadkie.gov.pl/pl>



Organizacje pacjenckie korzystające z platformy wskazywały propozycje zmian i uzupełnień:

1. Konieczność poprawy, aktualizacji, uzupełnienia opisów o chorobach rzadkich oraz weryfikacja nazw chorób rzadkich, w tym wprowadzenie szczegółowych informacji o chorobie, diagnostyce, leczeniu, ośrodkach, organizacjach pacjentów.
2. Wprowadzenie wyszukiwarki po nazwie genów i mutacji.
3. Wprowadzenie linków, odnośników do stron internetowych organizacji pacjenckich.
4. Wprowadzenie linków, odnośników do stron internetowych ośrodków referencyjnych.
5. Wprowadzenie linków, odnośników do obowiązujących zarządzeń i aktów prawnych związanych z chorobami rzadkimi.
6. Wprowadzenie linków do stron internetowych portali społecznościowych koncentrujących osoby z tą samą chorobą.
7. Wprowadzenie materiałów edukacyjnych dla osób z chorobami rzadkimi, rodzin i opiekunów.
8. Wprowadzenie ścieżek postępowania w przypadkach konkretnych chorób rzadkich i standardów ich leczenia.
9. Newsletter dostarczający podsumowanie najważniejszych informacji, wydarzeń i inicjatyw związanych z chorobami rzadkimi.
10. Wprowadzenie informacji na temat badań klinicznych z zakresu chorób rzadkich czy innowacyjnych terapii z możliwością filtrowania, wyszukiwania pod względem jednostki chorobowej.
11. Zwiększenie promocji platformy.
12. Częstsza aktualizacja platformy, w tym aktualne informacje w sprawie zaawansowania prac nad Planem Chorób Rzadkich, aktualizacje na temat konferencji, szkoleń, spotkań organizacji chorób rzadkich, aktywności organizacji pacjenckich, apeli, bądź kierunków w których działają.

Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki w chorobach rzadkich

- **99% organizacji pacjenckich podkreśla potrzebę wprowadzenia zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.**

Najwięcej potrzeb wskazywanych przez organizacje pacjenckie dotyczyło takich zagadnień, jak:

1. Utworzenie ośrodków referencyjnych – wg. Planu mają to być ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR) w całej Polsce skoncentrowanych na diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich w formule opieki kompleksowej.
2. Wprowadzenie standardu podań domowych leków stosowanych w chorobach rzadkich.
3. Optymalizacja opieki poprzez wprowadzenie

- opieki kompleksowej i skoordynowanej.
4. Opracowanie standardów postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, aby opieka była wystandardyzowana i jednolita w całym kraju.
 5. Utworzenie rejestrów pacjentów i monitorowanie wyników leczenia oraz wskaźników jakości.
 6. Wprowadzenie Karty pacjenta z chorobą rzadką
 7. Wprowadzenie modelu opieki dla przejścia pacjentów z chorobami rzadkimi z opieki pediatrycznej na opiekę dla osób dorosłych (transition care).
 8. Ulepszenie systemu e-zdrowie, aby lekarz, przychodnia czy szpital szybko mógł dowiedzieć się o poprzednich wizytach pacjenta oraz o jego rozpoznanych i leczonych chorobach, przyjmowanych lekach.
 9. Tworzenie wielospecjalistycznych ośrodków – wszystko w jednym miejscu.
 10. Telekonsylia dostępne dla mniejszych ośrodków.
 11. Utworzenie systemu umożliwiającego łatwą weryfikację i dostęp do informacji o dostępnych placówkach oraz terminach wizyt lekarskich, co znacząco poprawiłoby koordynację opieki.
 12. Wykorzystanie potencjału badań klinicznych.
 13. Brak ustawy dla Chorób Rzadkich, która umożliwiłaby pełne wdrożenie Planu i zapewniła trwałe podstawy prawne dla systemowych rozwiązań.
 14. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności.
 15. Wsparcie socjalne i orzecznicze - jasne i uproszczone procedury, zrozumienie specyfiki chorób rzadkich.
 16. Regularne analizowanie danych dotyczących jakości opieki.
 17. Wystuchania potrzeb środowiska pielęgniarskiego dotyczących opieki nad pacjentem z chorobą rzadką.

Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki w chorobach rzadkich

- **96% organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi wskazało na poprawę dostępu refundacyjnego i geograficznego do diagnostyki w chorobach rzadkich.**

Organizacje stwierdzają w ramach dostępu do diagnostyki w chorobach rzadkich:

1. W ramach „Programu badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026” zawierającego obecnie 36 jednostek chorobowych (w tym 6 jednostek w pilotażu wojewódzkim, a nie na terenie całego kraju), organizacje pacjenckie rekomendują, aby pilotaż, w ramach którego realizowane są badania przesiewowe w kierunku sześciu nowo włączonych jednostek chorobowych: ciężkiego skojarzonego (złożonego) niedoboru odporności (SCID), galaktozemii, choroby Pompe’go, choroby Fabry’ego, choroby Gaucher’a oraz mukopolisacharydozy typu I (MPS-I) został jak najszybciej wdrożony na terenie całego kraju.
2. Rekomendowane jest również dołączenie sześciu nowych jednostek chorobowych do „Programu badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2026”:
 1. Mukopolisacharydoza typu II (MPS II): choroba Hunter;
 2. Choroba Krabbego;
 3. Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD);
 4. Leukodystrofia metachromatyczna (MLD);
 5. Dystrofia mięśniowa Duchennea;
 6. Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D)
3. Organizacje pacjenckie zwracają także uwagę na długi czas oczekiwania na diagnostykę, określając trudność w dostępie do diagnostyki „odyseją diagnostyczną” dla zobrazowania długotrwałości procesu diagnostycznego.
4. Wskazywano na konieczność multidyscyplinarnej diagnostyki, zamiast obecnej diagnostyki wybranych jednostek chorobowych i koncentracji na rozpoznaniu w danym obszarze.
5. Szczególnie istotne jest także wskazywanie przez organizacje pacjenckie brak specjalistów mogących przeprowadzić i zinterpretować przeprowadzone badanie diagnostyczne choroby rzadkiej.

6. Potrzeba szkoleń lekarzy POZ i pediatrów w zakresie wczesnych objawów i badań diagnostycznych w chorobach rzadkich.
7. Mała ilość ośrodków diagnostycznych z zespołami interdyscyplinarnymi dla wszystkich chorych (dzieci i dorośli).
8. Potrzeba określenia ścieżek diagnostycznych dla osób z podejrzeniem choroby rzadkiej.
9. Przeciążone laboratoria – wyniki badań (np. genetycznych) dostępne dopiero po kilku tygodniach lub miesiącach.
10. Diagnostyka jest długa i mozolna. Pacjenci przez wiele lat są błędnie diagnozowani przez różnych specjalistów. W tej sytuacji pomocne mogłyby być paszporty dla pacjentów z chorobami rzadkimi oraz rejestr chorób rzadkich. Dzięki temu niedoświadczony lekarz mógłby kierować się dostępną dokumentacją w procesie diagnostyki.
11. Zwiększenie wrażliwości lekarzy na niespecyficzne objawy w ramach diagnostyki.
12. Po uzyskaniu diagnozy pacjent często nie jest kierowany na dalszą diagnostykę, w praktyce pacjent zostaje z samą informacją o chorobie, bez planu monitorowania jej przebiegu.
13. Dostępność badań diagnostycznych jest uzależniona od miejsca zamieszkania. W mniejszych miejscowościach lub poza ośrodkami akademickimi czas oczekiwania bywa liczony w miesiącach lub latach.
14. Zagwarantowanie równych warunków dostępu do pełnej diagnostyki pacjentom z chorobami rzadkimi w całym kraju – m.in. przez telekonsultacje, mobilne punkty badań lub refundację dojazdów.
15. Rodzice o tym, z czym wiąże się choroba rzadka i czego powinni pilnować dowiadują się tylko od innych rodziców po krótszym, choć często po dłuższym czasie - brak świadomości społecznej odnośnie chorób rzadkich.
16. Przesłanie wyniku badania przez email lub na telefon jest zabronione, przy odbiorze wyniku powinna być osoba zaufana - wspierająca, wynik badania to wyrok. Zachorowania w bliższej lub dalszej przyszłości, obciążenie genetyczne dzieci, silne emocje prowadzą często do samobójstw bez odpowiedniego przygotowania pacjenta po otrzymaniu wyniku potwierdzającego.
17. Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wysłania zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania.
18. Brak jednolitych i powszechnie dostępnych standardów diagnostycznych prenatalnych – mimo że diagnostyka prenatalna (USG, MRI) jest możliwa, nie jest jednak standaryzowana i szeroko dostępna w całym kraju, co utrudnia wczesne wykrycie wady.
19. Biorąc pod uwagę bardzo małą liczbę osób z konkretną chorobą rzadką w populacji cykliczne monitorowanie zdiagnozowanych osób jest priorytetowe i ważne dla pacjentów, nawet jeżeli do ich dyspozycji pozostaje jedynie leczenie objawowe. Takie cykliczne monitorowanie symptomów, progresji, metod terapeutycznych mogłoby np. odbywać się przez ankietowanie pacjentów przy współpracy z stowarzyszeniami pacjenckimi i/lub we współpracy np. z kołami studenckimi kierunków lekarskich.
20. Rozproszenie kompetencji i brak interdyscyplinarnego podejścia. Diagnostyka jest często prowadzona fragmentarycznie, bez udziału zespołów multidyscyplinarnych (gastroenterolog, chirurg, dietetyk, farmaceuta, radiolog, immunolog).
21. Brak centralnego rejestru i danych epidemiologicznych.
22. Szybka diagnoza to szybkie przeprowadzanie badań diagnostycznych i krótki czas oczekiwania na wyniki.

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

Diagnostyka	Wskazanie
Akwaporyna 4 (AQP4)	NMOSD (spektrum neuromyelitis optica)
Badania aktywności kinazy kreatynowej (CK) u noworodków	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
Badania genetyczne	Miopatia miofibrylarna typu 6 (MFM6)
	Ataksja Friedreicha
	Białaczka
	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
	Wrodzone wady serca
	Ciężkie niedobory odporności - SCID
	Dystrofia miotoniczna typu 1
	Miastenia
	Obrzęk naczynioruchowy
	Zwyrodnienie plamki związane z wiekiem (AMD)
	Choroby hepatologiczne
	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS)
	Zespół Marfana
	Ciężka padaczka lekooporna
	Neurodegeneracja z akumulacją żelaza w mózgu (NBIA)
	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1 SMARD1
	Zespół Angelmana
Badania genetyczne typu WES	Nowotwory
	Miopatia
Badania kortyzolu i ACTH (hormonu adrenokortykotropowego)	Choroba Addisona
Badania PET	Sarkoidoza
Badania PET MR	Sarkoidoza
Program badań przesiewowych noworodków	1. Leukodystrofia metachromatyczna
	2. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
	3. Choroba Pompego
	4. Choroba Fabryego
	5. Choroba Gauchera
	6. Choroba Krabbe'go
	7. Niedobór kwaśnej sfingomielinazy ASMD A/B
	8. Mukopolisacharydoza typu 1
	9. Mukopolisacharydoza typu 2
	10. Ciężki złożony niedobór odporności - SCID
	11. Galaktozemia
	12. Choroba LAL-D

Badanie ADAMTS13	Białaczka
	Wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa
Badanie EEG	Naprzemienne porażenie połowicze wieku dziecięcego (AHC)
Badanie EMG	Miastenia
	Dystrofia miotoniczna typu 4
Badanie fosfatazy alkalicznej	Pierwotne zapalenia dróg żółciowych
Badanie przeciwciał	Miastenia
Holter EKG	Dystrofia miotoniczna typu 2
MRI	Stwardnienie guzowate
MRI wątroby	Choroba LAL-D
Oznaczenie peptydu natriuretycznego (BNP, NT-proBNP) z krwi	Nadciśnienie płucne
Pediatryczne badania polisomnograficzne	Naprzemienne porażenie połowicze wieku dziecięcego (AHC)
Polisomnografia	Dystrofia miotoniczna typu 3
Scyntygrafia galei	Sarkoidoza
Scyntygrafia płuc	Nadciśnienie płucne
Specjalistyczne oceny ruchowe	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
Spirometria	Miastenia
	Nadciśnienie płucne
Szerszy panel badań koagulacyjnych	Białaczka
Testy DBS	Choroba Gauchera
Testy funkcjonalne 6MWT	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
Testy funkcjonalne NSAA	
Testy neuropsychologiczne	Dystrofia miotoniczna typu 5
Testy TRECs/KRECs	Ciężkie niedobory odporności - SCID
TK klatki piersiowej	Nadciśnienie płucne
USG serca	
Przeciwciała anti-dsDNA	Toczeń
USG serca	
Echo serca	
Doppler	

Potrzeby w zakresie refundacji leków w chorobach rzadkich

- **70% organizacji postulowało o poprawę dostępu refundacyjnego do nowych leków lub nowych wskazań już refundowanych leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.**

Analiza wskazań klinicznych zgłoszonych przez pacjentów wykazuje, że najczęściej leków oczekiwanych

jest w rzadkich chorobach hematologicznych, neurologicznych i metabolicznych.

Tabela: Zestawienie alfabetyczne leków wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjentów, jako potrzeby w zakresie refundacji publicznej technologii lekowych w chorobach rzadkich

Nazwa międzynarodowa	Nazwa handlowa	Wskazanie
1. Afamitresgene autoleucel	Tecelra (rejestracja FDA)	Mięsak maziówkowy
2. Atidarsagene autotemcel	Libmeldy	Leukodystrofia metachromatyczna (MLD)
3. Belzutifan	Welireg	Choroba von Hippel-Lindau (VHL)
4. Beremagene geperpavec	Vyjuvek	Dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka (DEB)
5. Brentuksymab wedotin	Adcetris	Chłoniak Hodgkina (schemat BRACAD)
6. Berotralstat	Orladeyo	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE)
7. Burosumab	Crysvita	Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (refundacja dla dorosłych chorych w programie lekowym B.151 - obecnie tylko dzieci i młodzież)
8. Cannabidiol	Epidyolex	Napady padaczkowe związane z niedoborem kinazy zależnej od cykliny-podobnej 5 (CDKL5)
9. Colestyraminum	Vasosan	Ciężki świąd
	Questran	
10. Crovalimab	Piasky	Nocna napadowa hemoglobinuria
11. Czynniki podawane podskórnie		Potrzeba refundacji w leczeniu profilaktycznym u wszystkich dzieci z hemofilią
12. Dabigatranum etexilatum	Pradaxy	Sarkoidoza
13. Danicopan	Voydeya	Nocna napadowa hemoglobinuria
14. Deflazakort	Calcort	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
		Miastenia
		Sarkoidoza
15. Deutiwakaftor, tezakaftor i wanzakaftor	Alyftrek	Mukowiscydoza (CF) u pacjentów w wieku 6 lat i starszych, którzy mają co najmniej jedną mutację inną niż klasy I genu mukowiscydozowego przeźbłonowego regulatora przewodnictwa (CFTR)
16. Distigmini bromidum	Ubretid	Miastenia
17. Efanesoctocog alfa	Altuvect	Hemofilia typu A
18. Ekstrakt kory brzozy	Filsuvez	Dystroficzna postać pęcherzowego oddzielania się naskórka (DEB) i postać graniczna pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB)
19. Elafibranor	Iqirvo	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC)
20. Eliglustat	Cerelga	Choroba Gauchera (od 6 r.ż. zamiast od 18 r.ż. jak jest w programie lekowym B.23)
21. Emicizumab	Hemlibra	Hemofilia A (wrodzony niedobór czynnika VIII): z inhibitorami czynnika VIII oraz bez inhibitorów czynnika VIII, u których występuje ciężka postać choroby (FVIII < 1%) lub umiarkowana postać choroby (FVIII ≥ 1% i ≤ 5%) z ciężkim fenotypem krwotocznym – refundacja we wszystkich grupach wiekowych

22. Eplontersen	Wainzua	Dziedziczna amyloidozą transtyretynową (ATTR) u dorosłych pacjentów z polineuropatią w 1 lub 2 stopniu zaawansowania
23. Epcorytamab	Tepkinly	Chłoniak grudkowy (FL)
24. Erybulina	Halaven	Mięsaki
25. Foslewodopa i foskarbidopa	Produodopa	Zaawansowana choroba Parkinsona
26. Fostamatynib	Tavlesse	Przewlekła pierwotna małopłytkowość immunologiczna (ITP)
27. Gabapentin	Gabapentin Teva	Miopatia mitochondrialna pod postacią z. Leigha
28. Ganaxolone	Ganaxolon	Napady padaczkowe związane z niedoborem kinazy zależnej od cykliny-podobnej 5 (CDKL5)
29. Givinostat	Duvyzat	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
30. Hydroxychloroquine	Plaquenil	Sarkoidoza
31. Hydroxychloroquine	Plaquenil	Toczeń
32. Idebenone	Raxone	Dziedziczna neuropatia nerwów wzrokowych Lebera
33. Inebilizumab	Uplizna	Spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego (NMOSD)
34. Iptacopan	Fabhalta	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
35. Kannabidiol	Epidyolex	Zespół Angelmana
36. Koncizumab	Alhemo	Hemofilia A (wrodzony niedobór czynnika VIII powikłany inhibitorem czynnika VIII) Hemofilia B (wrodzony niedoborem czynnika IX powikłany inhibitorem czynnika IX)
37. Lanadelumab	Takhzyro	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) – poszerzenie refundacji leczenia zapobiegawczego pacjentów poniżej 12. r.ż. w programie lekowym B.122.
38. Methotrexat,	Ebetrexat	Toczeń
39. Metylosiarczan neostygminy	Neostygmina	Miastenia
40. Mexiletini hydrochloridum	Teva-Mexiletine	Dystrofia miotoniczna typu 1 (DM1)
41. Midazolam	Nayzilam Spray	Lekooporne ataki padaczki
42. Miorelaksanty	Baklofen, Sirdalud	Spastyczna paraplegia genetyczna
43. Miglustat	Zavesca	Choroba Niemann-Picka
44. Mirwetuksymab sorawtanzyny	Elahere	Oporny na platynę, surowiczy, o wysokim stopniu złośliwości nabłonkowy rak jajnika (HGSC)
45. Modafinil	Actimodan	Dystrofia miotoniczna typu 1 (DM1)
46. Neostigmini methysulfas	Polstigminum	Miastenia (roztwór)
47. Nusinersen	Spinraza	Rdzeniowy zanik mięśni (refundacja wyższej dawki nusinersenu)
48. Odewiksybat	Kayfanda	Świąd cholestatyczny u pacjentów z zespołem Alagille'a (ALGS) w wieku od 6 miesięcy
49. Onasemnogen abeparwówek	Zolgensma	Rdzeniowy zanik mięśni (wskazanie refundacyjne dla dzieci z czterema kopiami SMN2)
50. Pirtobrutynib	Jaypirca	Nawrotowy lub oporny na leczenie chłoniak z komórek płaszczka (MCL) Nawrotowa lub oporna na leczenie przewlekła białaczka limfocytowa (CLL)
51. Polisiarczan pentozanu sodu	Elmiron	Zespół bolesnego pęcherza moczowego (śródmięśniowe zapalenie pęcherza, IC)
52. Preparat białkowy	PKU squeeze	Fenyloketonuria (PKU)

53. Pyridostigmini bromidum	Mestinon Retard	Miastenia
54. Rawulizumab	Ultomiris	Miastenia (złagodzenie kryteriów programu lekowego B.157)
55. Rawulizumab	Ultomiris	Spektrum zapalenia nerwów wzrokowych i rdzenia kręgowego (NMOSD)
56. Qalsody	Tofersen	Stwardnienie zanikowe boczne (ALS) u dorosłych z mutacją w genie SOD1
57. Rekombinowany ADAMST13	Adzynma	Wrodzona zakrzepowa płamica małopłytkowa (CTTP)
58. Rifampicin	Ryfampicyna	Ciężki świąd
59. Rozanoliksizumab	Rystiggo	Miastenia
60. Rydysplam	Evrysdi	Rdzeniowy zanik mięśni (tabletki)
61. Sapropteryna	Kuvan	Hiperfenyloalaninemia (HPA) u dorosłych i dzieci w każdym wieku, chorujących na fenylketonurię (PKU)
62. Sebelipaza alfa	Kanuma	Choroba LAL-D
63. Seladerpar	Livdelzi	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC)
64. Sotatercept	Winrevair	Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP)
65. Sumatryptan	Sumatriptan SUN s.c.	Klasterowe bóle głowy
66. Sutimlimab	Enjaymo	Niedokrwistość hemolityczna u dorosłych pacjentów z chorobą zimnych aglutynin (CAD)
67. Tazemetostat	Tazverik	Mięsak nabłonkowy
68. Tedeuglutyd	Revestive	Zespół krótkiego jelita
69. Toksyna botulinowa	Botox, Dysport	Zwyrodnienie układu nerwowego związane odkładaniem się żelaza w mózgu (NBIA)
70. Topiramatum	Topamax	Toczeń
71. Tovarafenib	Ojemda (rejestracja FDA)	Nawrotowy lub oporny na leczenie glejak dziecięcy o niskim stopniu złośliwości (pLGG) z fuzją lub rearanżacją genu BRAF albo mutacją BRAF V600
72. Trabektedyna	Yondelis	Mięsaki
73. Trifeksyhenidyl	Artane	Zespół Leigha
74. Trofinetyd	Daybue (rejestracja FDA)	Zespół Retta
75. Vamorolone	Agamree	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
76. Wonikog alfa	Veyvondi	Zapobieganie i leczenie krwotoków lub krwawień chirurgicznych u osób dorosłych (w wieku 18 lat lub starszych) z chorobą von Willebranda (VWD), u których leczenie samą desmopresyną (produktem DDAVP) jest nieskuteczne lub przeciwwskazane
77. Zilucoplan	Zibrysq	Miastenia

Potrzeby w zakresie refundacji wyrobów medycznych w chorobach rzadkich

- **15% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych**

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

Wyrób medyczny	Wskazanie
1. Akcesoria do tracheostomii (opaski, opatrunki, środki do pielęgnacji)	Przeponowa postać rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1
2. Artykuły do gastrostomii (PEGi i akcesoria, niektóre odżywki)	

3. Chodziki	Miastenia
4. Koncentratory	
5. Materace przeciwoślężynowe	
6. Opatrunki	Epidermolysis Bullosa
7. Pieluchomajtki	Miastenia
8. Pieluchy	
9. Pompy do wlewów	Wrodzone niedobory odporności
10. Rurki tracheostomijne	Przeponowa postać rdzeniowego zaniku mięśni SMARD1
11. Sprzęt medyczny, taki jak ssaki, nebulizatory i koflatory (asystory kaszlu)	
12. Ssaki	Miastenia
13. Urządzenia do pomiaru saturacji	Miastenia
14. Wózki inwalidzkie	
15. Zestawy do podawania leków	Wrodzone niedobory odporności

Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej w chorobach rzadkich

- **90% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących dostępu do rehabilitacji leczniczej.**

Najczęściej organizacje pacjenckie wymieniały:

1. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji leczniczej i wydłużenie czasu trwania rehabilitacji dla osób z chorobami rzadkimi. Obecne turnusy rehabilitacyjne lub świadczenia z zakresu rehabilitacji są zbyt krótkie i niewystarczające.
2. Brak rehabilitacji domowej.
3. Niedostateczne finansowanie lub całkowity brak finansowania rehabilitacji leczniczej.
4. Brak ośrodków realizujących specjalistyczną rehabilitację, brak dedykowanych programów rehabilitacji w chorobach rzadkich oraz brak wytycznych w zakresie rehabilitacji.
5. Konieczność interdyscyplinarnego podejścia w ramach rehabilitacji i współpracy lekarzy specjalistów z rehabilitantami i fizjoterapeutami.
6. Potrzeba edukacji fizjoterapeutów i rehabilitantów nt. chorób rzadkich,
7. Niewystarczająca ilość odpowiednio przygotowanych kadr medycznych.
8. Trudności uzyskania skierowania na rehabilitację oraz problemy związane z trudnościami w transporcie osób chorych na choroby rzadkie na rehabilitację.
9. Potrzeba włączenia przedstawiciela stowarzyszenia fizjoterapeutów do prac nad Planem dla Chorób Rzadkich oraz Krajowej Izby Fizjoterapeutów w szkolenia środowiska.
10. Brak standardów rehabilitacji dla dzieci i dorosłych z chorobami rzadkimi.
11. Bardzo długi czas oczekiwania na rehabilitację.
12. Brak rehabilitacji długoterminowej - rehabilitacja jest intensywna (np. codziennie przez 2 tyg.), ale krótka (po 2 tygodniach czeka się kilka miesięcy na następną).
13. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji refundowanej przez NFZ, w tym również rehabilitacji domowej oraz turnusów rehabilitacyjnych.
14. Brak stałej rehabilitacji domowej finansowanej przez NFZ jako standardowego świadczenia.
15. Zwiększenie dostępności rehabilitacji w małych miejscowościach.
16. Brak specjalistycznej, stale dostępnej rehabilitacji dostosowanej do potrzeb pacjenta z chorobą rzadką
17. Niedostosowane limity czasowe i ilościowe świadczeń - obecne limity na liczbę zabiegów rehabilitacyjnych są niewystarczające i nie uwzględniają postępującego charakteru wielu chorób rzadkich. Chorzy potrzebują stałej, często codziennej rehabilitacji, tymczasem świadczenia NFZ ograniczają się np. do kilku tygodni w roku, co nie ma realnego wpływu na podtrzymanie funkcji motorycznych.
18. Trudności w dostępie do rehabilitacji domowej i mobilnych zespołów rehabilitacyjnych – w przypadku pacjentów z zaawansowaną niepełnosprawnością lub mieszkających w mniejszych miejscowościach kluczowy jest dostęp do rehabilitacji w miejscu zamieszkania. Obecnie rehabilitacja domowa jest bardzo ograniczona, często całkowicie niedostępna poza dużymi miastami.

19. Brak spójności między leczeniem farmakologicznym, a rehabilitacją - nowoczesne terapie lekowe wymagają wsparcia intensywnej i kompetentnej rehabilitacji, która jest nieodłączną częścią skutecznego leczenia. Brak systemowego powiązania rehabilitacji z programami lekowymi powoduje, że część efektów terapii zostaje zmarnowana.
20. Brak długofalowych, interdyscyplinarnych programów rehabilitacji, gdzie choroby rzadkie to schorzenia przewlekłe, które wpływają na różne aspekty funkcjonowania pacjenta. Potrzebne są zintegrowane programy, obejmujące nie tylko fizjoterapię, ale także terapię zajęciową, wsparcie psychologiczne i logopedyczne – realizowane w ramach jednego zespołu.
21. Brak elastyczności w organizacji rehabilitacji (rodziny muszą się dostosowywać do systemu, który nie uwzględnia stanu zdrowia dziecka i jego ograniczeń transportowych).
22. Większa refundacja sprzętu do rehabilitacji, w tym wózków specjalistycznych multipozycyjnych i elektrycznych, pionizatorów, systemów do pozycjonowania, materacy i łóżek.
23. Nierówności terytorialne w dostępie do rehabilitacji - pacjenci z mniejszych miejscowości i terenów wiejskich mają utrudniony dostęp do wysokospecjalistycznych form rehabilitacji, co prowadzi do nierówności zdrowotnych. Potrzebne są mobilne zespoły terapeutyczne lub regionalne ośrodki specjalistyczne z kompetencjami w rehabilitacji dzieci z chorobami rzadkimi.
24. Trudności w uzyskaniu skierowania na rehabilitację.
25. Osoby z chorobami rzadkimi są traktowane jak każdy obywatel pomimo, iż potrzebują większej ilości godzin rehabilitacji.
26. Rehabilitacja jest uzależniona od stopnia niepełnosprawności, osoby z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie mają pierwszeństwa tak jak osoby ze znacznym stopniem. Rzadka choroba, zespół nie są brane pod uwagę.

Potrzeby w zakresie dostępu do opieki psychologicznej w chorobach rzadkich

- **96% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących opieki psychologicznej.**

Zidentyfikowano szereg problemów, potrzeb i postulatów w zakresie opieki psychologicznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi i ich rodzinami:

1. Zwiększeniem liczby psychologów specjalizujących się w chorobach rzadkich oraz psychologów dziecięcych specjalizujących się w chorobach rzadkich.
2. Zwiększenie dostępu do świadczeń psychologicznych dla osób z chorobami rzadkimi, szczególnie po uzyskaniu diagnozy.
3. Potrzeba dostępu do porad psychologicznych dla rodzin – rodziców i rodzeństwa chorych oraz opiekunów.
4. Konieczność zwiększenia finansowania na świadczenia psychologiczne.
5. Potrzeba wprowadzenia interwencji psychologicznej w szkołach - przygotowanie rówieśników do obecności ucznia z niepełnosprawnością, wsparcie emocjonalne przy pogorszeniu sprawności ruchowej, psychoedukacja nauczycieli.
6. Bardzo trudno znaleźć psychologa na NFZ, a osób z chorobami rzadkimi nie stać na wizyty prywatne. Dodatkowo potrzebna jest pomoc online, bo wielu chorych nie wychodzi z domu.
7. Psycholog powinien być w zespole terapeutyczny w Centrum Eksperckim i takie są zapisy wytycznych do powołania Centrów Eksperckich w Planie dla Chorób Rzadkich.
8. Zapewnienie kompleksowego wsparcia psychologicznego osobom żyjącym z chorobami rzadkimi, w tym opiekunom, rodzeństwu i innym członkom rodziny, ukierunkowanego na poprawę jakości życia całych rodzin dotkniętych chorobą. Wsparcie to powinno obejmować cały cykl życia rodziny – od momentu postawienia diagnozy, przez okres opieki i ewentualnego leczenia, aż po długoterminowe wsparcie, również po śmierci osoby chorującej, pomagające rodzinie w adaptacji i procesie żałoby.
9. Dostęp do porad (terapii) psychologicznych w krótkim czasie dla osób z chorobami rzadkimi.
10. Brak programów wsparcia psychologicznego dostosowanych do specyfiki chorób rzadkich, uwzględniających unikalne wyzwania emocjonalne.
11. Brak wsparcia psychologicznego w momentach kryzysowych. Szczególnie dotkliwy jest brak psychologa w newralgicznych momentach: po otrzymaniu diagnozy, przy zaostrzeniu objawów, w procesie leczenia czy żałoby. Rodziny są pozostawione same sobie, bez fachowego wsparcia w radzeniu sobie z traumą i przewlekłym stresem.
12. Brak finansowania wsparcia psychologicznego w organizacjach pacjenckich - w praktyce to organizacje pacjenckie próbują wypełniać lukę w systemie, oferując ograniczoną pomoc psychologiczną w ramach projektów. Brakuje jednak stabilnych

źródeł finansowania, by takie wsparcie mogło być dostępne powszechnie i długofalowo.

13. Brak dostępu do terapii online - pacjenci z obniżoną odpornością unikają wizyt w poradniach z powodu ryzyka infekcji a system telepsychologii w NFZ praktycznie nie istnieje. Brak finansowania dla zdalnych konsultacji.
14. Brak edukacji - gdzie szukać pomocy psychologicznej - brak dedykowanych materiałów lub poradników psychologicznych.
15. Wsparcie psychologiczne oferowane w systemie opieki zdrowotnej najczęściej ma charakter ogólny

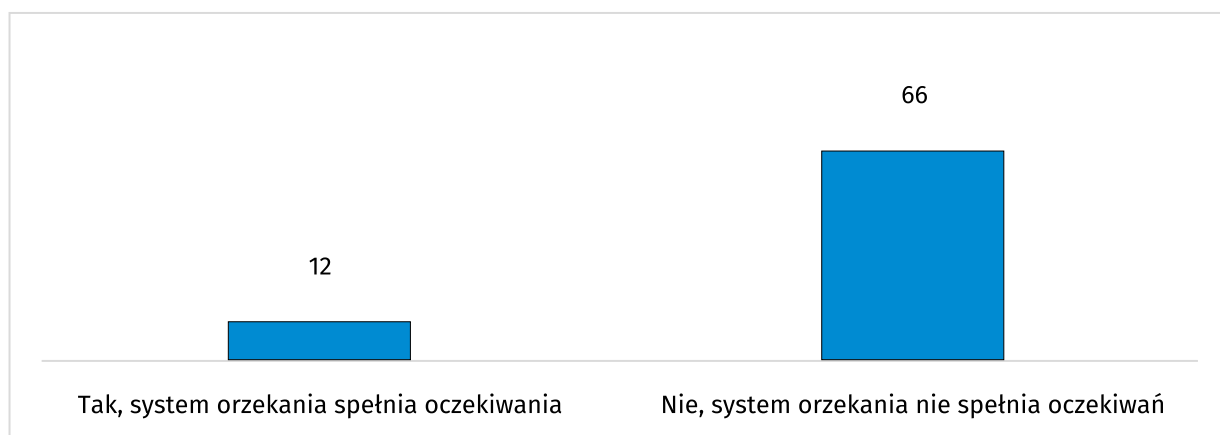
i niedostosowany do realiów życia z chorobą rzadką, przewlekłą, dziedziczną.

16. Obecność psychologa powinna być stałym elementem kompleksowej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką.
17. Nierówności terytorialne i bariery finansowe w dostępności do psychologów, co wyklucza wiele rodzin z mniejszych miejscowości. Potrzebne są rozwiązania finansowe i organizacyjne, które zagwarantują równy i bezpłatny dostęp do wsparcia psychologicznego w całym kraju.

Ocena obecnego systemu orzekania o niepełnosprawności w chorobach rzadkich

- **85% (66) organizacji ocenia negatywnie polski system orzekania o niepełnosprawności.**

Wykres: Ocena przez organizacje pacjenckie, czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia oczekiwania.



Organizacje oceniające negatywnie system orzekania o niepełnosprawności najczęściej wskazywały następujące powody:

1. Konieczność zmiany systemu orzecznictwa w Polsce – ponowne orzeczenia nie powinny być wymagane w przypadku nieuleczalnych chorób rzadkich, edukacja lekarzy orzeczników nt. chorób rzadkich. Osoby z chorobami rzadkimi systematycznie udowadniają przez Komisjami, że są nadal nieuleczalnie chore.
2. Potrzeba edukacji lekarzy orzeczników m.in w ZUS w zakresie chorób rzadkich – trudność uzyskania renty socjalnej lub renty z powodu częściowej niezdolności do pracy u osób z chorobami rzadkimi.
3. Lekarze orzecznicy nie znają specyfiki chorób rzadkich.
4. Procedury orzecznictwa są skomplikowane, wymagają uproszczenia.
5. System orzekania w kryteriach oceny uwzględnia wyłącznie fizyczne kryteria rozumiane jako sprawność fizyczną, pomijana jest sprawność intelektualna i zdolność do samodzielnego funkcjonowania.

6. Brak spójności między orzecznictwem dziecięcym, a systemem orzecznictwa dla dorosłych.
7. Brak wiedzy lekarzy orzeczników o chorobach rzadkich.
8. Brak obecności lekarzy specjalistów prowadzących pacjentów z chorobami rzadkimi na komisjach.
9. Potrzebna jest zmiana systemowa w chorobach rzadkich – odstąpienie od powtórnego orzekania w przypadku chorób nieuleczalnych bądź trwałej niepełnosprawności, wprowadzenie bezterminowych orzeczeń dla osób z chorobami rzadkimi lub uproszczona ścieżka dla chorób nieuleczalnych i rzadkich.
10. Potrzeba zmiany przepisów poprzez ujęcie wszystkich chorób rzadkich na liście chorób uprawniających do uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności.
11. Długi czas oczekiwania na termin komisji orzeczniczej.
12. Potrzeba wprowadzenia zdalnych komisji dla osób z chorobami rzadkimi.

13. Możliwość składania wniosku o przedłużenie orzeczenia wcześniej niż po jego zakończeniu.
14. Zintegrowany system orzecznictwa - jeden system zamiast kilku – ZUS, MOPS, PCPR.
15. Włączenie organizacji pacjenckich do procesu orzekania.
16. Wprowadzenie obowiązku pisemnego uzasadniania decyzji orzecznika, jeśli jest ona sprzeczna bądź niezgodna z dokumentacją przedstawioną w trakcie orzecznictwa, sporządzoną przez lekarzy prowadzących lub specjalistów danej choroby rzadkiej. Zmiana systemu orzeczniczego dla osób

z chorobami rzadkimi.

17. Wprowadzenie orzecznictwa u chorych pow. 16 r.ż.
18. Złożone i długotrwałe procedury przyznawania świadczeń i orzeczeń - uzyskanie orzeczenia o niepełnosprawności i dostępu do wsparcia jest często czasochłonne, biurokratyczne i stresujące.
19. Zbyt skomplikowane procedury przy orzecznictwie o niepełnosprawności.
20. Orzeczenia często nie odzwierciedlają rzeczywistych potrzeb osób z chorobami rzadkimi o zmiennym lub niewidocznym przebiegu.

Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego w chorobach rzadkich

- **91% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących wsparcia socjalnego.**

Wśród najczęściej wymienianych potrzeb znajdowały się:

1. Konieczność wprowadzenia systemowych rozwiązań wsparcia socjalnego – od odpowiednich świadczeń pielęgnacyjnych, opiekuńczych, poprzez wsparcie mieszkalne, edukacyjne, transportowe czy zawodowe.
2. Wprowadzenia asystentów osób chorych i opieki wytchnieniowej.
3. Potrzeba wprowadzenia koordynatorów w zakresie wsparcia socjalnego dla osób z chorobami rzadkimi – koordynator wskazuje możliwości uzyskania wsparcia i instruuje w zakresie dopełnienia formalności i wspiera w kontrakcie z odpowiednimi instytucjami pomocowymi.
4. Potrzeba wprowadzenia asystentów opieki wytchnieniowej dla rodzin i opiekunów.
5. Zbyt długi czas rozpatrzenia wniosków o wsparcie, szczególnie świadczenia wspierającego.
6. Brak informacji z jakich opcji wsparcia socjalnego mogą korzystać pacjenci.
7. Brak orientacji w systemie socjalnym, rodziny nie wiedzą jakie świadczenia im przysługują. Brak koordynatora socjalnego w ośrodkach zdrowia.
8. Brak strony internetowej, na której można by znaleźć informacje z czego rodzice mogą korzystać, z jakiej pomocy i w jakim zakresie, co im się należy.
9. Brak spójności i koordynacji pomiędzy instytucjami pomocy społecznej - brakuje koordynatora usług socjalnych lub jednego punktu kontaktowego, który pomógłby planować i koordynować kompleksową pomoc. Rodziny są zmuszone samodzielnie organizować pomoc, odwołując się do różnych instytucji (MOPS, PCPR, NFZ, szkoły, poradnie).
10. Niewystarczające wsparcie w dostosowaniu mieszkań i transportu.
11. Trudności w uzyskaniu zasiłków i świadczeń przez brak zrozumienia specyfiki chorób rzadkich przez

urzędników.

12. Nadpłata należnych świadczeń socjalnych wstecz w przypadku długiego okresu czekania na orzeczenie o niepełnosprawności (np. w przypadku odwoływania się do sądu).
13. Długi czas oczekiwania na orzeczenie o niepełnosprawności.
14. Brak sensownej pomocy finansowej dla osób, które nie mogą pracować przez dłuższe okresy z powodu zaostrzenia choroby lub nie mogą pracować na pełen etat.
15. Dofinansowanie szkoleń i kursów dla rodziców dzieci z chorobą rzadką otrzymujących świadczenie pielęgnacyjne, którzy są w stanie wrócić na rynek pracy.
16. Zapewnienie wsparcia koordynatora opieki socjalno-medycznej, odpowiedzialnego za kompleksowe prowadzenie pacjenta oraz ułatwienie dostępu do świadczeń zdrowotnych i socjalnych.
17. Decentralizacja opieki i rozwój systemu wsparcia niezależnego życia osób z niepełnosprawnościami, umożliwiającego im funkcjonowanie w lokalnych społecznościach w sposób jak najbardziej samodzielny.
18. Zbyt niskie wsparcie finansowe dla opiekunów osób wymagających całodobowej opieki – konieczność zwiększenia świadczeń i uznania ich pracy za pełnoprawną aktywność zawodową.
19. Brak powszechnej opieki wytchnieniowej dla rodzin i opiekunów pacjentów z chorobami rzadkimi.
20. Konieczność dostosowania wsparcia mieszkaniowego, transportowego i edukacyjnego do potrzeb rodzin dzieci i dorosłych z głęboką niepełnosprawnością intelektualną i ruchową.
21. Organizacja znoszenia barier w domu, barier środowiskowych dla osób chorujących na choroby rzadkie.
22. Udostępnianie przez samorządy przestrzeni dla

- aktywności osób niepełnosprawnych i ich integracji z innymi, przeznaczanie regularnie funduszy i zwiększanie ich na te cele (nie tylko z dotacji EU).
23. Refundacja z NFZ, PCPR, PFRON nie pokrywa w pełni kosztów specjalistycznych wózków, łóżek rehabilitacyjnych, pionizatorów, podnośników, kołatorów, itp. dla osób z niepełnosprawnością.
 24. Rodzic powinien mieć możliwość przeszkolenia i bycia zatrudnionym jako asystent osobisty swojego chorego dziecka. Powinien otrzymywać wynagrodzenie i odprowadzać składki, aby nie zostać bez środków do życia po wcześniejszej śmierci dziecka, którym się opiekował.
 25. Zbyt niskie świadczenia finansowe dla opiekunów i osób z niepełnosprawnością.
 26. Świadczenia pielęgnacyjne i renty socjalne nie pokrywają realnych kosztów życia z chorobą rzadką.
 27. Brakuje dodatków uwzględniających wysokie, stałe wydatki na sprzęt, leki, dojazdy czy rehabilitację.
 28. Brak wsparcia socjalnego dla rodzin osób dorosłych z chorobą rzadką - po osiągnięciu pełnoletności wsparcie opiekuńcze i finansowe dla rodzin często wygasa lub znacząco się zmniejsza.
 29. Osoby z chorobami rzadkimi często są całkowicie zależne od rodziny z powodu braku dostępnych form mieszkalnictwa wspomagane.
 30. System nie wspiera powrotu opiekunów osób z chorobami rzadkimi na rynek pracy ani nie uznaje ich kompetencji zawodowych zdobytych podczas wieloletniej opieki.
 31. Brak zintegrowanego podejścia między systemem ochrony zdrowia, a pomocą społeczną
 32. Wsparcie socjalne funkcjonuje w oderwaniu od leczenia i rehabilitacji.
 33. Pacjent i jego rodzina muszą samodzielnie „nawigować” między instytucjami, co jest szczególnie

trudne w przypadku chorób rzadkich.

34. Nierówny dostęp do wsparcia socjalnego w zależności od miejsca zamieszkania – np. wsparcie lokalne (np. PCPR, MOPS) znacząco różni się między regionami i zależy od budżetu oraz dobrej woli samorządu. W małych gminach brakuje doświadczenia i procedur wspierających osoby z chorobami rzadkimi.
35. Problemem w zakresie wsparcia socjalnego jest nieadekwatna wycena dofinansowania sprzętu rehabilitacyjnego z którego na co dzień korzystają pacjenci z chorobami rzadkimi.
36. Brak programów lokalnego wsparcia społecznego i integracji rodzin (choroby rzadkie izolują społecznie).
37. Brak dostępu do pomocy socjalnej w sytuacjach kryzysowych, nie ma programów interwencyjnych dla osób z chorobami rzadkimi.
38. Brak specjalnych programów dla dorosłych pacjentów, którzy mają problem z utrzymaniem pracy z powodu częstych hospitalizacji i infekcji, brak elastycznych form zatrudnienia.
39. Pacjenci z chorobą rzadką często tracą częściowe wynagrodzenie ze względu na częste nieobecności lub podejmują pracę mniej płatną, ponieważ priorytetem są elastyczne godziny pracy. Dodatkowo część chorych dojeżdża nawet kilkaset kilometrów do szpitala, co znacząco obciąża budżet domowy. W związku z tym ci pacjenci potrzebują wsparcia finansowego
40. Wsparcie doradcy zawodowego ze względu na bariery uniemożliwiające podejmowaniu pewnych zawodów dla osób z chorobami rzadkimi.
41. Edukacja podmiotów realizujących wsparcie socjalne w zakresie chorób rzadkich.

Potrzeby w zakresie edukacji w chorobach rzadkich

- **95% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi biorących udział w badaniu wskazało na występowanie potrzeb dotyczących edukacji.**

Wśród najczęściej wymienianych potrzeb występowały:

1. Koniecznością edukacji kadr medycznych na temat chorób rzadkich.
2. Edukacja wskazana jest także wśród studentów kierunków medycznych.
3. Potrzeba edukacji nauczycieli w placówkach oświaty
4. Potrzeba edukacji społeczeństwa w zakresie chorób rzadkich, w tym również samych pacjentów, rodziny i opiekunów.
5. Zwiększenie dostępności do informacji o chorobach rzadkich.
6. Współpraca z przedstawicielem Ministerstwa Edukacji Narodowej w pracy nad Planem dla Chorób

Rzadkich.

7. Promowanie języka szacunku i empatii wobec osób z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnościami.
8. Edukacja w szkołach uwzględniająca profilaktykę przemocy rówieśniczej wobec dzieci z chorobami rzadkimi.
9. Brak centralnej bazy wiedzy online dostępnej dla lekarzy i specjalistów zawierającej opisy przypadków, standardy opieki oraz wskazówki dotyczące pracy z pacjentem chorobą rzadką i jego rodziną.
10. Konieczność wprowadzenia programów edukacyjnych w szkołach na temat chorób rzadkich, empa-

tii, komunikacji i integracji.

11. Wprowadzenie edukacji włączającej skoordynowanej z opieką medyczną i społeczną, umożliwiającej dzieciom z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnościami pełne uczestnictwo w procesie edukacyjnym, przy jednoczesnym zapewnieniu im indywidualnie dostosowanego wsparcia.
12. Włączenie do programów studiów w obszarze nauk medycznych i nauk o zdrowiu modułu edukacyjnego dotyczącego ekosystemu chorób rzadkich, obejmującego m.in. zagadnienia związane z badaniami nad chorobami rzadkimi, diagnostyką, a także rolą i zaangażowaniem przedstawicieli pacjentów w systemie opieki nad osobami z chorobami rzadkimi.
13. Priorytetyzowanie uczniów z chorobą rzadką w przydzielaniu im Asystenta Edukacji Specjalnej, który towarzyszy mu podczas przebywania w szkole
14. Zbyt niska wycena subwencji oświatowej dla uczniów z chorobami rzadkimi i sprzężonymi niepełnosprawnościami – obecna subwencja nie pokrywa realnych kosztów edukacji, rehabilitacji i adaptacji placówki do potrzeb dziecka.
15. Brak możliwości zatrudnienia asystenta dla dziecka w placówkach edukacyjnych – asystent powinien być standardem, szczególnie w przypadku dzieci wymagających pomocy w poruszaniu się, jedzeniu czy czynnościach higienicznych.
16. Niedostosowanie infrastruktury i programu wielu szkół i przedszkoli – brakuje fizycznej dostępności budynków oraz elastycznych form nauczania (np. hybrydowego), które umożliwiłyby dzieciom z ciężkimi chorobami aktywne uczestnictwo w edukacji.
17. Bardzo dużym wyzwaniem jest transfer do dorosłości - widzimy potrzebę edukacji specjalistów zajmujących się osobami dorosłymi. Dużym wyzwaniem pozostaje także włączenie społeczne w system edukacyjny - to ogromna potrzeba pacjentów - często nierealizowana - ze względu na słabą edukację zarówno nauczycieli jak i rówieśników.
18. Wzrost wsparcia finansowego dla placówek edukacyjnych, które przyjmują ucznia z niepełnosprawnością ruchową. Wybór placówki edukacyjnej powinien być podyktowany możliwościami intelektualnymi ucznia, a nie brakiem windy.

Zestawienie szczegółowych odpowiedzi organizacji pacjenckich na temat potrzeb w chorobach rzadkich

BAG3 Research Foundation

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez BAG3 Research Foundation

BAG3 Research Foundation	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Dostęp do specjalistycznych badań, np. rezonans mięśni 2. Brak konieczności hospitalizacji żeby skorzystać z badań. 3. Dlaczego takie badania dostępne są tylko w ramach hospitalizacji
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Wczesne badania genetyczne 2. Większą wrażliwość lekarzy na niespecyficzne objawy
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Potrzebujemy wsparcia organizacyjnego w badaniach naukowych nad stworzeniem leku. 2. Potrzebujemy mechanizmów zachęcających naukowców do poszukiwania leków albo mechanizmów ułatwiających takie badania. 3. Np: dodatkowe punkty w grantach, współfinansowanie działania z zagranicznymi grupami zajmującymi się tą samą chorobą.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak dostępu do specjalistów, problem jest nawet w prywatnych przychodniach gdzie trzeba współzawodniczyć o miejsce wraz z dziećmi/ludźmi mniej chorymi. 2. Finansowanie, ponieważ specjaliści mają drogie usługi.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Długi czas oczekiwania na orzeczenie o niepełnosprawność.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Naszą chorobą jest ultra rzadka, w Polsce jest tylko jedno dziecko chore. Lekarze nie mają czasu na konsultacje z zagranicznymi lekarzami zajmującymi się tą samą chorobą. 2. W związku z tym jest zupełny brak doświadczenia jak postępować w tej chorobie.

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

BAG3 Research Foundation		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		3 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Pierwsze orzeczenie mimo choroby genetycznej, dostaliśmy na czas określony. Na drugie orzeczenie musimy czekać 6 miesięcy na komisję. A co powie komisją to się dopiero okaże i będę wiedział co więcej potrzebujemy.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Smutno mi, że od kilkunastu miesięcy próbujemy poprawić nazwę Naszej choroby na tej stronie. Nazwą to "Miopatia Miofibrylarna typu 6" s na stronie jest "Dystrofia plamki, typ Selcena" Nie jest wskazany gen i konkretne mutacja odpowiadająca za chorobę. Nie da się wyszukać naszej choroby, bo nazwą jest błędna. 2. Brakuje wyszukiwarki po nazwie genów i mutacji. 3. Nie ma linków do organizacji pacjenckich. 4. Nie ma linków do ośrodków referencyjnych. 5. Nie ma linków do portali społecznościowych gdzie rozmawiają ludzie z całego świata z tą samą chorobą. 6. Nie ma kontaktu do osoby odpowiedzialnej za redakcję opisu choroby. Przykro że ktoś stworzył stronę która nie działa dla Pacjentów, widać że działa tylko dla Rządu który może się pochwalić że taka strona istnieje.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Nie
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Nigdy nie dostałem żadnego raportu pokazującego podsumowanie tego audytu (notabene nazwa audyt nie jest chyba trafiona, bo audyty służą do sprawdzania czy coś działa zgodnie z przepisami) wraz z listą zrealizowanych potrzeb pacjentów.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag

CMT Polska

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

CMT Polska	
Potrzeby w zakresie	1. Skrócenie kolejek do poradni specjalistycznych. Czas oczekiwania do poradni

<i>optymalizacji opieki (świadczonych zdrowotnych)</i>	neurologicznej i generycznej jest bardzo długi, w niektórych przypadkach wynosi nawet kilka lat. To zdecydowanie zbyt długi okres, który uniemożliwia postawienie diagnozy i właściwe zaopiekowanie się pacjentem. 2. Zwiększenie wiedzy na temat chorób rzadkich wśród specjalistów (lekarzy i fizjoterapeutów). Lekarze POZ nie zawsze potrafią właściwie pokierować takim pacjentem z chorobą rzadką. 3. Ośrodek referencyjny dedykowany chorym na CMT, na pewno w znaczący sposób zmieniłby sytuację chorych w naszym kraju. Do właściwego zaopiekowania się pacjentem o cięższym przebiegu choroby potrzebny jest dialog pomiędzy specjalistami: neurologiem, genetykiem, ortopedą, fizjoterapeutą, okulistą, audiologiem, reumatologiem. Obecnie pacjent chory na CMT, w wielu przypadkach sam musi wyznaczyć sobie ścieżkę związaną z diagnostyką 4. Państwowa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów z CMT. 5. Objęcie szybką opieką psychologiczną osób i opiekunów dzieci nowo zdiagnozowanych. 6. Pomoc osobom z chorobami rzadkimi, które mieszkają w małych miastach i na wsi i nie mają środków, aby szukać pomocy medycznej poza miejscem zamieszkania. Część takich osób nie potrafi samodzielnie zorganizować sobie takiej pomocy. W takich przypadkach bardzo ważna jest pomoc i wiedza lekarza POZ. 7. Wrażliwość na pacjenta lekarzy i personelu medycznego. Uświadamianie kadry lekarskiej, że osoby z chorobami rzadkimi i ich opiekunowie bardzo często nie radzą sobie emocjonalnie z zaistniałą sytuacją. Potrzebują empatii i spokojnego podejścia, aby poczuć, że została im udzielona właściwa pomoc.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Zbyt długie oczekiwanie w kolejce do poradni specjalistycznych (zwłaszcza genetycznej, neurologicznej). 2. Zbyt mała wiedza specjalistów na temat chorób rzadkich. 3. Brak ośrodka referencyjnego. Brak porozumienia wśród lekarzy różnych specjalizacji, którzy mogliby poprowadzić pacjentów o cięższym przebiegu choroby.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Na dzień dzisiejszy nie ma leku na CMT.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Część naszych pacjentów korzystających z rehabilitacji NFZ nie jest do końca zadowolonych z dostępu i jakości świadczonych usług. 2. Niektóre osoby niewystarczającą ilość godzin refundowanych uzupełniają prywatnymi zabiegami. Wiąże się to z dużym kosztem dla chorego. W niektórych przypadkach ilość refundowanych godzin jest zbyt mała. 3. Pacjenci, którzy korzystają z prywatnej rehabilitacji, częściej są z niej zadowoleni. Podyktowane jest to możliwością dostępu do większej liczby fizjoterapeutów i umożliwia dotarcie do osoby, która lepiej zna specyfikę choroby. 4. W małych miastach jest bardzo duży problem z dostępem do fizjoterapeutów, którzy wiedzą, jak pracować z pacjentem z chorobą nerwowo-mięśniową.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Długi czas oczekiwania na konsultację psychologiczną. 2. Brak wsparcia psychologicznego dla osób, które zostały zdiagnozowane i ich opiekunów. 3. Brak wsparcia psychologa na oddziałach neurologicznych.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Zbyt mała refundacja do zakupu wyrobów zaopatrzenia medycznego. 2. Zapewnienie wsparcia psychologicznego dla osób z chorobami rzadkimi oraz ich opiekunów. 3. Dofinansowanie szkoleń i kursów dla rodziców dzieci otrzymujących świadczenie pielęgnacyjne, którzy są w stanie wrócić na rynek pracy.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Zwiększenie wiedzy na temat chorób rzadkich wśród specjalistów POZ (lekarzy, fizjoterapeutów) oraz lekarzy orzeczników. 2. Lekcje o tolerancji w szkołach. Zajęcia, na których poruszana będzie tematyka chorób rzadkich i niepełnosprawności. 3. Większe wsparcie finansowe dla placówek edukacyjnych, które przyjmują ucznia z niepełnosprawnością ruchową. Przystosowanie budynku (zamontowanie windy, podjazdów, dostosowanie toalety) 4. Wprowadzenie takich zmian w architekturze budynków placówek edukacyjnych,

	aby mogły przyjąć ucznia z niepełnosprawnością ruchową. Wybór placówki edukacyjnej powinien być podyktowany możliwościami intelektualnymi ucznia, a nie brakiem windy.
--	--

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

CMT Polska	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	4 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Nie
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Większość naszych pacjentów wskazała, że obecny system orzekania nie spełnia ich oczekiwań. W naszym odczuciu minęło jeszcze zbyt mało czasu od wprowadzonych zmian, aby obiektywnie ocenić czy system działa prawidłowo. 2. CMT znalazło się w załączniku B wytycznych dla zespołów orzekających.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Na platformie nie zostały opisane wszystkie choroby rzadkie m. in choroby Charcot Mariego Tootha.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe

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

Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Stworzenie zintegrowanych zespołów opieki multidyscyplinarnej (neurolog, pulmonolog, fizjoterapeuta, psycholog, dietetyk, specjalista opieki paliatywnej). obejmujących opieką pacjenta zaraz po otrzymaniu diagnozy 2. Szybsze ścieżki diagnostyczne i możliwość konsultacji w ramach tzw. „szybkiej ścieżki neurologicznej”. 3. Teleopieka i dostęp do zdalnych konsultacji specjalistycznych. 4. Lepsze skoordynowanie opieki między szpitalem, POZ i opieką domową.
Potrzeby w	1. Utworzenie przyspieszonej ścieżki dostępu do ośrodków eksperckich oraz badań

<i>zakresie dostępu do diagnostyki</i>	dla pacjentów z podejrzeniem SLA 2. W związku z występowaniem genetycznej postaci ALS i nowym zarejestrowanym lekiem na mutację w genie SOD1, konieczne jest zwiększenie dostępności do badań genetycznych i testowanie wszystkich pacjentów z klinicznym podejrzeniem stwardnienia zanikowego bocznego (ALS) celem określenia mutacji i włączenia terapii na jak najwcześniejszym etapie rozwoju choroby. Obecnie w Polsce na wykonanie badania genetycznego czeka się średnio od 9,5 miesięcy do 2,5 roku, w tym czasie choroba doprowadza pacjenta z ALS do niepełnosprawności lub zgonu. Istotnym zatem elementem jest znaczące przyspieszenie diagnostyki genetycznej, gdyż wczesna diagnoza pozwoli uratować życie tym, pacjentom, u których może zostać zastosowane leczenie.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	Priorytetową potrzebą chorych z genetyczną postacią ALS, u których występuje mutacja w genie SOD1, jest wprowadzenie do refundacji jedynej terapii modyfikującej przebieg choroby – tofersenu. Badania kliniczne wskazują na istotną statystycznie redukcję wystąpienia zgonów o 88 proc. i redukcję potrzeby stałej wentylacji o 78 proc. Dane te świadczą o wysokiej skuteczności terapii. Terapia hamuje rozwój choroby, jak również w wielu przypadkach przynosi poprawę stanu funkcjonalnego. Terapia tofersenem jest rekomendowana przez Europejską Akademię Neurologii, jako lek pierwszego wyboru w leczeniu chorych z mutacją w genie SOD1. Dostęp do tej przełomowej terapii w programie lekowym znacząco wpłynie na poprawę jakości życia polskich pacjentów.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Długi czas oczekiwania na rehabilitację domową w ramach NFZ. 2. Zbyt mała liczba wizyt fizjoterapeuty w ramach świadczenia „Długoterminowa opieka domowa dla pacjentów wentylowanych mechanicznie” – ilość wizyt powinna być dostosowana do potrzeb i możliwości chorego. 3. Zbyt mała liczba fizjoterapeutów przeszkolonych do pracy z pacjentami z SLA. 4. Ograniczona dostępność turnusów rehabilitacyjnych dla pacjentów z szybko postępującą niepełnosprawnością.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Brak systemowego dostępu do psychologa (dla pacjenta i jego rodziny/opiekuna). 2. Potrzeba opieki psychologicznej przez cały przebieg choroby – nie tylko po diagnozie. Opieka taka powinna być zapewniona w ramach zespołu multidyscyplinarnego. 3. Brak psychologów z doświadczeniem w pracy z osobami z chorobami neurodegeneracyjnymi.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Niewystarczające wsparcie finansowe i opiekuńcze dla opiekunów. 2. Zbyt skomplikowane i długo trwające procedury w uzyskaniu świadczeń i dofinansowań (np. świadczenie wspierające, dofinansowanie do sprzętu). 3. Brak systemowego dostępu do asystentów osobistych osób z niepełnosprawnością. 4. Problemy z koordynacją między pomocą społeczną a systemem ochrony zdrowia.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Szkolenia dla lekarzy neurologów w zakresie wczesnego rozpoznawania SLA. 2. Edukacja pacjentów i ich rodzin o możliwych opcjach terapii, wsparcia i opieki. 3. Kampanie społeczne na temat SLA i chorób neurodegeneracyjnych.

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

Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	18 lat
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Tak
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w</i>	Tak

<i>chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>		
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>		Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>		Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>		Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Jednolita ogólnopolska definicja i klasyfikacja niepełnosprawności. 2. Automatyczne orzeczenie o znacznym stopniu niepełnosprawności przy diagnozie SLA. 3. Uproszczona ścieżka dla chorób nieuleczalnych i rzadkich. 4. Zniesienie obowiązku odnawiania orzeczenia co kilka lat w przypadku chorób postępujących i nieuleczalnych. 5. Wprowadzenie orzeczenia "na stałe" od momentu rozpoznania SLA. 6. Zintegrowany system orzecznictwa (jeden system zamiast kilku – ZUS, MOPS, PCPR).	
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov?</i>		Tak
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	1. Więcej informacji o dostępnych ośrodkach specjalistycznych i placówkach rehabilitacyjnych. 2. Aktualna baza leków refundowanych przy chorobach rzadkich. 3. Sekcja dedykowana opiekunom. 4. Możliwość zgłaszania problemów i interwencji.	
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Brak uwag
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	1. Jakie są główne bariery administracyjne i systemowe w codziennym funkcjonowaniu pacjentów z chorobami rzadkimi? 2. Czy chorzy i ich rodziny mają zapewnione wsparcie w zakresie opieki długoterminowej i opieki wytchnieniowej? 3. Czy system zapewnia wystarczające wsparcie technologiczne (np. sprzęt komunikacyjny dla niemówiących pacjentów)? 4. Jakie są realne potrzeby opiekunów osób z chorobami rzadkimi? 5. Czy pacjenci mają możliwość udziału w badaniach klinicznych w Polsce?	

Fundacja „Pomóż Im” na Rzecz Dzieci z Chorobą Nowotworową i Hospicjum dla Dzieci

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację „Pomóż Im” na Rzecz Dzieci z Chorobą Nowotworową i Hospicjum dla Dzieci

Fundacja "Pomóż Im" na Rzecz Dzieci z Chorobą Nowotworową i Hospicjum dla Dzieci	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadceń zdrowotnych)	1. Lepsza dostępność świadczeń 2. Opieka skoordynowana nad pacjentem z chorobą rzadką. 3. Zniesienie koincydencji świadczeń. 4. Szkolenie personelu
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Badania genetyczne.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Glycopyrronium
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Zniesienie koincydencji świadczeń. Pacjent pod opieką hospicjum nie może korzystać z rehabilitacji na NFZ. 2. Brak chętnych specjalistów
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak dobrych specjalistów oraz szkoleń dla psychologów w tym zakresie
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak możliwości finansowych na całościowe wsparcie pacjenta

Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Szkolenia dla lekarzy 2. Niewystarczający poziom świadomości i wiedzy medycznej personelu
---	---

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

Fundacja "Pomóż Im" na Rzecz Dzieci z Chorobą Nowotworową i Hospicjum dla Dzieci	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	25 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie wskazano.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja „Rodzina Fra X”

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

Fundacja "Rodzina Fra X"	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Okres przejścia z dzieciństwa do dorosłości i zmiana specjalistów wiąże się niekiedy z dużym wyzwaniem
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Zbyt długi okres oczekiwania na diagnostykę w poradniach
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak docelowych leków
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Jest uzależnione od stopnia niepełnosprawności, osoby z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie mają pierwszeństwa tak jak osoby ze znacznym stopniem. Rzadka choroba-zespół nie jest brany pod uwagę
Potrzeby w zakresie dostępu	Podobnie w dostępie do psychologa - jest uzależnione od stopnia

do porady psychologa	niepełnosprawności, osoby z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie mają pierwszeństwa tak jak osoby ze znacznym stopniem. Rzadka choroba-zespół nie jest brany pod uwagę
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Podobnie w zakresie wsparcia socjalnego - jest uzależnione od stopnia niepełnosprawności, osoby z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie mają pierwszeństwa tak jak osoby ze znacznym stopniem. Rzadka choroba-zespół nie jest brany pod uwagę
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Podobnie w zakresie edukacji - jest uzależnione od stopnia niepełnosprawności, osoby z umiarkowanym stopniem niepełnosprawności nie mają pierwszeństwa tak jak osoby ze znacznym stopniem. Rzadka choroba-zespół nie jest brany pod uwagę

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

Fundacja "Rodzina Fra X"		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		10 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Jest zbyt wąski, kryteria są zbyt małe. Przykład: zadawanie przez pracownika pytanie czy pacjent je. Tak, ale żeby jeść należy posiłek przygotować, wcześniej zakupić bądź wyhodować produkty. Myślę, że na danego człowieka należy spojrzeć holistycznie.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Fundacja Bezpestkowe

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

Fundacja Bezpestkowe	
Potrzeby w zakresie	1. Zoptymalizowana diagnostyka (zakres wymaganych badań do

optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	zdiagnozowania zespołu MRKH oraz redukcja tych, które są niepotrzebne, a wręcz szkodliwe) 2. Poszerzenie wiedzy lekarzy na temat możliwych rozwiązań dotyczących metod poszerzania pochwy
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Niewłaściwe badanie pacjentek ginekologicznych (poprzez brak badania na fotelu ginekologicznym procedura diagnostyczna potrafi wydłużyć się do kilku lat)
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak ujęcia dilatorów (rozszerzacz pochwy) w liście sprzętu rehabilitacyjnego
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Osoby z zespołem MRKH potrzebują wsparcia psychologicznego oraz seksuologicznego po usłyszeniu diagnozy - obecnie są zmuszone do szukania wsparcia na własną rękę. Ich potrzeba wynika ze wstydu oraz poczucia wykluczenia, które często towarzyszą im podczas procesu diagnostycznego
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Należy uczyć społeczeństwo o zróżnicowanym rozwoju płciowym, o tym że organy płciowe mogą nie występować jak każde inne i że nie jest to sytuacja wymagająca podejmowania procesów normalizujących

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

Fundacja Bezpestkowe	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	7 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Nie
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	

Fundacja Bohatera Borysa

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

Fundacja Bohatera Borysa	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczących zdrowotnych)	1. Zapewnienie skoordynowanej, wielospecjalistycznej opieki medycznej dla osób żyjących z chorobami rzadkimi, obejmującej współpracę różnych specjalistów w ramach jednego, zintegrowanego planu leczenia i opieki. 2. Wdrożenie skoordynowanej procedury przejścia (transition of care) z opieki pediatrycznej do opieki wielospecjalistycznej dla dorosłych, zapewniającej ciągłość leczenia, wsparcia oraz pełną adaptację pacjenta i jego rodziny do nowego systemu opieki.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Konieczność wdrożenia ogólnokrajowych badań przesiewowych noworodków (NBS) w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia, ukierunkowanych na wczesne wykrywanie leukodystrofii metachromatycznej (MLD, metachromatic leukodystrophy).
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Refundacja produktu leczniczego terapii zaawansowanej (ATMP) – terapii genowej (atidarsagen autotemcel), wskazanego w leczeniu leukodystrofii metachromatycznej (MLD, metachromatic leukodystrophy), choroby spowodowanej dwuallelowymi mutacjami genu arylosulfatazy A (ARSA) prowadzącymi do zmniejszenia aktywności enzymatycznej ARSA. 2. Refundacja powinna obejmować: • dzieci z późnymi niemowlęcymi lub wczesnymi młodzieńczymi postaciami choroby, bez objawów klinicznych; • dzieci z wczesną młodzieńczą postacią choroby, u których występują wczesne objawy kliniczne, nadal poruszające się samodzielnie i bez zaburzeń funkcji poznawczych. 3. Uzasadnienie: terapia genowa jest obecnie jedyną dostępną metodą leczenia przyczynowego leukodystrofii metachromatycznej (MLD), zdolną do zatrzymania lub istotnego spowolnienia postępu choroby. Jej wdrożenie w ramach refundacji, w powiązaniu z ogólnokrajowym programem badań przesiewowych noworodków (NBS), umożliwi wykrycie choroby na wczesnym etapie i rozpoczęcie leczenia, zanim dojdzie do nieodwracalnych uszkodzeń neurologicznych. 4. W porównaniu ze standardową opieką objawową, terapia genowa znacząco poprawia rokowanie pacjentów, zmniejsza potrzebę intensywnej opieki medycznej i opiekuńczej oraz podnosi jakość życia całych rodzin. Z punktu widzenia ekonomicznego, wczesne leczenie ogranicza długoterminowe koszty systemowe wynikające z konieczności zapewnienia opieki paliatywnej, rehabilitacji, sprzętu medycznego oraz świadczeń socjalnych dla rodzin. 5. Z perspektywy etycznej, dostęp do terapii genowej stanowi realizację zasady równości i sprawiedliwości w opiece zdrowotnej – dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi mają prawo do korzystania z najnowocześniejszych i skutecznych metod leczenia, które mogą diametralnie zmienić przebieg ich życia. Wdrożenie refundacji stanowi także inwestycję w przyszłość – poprawa jakości życia pacjentów i rodzin przekłada się na ich większą aktywność społeczną oraz ogranicza obciążenie psychiczne i ekonomiczne rodzin.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	W zakresie rehabilitacji konieczne jest zapewnienie kompleksowej, wieloobszarowej stymulacji, obejmującej nie tylko fizjoterapię ruchową, lecz także wsparcie neurologopedyczne, stymulację funkcji poznawczych oraz rozwój systemów alternatywnych i wspomagających metod komunikacji niewerbalnej (AAC).
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Zapewnienie kompleksowego wsparcia psychologicznego osobom żyjącym z chorobami rzadkimi oraz ich bliskim (w tym opiekunom,

	rodzeństwu i innym członkom rodziny), ukierunkowanego na poprawę jakości życia całych rodzin dotkniętych chorobą. 2. Wsparcie to powinno obejmować cały cykl życia rodziny – od momentu postawienia diagnozy, przez okres opieki i ewentualnego leczenia, aż po długoterminowe wsparcie, również po śmierci osoby chorującej, pomagające rodzinie w adaptacji i procesie żałoby.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Zapewnienie wsparcia koordynatora opieki socjalno-medycznej, odpowiedzialnego za kompleksowe prowadzenie pacjenta oraz ułatwienie dostępu do świadczeń zdrowotnych i socjalnych. 2. Decentralizacja opieki i rozwój systemu wsparcia niezależnego życia osób z niepełnosprawnościami, umożliwiającego im funkcjonowanie w lokalnych społecznościach w sposób jak najbardziej samodzielny.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Włączenie do programów studiów w obszarze nauk medycznych i nauk o zdrowiu modułu edukacyjnego dotyczącego ekosystemu chorób rzadkich, obejmującego m.in. zagadnienia związane z badaniami nad chorobami rzadkimi, diagnostyką, a także rolą i zaangażowaniem przedstawicieli pacjentów w systemie opieki nad osobami z chorobami rzadkimi. 2. Uwzględnienie w podstawach programowych szkół podstawowych i średnich bloków tematycznych poświęconych podstawowym informacjom o osobach żyjących z chorobami rzadkimi, ukierunkowanych na podnoszenie świadomości społecznej, rozwijanie empatii oraz budowanie społeczeństwa włączającego. 3. Wprowadzenie edukacji włączającej skoordynowanej z opieką medyczną i społeczną, umożliwiającej dzieciom z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnościami pełne uczestnictwo w procesie edukacyjnym, przy jednoczesnym zapewnieniu im indywidualnie dostosowanego wsparcia. 4. Wdrożenie systemowych rozwiązań w zakresie alternatywnych i wspomagających metod komunikacji (AAC) w edukacji, tak aby dzieci niemówiące lub z ograniczeniami komunikacyjnymi mogły w pełni uczestniczyć w zajęciach, rozwijać kompetencje społeczne oraz osiągać cele edukacyjne.

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

Fundacja Bohatera Borysa	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	6 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Nie
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Wprowadzenie systemu orzekania o niepełnosprawności w oparciu o ocenę funkcjonalną - WHO International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). W konsekwencji powyższego wprowadzenie kompleksowego systemu wsparcia społeczno-socjalnego w oparciu o potrzeby wynikające z oceny funkcjonalnej.

Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Aktualizowana baza opisów chorób rzadkich, zapewniająca rzetelne i dostępne informacje dla pacjentów, rodzin oraz specjalistów. 2. Publikowanie aktualności dotyczących ekosystemu chorób rzadkich w perspektywie krajowej i unijnej, obejmujących m.in. zmiany legislacyjne, programy wsparcia, innowacje terapeutyczne etc. 3. Newsletter dostarczający podsumowanie najważniejszych informacji, wydarzeń i inicjatyw związanych z chorobami rzadkimi.	
Czy coroczny Audyt Pacjenta Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjenta Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Pytania dot. Prezydencji Polski w Radzie UE. Propozycji priorytetów na kolejne lata (2026-2027) w zakresie chorób rzadkich.

Fundacja Chorób Mózgu

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

Fundacja Chorób Mózgu	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadceń zdrowotnych)	1. Diagnoza, leczenie, wdrożenie do programu lekowego (jeśli taki jest w danej chorobie) 2. Zapewnienie środków finansowych na dany program
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Jest ich bardzo wiele. Największy to według nas brak specjalistów.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Braki leków na rynku aptecznym. Poszerzenie populacji na terapii infuzyjnej.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Generalnie jest permanentny brak dostępu do rehabilitacji, no chyba, że komercyjnie.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak psychologów specjalizujących się w terapii dziecięcej i opiece nad rodzicami.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak powszechnej opieki wytnieniowej. Problemy finansowe rodziny z chorym.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Choroby rzadkie przy swojej wielości są trudne do edukacji.

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

Fundacja Chorób Mózgu	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	13 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak

Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja FAST Poland

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

Fundacja FAST Poland	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Wczesna diagnoza i dostęp do specjalistów. 2. Potrzeba szerszego dostępu do diagnostyki genetycznej, szczególnie w przypadku niemowląt z opóźnionym rozwojem. 3. Ciągłe zwiększenie świadomości wśród pediatrów i lekarzy innych specjalizacji na temat chorób rzadkich, aby umożliwić szybsze kierowanie na badania w kierunku np. zespołu Angelmana. 4. Opieka wielospecjalistyczna: Konieczność zapewnienia zintegrowanej opieki specjalistycznej: neurolog, genetyk, gastroenterolog, okulista, ortopeda, lekarz rehabilitacji. 5. Konieczność zwrócenia szczególnej uwagi na kwestię opieki stomatologicznej u osób z niepełnosprawnościami. 6. Konieczność zwrócenia szczególnej uwagi na kwestie opieki ginekologicznej u dziewcząt i kobiet z niepełnosprawnościami (w tym niepełnosprawnością intelektualną). 7. Konieczność zwrócenia uwagi na kwestę dobrostanu psychicznego w tym opiekę psychiatryczną u osób z niepełnosprawnościami w tym niepełnosprawnościami intelektualnymi i niemówiących.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Wczesna diagnoza i dostęp do specjalistów. 2. Potrzeba szerszego dostępu do diagnostyki genetycznej, szczególnie w przypadku niemowląt z opóźnionym rozwojem oraz dorosłych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Refundacja nowych, transformujących terapii po ich zatwierdzeniu (obecnie 3 fazy badań klinicznych).
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Opieka wielospecjalistyczna: Konieczność zapewnienia refundowanej, zintegrowanej opieki specjalistycznej: terapeuta AAC, logopeda, psycholog, fizjoterapeuta, dietetyk, terapia karmienia. 2. Dostęp do terapii wspomagających komunikację: Konieczność zapewnienia dostępu do wykwalifikowanych terapeutów AAC – obecnie często niedostatecznie finansowane i/lub niedostępne lokalnie. 3. Finansowanie i dostępność nowoczesnych metod wspomagania komunikacji (AAC – komunikacja alternatywna i wspomagająca), np. tabletów ze specjalistycznym oprogramowaniem i innych urządzeń mówiących (np. switch) oraz sprzętu do komunikacji wzrokiem (eye-tracker). 4. Refundacja terapii AAC, logopedycznych, neurologopedycznych – obecnie często niedostatecznie finansowane lub niedostępne lokalnie.

	5. Rehabilitacja i wsparcie rozwoju ruchowego: Potrzeba stałej, intensywnej fizjoterapii i terapii integracji sensorycznej – obecnie często niedostatecznie finansowane lub niedostępne lokalnie. 6. Brak standardów rehabilitacji dla dzieci i dorosłych z zespołem Angelmana.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Wsparcie psychologiczne i edukacyjne dla rodzin. 2. Potrzeba systemowego wsparcia rodzin w opiece i codziennym funkcjonowaniu (psycholog, pedagog specjalny, grupy wsparcia). 3. Brak dostępu do edukacji specjalnej dostosowanej do potrzeb osób z ZA. 4. Brak wsparcia psychologicznego dostępnego dla osób ze złożonymi potrzebami komunikacyjnymi i niepełnosprawnością sprzężoną. Obecnie takie potrzeby są całkowicie niedostrzegane.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie socjalne i systemowe: Potrzeba uproszczenia procedur przyznawania świadczeń, z uwzględnieniem trwałego charakteru choroby. 2. Zbyt niskie wsparcie finansowe dla opiekunów osób wymagających całodobowej opieki – konieczność zwiększenia świadczeń i uznania ich pracy za pełnoprawną aktywność zawodową. 3. Brak wystarczających form opieki wytchnieniowej dla rodzin wychowujących dziecko lub opiekujących się osobą dorosłą z ZA. 4. Konieczność dostosowania wsparcia mieszkaniowego, transportowego i edukacyjnego do potrzeb rodzin dzieci i dorosłych z głęboką niepełnosprawnością intelektualną i ruchową. 5. Wsparcie w zakresie zabezpieczenia przyszłości dorosłych osób z zespołem Angelmana – np. system mieszkań wspomaganych lub instytucji opieki długoterminowej.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Lekarze POZ i inni lekarze specjaliści: Potrzeba szkoleń w zakresie kierowania na badania genetyczne oraz podejrzenia chorób rzadkich przy nietypowym obrazie klinicznym i opóźnieniu rozwoju. 2. Potrzeba zwiększania świadomości nt dostępnych terapii wspomagających (AAC, żywienie, rehabilitacja) oraz trwających badań klinicznych. 3. Pacjenci i rodziny: Niewystarczające wsparcie w zakresie rozwoju kompetencji rodziców jako opiekunów i edukatorów (np. szkolenia z AAC, planowania terapii, praw pacjenta, tranzycja w dorosłość). 4. Potrzeba tworzenia możliwości opieki długoterminowej dla dorosłych osób z ZA. 5. Dzieci i młodzież w szkołach: Brak programów uwrażliwiających na potrzeby osób niemówiących i z niepełnosprawnością intelektualną. 6. Niewystarczające przygotowanie pedagogów, terapeutów do pracy z osobami z zespołem Angelmana. 7. Społeczeństwo: Brak świadomości, że zespół Angelmana to głęboka niepełnosprawność, a nie tylko "wesołe dziecko, które nie mówi". 8. Potrzeba kampanii społecznych obalających stereotypy i pokazujących realne potrzeby rodzin (opieka całodobowa, brak komunikacji, trudności w poruszaniu się). 9. Edukacja w zakresie komunikacji z osobami niemówiącymi i tworzenia środowiska dostępnego dla osób z niepełnosprawnościami sprzężonymi.

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

Fundacja FAST Poland	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach	Tak

Rzadkich?		
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Niedostosowane kryteria oceny funkcjonowania: System opiera się głównie na fizycznych kryteriach (np. sprawność fizycznej), nie uwzględniając w wystarczającym stopniu braku mowy, głębokiej niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń snu, epilepsji czy potrzeby całodobowej opieki. Koniecznie należy podkreślać że osoba "mobilna" z dużym deficytem intelektualnym wymaga nadzoru nad każdą wykonywaną czynnością gdyż może stanowić bezpośrednie zagrożenie dla siebie i innych (wyjście pod jadący samochód, podpalenie domu, włożenie drutu do gniazdka, wszelkiego rodzaju urazy). Ten obszar trudności jest całkowicie pomijany i bagatelizowany a wymaga od opiekuna całodobowego nadzoru nad bezpieczeństwem podopiecznego. 2. Nieadekwatna ocena potrzeb opiekuńczych: Pomimo że osoby z zespołem Angelmana wymagają stałej pomocy w każdej czynności życiowej (jedzenie, toaleta, poruszanie się, komunikacja), przyznawane punkty czy orzeczenia nie zawsze odzwierciedlają ten poziom zależności od opiekuna. Koniecznie należy podkreślać że osoba mobilna z dużym deficytem intelektualnym wymaga nadzoru nad każdą wykonywaną czynnością gdyż może stanowić bezpośrednie zagrożenie dla siebie i innych i wymaga od opiekuna całodobowego nadzoru nad bezpieczeństwem podopiecznego. 3. Brak koordynacji między systemem orzekania a systemem wsparcia: Orzeczenie o niepełnosprawności nie zawsze skutkuje realnym dostępem do potrzebnych usług (rehabilitacja, sprzęt, opieka wytchnieniowa, dostosowana do potrzeb edukacja specjalna). 4. Obciążenie biurokratyczne rodzin: Procedury są czasochłonne, stresujące i nieprzyjemne – zwłaszcza dla rodzin dzieci z ciężkimi zaburzeniami rozwoju, które często muszą tłumaczyć oczywistości lub powtarzać dokumentację, mimo że stan zdrowia dziecka się nie zmienia. 5. Brak spójności między orzecznictwem dziecięcym a systemem dla dorosłych: Po ukończeniu edukacji wiele osób traci dotychczasowe wsparcie, mimo że ich stan się nie poprawia – co prowadzi do dramatycznego pogorszenia sytuacji rodzin.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		1. Brak możliwości dopisania organizacji do listy organizacji, brak opisów chorób.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		1. Zabrakło odpowiedzi nie mam zdania/nie wiem (dotyczy pytań zamkniętych)

Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną

Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Szkolenie i rozwój personelu: Zapewnienie wysokiego poziomu kompetencji i wiedzy u personelu medycznego ze szczególnym uwzględnieniem, lekarzy POZ, rehabilitantów i fizjoterapeutów. Brak specjalistów leczących osoby dorosłe. 2. Skrócenie czasu oczekiwania na badania genetyczne i konsultacje z lekarzem genetykiem. 3. Personalizację opieki: Dostosowanie planów leczenia i opieki do indywidualnych potrzeb pacjenta.
Potrzeby w zakresie	1. Poszerzanie wiedzy lekarzy POZ i ortopedów w celu szybszego zdiagnozowania

dostępu do diagnostyki	choroby. 2. Przyspieszenie badań genetycznych i konsultacji z lekarzem genetykiem (badania genetyczne niezbędne są do przystąpienia do programu lekowego dla dzieci). 3. Długie oczekiwanie do lekarzy specjalistów - w szczególności u osób dorosłych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak refundacji preparatu CRYSVITA dla osób dorosłych
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak wykwalifikowanego personelu 2. Bardzo długi czas oczekiwania na rehabilitację 3. mały zakres świadczeń 4. Brak rehabilitacji długoterminowej - rehabilitacja jest intensywna (np. Codziennie przez 2 tyg), ale krótka (po 2 tygodniach czeka się kilka miesięcy na następną).
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak wsparcia psychologa dla dzieci niepełnosprawnych ruchowo bez orzeczenia z poradni psychologiczno-pedagogicznej. 2. Bardzo długi czas oczekiwania do poradni zdrowia psychicznego dla dorosłych.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Potrzeba edukacji lekarzy orzeczników m.in. w ZUS - uzyskanie renty socjalnej lub renty z powodu częściowej niezdolności do pracy. 2. Nadpłata należnych świadczeń socjalnych wstecz w przypadku długiego okresu czekania na orzeczenie o niepełnosprawności (np. w przypadku odwoływania się do sądu).
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Potrzeba edukacji lekarzy specjalizujących się w leczeniu krzywicy hipofosfatemicznej u osób dorosłych. 2. Potrzeba edukacji w lekarzy pediatrów POZ. 3. Potrzeba edukacji lekarzy ortopedów. 4. Potrzeba współpracy między lekarzami specjalistami - w szczególności lekarzami endokrynologami i ortopedami. 5. Edukacja osób chorych na krzywicę hipofosfatemiczną.

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

Fundacja FOSFOROS na Rzecz Osób Chorych na Krzywicę Hipofosfatemiczną		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		1 rok
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Edukacja orzeczników - nagminne odmawianie przyznania orzeczenia o niepełnosprawności lub zaniżanie jego stopnia. Najczęstszy argument - brak widoczności efektów choroby.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak

Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Fundacja Gwiazda Nadziei

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

Fundacja Gwiazda Nadziei	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Poprawa diagnostyki pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC) i innych rzadkich chorób wątroby – uwzględnianie badania fosfatazy alkalicznej (ALP) w ramach podstawowego panelu wątrobowego zarówno przez lekarzy POZ, jak i specjalistów, dodanie badania ALP do programu profilaktycznego „Moje zdrowie – bilans osoby dorosłej” (w szczególności dla pacjentów w wieku powyżej 40. roku życia). 2. Zapewnienie dostępu do nowoczesnych terapii w II linii leczenia pierwotnego zapalenia dróg żółciowych. 3. Zapewnienie dostępu do opieki psychologicznej dla chorych z pierwotnym zapaleniem dróg żółciowych. 4. Utworzenie Krajowego Rejestru Chorych na pierwotne zapalenie dróg żółciowych. 5. Utworzenie dla pacjentów z pierwotnym zapaleniem dróg żółciowych Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Konieczna jest poprawa w zakresie dostępu do diagnostyki pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC) – skrócenie czasu do momentu postawienia diagnozy. 2. Jednym z kluczowych badań, niezbędnych do rozpoznania pierwotnego zapalenia dróg żółciowych jest badanie fosfatazy alkalicznej (ALP). Obecnie badanie to jest dostępne w koszyku świadczeń dla lekarzy POZ, jednak w praktyce jest ono zlecane stosunkowo rzadko, co skutkuje znacznym opóźnieniem w postawieniu właściwej diagnozy. Badanie ALP jest ważnym markerem również innych chorób wątroby i dróg żółciowych. 3. Badanie ALP powinno być zlecane w ramach standardowego panelu enzymów wątrobowych – potrzebna jest edukacja lekarzy rodzinnych w zakresie diagnostyki pierwotnego zapalenia dróg żółciowych i innych rzadkich chorób wątroby. 4. Pierwotne zapalenie dróg żółciowych objawia się w szczególności uporczywym świądem skóry i przewlekłym zmęczeniem, które nie ustępuje nawet mimo odpoczynku czy w pełni przespanej nocy. Choroba ta dotyczy w 90 proc. kobiet powyżej 40. roku życia, które w wielu przypadkach kierowane są do różnych specjalistów (m.in. dermatologów, psychiatrów, endokrynologów) zanim trafią do gastroenterologa lub hepatologa i otrzymają właściwą diagnozę. Często pacjentkom sugeruje się nadużywanie alkoholu (w związku z uszkodzeniem wątroby i wysokim poziomem GGT, gdy nie jest zlecane badanie ALP pogłębiające diagnostykę), co dodatkowo stygmatyzuje chorych, lub bagatelizuje się ich dolegliwości – w szczególności przewlekłe zmęczenie – sugerując, że jest ono wynikiem przekwitania (perimenopauzy/menopauzy). 5. Badanie ALP powinno zostać dołączone do programu „Moje zdrowie – bilans osoby dorosłej”, w szczególności w grupie wiekowej osób powyżej 40. roku życia, wraz z uwzględnionymi w nim innymi enzymami wątrobowym (ALT, AST, GGT), które bez oznaczenia ALP nie dają pełnego obrazu uszkodzenia wątroby i jego przyczyn. Badanie ALP jest prostym i niedrogim badaniem z próbki krwi, zatem dołączenie go do programu profilaktycznego nie spowoduje znaczących kosztów dla płatnika, natomiast może stanowić istotne badanie przesiewowe w kierunku pierwotnego zapalenia dróg żółciowych i innych chorób wątroby.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brakuje chociażby częściowej refundacji leków wspomagających pracę wątroby oraz niwelujących późne następstwa poważnego uszkodzenia wątroby np. encefalopatii. Pacjenci z mocno zaawansowaną marskością wątroby w wyniku przewlekłego procesu wywołanego PBC są zmuszeni ponosić wysokie koszty niezbędnych, zalecanych leków (wspierających pracę wątroby, bądź pozwalających na obarczenie np. z wodobrzusza).

	2. W ostatnim czasie pojawiły się nowe możliwości terapeutyczne w leczeniu pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC) w postaci agonistów receptora PPAR, jednak nie są one jeszcze refundowane dla polskich pacjentów. Zapewnienie dostępu do terapii zarejestrowanych w Polsce leków z grupy agonistów PPAR (elafibranor, seladelpar) w II linii leczenia pierwotnego zapalenia dróg żółciowych.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Nie znamy takich.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Potrzebny jest dostęp do opieki psychologicznej od momentu otrzymania diagnozy pierwotnego zapalenia dróg żółciowych, które jest chorobą rzadką, postępującą, prowadzącą do uszkodzenia i marskości wątroby, a w konsekwencji nawet do konieczności jej transplantacji. 2. Wsparcie psychologiczne dla chorych na pierwotne zapalenie dróg żółciowych jest szczególnie ważne również ze względu na niezwykle uciążliwe objawy tej choroby. Uporczywy świąd skóry i przewlekłe zmęczenie znacząco obniżają jakość życia chorych, wpływając negatywnie na ich zdolność do codziennego funkcjonowania – zarówno w życiu zawodowym, rodzinnym, jak i społecznym. Objawy te często wykluczają chorych z życia społecznego, prowadząc w wielu przypadkach do depresji, a nawet prób samobójczych i samobójstw. 3. Dostęp do psychologa i psychoterapeuty powinien być możliwie jak najszybszy – obecnie czas oczekiwania na wizytę w ramach NFZ jest bardzo długi i uniemożliwia otrzymywanie regularnego wsparcia.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Z powodu objawów pierwotnego zapalenia dróg żółciowych i jego konsekwencji w postaci postępującej niewydolności wątroby, marskości i konieczności jej transplantacji (w przypadku późnej diagnozy i braku właściwego leczenia), część pacjentów staje się niezdolna do pracy i musi przejść na rentę (nawet jeśli są jeszcze w wieku produkcyjnym). Wymagają wówczas wsparcia socjalnego. 2. Potrzebne są rozwiązania systemowe dotyczące wsparcia socjalnego dla pacjentów z chorobami rzadkimi.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Niezbędna jest edukacja lekarzy, a w szczególności lekarzy POZ (internistów, lekarzy rodzinnych) na temat objawów i diagnostyki pierwotnego zapalenia dróg żółciowych oraz innych rzadkich chorób wątroby. 2. Potrzebna jest edukacja lekarzy POZ na temat istotnej roli badania ALP w diagnostyce pierwotnego zapalenia dróg żółciowych, a także innych chorób wątroby i dróg żółciowych. 3. Potrzebna jest edukacja lekarzy specjalistów na temat pierwotnego zapalenia dróg żółciowych i nowych możliwości leczenia, które powinno być dostępne dla pacjentów. 4. Potrzebna jest edukacja społeczeństwa na temat pierwotnego zapalenia dróg żółciowych – aktualnie jest to choroba powszechnie mało znana. Większa świadomość pacjentów i lekarzy na temat tego schorzenia może przyczynić się do poprawy diagnostyki i leczenia pierwotnego zapalenia dróg żółciowych, w tym uniknięcia marskości wątroby i konieczności jej transplantacji, a także większego zrozumienia dla chorych.

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

Fundacja Gwiazda Nadziei	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	18 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Nie
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym	Tak

<i>analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>		
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>		Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>		Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>		Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Potrzebne jest ułatwienie orzekania na podstawie dokumentacji medycznej przekazywanej drogą on-line. 2. Potrzebna jest zmiana systemowa w chorobach rzadkich – odstąpienie od powtórnego orzekania w przypadku chorób nieuleczalnych bądź trwałej niepełnosprawności.	
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl?</i>		Tak
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	1. Na stronie https://chorobyrrzadkie.gov.pl/ brakuje opisu pierwotnego zapalenia dróg żółciowych – m.in. szczegółowych informacji o chorobie, diagnostyce, leczeniu, opiece, ośrodkach eksperckich, organizacjach pacjentów, do których mogą zgłosić się chorzy. 2. Lista Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich powinna zawierać również informacje o chorobach/grupie chorób rzadkich, których diagnostyką i leczeniem zajmuje się dany ośrodek – np. ERN RARE-LIVER etc. 3. Lista Programów Lekowych NFZ nie uwzględnia, jakie programy lekowe prowadzi dana placówka – dodanie tych informacji byłoby dużym ułatwieniem dla pacjentów. 4. Materiały edukacyjne na platformie powinny być sukcesywnie dodawane, aby zwiększać świadomość na temat różnych chorób rzadkich, w tym pierwotnego zapalenia dróg żółciowych.	
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>		Naszym zdaniem nie zabrakło pytania.

Fundacja HypoGenek

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

Fundacja HypoGenek	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Pacjenci dorośli nadal mają utrudniony dostęp do lekarzy specjalistów ze względu na fakt, iż są oni pediatrami i dlatego NFZ nie zawsze chce refundować świadczenia.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Osoby dorosłe mają utrudniony dostęp do lekarzy specjalistów ze względu na fakt iż są oni pediatrami i NFZ nie zawsze chce refundować leczenie/diagnozę pacjentów w szpitalach dziecięcych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Osoby z chorobami rzadkimi są traktowane jak każdy obywatel mimo, iż potrzebują większej ilości godzin rehabilitacji.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Lekarze POZ i specjaliści są niezaznajomieni z chorobami rzadkimi i często nie słuchają pacjentów, którzy dobrze znają swoją chorobę.

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

Fundacja HypoGenek		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		9 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Lekarze w komisjach orzecznictwa o niepełnosprawności nie są zaznajomieni z wiedzą na temat chorób rzadkich.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Nie dotyczy.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Fundacja Lelka

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

Fundacja Lelka	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Diagnostyka 2. Opieka koordynowana 3. Tranzycja i leczenie dorosłych 4. Opieka psychologiczna i psychiatryczna
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak wiedzy wśród lekarzy POZ 2. Utrudniony dostęp do specjalistów
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak rehabilitacji finansowanej z NFZ. Większość naszych pacjentów korzysta z prywatnej rehabilitacji finansowanej z projektów, programów prowadzonych przez NGO, z subkont
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak psychologów finansowanych przez NFZ. Większość naszych pacjentów korzysta z prywatnego wsparcia psychologów finansowanego z projektów, programów prowadzonych przez NGO, z subkont
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak informacji z jakich opcji wsparcia socjalnego mogą korzystać pacjenci, czas rozpatrzenia wniosków szczególnie świadczenia wspierającego to dramat.

Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Generalnie wszystkie wymienione grupy nie mają podstaw psychologicznych do pracy z dzieckiem i pacjentem. Lekarze powinni przechodzić szkolenie z komunikacji z pacjentem i rodziną. W wielu przypadkach kontakt z kadra medyczna powoduje trwały stres i lęk. Edukacja to oddzielny, ogromny problem. 2. Brak wyspecjalizowanej kadry do pracy z dziećmi z niepełnosprawnością 3. Brak asystentów w szkole dla dzieci wymagających takiej pomocy ale z niepełnosprawnością ruchową lub inną nie kwalifikującą się do sprzężenia czy autyzmu.
---	--

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

Fundacja Lelka	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	5 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Nie
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Nie
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Bariera dla dzieci do 16 r.z. następnie kolejne orzeczenie do 18 r.z. i kolejne od 18 r.z. Jeśli orzeczenie miało być na stałe to do 18 r.z. a od kolejne. Inny system orzekania do orzeczenia o niepełnosprawności, inny do kształcenia.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	W wielu pytaniach brakuje odpowiedzi "nie wiem". Np. nie wiem jakie są założenia karty pacjenta z chorobą rzadką więc moja odpowiedź jest tak naprawdę losowa. Podobnie pytanie nr. 11

Fundacja Mimicus

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

Fundacja Mimicus	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Rehabilitacja oddechowa 2. Lepszy dostęp do lekarza neurologa, psychologa,

(świadczeń zdrowotnych)	psychiatry- jednostka chorobową miastenia
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Badania przeciwciał pod kątem miastonii 2. Badanie emg 3. Spirometria
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Calcort
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Rehabilitacja oddechowa
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Psycholog, psychiatra
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Opiekunka
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Dzieci i młodzieży, lekarze

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

Fundacja Mimicus	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Nie
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Nie
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Zbyt mała wiedza lekarzy orzeczników na temat choroby miastenia i tego, że objawy się zmieniają
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Lista ośrodków leczących dana jednostkę.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja SPINA

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

Fundacja SPINA	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Najpilniejszą potrzebą dla naszej jednostki chorobowej jest skoordynowanie opieki zdrowotnej - aby możliwe było interdyscyplinarne podejście wielu specjalistów, zarówno lekarzy jak i fizjoterapeutów jak i innych terapeutów. Tak, aby zwiększyć efektywność podejmowanych interwencji i je zoptymalizować.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Dostęp do skoordynowanej diagnostyki (podobnie jak w zakresie interwencji), skoordynowana opieka lekarska i skoordynowana diagnostyka - aby zoptymalizować ilość badań i np. podczas badania krwi lub tomografii móc zbadać parametry dla różnych specjalistów.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Bardzo ważne dla naszej jednostki chorobowej jest to, aby nasi pacjenci mieli dostęp do rehabilitacji domowej (a nie jest to dzisiaj standard dla naszej jednostki chorobowej - zależy od woli lekarza) 2. Aby kolejka do rehabilitacji nie była długa, gdyż nasi pacjenci są objęci ciągłą rehabilitacją.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Większość naszych podopiecznych korzysta z prywatnej terapii psychologicznej. Dużym ułatwieniem byłaby dla naszych pacjentów możliwość korzystania z porad psychologa poza kolejnością bądź w odrębnej kolejce.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Nieadekwatna wycena dofinansowania sprzętu rehabilitacyjnego z którego na co dzień korzystają nasi podopieczni 2. Wsparcia systemowe podopiecznych wchodzący w dorosłość i młodych dorosłych- np. asystencja.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Bardzo dużym wyzwaniem jest transfer do dorosłości - widzimy potrzebę edukacji specjalistów zajmujących się osobami dorosłymi. 2. Dużym wyzwaniem pozostaje także włączenie społeczne w system edukacyjny - to ogromna potrzeba naszych pacjentów - często nierealizowana - ze względu na słabą edukację zarówno nauczycieli jak i rówieśników.

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

Fundacja SPINA	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	17 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Rozszczep kręgosłupa nie kwalifikuje do wydania orzeczenia na stałe. 2. Bardzo wielu naszych podopiecznych nie otrzymuje punktu 7 lub otrzymuje "za niskie" stopnie niepełnosprawności.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?	Nie

Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja na rzecz leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację na rzecz leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej

Fundacja na rzecz leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadzeń zdrowotnych)	1. Szybkie skierowanie Pacjenta do genetyka klinicznego, a następnie szybkie potwierdzenie diagnozy poprzez badanie rodziców w przypadku choroby dziedzicznej autosomalnie recesywnie BEZ czekania rodziców w kolejce, podobnie jeśli konieczne szybki dostęp do konsultacji z innymi specjalistami (np, kardiolog, neurochirurg, okulista, w zależności os sytuacji klinicznej i potrzeb) 2. Organizacja badań obrazowych mózgu, rdzenia, w tym badań w znieczuleniu ogólnym dla Pacjentów niewspółpracujących 3. Organizacja rehabilitacji w ośrodkach z dużym doświadczeniem w tym zakresie dla różnych grup wiekowych pacjentów 4. Organizacja przechodzenia pacjentów z opieki wieku dziecięcego do opieki wieku dorosłego z uwzględnieniem odmiennych potrzeb oraz zagadnień prokreacyjnych 5. Skierowanie Pacjenta na odpowiednie leczenie przyczynowe, jeśli takie istnieje 6. Szeroki, szybki dostęp i kontakt z ośrodkami zagranicznymi
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Długi czas oczekiwania do Poradni Genetycznej, zwłaszcza dotyczy to rodziców, gdy trzeba potwierdzić u pacjenta chorobę dziedziczną autosomalnie recesywnie lub gdy osoba diagnozowana nie ma orzeczenia o znacznym stopniu niepełnosprawności lub innych orzeczeń uprawniających do skorzystania do szybkiej diagnostyki
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Miorelaksanty (baklofen, sirdalud) - brak refundacji w rozpoznaniu dziedzicznej spastycznej paraplegii
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Organizacja rehabilitacji w ośrodkach z dużym doświadczeniem w tym zakresie dla różnych grup wiekowych pacjentów 2. Szkolenia/kursy dla rehabilitantów i lekarzy rehabilitacji, jakiego zakresu rehabilitacji wymagają pacjenci z rozpoznaniem dziedzicznej spastycznej paraplegii 3. Dużo większy dostęp do rehabilitacji niż jest teraz na NFZ, w tym również rehabilitacja domowa 4. Podstawowe szkolenie rodziców/opiekunów w zakresie rehabilitacji swoich podopiecznych, w tym co im szczególnie szkodzi
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Porady psychologiczne dla pacjentów oraz członków ich rodzin po uzyskaniu diagnozy, a następnie w czasie prowadzenia rehabilitacji, przed ważnymi decyzjami, np. podejmowaniem pracy, planami powiększenia rodziny i zawsze, kiedy rodzina tego potrzebuje.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Pomoc w organizacji zaświadczeń jako wsparcia dla rodziny. 2. Organizacja pomocy edukacyjnych. 3. Organizacja znoszenia barier w domu, barier środowiskowych.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Organizacja spotkań ze specjalistą genetykiem klinicznym w szkołach celem uświadamiania dzieci i młodzieży na fakt, iż są młodzi i starsi, którzy borykają się z problemem chodzenia i nie tylko. 2. Organizacja spotkań ze specjalistą genetykiem klinicznym w mediach celem uświadamiania społeczeństwa, że wśród nas są osoby z chorobami rzadkimi i jakie są objawy tych chorób. 3. Organizacja spotkań ze specjalistą genetykiem klinicznym w przychodniach POZ, na konferencjach, zjazdach lekarskich celem edukacji lekarzy o problematyce chorób rzadkich.

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

Fundacja na rzecz leczenia Spastycznej Paraplegii Genetycznej	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	W przypadku chorób nieuleczalnych orzeczenie powinno być wydawane dożywotnio.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha

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

Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Szybki i równy pod względem czasu podjęcia terapii oraz bliskości do miejsca zamieszkania dostęp do jedynej terapii lekowej na ataksję Friedreicha w ramach programu lekowego - niedawno podjęta została decyzja o jej refundowaniu. 2. Zwiększenie dostępu do opieki psychologicznej i psychiatrycznej dla pacjentów, a także opiekunów i bliskich. 3. Utworzenie centrów holistycznej opieki nad pacjentami ze zintegrowanym programem opieki. 4. Dostęp do odpowiedniej jakości usług opiekunów osób niepełnosprawnych oraz do fizjoterapii celowanej dla osób z FA. 5. Zwiększenie świadomości pracowników służby zdrowia na temat choroby, nacisk na praktyczne uwzględnianie praw tych osób przy np. zapisach do specjalistów, korzystaniu z laboratoriów.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzebny szybki i bardziej powszechny dostęp do badań genetycznych (gen FXN) zarówno dla pacjenta jak i bliskich (rodzeństwo) w celu stwierdzenia choroby, a także nosicielstwa.

Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Dostęp także w małych miejscowościach do specjalistycznej opieki fizjoterapeutycznej, zarówno neurologicznej jak i ortopedycznej. 2. Dobrej jakości turnusy rehabilitacyjne na NFZ - większość pacjentów korzysta z bardzo kosztownych wyjazdów, gdyż tylko tam dostrzegają ich skuteczność.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Szerszy dostęp do środowiskowych centrów zdrowia psychicznego dla pacjentów, ale także ich rodzin oraz usług w ramach NFZ, także w mniejszych miastach, z możliwością podjęcia psychoterapii powyżej minimalnej liczby 10 spotkań. 2. Dostęp do konsultacji psychiatrycznych refundowanych.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wsparcie w zakresie zaspokojenia dodatkowych potrzeb edukacyjnych dzieci i młodzieży uczących się. 2. Wsparcie edukacji na poziomie szkolnym i uniwersyteckim (stypendia). 3. Udostępnianie przez samorządy przestrzeni dla aktywności osób niepełnosprawnych i ich integracji z innymi, przeznaczanie regularnie funduszy i zwiększanie ich na te cele (nie tylko z dotacji EU).
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. W zakresie edukacji społecznej - Wsparcie rodzin, przede wszystkim matek chorych dzieci poprzez dowartościowanie ich roli w sferze społecznej a także zawodowej (nacisk na rozwinięcie rozwiązań prawnych pozwalających jak najdłużej łączyć pracę zarobkową z opieką nad chorym dzieckiem/dziećmi, co jest istotne ze względów zarówno ekonomicznych jak psychologiczno-społecznych), z drugiej strony edukowanie społeczeństwa w akceptacji godności pacjentów i ich bliskich w sytuacji ekonomicznej "nieprzydatności". 2. Edukacja lekarzy POZ na temat skutecznego i niezwłocznego przekazywania rzadkiego pacjenta specjalistom zdolnym udzielić choremu pomocy (do tej pory jest to nadal niepotrzebnie długa i samotna droga pacjenta). 3. Edukacja dyrektorów szkół na temat możliwych przystosowań, a także ich własnych kompetencji w tym zakresie oraz skali odpowiedzialności w sytuacji posiadania ucznia z niepełnosprawnością. 4. Ustalenie zakresu odpowiedzialności pracowników placówek oświatowych w kontekście nauczania ucznia niepełnosprawnego (przeciwdziałanie odruchowemu lękowi pracowników oświaty przed przekroczeniem uprawnień, nie dającymi się przewidzieć konsekwencjami prawnymi w razie np. gorszego samopoczucia ucznia w szkole, ułatwianie dialogu między dyrektorami, pedagogami a rodzicami, budowanie zaufania w miejsce "walki"). 5. Uświadamianie społeczeństwu przez realizacje filmowe, teatralne itd. problemów życia osób z chorobami rzadkimi.

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

Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	1,5 roku
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie

Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Z uwagi na zmienność emocjonalną i ogromne trudności w mówieniu o chorobie oraz trwałą, genetyczny charakter choroby zespoły orzecznice powinny wzywać chorego nieporównanie rzadziej, lub w ogóle odstąpić od wezwań.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę

Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Karta pacjenta z chorobą rzadką. 2. Poprawa Koordynacji i zarządzanie ścieżką pacjenta (koordynator opieki). 3. Integracja opieki wielospecjalistycznej na poziomie jednego ośrodka. 4. Zwiększenie liczby ośrodków eksperckich. 5. Kompleksowa opieka zespołu dla danej choroby. 6. Stworzenie rejestru chorób rzadkich. 7. Skrócenie czasu oczekiwania na konsultację, badania i leczenie.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Szybsze i szersze badania laboratoryjne, genetyczne i molekularne dla wszystkich grup wiekowych. 2. Badanie ADAMTS13 aktywności oraz mutacji. 3. Szerszy panel badań koagulologicznych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Sutimlimab
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Za mało ośrodków dziennych i domowych dla pacjentów dorosłych. czasy rehabilitacji są krótkie a wymagane są przewlekłe. 2. Rehabilitacja powinna być standardowym elementem opieki długofalowej.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Nadal brak wsparcia psychologicznego od momentu rozpoznania choroby. 2. Psychologów jest za mało. 3. Pacjenci nie mają ciągłego wsparcia psychologicznego, już od momentu diagnozy powinni być wspierani już na etapie ambulatoryjnym.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak koordynatora, obecnie czas oczekiwania na wsparcie jest bardzo długi. 2. Nie ma połączenia szybkiego wsparcia od hospitalizacji do tego wsparcia: pracowników jest za mało i nie mają narzędzi. 3. Osoby w trudnych sytuacjach nie mają też informacji gdzie się kierować.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Nadal prowadzimy edukację w chorobach gdzie wprowadzane są nowe leki, zapominamy o chorobach gdzie leków jest mało lub starej generacji. brak szerokiego systemu dostarczenia walidowanej wiedzy. 2. Brak odpowiedniej reklamy gdzie taka wiedza się znajduje, np. diety NFZ. 3. Brak edukacji lekarzy POZ/internistów nt. chorób rzadkich - skupiamy się na edukacji lekarzy z dużych miast/ośrodków w wyżej wymienionych, przez co nie rozpoznajemy chorób rzadkich (bo nie ma takiej hipotezy) na 1 linii.

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

Fundacja na rzecz pomocy chorym na białaczkę	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	28 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uproszczenie procedur. 2. Więcej automatyzacji. 3. Większe oparcie się na informacji od lekarzy prowadzących (może tu jakieś szkolenia i proste uprawnienie do tego dla takiego lekarza).	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Lista chorób na wstępie. 2. Mapa gdzie się leczyć. 3. Wskazanie specjalistów z danej dziedziny.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. Czy powinno znaleźć się finansowanie rządowe dla organizacji pacjenckich na bieżące koszty funkcjonowania? 2. Jaki % budżetu organizacji stanowią granty od firm farmaceutycznych.	

Fundacja Oswoic Miopatię

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

Fundacja Oswoic Miopatię	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak szybkiej diagnostyki - refundowanych badań WES trio, które często są jedynym sposobem, aby zdiagnozować konkretną mutację genetyczną wywołującą daną miopatię wrodzoną. 2. Brak opieki skoordynowanej - chorzy na miopatie wrodzone potrzebują opieki różnych specjalistów, którzy często nie zdają sobie sprawy z komplikacji potencjalnie mogących wystąpić na skutek podejmowanych przez nich interwencji w obszarach nie obejmujących ich specjalizacji. 3. Brak konsultacji i wymiany informacji pomiędzy różnymi specjalistami, często z różnych placówek, może być niebezpieczny dla pacjentów. 4. Poważne trudności we włączaniu chorych do programu domowej wentylacji mechanicznej - w przeciwieństwie do innych chorób nerwowo-mięśniowych, w miopatiach wrodzonych niewydolność oddechowa może wystąpić u pacjentów samodzielnie poruszających się, a lekarze widząc osobę chodzącą, nie chcą ich skierować do odpowiednich ośrodków (których zresztą brakuje). Problem jest zwłaszcza z wentylacją nieinwazyjną - chorzy często są włączani do programu wentylacji dopiero po epizodzie ostrej niewydolności oddechowej i stanu zagrożenia

	życia, kiedy już wymagają tracheostomii.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak refundowanych badań WES trio, które często są jedynym sposobem, aby zdiagnozować konkretną mutację genetyczną wywołującą miopatię. 2. W zasadzie tylko ośrodki na Banacha kompleksowo diagnozują pacjentów z miopatiami wrodzonymi - ale czas oczekiwania na wizytę czy przyjęcie na oddział w ramach NFZ przekracza rok. 3. Należy albo stworzyć więcej takich ośrodków, albo podjąć kroki w celu zmniejszenia czasu oczekiwania na wizytę/diagnostykę w UCK WUM na Banacha.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Do tej pory nie ma leków/terapii na miopatie wrodzone.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Podobnie jak w wypadku wielu innych chorób, nie ma dostatecznej ilości godzin rehabilitacji w ramach NFZ - pacjenci z chorobami mięśni wymagają codziennej rehabilitacji.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	O ile chore dzieci powinny mieć zapewnioną pomoc psychologiczną choćby w szkole, na podstawie zaleceń z poradni psychologiczno-pedagogicznej, o tyle brakuje takiej pomocy dla osób dorosłych, brakuje też wsparcia psychologicznego rodzin chorych - głównych opiekunów, rodziców, zdrowego rodzeństwa, małżonków, dzieci.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak systemowej opieki wytchnieniowej oraz asystencji osobistej - obecnie realizowana jest ona w ramach grantów i konkursów, z limitem godzin oraz ograniczoną liczbą osób chorych i ich opiekunów, którym jest przyznawana, zazwyczaj na podstawie mglistych kryteriów lub kolejności zgłoszeń.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Wiedza o miopatiach wrodzonych wśród zawodów medycznych jest nikła, zazwyczaj chorzy lub ich opiekunowie edukują swoich lekarzy w tym zakresie, np.: • ciągle spotykamy się z problemem kwalifikacji do domowej wentylacji mechanicznej, • nadal pacjentom z chorobami nerwowo-mięśniowymi podaje się w polskich szpitalach tlen bez wsparcia respiratorem, nawet lekarze anestezjolodzy nie zawsze wiedzą, jaki tryb jest optymalny, a jaki niewskazany u takich pacjentów. • brakuje opieki skoordynowanej dla pacjentów z miopatiami wrodzonymi, co przy niskiej świadomości możliwych komplikacji w miopatiach wrodzonych wśród lekarzy różnych specjalności oraz innego personelu medycznego bywa niebezpieczne dla pacjentów. • Problemy z edukacją: • polskie szkoły są nieprzystosowane dla uczniów z niepełnosprawnością ruchową, • brakuje asystentów dla uczniów z niepełnosprawnością; • przyjęcie danego ucznia do szkoły i realizacja zaleceń poradni często zależy od dobrej woli dyrekcji placówki. W praktyce wielu uczniów wypychanych jest na nauczanie indywidualne w domu, co nie tylko oznacza o wiele mniej zajęć lekcyjnych, ale skazuje ich na dalszą izolację społeczną oraz przerzuca dużą część pracy edukacyjnej na opiekunów.

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

Fundacja Oswoić Miopatię	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	7 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym	Tak

<i>analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>		
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>		Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>		Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>		Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Wprowadzone zmiany w systemie orzecznictwa nie wyeliminują dla chorych na miopatie wrodzone konieczności stawiania się co jakiś czas na komisji, pomimo braku szans na wyzdrowienie. 2. Lista chorób uprawniających do długotrwałego orzeczenia nie zawiera większości miopatii wrodzonych - wymienia parę typów (tymczasem jest ich o wiele więcej, a rozwój badań genetycznych sprawia, że pojawiają się nowe), omijając wiele innych. 3. Sensowne byłoby umieszczenie tam ogólnego pojęcia w rodzaju "miopatia wrodzona z niepełnosprawnością ruchową oraz przewlekłą niewydolnością oddechową".	
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov?</i>		Tak
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	Na liście chorób brakuje wieku miopatii wrodzonych - w związku z rozwojem badań genetycznych pojawiają się nowe jednostki chorobowe i być może niedługo trzeba będzie w ogóle zmienić polskie nazewnictwo w tym zakresie.	
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Może jakieś zagadnienia z zakresu roli organizacji pacjenckich w badaniach klinicznych, powstawaniu rejestrów chorych, ewentualnej współpracy z ABM.	

Fundacja Per Humanus -wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Per Humanus -wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa

Fundacja Per Humanus -wrodzona zakrzepowa plamica małopłytkowa	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	Zwracamy się z apelem o jak najszybsze objęcie refundacją innowacyjnej terapii rekombinowanym czynnikiem ADAMTS13 (Adzymna) dla pacjentów z wrodzoną zakrzepową plamicą małopłytkową (CTTP). To przełomowe leczenie zmienia życie chorych – wielu pacjentów od momentu rozpoczęcia terapii nie doświadcza nawrotów choroby, a ich stan zdrowia ulega wyraźnej poprawie. Tak spektakularna skuteczność jest w chorobach rzadkich zjawiskiem wyjątkowym. Adzymna nie tylko zapobiega nawrotom choroby, ale również znacząco poprawia jakość życia pacjentów – eliminuje potrzebę częstych hospitalizacji związanych z wymianą osocza, która stanowi dotychczasowy standard leczenia, a jednocześnie wiąże się z ryzykiem powikłań oraz dużym obciążeniem fizycznym i emocjonalnym, szczególnie u dzieci. Rekombinowany czynnik ADAMTS13 to realna szansa na bezpieczne, skuteczne i przewidywalne leczenie CTTP – choroby zagrażającej życiu, która dotyczy zarówno dzieci, jak i dorosłych. Dzięki tej terapii pacjenci mogą wrócić do normalnej codzienności – nauki, pracy i aktywnego życia społecznego. Adzymna to dowód na siłę nauki i postęp medycyny – przekładający się na konkretną, pozytywną zmianę w życiu chorych. Dlatego w imieniu tej niewielkiej, ale wyjątkowo potrzebującej grupy pacjentów, apelujemy o pilne podjęcie decyzji o refundacji tej terapii w Polsce.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	Brak powszechnej dostępności do badania ADAMTS13 np. na SOR

Potrzeby w zakresie refundacji leków	Adzymna - rekombinowany ADAMST13
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Stały dostęp do porady z psychologiem
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Otrzymanie orzeczenia o niepełnosprawności i wiążące się z tym dodatki finansowe na utrzymanie chorego dziecka
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	W przypadku zakrzepowej płamicy małopłytkowej (TTP) widzimy brak wiedzy i świadomości o tej chorobie lekarzy POZ, ratowników medycznych, lekarzy na SOR, a także niektórych specjalistów

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

Fundacja Per Humanus -wrodzona zakrzepowa płamica małopłytkowa	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	3 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Nie
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uproszczone komisje ds. orzekania 2. Wiedza lekarza orzecznika na temat choroby
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Fundacja Pro Egenis

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

Fundacja Pro Egenis	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Dostępność świadczeń 2. Koordynowana opieka
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Diagnostyka genetyczna 2. Przesiew noworodkowy
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Dostęp do refundacji leków zarejestrowanych przez EMA
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Dostęp do rehabilitacji domowej w trybie ciągłym
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Dostęp do porad (terapii) psychologicznych w krótkim czasie
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	System orzecznicy
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Edukacja lekarzy POZ 2. Edukacja Studentów kierunków medycznych 3. Edukacja społeczna

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

Fundacja Pro Egenis	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	3 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Jasne regulacje orzecznicze. 2. Obecność na komisjach lekarzy specjalistów w danej jednostce chorobowej.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. Czy choroby rzadkie są priorytetem dla polityków? 2. Jak jest opieka nad dorosłymi na choroby rzadkie?

Fundacja Rare Diseases Uniqius

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

Fundacja Rare Diseases Uniqius	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Dostęp do świadczeń w ramach programów lekowych na terenie całego kraju bez ograniczeń systemowych regionalnie. 2. Teoretycznie jako pacjenci jesteśmy leczeni, ale w przypadku, gdy musimy się przemieszczać to zmuszani jesteśmy do rezygnacji z okresowego podania leku, gdyż system nie daje rady przekierowywać, nawet z pótrocznym wyprzedzeniem, nas do innego ośrodka referencyjnego celem podania tam leku (dotyczy np.: Choroba Pompego, choroba Fabry'ego).
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak dostępu do specjalistów: genetycy, rehabilitanci, fizjoterapeuci, dietetycy, psychoterapeuci, neurologi, ortopedzi.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Przerost badań prowadzonych do kwalifikacji w programach lekowych. Większa część takowych jest zbędna, kosztowna, nie wnosi nic nowego do końcowej opinii i jest szkodliwa dla zdrowia pacjentów będących w programie.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Programy lekowe zapewniają jedynie dostęp do terapii lekowych. Poza tym pacjenci pozostają pozostawieni samym sobie. Brak dalszej opieki specjalistycznej. Lek podany, a dalej radź sobie sam... Aby terapia była skuteczna w pełni, należałoby zaopiekować się pacjentem do końca. A tak nie jest.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak dostępu: brak porad, wsparcia psychologa.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Wsparcie socjalne jest na minimalnym poziomie systemowym, na równi ze wszystkimi niepełnosprawnościami.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Edukacja za sprawą organizacji pacjenckich i przy zaangażowaniu mniejszości w środowiskach medycznych idzie w dobrym kierunku. Dużo jeszcze pracy w tym kierunku ale jest progres.

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

Fundacja Rare Diseases Uniqius		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		7 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. System orzecznictwa o niepełnosprawności kuleje bardziej niżeli sami niepełnosprawni. Lekarze orzecznicy, którzy orzekają w tych kwestiach to niekompetentni urzędnicy, którzy zapomnieli o przysiędę Hipokratesa, gdy zasiedli na stołkach urzędniczych, zapomnieli, że byli lekarzami i o tym co Ich prowadziło "primum non nocere" 2. Edukować przymusowo lekarzy orzeczników	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co	1. Brak pozycjonowania.	

powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	2. Nie działa tak jak powinna, jakie były jej założenia (uczestniczyłem w jej tworzeniu)
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. Narodowy Plan dla chorób rzadkich nadal nie jest wprowadzony i co z badaniami przesiewowymi dla chorób rzadkich, które zostały obiecane?

Fundacja Salemander

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

Fundacja Salemander	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Tworzenie wielospecjalistycznych ośrodków dla DMD (neurolog, kardiolog, pulmonolog, rehabilitant, dietetyk, psycholog, genetyk – wszystko w jednym miejscu). Opieka kompleksowa (całościowa) dla choroby DMD. (Często rodzice są lekarzami prowadzącymi dla własnego dziecka) 2. Zapewnienie dostępu do nowoczesnych terapii eksperymentalnych w ramach badań klinicznych w Polsce. - Ułożenie dla nowo zdiagnozowanych rodziców wytycznych o co powinni najpierw zadbać. 3. Zwiększenie świadomości wśród pediatrów i lekarzy pierwszego kontaktu na temat pierwszych objawów DMD. Edukacja lekarzy pierwszego kontaktu i pediatrów w rozpoznawaniu wczesnych objawów. (W tym momencie zdarza się, że chłopcy są diagnozowani nawet w wieku 6 lat) 4. Wprowadzenie standardów badań przesiewowych (np. oznaczanie poziomu kinazy kreatynowej CK u niemowląt z opóźnionym rozwojem ruchowym). 5. Skrócenie czasu od wystąpienia objawów do diagnozy. Wczesna i skuteczna diagnostyka (wprowadzenie screeningu noworodkowego, obecnie nie jest realizowany) 6. Szerszy dostęp do diagnostyki genetycznej w ramach NFZ 7. Szybki system refundacyjny 8. Wczesne wsparcie psychologiczne.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Długie kolejki w diagnostyce genetycznej, mała ilość punktów diagnostycznych genetycznych, długi czas oczekiwania na wynik genetyczny, rodzice muszą sami płacić za badania genetyczne 2. Mała ilość ośrodków diagnostycznych z zespołami interdyscyplinarnymi dla wszystkich chorych na DMD (dzieci i dorośli) 3. Opóźniona diagnoza DMD – potrzeba szkoleń lekarzy POZ i pediatrów w zakresie wczesnych objawów. 4. Utrudniony dostęp do testów funkcjonalnych (np. 6MWT, NSAA) i specjalistycznych ocen ruchowych. 5. Brak screeningu noworodkowego, (DMD nie jest objęta programem badań przesiewowych noworodków). Potrzeba wprowadzenia pilotażu badania aktywności kinazy kreatynowej (CK) u noworodków. Uwzględnienie DMD w rozszerzonym programie badań przesiewowych w Polsce. 6. Ograniczony dostęp do diagnostyki genetycznej w ramach NFZ. Potrzeba pełnej refundacji badań genetycznych przy podejrzeniu DMD lub natychmiastowy dostęp do badań genetycznych przy podejrzeniu DMD. Potrzeba skrócenia czasu oczekiwania na wynik – obecnie 6-9 miesięcy 7. Zbyt późne rozpoznanie choroby. Łatwiejszy dostęp do badań genetycznych na nosicielstwo mutacji genetycznej dla siostr osób chorych na DMD, badanie CK dla wszystkich narodzonych chłopców. 8. Potrzeba szkoleń pediatrów i lekarzy POZ w rozpoznawaniu pierwszych objawów, (np.: opóźnienia w chodzeniu, trudności z wstawianiem, itp.)

	- Potrzeba standaryzacji procedur kierowania dziecka do specjalisty przy podejrzeniu DMD. Brak ogólnych procedur postępowania przy DMD. Rodzice są zmuszeni samodzielnie szukać neurologów, genetyków, kardiologów, itd. - Potrzeba określenia KLAROWNEJ „ŚCIEŻKI DIAGNOSTYCZNEJ” dla chorych na DMD. - Dostęp do koflatora (asystora kaszlu)- dla każdego pacjenta z DMD niezależnie od wieku. W tej chwili rodzice pacjentów zbierają środki finansowe na koflatory. DMD jako choroba z upośledzonym odruchem kaszlu, wręcz minimalnym, powinna refundacji koflatora mieć w złoty standardzie leczenia, refundowanego przez NFZ. - Obniżenie parametrów kwalifikacji do nieinwazyjnej wentylacji pacjentów z DMD. Standard światowy w leczeniu DMD to kwalifikacja pacjenta do wentylacji nieinwazyjnej w sytuacji, kiedy pacjent jest jeszcze wydolny oddechowo - gdzie respirator zapobiega sytuacji, kiedy pacjent będzie musiał mieć wykonaną tracheostomię. To samo dotyczy dostępu do dietytyka klinicznego – poradni żywieniowej, nie od momentu założenia gastrostomii, ale już dużo wcześniej nim dojdzie do zaburzeń odżywiania, właśnie dlatego aby do nich nie doszło. - Zwiększenie dofinansowanie do niezbędnych sprzętów i zaopatrzenia medycznego, tym bardziej przejrzyste zasady dofinansowania samochodu, nie tak drogie jak w tej chwili – bardziej realistycznego podejścia do sfinansowania auta dla ON.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	- Jedyny dedykowany DMD na świecie lek sterydowy Agamree - brak refundacji w Polsce. Zarejestrowany w UE do leczenia dzieci powyżej 4 roku życia. W krajach takich jak Niemcy, Włochy, Hiszpania jest refundowany. Potrzeba jak najszybszej refundacji sterydu AGAMREE w Polsce. - Finansowanie terapii sterydowej o mniejszym ryzyku powikłań (mniej objawów ubocznych niż klasyczne sterydy, nie „hamuje” wzrostu, nie powoduje osteoporozy) - Drugi lek dla DMD jedyny w swoim rodzaju Givinostat/Duvyzat zatwierdzony przez EMA ciągle w Polsce niedostępny. - Lek zarejestrowany w UE, w wielu krajach refundowany jako standard terapii. Warunkowo zatwierdzony przez EMA, dla chłopców powyżej 6 lat, chodzących, w połączeniu ze sterydami. W Polsce lek nie jest jeszcze refundowany. - Potrzeba wprowadzenia REFUNDACJI DEFLAZACORTU w Polsce. W Polsce niedostępny. (Rodzice sami na własną rękę muszą szukać sterydu za granicami kraju i są na własną rękę sprowadzać, ponieważ nie wszyscy neurologi chcą lub nie potrafią wypisać leku przez import docelowy. - Finansowanie terapii sterydowej o mniejszym ryzyku powikłań (mniej objawów ubocznych niż klasyczne sterydy, nie „hamuje” wzrostu, nie powoduje osteoporozy) - Potrzeba wprowadzenia programu lekowego lub mechanizmu szybkiej ścieżki refundacyjnej dla leków sierocych. - Potrzeba utworzenia oddzielnego trybu refundacji terapii innowacyjnych dla chorób rzadkich w tym DMD. (Szybka refundacja, lub program dostępu przedrejestracyjnego.) - Obecnie terapie genowe są dostępne tylko i prawie wyłącznie w ramach badań klinicznych za granicą (np.: USA, Niemcy, Wlk. Brytania) - Potrzeba stworzenia planu wdrożenia terapii genowych w Polsce. - Potrzeba stworzenia funduszu na leczenie ultraradkich chorób wysokokosztowymi terapiami. Potrzeba stworzenia ścieżki refundacyjnej dla terapii genowych w Polsce.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	- Mała ilość fizjoterapeutów znających się na rehabilitacji w DMD i to na specjalistów oddechowych i ogólnej fizjoterapii, , mała ilość godzin refundowanych przez NFZ dla pacjenta z DMD, brak podziału fizjoterapii na oddechową i ogólną - Wśród rodziców dzieci z DMD często pojawiają się sygnały o trudnościach w dostępie do fizjoterapeutów, którzy posiadają odpowiednią wiedzę i doświadczenie w pracy z pacjentami z tą konkretną chorobą. Zdarza się, że stosowane są niewłaściwe techniki, które mogą pogarszać stan dziecka – co wynika najczęściej z braku wiedzy na temat specyfiki DMD. Przykładem dobrej praktyki są działania fizjoterapeutów , którzy pracują w oparciu o metodę PNF, dostosowując terapię do potrzeb dzieci z dystrofią. Warto rozważyć systemowe działania w kierunku podnoszenia kwalifikacji fizjoterapeutów – np. poprzez szkolenia z metod pracy stosowanych przy chorobach nerwowo-mięśniowych, takich jak DMD (w tym m.in. PNF). - W wielu ośrodkach system rehabilitacji finansowanej przez NFZ jest niedostosowany do potrzeb pacjentów z DMD. Rehabilitacja organizowana jest w formie krótkich, dwutygodniowych turnusów, po których konieczne jest ponowne oczekiwanie na wizytę i wystawienie kolejnego skierowania. Tymczasem dzieci z DMD wymagają ciągłej, systematycznej rehabilitacji bez przerw, aby utrzymać

	sprawność jak najdłużej. - Brak koordynacji rehabilitacji z leczeniem i opieką medyczną. - Brak dostępności do fizjoterapii dziecięcej w mniejszych miejscowościach. - Brak wyspecjalizowanych terapeutów i ośrodków, które mają doświadczenie w pracy z chorobą DMD. - Brak stałej rehabilitacji domowej finansowanej przez NFZ jako standardowego świadczenia dla pacjentów z DMD.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	- Brak opieki psychologicznej od momentu diagnozy w DMD tak dla pacjenta z DMD i dla rodzica, te luki niestety muszą wypełniać fundacje. Brak kompleksowego wsparcia psychologicznego dla całej rodziny - Brak systemowego dostępu do psychologa dziecięcego przy rozpoznaniu DMD. (Po postawieniu diagnozy DMD rodzina nie otrzymuje wsparcia psychologicznego z urzędu.) - Potrzeba wprowadzenia obowiązkowej wizyty u psychologa po diagnozie dla dziecka i rodziny (pomoc w adaptacji choroby, przepracowaniu szoku, planowaniu opieki) (Psycholog dostępny często z wielomiesięcznym oczekiwaniem, rodziny często zmuszone są do korzystania z pomocy odpłatnie lub w ogóle z niej rezygnują) - Potrzeba REGULARNEJ OPIEKI PSYCHOLOGICZNEJ dla chorego dziecka, rodzeństwa, które często jest pomijane, rodziców narażonych na wypalenia i depresję. - Potrzeba finansowania konsultacji psychologicznych w ramach opieki specjalistycznej. - Brak wsparcia psychologicznego w środowisku edukacyjnym. W szkołach często brakuje psychologa albo nie ma on wiedzy o DMD, dzieci z DMD narażone są na izolację społeczną, lęki, poczucie inności. - Potrzeba wprowadzenia interwencji psychologicznej w szkołach. (przygotowanie rówieśników do obecności ucznia z niepełnosprawnością, wsparcie emocjonalne przy pogorszeniu sprawności ruchowej, psychoedukacja nauczycieli) - Potrzeba wprowadzenia stałej opieki psychologicznej. Brakuje długoterminowej terapii psychologicznej, lub taka terapia w ogóle nie istnieje. Brak natychmiastowej pomocy psychologicznej dla rodziny po diagnozie.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	- Nie ma żadnego wsparcia socjalnego dla osoby chorej na DMD i jej rodziny, rodziny muszą rezygnować z pracy, żeby osoba z DM mogła godnie żyć, brak wsparcia asystenckiego ustawowego, brak wsparcia wytchnieniowego - Ograniczony dostęp do refundowanego sprzętu ortopedycznego i pomocniczego. - Refundacja z NFZ, PCPR/ PFRON nie pokrywa w pełni kosztów specjalistycznych wózków, łóżek rehabilitacyjnych, pionizatorów, podnośników, koflatorów, itp.) - Potrzeba wprowadzenia wyższych limitów refundacyjnych oraz uproszczona procedury składania wniosków. - Niewystarczające wsparcie w dostosowaniu mieszkań i transportu Potrzeba stałego, finansowanego przez państwo systemu asystencji osobistej - Potrzeba rozwoju opieki wytchnieniowej dziennej i całodobowej - Rodzic powinien mieć możliwość przeszkolenia i zostania zatrudnionym jako asystent osobisty swojego chorego dziecka. Powinien otrzymywać wynagrodzenie i odprowadzać składki, aby nie zostać bez środków do życia po wcześniejszej śmierci dziecka, którym się opiekował.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	- Brak edukacji lekarzy POZ w zakresie DMD (diagnostyki i leczenia)EDUKACJA lekarzy POZ z zakresu wczesnych objawów DMD - Brak jednolitego leczenia pacjentów z DMD w Polsce, każdy leczy jak umie, lekarze nie konsultują się ze sobą - Brak holistycznego podejścia do pacjenta z DMD - Brak edukacji w szkole na temat chorób rzadkich. Wprowadzenie wsparcia emocjonalnego i edukacyjnego po diagnozie dla całej rodziny. Wprowadzenie programów edukacyjnych dla szkół (uczniowie, nauczyciele) - Brak systematycznych kampanii na rzecz poszczególnych chorób rzadkich. - Wprowadzenie kampanii społecznych zwiększających świadomość na temat DMD w kraju. - Wprowadzenie DMD do szkoleń obowiązkowych. Wprowadzenie stałej edukacji i aktualizacji wiedzy medycznej szczególnie w neurologii dziecięcej, rehabilitacji) - Wprowadzenie szkoleń z optymalnego leczenia (koordynacja między specjalistami) - Budowa ośrodków referencyjnych i wymiana wiedzy między nimi. - Promowanie języka szacunku i empatii wobec osób z niepełnosprawnościami. - Brak znajomości objawów, przebiegu choroby przez lekarzy. Psychologowie w szkołach powinni objąć opieką chorych na DMD, powinni wprowadzić nauczycieli w

	to z czym zmagają się chorzy na DMD (wycofanie, wykluczenie, wyobcowanie, problemy z koncentracją i z nadrabianiem materiału po nieobecności ach, problemy z zawieraniem znajomości). Psychologowie szkolni powinni także uczyć uczniów empatii do chorych i innych ludzi, akceptacji, a nie tylko tolerancji. 12. Kampanie społeczne zachęcające do empatii i pomocy chorym i ich rodzinom.
--	--

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

Fundacja Salamander	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	13 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Ciągłe za krótki czas wydawania orzeczeń 2. Długie kolejki oczekiwania na termin komisji 3. Dalej - "Wrzucanie wszystkich chorób do jednego worka" 4. Osoby w komisji - nie znają się na danej jednostce o której orzekają. W komisjach powinny być osoby, które są zorientowane w podstawowych chorobach, czyli powinny być KOMPETENTNE. W orzekaniu brakuje lekarzy znających przebieg choroby. 5. Możliwość wydawania orzeczeń na dłuższy czas lub bezterminowo w przypadku chorób postępujących i nieuleczalnych, jak DMD, 6. Szersze informowanie rodzin o przysługujących im uprawnieniach po otrzymaniu orzeczenia. 7. Obecny system orzekania o niepełnosprawności jest całkowicie nieakceptowalny. Musi przejść kompletną zmianę. Jest to system niewydolny pod każdym względem. • Brak edukacji w chorobach. • Bw edukacji z zakresu „podejścia” do pacjenta • Brak empatii i zrozumienia. • Złowrogi nastawienie na pacjenta. • Niekompetencja 8. W systemie orzekania powinno zmienić się wszystko, a przede wszystkim podejście do pacjenta, jak również kompetencje osób które są w składzie takich komisji. 9. Co kilka lat trzeba gromadzić dokumentację i "udowadniać", że dziecko jest chore, a choroba postępuje. Obecnie bardzo długo czeka się na kolejną komisję orzekającą (6 m-cy), a w tym czasie karta parkingowa jest nieważna. 10. Po uzyskaniu orzeczenia trzeba ponownie składać wnioski o legitymację i kartę parkingową. To powinno być zakładane automatycznie. 11. System orzekania jest niespójny i podzielony. Trzeba oddzielnie załatwiać orzeczenia w zespołach ds. Orzekania o niepełnosprawności, ZUS oraz w Poradniach Psychologiczno-Pedagogicznych.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. W niektórych zagadnieniach jest bardzo ogólna. 2. Mało reklamowana.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania	Tak

<i>potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Brak uwag.

Fundacja Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Fundację Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne.

Fundacja Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne.	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Powszechny dostęp do leczenia profilaktycznego lekiem podskórnym niezależnie od wieku i statusu inhibitora. 2. Realny dostęp do długodziałających czynników krzepnięcia dla dzieci. 3. Koordynowana opieka wielospecjalistyczna (hematolog, psycholog, rehabilitant, fizjoterapeuta).
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Opóźniona diagnoza pierwotna: brak świadomości wśród lekarzy pierwszego kontaktu i pediatrów o objawach chorób rzadkich; niewystarczające protokoły przesiewowe u noworodków i małych dzieci. 2. Ograniczony dostęp do specjalistycznych ośrodków diagnostycznych: zbyt mała liczba ośrodków z doświadczeniem w diagnostyce hemofilii i innych chorób rzadkich, zwłaszcza w mniejszych miejscowościach; konieczność wielokilometrowych podróży do wyspecjalizowanych placówek. 3. Braki kadrowe i sprzętowe: niedobór specjalistów hematologów dziecięcych; ograniczony dostęp do nowoczesnych badań genetycznych i molekularnych. 4. Długi czas oczekiwania na badania i wyniki: przeciążone laboratoria – wyniki badań (np. genetycznych) dostępne dopiero po kilku tygodniach lub miesiącach.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Brak refundacji nowoczesnych leków podawanych podskórnie w leczeniu profilaktycznym u wszystkich dzieci z hemofilią. 2. Czynniki długodziałające mimo, że są refundowane i wpisane w program lekowy dla dzieci nigdy nie zostały zakupione w przetargu.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Niewystarczająca liczba fizjoterapeutów znających specyfikę chorób krwotocznych. 2. Problemy z dostępnością rehabilitacji w małych miejscowościach.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Leczenie hemofilii jest procesem wymagającym dożylnego podawania czynników krzepnięcia dzieciom, co wiąże się z dużym obciążeniem emocjonalnym dla rodziców i całych rodzin. Procedura ta jest przeprowadzana w domu, co stawia rodziców w trudnej sytuacji, pełnej stresu i odpowiedzialności. 2. Brak dostępu do psychologów w ośrodkach hematologicznych, co utrudnia wsparcie emocjonalne dla rodzin dzieci z hemofilią. 3. Niewystarczająca liczba specjalistów psychologów dziecięcych w kontekście chorób rzadkich. 4. Ograniczona dostępność konsultacji psychologicznych w nagłych przypadkach lub po świeżej diagnozie. 5. Brak systemowego wsparcia psychologicznego dla rodziców, którzy co dwa dni wykonują zabieg medyczny (podawanie czynników krzepnięcia dożylnie) dzieciom w domu, co potęguje stres i lęk. 6. Niewystarczająca edukacja na temat dostępnych form wsparcia psychologicznego. 7. Brak programów wsparcia psychologicznego dostosowanych do specyfiki chorób rzadkich, uwzględniających unikalne wyzwania emocjonalne.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Trudności w uzyskaniu zasiłków i świadczeń przez brak zrozumienia specyfiki hemofilii przez urzędników. 2. Brak dedykowanych programów wspierających opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi w codziennym funkcjonowaniu.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy</i>	1. Brak szkoleń dla lekarzy POZ w zakresie rozpoznawania i prowadzenia dzieci ze skazami krwotocznymi, w tym hemofilią. 2. Brak edukacji dla personelu przedszkoli i szkół – dzieci z hemofilią bywają

specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	niepotrzebnie izolowane ze względu na brak wiedzy. 3. Brak systemowego wsparcia edukacyjnego dla młodych rodziców świeżo po diagnozie dziecka. 4. Niewystarczająca świadomość społeczna i medyczna – brakuje podstawowej wiedzy o chorobie wśród wielu przedstawicieli personelu medycznego, zwłaszcza w POZ i szpitalach.
--	--

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

Fundacja Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	3 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Fundacja Serce Dziecka

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

Fundacja Serce Dziecka	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Istnieje potrzeba stworzenia specjalistycznych centów opieki kardiologicznej nad pacjentem z WWS (Wrodzoną Wadą Serca) przechodzącym z opieki pediatrycznej do opieki w szpitalach dla dorosłych. 2. Optymalnie powinny powstać 4 wysokospecjalistyczne ośrodki zajmujące się kompleksową/holistyczną opieką nad pacjentem z WWS.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Łatwiejszy i bezpłatny dostęp do badań genetycznych dla rodzin pacjentów w WWS.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Dostęp do profilaktyki zakażeń wirusem RSV dla całej populacji pacjentów z WWS. 2. Bezpłatne lub z dużą bonifikatą leki dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym.
Potrzeby w zakresie	Brak dostępu do rehabilitacji kardiologicznej dla dzieci po operacjach serca.

dostępu do rehabilitacji leczniczej	
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Nie wszystkie placówki kardiologii i kardiologii dziecięcej posiadają w zespole psychologa.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak zrozumienia dla potrzeb tej grupy pacjentów.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Zabiegamy o wdrożenie programu edukacji nauczycieli w zakresie zrozumienia specyfiki funkcjonowania dzieci i młodzieży z wadami serca. 2. Wymagane są szkolenia min. nauczycieli WF aby dostosowywali zestawy ćwiczeń dla uczniów, aby nie wykluczać ich z zajęć fizycznych.

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

Fundacja Serce Dziecka	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	20 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Wprowadzenie bezterminowych orzeczeń dla pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej wady serca.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Fundacja SMA

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

Fundacja SMA	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Aktualna wycena świadczeń zdrowotnych w programie leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (kod B.102) nie odzwierciedla faktycznego nakładu pracy, czasu oraz kosztów ponoszonych przez placówki medyczne i specjalistów. 2. W praktyce skutkuje to znaczącym utrudnieniem dostępu do leczenia, terapii oraz konsultacji dla osób dorosłych z SMA. Pomimo formalnej dostępności programu, wielu pacjentów dorosłych nie może z niego skorzystać. Kluczowym powodem jest niewystarczająca liczba ośrodków, które decydują się prowadzić terapię u dorosłych pacjentów, ponieważ obowiązujące wyceny nie pokrywają rzeczywistych kosztów kompleksowej opieki nad chorym z rzadką i przewlekłą chorobą. 3. W efekcie na mapie Polski powstają „białe plamy” – dorośli pacjenci zmuszeni są pokonywać setki kilometrów, aby uzyskać dostęp do terapii. To istotna bariera, która wpływa na systemową nierówność w dostępie do leczenia. 4. Dodatkowo, istnieją poważne luki w systemie opieki nad pacjentami w momencie osiągnięcia pełnoletności. Młode osoby z SMA, które kończą 18 lat, często pozostają bez jasno określonej ścieżki tranzycji do systemu opieki dla dorosłych, co powoduje przerwy w terapii i spadek jakości wsparcia. 5. W związku z powyższym konieczna jest pilna aktualizacja wyceny świadczeń w programie B.102, tak aby realnie odzwierciedlała koszty i nakład pracy, zapewniając tym samym dostępność leczenia dla wszystkich pacjentów, utrzymanie wysokiej jakości opieki oraz pełną ciągłość terapii na każdym etapie życia.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Badania przesiewowe noworodków rozwiązały problem późnej diagnozy SMA wśród najmłodszych. 2. Niestety, dostęp do diagnostyki schorzeń towarzyszących SMA – takich jak skolioza, osteoporoza, zaburzenia metaboliczne czy problemy kardiologiczne – nadal w dużej mierze zależy od lokalnych możliwości ośrodków medycznych oraz miejsca zamieszkania pacjenta. W praktyce oznacza to, że dzieci i dorośli z tą samą chorobą nie mają równego dostępu do specjalistycznej diagnostyki i leczenia, co pogłębia nierówności w opiece i szanse na zatrzymanie postępu choroby.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Dostęp do trzech refundowanych terapii stosowanych w leczeniu SMA w Polsce to ogromny sukces systemowy, wywalczony dzięki wysiłkowi wielu środowisk – lekarzy, ekspertów i organizacji pacjenckich. 2. Możliwość indywidualnego doboru terapii – wybór konkretnego leku powinien być podejmowany wspólnie przez lekarza i pacjenta, zgodnie ze stanem klinicznym i preferencjami. 3. Zniesienie ograniczeń w dostępie do terapii genowej (onasemnogen abeparwovek) dla dzieci z rozpoznaniem typu 4 SMA. 4. Optymalizacja programu lekowego B.102 poprzez zwiększanie dostępu do nowych, wysoce skutecznych terapii rejestrowanych w Europie zgodnie z ich zapisem w ChPL. Obecnie czekamy na rejestrację wyższej dawki nusinersenu w wysokości (28 mg), i mamy nadzieję na jej szybką refundację, gdyż terapia jest szansą na jeszcze lepszą poprawę zdrowia i sprawności pacjentów. 5. Dostęp do nowej formy leku Rysdyplam w tabletkach w ramach programu lekowego leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Obecnie refundowany Rysdyplam dostępny jest wyłącznie w postaci płynu doustnego, co u wielu starszych dzieci i dorosłych z SMA powoduje trudności (konieczność przechowywania w lodówce). Tabletki Rysdyplamu są zarejestrowane i dostępne w innych krajach UE. Umożliwienie dostępu do tej formy leku w Polsce w ramach programu lekowego poprawiłoby komfort leczenia, przestrzeganie terapii i jakość życia pacjentów.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak specjalistycznej, stale dostępnej rehabilitacji dostosowanej do potrzeb pacjenta z chorobą rzadką. Choroby rzadkie, takie jak SMA, wymagają indywidualnie dobranych programów rehabilitacji. Obecny system opieki zdrowotnej nie zapewnia odpowiedniego dostępu do fizjoterapeutów z doświadczeniem w chorobach nerwowo-mięśniowych. Wizyty w ramach NFZ są zbyt rzadkie, krótkie i często nieskuteczne, a dostęp do wysokiej jakości opieki odpłatnej pozostaje poza zasięgiem wielu rodzin. 2. Niedostosowane limity czasowe i ilościowe świadczeń. Obecne limity na liczbę zabiegów rehabilitacyjnych są niewystarczające i nieuwzględniają postępującego charakteru wielu chorób rzadkich. Chorzy potrzebują stałej, często codziennej rehabilitacji, tymczasem świadczenia NFZ ograniczają się np. do kilku tygodni w roku, co nie ma realnego wpływu na podtrzymanie funkcji motorycznych. 3. Trudności w dostępie do rehabilitacji domowej i mobilnych zespołów rehabilitacyjnych. W przypadku pacjentów z zaawansowaną niepełnosprawnością lub mieszkających w mniejszych miejscowościach kluczowy jest dostęp do rehabilitacji w miejscu zamieszkania. Obecnie rehabilitacja domowa jest bardzo ograniczona, często

	całkowicie niedostępna poza dużymi miastami. 4. Brak spójności między leczeniem farmakologicznym a rehabilitacją. Nowoczesne terapie lekowe (np. stosowane w SMA) wymagają wsparcia intensywnej i kompetentnej rehabilitacji, która jest nieodłączną częścią skutecznego leczenia. Brak systemowego powiązania rehabilitacji z programami lekowymi powoduje, że część efektów terapii zostaje zmarnowana. 5. Braki kadrowe i niedostateczne szkolenia dla fizjoterapeutów. Rehabilitacja w chorobach rzadkich wymaga wysoko wyspecjalizowanej wiedzy. Brakuje systemu szkoleń dla fizjoterapeutów, którzy mogliby prowadzić terapię zgodnie z aktualną wiedzą kliniczną. Rodziny pacjentów często muszą samodzielnie edukować fizjoterapeutów lub rezygnują z rehabilitacji z powodu niekompetencji dostępnych specjalistów. 6. Brak długofalowych, interdyscyplinarnych programów rehabilitacji. Choroby rzadkie to schorzenia przewlekłe, które wpływają na różne aspekty funkcjonowania pacjenta. Potrzebne są zintegrowane programy, obejmujące nie tylko fizjoterapię, ale także terapię zajęciową, wsparcie psychologiczne i logopedyczne – realizowane w ramach jednego zespołu.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego i stałego dostępu do psychologa w ramach publicznej opieki zdrowotnej. Osoby z chorobami rzadkimi i ich opiekunowie doświadczają długotrwałego stresu, niepewności i wypalenia. Pomoc psychologiczna jest potrzebna regularnie i długoterminowo, natomiast w ramach NFZ dostęp do psychologa jest bardzo ograniczony, często sprowadza się do kilku spotkań rocznie lub wymaga wielomiesięcznego oczekiwania. 2. Brak psychologów mających doświadczenie w pracy z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnością. Pacjenci i rodziny potrzebują wsparcia psychologicznego od specjalistów rozumiejących specyfikę chorób przewlekłych, nieuleczalnych i degeneracyjnych. Większość psychologów pracujących w systemie publicznym nie ma wiedzy i przygotowania do pracy z osobami z rzadkimi chorobami i ich rodzinami. 3. Brak wsparcia psychologicznego w momentach kryzysowych – diagnoza, postępowanie choroby, śmierć. Szczególnie dotkliwy jest brak psychologa w newralgicznych momentach: po otrzymaniu diagnozy, przy zaostrzeniu objawów, w procesie leczenia czy żałoby. Rodziny są pozostawione same sobie, bez fachowego wsparcia w radzeniu sobie z traumą i przewlekłym stresem. 4. Brak psychologa jako członka zespołu w programach lekowych i rehabilitacyjnych. W programach leczenia i rehabilitacji brakuje podejścia holistycznego – psycholog nie jest standardowym członkiem zespołu terapeutycznego, mimo że jego obecność ma ogromne znaczenie dla utrzymania motywacji pacjenta, przestrzegania terapii i jakości życia. 5. Brak rozwiązań dla wsparcia psychologicznego opiekunów i rodzeństwa. Pomoc psychologiczna często ogranicza się tylko do chorego, pomijając głęboko obciążonych psychicznie opiekunów (często rodziców) oraz zdrowe rodzeństwo, które również potrzebuje wsparcia, zwłaszcza w rodzinach, gdzie choroba dominuje codzienne funkcjonowanie. 6. Brak finansowania wsparcia psychologicznego w organizacjach pacjenckich. W praktyce to organizacje pacjenckie próbują wypełniać lukę w systemie, oferując ograniczoną pomoc psychologiczną w ramach projektów. Brakuje jednak stabilnych źródeł finansowania, by takie wsparcie mogło być dostępne powszechnie i długofalowo.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Zbyt niskie świadczenia finansowe dla opiekunów i osób z niepełnosprawnością: świadczenia pielęgnacyjne i renty socjalne nie pokrywają realnych kosztów życia z chorobą rzadką; brakuje dodatków uwzględniających wysokie, stałe wydatki na sprzęt, leki, dojazdy czy rehabilitację. 2. Brak wsparcia socjalnego dla rodzin osób dorosłych z chorobą rzadką: po osiągnięciu pełnoletności wsparcie opiekuńcze i finansowe dla rodzin często wygasa lub znacząco się zmniejsza; brakuje świadczeń dla opiekunów dorosłych osób z niepełnosprawnościami. 3. Ograniczony dostęp do usług asystenckich i opiekuńczych: system asystencji osobistej funkcjonuje głównie w formie projektów, o ograniczonym zasięgu i czasie trwania; brakuje stabilnego, powszechnego dostępu do profesjonalnych usług wspierających niezależne życie. 4. Niewystarczające wsparcie mieszkaniowe i brak rozwiązań na rzecz samodzielności osób dorosłych: osoby z chorobami rzadkimi często są całkowicie zależne od rodziny z powodu braku dostępnych form mieszkalnictwa wspomagane; nie istnieje systemowe wsparcie w organizowaniu niezależnego życia dorosłych z

	niepełnosprawnością. 5. Trudności w łączeniu pracy zawodowej z opieką nad osobą chorą: brakuje elastycznych form zatrudnienia, ulg podatkowych i ochrony prawnej dla opiekunów pracujących; system nie wspiera powrotu opiekunów na rynek pracy ani nie uznaje ich kompetencji zawodowych zdobytych podczas wieloletniej opieki. 6. Złożone i długotrwałe procedury przyznawania świadczeń i orzeczeń: uzyskanie orzeczenia o niepełnosprawności i dostępu do wsparcia jest często czasochłonne, biurokratyczne i stresujące; orzeczenia często nie odzwierciedlają rzeczywistych potrzeb osób z chorobami rzadkimi o zmiennym lub niewidocznym przebiegu. 7. Brak zintegrowanego podejścia między systemem ochrony zdrowia a pomocą społeczną: wsparcie socjalne funkcjonuje w oderwaniu od leczenia i rehabilitacji; pacjent i jego rodzina muszą samodzielnie „nawigować” między instytucjami, co jest szczególnie trudne w przypadku chorób rzadkich. 8. Nierówny dostęp do wsparcia socjalnego w zależności od miejsca zamieszkania: wsparcie lokalne (np. PCPR, MOPS) znacząco różni się między regionami i zależy od budżetu oraz dobrej woli samorządu; w małych gminach brakuje doświadczenia i procedur wspierających osoby z chorobami rzadkimi.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Edukacja i przygotowanie kadry medycznej: brak systemowej edukacji fizjoterapeutów i rehabilitantów w zakresie chorób rzadkich – potrzebne są specjalistyczne szkolenia oraz certyfikowane kursy przygotowujące do pracy z pacjentami z chorobami nerwowo-mięśniowymi. 2. Niewystarczająca wiedza pediatrów i lekarzy POZ o objawach chorób rzadkich i potrzebach pacjentów – konieczne są regularne szkolenia w zakresie wczesnego rozpoznania, opieki długoterminowej i wsparcia rodzin. 3. Brak ścieżek współpracy między lekarzem prowadzącym a zespołem terapeutycznym – potrzebne są modele opieki koordynowanej. 4. Wsparcie edukacyjne dla dzieci z chorobami rzadkimi. 5. Byt niska wycena subwencji oświatowej dla uczniów z chorobami rzadkimi i sprzężonymi niepełnosprawnościami – obecna subwencja nie pokrywa realnych kosztów edukacji, rehabilitacji i adaptacji placówki do potrzeb dziecka. 6. Brak możliwości zatrudnienia asystenta dla dziecka w placówkach edukacyjnych – asystent powinien być standardem, szczególnie w przypadku dzieci wymagających pomocy w poruszaniu się, jedzeniu czy czynnościach higienicznych. 7. Niedostosowanie infrastruktury i programu wielu szkół i przedszkoli – brakuje fizycznej dostępności budynków oraz elastycznych form nauczania (np. hybrydowego), które umożliwiłyby dzieciom z ciężkimi chorobami aktywne uczestnictwo w edukacji.

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

Fundacja SMA	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	12 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach	Tak

<i>rzadkich www.chorobyrazadkie.gov?</i>	
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	Brak uwag.
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Brak uwag

Fundacja Toczeń Polska

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

Fundacja Toczeń Polska	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Karta pacjenta z chorobą przewlekłą (na wzór karty DiLO) szybki dostęp do lekarza prowadzącego oraz innych specjalistów (poprawiłoby to dostępność do specjalistów, zwłaszcza w okresie zaostrzenia choroby) 2. Karta leków z oznaczeniem, co najbardziej pomagało i na, co na jakie objawy, przy jakich wynikach, żeby w razie potrzeby szybko do tego wrócić i zastanowić się w podobnej sytuacji, czy istnieje szansa na powtórzenie np. konkretnych wlewów 3. Możliwość szybkiej konsultacji pomiędzy specjalistami jeśli nie pracują w tym samym szpitalu, bo pacjent może chodzić np. w innym miejscu do reumatologa, w innym do neurologa
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Ograniczony dostęp do specjalistycznych, pogłębionych badań (Ana, anty ds-DNA, usg, echo serca, badanie Dopplera, wiele innych wykonywanych u osób z toczeniem) - często trzeba wykonać je odpłatnie, 2. Długi czas oczekiwania na samą wizytę u specjalisty, a następnie kolejka do badania, w ten sposób diagnostyka może trwać kilka lat na NFZ. Pacjenci szukając pomocy często są zmuszeni do pokrywania kosztów diagnostyki.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Hydroksychlorochina (lek stosowany codziennie dożywotnio) 2. Methotrexat, 3. Topamax (w zastosowaniu leczenia migrenowych bólów głowy np. przy toczeniu też jest nierefundowany) 4. Leki biologiczne stosowane w toczeniu 5. Lecznicza witamina D (lek stosowany codziennie dożywotnio)
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Bardzo długi czas oczekiwania w ramach NFZ. 2. Dobrym rozwiązaniem byłoby wyjazdy w ramach NFZ dla osób z chorobami przewlekłymi, dostosowane do wieku i chorób. Z krótkim czasem oczekiwania (nie na zasadzie sanatoriów), 3. Rehabilitacje dla ciała i duszy (w ramach leczenia i poprawy kondycji w chorobie przewlekłej), 4. Nieznajomość specyfiki choroby przez niektórych rehabilitantów i lekarzy kierujących (np. zlecenie zakazanej w toczeniu krioterapii)
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Na NFZ jest niemożliwe dostać się na wizytę u psychologa, 2. Psychologowie często nie mają dostatecznej wiedzy z zakresu pomocy psychologicznej dla osób z chorobami rzadkimi oraz mogą nie być zaznajomieni ze specyfiką tych chorób, co może prowadzić do nieskutecznej pomocy.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Brak sensownej pomocy finansowej dla osób, które nie mogą pracować przez dłuższe okresy z powodu zaostrzenia choroby lub nie mogą pracować na pełen etat, 2. Problemy z uzyskaniem stopnia niepełnosprawności, 3. Pacjenci niejednokrotnie przez choroby przewlekłe znajdują się w trudnej sytuacji, bywa, że muszą zrezygnować z dotychczasowej

	aktywności zawodowej. Leki, życie itd. są bardzo drogie. Świadczenie wspierające jest osiągalne tak naprawdę dla niewielu, natomiast zasitek pielęgnacyjny wyłącznie dla osób ze stopniem znacznym lub tych, u których niepełnosprawność powstała poniżej 21. roku życia. Dobrze by było pomyśleć o szerszej grupie.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Niezainteresowane osoby nie mają pojęcia czym jest toczень. 2. Większa część lekarzy POZ, pracodawców, nauczycieli nigdy nie słyszeł o toczniu. 3. Należy podejmować działania, które będą miały na celu zwiększanie świadomości społeczeństwa na temat konkretnych chorób przewlekłych.

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

Fundacja Toczyńska Polska	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Toczyńska to choroba nieuleczalna i jej konsekwencje często się pogłębiają lub są trwałe, a stopień niepełnosprawności jest przyznawany tylko na kilka lat, 2. Lekarze orzecznicy powinni sobie zdawać sprawę, co to za choroba, bo często po pacjencie nie widać, z czym się mierzy i wielu orzeczników przypisuje pacjentom konfabulacje i hipochondrię, 3. System powinien być spójny. Pacjenci nie powinni denerwować się przed komisjami, co za chwilę nastąpi. Wiadomo na co chorują, z czym się zmagają. Orzecznicy powinni być otwarci na pacjentów i chętni, aby ułatwić im i tak mocno utrudnione życie. W chorobach przewlekłych są różne dni, wielu z nich nie widać na zewnątrz.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.

Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag
---	-----------

Fundacja Transplantacja LIVERstrong

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

Fundacja Transplantacja LIVERstrong	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Lepszy dostęp do ośrodków referencyjnych, 2. Większa dostępność badań specjalistycznych i genetycznych. 3. Poprawa dostępności leczenia objawowego - np. refundacja leków na świąd skóry, 4. Koordynowana opieka wielospecjalistyczna
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Utrudniony dostęp do badań genetycznych - brak możliwości wykonania badań genetycznych, w tym dla rodziny, 2. Niektóre leki bez refundacji 3. Brak kompleksowej oceny funkcji wątroby i serca w jednym miejscu
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak refundacji leków na ciężki świąd (rifampicyna, cholestyramina)-koszty długotrwałego stosowania są bardzo wysokie, 2. Brak refundacji nowych leków stosowanych w leczeniu cholestazy, 3. Brak refundacji suplementów witamin rozpuszczalnych w tłuszczach w specjalnych formułach (dzieci z zespołem Alagillea mają zaburzenia wchłaniania tłuszczów i potrzebują specjalistycznych preparatów witaminowych - obecnie są one w pełni odpłatne mimo że stanowią podstawę terapii, 4. Brak refundacji specjalistycznych preparatów żywieniowych (wysokobiałkowe i wysokokaloryczne diety dla dzieci z niedoborem masy ciała i zaburzeniami wzrastania nie są refundowane) - potrzeba systemowej refundacji odżywek medycznych w chorobach rzadkich, 5. Brak refundacji niektórych leków kardiologicznych i hepatologicznych stosowanych przewlekłe, 6. Brak refundacji leków stosowanych poza wskazaniami rejestracyjnymi, ale zgodnie z praktyką kliniczną (w leczeniu objawowym zespołu Alagillea często stosuje się leki off-label, które nie są refundowane mimo ich uznanej skuteczności
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak dostępności do rehabilitacji ogólnorozwojowej dla dzieci z chorobami rzadkimi (dzieci z zespołem Alagillea często mają opóźnienia w rozwoju motorycznym i fizycznym, ale nie kwalifikują się do intensywnej rehabilitacji z powodu braku klasycznej diagnozy neurologicznej 2. Zbyt mała liczba turnusów rehabilitacyjnych refundowanych przez NFZ, 3. Trudności w uzyskaniu skierowania i długie kolejki do rehabilitantów, 4. Brak elastyczności w organizacji rehabilitacji (rodziny muszą się dostosowywać do systemu, który nie uwzględnia stanu zdrowia dziecka i jego ograniczeń transportowych
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego wsparcia psychologicznego dla rodziców i opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi, 2. Trudności z dostępem do psychologa dziecięcego w ramach NFZ (kolejki są długie, a liczba miejsc ograniczona - nawet w sytuacjach pilnych), 3. Brak psychologów znających specyfikę chorób rzadkich, 4. Brak wsparcia psychologicznego po diagnozie i podczas hospitalizacji, 5. Brak refundacji terapii długoterminowej
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Zbyt skomplikowane procedury przy orzecznictwie o niepełnosprawności, 2. Brak systemowego wsparcia finansowego dla rodzin opiekujących się dziećmi z chorobami rzadkimi (koszty leczenia, suplementów, dojazdów są ogromne i nierefundowane) 3. Brak programów lokalnego wsparcia społecznego i integracji rodzin (choroby rzadkie izolują społecznie)

Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Brak wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy POZ i pediatrów (często nie rozpoznają wczesnych objawów, co prowadzi do opóźnienia w diagnozie) 2. Brak edukacji i wsparcia dla rodziców i opiekunów (często rodziny są pozostawiane same sobie- bez materiałów edukacyjnych, bez przeszkolenia w zakresie opieki nad dzieckiem z przewlekłą chorobą) 3. Brak wiedzy w szkołach i przedszkolach (nauczyciele, pedagodzy nie znają specyfiki chorób rzadkich, co prowadzi do niezrozumienia trudności dziecka, brakuje wsparcia edukacyjnego dla dzieci z chorobami przewlekłymi w systemie oświaty) 4. Brak kampanii informacyjnych dla społeczeństwa (choroby rzadkie to nadal temat tabu, a rodziny spotykają się z niezrozumieniem i oceną - potrzebne są ogólnopolskie akcje zwiększające świadomość i empatię społeczną)
---	---

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

Fundacja Transplantacja LIVERstrong		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		5 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uznanie chorób rzadkich jako podstawy do przyznawania orzeczenia bez konieczności częstych aktualizacji 2. Wprowadzenie jednolitego, centralnego systemu orzekania- zamiast wielu komisji i różnych procedur (obecny system jest niespójny, zleży od miejsca zamieszkania i często uznaniowy) 3. Większe uwzględnienie rzeczywistego funkcjonowania dziecka, a nie tylko dokumentów medycznych (komisje powinny brać pod uwagę ograniczenia w życiu codziennym, opóźnienia rozwojowe, konieczność opieki i leczenia specjalistycznego a nie tylko konkretne wyniki badań) 4. Uproszczenie procedur dla dzieci z chorobami rzadkimi (mniej biurokracji, mniej stresu, więcej zaufania do rodziców i lekarzy prowadzących) 5. Dłuższy okres ważności orzeczeń w chorobach przewlekłych, 6. Zwiększenie wiedzy komisji orzekających na temat chorób rzadkich 7. Wprowadzenie zdalnej ścieżki orzekania (tam gdzie to możliwe- dzieci z ciężkimi chorobami)	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie?		Brak uwag.

– proszę wymienić.

Fundacja Wymarzona Odporność

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

Fundacja Wymarzona Odporność	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Wczesna diagnostyka i dostęp do badań. 2. Dostęp do leczenia i terapii. 3. Koordynacja opieki. 4. Edukacja pacjentów i personelu. 5. Profilaktyka i szczepienia. 6. System finansowania. 7. Badania i rejestry pacjentów.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Rozszerzenie programów badań przesiewowych - szczególnie u noworodków (np. testy TRECs/KRECs wykrywające ciężkie niedobory odporności - SCID) 2. Skrócenie czasu od pierwszych objawów do rozpoznania. 3. Refundacja nowoczesnych badań genetycznych i immunologicznych, które pozwalają na precyzyjną diagnozę niedoboru odporności.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Stałe, gwarantowane finansowanie immunoglobulin i leków wspomagających - brak ryzyka przerw w leczeniu. 2. Refundacja nowoczesnych terapii oraz badań diagnostycznych, które obecnie pacjenci sami finansują. 3. Wsparcie w zakresie kosztów opieki domowej - np. pompy do wlewów, zestawy do podawania leków, środki ochrony
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak dedykowanych programów rehabilitacji dla osób z PNO (Pierwotnymi Niedoborami Odporności), trzeba opracować standardy. 2. Ograniczony dostęp do rehabilitacji pulmonologicznej, brakuje programów fizjoterapii oddechowej. 3. Brak programów rehabilitacji po infekcjach i hospitalizacjach z uwzględnieniem specyfiki schorzenia. 4. Brak ośrodków oferujących zintegrowaną rehabilitację pulmonologiczną, kardiologiczną, psychologiczną oraz edukację w zakresie profilaktyki infekcji. 5. Brak świadomości wśród lekarzy i rehabilitantów w zakresie pracy z pacjentami z PNO - zasady higieny, ryzyko zakażeń. Bezpieczne i skuteczne formy rehabilitacji. 6. Brak refundowanych programów rehabilitacji domowej. 7. Brak specjalistycznej rehabilitacji po przeszczepach. 8. Brak refundacji nowoczesnych metod i sprzętu do rehabilitacji oddechowej.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak dostępu do psychologicznego wsparcia dla pacjentów i ich rodzin, często leczenie obciąża emocjonalnie całą rodzinę. Choroba, izolacja i częste hospitalizacje powodują silne obciążenie psychiczne. 2. Brak psychologów specjalizujących się w pracy z pacjentami z PNO - np. radzenie sobie z lękiem przed infekcjami, czy długotrwałą izolacją. 3. Brak dostępu do terapii online - pacjenci z obniżoną odpornością unikają wizyt w poradniach z powodu ryzyka infekcji a system telepsychologii w NFZ praktycznie nie istnieje. Brak finansowania dla zdalnych konsultacji. 4. Brak edukacji - gdzie szukać pomocy psychologicznej - brak dedykowanych materiałów lub poradników psychologicznych dla osób z PNO
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Wiele jednostek PNO nie jest uwzględnionych na listach chorób rzadkich, co utrudnia dostęp do świadczeń socjalnych i orzeczeń o niepełnosprawności. 2. Brak dodatków rehabilitacyjnych dla pacjentów wymagających

	ciągłego leczenia immunoglobulinami. - Ograniczone możliwości uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności - PNO nie jest widoczną chorobą, ciężko ją zobaczyć, komisje tego nie rozumieją. - Brak finansowego wsparcia dla rodzin dzieci z PNO. Rodzice często muszą rezygnować z pracy, nie otrzymując odpowiednich świadczeń, bo choroba nie jest sklasyfikowana. Brak dodatku na zakup sprzętu ochronnego. - Brak systemu pomocy w pokrywaniu kosztów leczenia i dojazdu. Immunoglobuliny są refundowane ale pacjenci ponoszą wysokie koszty dojazdów do ośrodków, badań i prywatnych konsultacji. - Brak dostępu do pomocy socjalnej w sytuacjach kryzysowych, nie ma programów interwencyjnych. - Brak wsparcia w edukacji dzieci i młodzieży, pomimo częstych nieobecności w szkole system nie zapewnia dodatkowych zajęć wyrównawczych. Brak narzędzi - laptop, internet. - Brak specjalnych programów dla dorosłych pacjentów, którzy mają problem z utrzymaniem pracy z powodu częstych hospitalizacji i infekcji, brak elastycznych form zatrudnienia. - Brak orientacji w systemie socjalnym, rodziny nie wiedzą, jakie świadczenia im przysługują. Brak koordynatora socjalnego w ośrodkach zdrowia.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	- Lekarze POZ - brak wiedzy o wczesnych objawach PNO, wielu pacjentów jest diagnozowanych przez wiele lat. Brak znajomości kryteriów diagnostycznych - np. "10 objawów ostrzegawczych PNO" opracowanych przez ESID. - Lekarze specjaliści (pediatrzy, pulmonolodzy, laryngolodzy, gastroenterolodzy) niedostatecznie współpracują ze sobą, leczą objawy ale rzadko kierują na diagnostykę immunologiczną. Wiele specjalistów nie zna aktualnych standardów leczenia - np. terapii podskórnych immunoglobulinami ścig). - Brak świadomości konieczności indywidualnych planów szczepień u pacjentów z PNO. - Zbyt mała ilość konsultacji immunologicznych. - Pacjenci - brak dostępu do rzetelnych materiałów informacyjnych (ulotki, poradniki, kursy online) o PNO. W tym: brak wiedzy o prawach pacjenta i możliwości refundacji leczenia. - Brak programów edukacji psychologicznej i społecznej. - Niewystarczające wsparcie w zakresie edukacji zdrowotnej - np. profilaktyka infekcji. - Społeczeństwo - brak świadomości czym jest PNO, rozróżnienie niedoborów od HIV. - Niewielka wiedza o znaczeniu immunoglobulin, które ratują życie a pozyskiwane są z krwi - od dawców osocza. - Brak kampanii społecznych edukujących o objawach PNO i potrzebach pacjentów. - Stygmatyzacja pacjentów noszących maseczki lub unikających zgromadzeń.

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

Fundacja Wymarzona Odporność	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	11 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak

Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uznanie PNO jako schorzeń przewlekłych i rzadkich, uwzględnienie faktu, że choroba ma przewlekły, postępujący i nieodwracalny charakter wymagający stałego leczenia i kontroli lekarskiej. 2. Wprowadzenie jednolitych kryteriów orzekania, uwzględniających specyfikę PNO i konieczności stałego leczenia immunoglobulinami oraz ryzyka infekcji do orzeczenia umiarkowanego lub znacznego stopnia niepełnosprawności. 3. Szkolenia dla członków komisji orzeczniczych, zrozumienie specyfiki PNO. 4. Uproszczenie procedur, przedłużenie pacjentom z PNO okresów orzeczeń - tak aby co roku nie powtarzać procedur, skoro choroba jest nieuleczalna. 5. Możliwość wydawania orzeczeń na podstawie dokumentacji medycznej. 6. Zwiększenie wysokości świadczeń zasiłków, które są niewspółmiernie do kosztów związanych z PNO.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag

Immunoprotect

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

Immunoprotect	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Leczenie lekami osoczopochodnymi z którymi jest problem bo Państwo polskie pobiera osocze w bardzo ograniczonym zakresie. Wszystkie kampanie wspierające i zachęcające do oddawania osocza idą na marne gdyż pacjenci są odsyłani z punktów poboru ze względu na to że Państwo ma ograniczoną przepustowość.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Problem z dostępem do immunologa i bagatelizowanie przez lekarzy POZ objawów PNO i rzucanie winy na inne czynniki.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Osoby z PNO (Pierwotnymi Niedoborami Odporności) są całkowicie pomijane jeżeli chodzi o wsparcie socjalne. Podam przykład. Są osoby które mają co miesiąc infekcje i są w praktyce zamknięte w domu. Nie mogą pracować ani się utrzymać. Lekarze orzekający twierdzą że to przejściowe a nie jest to przejściowe. Taka osoba ma od kilku do kilkunastu infekcji rocznie. Żaden pracodawca nie chce zatrudnić osoby,

	która przez większość roku nie będzie pracować a lekarz orzecznik takiej osobie nie przyzna chociażby renty bo w jego mniemaniu ta osoba jest zdolna do pracy. Dochodzi do takiej sytuacji, że te osoby są zamknięte we własnym domu i nie są w stanie się utrzymać. Nie są zdolne do samodzielnej egzystencji. Z tego co zauważyłem w naszym kraju osoba niepełnosprawna i osoba niezdolna do samodzielnej egzystencji rozumiane są jako osoby, które mają problem z narządami ruchu. Wystarczy, że ktoś jest fizycznie sprawny to już ma problem żeby dostać jakiejkolwiek świadczenie. Osoby z PNO są fizycznie sprawne i mimo że nie są przykute do łóżka to wielokrotnie nie mogą normalnie funkcjonować. Pomijam już fakt oszukania przez obecną władzę kilkuset tysięcy osób którym nie została podniesiona wysokość renty socjalnej do wysokości minimalnego wynagrodzenia tylko ze względu na to że potrafią się poruszać a nie są zdolne samodzielnie żyć.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Brak potrzeb.

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

Immunoprotect	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	13 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Nie
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Na pewno powinno być zmienione podejście-osoba niepełnosprawna w Polsce to osoba która ma problem z narządem ruchu. W chorobach rzadkich niekoniecznie tak jest. Może to być osoba sprawna fizycznie ale mająca niedobór odporności lub ciężkie leczenie immunosupresyjne. System tego nie przewiduje. System jedynie rozumie niepełnosprawność w taki sposób że jak ktoś jest przykuty do łóżka to jest niepełnosprawny lub niezdolny do samodzielnej egzystencji. Fraza niezdolni do samodzielnej egzystencji powiązana i rozumiana jest wyłącznie w odniesieniu do niepełnosprawności ruchowej.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Jedni na Milion - Stowarzyszenie Pacjentów z PNH

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez JEDNI NA MILION - STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z PNH

JEDNI NA MILION - STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z PNH	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Wsparcie pacjenta w dniu wlewu – wielu chorych potrzebuje tego dnia opieki ze względu na złe samopoczucie (np. możliwość wzięcia zwolnienia opiekuńczego przez bliską osobę) 2. Transport dla pacjentów, którzy źle znoszą wlewy lub dla tych w trudnej sytuacji finansowej. Koszt związany z transportem często jest powodem rezygnacji z leczenia. Warto także rozważyć możliwość podawania leku w dogodnych lokalizacjach (np. z okresowymi wizytami kontrolnymi w ośrodkach specjalistycznych). 3. Możliwość wlewów domowych podczas ciąży, połogu oraz infekcji, by nie narażać pacjentów na niebezpieczeństwo powikłań. Infekcje sprawiają, że pacjenci są bardzo osłabieni, więc często dotarcie do szpitala jest niemożliwe. 4. Wdrożenie innych, nowoczesnych form terapii (doustne, podskórne), dopasowane do potrzeb zdrowotnych pacjentów oraz stylu życia, co wpłynęłoby na komfort życia, poprawę samopoczucia oraz odciążałoby system ochrony zdrowia. 5. Wprowadzenie uproszczonego algorytmu działania dla lekarzy POZ w sytuacji infekcji pacjenta z PNH. Szybka reakcja lekarza POZ jest decydująca dla życia i zdrowia chorych. W wielu krajach zachodnich, gdzie opieka nad pacjentami z chorobami rzadkimi jest zintegrowana, lekarze podstawowej opieki zdrowotnej mają konkretne wskazówki dotyczące postępowania z pacjentami z PNH – zwłaszcza podczas infekcji, która może prowadzić do przełomu hemolitycznego, ostrej niewydolności nerek lub zakrzepicy. Obecnie lekarze POZ często nie mają wystarczającej wiedzy na temat PNH, więc w rezultacie odsyłają pacjentów z infekcją do hematologa prowadzącego, co wydłuża czas reakcji, narażając pacjenta na szereg niebezpiecznych powikłań, oraz dodatkowo obciąża system ochrony zdrowia.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. diagnostyka jest długa i mozolna. Pacjenci przez wiele lat są błędnie diagnozowani przez różnych specjalistów. W tej sytuacji pomocne mogłyby być paszporty dla pacjentów z chorobami rzadkimi oraz rejestr chorób rzadkich. Dzięki temu niedoświadczony lekarz mógłby kierować się dostępną dokumentacją w procesie diagnostyki. Kluczowe w przyspieszeniu procesu diagnostycznego byłaby również edukacja lekarzy w zakresie PNH. 2. Długi czas oczekiwania na wyniki kluczowych badań. Niewiele placówek wykonuje niezbędne badania. 3. bardzo długi, wielomiesięczny okres oczekiwania na włączenie do programu lekowego po otrzymanej diagnozie.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Obecnie refundowane są leki w postaci wlewów dożylnych oraz lek drugiej linii, który podawany jest podskórnie. Zdecydowana większość pacjentów poddana jest terapii dożylnej. Taka forma terapii jest czasochłonna dla pacjentów oraz obciążająca dla NFZ, ponieważ pacjent spędza cały dzień w szpitalu od kilku do kilkudziesięciu razy w roku (w zależności od leku). Dostęp do leków podskórnych lub doustnych zdecydowanie poprawiłby komfort życia pacjentów oraz uniezależniłby życie pacjentów, które dotychczas, w każdym aspekcie, było organizowane pod dni hospitalizacji. 2. Crovalimab 3. Iptacopan 4. Danicopan, jako uzupełnienie terapii dożylnej w przypadku pacjentów, którym utrzymuje się anemia
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak potrzeb
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Według deklaracji pacjentów, ośrodki lecznicze nie oferują pomocy psychologa dla pacjentów oraz bliskich. Jednocześnie chorzy i rodziny wyraźnie wskazują na potrzebę wsparcia psychologicznego. Poprzez ciężkie dolegliwości fizyczne oraz wymagającą terapię pacjenci potrzebują pomocy w kontekście życia społecznego i zawodowego.
Potrzeby w zakresie	1. Pacjenci często tracą częściowe wynagrodzenie ze względu na częste

wsparcia socjalnego	nieobecności lub podejmują pracę mniej płatną, ponieważ priorytetem są elastyczne godziny pracy. Dodatkowo część chorych dojeżdża nawet kilkaset kilometrów do szpitala, co znacząco obciąża budżet domowy. W związku z tym ci pacjenci potrzebują wsparcia finansowego
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	2. Wsparcie doradcy zawodowego ze względu na bariery uniemożliwiające podejmowaniu pewnych zawodów
	1. Brak wiedzy na temat PNH wśród lekarzy POZ oraz innych specjalistów niebędących hematologami. W konsekwencji lekarze nie chcą wdrażać farmakoterapii przy infekcjach lub innych dolegliwościach. Znikoma wiedza na temat PNH jest również powodem długich, nawet kilkuletnich, procesów diagnostycznych.
	2. Brak świadomości w społeczeństwie, co często jest krzywdzące dla chorych. Niewidoczna, na pierwszy rzut oka, niepełnosprawność, jest niezrozumiała, odbierana jako lenistwo.

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

JEDNI NA MILION - STOWARZYSZENIE PACJENTÓW Z PNH		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		4 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Pacjenci mimo choroby i wielu barier oraz dolegliwości związanych z chorobą nie uzyskują orzeczenia o niepełnosprawności.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

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

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Dostęp do leczenia chorych dorosłych. 2. Kompleksowość opieki.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Diagnostyka genetyczna dorosłych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Terapia trójskładnikowa ALYFTREK zawierająca substancje czynne: (vanzakaftor, tezakaftor i deutivakaftor) w leczeniu mukowiscydozy (CF) u osób w wieku 6 lat i starszych, które mają określone mutacje w genie CFTR.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Dostęp do rehabilitacji domowej.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Dostęp do porad psychologicznych w trybie szybkiej interwencji dla chorego oraz opiekunów.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Orzecznictwo u chorych powyżej 16 r.ż.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Szkolenia dla lekarzy POZ. 2. Edukacja w szkołach. 3. Edukacja na uczelniach o kierunkach medycznych. 4. Edukacja (kampanie) społeczna.

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

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	29 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Orzekanie powyżej 16 r.ż. 2. Bardzo często brak specjalisty kierunkowego podczas orzekania (lub jego opinii). 3. Opieranie się na ocenie wzrokowej chorego a nie na dokumentacji.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Nie dotyczy
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

MEK2 Research Foundation

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez MEK2 Research Foundation

MEK2 Research Foundation	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak standardów opieki nad zespołem CFC. 2. Brak świadomości nt. licznych powikłań zespołu CFC wśród lekarzy. 3. Brak koordynowanej, wielospecjalistycznej opieki nad chorymi na zespół CFC. Średnio jeden pacjent z zespołem CFC jest pod opieką 11 poradni, wymaga regularnych kontroli i różnych badań. 4. Jedna hospitalizacja z przeprowadzeniem wszystkich koniecznych badań znacząco podwyższyłaby komfort życia pacjentów i ich opiekunów. 5. Częste wizyty w przychodniach generują kolejne powikłania, chociażby infekcyjne. 6. Jedna kompleksowa hospitalizacja mogłaby zmniejszyć zakolejkowanie przychodni do specjalistów.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Długie oczekiwanie na wyniki WES. 2. Błędne diagnozy i zlecenie paneli badań genetycznych, które przedłużają odyseję diagnostyczną.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak dostępnego leczenia przyczynowego, jedynie leczenie zachowawcze.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Czas oczekiwania na rehabilitację to minimum 3 miesiące. 2. Potrzeby rehabilitacyjne pacjentów z CFC są znacznie wyższe niż te przewidywane przez NFZ.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak specjalistów próbujących zrozumieć przyczynę agresywnych zachowań, zaburzeń snu, wyzwań komunikacyjnych.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Koszty wielospecjalistycznej opieki i rehabilitacji przewyższają otrzymywane z państwa świadczenia.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Lekarze nie mają świadomości o powikłaniach i konieczności wielospecjalistycznej opieki nad pacjentami z CFC.

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

MEK2 Research Foundation	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	1 rok
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Zespół CFC jest chorobą nieuleczalną, jednak co 2 lata należy stawiać przed komisją.

Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak aktualnych informacji, ostatnia aktualizacja sprzed 2 lat.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Narzędzie jest dobre, ale sama ankieta w moim odczuciu nie wyczerpuje tematu. Warto by było się zastanowić nad cyklicznymi spotkaniami, np. kwartalnymi z członkami KFO. Brakuje tu uwzględnienia tematu researchu i rozwijania leczenia, o które zabiega wiele organizacji pacjenckich.	
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Pytania o wsparcie w zakresie rozwijania leczenia, badań nad lekami i szeroko pojętego researchu, który w wielu przypadkach może być nie tylko nadzieją, ale też realnym wsparciem i przełomem w opiece nad pacjentami.	

Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland

Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Potrzeba zintegrowanej, wielodyscyplinarnej opieki nad pacjentem. Dystrofia miotoniczna typu 1 to choroba wielonarządowa – obejmuje mięśnie szkieletowe, serce, układ oddechowy, przewód pokarmowy, układ hormonalny i nerwowy. 2. Chorzy wymagają równoległego wsparcia wielu specjalistów: neurologa, pulmonologa, kardiologa, endokrynologa, psychologa, rehabilitanta, logopedy, dietetyka, genetyka. 3. Obecnie opieka jest rozproszona, pacjenci muszą samodzielnie koordynować wizyty i badania, co często prowadzi do opóźnień, powielania diagnostyki lub pominięcia kluczowych problemów. 4. Postulat: utworzenie wyspecjalizowanych, finansowanych przez NFZ ośrodków opieki koordynowanej nad pacjentami z chorobami nerwowo-mięśniowymi, także dla dorosłych pacjentów. 5. Brak dostępu do regularnej, refundowanej opieki specjalistycznej. 6. Część specjalistów, którzy powinni monitorować przebieg DM1 (pulmonolog, neurolog, kardiolog), nie jest łatwo dostępna w ramach NFZ, a terminy są bardzo odległe. 7. W DM1 konieczne są: coroczne EKG, echo serca, Holter EKG (ryzyko nagłej śmierci sercowej); regularne badania spirometryczne i ocena oddechu w czasie snu (niewydolność oddechowa); kontrola poziomu hormonów tarczycy, cukru, funkcji poznawczych. 8. Postulat: zapewnienie priorytetowego dostępu do świadczeń diagnostycznych dla osób z DM1, jako choroby progresywnej i zagrażającej życiu. 9. Brak opieki pulmonologicznej i wsparcia w zakresie wentylacji domowej. 10. Osłabienie mięśni oddechowych jest częstym powikłaniem DM1 – prowadzi do hipowentylacji i niewydolności oddechowej, szczególnie nocą. Obecnie nie ma procedur pozwalających na wczesne włączenie wentylacji nieinwazyjnej w domu (CPAP/BiPAP), ani refundacji potrzebnego sprzętu (np. koncentratorów tlenu, pulsoksymetrów, asystorów kaszlu). 11. Postulat: stworzenie ścieżki opieki oddechowej i programu wczesnej wentylacji dla chorych z dystrofiami mięśniowymi. 12. Brak opieki neurologiczno-rehabilitacyjnej dopasowanej do przebiegu choroby. 13. Pacjenci z DM1 często są zbyt sprawni na ośrodki rehabilitacji stacjonarnej, a zbyt niesamodzielni na standardowe wizyty u neurologa. 14. Nie mają też dostępu do długoterminowej, domowej fizjoterapii i terapii zajęciowej, które mogłyby spowolnić postęp choroby i utrzymać funkcjonalność. 15. Postulat: wdrożenie domowych świadczeń rehabilitacyjnych i opieki neurologicznej w ramach opieki długoterminowej. 16. Brak systemowej opieki psychologicznej i neuropsychologicznej. DM1 powoduje zmiany osobowościowe, problemy z pamięcią, funkcjami wykonawczymi, a także obniżenie nastroju.

	17. Obecnie pacjenci nie mają dostępu do psychologa lub psychiatry w ramach leczenia DM1 – a trudności poznawcze bywają błędnie interpretowane jako lenistwo lub niepełnosprawność intelektualna. 18. Postulat: włączenie psychologa i neuropsychologa w struktury zespołów opieki nad pacjentami z chorobami neuromięśniowymi. 19. Brak płynnego przejścia z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych. Młodzi z wrodzoną lub młodzieńczą postacią DM1 kończy opiekę w CZD czy IMiDz i trafia „w próżnię” – bez zabezpieczenia neurologicznego, bez specjalistów dla dorosłych. 20. Postulat: utworzenie przejściowych poradni opieki nad młodymi dorosłymi z chorobami rzadkimi.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Opóźnione rozpoznanie choroby – brak świadomości diagnostycznej wśród lekarzy POZ i specjalistów. 2. W przypadku DM1 objawy są często niespecyficzne (np. osłabienie kończyn, senność, wypadanie przedmiotów z rąk, opadające powieki), przez co choroba bywa błędnie rozpoznawana jako depresja, fibromialgia, neuropatia lub zmęczenie psychiczne. 3. Czas od pojawienia się objawów do diagnozy wynosi często wiele lat, co opóźnia wdrożenie rehabilitacji, opieki kardiologicznej czy pulmonologicznej. 4. Potrzeba: zwiększenie świadomości lekarzy pierwszego kontaktu i specjalistów (ortopedów, neurologów, psychiatrów, pulmonologów) w zakresie objawów dystrofii miotonicznej i wskazań do badań genetycznych. 5. Utrudniony dostęp do badań genetycznych w kierunku DM1. Diagnostyka genetyczna dystrofii miotonicznej typu 1 jest ograniczona do kilku ośrodków w Polsce i wymaga skierowania od neurologa, co często blokuje dostęp. 6. Brak wiedzy lekarzy na temat konieczności potwierdzenia choroby testem genetycznym, mimo że jest to jedyny sposób postawienia pewnej diagnozy. 7. Potrzeba: wprowadzenie jasnej ścieżki diagnostycznej z finansowaniem przez NFZ testem genetycznym przy podejrzeniu choroby mięśniowej lub dodatnim wywiadzie rodzinnym. 8. Brak badań przesiewowych w rodzinach z rozpoznaniem DM1. DM1 jest chorobą dziedziczną autosomalną dominującą – ryzyko przekazania mutacji dzieciom wynosi 50%. Po wykryciu choroby u jednego członka rodziny pozostali nie są automatycznie kierowani na badania genetyczne, choć mogliby mieć utajone lub łagodne objawy. 9. Potrzeba: stworzenie systemowego programu badań rodzinnych (kaskadowych), obejmującego bezpłatne badania dla krewnych I stopnia. 10. Brak kompleksowej diagnostyki wielonarządowej po postawieniu rozpoznania. Po uzyskaniu diagnozy pacjent często nie jest kierowany na dalszą diagnostykę sercowo-oddechową, neuropsychologiczną czy metaboliczną, mimo że DM1 obejmuje wiele układów. W praktyce pacjent zostaje z samą informacją o chorobie, bez planu monitorowania jej przebiegu. 11. Potrzeba: wdrożenie standardu diagnostyki powikłań DM1 już na etapie rozpoznania – m.in. badania EKG, echo serca, Holter, spirometria, badania hormonalne i poznawcze. 12. Nierówności regionalne w dostępie do diagnostyki specjalistycznej: dostępność badań diagnostycznych (np. Holter EKG, polisomnografia, EMG, testy neuropsychologiczne) jest uzależniona od miejsca zamieszkania. W mniejszych miejscowościach lub poza ośrodkami akademickimi czas oczekiwania bywa liczony w miesiącach. 13. Potrzeba: zagwarantowanie równych warunków dostępu do pełnej diagnostyki pacjentom z chorobami rzadkimi w całym kraju – m.in. przez telekonsultacje, mobilne punkty badań lub refundację dojazdów. 14. Brak standardów diagnostycznych w medycynie szkolnej i pediatrii: u dzieci z wrodzoną lub młodzieńczą postacią DM1 objawy są często widoczne wcześniej (np. opóźniony rozwój, wiotkość, trudności z połykaniem, mowa nosowa), ale nie są wiązane z chorobą mięśniową. Brakuje procedur diagnostycznych w zakresie badań rozwojowych i neurologicznych w ramach medycyny szkolnej. 15. Potrzeba: uwzględnienie DM1 w algorytmach diagnostycznych opóźnienia rozwoju, mowy i napięcia mięśniowego u dzieci.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak leków dedykowanych przyczynowo leczeniu DM1 (leków celowanych). Dystrofia miotoniczna typu 1 jest chorobą genetyczną, postępującą i wielonarządową, dla której nie ma obecnie zatwierdzonego leczenia przyczynowego. 2. Mimo trwających badań klinicznych nad terapiami celowanymi, chorzy w Polsce nie mają żadnego dostępu do takich terapii – nawet w ramach programów wczesnego dostępu. 3. Potrzeba: umożliwienie dostępu do nowoczesnych terapii eksperymentalnych lub rozszerzonych programów badań klinicznych finansowanych przez państwo, w ramach

	specjalnych ścieżek dla chorób rzadkich. - Brak refundacji leków stosowanych objawowo – mimo ich znaczenia dla jakości życia. Osoby z DM1 często przyjmują leki wspomagające funkcjonowanie mięśni, zwalczające przewlekłe zmęczenie, niwelujące bóle neuropatyczne czy regulujące sen – np.: - modafinil (na senność dzienną i zmęczenie) – brak refundacji, - mexiletine (na miotonię – zablokowane kanały sodowe) – lek nie jest dostępny w Polsce, pacjenci kupują go prywatnie z zagranicy (cena ok. 300–500 zł/miesiąc), - leki nasenne nowej generacji – często nierefundowane, mimo trudności ze snem będących objawem choroby. - Potrzeba: objęcie refundacją leków, które znacząco poprawiają funkcjonowanie pacjentów z DM1, nawet jeśli nie leczą przyczyny choroby. - Brak refundacji preparatów żywieniowych i wspomagających (np. gastrologicznych). W przypadku cięższych postaci DM1 (wrodzona, młodzieńcza), pacjenci mają problemy z przełykaniem i odżywianiem, co prowadzi do niedożywienia. Preparaty medyczne do żywienia (np. przez PEG lub doustnie) nie są refundowane, chyba że pacjent jest hospitalizowany. - Potrzeba: systemowa refundacja specjalistycznych preparatów żywieniowych dla pacjentów z zanikiem mięśni i zaburzeniami połykania. - Niska dostępność refundowanych leków wspierających funkcje poznawcze i psychiatryczne. U części chorych DM1 występują zaburzenia koncentracji, pamięci oraz objawy depresyjne lub lękowe. Leki psychotropowe nowej generacji, neuroprotektoryjne, czy poprawiające funkcje poznawcze są często poza zakresem refundacji lub objęte limitami dostępności. - Potrzeba: uznanie DM1 jako choroby wymagającej leczenia psychiatrycznego/neurologicznego w szerszym zakresie – i zapewnienie dostępu do odpowiednich leków. - Brak programów lekowych dedykowanych pacjentom z chorobami neuromięśniowymi. Chorzy z DM1 są pomijani w programach lekowych, mimo że niektóre z nich mogłyby objąć ich potrzeby (np. leczenie niewydolności oddechowej, miotonii, bólu neuropatycznego). - Potrzeba: stworzenie dedykowanego programu lekowego lub rozszerzenie już istniejących, aby objąć pacjentów z dystrofiami mięśniowymi.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	- Brak specjalistycznych ośrodków rehabilitacyjnych dla osób z dystrofiami mięśniowymi. W Polsce brakuje placówek wyspecjalizowanych w kompleksowej rehabilitacji pacjentów z chorobami neuromięśniowymi, w tym z DM1. Pacjenci są często kierowani do ogólnych placówek rehabilitacyjnych, które nie uwzględniają specyfiki przebiegu choroby (np. nasilonej męczliwości mięśni, ryzyka przetłókania, problemów oddechowych, kardiologicznych czy zaburzeń poznawczych). - Rehabilitacja bywa prowadzona według schematów nieodpowiednich dla chorób postępujących i może przynosić efekt przeciwny do zamierzonego – np. nasilenie objawów zamiast poprawy funkcji. - Zbyt krótki i ograniczony dostęp do rehabilitacji ambulatoryjnej i domowej. Obowiązujące limity NFZ (zarówno w liczbie zabiegów, jak i długości turnusów) nie odpowiadają na przewlekły, postępujący charakter DM1. Chorzy potrzebują regularnej, długofalowej opieki, nie epizodycznego wsparcia. - Pacjenci z DM1, zwłaszcza w zaawansowanych stadiach choroby, nie są w stanie samodzielnie dojeżdżać na zabiegi. Konieczna jest większa dostępność rehabilitacji domowej z udziałem fizjoterapeutów przeszkolonych w zakresie chorób nerwowo-mięśniowych. - Brak interdyscyplinarnego podejścia - pacjent z DM1 to nie tylko osoba z osłabionymi mięśniami – to także osoba z zaburzeniami rytmu serca, problemami oddechowymi, kognitywnymi, metabolicznymi. Rehabilitacja powinna uwzględniać te aspekty i być prowadzona we współpracy z neurologiem, kardiologiem, pulmonologiem, logopedą, psychologiem i terapeutą zajęciowym. Niestety w praktyce rzadko udaje się skoordynować taką opiekę – często rehabilitant działa sam, bez pełnej wiedzy o stanie pacjenta. - Brak edukacji i wsparcia dla opiekunów i rodzin - rehabilitacja w DM1 to także codzienne działania w domu – odpowiednie pozycjonowanie, ćwiczenia oddechowe, zapobieganie przykurczom. Tymczasem rodziny nie otrzymują wystarczającego wsparcia edukacyjnego ani materiałów instruktażowych. Opiekunowie są często pozostawieni sami sobie i nie wiedzą, jak pomagać bez ryzyka pogorszenia stanu chorego. - Zbyt mała liczba fizjoterapeutów przeszkolonych w DM1. DM1 to rzadka i złożona choroba. Brakuje szkoleń dla fizjoterapeutów dotyczących jej przebiegu, objawów oraz

	specyfiki rehabilitacji (np. jak uniknąć przetładowania mięśni, jak pracować z miotonią, jak wspierać funkcje oddechowe). Pacjenci i ich bliscy często sami muszą edukować personel, co powoduje poczucie niepewności i frustracji.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego dostępu do pomocy psychologicznej od momentu diagnozy. Zarówno pacjenci, jak i ich rodziny otrzymują diagnozę DM1 najczęściej bez żadnego wsparcia emocjonalnego. Choroba ma charakter postępujący, dziedziczny i nieuleczalny, co wiąże się z ogromnym obciążeniem psychicznym – lękiem o przyszłość, żalem, poczuciem winy, izolacją społeczną. Potrzeba natychmiastowego dostępu do psychologa (lub interwenta kryzysowego) w momencie przekazania diagnozy jest całkowicie niezaspokojona. 2. Zbyt mała dostępność psychologów znających specyfikę chorób rzadkich i neuromięśniowych - wsparcie psychologiczne oferowane w systemie opieki zdrowotnej najczęściej ma charakter ogólny i niedostosowany do realiów życia z chorobą rzadką, przewlekłą, dziedziczną. 3. Chorzy z DM1 oraz ich bliscy mierzą się z problemami specyficznymi: trudnościami w akceptacji zmian w wyglądzie ciała, utratą sprawczości, wykluczeniem zawodowym i społecznym, lękiem przed przekazaniem choroby dzieciom. Psycholodzy bez doświadczenia w tej dziedzinie często nie potrafią odpowiednio towarzyszyć pacjentowi – co prowadzi do zniechęcenia i rezygnacji z pomocy. 4. Brak wsparcia psychologicznego dla rodzin i opiekunów. Dystrofia miotoniczna dotyka nie tylko osoby chore, ale całe rodziny – zwłaszcza tam, gdzie chorują np. rodzic i dziecko. Rodziny te żyją w ciągłym stanie napięcia, niepewności i często chronicznego przemęczenia. Pomoc psychologiczna powinna być oferowana również opiekunom – systemowo, a nie tylko jako nierefundowana usługa prywatna. 5. Brak psychologa w zespołach interdyscyplinarnych prowadzących pacjentów z DM1. Rehabilitacja, leczenie kardiologiczne, pulmonologiczne czy neurologiczne są prowadzone najczęściej osobno, bez obecności psychologa w zespole. Tymczasem stan psychiczny chorego wpływa bezpośrednio na efektywność leczenia i jego motywację do udziału w rehabilitacji. Obecność psychologa powinna być stałym elementem kompleksowej opieki nad pacjentem z dystrofią miotoniczną. 6. Brak programów wsparcia psychologicznego dla osób młodych z wczesnymi objawami oraz dla kobiet w ciąży lub planujących potomstwo. U wielu pacjentów choroba ujawnia się w młodym wieku. Brak akceptacji, wykluczenie rówieśnicze i trudności z budowaniem relacji partnerskich to problemy, które bez pomocy psychologicznej mogą prowadzić do depresji i izolacji. Kobiety z DM1 potrzebują wsparcia w podejmowaniu decyzji prokreacyjnych, z uwzględnieniem emocjonalnych konsekwencji ryzyka przekazania choroby.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak adekwatnego systemu orzekania o niepełnosprawności i stopniu niesamodzielności. Dystrofia miotoniczna to choroba postępująca, zróżnicowana objawowo i często niewidoczna w pierwszych etapach. Obecny system orzecznictwa (ZUS, PCPR/MOPS) nie uwzględnia jej specyfiki – pacjenci często otrzymują zaniżone stopnie niepełnosprawności, mimo że mają trudności w codziennym funkcjonowaniu. Potrzebne jest uznanie DM1 za chorobę wymagającą stałego wsparcia i opieki – również wtedy, gdy chory wygląda „na sprawnego”. 2. Brak koordynowanego systemu wsparcia dla rodzin, w których chorują więcej niż jedna osoba. W DM1 często choruje więcej niż jeden członek rodziny – np. dziecko i rodzic. Brakuje rozwiązań systemowych wspierających takie gospodarstwa domowe, które mierzą się z ogromnym obciążeniem fizycznym, psychicznym i finansowym. Opiekunowie nie mogą korzystać z elastycznych form zatrudnienia, świadczeń pielęgnacyjnych lub rehabilitacyjnych, które odpowiadałyby na ich rzeczywiste potrzeby. 3. Zbyt niska dostępność dofinansowań i świadczeń wspierających niezależność chorego. Chorzy na DM1 często potrzebują pomocy w zakresie sprzętu pomocniczego (np. ortez, łóżek rehabilitacyjnych, wózków, pionizatorów, komunikatorów), przystosowania mieszkania czy zakupu usług wspomagających codzienne funkcjonowanie. Wsparcie socjalne (z PCPR, PFRON, OPS) jest trudne do uzyskania, wymaga dużej wiedzy, wieloetapowych wniosków i często jest odmawiane z powodu niespełniania sztywnych kryteriów. 4. Brak dostępu do asystenta osobistego lub opiekuna środowiskowego. Osoby z dystrofią miotoniczną, zwłaszcza samotne, często nie są w stanie samodzielnie funkcjonować, ale nie spełniają kryteriów przyznania stałej opieki z pomocy społecznej. Programy asystentów osobistych działają pilotażowo i nieregularnie – a osoby z DM1 potrzebują systemowego, długofalowego wsparcia w poruszaniu się, zakupach, organizacji dnia codziennego.

	5. Brak systemowego wsparcia w zakresie aktywizacji zawodowej osób z chorobami rzadkimi. Chorzy na DM1 często tracą możliwość pracy z powodu postępującego osłabienia mięśni, zmęczenia i problemów poznawczych. Nie istnieją jednak programy przekwalifikowania, pracy zdalnej, dofinansowania zatrudnienia ani rozwiązań wspierających powrót na rynek pracy dostosowany do ich możliwości. Osoby z DM1 są wykluczane z rynku pracy zbyt wcześnie, mimo że przy odpowiednim wsparciu mogłyby pozostać aktywne zawodowo przez dłuższy czas. 6. Brak stałego wsparcia psychologiczno-socjalnego dla opiekunów. Osoby opiekujące się chorymi z DM1 są często zmuszone do rezygnacji z pracy zawodowej. Jednocześnie nie przysługują im realne wsparcie psychologiczne, pomoc wytchnieniowa czy konkretne narzędzia wspierające ich sytuację życiową. Pomoc dla opiekunów osób z chorobami rzadkimi powinna być stałym elementem polityki socjalnej.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Lekarze Podstawowej Opieki Zdrowotnej (POZ) nie mają świadomości objawów prodromalnych i nietypowych postaci dystrofii miotonicznej skutkuje wieloletnim opóźnieniem diagnozy lub jej błędnym przypisaniem do schorzeń ortopedycznych, psychosomatycznych lub depresyjnych. 2. Lekarze POZ często nie znają dziedzicznego charakteru DM1, nie kierują na badania genetyczne, nie informują rodzin o konieczności badań przesiewowych w przypadku wykrycia choroby u jednego z członków rodziny. 3. Potrzeba systemowych szkoleń dla POZ nt. rzadkich chorób nerwowo-mięśniowych oraz wytycznych postępowania diagnostycznego i opieki nad pacjentem z DM1. 4. Lekarze specjaliści (neurologi, kardiolog, pulmonolog, rehabilitanci) posiadają niewystarczającą wiedzę na temat wielonarządowego przebiegu dystrofii miotonicznej – wielu specjalistów skupia się tylko na swoim obszarze, nie zauważając całościowego obrazu choroby. 5. Brak wytycznych leczenia interdyscyplinarnego i trudności w komunikacji między specjalistami prowadzącymi pacjenta. 6. Potrzeba szkoleń z zakresu monitorowania objawów nietypowych: zaburzeń rytmu serca, niewydolności oddechowej, insulinooporności, miopatii gładkich mięśni i zaburzeń poznawczych. 7. Pacjenci i ich rodziny borykają się z brakiem dostępnych i zrozumiałych materiałów edukacyjnych nt. przebiegu DM1, opieki domowej, ćwiczeń, możliwości wsparcia systemowego i socjalnego. 8. Niska świadomość możliwości dziedziczenia i wpływu DM1 na funkcjonowanie w codzienności, prowadzi do zagubienia, lęku i nieprawidłowych decyzji życiowych (np. dotyczących planowania potomstwa). 9. Potrzeba stworzenia ogólnodostępnych platform edukacyjnych, webinarów, poradników i grup wsparcia prowadzonych przez przeszkolonych specjalistów. 10. Edukacja dzieci i młodzieży z DM1 w szkołach napotyka na problem braku przygotowania nauczycieli i pedagogów do pracy z dziećmi z DM1 (szczególnie w postaci wrodzonej lub młodzieńczej) – objawy takie jak spowolnienie, zaburzenia koncentracji, zmęczenie, trudności w komunikacji są błędnie interpretowane jako lenistwo, opóźnienie rozwoju lub ADHD. 11. Uczniowie z DM1 często nie otrzymują indywidualnych planów edukacyjno-terapeutycznych (IPET) lub są marginalizowani. 12. Konieczne jest wprowadzenie szkoleń dla pracowników szkół nt. specyfiki chorób rzadkich, z naciskiem na DM1 oraz stworzenie systemu wspierania edukacji domowej, jeśli stan zdrowia ucznia na to wskazuje. 13. Edukacja społeczeństwa - dystrofia miotoniczna, mimo że jest jedną z częstszych chorób nerwowo-mięśniowych, wciąż pozostaje niemal zupełnie nieznana społecznie. Brak wiedzy powoduje niezrozumienie i stygmatyzację – np. osoby z DM1 bywają oceniane jako „powolne”, „niemrawe”, „dziwne”, a dzieci – jako „rozwydrzone” lub „upośledzone”. 14. Potrzebne są działania informacyjne i kampanie społeczne na temat chorób rzadkich, uwrażliwiające społeczeństwo na niewidoczne objawy i potrzebę empatii.

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

Myotonic Dystrophy Type 1 Hope Poland		
	Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	1 rok
	Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak

Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Polish CDKL5 Association

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Polish CDKL5 Association

Polish CDKL5 Association	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Należy usprawnić diagnostykę- większość zdiagnozowanych dzieci otrzymała diagnozę dzięki prywatnym badaniom rodziców, choć gen CDKL5 odpowiada za napady padaczkowe w okresie niemowlęcym, znajduje się też czasami w "panelu padaczkowym". Wszystkie "nowe" dzieci w Stowarzyszeniu to dzieci małe, a wiemy, że tych powyżej 10 roku życia też może być kilkadziesiąt w Polsce, jednak w większości przypadków, gdy wystąpią napady rodzice w szpitalu lub u neurologa słyszą, że "po co Wam diagnoza, to nic nie da". 2. Należy uświadamiać przede wszystkim neurologów, ale także lekarzy innych specjalizacji, o potrzebie diagnostyki genetycznej. Większość lekarzy specjalistów nie ma pojęcia co to za choroba, jeśli już kojarzą to mają mgliste pojęcie z czym się wiąże. Nie mają pojęcia o tym, że w przypadku tej mutacji więcej leków przeciwpadaczkowych nie znaczy lepiej. Jeśli lek nie działa, napady wracają to powinni schodzić z niepotrzebnych leków zamiast wprowadzać dodatkowo kolejne- dzieci przyjmują ich czasem nawet 7 (!). 3. Mutacja cdkl5 to też choroba metaboliczna oraz ściśle związana z układem pokarmowym, a rodzice często słyszą, "że dziecko jest chore i tak ma", jakby nie mogło mieć innych schorzeń niezwiązanych z mutacją. Często diagnoza mutacji CDKL5 jest wyrokiem, bo dziecko dostaje łatkę i już nikt nie chce szukać i leczyć przyczyny pewnych dolegliwości zwalając na mutację, choć nie jest to prawdą. 4. Potrzebne jest zwiększenie świadomości społeczeństwa co do chorób rzadkich- ludzie nie muszą być specjalistami, ale zupełnie nie wiedzą z czym wiąże się ta mutacja, dlaczego dziecko ma pewne objawy. Społeczeństwo często wyklucza "naszych" niepełnosprawnych bo "nieładnie wyglądają", "dziwnie się zachowują" albo dosadnie psują czyjaś estetykę. Zupełnie nie wiedzą z czym mierzy się rodzic

	czy opiekun dziecka z mutacją CDKL5, że to nie siedzenie w domu, a praca 24/7 i siedzenie na "tykającej bombie". 5. Brak jednego ośrodka w Polsce, który byłby w stanie udzielić informacji na temat: choroby, jej przebiegu, zagrożeń z nią związanych, metodach rehabilitacji, opieki nad chorym na cdkl5. 6. Wszelkie informacje przez rodziców pozyskiwane są podczas rozmów z lekarzami z zagranicy, konferencji poświęconych cdkl5, opracowań naukowych. Staram się na ile mogę edukować 'naszych' rodziców o tym wszystkim, jednak ja nie znajduję się w pierwszej linii po otrzymaniu przez nich diagnozy, a lekarz, który przekazał im informację. I tutaj w przypadku diagnozy mutacji CDKL5 powinna przede wszystkim znaleźć się rozmowa czy otoczenie opieką psychologiczną rodziców świeżo po diagnozie, nie dopiero wtedy, kiedy sami zaczną szukać. Rodzice po otrzymaniu wyniku badania genetycznego dowiadują się, że ich dziecko nie będzie mówić, najczęściej nie będzie chodzić ani siedzieć, o ile przeżyło poród i opieka psychologiczna powinna należeć się "z marszu" od momentu PRZEKAZYWANIA diagnozy. 7. Rehabilitacja. Najmłodsze dzieci mogą korzystać z rehabilitacji tylko na nfr ;ub prywatnie. Najczęściej "dostają" skierowania na 10 godzin rehabilitacji, po czym trzeba czekać miesiące po kolejne skierowanie. Brak tutaj świadomości, że dzieci z CDKL5 muszą mieć nieprzerwany dostęp do rehabilitacji od pierwszych miesięcy w jak największym zakresie i bez limitu. 8. Brak świadomości lekarzy rehabilitacji o tej chorobie- każą wyeliminować napady padaczkowe tłumacząc rodzicom, że rehabilitacja nie działa, gdy dziecko ma napady. Tylko, że RZADEN lek nie jest w stanie ich wyeliminować, są częścią naszego życia, a rehabilitacja to nie tylko postępy, ale brak skoliozy, przykurczy, dostarczanie bodźców, pionizacja dla lepszej pracy narządów wewnętrznych.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Konieczność robienia badań w sektorze prywatnym ze względu na bardzo długi czas oczekiwania na badania i wyniki w sektorze publicznym. 2. Rodzic powinien być informowany w momencie otrzymania diagnozy o konieczności: - badania i terapii wzroku, - badania funkcjonalności jelit. 3. Niestety rodzice o tym, z czym wiąże się mutacja i czego powinni pilnować dowiadują się tylko od innych rodziców po krótszym, choć często po dłuższym czasie - brak świadomości społecznej odnośnie chorób rzadkich.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Długi czas oczekiwania na refundację leków ze względu na utrudnione procedury- epidiolex, ganaxolon, chlorowoderek fenfluraminy.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Najmłodsze dzieci mogą korzystać z rehabilitacji tylko na nfr lub prywatnie. Najczęściej "dostają" skierowania na 10 godzin rehabilitacji, po czym trzeba czekać miesiące po kolejne skierowanie. Brak tutaj świadomości, że dzieci z CDKL5 muszą mieć nieprzerwany dostęp do rehabilitacji od pierwszych miesięcy w jak największym zakresie i bez limitu. 2. Brak świadomości lekarzy rehabilitacji o tej chorobie- każą wyeliminować napady padaczkowe tłumacząc rodzicom, że rehabilitacja nie działa, gdy dziecko ma napady. Tylko, że ŻADEN lek nie jest w stanie ich wyeliminować, są częścią naszego życia, a rehabilitacja to nie tylko postępy, ale brak skoliozy, przykurczy, dostarczanie bodźców, pionizacja dla lepszej pracy narządów wewnętrznych.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Otrzymywanie diagnozy cdkl5 powinno być przeprowadzone w obecności psychologa- dziecko z cdkl5 nie będzie mówić, chodzić i najczęściej nawet siedzieć. Opieką psychologiczną powinni być objęci wszyscy opiekunowie/ rodzice dzieci z cdkl5- to oni muszą funkcjonować by przeżyć żałobę po zdrowym dziecku i być w stanie zająć się nim na co dzień.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Bardzo duży koszt sprzętu umożliwiającego chorym z cdkl5 funkcjonować normalnie- siedziska, orczyki, pionizatory, podnośniki itd i nieproporcjonalnie niska refundacja. 2. Brak strony, na której można by znaleźć informacje z czego rodzice mogą korzystać, z jakiej pomocy i w jakim zakresie, co im się należy.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i	1. Brak poszerzania wiedzy przez specjalistów: lekarza neurologa, lekarza rehabilitacji, gastrologa, anestezjologów, okulistów (oni są niezbędni pacjentom z cdkl5). 2. Brak jakiegokolwiek wiedzy nt choroby przez lekarzy POZ. 3. Niepełnosprawni są alienowani i wypychani poza margines przez społeczeństwo, traktowani jako Ci, którzy chcą zerować na innych.

młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	
--------------------------------------	--

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

Polish CDKL5 Association		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		1 rok
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Dzieci z nieuleczalną mutacją w genie <i>cdkl5</i> dostają orzeczenia na 2-3 lata, każdorazowo trzeba "dorabiać" tonę papierów, choć nie ma terapii genowej dla CDKL5, ani nawet celowanego leczenia. W tym czasie wstrzymywane są świadczenia do momentu uzyskania nowego orzeczenia.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Poza nazwą choroby brak rozszerzonego jej opisu. Widać tylko, że taka jest.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Pytań o opiekę w zakresie edukacji- dostęp do zajęć terapeutycznych w ramach nauczania.	

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

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

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak możliwości dostępu do genetyka i długie oczekiwanie na badania diagnostyczne molekularne 2. Brak standardów przygotowania pacjenta do badania genetycznego dla chorób nieuleczalnych. 3. Brak znajomości objawów choroby Huntingtona, nawet u specjalistów neurologów co wydłuża prawidłową diagnozę na kilka lat. 4. Brak dostępu do rehabilitacji, która ma ogromne znaczenie i przedłuża

	samodzielność chorego.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Odpowiednie przygotowanie genetyków, którzy nie przygotowują pacjenta z chorobą Huntingtona do badań. 2. Brak możliwości dostępu do genetyka i długie oczekiwanie na badania diagnostyczne. 3. Brak standardów przygotowania pacjenta do badania genetycznego dla chorób nieuleczalnych. 4. Brak znajomości objawów choroby Huntingtona, nawet u specjalistów neurologów co wydłuża prawidłową diagnozę na kilka lat. 5. Brak standardów podejścia do decyzji o badaniu genetycznym, które stosowane są na całym świecie, a w Polsce ostatnio zaprzestane. 6. Przesłanie wyniku badania przez e mail lub na telefon jest zabronione. 7. Przy odbiorze wyniku powinna być osoba zaufana - wspierająca, wynik badania to wyrok zachorowania w bliższej lub dalszej przyszłości, obciążenie genetyczne dzieci, silne emocje prowadzą często do samobójstw bez odpowiedniego przygotowania pacjenta po otrzymaniu wyniku potwierdzającego dziedziczenie Chorobę Huntingtona
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	Brak leków w chorobie Huntingtona.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. W większości lekarze nie chcą wydawać skierowań na rehabilitację i do neurologopedy, co utrudnia i ogranicza samodzielność chorego. 2. Rehabilitacja w chorobie Huntingtona jest najważniejsza, gdyż przedłuża samodzielność w życiu codziennym. 3. W mniejszych miejscowościach skierowanie na Chorobę Huntingtona nie ma sensu, bo choroba jest postępująca i nieuleczalna.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Potrzeba dostępu do psychologa jest potrzebna pacjentowi i jego rodzinie, ponieważ otrzymana diagnoza jest wyrokująca również o obciążeniu genetycznym dzieci. 2. Długie oczekiwanie na konsultację lub terapię z psychologiem lub psychoterapeutą często kończy się brakiem jakiegokolwiek wsparcia psychologa.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Brak wiedzy i możliwości edukacji o Chorobie Huntingtona, jej objawach i zachowaniu osoby chorej powoduje frustrację po obu stronach, często dochodzi do zabrania dzieci, gdyż socjalny pracownik zwraca uwagę na brak szybkiej reakcji chorego, często osądzani są jako psychicznie chorzy z zagrożeniem dla dzieci, bo reagują agresywnie w stosunku do pracowników socjalnych, którzy grożą im odebraniem praw i umieszczeniem w ośrodku dla psychicznie chorych. 2. Większa świadomość pracowników socjalnych i asystentów rodziny o Chorobie Huntingtona pomogłaby w realizacji wsparcia chorej matki lub ojca samotnie wychowujących dzieci.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Edukacja jest niezbędna dla lekarzy POZ, specjalistów neurologów, psychiatrów, psychologów, nauczycieli i pedagogów, ogólnie większa wiedza dla społeczności, szczególnie służb socjalnych, urzędników gmin i policji. 2. Objawy Choroby Huntingtona fizyczne typowe mimowolne pląsanie ruchowe, powoduje wiele nieporozumień, osądzanie o spożycie alkoholu lub narkotyków, zagrożenie dla otaczającego społeczeństwa, a nawet odbieranie dzieci, jako brak bezpieczeństwa dla nich.

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

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	23 lata
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Tak
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w</i>	Tak

<i>chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>		
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>		Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>		Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>		Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Brak znajomości Choroby Huntingtona, objawów i postępującej degradacji prowadzącej do niepełnosprawności jest frustracją dla chorego i jego rodziny. 2. Edukacja osób orzekających o niepełnosprawności w tym przypadku. Choroba się rozwija i prowadzi do całkowitej niepełnosprawności, a nie cofa się.	
<i>Czy znają Państwo ośrodek ekspercki chorób rzadkich diagnozujący i leczący reprezentowaną przez Państwa chorobę rzadką?</i>		Nie
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>		Nie dotyczy.
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>		Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	1. Czy jest nadzieja na poprawę?	

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda”

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

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak ustawy dla Krajowego Planu dla Chorób Rzadkich, który został przyjęty, jednak wciąż brakuje ustawy która umożliwiłaby jego pełne wdrożenie i zapewniła trwałe podstawy prawne dla systemowych rozwiązań. 2. Utworzenie ośrodków eksperckich dla chorych na miastenię. 3. Ścieżka priorytetowa w sytuacji postawienia nowej diagnozy lub podejrzenia choroby jaką jest miastenia, konieczne jest zapewnienie pacjentowi pilnej konsultacji ze specjalistą w trybie przyspieszonym. 4. Brak leczenia i opieki skoordynowanej. Skutkami ubocznymi leczenia są inne poważne schorzenia i tu brak optymalnej opieki i leczenia. Konieczna jest współpraca różnych specjalistów, jak np. neurologa, reumatologa, diabetologa, rehabilitanta, pulmonologa, neurologopedy. 5. Łatwy i szybki dostęp do specjalistów. 6. Szerszy i łatwiejszy dostęp do nowoczesnych terapii lekowych. 7. Stworzenie ogólnopolskiej Karty Chorego na Miastenię Gravis-ujednoliconego dokumentu, który byłby drogowskazem do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie). Niezwykle ważne z uwagi na listę leków bezwzględnie przeciwwskazanych, łącznie z niektórymi środkami znieczulającymi. Kolejną ważną kwestią jest przyjęcie do szpitala, w stanach zaostrzenia czy pogorszenia chorego. Niestety pacjent z Miastenią często otrzymuje opaskę zieloną- w systemie triage, z uwagi na niewiedzę ratowników czy też lekarzy oceniających stan pacjenta. Chory z miastenią w każdej chwili może się "pogorszyć", a poziom saturacji może być na dobrym poziomie, podczas gdy mięśnie oddechowe stają się coraz słabsze. Ponadto wielogodzinne oczekiwanie na SOR w warunkach bez dostępu do łóżka, w pozycji siedzącej znacznie pogarsza stan chorego. 8. Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji. 9. Poprawa dostępu do specjalistycznej opieki neurologicznej. W wielu miejscach dostęp do doświadczonych neurologów znających się na leczeniu miastenii jest ograniczony. Potrzebne są wyspecjalizowane ośrodki referencyjne lub centra leczenia MG oraz rozwój telemedycyny, by pacjenci z mniejszych miejscowości mieli

	dostęp do specjalistów.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Jasne kryteria kliniczne i diagnostyczne diagnostyka w każdym szpitalu. 2. Szybki dostęp do specjalistów neurologów- specjalizujących się w leczeniu chorób mięśni, kolejki w ramach świadczeń NFZ to kilka lat. 3. Szybka i prawidłowa diagnostyka poprzez uwrażliwianie lekarzy POZ oraz innych specjalizacji na możliwe wczesne objawy miastonii gravis oraz Ratowników Medycznych i SOR-ach, personel medyczny. 4. d) Konkretnie postępowanie w przypadku świeżej diagnozy, szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia i opieka nad chorym i jego rodziną 5. Brak ośrodków eksperckich, wyspecjalizowanych z diagnozowaniu i leczeniu miastonii. 6. Brak możliwości diagnostyki każdego rodzaju przeciwciał, przez co u ok. 10% pacjentów diagnozuje się miastenię seronegatywną. 7. Ulepszenie systemu e-zdrowie, aby lekarz, przychodnia czy szpital szybko mógł dowiedzieć się o poprzednich wizytach pacjenta oraz o jego rozpoznanych i leczonych chorobach, przyjmowanych lekach. 8. Możliwość uzyskania kompleksowych i skoordynowanych świadczeń w odpowiednim czasie. 9. Brakuje ścieżek leczenia, wytycznych jak w pozostałych krajach UE. 10. Refundacja badań w kierunku miastonii. 11. Brak dostępu do badań genetycznych i specjalistycznych badań immunologicznych dla rzadkich i nietypowych postaci MG. Pacjenci z seronegatywną miastenią lub nietypowymi objawami często nie mają dostępu do nowoczesnych, precyzyjnych metod diagnostycznych. Potrzebne jest poszerzenie pakietu refundowanych badań o rzadziej występujące typy MG.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Mestinon Retard, lek o silniejszym i dłuższym działaniu w porównaniu z podstawowym lekiem znoszącym objawy miastonii - Mestinonem , aktualnie jest dostępny dla wąskiej grupy pacjentów, z możliwością refundacji po spełnieniu wielu kryteriów, w procedurze tzw. importu docelowego, którego procedura jest bardzo długa i uciążliwa dla chorego człowieka. 2. Mestinon w tabletkach 10 mg dla dzieci - bardzo poważnym problemem jest kruszenie dzieciom mestinonu 60 mg i by podać stosowne dawki. 3. Mestinon w syropie dla dzieci, ale nie tylko, ponieważ wielu chorych ma problemy z przełykaniem, to niesamowicie ułatwiłoby nam życie. 4. Refundacja Polstigminum (Neostigmini methylsulfas) w postaci roztworu do wstrzykiwań. 5. Dostępność i refundacja leku Calcort. 6. Szybka dostępność i refundacja leków, które obecnie są w fazie badań klinicznych, oraz możliwie nie wygórowane kryteria kwalifikacyjne do podania leku chorym na miastenię. 7. Dostępności do leczenia immunoglobulinami dla większej ilości pacjentów w całym kraju, nie tylko w przypadku zagrożeniu życia, oraz większa dostępność do plazmaferezy. 8. Dostępności i refundacji leków, które są dostępne w krajach UE. 9. Wysokie koszty leczenia ponoszone przez pacjentów. Wielu pacjentów, zwłaszcza z rzadkimi i ciężkimi postaciami MG, zmuszonych jest do ponoszenia bardzo wysokich kosztów leczenia z własnych środków. Refundacja nowoczesnych leków jest nie tylko kwestią medyczną, ale i społeczną – bez niej pacjenci zostają bez skutecznej pomocy. 10. Uproszczenie formalności związanych z importem docelowym i refundacją leków niedostępnych w Polsce. 11. Refundacja w zakresie chorych z nietrzymaniem moczu spowodowanym słabymi mięśniami w jamie brzusznej, nie stricte samego pęcherza. 12. Dostępności i refundacji leku Ubretid.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Szkolenia dla zespołów fizjoterapeutów z zakresu postępowania przy rehabilitacji pacjentów chorych na miastenię gravis w ośrodkach rehabilitacji ogólnej. 2. Niedostateczna wiedza fizjoterapeutów na temat miastonii: wiele osób prowadzących rehabilitację nie zna specyfiki MG, co może prowadzić do nieprawidłowych lub wręcz szkodliwych metod usprawniania. 3. Konieczna jest edukacja fizjoterapeutów, lekarzy rehabilitacji i personelu medycznego na temat miastonii i jej wpływu na zdolności ruchowe. 4. Brak wytycznych w zakresie rehabilitacji pacjentów chorych na miastenię gravis. 5. Brak specjalistycznych programów rehabilitacyjnych dedykowanych pacjentom z miastenią: miastenia to choroba wymagająca indywidualnego podejścia – niestety

	w Polsce brakuje opracowanych i stosowanych schematów rehabilitacji dostosowanych do specyfiki tej choroby. - Potrzebne są specjalistyczne programy uwzględniające osłabienie mięśni, ryzyko przełomu miastenicznego i indywidualne ograniczenia. - Trudno dostępna rehabilitacja finansowana ze środków publicznych skierowana do pacjentów chorych na miastenię gravis. Brak możliwości stałej, długofalowej rehabilitacji: miastenia jest chorobą przewlekłą i zmienną, dlatego pacjenci potrzebują nie jednorazowych, a systematycznych cykli rehabilitacji dostosowanych do aktualnego stanu zdrowia. Dlatego refundacja powinna umożliwiać długoterminowe programy usprawniania, a nie tylko krótkie turnusy. - W wyniku braku rehabilitacji specjalistycznej finansowanej przez państwo dla osób chorujących, koszt korzystania z domowej opieki pielęgniarzkiej oraz rehabilitacji jest bardzo wysoki i ponoszony wyłącznie przez pacjenta. - Bardzo ograniczony dostęp do refundowanej rehabilitacji: pacjenci z MG często napotykają bariery w dostępie do rehabilitacji finansowanej przez NFZ – zarówno ambulatoryjnej, jak i stacjonarnej. Rehabilitacja ta nie jest traktowana jako element standardowego leczenia miastении, mimo że może znacząco poprawić jakość życia. g) Brak dostępu do rehabilitacji neurologicznej w warunkach domowych, w rezultacie osoby z ciężkimi postaciami MG, które nie są w stanie regularnie dojeżdżać do ośrodków, nie mają zapewnionej rehabilitacji domowej dostosowanej do ich potrzeb. - Potrzebne są programy mobilnej rehabilitacji oraz wsparcia domowego. - Brak kompleksowej rehabilitacji obejmującej również wsparcie psychologiczne i logopedyczne: rehabilitacja w MG to nie tylko praca nad siłą mięśni, ale także wsparcie dla osób z zaburzeniami mowy, przełykania czy depresją. - Potrzebne są interdyscyplinarne zespoły obejmujące rehabilitanta, logopedę, psychologa i terapeutę zajęciowego. - Brak dostępu do rehabilitacji pulmonologicznej: w miastении często występuje osłabienie mięśni oddechowych, co może prowadzić do poważnych powikłań. Dlatego potrzebne są programy rehabilitacji oddechowej oraz refundacja urządzeń wspomagających oddychanie i ćwiczenia oddechowe. - Brak wytycznych dla chorych na miastenię na temat dostępu do turnusów rehabilitacyjnych.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	- Brak standardowego dostępu do psychologa w ramach opieki nad pacjentem z MG - obecnie pacjenci z miastenią nie mają zapewnionej automatycznej, refundowanej opieki psychologicznej w ramach leczenia tej choroby. - Miastenia, jako choroba przewlekła i nieprzewidywalna, wpływa nie tylko na ciało, ale i na psychikę – a wsparcie psychologiczne powinno być standardem, nie luksusem. Tymczasem obserwujemy: - długi czas oczekiwania na porady psychologa - często pacjentenci zmuszeni są na odpłatne porady, ze względu na ograniczenia przez NFZ w przyjmowaniu pacjentów - brak możliwości korzystania z psychologa w warunkach domowych lub online: Chorzy z ciężką postacią MG często mają utrudniony dostęp do placówek z powodu ograniczeń fizycznych. Potrzebne są refundowane porady psychologiczne online i wizyty domowe. - Potrzebny jest program gwarantujący dostęp do pomocy psychologicznej dla pacjenta oraz jego bliskich – zarówno w momencie postawienia diagnozy, jak i na dalszych etapach leczenia. - Brak specjalistów znających specyfikę życia z miastenią: wsparcie psychologiczne powinno uwzględniać specyfikę MG: zmienność objawów, lęk przed kryzysem miastenicznym, niepełnosprawność ruchową, przewlekłe zmęczenie, ograniczenia społeczne i zawodowe. Psychologowie i psychoterapeuci rzadko mają wiedzę na temat tej rzadkiej choroby, co utrudnia właściwe wsparcie emocjonalne. - Brak dostępu do terapii radzenia sobie z chorobą przewlekłą: Osoby z MG często cierpią na depresję, lęki, wypalenie, frustrację i poczucie izolacji. Brakuje refundowanych programów psychoterapii pomagających w adaptacji do życia z chorobą przewlekłą i radzeniu sobie z utratą dawnej sprawności.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	- Niewystarczające wsparcie finansowe i materialne. - Pacjenci często nie kwalifikują się do świadczeń socjalnych (np. zasiłków stałych, celowych, pielęgnacyjnych) ze względu na rygorystyczne kryteria dochodowe lub błędną ocenę potrzeb. - Wysokie koszty leczenia (leki, dojazdy, konsultacje prywatne) nie są

	rekompensowane przez system opieki społecznej. - Brakuje programów wsparcia materialnego dla osób z rzadkimi chorobami, bez względu na stopień niepełnosprawności. - Brak usług opiekuńczych i odciążających - Objęcie opieką w każdym zakresie. Często osoby ciężko chorujące, mieszkające same potrzebują pomocy w zwykłych czynnościach domowych jak np. zakupy, sprzątanie, gotowanie. - Brakuje dostępnych i elastycznych usług opieki domowej, opieki dziennej czy tzw. opieki wytchnieniowej dla opiekunów rodzinnych. - Opiekunowie często rezygnują z pracy zarobkowej, ale nie otrzymują adekwatnego wsparcia finansowego ani psychicznego. - Niedobór wsparcia informacyjnego - Pacjenci nie mają łatwego dostępu do jasnych, zrozumiałych informacji o swoich prawach, świadczeniach czy procedurach socjalnych. - Problemy z transportem i mobilnością: osłabienie mięśni wpływa na zdolność samodzielnego przemieszczania się, ale pacjenci często nie spełniają formalnych warunków do uzyskania transportu specjalistycznego czy ulg komunikacyjnych. - Brakuje dostępnych programów lokalnych wspierających mobilność osób z chorobami rzadkimi. - Brak koordynacji i systemowego podejścia - Pomoc jest rozproszona pomiędzy instytucje (ZUS, MOPS, PCPR, NFZ), a pacjent musi samodzielnie zabiegać o wsparcie. - Brakuje tzw. koordynatora opieki socjalnej, który prowadziłby chorego przez system i dbał o jego ciągłość wsparcia. - Osoby z MG często czują się zagubione i opuszczone przez system, który nie uwzględnia ich szczególnej sytuacji zdrowotnej i życiowej - Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego, opieka psychologiczna nad chorymi cierpiącymi na rzadkie choroby przewlekłe. - Opieka psychologiczna w momencie postawienia diagnozy, często chorzy popadają w poważne zaburzenia psychiczne, wiąże się to z utratą pracy, czasami utratą rodziny, przyjaciół. Niemożność wykonywania pracy, a często komisje lekarskie uznają pacjentów za zdrowych i zdolnych do pracy, pozostawiając bez środków do życia. Niemoc i bezradność często spycha nas na margines społeczny. Pacjenci są nierozumiani i często dyskryminowani. Pozostawieni sami sobie. - Pomoc dla rodzin, gdzie chorują dzieci. - Dostęp do asystentów dla osoby niepełnosprawnej
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	- Edukacja personelu medycznego - pielęgniarek, ratowników, lekarzy SOR, lekarza POZ. Edukacja lekarzy na SOR-ach jest bardzo ważna, ponieważ w stanach zaostrzenia czy pogorszenia chorego pacjent z miastenią często otrzymuje opaskę zieloną w systemie triage z uwagi na niewiedzę ratowników czy też lekarzy oceniających stan pacjenta. Chory z miastenią w każdej chwili może się "pogorszyć", a poziom saturacji może być na dobrym poziomie, podczas gdy mięśnie oddechowe stają się coraz słabsze. Ponadto wielogodzinne oczekiwanie na SOR w warunkach bez dostępu do łóżka, w pozycji siedzącej znacznie pogarsza stan chorego. - Jasne wytyczne w przypadku postępowania i leczenia chorego na miastenię dla oddziałów SOR, ratowników medycznych, zwłaszcza w przypadku przetomu miastenicznego, zagrażającemu utracie życia, bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do podania immunoglobulin ludzkich, czy też do zabiegu plazmaferazy, nie tylko w stanie bezpośredniego zagrożenia życia jak dotychczas, ale też w stanie istotnego zaostrzenia i w związku z tym możliwości rozwinięcia przetomu miastenicznego. - Edukacja pracowników pogotowia ratunkowego - ważna jest szybkość i trafność decyzji podejmowanych przez dyspozytorów pogotowia. Miastenia gravis może powodować niebezpieczny i zagrażający bezpośrednio życiu przetom miasteniczny, który może postępować szybko doprowadzając do niewydolności oddechowej. Szkolenia dla ratowników, uświadamianie co to za choroba, jakie daje objawy, co może być jej skutkiem. - Zwiększenie wiedzy lekarzy innych specjalizacji poprzez szkolenia: lekarzy POZ, okulistów, psychiatrów, laryngologów, do których trafiają chorzy przed rozpoznaniem miastonii - Edukacja nauczycieli w placówkach oświaty - szkoły, przedszkola, ponieważ coraz więcej dzieci choruje na miastenię i brak zrozumienia w powyższych placówkach. U dzieci i nastolatków z miastenią brak zrozumienia ze strony rówieśników i kadry

	nauczycielskiej prowadzi do wykluczenia, braku wsparcia i nieadekwatnych wymagań edukacyjnych. Potrzebne są proste i zrozumiałe materiały edukacyjne dla szkół oraz kampanie informacyjne uwrażliwiające na potrzeby dzieci z MG. 6. Wprowadzenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastennii. 7. Jest też potrzeba przeszkolenia personelu placówek oświatowych, głównie przedszkoli i żłobków, aby mogli oni podawać dzieciom leki. W tej chwili przepisy nie regulują tego w jednoznaczny sposób, a rodzice lub opiekunowie muszą podawać dzieciom leki w przedszkolach czy żłobkach sami, co jest dla nich bardzo znacznym utrudnieniem, gdyż są w pracy. 8. Edukacja pacjentów: pacjenci często nie otrzymują wystarczających informacji na temat swojej choroby, leczenia, skutków ubocznych leków, rehabilitacji i codziennego funkcjonowania z MG. 9. Brak dostępu do rzetelnych, przystępnych materiałów edukacyjnych (broszury, webinaria, filmy, poradniki). Potrzebne są systemowe programy edukacji pacjenta oraz wsparcie organizacji pacjenckich.
--	--

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

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastennię Gravis "Gioconda"	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	8 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Szkolenia dla lekarzy orzeczników. Niewiedza (bądź wiedza powierzchowna) specjalistów, którzy orzekają we wszelkich komisjach działa na niekorzyść chorych na miastennię. Pacjenci skarżą się na bagatelizowanie ich objawów, a niezajomość specyfiki choroby doprowadza do wielu uchybień w zakresie orzekania o niepełnosprawności czy też w zakresie orzecznictwa ZUS, KRUS. 2. Komisje lekarskie adekwatne do choroby, czyli badanie chorego na miastennię na komisjach lekarskich przez neurologa. 3. Renty są przyznawane na zbyt krótki okres czasu np. 1 rok. 4. Konieczne jest opracowanie jasnych i jednolitych wytycznych dla komisji orzekających, które będą uwzględniać specyfikę miastennii – jej zmienność, przewlekłość oraz indywidualne nasilenie objawów. 5. Możliwość odwołania się w uproszczonej i szybkiej procedurze, bez konieczności wielomiesięcznego oczekiwania i skomplikowanych formalności.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Brakuje rozszerzonego opisu miastennii jako choroby rzadkiej. Dotyczy to wielu chorób rzadkich znajdujących się na stronie. 2. Brak aktualnych danych w sprawie zaawansowania prac nad Planem Chorób Rzadkich. 3. Konieczność aktualizacji strony o zakres prac prowadzonych przez Radę do spraw Chorób Rzadkich.

	4. d) Brak odnośników do obowiązujących zarządzeń i aktów prawnych związanych z chorobami rzadkimi.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Czy potrzebne jest wsparcie finansowe dla stowarzyszeń zwykłych, rejestrowych prowadzonych przez osoby chore?

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl

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

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl	
Potrzeby w zakresie optymalizacji i opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalności w celu doboru optymalnego modelu opieki (na wzór szybkiej ścieżki istniejącej obecnie przy ustawie „Za życiem”) 2. Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego – w tym ich informatyzacja na wzór e-recepty lub e-skierowania. 3. Potrzeba edukacji personelu medycznego nt. chorób rzadkich. 4. Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami, opiekunami nt. choroby i objawów 5. Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii – miejsce realizacji według wyboru opiekunów – fizjoterapia finansowana z NFZ jest na niskim poziomie, fizjoterapeutom zatrudnianym przez szpitale czy przychodnie brakuje wiedzy na temat nowych metod fizjoterapii, postępowania w chorobach rzadkich, brakuje nowych sprzętów i wyposażenia. Pacjenci korzystają z prywatnych usług fizjoterapeutycznych i ponoszą jej często olbrzymie koszty. 6. Osoby po ukończeniu 18. r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowani przez pacjentów. 7. Brak ośrodków referencyjnych. Dofinansowanie ośrodków, którym brakuje finansowania by stać się ośrodkiem referencyjnym. 8. Stworzenie w każdym województwie ośrodka dla pacjentów z chorobami rzadkimi, dla pacjentów w każdym wieku, tak aby nie było konieczności zmiany środka po osiągnięciu pełnoletniości. 9. Terapie i fizjoterapia: wprowadzenie braku limitów terapii i fizjoterapii z NFZ lub dofinansowanie do terapii prywatnej. 10. Reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby z niepełnosprawnością wywołaną przez chorobę genetyczną otrzymują orzeczenie ważne np. rok i musi ponownie stawiać się osobiście przed komisją orzekającą w niedługim czasie, mimo, że choroba jest nieuleczalna. 11. Objęcie opieką psychologiczną opiekunów pacjentów z chorobą rzadką.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu, nawet bez neurologii dziecięcej (neuropediatrici) i epileptologa. 2. Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wysłania zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania 3. Edukacja lekarzy w celu nabycia umiejętności wykonania EEG dzieciom w sedacji oraz dokonania opisu takiego zapisu 4. Brak powszechnego dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych lub ograniczające limity NFZ 5. Zwiększenie dostępności badań holterowskich EEG w warunkach 6. szpitalnych i domowych 7. Zwiększenie dostępności do pediatrycznych badań polisomnograficznych 8. Wdrożenie programu szkoleń dla lekarzy z zakresu odczytywania i 9. interpretacji badań polisomnograficznych zarówno w zakresie bezdechów jak i zaburzeń napadowych i zmian w EEG
Potrzeby w zakresie	Brak potrzeb

<i>refundacji leków</i>	
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Ponieważ na AHC nie ma leku, a jedynie systematyczna rehabilitacja i terapia poprawiają stan pacjenta wymagane jest usunięcie wszelkich limitów co do ilości terapii na NFZ. Niestety terapia na NFZ często bywa gorszej jakości (np. niesprawne kombinezony; brak nowoczesnych metod (MEDEK)). 2. Brakuje także terapii neurologopedycznej na NFZ. 3. Ogólnie wszelkie możliwe terapie są realizowane z prywatnych funduszy. Dofinansowania do turnusów rehabilitacyjnych nie są wystarczające - są pacjenci, którym ta forma pomaga, ale koszt turnusu jest aktualnie bardzo wysoki, a dofinansowanie z PFRON pokrywa tylko 30% kosztu turnusu. W chorobach rzadkich taki turnus to forma jedynego "leku", więc mogłyby one być pokrywane w całości przez PFRON.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Brak psychologów w Polsce jest powszechny, a tym bardziej trudno o dostępność takich, którzy znaliby się na specyfice choroby. 2. Brak też psychologów dla opiekunów pacjentów.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Edukacja podmiotów realizujących wsparcie socjalne w zakresie chorób rzadkich. Często pomoc socjalna „doradza” lub „neguje” zgłaszane potrzeby 2. Zapewnienie bezpłatnych turnusów rehabilitacyjnych w ośrodkach wybranych przez opiekuna lub osobę z chorobą rzadką – niestety turnusy nie posiadają ani wykwalifikowanego personelu, ani sprzętu 3. Stworzenie dedykowanych chorobom rzadkim zespołów wsparcia socjalnego, m.in. psycholog, opiekun społeczny
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwie)</i>	1. Reforma procesu związanego z uzyskaniem orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego – jest on przestarzały i nie przystaje do chorób rzadkich. Na przykład w przypadku AHC stan dziecka może zmienić się ciągu minut. Do tego dochodzi stres badaniem przez nieznaną specjalistów w nieznanym środowisku. Często dochodzić może do zaniżania faktycznych umiejętności. 2. Realizacja potrzeb zapisanych w orzeczeniu o potrzebie kształcenia z uwzględnieniem przebiegu choroby (AHC)

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

Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC ahc-pl	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	12 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno	1. Zmiana listy chorób rzadkich, które uprawniają do stałego orzeczenia

być wprowadzone – lista.	2. Uproszczenie procesu uzyskania orzeczenia. 3. Możliwość składania wniosku o przedłużenie orzeczenia wcześniej niż po jego zakończeniu.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. Zabrakło odpowiedzi: nie wiem lub możliwości otwartej odpowiedzi.

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

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

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Skrócenie czasu oczekiwania na wizytę w ośrodku referencyjnym, wykonanie badań w jednym budynku, załatwienie wszystkich spraw w czasie jednej wizyty bez konieczności dojazdu po wyniki, podczas wizyty w szpitalu wykonanie np rtg, usg bez kolejki. W jednym ze szpitali lekarz przyjeżdża wózkiem z aparatem do usg serca, w ten sposób chory oczekuje na lekarza w łóżku pod tlenem. 2. Systematyczne szkolenie personelu na temat rzadkiej choroby (zwłaszcza nowych osób).
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Na USG serca czeka się czasami kilka miesięcy, w tym czasie choroba postępuje, tak więc szybszy dostęp do kardiologa i USG serca, scyntyografię płuc, spirometrię, TK klatki piersiowej, oznaczenie peptydu natriuretyczny (BNP, NT-proBNP) z krwi.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Potrzebujemy pilnej zmiany w programie lekowym - jeśli lek jest na rynku polskim o ich dostępności nie może decydować urzędnik tylko lekarz. Nadal pacjenci w pierwszym rzucie sami kupują sobie leki. Również dzieci pozbawione są dostępu do wielu leków. 2. Refundacja sotaterceptu w ramach programu lekowego B.31 Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Rehabilitacja dla chorych na tnp nie istnieje. W poradniach nie znają się na naszej chorobie, poza tym poradnie są w miastach, więc pacjent z małej miejscowości musiałby dojeżdżać, na co nie ma sił. Ostatnio nasz chory po 3 dniach wrócił z sanatorium bo nie miał zapewnionej opieki na pompie oraz nie było dla niego opracowanego zestawu ćwiczeń.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Bardzo trudno znaleźć psychologa na NFZ, a naszych chorych nie stać na wizyty prywatne. 2. Dodatkowo potrzebujemy pomocy online bo wielu chorych nie wychodzi z domu. Wielu czeka na przeczep płuc więc kontakty muszą ograniczać.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Nie ma wsparcia socjalnego. Nawet nasi chorzy w większości przypadków nie dostają renty bo orzecznicy nie znają naszej choroby, mylą ją ze zwykłym nadciśnieniem. 2. Nie dostajemy karty parkingowej bo cyt. orzecznika "masz nogi".
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Jest ogromna potrzeba aby edukować lekarzy POZ, a także dzieci i młodzież.

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

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	18 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak

Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. O losie chorego powinien decydować TYLKO I WYŁĄCZNIE specjalista z danej dziedziny. 2. Otrzymując decyzję ZUS o niezdolności do samodzielnej egzystencji, celem otrzymania karty parkingowej trzeba się udać do drugiej instytucji państwowej i kolejny raz tłumaczyć się i udowadniać, że jest się chorym. To upokarzające!!! Pacjenci nie mają siły aby kolejny raz kserować dokumenty aby kolejny raz prosić lekarza o wypisanie zaświadczenia o stanie zdrowia.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Nie dotyczy.
Czy coroczny Audyt Pacjenta Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjenta Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie ARS VIVENDI

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

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie ARS VIVENDI	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Konieczna kompleksowa opieka dla pacjentów. 2. Wizyty w AOS – długie terminy, problemy z dostępnością i umawianiem wizyt. 3. Brak przekazywania informacji z AOS do POZ. 4. Problemy z zaświadczeniami na wypisywanie recept w POZ.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Konieczne rozszerzenia panelu badań noworodkowych o kolejną paletę schorzeń. Na początek przynajmniej te jednostki które mają realizowane programy lekowe: choroba Pompego, Fabryego, Gauchera, Krabbeego, ASMD A/B, MPS 1, MPS2, SCID, Galaktozemia, MLD.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Mamy duże problemy z refundacją w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL) (odmowy wnioskowania przez lekarzy, brak zgód szpitali na realizację tej Procedury) oraz skomplikowane procedury i błędne zapisy ustawowe (ustawa refundacyjna) dotyczące dostępności leków w tzw. imporcie docelowym. Prezentowana przez MZ nowelizacja ustawy refundacyjnej ma wyeliminować większość z tych zapisów, ale w dalszym ciągu nie została przyjęta. Mamy nadzieję że zmiany administracyjne w MZ nie opóźnią a wręcz przyspieszą nowelizację ustawy. Te niezaspokojone potrzeby dotyczą zarówno

	leków jak i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego które są produktem ratującym zdrowie i życie tych pacjentów. 2. Dla PKU: PKU squeeze™ to gotowy do spożycia substytut białka o półstałej konsystencji. Jest to unikatowy produkt, ponieważ jako jedyny jest gotowy do użycia dla dzieci z PKU od 6 miesiąca życia. Jedna saszetka zawiera równowartość 10 gramów białka oraz witaminy, minerały i kwasy omega 3 i 6, które są niezbędne do zaspokojenia potrzeb dziecka. Mamy również nadzieję na szybką dostępność po wygaszeniu ochrony patentowej "Saproterinu".
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Rehabilitacja winna być kompleksowa i realizowana w optymalnym czasie. 2. Konieczna jest reforma świadczeń które są finansowane przez wiele podmiotów bez żadnej koordynacji.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Psycholog powinien być w zespole terapeutyczny w Centrum Eksperckim i takie są zapisy wytycznych do powołania Centrów Eksperckich w Planie dla Chorób Rzadkich.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Konieczne systemowe rozwiązanie dotyczące wsparcia socjalnego dla osób dotkniętych rzadkimi chorobami metabolicznymi, które wielokrotnie doprowadzają do problemów finansowych i do ubóstwa. 2. Konieczne jest wsparcie socjalne dla wszystkich osób które wymagają wsparcia z uwagi na ich ubóstwo. 3. Refundacja żywności niskobiałkowej, jako leku w walce z chorobą – fenylketonuria i innymi rzadkimi chorobami metabolicznymi, m.in.: kwasice, tyrozinemia, acydurie malonowe, acydemia izowolarianowa, hiperamonemi, homocystynuria itp.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Konieczne jest zbudowanie zasad i wdrożenie do szkół równego traktowania, brak wykluczeń ze względu na chorobę dzieci z chorobami rzadkimi. Szkoła musi dawać równe szanse i być przyjazna dla wszystkich uczniów.

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

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie ARS VIVENDI	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	24 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Utrudnione uzyskiwanie orzeczeń o niepełnosprawności. 2. Brak lekarzy specjalistów orzekających niepełnosprawność 3. Realizacja procedur przy orzekaniu o niepełnosprawności. 4. Wyeliminowanie orzeczeń czasowych w sytuacji ciągłej, bez możliwości poprawy zdrowia niepełnosprawności.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?	Nie

<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	Brak uwag.
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Brak uwag.

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ

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

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Rozszerzenie wskazań refundacyjnych dla refundowanych na terenie RP wszystkich terapii usuwając ograniczenia refundacyjne związane z dostępnością 2. Rozszerzenie wskazań refundacyjnych dla refundowanych na terenie RP wszystkich terapii dopuszczając ich refundację dla pacjentów z każdym typem dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego 3. Procedury diagnostyczne w zakresie badań genetycznych refundowane przez NFZ
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	Brak refundowanych przez NFZ badań genetycznych umożliwiających diagnostykę pacjentów ze wszystkimi typami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Leczenie zapobiegawcze ciężarnych i karmiących przy użyciu podskórnego ludzkiego C1-INH esterazy 2. Leczenie zapobiegawcze pozostałej grupy pacjentów (niż wymienionych w pkt 1) przy użyciu podskórnego ludzkiego C1-INH esterazy 3. Możliwość leczenia zapobiegawczego pacjentów poniżej 12. roku życia w programie lekowym B.122. 4. Zniesienie ograniczeń refundacyjnych dla refundowanych na terenie RP terapii w leczeniu doraźnym (ludzki C1-INH esterazy; ikatybant; rek C1-INH esterazy)
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	Brak potrzeb.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Niewydolny system uniemożliwiający pacjentom uzyskanie szybkiej konsultacji specjalistycznej, co jest kluczowe w kontekście zdrowia psychicznego chorego.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	Brak potrzeb.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Bardzo słaba edukacja we wszystkich wymienionych grupach, brak systemowych rozwiązań w tym zakresie. Wszelkie działania podejmowane są oddolnie przez albo organizacje pacjenckie, albo lekarzy specjalistów, albo towarzystwa naukowe przy współpracy z producentami produktów leczniczych.

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

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	20 lat
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu</i>	Nie

<i>Medycznego?</i>		
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Nie
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Brak specjalistów zajmujących się chorobami rzadkimi zasiadających w komisjach orzekających, co przekłada się bezpośrednio na wydawane decyzje, często absurdalne i niezrozumiałe, zmuszające pacjentów do składania odwołań i walkę o orzeczenie wydawane przez organy wyższej instancji.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Inicjatywa audytu jest niezwykle cenna i potrzebna! W kolejnych jej edycjach można rozważyć, czy niektóre pytania nie powinny mieć więcej opcji odpowiedzi niż TAK/NIE. Często taka opcja nie pozwala na udzielenie właściwej, kompletnej odpowiedzi, co nieco zaburza obraz.	

Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atreją Przełyku

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

Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atreją Przełyku	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Centralizacja opieki w wyspecjalizowanych ośrodkach z doświadczeniem chirurgicznym i interdyscyplinarnym zespołem 2. Wdrożenie zintegrowanej ścieżki opieki od diagnozy przez zabieg, hospitalizację, aż po wieloletnie leczenie ambulatoryjne szczególnie po ukończeniu 18 r.ż. 3. Monitorowanie długoterminowych powikłań, takich jak dysfagia, GERD i funkcjonowanie układu pokarmowego, infekcje dróg oddechowych czy zaburzenia wzrastania; 4. Utworzenie rejestru pacjentów z atreją/zarośnięciem przełyku, co pozwoli na gromadzenie danych, ocenę jakości leczenia i planowanie zasobów 5. Uznanie atrezji/zarośnięcia przełyku za schorzenie kwalifikujące się z automatu do wsparcia w ramach ustawy „Za życiem” i ułatwienie przez to dostępu do szybkiego korzystania z przysługujących świadczeń w ramach ustawy „Za życiem”
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak jednolitych i powszechnie dostępnych standardów diagnostycznych prenatalnych – mimo że diagnostyka prenatalna (USG, MRI) jest możliwa, nie jest jednak standaryzowana i szeroko dostępna w całym kraju, co utrudnia wczesne wykrycie wady 2. Niewystarczające szkolenia personelu medycznego w zakresie rozpoznawania i leczenia późnych objawów powikłań atrezji przełyku, szczególnie u osób dorosłych po zakończeniu leczenia przez specjalistów pediatrii dziecięcej;
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak refundacji leków IPP i innych leków na zaburzenia czynnościowe układu pokarmowego, które stosowane są głównie w pierwszych latach życia po leczeniu operacyjnym
Potrzeby w zakresie dostępu do	1. Przepisywanie w wypisie szpitalnym po operacji zespolenia przełyku rehabilitacji neurorozwojowej Bobath/Vojta, neurologopedy w celu optymalnego i

<i>rehabilitacji lecniczej</i>	bezpiecznego rozkarmiania, diety klinicznego, terapii SI w związku z zaburzeniami sensorycznymi; 2. Brak powszechnego dostępu do fizjoterapii oddechowej w miejscu zamieszkania i zlecenia w wypisie szpitalnym
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Stała opieka psychologiczna dostępna dla rodziców/opiekunów w momencie przekazywania diagnozy rozpoznania atrezji przełyku u noworodka i w późniejszym okresie, szczególnie pierwszej hospitalizacji; 2. Wsparcie psychologiczne dla rodziców i opiekunów w okresie około zabiegowym oraz po wypisie ze szpitala (w ramach poradni specjalistycznych); 3. Włączenie psychologa w zespół interdyscyplinarny w opiece nad dzieckiem z atrezią przełyku 4. Dostęp do opieki psychologicznej dla dzieci i młodzieży oraz zagwarantowanie w finansowania świadczeń w ramach NFZ
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Uznanie atrezji/zarośnięcia przełyku za schorzenie kwalifikujące się z automatu do wsparcia w ramach ustawy „Za życiem” 2. Edukacja pracowników socjalnych, urzędników i orzeczników, by uwzględniali specyfikę rzadkich wad wrodzonych, takich jak zarośnięcie/atrezja przełyku przy podejmowaniu decyzji o wsparciu i orzeczeniach;
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Brak znajomości specyfiki atrezji/zarośnięcia przełyku przez lekarzy POZ i w poradniach specjalistycznych, co skutkuje: bagatelizowaniem objawów, błędną diagnozą (np. myleniem refluksu z problemem emocjonalnym), brakiem kierowania pacjenta na konsultacje do odpowiednich specjalistów, niezrozumieniem długofalowych skutków wad wrodzonych przełyku i tchawicy 2. Brak centralnej bazy wiedzy online dostępnej dla lekarzy i specjalistów zawierającej opisy przypadków, standardy opieki, wskazówki dotyczące pracy z pacjentem i jego rodziną;

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

Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przełyku		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		12 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Edukacja pracowników socjalnych, urzędników i orzeczników, aby uwzględniali specyfikę rzadkich wad wrodzonych, takich jak zarośnięcie/atrezja przełyku przy podejmowaniu decyzji o wsparciu i orzeczeniach	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Dotyczy "Atrezja przełyku" (Kod Orpha: 1199) - powinna być wprowadzona również nazwa w wyszukiwarce "Zarośnięcie przełyku" ze względu na wpisywanie w ten sposób rozpoznania na wypisie szpitalnym przez lekarzy; -kod ICD-10 obecny na stronie to Q39.1, który nawiązuje szczegółowo do zarośnięcia przełyku z przetoką, natomiast brakujący Q39.0 nawiązuje do	

	wrodzonego zarośnięcia przetyku bez przetoki 2. Brakuje rozszerzonego opisu choroby 3. Brak opisu w języku polskim 4. Brak możliwości wyszukiwania po kodzie ICD-10	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)

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

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)		
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Zwiększenie liczby ośrodków referencyjnych do zajmujących się chorobami rzadkimi w tym dystrofie mięśniowe, ALS, miastenia, choroby spichrzeniowe (Fabry, Gauchera), Amyloidoza ATTR. 2. Finansowany dostęp do badań genetycznych tych chorobach. 3. Zwiększenie ilości godzin dostępnej rehabilitacji szczególnie w warunkach domowych. 4. Dostęp do opieki i wsparcia w całodobowych ośrodkach dla osób niesamodzielnych z rzadkimi chorobami nerwowo-mięśniowymi.	
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Skrócenie tzw. odysei diagnostycznej. 2. Zwiększenie dostępu do diagnostyki genetycznej. 3. Rozbudowa programu badań przesiewowych. 4. Lepszy dostęp do diagnostyki obrazowej i laboratoryjnej. 5. Braki wiedzy i świadomości wśród lekarzy. 6. Deficyty w dostępie do diagnostyki w ośrodkach referencyjnych.	
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Tofersen - ALS	
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Mała lista ośrodków. 2. Brak wykwalifikowanych kadr. 3. Niedostateczne finansowanie.	
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Mała lista ośrodków. 2. Brak wykwalifikowanych kadr. 3. Niedostateczne finansowanie.	
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak pracowników. 2. Niedostateczne finansowanie.	
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Niska świadomość na temat chorób rzadkich. 2. Brak koordynacji między lekarzami poz a specjalistami. 3. Bariery architektoniczne w placówkach edukacyjnych. 4. Brak wsparcia ze strony pracowników/asystentów socjalnych.	

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

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	24 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie	Nie

<i>Funduszu Medycznego?</i>	
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Nie
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>	Tak
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>	Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>	Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>	Tak
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	Nie dotyczy
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov?</i>	Nie
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	Nie dotyczy
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Brak uwag

Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego

Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Dla pacjentów, oprócz skuteczności leczenia, liczy się też forma i częstotliwość podania leku, tak aby terapia była możliwie mało uciążliwa i nie obniżała jakości życia na co dzień. Rozmowa między lekarzem a pacjentem jest kluczowa, jak również uwzględnianie preferencji chorego. 2. Większa dostępność do leków w NMOSD (spektrum neuromyELITIS optica), mamy obecnie tylko jeden lek, powinniśmy dążyć do zwiększenia liczby leków do 2-3 3. Inny schemat podawania leków w NMOSD (spektrum neuromyELITIS optica) (nie raz na m-c, a raz na pół roku);
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	W odniesieniu do diagnostyki stwardnienia rozsianego, w pełni zgadza się z zaleceniami Sekcji Stwardnienia Rozsianego i Neuroimmunologii Polskiego Towarzystwa Neurologicznego: https://neuroedu.pl/aktualnosc/stanowisko-sekcji-sm-i-neuroimmunologii-ptn-dotyczace-diagnostyki-i-leczenia-nmosd 1. Chorzy z podejrzeniem NMOSD (spektrum neuromyELITIS optica) powinni być diagnozowani w ośrodku mającym doświadczenie w rozpoznawaniu i leczeniu chorób demielinizacyjno-zapalnych OUN 2. W diagnostyce różnicowej należy przede wszystkim wykluczyć stwardnienie rozsiane oraz choroby o podobnym obrazie klinicznym. 3. U pacjentów z objawami sugerującymi NMOSD (spektrum neuromyELITIS optica) należy oznaczyć miano AQP4-IgG w surowicy. Celem uniknięcia wyników fałszywie negatywnych, badania serologiczne należy przeprowadzać u chorych przed rozpoczęciem leczenia glikokortykosteroidami i przed rozpoczęciem wymian osocza. 4. W przypadku braku możliwości wykonania badań serologicznych przed rozpoczęciem leczenia, należy zabezpieczyć materiał do badań. 5. Dostęp w diagnostyce do metod komórkowych jako najbardziej czułych. 6. Dla procesu diagnozy ważna jest edukacja: nas pacjentów jak i lekarzy, tak byśmy mieli coraz większą świadomość na temat typowych, ale i nietypowych objawów choroby

	7. Szybka diagnoza to szybkie przeprowadzanie badań diagnostycznych i krótki czas oczekiwania na wyniki 8. Po diagnozie ważne jest informowanie pacjenta przez lekarza na temat dostępnych opcji leczenia wraz z adresami placówek realizujących leczenie w programie lekowym.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Zgodnie z potrzebami w zakresie optymalizacji opieki
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Szeroki dostęp do kompleksowej, zindywidualizowanej rehabilitacji także w domu dla osób z NMOSD (spektrum neuromyelitis optica) 2. Rehabilitacja dla osób z NMOSD (spektrum neuromyelitis optica) powinna być w przypadku ciągła i nie powinna mieć ograniczeń czasowych, limitów, ale powinna odpowiadać aktualnym potrzebom chorego
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Osoby z NMOSD (spektrum neuromyelitis optica) potrzebują kompleksowego wsparcia na każdym etapie choroby, w tym przede wszystkim wsparcia psychologicznego. Psycholog musi stać się łatwo dostępny 2. Pomoc psychologa powinna być także dostępna na Oddziałach Szpitalnych
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Dostęp do asystenta do osób z niepełnosprawnością - nielimitowany i stały 2. Dostęp do usług pielęgnacyjnych i innych w ramach systemu opieki socjalnej 3. Niewystarczające uposażenia rent socjalnych i opiekuńczych
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Dla procesu diagnozy ważna jest edukacja nas jak i lekarzy, tak byśmy mieli coraz większą świadomość na temat typowych, ale i nietypowych objawów choroby. Ważne jest to na etapie diagnozy i leczenia 2. Istotna jest też edukacja samych pacjentów, by brali świadomy udział w procesie diagnozy i leczenia 3. Edukacja społeczeństwa o objawach typowych i nietypowych oraz świadomości, że szybka reakcja jest niezbędna w przypadku tej jednostki chorobowej

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

Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	36 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Nie
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Brak uwag.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie?	Brak uwag.

– proszę wymienić.

Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”

Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczących zdrowotnych)	1. Rozwój kadry medycznej 2. Wprowadzenie systemów informatycznych 3. Tworzenie bardziej efektywnych placówek medycznych 4. Regularne analizowanie danych dot. jakości opieki 5. Edukacja pacjentów
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak szybkiego i skutecznego diagnozowania chorób nerwowo-mięśniowych 2. Długie terminy oczekiwania na wykonanie badań i rozpoczęcie leczenia 3. Brak specjalistów diagnostów 4. Brak odpowiedniego sprzętu diagnostycznego 5. Trudności ze znalezieniem informacji o dostępnych badaniach i możliwościach ich wykonania
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Lek na Dystrofię Mięśniową Duchenne’a 2. Lek na Stwardnienie Zanikowe Boczne 3. Lek na Dystrofię Mięśniową Beckera
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	3. Specjalistyczna rehabilitacja lecznicza ukierunkowana na chorych na rdzeniowy zanik mięśni 4. Specjalistyczna rehabilitacja lecznicza ukierunkowana na chorych na dystrofię mięśniową 5. Specjalistyczna rehabilitacja lecznicza ukierunkowana na chorych na stwardnienie zanikowe boczne 6. Specjalistyczna rehabilitacja lecznicza ukierunkowana na chorych na polineuropatie
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	3. Porady psychologa dla chorych i ich rodzin ze stwardnieniem zanikowym bocznym 4. Porady psychologa dla chorych i ich rodzin z dystrofiami mięśniowymi 5. Porady psychologa dla chorych i ich rodzin z rdzeniowym zanikiem mięśni 6. Porady psychologa dla chorych i ich rodzin z miastenią 7. Porady psychologa dla chorych i ich rodzin z polineuropatią
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	4. Dofinansowanie turnusów rehabilitacyjnych dla dorosłych chorych na choroby nerwowo-mięśniowe 5. Niskooprocentowane pożyczki na zakup lub zmianę mieszkania dostosowanego do potrzeb osób z niepełnosprawnością
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	4. Lekarze specjaliści – szybsze diagnozowanie i prowadzenie chorych 5. Lekarze POZ – doksztalcenie w temacie istniejących chorób nerwowo-mięśniowych i postępowania w przypadku zdiagnozowania takiej choroby 6. Rodziny chorych na choroby nerwowo-mięśniowe – jak postępować z chorym 7. Sami chorzy – gdzie zwracać się o wsparcie, o jakie wsparcie można się starać, jak postępować w sytuacjach kiedy trzeba pójść do szpitala i ogólnym funkcjonowaniu z niepełnosprawnością

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

Polskie Towarzystwo Wspierania Osób z Nieswoistymi Zapaleniami Jelita „J-elita”	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	32 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Brak uwag.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Retina AMD Polska

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

Retina AMD Polska	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Potrzeba stworzenia wykazu badań diagnozujących i postępowania terapeutycznego dla rzadkich schorzeń wzroku. 2. Dostęp do szerokiej diagnostyki w tym do badań genetycznych 3. Utworzenie ośrodków eksperckich 4. Rejestr pacjentów z chorobami rzadkimi wzroku 5. Materiały edukacyjne i informacyjne o innowacyjnych terapiach
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak finansowania badań genetycznych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Potrzeba refundacji leku Idebenone w neuropatii Lebera
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Zbyt mała liczba placówek prowadzących rehabilitację wzroku- świadczenia gwarantowanego NFZ - tylko 3 placówki w Polsce
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak psychologów znających problematykę utraty wzroku
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Młodzi pacjenci nie mogący czytać i pisać nie mają odpowiedniego stażu pracy pozwalającego im otrzymać rentę, 2. Komisje orzekające o niepełnosprawności lub niezdolności do pracy nie rozumieją specyfiki utraty widzenia w chorobach rzadkich
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Brak kompetencji w zakresie komunikowania się z osobami słabowidzącymi i ociemniałymi

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

Retina AMD Polska		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		26 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Zwiększenie wiedzy na temat w jaki sposób widzą osoby z rzadkimi schorzeniami wzroku, zmienność widzenia w różnych warunkach i postępujący charakter chorób	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. Czy w ostatnim roku zwiększył się dostęp do terapii rzadkich schorzeń? Odp: TAK- decyzja o refundacji terapii genowej w mutacji RPE 65	

Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza

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

Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza	
Potrzeby w zakresie optymalizacji i opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brakuje lekarzy wszelkich specjalizacji, którzy posiadaliby rzetelną wiedzę nt. sarkoidozy – okulistów, dermatologów, neurologów, kardiologów, itd. Większość lekarzy, w tym również pulmonologów i lekarzy rodzinnych, posiada wiedzę szcztątkową - często odsyłają pacjentów do lekarza prowadzącego, który zwykle jest pulmonologiem. Pulmonolog, który nie chce wychodzić poza zakres swojej specjalizacji, bo nie posiada odpowiedniej wiedzy, odsyła pacjenta w drugą stronę. 2. Sarkoidoza jest chorobą wielonarządową – pacjenci potrzebują holistycznego podejścia i opieki nie tylko pulmonologicznej. Jeżeli pacjent z sarkoidozą wielonarządową trafia na oddział pulmonologiczny to od razu należy wykonać całą diagnostykę mając pacjenta w szpitalu – przenosząc go między oddziałami bądź zapewniając przykładowe konsultacje: okulista, neurolog, flebolog, USG jamy brzusznej, itd. 3. Brak informacji i wytycznych diagnostyki i leczenia dla osób chorych - mają problem ze znalezieniem okulisty, neurologa czy dermatologa, który potrafiłby poprawnie rozpoznać sarkoidozę i ją leczyć. 4. Pacjenci z postacią ostrą - z tzw. zespołem Löfgrena - którzy z powodu obrzęku stawów trafiają do reumatologa, często leczeni są steroidami, co jest sprzeczne z zaleceniami. Pulmonologia ma inne zalecenia, reumatologia również inne 5. Według innych zaleceń, bez względu na przebieg choroby głównej, chorzy powinni być

	pod stałą opieką okulistyczną i badać oczy raz na dwa lata, niestety większość o tym nie wie, bo nie otrzymują takiej informacji. - Osoby chore na sarkoidozę w wielu przypadkach nie miały nigdy przeprowadzonego badania okulistycznego. - Wprowadzenie kompleksowej opieki nad pacjentem z sarkoidozą na etapie leczenia po diagnozie. Pacjent musi sam zabiegać o badania innych narządów niż ten pierwotnie zajęty przez ziarniniaki i często badania te są finansowane przez samego pacjenta. - Wprowadzenie standardów leczenia w sarkoidozie. - Wypożyczenie przychodni w spirometry. Obecnie niektóre przychodnie nie posiadają spirometrów w wyposażeniu. - Wprowadzenie spójnego narodowego programu leczenia sarkoidozy. - Wprowadzenie karty dla osoby z chorobą rzadką na wzór karty DILO. - Brakuje dostępu do rehabilitacji oddechowej u osób z sarkoidozą płuc w trybie ambulatoryjnym. Pogorszył się dostęp do poradni sarkoidozy - czas oczekiwania na wizytę zwiększył się z ok. miesiąca do kilku, czasem kilkunastu miesięcy, m.in. w poradni w Warszawie czy we Wrocławiu. - Stworzenie listy lekarzy specjalizujących się leczeniu/kontroli sarkoidozy. - Duża potrzeba skoordynowanej opieki kilku lekarzy w danym ośrodku zdrowia do którego należy pacjent. Potrzeba opracowania planu opieki nad chorym w perspektywie np. rocznej. - Wielu dermatologów nie rozpoznaje bardzo typowych objawów sarkoidozy skóry (rumień guzowaty, wysypka). Pacjentom odmawia się pobrania wycinków, żeby sprawdzić co to jest. - Pacjenci chorujący na sarkoidozę mogli być objęci opieką koordynowaną, która bardzo dobrze się sprawdza w przypadku astmy oskrzelowej i POChP, a także innych chorób takich jak cukrzyca typu 2.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	- Diagnozowanie typowej sarkoidozy płucnej przebiega z reguły sprawnie, to diagnozowanie odmian pozapłucnych stanowi problem – wymagane jest wprowadzenie jasnych procedur diagnostyki. - Problematiczne jest diagnozowanie rzadkich postaci pozapłucnych, m.in. sarkoidozy kości, mięśni, jelit i żołądka, czy neurosarkoidozy. - Niejasne są kryteria kwalifikowania na badania PET. W jednych regionach Polski otrzymanie skierowania jest możliwe, w innych nie. - Badania PET CT są refundowane przez NFZ, ale nie dla pacjentów z sarkoidozą. Badania PET MR są w Polsce całkowicie nierefundowane. - Rozwiązanie problemów z wykonaniem scyntygrafii galem. Sprzeczne są informacje co do przydatności tego badania w sarkoidozie. - Skrócenie terminów oczekiwania na badania obrazowe z opisem w przypadku podejrzenia sarkoidozy serca. - Brak cyklicznych badań przesiewowych pomocnych w szybkim uchwyceniu nieprawidłowości w obrazie płuc (obowiązkowych dla wszystkich dorosłych). - Problem w podstawowych badaniach np. zleceniu densytometrii. Niejasna odpowiedzialność za wystawienie skierowania. - Wielu chorych ma też zmiany w wątrobie (ok 40% przypadków) i w śledzionie (~25%), jednak większość poradni zajmuje się wyłącznie płucami i podczas badań kontrolnych nie badają parametrów tych organów, mimo wykrycia zmian na etapie diagnostycznym. - Brakuje standardów i procedur dla badań w sarkoidozie. - Nie wszystkie badania diagnostyczne są refundowane (np. Kwestia badania poziomu Wit. D3). - Terminy do specjalistów są bardzo długie (przydałby się jakiś program, w którym można by przyspieszyć wizyty). - Pełna diagnostyka jest prowadzona tylko w dużych ośrodkach medycznych (wojewódzkich). Brak dostępu do diagnostyki w małych miejscowościach. - Nie wykonuje się badań genetycznych i autoimmunologicznych. - Brakuje systematycznej diagnostyki oceniającej stan regresu lub progresu choroby.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	- Brak dostępu na polskim rynku do zamiennika polskiego sterydu Encorton (Calcort), który u wielu osób jest lepiej tolerowany. - Sterydy są tylko częściowo refundowane. - Zbyt wysoka cena Hydroksychlorochiny. - Zbyt wysoka cena Pradaxy.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji	- Zwiększenie dostępności do refundacji sprzętu do rehabilitacji układu oddechowego i sprzętu do rehabilitacji mięśniowo – neurologicznej. - Brak dofinansowania do inhalatorów. - Lekarze odmawiają skierowania na rehabilitację ogólnoustrojową w przypadku

<i>leczniczej</i>	sarkoidozy, chociaż przy sarkoidozie kostno-stawowej i płucno-węzłowej oraz serca, byłoby to naprawdę dobrym pomysłem. 4. Brak możliwości skorzystania z rehabilitacji, z sanatoriów celem poprawy zdrowia i jakości życia z chorobą, tak jak w przypadku programu KOS zawat. 5. Brakuje też wytycznych oraz zestawów ćwiczeń przeznaczonych dla ośrodków rehabilitacyjnych, działających ambulatoryjnie – rehabilitanci w takich ośrodkach nie wiedzą jak rehabilitować osoby chore na sarkoidozę, a osoby chore nie są kierowane na ćwiczenia. 6. Niewspółmiernie długie okresy oczekiwania na turnusy rehabilitacyjne, czy dzienne pobyty rehabilitacyjne.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Żadna pomoc "na szybko" nie jest dostępna. Oczekiwanie na I wizytę u psychiatry to ponad rok, trochę krócej czeka się do psychologa. 2. Brak zainteresowania stanem psychicznym pacjenta. 3. Brakuje pomocy psychologicznej dla osób z sarkoidozą przewlekłą.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Osoby chore z dużymi dolegliwościami bólowymi potrzebują wsparcia w codziennym funkcjonowaniu. 2. Dofinansowanie do płatnych konsultacji, badań. 3. Chorzy na sarkoidozę nie mogą liczyć na wsparcie socjalne typu renta, zasiłek. A jest to choroba przewlekła obniżająca sprawność funkcjonowania w pracy. Jest to choroba wymagająca często przekwalifikowania. Brak wsparcia ze strony państwa dla takich osób. 4. Istnieje konieczność powołania koordynatorów opieki (osób wspierających pacjenta i jego rodzinę w poruszaniu się po systemie zdrowia i pomocy społecznej, udzielającej informacji, koordynującej działania różnych specjalistów i instytucji). 5. Sarkoidozy nie uznaje się jako choroby zawodowej, choć stres w pracy jest jej głównym katalizatorem.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Ułatwienie pacjentom dostępu do informacji o chorobie, rzadkich możliwych objawach, badaniach profilaktycznych. 2. Należy upowszechniać wiedzę wśród pacjentów i lekarzy jak postępować z pacjentem chorym. Wiedzę o sposobach leczenia, diety większość pacjentów uzyskuje z Internetu, a nie w ośrodku, w którym jest diagnozowana. 3. Istnieje duża potrzeba szkolenia lekarzy wszelkich specjalizacji w zakresie rozpoznawania, diagnostyki i leczenia sarkoidozy, zwłaszcza jej różnych odmian pozapłucnych. Niewiedza lekarzy jest największym problemem, wpływa na nierozumienie potrzeb pacjenta i niechęć z ich strony do wypisywania skierowań na dodatkowe badania laboratoryjne (np. poziom stężenia ACE) oraz inne badania przydatne dla oceny stanu pacjenta obciążonego sarkoidozą. 4. Edukacja pracowników służby zdrowia - w szczególności lekarzy POZ, którzy mają kontakt z chorymi - ich wiedza jest zwykle bardzo powierzchowna (zwłaszcza w kwestii stosowania sterydów przy zespole Löfgrena, czy suplementacji witaminy D). 5. Edukacja okulistów i neurologów - występuje duży deficyt lekarzy tych specjalności, którzy posiadaliby szerszą wiedzę nt. sarkoidozy, w szczególności metod diagnozowania i sposobów leczenia. 6. W Polsce brakuje specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem sarkoidozy (np. woj. podkarpackie, opolskie, lubuskie, północno wschodnia Polska, okolice Kielc i Radomia, czy okolice Koszalina). 7. W Gdańsku corocznie organizowane są konferencje naukowe nt. sarkoidozy, udział w nich i dostęp do większości materiałów jest płatny, a dostęp do transmisji on-line ograniczony. Dodatkowo organizacja takich konferencji w innych częściach kraju, czy ułatwienie do nich dostępu, mogłyby spopularyzować wiedzę o naszej chorobie wśród lekarzy.

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

Sarko Stowarzyszenie: Sarkoidoza	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	15 lat
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Zdiagnozowana choroba rzadka powinna być traktowana poważnie przez lekarzy orzeczników, a nie jak przeziębienie. 2. Bardzo ciężko otrzymać pozytywną decyzję, nawet w przypadku sarkoidozy serca, bo orzecznicy nie mają wiedzy o tej chorobie - potrzeba edukacji wśród lekarzy orzeczników. 3. Potrzeba zmiany przepisów poprzez dopisanie chorób rzadkich do listy chorób uprawniających do uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Informacja o sarkoidozie jest tylko po angielsku i ogranicza się do 2 zdań. Praktycznie nie ma żadnej informacji.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		1. Dieta, suplementacja.

SPBS

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

SPBS	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeba łatwiejszego dostępu do diagnostyki.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	W PBSz w większości chorych nie jest konieczna rehabilitacja
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	W miarę jest dostępna pomoc psychologiczna.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Refundacja leków to jest duże wsparcie dla chorych.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Wszystkich trzeba uczyć jak żyć zdrowo.

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

SPBS	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	19 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Orzecznictwo osób niepełnosprawnych powinno być całkowicie zmienione poczynając od uczciwości lekarzy.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Stowarzyszenie Pomocy Chorym Dzieciom Liver

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym Dzieciom Liver	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Koordynowana opieka wielospecjalistyczna- potrzeba zespołu lekarzy, który stale współpracuje w ramach jednej placówki. 2. Łatwiejszy dostęp do ośrodków referencyjnych. 3. Większa dostępność badań genetycznych i specjalistycznych - skrócenie czasu oczekiwania. 4. Zwiększenie dostępności leczenia objawowego - refundacja leków na świąd skóry. 5. Edukacja lekarzy pierwszego kontaktu. 6. Wsparcie socjalne i orzecznicze - jasne i uproszczone procedury, zrozumienie specyfiki chorób rzadkich. 7. Rejestr pacjentów z chorobami rzadkimi = lepsze monitorowanie i planowanie opieki.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Ograniczony dostęp do badań genetycznych - brak refundacji w niektórych przypadkach, długi czas oczekiwania na badanie i na wynik; brak możliwości wykonania badań genetycznych dla rodziny. 2. Utrudniony dostęp do specjalistycznej diagnostyki - długi czas oczekiwania, brak dostępu do tych badań w trybie pilnym mimo istotnych objawów. 3. Brak dostępu do kompleksowej oceny funkcji wątroby i serca w jednym miejscu - potrzeba zintegrowanej diagnostyki hepatologiczno-kardiologicznej, brakuje ośrodków oferujących konsultację i diagnostykę "jednego dnia". 4. Brak schematów diagnostycznych dla lekarzy pierwszego kontaktu i pediatrów, brak refundacji nowych technik diagnostycznych.

Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak refundacji leków na ciężki świąd (rifampicyna, cholestyramina) - koszty długotrwałego stosowania są bardzo wysokie 2. Brak refundacji nowych leków stosowanych w leczeniu cholestazy. 3. Brak refundacji suplementów witamin rozpuszczalnych w tłuszczach w specjalnych formułach (dzieci z zespołem Alagillea mają zaburzenia wchłaniania tłuszczów i potrzebują specjalistycznych preparatów witaminowych - obecnie są one w pełni odpłatne mimo że stanowią podstawę terapii. 4. Brak refundacji specjalistycznych preparatów żywieniowych (wysokobiałkowe i wysokokaloryczne diety dla dzieci z niedoborem masy ciała i zaburzeniami wzrastania nie są refundowane) - potrzeba systemowej refundacji odżywek medycznych w chorobach rzadkich. 5. Brak refundacji niektórych leków kardiologicznych i hepatologicznych stosowanych przewlekłe. 6. Brak refundacji leków stosowanych poza wskazaniami rejestracyjnymi, ale zgodnie z praktyką kliniczną (w leczeniu objawowym zespołu Alagillea często stosuje się leki off-label, które nie są refundowane mimo ich uznanej skuteczności).
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak dostępności do rehabilitacji ogólnorozwojowej dla dzieci z chorobami rzadkimi (dzieci z zespołem Alagillea często mają opóźnienia w rozwoju motorycznym i fizycznym, ale nie kwalifikują się do intensywnej rehabilitacji z powodu braku klasycznej diagnozy neurologicznej). 2. Zbyt mała liczba turnusów rehabilitacyjnych refundowanych przez NFZ. 3. Trudności w uzyskaniu skierowania i długie kolejki do rehabilitantów. 4. Brak elastyczności w organizacji rehabilitacji (rodziny muszą się dostosowywać do systemu, który nie uwzględnia stanu zdrowia dziecka i jego ograniczeń transportowych).
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego wsparcia psychologicznego dla rodziców i opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi. 2. Trudności z dostępem do psychologa dziecięcego w ramach NFZ (kolejki są długie, a liczba miejsc ograniczona - nawet w sytuacjach pilnych). 3. Brak psychologów znających specyfikę chorób rzadkich. 4. Brak wsparcia psychologicznego po diagnozie i podczas hospitalizacji. 5. Brak refundacji terapii długoterminowej.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Zbyt skomplikowane procedury przy orzecznictwie o niepełnosprawności. 2. Brak systemowego wsparcia finansowego dla rodzin opiekujących się dziećmi z chorobami rzadkimi (koszty leczenia, suplementów, dojazdów są ogromne i nierefundowane). 3. Brak programów lokalnego wsparcia społecznego i integracji rodzin (choroby rzadkie izolują społecznie).
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Brak wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy POZ i pediatrów (często nie rozpoznają wczesnych objawów, co prowadzi do opóźnienia w diagnozie). 2. Brak edukacji i wsparcia dla rodziców i opiekunów (często rodziny są pozostawiane same sobie - bez materiałów edukacyjnych, bez przeszkolenia w zakresie opieki nad dzieckiem z przewlekłą chorobą). 3. Brak wiedzy w szkołach i przedszkolach (nauczyciele, pedagodzy nie znają specyfiki chorób rzadkich, co prowadzi do niezrozumienia trudności dziecka, brakuje wsparcia edukacyjnego dla dzieci z chorobami przewlekłymi w systemie oświaty). 4. Brak kampanii informacyjnych dla społeczeństwa (choroby rzadkie to nadal temat tabu, a rodziny spotykają się z niezrozumieniem i oceną - potrzebne są ogólnopolskie akcje zwiększające świadomość i empatię społeczną).

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym Dzieciom Liver	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	33 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Nie
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu	Tak

<i>Medycznego?</i>		
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uznanie chorób rzadkich jako podstawy do przyznawania orzeczenia bez konieczności częstych aktualizacji. 2. Wprowadzenie jednolitego, centralnego systemu orzekania- zamiast wielu komisji i różnych procedur (obecny system jest niespójny, zleży od miejsca zamieszkania i często uznaniowy). 3. Większe uwzględnienie rzeczywistego funkcjonowania dziecka, a nie tylko dokumentów medycznych (komisje powinny brać pod uwagę ograniczenia w życiu codziennym, opóźnienia rozwojowe, konieczność opieki i leczenia specjalistycznego a nie tylko konkretne wyniki badań). 4. Uproszczenie procedur dla dzieci z chorobami rzadkimi (mniej biurokracji, mniej stresu, więcej zaufania do rodziców i lekarzy prowadzących). 5. Dłuższy okres ważności orzeczeń w chorobach przewlekłych. 6. Zwiększenie wiedzy komisji orzekających na temat chorób rzadkich. 7. Wprowadzenie zdalnej ścieżki orzekania (tam gdzie to możliwe- dzieci z ciężkimi chorobami).	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Nie
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	1. Ponieważ informacja o audycie nie dociera do szerszego grona zainteresowanych, zwłaszcza rodzin opiekujących się osobami z chorobami rzadkimi. 2. Brakuje szerokiej promocji, komunikacji i zaangażowania środowisk pacjenckich spoza największych organizacji. 3. W rezultacie, wyniki audytu mogą nie oddawać rzeczywistych i zróżnicowanych potrzeb wszystkich pacjentów.	
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag

Stowarzyszenia Miastenia Gravis - Face to Face

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

Stowarzyszenia Miastenia Gravis - Face to Face	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	W obszarze leczenia miastonii gravis obserwujemy pozytywny trend rozwoju nowoczesnych terapii biologicznych, ukierunkowanych głównie na pacjentów z przeciwciałami anty-AChR lub anty-MuSK. Jednak dostęp do tych terapii w Polsce pozostaje bardzo ograniczony i wymaga pilnego urealnienia kryteriów włączenia do programów lekowych. Istotnym jest: 1. Obniżenie obecnych kryteriów dostępności do programu lekowego dedykowanego nowoczesnym terapiom biologicznym w miastonii gravis – aktualne warunki są zbyt wąskie i nie odzwierciedlają klinicznej różnorodności przebiegu choroby oraz zróżnicowanej odpowiedzi pacjentów na leczenie. 2. Włączenie do kryteriów programu lekowego oceny długoterminowej szkodliwości leczenia glikokortykosteroidami (GKS) – sterydoterapia, choć

	skuteczna w wielu przypadkach, wiąże się z poważnymi skutkami ubocznymi przy długotrwałym stosowaniu: osteoporozą, cukrzycą, nadciśnieniem, zaburzeniami metabolicznymi, depresją, a także obniżeniem jakości życia. Nowoczesne leki biologiczne mogłyby w wielu przypadkach umożliwić redukcję lub całkowite odstawienie GKS, co należy uwzględnić w ocenie kosztów i skuteczności leczenia. 3. Uznanie sytuacji pacjentów z tzw. seronegatywną miastenią gravis (około 10% wszystkich chorych), u których nie wykrywa się przeciwciał anti-AChR ani anti-MuSK. Dla tej grupy chorych na dziś nie istnieje zarejestrowana terapia celowana – prowadzone są badania kliniczne nad nowymi cząsteczkami. Po rejestracji innowacyjnego leku przez EMA należy zapewnić natychmiastowe objęcie tej grupy refundacją i włączeniem do odpowiedniego programu lekowego, aby nie dopuścić do ich dalszego wykluczenia terapeutycznego.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zbyt długi czas oczekiwania do lekarzy specjalistów. 2. Zbyt mała liczba lekarzy specjalizujących się w leczeniu miastenii. 3. Brak możliwości wykonania przeciwciał występujących w miastenii na zlecenie lekarza POZ- skracatoby, to okres diagnostyki wielu chorych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. W Polsce leków dedykowanych leczeniu miastenii gravis było do niedawna niewiele, poza podstawowymi takimi jak bromek pirydostygminy, azatiopryna, steroidy. Wyłomem w metodach terapeutycznych bezapelacyjnie było dopuszczenie w 2024 w programie lekowym nowoczesnego preparatu efgartigimodu alfa oraz rawulizumabu do leczenia chorych z przeciwciałami AChR, objęcie refundacją ze wskazaniem off-label mykofenolanu metylu i rytuksymabu. 2. Wciąż obserwujemy istotne ograniczenia w dostępności oraz refundacji niektórych leków stosowanych w leczeniu miastenii gravis w Polsce. Przykładem mogą być preparaty takie jak neostygminy metylosiarczan (np. Polstignum) czy bromek distygminy (Ubretid – sprowadzany jedynie w ramach importu docelowego), które – mimo wskazań klinicznych – pozostają poza systemem refundacyjnym. W praktyce oznacza to pełne koszty leczenia po stronie pacjentów, co dla wielu chorych stanowi barierę nie do pokonania. 3. Miastenia gravis jest chorobą niezwykle zróżnicowaną klinicznie. Wyróżniamy m.in. pacjentów z przeciwciałami anti-AChR, anti-MuSK czy seronegatywnych, a każda z tych grup może wymagać odmiennego podejścia terapeutycznego. Co więcej, odpowiedź pacjentów na leczenie różni się indywidualnie – zarówno pod względem skuteczności, jak i tolerancji leków. 4. W tym kontekście niezwykle istotne jest poszerzanie wachlarza dostępnych terapii. Przykładem nowoczesnych, obiecujących leków są: • Rozanoliksizumab – przeciwciało monoklonalne działające poprzez blokowanie receptora FcRn, co prowadzi do szybkiego obniżenia poziomu krążących autoprzeciwciał IgG; lek ten wykazuje skuteczność u pacjentów z przeciwciałami anti-AChR, a także z przeciwciałami Musk • Zilucoplan – inhibitor dopełniacza C5, który również znajduje zastosowanie u pacjentów z przeciwciałami anti-AChR 5. Podobnie jak w dziedzinie reumatologii, dostęp do zróżnicowanych opcji terapeutycznych przekłada się bezpośrednio na szansę osiągnięcia skutecznego i bezpiecznego leczenia. W chorobach o podłożu autoimmunologicznym nie istnieje jedna uniwersalna terapia – konieczne jest indywidualizowanie leczenia i zapewnienie pacjentowi dostępu do alternatywnych rozwiązań, zwłaszcza w sytuacjach oporności na leczenie lub działań niepożądanych. Istotna potrzeba zatem jest: 6. Wprowadzenie refundacji dla leków objawowych (np. neostygminy), 7. Stworzenie ścieżki dostępu do kolejnych terapii celowanych (takich jak rozanoliksizumab i zilucoplan), 8. Uznanie zróżnicowanych potrzeb terapeutycznych chorych z MG w systemie ochrony zdrowia – podobnie jak ma to miejsce w innych dziedzinach medycyny, takich jak reumatologia czy onkologia. 9. Konieczność obniżenia kryteriów dostępności programów lekowych obejmujących nowoczesne leczenie biologiczne dedykowanych do leczenia miastenii 10. Uwzględnienie w kryteriach dostępności do programów lekowych obejmujących nowoczesne leczenie biologiczne dedykowanych dla miastenii szkodliwości długoterminowego leczenia sterydami 11. Rozszerzenie dostępnych opcji terapeutycznych dla pacjentów z miastenią

	gravis zwiększa szanse na skuteczne leczenie, poprawę jakości życia i realne uczestnictwo w życiu społecznym i zawodowym 12. W przypadku chorych z miastenią seronegatywną (około 10% populacji chorujących) nie ma na ten moment dedykowanej cząsteczki leczenia innowacyjnymi lekami (w trakcie badań klinicznych). W przypadku rejestracji takiego leku przez EMA należałoby zapewnić refundację dla tej grupy i uwzględnić to w programie lekowym. 13. Osoby z ciężką postacią Miastonii Gravis są często pacjentami leżącymi, wymagają stałego wsparcia osób bliskich, wielokrotnie muszą samodzielnie ponosić koszty wynikające z konieczności zakupu: • specjalnych materaców przeciwoślizgowych • doustnych preparatów żywienia medycznego - wysoka potrzeba refundacji nie tylko dla chorych z ciężką postacią. Chorzy posiadający objawy opuszkowe, muszą korzystać z preparatów aptecznych - w wysokich cenach. • koncentratorów, urządzeń do pomiarów saturacji • wózków inwalidzkich, chodzików • specjalnych środków higienicznych takich jak pieluchy, pieluchomajtki • ssaków do odsysania zalegającej wydzieliny. Wśród nas są osoby z portami, cewnikami- środki dezynfekujące i opatrunki są dla nas ogromnym wydatkiem. Niestety nie wszystkie wyroby medyczne są dla nas dostępne. Zmienność objawów powoduje, że w jednej chwili z osoby samodzielnej stajemy się osobą całkowicie zależną od innych. Możliwość refundacji tych środków odciążałaby w efekcie budżet wielu rodzin.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak systemowej koordynowanej opieki obejmującej również rehabilitację chorych. 2. Brak ośrodków dedykowanych do rehabilitacji chorych na miastenię. 3. Brak specjalistycznych programów rehabilitacji przeznaczonych dla chorych na miastenię. 4. Brak wykazu zabiegów mogących nasilić objawy miastonii.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego koordynowanego wsparcia chorych na miastenię gravis w zakresie wsparcia psychologicznego. 2. Brak systemowego koordynowanego wsparcia psychologicznego dla opiekunów chorych na miastenię gravis. 3. Brak ułatwionego dostępu do wsparcia psychologicznego dla chorych na miastenię.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak systemowego koordynowanego wsparcia socjalnego dedykowanego chorym na miastenię.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Edukacja personelu medycznego i społeczeństwa na temat miastonii: • personelu medycznego w tym lekarzy POZ oraz lekarzy specjalistów w celu usprawnienia procesu diagnostyki, który potrafi trwać wiele lat; • personelu SOR oraz sanitariuszom karetek w celu zapewnienia, że w przypadku nagłym osoba chora na miastenię uzyska właściwą pomoc. Zwiększenie świadomości w zakresie saturacji i jej korelacji z możliwością wystąpienia przełomu miastenicznego oraz leków potencjalnie mogących gwałtownie i nieprzewidywalnie pogorszyć stan chorych; • lekarzy orzeczników w celu usprawnienia procesu wydawania orzeczeń o niepełnosprawności oraz rent; • społeczeństwa – w celu podniesienia poziomu zrozumienia i akceptacji dla osób chorych, u których objawy mają zmienny przebieg z okresami dobrej sprawności po których może nastąpić gwałtownego pogorszenie.

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

Stowarzyszenia Miastenia Gravis - Face to Face	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2,5 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Edukacja lekarzy orzeczników z zakresu miastennii. 2. Specjalizacja lekarzy orzekających zgodna z jednostką chorobową. 3. Możliwość przyznawania orzeczeń na stałe w przypadku miastennii. 4. Uwzględnienie zmienności choroby przy wydawaniu orzeczeń. Miastennia ma zmienny przebieg, co utrudnia uzyskanie odpowiedniego stopnia niepełnosprawności. 5. Uwzględnienie objawów takich jak zmęczenie mięśni, podwójne widzenie, duszności, problemy z nietrzymaniem moczu, mówieniem czy połykaniem występujących w miastennii jako problemów poważnie ograniczających funkcjonowanie.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Rejestru chorób rzadkich. 2. Wykazu poradni specjalizujących się w leczeniu chorób rzadkich nie mających podłoża genetycznego z możliwością filtrowania pod względem jednostki chorobowej. 3. Informacji na temat badań klinicznych z zakresu chorób rzadkich z możliwością filtrowania/wyszukiwania pod względem jednostki chorobowej. 4. Aktualizacji organizacji pacjenckiej. 5. Możliwości wyszukiwania jednostki chorobowej z jednoczesnym dostępem do informacji na temat danej choroby, kontaktu do organizacji pacjenckiej (jeśli taka istnieje) i bazy ośrodków specjalizujących się w leczeniu tej choroby.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Może z zakresu wsparcia organizacji działających na rzecz chorych z chorobami rzadkimi na poziomie systemowym? Czy jest potrzebne i jak miałyby wyglądać?	

Stowarzyszenie 22q11 Polska

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

Stowarzyszenie 22q11 Polska	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Na pewno wyzwaniem jest opieka psychiatryczna dorosłych z 22q11. Nie ma w Polsce ani jednego psychiatry, który znaby zespół, a problemy psychiczne są w dorosłości największym wyzwaniem.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Późna diagnostyka. Niektórzy pacjenci czekali na diagnozę ponad 20 lat.
Potrzeby w zakresie	Brak

<i>refundacji leków</i>	
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak wiedzy terapeutów nt. choroby 2. Nieprawidłowo prowadzone terapie w związku z tym, brak dostępu do terapii na NFZ.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Zupełny brak wiedzy psychologów nt. 22q11.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Potrzebujemy asystentów dla naszych dzieci, które mają problemy z funkcjonowaniem w społeczeństwie.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Zupełny brak świadomości na temat zespołu 22q11, możliwości intelektualnych naszych dzieci, niezbędnych dostosowań.

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

Stowarzyszenie 22q11 Polska	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	7 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Orzecznicy w 99% przypadków nie mają pojęcia o zespole. Pytają rodziców o objawy i rokowania.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brakuje zaleceń dla specjalistów.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Nie
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Potrzeba bezpośrednich spotkań, które są okazją do omówienia problemów, wymiany doświadczeń. Bardzo potrzebujemy realnego wsparcia - nie tylko w formie konferencji.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Kiedy możliwe byłoby spotkanie celem omówienia wyników.

Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie

Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Systemowe uregulowanie refundacji jedynego leku powstrzymującego postęp choroby miglustatu. (Refundacja apteczna). 2. Opieka koordynowana, opiekun medyczny. 3. Wypracowanie standardów postępowania z chorym, gdy trafia do szpitala, w którym nie wiedzą co to za choroba, że to nie "rzut choroby" tylko np zachłystowe zapalenie płuc, zespół psychozy itd. i że należy to leczyć biorąc pod uwagę chorobę Niemann-Picka.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Za długa diagnostyka (5- 12 lat). 2. Mało lekarzy zna chorobę i jej objawy i powinni wcześniej kierować do lekarzy chorób rzadkich.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Walczymy o refundację apteczną jedynego dostępnego w Polsce leku zatrzymującego postęp choroby (miglustat).
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Odległe terminy, niedostosowanie do specyfiki choroby. 2. Rehabilitacja powinna być systematyczna 2,3 x w tygodniu przez cały rok bez miesięcznych przerw).
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Praktycznie nikt nam nie zabezpiecza dostępu do psychologa, a na pewno bardzo przydałoby się chorym i ich opiekunom.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	O wszystkich możliwościach wsparcia dowiadujemy się od opiekunów - dobrze byłoby gdyby była osoba która udzielałaby nam informacji, o jakie wsparcie możemy się starać.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Lekarze POZ i specjaliści nie znają choroby Niemann-Picka, wydaje się że są pacjenci niezdiagnozowani bo często uważa się że choroba dotyczy tylko dzieci, a mamy chorych zdiagnozowanych w wieku 50, 65 lat. 2. Brakuje świadomości wśród społeczeństwa, że istnieje też taka choroba.

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

Stowarzyszenie chorych na chorobę Niemann-Picka i choroby rzadkie	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	2 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Mając diagnozę choroby Niemann-Picka komisją powinna od razu dawać orzeczenie na czas nieokreślony bo choroba nie cofnie się a objawy będą się pogłębiać.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o	1. Przede wszystkim jest niepełna – o chorobie Niemann-Picka niewiele można się z niej dowiedzieć. 2. Podane są ośrodki eksperckie, ale nie ma informacji którymi chorobami

chorobach rzadkich – lista.	się zajmują - pacjent nie wie gdzie się zwrócić.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

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

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Refundacja leków 2. Propagowanie wiedzy o chorobie 3. Integracja środowiska chorych
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Poszerzanie wiedzy wśród lekarzy POZ ale i wśród specjalistów neurologów . Istnieje bardzo szczątkowa wiedza na temat tej choroby i sposobów jej leczenia, a zwłaszcza natychmiastowego przerywania bólu. 2. Przeciętnie rozpoznanie KBG następuje zwykle dopiero po 5-7 latach, co powoduje późne włączenie właściwego leczenia doraźnego i profilaktycznego, a także częste przejście choroby w postać chroniczną.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	TRYPTANY w formie ampułki strzykawek. Jedyny lek, który natychmiast przerywa nawet najsilniejszy atak choroby w dawce 6mg. Lek jest w Polsce niedostępny, a jego cena to około 270 - 370 zł. Pacjent z KBG potrzebuje przeciętnie ok 6 zastrzyków na dobę. Zważywszy, że cykl trwa ok. 3 miesiące, ten lek jest dla polskich pacjentów praktycznie poza zasięgiem.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	W przypadku postaci chronicznej choroby, która praktycznie wyklucza pacjenta z życia, należałoby rozważyć możliwość orzeczenia stopnia niepełnosprawności, zwłaszcza, że choroba ta dotyka w większości ludzi młodych, którzy często z powodu nieustannych absencji tracą pracę.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	W przypadku postaci chronicznej choroby, która praktycznie wyklucza pacjenta z życia, należałoby rozważyć możliwość orzeczenia stopnia niepełnosprawności, zwłaszcza, że choroba ta dotyka w większości ludzi młodych, którzy często z powodu nieustannych absencji tracą pracę.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Jak powyżej - w przypadku postaci chronicznej choroby, która praktycznie wyklucza pacjenta z życia, należałoby rozważyć możliwość orzeczenia stopnia niepełnosprawności, zwłaszcza, że choroba ta dotyka w większości ludzi młodych, którzy często z powodu nieustannych absencji tracą pracę.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Przeciętnie rozpoznanie KBG następuje zwykle dopiero po 5-7 latach, co powoduje późne włączenie właściwego leczenia doraźnego i profilaktycznego, a także częste przejście choroby w postać chroniczną.

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

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	19 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. W przypadku postaci chronicznej choroby, która praktycznie wyklucza pacjenta z życia, należałoby rozważyć możliwość orzeczenia stopnia niepełnosprawności, zwłaszcza, że choroba ta dotyka w większości ludzi młodych, którzy często z powodu nieustannych absencji tracą pracę.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

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

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	MRI oraz pełna morfologia z poziomem leku Rapamune
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Skrócenia kolejek (strasznie długie kolejki do rehabilitacji)
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Utrudniona dostępność (mało dostępne porady psychologiczne)
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Brak potrzeb.

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

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	25 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Choroby rzadkie powinny być od razu na stałe
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	Skoordynowana opieka medyczna jak w onkologii, tzn. koordynacja opieki (zależnie od indywidualnych potrzeb pacjentów): endokrynologa, neurochirurga, kardiologa, ortopedy, rehabilitanta, psychiatry itp.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak szybkiej ścieżki dostępu do MRI na etapie diagnostyki. 2. Brak okresowej diagnostyki kontrolnej, szczególnie w mniejszych ośrodkach. Pacjenci skarżą się, że lekarze nie widzą potrzeby kierowania ich na badania kontrolne.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Długie okresy oczekiwania na rehabilitację.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Endokrynolodzy nie proponują pacjentom konsultacji z psychologiem. Wielu chorych nie ma świadomości, że kontakt z psychologiem może pomóc im oraz ich rodzinom w radzeniu sobie z chorobą.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Słaby dostęp do usług opiekuńczych. 2. Praktycznie nie istnieją pomoc w zakresie integracji społecznej, gdy chory nie radzi sobie z akceptacją choroby.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Brak edukacji lekarzy POZ w zakresie akromegalii i jej objawów.

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

Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	10 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Nie
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Nie dotyczy
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

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

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Badania podstawowe 1-2 w roku morfologia itp. pod względem morfologii, podawanie żelaza 2. Leczenie przewlekłych ran 3. Biopsje ran 4. Sprawdzanie drożności przetyku 1x w roku 5. Rehabilitacja
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	W zasadzie wszystkie potrzeby są niezaspokojone, cała diagnostyka na którą można liczyć na NFZ to za mało, nasi Podopieczni chorzy na EB potrzebują ciągłej opieki, diagnostyki, wszystkich specjalistów bo tak naprawdę nie wiemy kiedy jaki nam jest potrzebny specjalista
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Leków na Epidermolysis Bullosa nie ma, ale potrzebne są opatrunki i te chorzy z cięższym typem EB mają refundowane na szpitalne świadczenie, natomiast chorzy z z lżejszą postacią EB Simplex nie mają dostępu do takiego świadczenia.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Chorzy na EB potrzebują rehabilitacji cały rok tego nie refunduje NFZ
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Bardzo ciężki dostęp do psychologa, który by znał od podszewki specyfikę choroby.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Dodatkowego wsparcia socjalnego nie mają, Stowarzyszenie pomaga ile może, potrzeby są ogromne na każdym kroku.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ,	1. O Epidermolysis Bullosa lekarze POZ wiedzą nie wiele lub wcale- zazwyczaj rodzice edukują ich, specjaliści też wiele wiedzy mają od rodziców.

lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	2. Nauczyciele w szkołach nie mają pojęcia o tej chorobie Stowarzyszenie robi cykl informacji w szkołach.
--	---

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

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		21 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	EB jest na liście, ale niestety chorzy mają problem z uzyskaniem orzeczenia, na dłużej niż na rok lub wcale nie dostają, mimo że choroba cały czas atakuje narządy wewnętrzne i skórę	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Będziemy o tym rozmawiać na turnusie rehabilitacyjnym w sierpniu wśród naszych podopiecznych i stworzymy taką listę.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

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

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

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	- Ogólnopolski spisany konsensus co do sposobu leczenia i procedur traktowania pacjenta z konkretną chorobą rzadką, uznawany i stosowany przez wszystkie placówki, bez względu na miejsce zamieszkania pacjenta: procedury opieki na SOR, procedury i ilość zalecanych badań kontrolnych w konkretnej chorobie rzadkiej, informacje dla lekarzy POZ o procedurach i lekach niewskazanych w konkretnej jednostce chorobowej. - Z doświadczeń pacjentów wynika, że lekarze POZ i lekarze specjaliści często nie znają

	chorób rzadkich i albo leczą tych pacjentów tak jak przeciętnego pacjenta (również pacjentów z np. chorobami metabolicznymi) lub tłumacząc brakiem wiedzy odsyłają do większych ośrodków, nawet w przypadku leczenia które mogłoby odbyć się w POZ. 3. Włączanie do prac nad Planem dla Chorób Rzadkich przedstawicieli Krajowej Izby Pielęgniarskiej, w celu wysłuchania potrzeb środowiska pielęgniarskiego dotyczących opieki nad pacjentem z chorobą rzadką. 4. Zwrócenie uwagi Krajowej Izby Pielęgniarskiej na choroby rzadkie, jako jeden z celów i tematów do przeanalizowania w środowisku ew. organizowanie szkoleń w tym temacie. 5. W chorobie zespołu Leigh jest mała efektywność - jest to rzadka choroba i mało badań klinicznych dostępnych.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Badanie genetyczne bezobjawowego rodzeństwa ze stwierdzoną mutacją genetyczną poniżej 18 roku życia. Bezobjawowe rodzeństwo, ma dostęp do takiej diagnostyki genetycznej dopiero po 18 roku życia. 2. Tworzenie przez Centra Chorób Rzadkich, lub inne ośrodki badawcze baz pacjentów z chorobami rzadkimi w celu: • łatwiejszego dostępu do pacjentów w przypadku badań klinicznych/naukowych nad daną chorobą rzadką; • monitorowania przebiegu choroby rzadkiej od diagnozy przez cały okres życia pacjenta, co pozwoliłoby lepiej zauważyć typowe symptomy i tym samym łatwiej i szybciej diagnozować chorobę; • monitorowania odpowiedzi pacjentów z chorobą rzadką na konkretne terapie lekowe lub działania rehabilitacyjne - co się sprawdza? co nie? 3. Biorąc pod uwagę bardzo małą liczbę osób z chorobą rzadką w populacji, uważam, że cykliczne monitorowanie zdiagnozowanych osób jest priorytetowe i ważne dla pacjentów, nawet jeżeli do ich dyspozycji pozostaje jedynie leczenie objawowe. Takie cykliczne monitorowanie symptomów, progresji, metod terapeutycznych mogłoby np. odbywać się przez ankietowanie pacjentów przy współpracy z stowarzyszeniami pacjenckimi i/lub we współpracy np. z kołami studenckimi kierunków lekarskich. 4. Obecnie stworzyliśmy swoją kartę dla naszego zespołu. Jest jeszcze mała wiedza jak prowadzić pacjenta po diagnozie. W małych placówkach jest to nieznana choroba.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Leki na dystonie - trifeksyhenidyl (Artane), który z doniesień pacjentów dobrze sprawdza się w dystonii o podłożu mitochondrialnym również u pacjentów poza Polską - u nas dostępny tylko na import celowy 2. Refundacja leków przepisanych na stałe przez specjalistę, kiedy leczenie jest kontynuowane u pediatry (np. Gabapentin ma refundację, kiedy jest przepisany przez lekarza specjalistę, a nie ma refundacji, kiedy jest przepisany przez pediatrę). 3. Nie ma leków dla nas refundowanych. 4. Suplementacja jest droga a ldebenone, kiedyś możliwe dla naszych pacjentów na import docelowy, zostało wycofane.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Fizjoterapia i rehabilitacja powinna być traktowana jako priorytet działań w zakresie chorób rzadkich, szczególnie tam gdzie nie ma żadnych leków na choroby rzadkie. Wówczas jest to jedyne możliwe oddziaływanie lecznicze. 2. Zwiększenie godzin rehabilitacji, jeżeli jest ona jedynym aktualnie dostępnym sposobem leczenia objawowego. 3. Włączenie przedstawiciela stowarzyszenia fizjoterapeutów do prac nad Planem dla Chorób Rzadkich. 4. Zapoznanie i przeszkolenie w przedstawicieli fizjoterapeutów z potrzebami pacjentów chorób rzadkich, szczególnie metabolicznych. Krajowe Izba Fizjoterapeutów mogłaby wówczas włączyć te problemy w swój planowany obszar działań i szkolenia na niższym szczeblu. 5. Konsultacje lekarzy specjalistów z fizjoterapeutą jako równorzędnym partnerem - chirurga, gastrologa, pulmonologa. 6. Zwrócenie uwagi lekarzy specjalistów na potencjał rehabilitacji oddechowej i promowanie fizjoterapeutów oddechowych jako ważnego ogniwa w leczeniu wielu chorób rzadkich. 7. Brak wystarczającej ilości fizjoterapeutów oddechowych, aby mogli być dostępni we wszystkich ośrodkach 8. Rehabilitacja w naszym zespole jest tak indywidualna, że właściwie za wszystko płacą sami rodzice prywatnie. Proponowana przez Narodowy Fundusz jest albo zbyt intensywna albo zupełnie nie trafiona do zespołu Leigha.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady	1. Nieliczna grupa psychologów potrafiących pracować z pacjentem niewerbalnym. 2. Potrzeba uwrażliwienia psychologów na kontakt z pacjentem za pomocą komunikacji alternatywnej AAC. 3. Nie mamy typowych porad skierowanych do pacjentów Leigha.

psychologa	4. Nadal w poradniach wrzucani są do jednego worka z innymi pacjentami i wszystkie testy psychologiczne nie są dostosowane dla naszych pacjentów.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Potrzeba przyznawania asystentów osób niepełnosprawnych. 2. Potrzeba wsparcia w dostosowaniu technicznych mieszkań do potrzeb osób chorujących - w szczególności dostosowanie łazienek. 3. Refundacja środków codziennej pielęgnacji: pieluchy, pielęgnacja gastrostomii i tracheostomii zgodnie z rzeczywistymi potrzebami, bez limitów.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Wskazywanie zarówno ludziom związanym jak i niezwiązanym z medycyną miejsc, w których można znaleźć informacje dotyczące chorób rzadkich; 2. Informowanie lekarzy POZ o ośrodki chorób rzadkich i jaki zakres opieki może tam otrzymać pacjent. 3. Strona www.chorobyrazdkie.gov.pl (kampania reklamowa np. plakaty w przychodniach, szpitalach, gabinetach lekarskich, gabinetach terapeutycznych, poradniach psychologiczno-pedagogicznych wskazujące tę stronę internetową jako źródło wiedzy o chorobach rzadkich); 4. Prośba do lekarzy specjalistów, przekazujących pacjentom czy rodzicom informacje o diagnozie o poinformowaniu ich o istniejących stowarzyszeniach pacjenckich, tak aby szczególnie osoby po otrzymaniu diagnozy szybciej mogły otrzymać wsparcie i pomoc od innych osób doświadczonych chorobą rzadką (spis organizacji na stronie powyżej). 5. Edukacja szkolna pacjenta z chorobą rzadką - współpraca z przedstawicielem MEN w pracy nad Planem dla Chorób Rzadkich; 6. Wwrócenie uwagi MEN na problemy z orzeczeniami o potrzebie kształcenia specjalnego, które uprawniają do obecności na lekcji dodatkowego nauczyciela. Obecnie jest to jedynie możliwe w przypadku sprzężenia dwóch dysfunkcji z wymienionych w ustawie. 7. Definicja niepełnosprawności sprzężonej nie jest taka sama w orzecznictwie medycznym i orzecznictwie poradni pedagogicznych. W poradniach pedagogicznych jest ona rozumiana dużo wężiej, utrudniając uczniom z chorobą rzadką uzyskanie odpowiedniego wsparcia w szkole (art. 4 pkt 32 ustawy Prawo oświatowe, jak i art. 3 pkt 18 ustawy o systemie oświaty); 8. Zwrócenie uwagi przedstawiciela MEN na potrzebę pracy nad zmianami w ww. ustawach dotyczących orzekania o niepełnosprawności sprzężonej przez poradnie psychologiczno-pedagogiczne w celu ujednolicenia orzecznictwa i rozszerzenia w poradniach ustawowej zamkniętej listy dysfunkcji uprawniającej do orzeczenia niepełnosprawności sprzężonej. 9. Priorytetyzowanie uczniów z chorobą rzadką w przydzielaniu im Asystenta Edukacji Specjalnej, który towarzyszy mu podczas przebywania w szkole. 10. Szkolenia dla pracowników poradni psychologiczno-pedagogicznych dotyczące aktywnego posługiwania się komunikacją alternatywną podczas diagnozowania ucznia niewerbalnego. 11. Dofinansowanie poradni psychologiczno-pedagogicznych w celu zakupy wystandaryzowanych testów diagnostycznych dla uczniów niewerbalnych. Większość poradni ich nie posiada. 12. Nie ma rozróżnienia dla naszego zespołu Leigha w edukacji. 13. Nie ma indywidualnego traktowania - o wszystko walczą rodzice, pisząc prośby do szkół, do dyrekcji, do wydziału edukacji.

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

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	17 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak

Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Stowarzyszenie MARFAN POLSKA

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

Stowarzyszenie MARFAN POLSKA	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Bardziej skoordynowana opieka nad pacjentem pomiędzy specjalistami z różnych dziedzin i pomiędzy różnymi ośrodkami 2. Większa współpraca pomiędzy lekarzami opiekującymi się pacjentem z zespołem Marfana
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Brak refundacji pełnego panelu badań genetycznych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Zbyt długie terminy oczekiwania na rehabilitację w ramach NFZ 2. Zbyt mała świadomość fizjoterapeutów na temat naszej jednostki chorobowej.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Bardzo długie oczekiwanie na wizyty i terapię psychologiczną w ramach NFZ
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Trudności z uzyskaniem rent i świadczeń z racji posiadanej niepełnosprawności
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Niska świadomość społeczna 2. Brak znajomości zespołu Marfana 3. Umniejszanie objawów choroby, bo po pacjencie nie widać choroby

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

Stowarzyszenie MARFAN POLSKA	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	30 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą	Tak

Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Brak znajomości choroby podstawowej wśród lekarzy orzeczników, brak wiary w chorobę bo "pacjent nie wygląda na chorego", 2. Orzeczenia wydawane na krótkie okresy	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją

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

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Interdyscyplinarne zespoły specjalistów pracujące z pacjentem 2. Wsparcie psychologiczne dla pacjenta i jego najbliższych 3. Leczenie blisko miejsca zamieszkania 4. Dobra komunikacja 5. Podejście skupione na pacjencie
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Zwiększenie świadomości o achondroplazji wśród lekarzy i społeczeństwa 2. Szybka ścieżka diagnostyczna na wczesnym etapie (okres prenatalny i neonatalny)
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb. Od początku roku refundowany jest jedyny lek na achondroplazję
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Ograniczona dostępność ośrodków rehabilitacyjnych 2. Długie terminy 3. Brak świadomości wśród personelu medycznego nt. charakterystyki choroby i powikłań 4. Potrzeba pełnego pokrycia kosztów rehabilitacji
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Wsparcie rodziców w momencie diagnozy 2. Wsparcie pacjenta - wg potrzeb, ze szczególnym uwzględnieniem Wsparcie rozwojowego na wczesnym etapie, wsparcia w okresie adolescencji i w życiu dorosłym 3. Wsparcie dla rodzeństwa dzieci z achondroplazją
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Bezproblemowe procedowanie i przedłużanie orzeczeń o niepełnosprawności 2. Uwzględnianie potrzeb pacjentów z achondroplazją w zakresie ułatwień przemieszczania się (np. karty parkingowe)
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach,	1. Niezbędna edukacja lekarzy POZ, ginekologów, położników, położnych, endokrynologów, ortopedów, neurologów, neurochirurgów, stomatologów i ortodontów 2. Edukacja w szkołach uwzględniająca profilaktykę przemocy rówieśniczej wobec dzieci z achondroplazją

społeczeństwa)	
----------------	--

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

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	4 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Lekarze orzecznicy nie rozumieją achondroplazji, koncentrują się na objawach związanych z niskim wzrostem 2. Problematiczna jest długość procedowania
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Mapa podmiotów jest nieaktualna i niepełna 2. Brakuje ścieżek postępowania w przypadkach konkretnych chorób i standardów ich leczenia
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Zabrakło pytania o dobre, konkretne zmiany dla pacjentów (jest głównie o wyzwaniach)

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy

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

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Edukacja lekarzy POZ nt. choroby Addisona i NKN. 2. Wdrożenie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką. 3. Lepsza koordynacja opieki między ośrodkami a POZ. 4. Zapewnienie dostępności hydrokortyzonu we wszystkich szpitalach i karetkach. 5. Standardy postępowania w stanach nagłych u pacjentów z NKN - DOBRE PRAKTYKI. 6. Możliwość leczenia stomatologicznego pod osłoną hydrokortyzonu w ramach świadczeń gwarantowanych. 7. Edukacja ratowników nt. choroby Addisona i NKN oraz procedur postępowania w podejrzeniu przełomu nadnerczowego - stanu nagłego. 8. Wprowadzenie zestawu ratunkowego w postaci 100 mg hydrokortyzonu w zastrzyku dla

	każdego chorego wg obowiązujących standardów w większości krajów europejskich. 9. Refundacja Corhydronu 100 mg oraz 50 mg. 10. Sprowadzenie do Polski leków o przedłużonym oraz dwukrotnym uwalnianiu.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Trudności z dostępem do szybkiej diagnostyki hormonalnej, brak badań kortyzolu i ACTH w koszyku świadczeń lekarza POZ. 2. Brak wiedzy lekarzy nt. objawów choroby Addisona (często błędne rozpoznania).
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak refundacji niektórych hydrokortyzonu do iniekcji - zastrzyku ratującego w chwili przełomu lub w przypadku biegunek i wymiotów, gdzie forma doustna nie jest możliwa. 2. Trudności z uzyskaniem recepty na większy zapas leku na wyjazdy lub wakacje, jak również w chwili nieprzewidzianej konieczności zwiększenia dawek: stres, choroba. Zwłaszcza w POZ, gdzie lekarze nie znają schorzenia, a to POZ opiekuje się chorym między wizytami u endokrynologa.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak dostępności rehabilitacji w osłabieniu pourazowym po przełomie nadnerczowym. 2. Brak świadczeń fizjoterapeutycznych dla pacjentów z długotrwałym osłabieniem.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak bezpłatnych konsultacji psychologicznych dla dzieci z WPN, Addisonem i innymi formami NKN i ich rodzin. 2. Brak wsparcia psychologicznego po przeżyciu przełomu nadnerczowego. 3. Brak wsparcia psychologicznego po traumie diagnostycznej, a u części chorych diagnozuje się w związku z tym PTSD.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak wiedzy wśród orzeczników na temat NKN jako choroby przewlekłej uprawniającej do świadczeń. Stopnie orzekane są na to samo schorzenie od lekkiego do znacznego zależnie od regionu Polski. 2. Trudności w uzyskaniu orzeczenia o niepełnosprawności u dzieci, uwzględniającego konieczność stałej opieki rodziców, co znacząco utrudnia dostęp do świadczeń wspierających funkcjonowanie rodziny, takich jak świadczenie pielęgnacyjne, dodatkowy zasiłek opiekuńczy czy prawo do dodatkowych dni wolnych na opiekę. W praktyce, mimo konieczności całodobowej czujności i gotowości rodzica do interwencji w razie zagrożenia życia (np. ryzyko przełomu nadnerczowego), orzecznicy często nie uznają tej sytuacji za przesłankę do przyznania punktu „wymaga stałej opieki i nadzoru”. Powoduje to nie tylko obciążenie emocjonalne i finansowe rodzin, ale także poczucie niesprawiedliwości systemowej wobec chorób niewidocznych, ale potencjalnie śmiertelnych.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Brak szkoleń dla lekarzy POZ i ratowników medycznych nt. leczenia NKN. 2. Brak materiałów edukacyjnych dla szkół i przedszkoli (dzieci z niedoczynnością nadnerczy). 3. Niewystarczająca kampania informacyjna w mediach publicznych. 4. Niska świadomość społeczna nt. choroby Addisona.

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

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	1 rok
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego	Tak

<i>traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>	
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>	
Nie	
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Uznanie chorób endokrynologicznych o ostrym przebiegu za podstawę do orzeczenia. 2. Większe uwzględnienie ryzyka nagłych stanów zagrożenia życia (np. przetóm nadnerczowy) 3. Jednolite kryteria dla całego kraju
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov.pl?</i>	
Tak	
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	W przypadku naszej choroby właściwie wszystkiego. Opis jest jedynie w języku angielskim, zaledwie jedno zdanie. Nie ma w ogóle opisu rozszerzonego. Mimo kontaktu rok temu nie zostało to zmienione.
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	
Tak	
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	
Brak uwag.	
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Jakie formy wsparcia organizacje pacjentów potrzebują od państwa?

Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL

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

Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Tranzycja- na przykładzie dziewczyny lat 21 – niezaopiekowanej przez neurologię dorosłych, trzeba było prosić pediatrę o wprowadzenie nowoczesnej terapii lekowej lekiem refundowanych od 2025r, żeby opuściła falę OIOM-ów, brak wiedzy opiekunów osób chorych dorosłych gdzie iść po pomoc, skoro lekarz neurolog z wizyt prywatnych nie wie, że powstał raport jak leczyć zespół lenoxa gastauta i nie ma pojęcia o fenfluraminie czy epidyolexie i innych nowoczesnych terapiach, mówiąc matce chorej osoby, że wykorzystali już wszystkie dostępne możliwości leczenia. 2. Możliwość skorzystania z dostępu do opieki zdrowotnej na hasło „mam orzeczenie” i np. „kartę za życiem” jest coraz bardziej dostępna. Problemem coraz bardziej zauważalnym w naszym środowisku jest brak wykwalifikowanego personelu medycznego pielęgniarskiego, który umiałby wykonywać czynności z portem centralnym.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	
W dalszym ciągu brak szybkiej diagnozy molekularnej.	
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Programy lekowe B.153 i B.154 tak wyczekiwane i tak ważne programy lekowe, są napisane tak, że się naprzemiennie wykluczają. Tymczasem dzieci z DRAVET SYNDROME wspaniale sobie radzą w skojarzeniu tych dwóch nowoczesnych terapii lekowych. Mój syn lat 8, od wprowadzenia do fenfluraminy epidyolex jest wolny od hospitalizacji i surowo z przyczyn napadów i stanów padaczkowych od 2 listopada 2024 do dziś 26 lipca 2025. Mimo to grozi nam zabranie refundacji jednego z tych leków, czego możemy się spodziewać od sierpnia 2025. Dalej: Na przykładzie innego chłopca z lennox-gastaut, który był pacjentem z programem lekowym epidyolex, z sukcesem i redukcją napadów, w wyniku infekcji utajonej dostał zwiększenia ataków w jednym z miesięcy, po wprowadzeniu ilości ataków do systemu przez lekarza neurologa, okazało się że system nie wystawi recepty na lek z cannabidiolem, ponieważ pacjent wypadł z programu lekowego. Gdy rodzina doprowadziła do stabilizacji małego pacjenta, powrót do leku z refundacją był niemożliwy. Jako OP w porozumieniu z konsultantem krajowym ds. neurologii dziecięcej działamy by poprawić oba te programy lekowe, ułatwić dostęp do tych leków pacjentom, ale to wciąż za mało. 2. W dalszym ciągu nie ma w kraju donosowego aerozolu z roztworem subst. czynnej midazolam, który ułatwiłby przerywanie ataku padaczkowego jeszcze skuteczniej niż te w formie ampułkostrzykawkę dopoliczkowych. Te drugie - wpuszczane do jamy ustnej na śluzówkę policzka często są połykane przez chorych będących w trakcie konwulsji lub wyplukiwane wraz ze śliną z otwartych ust.

	3. Fakt jest taki, że osoby, które rozpoczynają 18 r.ż. wchodzi w dorosłość bez możliwości otrzymania refundacji na amputkostrykawki. Przypomnę koszt 4 sztuk w jednym opakowaniu to rząd ok 330 zł -bywa, że do podania w dwa dni. Mówi się o wykorzystaniu innych możliwości jak rdtl itd. Jednak w powiatowych miejscowościach, neurologzy szpitalnie nie mają wiedzy / lub boją się / lub wynika to z zarządzeń dyrektorów - nie wystawiają takich wniosków do ministerstwa. Dorośli wtedy skazani są na ogromne koszty lub korzystanie z paskudnych wlewk doodbytniczych.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. U osób z DS, u dzieci, które korzystają z programów za życiem i wwr kończą się wraz z wychowaniem przedszkolnym. Dalej należy co jakiś krótki czas iść na wizytę do lekarza rehabilitacji i otrzymywać skierowanie na niesamowicie potrzebną rehabilitację ruchową, lub korzystać prywatnie, gdyż otrzymanie skierowania nie jest jednoznaczne z uzyskaniem świadczenia. 2. Placówek jest za mało. Często 30 minutowe zajęcia są nieadekwatne do potrzeb naszych padaczkowych pacjentów, nie wspominając o kolejkach potrzebujących.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	W przedstawianych przez nas badaniach socjologicznych, jakie wielokrotnie przedstawialiśmy szerząc informacje o DS wykazano, że nie tylko sam pacjent ma potrzebę korzystania z takich świadczy, ale wręcz nawet bardziej jego opiekunowie rodinni. Często jest tak, że matka chorego potrzebuje konsultacji psychologicznej w sprawie swojego chorego dziecka. Dostępność jest krytycznie niska. Dla samych pacjentów, po zakończeniu programu wwr i „za życiem”, kończy się dostępność, lub dostęp jest do osób nie mających kwalifikacji do pracy z chorymi na tak rzadkie choroby zespolone jak DS czy LG.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Podkreślam krytycznie fakt, że opiekun osoby chorej na DS pozostający na świadczeniu pielęgnacyjnym nie wykazuje żadnego dochodu w swoim pit 11, 37. Co za tym idzie, jest niewidzialny dla systemu. Socjalnie bywa tak, że matka z chorym dzieckiem zostaje pozostawiona przez ojca dziecka bez zapewnienia mieszkania, które desperacko musi wynająć (koszty są znane). 2. W naszym przypadku chorobowym raczej nie ma możliwości pójść do pracy wg nowych zasad, można dorabiać na czarno, bez umowy o pracę. Nie weźmie się niczego na raty w korzystnych promocjach, np. nowej pralki koniecznej do funkcjonowania - trzeba zapłacić gotówką jakiej codziennie brakuje. Opiekun jest zdany na ops i Fundację opp. Warto podkreślić, że mieszkania socjalne są wydawane w stanie często niemożliwym do zamieszkania bez remontu, niedostosowane do życia z chorymi – np. w kamienicach bez windy na 3 piętrze.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Lekarze POZ, albo są wykształceni w tym zakresie przez rodziców dawno już sobie znanych, albo tacy którzy nie potrafią wystawić recepty na ryczałt leku zawierającego styrypentol celowanego w DS. JESLI LEKARZ POZ NIE WSPÓŁPRACUJE Z RODZICAMI DOKSZTAŁCAJĄC SIE JAK LECZYĆ DS., nie ma szans, żeby był pomocny. Korzysta się wtedy z możliwości rejestracji do specjalistów bez skierowania i tam konsultuje problemy. Jednak wielu opiekunów, szczególnie w małych powiatowych miasteczkach, tego nie wie. Do specjalistów jak się pójdzie z właściwymi danymi na temat choroby często zgłębiają wiedzę i wracają z pomocą. 2. Szkoła jest ogromnym problemem. Najczęściej ze względu na stan choroby dziecka są one wykluczane, niewygodne nie ma dla nich cichej, spokojnej przestrzeni w takich placówkach. Dzieci są po prostu nie zaopiekowane, a gdy tylko coś się dzieje niepokojącego (zachowanie) są wydawane do domu. 3. Obecnie w maju zmieniła się ustawa o ratownictwie medycznym na tyle że każda osoba będąca świadkiem może w wyniku ratowania życia podać lek choremu, do tego czasu było to niemożliwe a lek mógł podać tylko medyk, których w szkole często brakowało i trzeba było czekać na pogotowie. Teraz każdy nauczyciel może podać lek przerywający atak, co wykluczy konieczność wzywania ambulansów. Jednak personel powinien być przeszkolony jak to zrobić i powinno to być obowiązkiem każdej placówki.

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

Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	13 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Tak

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Na tę chwilę mimo wpisu do planu dla chorób rzadkich, lekarze orzecznicy nic sobie z tego nie robią, wydają absurdalne orzeczenia, że pacjent z DS czy LG jest samodzielny lub przyznają orzeczenie na 2 lata twierdząc że napady padaczkowe miną z wiekiem pacjenta (DS jest padaczką genetyczną).	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag

Stowarzyszenie NBIA Polska

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

Stowarzyszenie NBIA Polska	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak właściwej wiedzy w POZ o chorobie NBIA. 2. Długi okres diagnostyki od obserwacji pierwszych objawów do właściwej diagnozy potwierdzonej badaniem genetycznym. 3. Brak opieki interdyscyplinarnej w jednym ośrodku. 4. Pacjent potrzebuje opieki lekarza prowadzącego- neurologa. 5. Potrzebuję stałej opieki okulistycznej, ortopedycznej, gastrologicznej, psychiatry, dietetyka i specjalistycznej, rehabilitacji. 6. Wsparcie przy badaniach klinicznych 7. Refundacja leków
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak odpowiedniej wiedzy w POZ. 2. Brak ośrodków specjalizujących się w NBIA. 3. Badania podstawowe dot. patomechanizmów choroby. 4. Badania genetyczne.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Nie wszystkie leki objawowe (jak np. Botox) są refundowane dla NBIA a są w takim samym stopniu wykorzystywane jak w np. SM, dystrofiach mięśniowych, etc.. 2. Pomoc przy rozmowach z firmami farmaceutycznymi by udostępniły/ współpracowały przy badaniach klinicznych lub wsparcie przy zakupie leków do badań klinicznych by udowodnić ich skuteczność działania.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak zupełny właściwej rehabilitacji przez NFZ dla NBIA. Wiąże się to z brakiem znajomości rehabilitantów o specyfice NBIA.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak dostępu do psychologów.
Potrzeby w	1. Brak opieki "wytchnieniowej" dla rodzin - Brak tego rodzaju programów.

zakresie wsparcia socjalnego	2. Nie wystarczające wsparcie państwa dla pacjentów/ rodzin z chorobą rzadką w stosunku co do potrzeb i wydatków
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Edukacja w zakresie wiedzy o NBIA jest jedynie realizowana poprzez Stowarzyszenie NBIA Polska. 2. Duże braki wiedzy wśród lekarzy POZ, poprawia się wiedza wśród lekarzy specjalistów.

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

Stowarzyszenie NBIA Polska	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	8 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak odnośników do listy publikacji naukowych. Brak informacji o ośrodkach badawczych i klinicznych w Europie pracujących przy NBIA.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	1. O liczbę pacjentów w organizacji byśmy mogli wskazać instytucjom jak dużą Społeczność reprezentujemy 2. O priorytety działania organizacji, tj. nacisk na badania kliniczne, nacisk na badania podstawowe, doraźna pomoc pacjentom, wsparcie dla rodzin, działalność wolontariuszy, etc.. 3. Jak skutecznie otrzymać wsparcie od państwa Polskiego dla organizacji pacjenckiej

Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych „Innowacyjni”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych „Innowacyjni”

Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych "Innowacyjni"	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	1. Dostęp do innowacyjnych terapii komórkowych 2. Koordynacja opieki i wielospecjalistyczne zespoły

(świadczeń zdrowotnych)	3. Edukacja pacjentów, zwiększenie świadomości o terapiach komórkowych 4. Terapie komórkowe po części refundowane
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Długie oczekiwanie na diagnozę 2. Mała świadomość społeczeństwa/lekarzy o terapii komórkowej 3. Rozbudowane procedury dostępu do terapii komórkowych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Trudności w dostępie do RDTL 2. Brak refundacji/ dofinansowania do terapii komórkowych
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Brak indywidualnych i długofalowych programów rehabilitacji 2. Brak wyspecjalizowanych ośrodków 3. Przerwanie opieki po leczeniu innowacyjnym 4. Długie kolejki i brak rehabilitacji domowej 5. Brak kompleksowego wsparcia poznawczego, logopedycznego i psychologicznego
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego dostępu do psychologa w procesie leczenia choroby rzadkiej 2. Brak opieki psychologicznej dla rodzin 3. Długie kolejki i odpłatność za wizyty 4. Brak specjalistów od chorób rzadkich
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Brak świadomości praw i świadczeń 2. Niedostosowania systemu do rzadkich i złożonych sytuacji 3. Trudności w uzyskaniu pomocy finansowej 4. Brak osoby wspierającej w kontaktach z instytucjami
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Brak wiedzy o dostępnych innowacyjnych terapiach komórkowych dostępnych w Polsce 2. Nieznajomość terapii komórkowej, procedur dostępu 3. Powielanie mitów o terapiach komórkowych dostępnych w kraju

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

Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych "Innowacyjni"	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	5 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Uproszczenie procedur i skrócenie czasu oczekiwania 2. Większa rola specjalistów 3. Indywidualne podejście do osoby z niepełnosprawnością
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Informacje o terapiach innowacyjnych - komórkowych dostępnych w Polsce
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania	Tak

<i>potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Brak uwag.

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)</i>	1. Dostęp do terapii enzymatycznej sebalipazą alfa dla pacjentów z LAL-D. 2. Dostęp do poradni i oddziałów metabolicznych / chorób wątroby zapewniających kompleksową opiekę zdrowotną dla pacjentów z LAL-D. 3. Dostęp do stałej opieki lekarza specjalisty o odpowiednich kwalifikacjach do prowadzenia pacjentów z LAL-D. 4. W przypadku pogorszenia stanu zdrowia pacjenta z LAL-D nadanie priorytetu w otrzymaniu wszelkich potrzebnych świadczeń zdrowotnych (przyjęcie na oddział, wizyty u specjalistów, diagnostyka).
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	1. Wpis LAL-D na listę podstawowych badań przesiewowych dla noworodków. 2. Szybki dostęp do bezpłatnej diagnostyki genetycznej w przypadku stwierdzenia obniżonej aktywności enzymu LAL. 3. Dostęp do bezpłatnego badania MRI wątroby dla pacjentów z LAL-D, tudzież szybki dostęp do specjalisty, który może zlecić badanie w ramach świadczenia NFZ. 4. Umożliwienie przeprowadzenia kompleksowej diagnostyki dla pacjentów z LAL-D w jednym miejscu.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	Narodowa refundacja terapii enzymatycznej sebalipazą alfa (obecnie jedyny dostępny lek - Kanuma) dla pacjentów z LAL-D w każdym wieku, cierpiących zarówno na wczesną, jak i późną postać choroby.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	Nie dotyczy
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	Dostęp do bezpłatnej opieki psychologicznej dla pacjentów z LAL-D.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Wpis LAL-D na listę chorób kwalifikujących do przyznania orzeczenia o niepełnosprawności dla pacjentów w każdym wieku. 2. Dostęp do diety ubogiej w tłuszcze nasycone dla pacjentów z LAL-D korzystających ze stołówek w szkołach, szpitalach i ośrodkach rehabilitacji.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Edukacja lekarzy w zakresie diagnostyki i potrzeb pacjentów z LAL-D. 2. Zwiększenie świadomości społecznej wobec ryzyka związanego z wysokim poziomem cholesterolu w organizmie. 3. Promowanie badań kontrolnych lipidogramu także u osób młodych.
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Tak
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>	Tak

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	2 lata
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla</i>	Nie

Chorób Rzadkich 2024-2025?		
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Wpis LAL-D na listę chorób kwalifikujących do przyznania orzeczenia o niepełnosprawności dla pacjentów w każdym wieku.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov.pl ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	1. Opis choroby w języku polskim jako genetyczna choroba metaboliczna. 2. Słowa kluczowe: LAL-D, CESD, choroba Wolmana. 3. Rozróżnienie między wczesną a późną postacią choroby. 4. Opis genetyki choroby z uwzględnieniem mutacji genu LIPA.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak ośrodka który zajmowałby się opieką nad pacjentami z chorobą Pompego - na ten moment każdy pacjent jest leczony i zaopiekowany w lokalnym szpitalu. 2. Nie ma możliwości kontaktu z określonym ośrodkiem, w którym specjaliści mogliby przekazać instrukcje informacje na temat np rehabilitacji innym specjalistom, którzy zajmują się pacjentami zaraz po diagnozie, a nie mieli wcześniej styczności z chorobą.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Utrudniona diagnostyka w naszej chorobie wynika z małej świadomości jej istnienia.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Nie ma opracowanych jasnych wytycznych do rehabilitacji w chorobie Pompego - pacjent musi zadbać o rehabilitację we własnym zakresie.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Opieka psychologiczna jest realizowana przez pacjentów we własnym zakresie.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Korzystamy ze standardowego wsparcia.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i	Podnoszenie świadomości istnienia choroby Pompego wśród lekarzy to bardzo istotna sprawa, która wpłynąć będzie

młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	bezpośrednio na skrócenie czasu diagnozy.
--------------------------------------	---

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	10 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Za długo czeka się na komisję orzekającą. 2. Komisje często wydają czasowe orzeczenia mimo wyraźnych symptomów choroby które są nieodwracalne.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag

Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego „Apetyt Na Życie”

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak jednolitych wytycznych i niejednolity standard opieki - brakuje ogólnopolskich, spójnych wytycznych klinicznych i modelu kompleksowej opieki (postępowania) z pacjentem z niewydolnością jelit zarówno w grupie pacjentów pediatrycznych jak i pacjentów dorosłych. Skutkuje to znaczną nierównością w jakości opieki i dostępności świadczeń między ośrodkami i regionami. 2. Potrzeba uregulowania minimalnych standardów sprzętowych w ramach świadczenia Żywnienie Pozajelitowe w Warunkach Domowych - pacjentów dorosłych i dzieci. 3. Niewystarczający dostęp pacjentów do przenośnych pomp infuzyjnych oraz

	zestawów do podaży preparatów żywieniowych, co skutkuje obniżeniem jakości życia (zależność od hospitalizacji lub unieruchomienia), obniżonym bezpieczeństwem podaży i samej procedury, problemami z przestrzeganiem zaleceń terapeutycznych (np. pominięcia lub skracanie podaży), zwiększonym ryzykiem powikłań metabolicznych i infekcyjnych. 4. Nierównomierna dostępność do wyspecjalizowanych ośrodków leczenia żywieniowego oraz niewydolności jelit. Wciąż są województwa (np. zachodniopomorskie), w których takich ośrodków w ogóle nie ma i pacjenci muszą szukać pomocy w ośrodkach oddalonych 150-200 km od ich miejsca zamieszkania. 5. Rehabilitacja i prehabilitacja żywieniowa - brak programów rehabilitacji jelit i wsparcia farmakologicznego w celu odstawienia DŻP, gdy to możliwe. Brak refundacji terapii leków zwiększających powierzchnię wchłaniania i dających szansę na redukcję żywienia pozajelitowego lub całkowitą autonomię pokarmową. 6. Brakuje działań z zakresu prehabilitacji – szczególnie u pacjentów z chorobami nowotworowymi układu pokarmowego. 7. Edukacja i wsparcie pacjentów - ograniczony dostęp do praktycznych i zrozumiałych materiałów edukacyjnych dla pacjentów i ich opiekunów. Potrzeba systemowego wsparcia psychologicznego i społecznego. 8. Konieczność włączenia organizacji pacjenckich w procesy decyzyjne oraz tworzenie narzędzi informacyjnych. 9. Rejestr pacjentów i baza danych - Brak krajowego rejestru pacjentów z niewydolnością jelit i DŻP (domowe żywienie pozajelitowe) 10. Brak zorganizowanych programów edukacyjnych i ścieżek rozwoju dla zespołów zajmujących się DŻP i niewydolnością jelit. Potrzeba systemowych zachęt do pracy w tej dziedzinie (np. programy specjalizacyjne, punkty edukacyjne). 11. Brak systemowej opieki nad pacjentami niesamodzielnymi wymagającymi DŻP, Pacjenci niesamodzielnymi nie mają zagwarantowanego systemowego wsparcia pielęgniarstwa lub opiekuna medycznego w ramach świadczenia HPN.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak zintegrowanej ścieżki diagnostycznej, która kierowałaby pacjenta krok po kroku: od objawów przez diagnostykę, do leczenia i opieki żywieniowej. 2. W wielu ośrodkach brakuje możliwości wykonania specjalistycznych badań niezbędnych do rozpoznania i oceny stopnia niewydolności jelit. Główny nacisk położony jest na leczenie skutków w postaci dodawania kolejnych preparatów żywienia pozajelitowego, a ośrodki nie intensyfikują działań związanych ze znalezieniem przyczyny i rehabilitacją jelit. 3. Rozproszenie kompetencji i brak interdyscyplinarnego podejścia. Diagnostyka jest często prowadzona fragmentarycznie, bez udziału zespołów multidyscyplinarnych (gastroenterolog, chirurg, dietetyk, farmaceuta, radiolog, immunolog). 4. Za diagnostykę odpowiedzialne są ośrodki o ogólnym profilu i brakuje wyspecjalizowanych ośrodków kompleksowej opieki nad pacjentami niewydolności jelit. Ich rolę przejmują Centra Leczenia Żywieniowego - ale to nie to samo. 5. Brak systemowego finansowania lub niepełne finansowanie wielu badań niezbędnych do rozpoznania i stopnia niewydolności jelit. 6. Niewystarczająca świadomość lekarzy pierwszego kontaktu oraz specjalistów w Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej. 7. Brak centralnego rejestru i danych epidemiologicznych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Brak refundacji leków wpływających na adaptację jelit i wchłanianie (tj. Tedeuglutyd (GLP-2 analog) zwiększający absorpcję w jelicie cienkim, stosowany w zespole krótkiego jelita). 2. Leki te są refundowane w wielu krajach UE i mają udowodnioną skuteczność w: • zmniejszaniu objętości podaży pozajelitowej, • poprawie jakości życia pacjentów z DŻP, • wspieraniu jelitowej adaptacji 3. Brak refundacji farmakoterapii zaburzeń motoryki jelit w chorobach takich jak przewlekła pseudoobstrukcja jelit lub ciężkie zaburzenia motoryki jelit. W takiej sytuacji konieczne jest leczenie prokinetyczne, przeciwbólowe i przeciwbakteryjne, którego brakuje w Polsce. 4. Brakuje systemowego mechanizmu (refundacji) wsparcia pacjentów z żywieniem mieszanym (częściowo enteralnym, częściowo pozajelitowym), których potrzeby nie wpisują się w sztywne ramy obecnych programów.

	- Obecny system finansowania żywienia pozajelitowego nie obejmuje refundacji równoległej farmakoterapii wspomagającej adaptację lub leczenie objawowe, mimo że stanowi integralną część terapii. - Nie ma oddzielnego programu lekowego lub terapeutycznego dla pacjentów z przewlekłą niewydolnością jelit (np. jak w leczeniu mukowiscydozy, chorób rzadkich czy NChZJ).
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	- Obecnie w Polsce nie istnieje zorganizowany, refundowany program rehabilitacji jelit mimo że jest to uznana praktyka w wielu krajach europejskich. Często pozwala ona na częściowe lub całkowite odstawienie żywienia pozajelitowego u części pacjentów. - Szczególnie w tym zakresie brakuje ośrodków referencyjnych oferujących program kompleksowej rehabilitacji dla pacjentów z niewydolnością jelit. Zazwyczaj terapia ogranicza się jedynie do pokrycia potrzeb żywieniowych organizmu, których pacjenci z niewydolnością jelit nie są w stanie pokryć w naturalny fizjologiczny sposób. - Obecnie leczenie żywieniowe i rehabilitacja funkcjonują jako oddzielne ścieżki opieki, bez wspólnego planowania czy koordynacji. - Brak rehabilitacji funkcjonalnej i psychofizycznej u pacjentów długoterminowo żywionych pozajelitowo. Pacjenci przewlekłe żywieni pozajelitowo często: - ograniczają aktywność fizyczną, - cierpią na zaburzenia nastroju, lęk i depresję, - są izolowani społecznie i zawodowo. - W efekcie rehabilitacja prowadzona jest punktowo lub wcale, a pacjenci są kierowani do ogólnych programów, które nie odpowiadają ich specyficznym potrzebom.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	- Dostęp do systemowego wsparcia psychologicznego w ramach opieki nad pacjentami z niewydolnością jelit zarówno w szpitalu, jak i w opiece domowej jest dalece niewystarczający. Ośrodki nie zatrudniają psychologów, bo nie ma na to finansowania. Wsparcie psychologiczne jest symboliczne i realizowane głównie poza ośrodkami - Jednocześnie często trwały charakter schorzenia jakim jest niewydolność jelit towarzyszy pacjentom do końca życia i często zmagają się oni z: - przewlekłym stresem, lękiem, depresją, - izolacją społeczną i zawodową, - problemami z adaptacją do życia z cewnikiem, pompą i dietą. - Rodziny i opiekunowie również pozostają bez wsparcia psychologicznego, mimo dużego obciążenia opieką. Dlatego włączenie psychologa klinicznego do zespołów żywieniowych, finansowanie konsultacji i stworzenie standardu opieki psychologicznej w niewydolności jelit jest niezbędne!
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	- Brakuje precyzyjnych regulacji dotyczących refundacji przenośnych pomp infuzyjnych zmusza pacjentów do podaży grawitacyjnej, co praktycznie zamyka ich w domach, uniemożliwiając pracę, naukę i życie społeczne. - Brak zorganizowanego wsparcia dla pacjentów niesamodzielnych – opieka nad chorymi wymagającymi HPN spada wyłącznie na rodzinę, bez systemowego finansowania, pomocy instytucjonalnej czy dostępu do asystenta/opiekuna. - Dodatkowo pacjenci często nie mają wiedzy o dostępnych świadczeniach (np. orzeczenia o niepełnosprawności, ulgi podatkowe). Trudność w koordynacji i pomocy w formalnościach. - Konsekwencją jest wykluczenie społeczne, przeciążenie opiekunów oraz wzrost ryzyka błędów i powikłań.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	- Lekarze POZ - brak wiedzy o objawach i ścieżkach kierowania do specjalistów i ośrodków żywieniowych, podstawowych narzędzi wsparcia takich pacjentów w zwykłych problemach zdrowotnych (przeziębienia, infekcje) - Specjaliści AOS i szpitalni – nie znają zasad kierowania do centrów żywieniowych i gdzie one się znajdują, zdarza się że pacjenci z niewydolnością jelit giną w systemie i w efekcie trafiają pod opiekę centrów żywieniowych zbyt późno, w stanie skrajnego niedożywienia. - Pacjenci i opiekunowie – brak zorganizowanej ścieżki informacyjnej, niska świadomość grup wsparcia i zaangażowania ze strony doświadczonych pacjentów. - Dzieci i młodzież – brak edukacji nt. przewlekłych chorób przewodu pokarmowego i żywienia medycznego. Wykluczanie rówieśników z takimi problemami zdrowotnymi. - Społeczeństwo – brak świadomości, że jelita są równie ważnym organem jak

	serce czy płuca i również mogą być niewydolne. Skutkuje to stygmatyzacją, brakiem empatii i zrozumienia dla osób żywionych pozajelitowo.
--	--

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

Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego "Apetyt Na Życie"	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	13 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Nie
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Brak wiedzy i zrozumienia problemu w systemie orzekania o niepełnosprawności. Lekarze orzecznicy często nie rozumieją skutków niewydolności jelit, ograniczającej funkcjonowanie społeczne, fizyczne i zawodowe. 2. W efekcie zdarza się, że pacjenci otrzymują niskie stopnie niepełnosprawności, mimo znacznego obciążenia chorobą i terapią. Potrzebne: szkolenia dla orzeczników, doprecyzowanie kryteriów orzekania, włączenie organizacji pacjentów do procesu opiniowania.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki SARCOMA

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki SARCOMA	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Obowiązkowe omawianie przypadków w ośrodkach referencyjnych. 2. Standaryzacja raportowania patologicznego i obrazowego. 3. Telekonsylia dostępne dla mniejszych ośrodków.
Potrzeby w zakresie dostępu do	Bardzo duży problem w rozpoznaniach histopatologicznych. Większość pacjentów z rozpoznaniem w mniejszych ośrodkach ma rozpoznanie "podejrzenie SARCOMA" a sarcoma ma według różnych źródeł od 100 do 15 podtypów. Realizowanie procedury

diagnostyki	histopatologicznej z 4-5 barwieniami IHC powoduje że pacjenci mają ogólną diagnozę. i trzeba ponownie robić w referencyjnym ośrodku badania z kilkunastoma a nie rzadko ponad 20 wybarwieniami.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Erybulina w leczeniu mięsaków 2. Tecelra w Sarcoma Synoviale, Tazverik w epithelioid sarcoma, Trabectedyna w innych mięsach niż lps i lms.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Rehabilitacja po zabiegach chirurgicznych.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Bardzo długi czas oczekiwania na pomoc psychoonkologiczną w ramach NFZ
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Zdarzały się przypadki, że pacjenci rezygnują z leczenia onkologicznego ze względu wysokie koszty dojazdu na leczenie.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Statystycznie dwa przypadki pacjentów w całej karierze zawodowej lekarza POZ.

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki i Czerniaki SARCOMA		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		19 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Osoby z endoprotezami nie mają orzekanego stopnia niepełnosprawności	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadceń zdrowotnych)	1. Większa liczba kształcących się specjalistów 2. Zmniejszenie dostępu do specjalistów, kolejki
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Za długi okres oczekiwania na wyniki badania diagnostyczne
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Systematyczny plan wdrażania refundacji leków po konsultacji z pacjentami
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Oddział Hematologii ma na etacie psychologa klinicznego, natomiast w trakcie pobytu w szpitalu jest, ale jest problem w systematycznym dostępie.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Wsparcie socjalne możliwe poprzez ośrodki pomocy, ale jak jest inicjatywa pacjenta nie ma wyrobionego i przekazywanego pacjentom schematu w tym zakresie
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Edukacja dobrze ze będzie w szkołach bardziej powinny być angażowane stowarzyszenia do edukacji pacjenci /sa wśród pacjentów z odpowiednim wykształceniem a co najważniejsze z doświadczeniem własnym a to jest cenne powinno być koordynowane i wspierane przez państwo profilaktyka

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi w Zamościu		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		19 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Często lekarze specjaliści orzecznicy wydają decyzje nt niepełnosprawności nie wiedząc, nie mając wiedzy na ten temat nie opierają się na zaświadczeniach specjalistów kierujących 2. Zbyt dużo biurokracji potrzeba dogłębnych zmian dopasowanych do obecnej rzeczywistości	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Powinna być uaktualniana brak możliwości zadania pytania poprzez tą platformę	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.

Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Rubryki: wnioski, wypowiedzi, propozycje
---	--

Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mnogich Wyrośli Chrzęstno-Kostnych

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez Stowarzyszenie pomocy osobom chorym na wyrośla chrzęstno-kostne

Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mnogich Wyrośli Chrzęstno-Kostnych	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Objęcie pomocą kompleksową 2. Dostęp do rehabilitacji, psychologa 3. Ośrodki które specjalizują się w chorobie, a terminy nie będą obejmować kolejki na 5 lat w przypadku operacji
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak terminów na wizyty 2. Brak specjalistów 3. Brak terminów operacji 4. Pacjenci zostają pozostawieni sami sobie, lekarze ich nie kierują do odpowiednich wyspecjalizowanych jednostek
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Brak szybkich rehabilitacji po operacjach nawet u dzieci z orzeczeniami i ustawą za życiem
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak objęcia pacjentów pomocą psychologiczną.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak zrozumienia ogólnego zaburzenia przy tak wielu operacjach i wsparcia finansowego.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Lekarze POZ i specjaliści nie mają pojęcia do kogo kierować pacjentów

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

Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mnogich Wyrośli Chrzęstno-Kostnych	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	5 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakim), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno	1. Brak listy chorób rzadkich.

być wprowadzone – lista.	2. Lekarze nie patrzą całościowo na zaburzenia, nie tylko zdrowotne, ale też psychiczne
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Na pewno naszą chorobą nie jest umieszczona w liście. Dzieci chorujące na wyrośnię często mają za sobą kilkanaście operacji, a przed nimi drugie tyle.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Nie dotyczy.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Czy państwa chorobą znajduje się na liście chorób rzadkich.

Stowarzyszenie Rodzin SMARD1

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

Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Brak koordynacji opieki 2. Problem z dostępem do lekarzy specjalistów 3. Brak łatwo dostępnej wiedzy na temat opieki
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak badań przesiewowych 2. Wysoka cena badań genetycznych 3. Długa droga diagnostyczna
Potrzeby w zakresie refundacji leków	W SMARD1 brak jest dostępnego leczenia choroby podstawowej, natomiast dzieci z tą chorobą są zazwyczaj w ciężkim stanie klinicznym i borykają się z wieloma współistniejącymi schorzeniami (pęcherz neurogeny, niewydolność oddechowa, karmienie dojelitowe bądź pozajelitowe). W związku z tym, problemem jest brak pełnej refundacji, bądź niewystarczające dofinansowanie następujących artykułów: • rurki tracheostomijne i akcesoria do tracheostomii (opaski, opatrunki, środki do pielęgnacji) • artykuły do gastrostomii (PEGi i akcesoria, niektóre odżywki) • środki do dezynfekcji skóry i powierzchni, rękawiczki jednorazowe • sprzęty medyczne takie jak ssaki, nebulizatory i koflatory (asystory kaszlu)
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Chorzy na SMARD1, ze względu na niewydolność oddechową i konieczność stałej respiratoroterapii, znajdują się pod opieką ośrodków wentylacji domowej. Program NFZ zapewnia zaledwie 2 godziny fizjoterapii tygodniowo, co jest zdecydowanie niewystarczające. Ponieważ konieczna jest codzienna i systematyczna rehabilitacja, jej ogromna część opłacana jest przez rodziny ze środków własnych. Potrzeby więc to: • większa ilość refundowanej fizjoterapii • rehabilitacja oddechowa • refundacja specjalistycznych turnusów rehabilitacyjnych • większa refundacja sprzętu do rehabilitacji, w tym wózków specjalistycznych multipozycyjnych i elektrycznych, pionizatorów, systemów do pozycjonowania, materacy i łóżek
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak łatwego dostępu do psychologów 2. Brak wsparcia w tym zakresie dla rodziny, w tym rodzeństwa chorego
Potrzeby w zakresie wsparcia	1. Zbyt niski zasiłek pielęgnacyjny 2. Niewystarczająca na pokrycie wydatków związanych z utrzymaniem rodziny i zapewnieniem choremu potrzebnej opieki wysokość świadczenia pielęgnacyjnego

socjalnego	3. Brak dostępnej opieki wytchnieniowej (niewiele ośrodków jest w stanie zapewnić opiekę chorym wentylowanym respiratorem)
	4. Brak asystentów ON (niewystarczająca ilość godzin, brak wykwalifikowanych osób)
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	
Brak potrzeb.	

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

Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	4 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Brak uwag.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR

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

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Ułatwienie dostępu do lekarzy specjalistów (np. genetyków, neurologów, kardiologów, gastrologów). 2. Skrócenie czasu diagnostyki 3. Koordynacja opieki pomiędzy różnymi specjalistami (model opieki koordynowanej).
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Jasne i szybkie procedury kierowania pacjenta do odpowiednich placówek. 2. Dostęp do nowoczesnych terapii - szybszy dostęp do leków refundowanych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	1. Obecnie mamy 2 leki refundowane. Być może jest szansa na refundację leków jeszcze nowszej generacji. 2. Ułatwienie włączania pacjentów do programów lekowych. 3. Jasne i przejrzyste kryteria refundacji leków sierocych.

	4. Finansowanie terapii niestandardowych.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Potrzebna jest rehabilitacja domowa i ambulatoryjna dostosowana do specyfiki choroby.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Obecnie zaniedbana jest ta sfera potrzeb pacjentów z amyloidozą TTR. Należy podjąć działania zmierzające do wypracowania modelu pomocy w tym zakresie.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Pomoc dla pacjentów w formie doradztwa socjalnego byłaby wskazana.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Podnoszenie świadomości wśród lekarzy POZ i specjalistów o chorobach rzadkich. 2. Szkolenia nt. rozpoznawania objawów, ścieżek leczenia i dostępnych programów lekowych.

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

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	4 lata
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Tak
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycję, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Tak
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Nie dotyczy
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?	Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA

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

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń)	1. Badania nad lekiem na dziś dzień nie mamy takiego 2. Dostęp do rehabilitacji - choroba nie występuje w katalogu chorób do leczenia sanatoryjnego

zdrowotnych)	
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Diagnostyka zdecydowanie poprawiła się w ostatnich latach niestety proces diagnostyczny nadal trwa zbyt długo z powodu małej ilości punktów badań genetycznych
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Z braku leków w naszej chorobie lekarze posiłkują się lekami na objawy stosowanymi w innych chorobach w wielu przypadkach nie da się tych leków refundować w naszej chorobie
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Ze względu na postępujący rozwój naszej choroby problemem jest rehabilitacja domowa a w wielu przypadkach brak możliwości skorzystania z takiej opcji. Chorzy często z małych miasteczek czy wsi nie mają żadnych szans na skorzystanie z takiej opcji natomiast w miastach dostęp ogranicza mała ilość rehabilitantów
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Bardzo ograniczony dostęp do jakichkolwiek form wsparcia w szczególności w przypadku pomocy w domu pacjenta system 2. Praktycznie nie istnieje na wsi i w małych miasteczkach 3. Biurokratyczny system skorzystania z takiego wsparcia
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Lekarze POZ wciąż w wielu przypadkach nie mają podstawowej wiedzy na temat naszej choroby

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

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA		
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej		20 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan		Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Orzeczenie czasowe w przypadku choroby nieuleczalnej ze względu na młody wiek lub argumentacją że może pojawi się lek 2. Orzeczenia z automatu na czas nieokreślony i systemowy rejestr umożliwiający ewentualną dodatkową komisję w przypadku pojawienia się leku czy metod leczenia	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Umożliwienie leczenia Enzymatyczna Terapia Zastępcza w warunkach domowych, lub alternatywnie w POZ w miejscu zamieszkania. 2. Usprawnienie wizyt pacjentów na co dwutygodniowe podania leku w szpitalu, tak aby maksymalnie zmniejszyć czas pobytu pacjenta w placówce (rejestracja, czekanie na lek, czekanie na podanie leku, czekanie na wypis). 3. Koordynacja interdyscyplinarna w opiece nad pacjentem z ch. Fabry'ego. Aktualnie w wielu placówkach badania i wizyty na poszczególnych oddziałach nie są skoordynowane w związku z czym pacjent musi stawiać się w szpitalu bardzo często co uniemożliwia lub utrudnia mu prowadzenie normalnego życia choćby zawodowego. 4. Ujednolicenie standardów i jakości opieki nad pacjentem pomiędzy placówkami realizującymi program lekowy w CH. Fabry'ego. Aktualnie widzimy ogromne różnice w poziomie zaopiekowania pacjentem pomiędzy poszczególnymi placówkami. 5. Ustanowienie ośrodków referencyjnych przy jednoczesnym przeniesieniu leczenia bliżej pacjenta - pacjent otrzymuje lek w miejscu zamieszkania, ale jest pod opieką ośrodka referencyjnego o szerokiej wiedzy i doświadczeniu na temat choroby 6. Ustanowienie ogólnopolskich standardów przejścia pacjenta z opieki pediatrycznej do opieki "dorosłej" aby zminimalizować istniejące różnice pomiędzy szpitalami 7. Ustanowienie standardów opieki i monitorowania pacjentów pediatryczny przed włączeniem leczenia szczególnie przy badaniach przesiewowych noworodków w kierunku ch. Fabry'ego - jaką opieką i przez jaką placówkę powinno zostać objęte dziecko przed 8 rokiem życia, kiedy to możliwe jest dopiero włączenie go do programu lekowego.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Wiele osób z podejrzeniem choroby Fabry'ego kierowanych jest w pierwszych kolejności do poradni genetycznych co niejednokrotnie wiąże się z długimi terminami oczekiwania na wizytę. Potrzeba jest poprawa świadomości gdzie taka diagnostyka może być przeprowadzona aby przyspieszyć ten czas i jednocześnie nie powodować konieczności umawiania wizyt prywatnie.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Leczenie doustne chaperonami w chorobie Fabry'ego dopuszczalne jest od 12 roku życia natomiast refundacja obejmuje jedynie grupę pacjentów powyżej 16 roku życia. Oznacza to że pacjenci pomiędzy 12 a 16 rokiem życia mają możliwość leczenia jedynie ETZ. Refundacja/program lekowy nie uwzględnia aktualnie możliwości podawania ETZ poza placówką szpitalną.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	Dostęp do rehabilitacji m.in. poudarowej w ramach NFZ jest bardzo trudny, terminy odległe a z doświadczeń pacjentów jakość rehabilitacji także nie zawsze spełnia oczekiwania i potrzeby. Należałoby dążyć do tego aby pacjenci z chorobami rzadkimi przy odpowiednich wskazaniach mieli dostęp do rehabilitacji w osobnym dedykowanym programie. Ryzyko udaru czy poważnych powikłań kardiologicznych u pacjentów z chorobą Fabry'ego jest bardzo wysokie, w związku z czym bardzo pomocne byłoby wypracowanie odpowiednich wytycznych i możliwości dla tej grupy pacjentów (np. regularne wizyty domowe rehabilitanta), które można zaobserwować w innych jednostkach chorobowych.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Brak standardowej opieki psychologicznej która wg. Stowarzyszenia powinna być już włączona na etapie stawiania diagnozy. Opieka psychologiczna w chorobach rzadkich, w tym chorobie Fabry'ego, powinna być standardem podobnie jak to jest w opiece onkologicznej.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	Brak jasnych wytycznych dot. orzeczenia o niepełnosprawności czy przyznawania świadczeń socjalnych dla pacjentów z chorobą Fabry'ego. Choroba Fabry'ego nie jest także ujęta w liście chorób dla których rekomendowane jest bezterminowe orzecznictwo. Aktualnie pacjenci otrzymują odmowę świadczeń ze względu na niską świadomość na temat choroby wśród orzeczników oraz często objawy choroby które nie są wyraźnie widoczne (np. przewlekłe zmęczenie, mgła mózgowa, problemy z kojarzeniem, napady bólu trwające godziny/dni).
Potrzeby w zakresie edukacji	Choć świadomość choroby Fabry'ego w ostatnich latach wzrosła, nadal jest niewystarczająca. Przede wszystkim potrzebna jest edukacja lekarzy specjalistów na temat specyfiki ch. Fabry'ego, ale także edukacja interdyscyplinarna tak aby nie

(lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	wyodrębniać problemów zdrowotnych w obszarze poszczególnych specjalizacji bez spojrzenia całościowego na pacjenta. Ch. Fabry'ego jest chorobą wielonarządową, dlatego potrzebna jest edukacja w zakresie wpływu ch. Fabry'ego na cały organizm oraz opieka interdyscyplinarna. Należałoby również zwiększyć świadomość wśród lekarzy POZ w zakresie tego, gdzie powinno kierować się pacjentów z podstawowymi objawami, które mogłyby sugerować chorobę Fabry'ego. Istotna jest także edukacja lekarzy orzeczników i pracowników sektora opieki społecznej. Ponadto nadal brakuje ekspertów, którzy byłiby w stanie prowadzić pacjenta z ch. Fabry'ego i w szczegółowym zakresie stanowić dla niego oparcie merytoryczne. Wielokrotnie to pacjenci muszą podejmować pewne decyzje sami. Ponadto niezwykle istotna jest edukacja pielęgniarek w zakresie opieki nad pacjentem z ch. Fabry'ego, czy portów naczyniowych.
--	--

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego	
	<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>
	23 lata
	<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>
	Tak
	<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>
	Nie
	<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>
	Nie
	<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>
	Nie
	<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>
	Tak
	<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>
	Tak
	<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>
	Tak
	<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>
	Tak
	<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>
	Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Wielu pacjentów otrzymuje decyzje odmowne. 2. Brak jasnych wytycznych dot. orzeczenia o niepełnosprawności czy przyznawania świadczeń socjalnych dla pacjentów z ch. Fabry'ego. Ch. Fabry'ego nie jest także ujęta w liście chorób dla których rekomendowane jest bezterminowe orzecznictwo. Aktualnie pacjenci otrzymują odmowę świadczeń ze względu na niską świadomość na temat choroby wśród orzeczników oraz często objawy choroby które nie są wyraźnie widoczne (np. przewlekłe zmęczenie, mgła mózgowa, problemy z kojarzeniem, napady bólu trwające godziny/dni).
	<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov?</i>
	Nie
	<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>
	Nie dotyczy
	<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>
	Tak
	<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>
	Nie dotyczy
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	Może warto byłoby rozróżnić pytania o opiekę pediatryczną i opiekę nad osobami dorosłymi ponieważ niejednokrotnie doświadczenia oraz problemy są zupełnie inne.

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczących zdrowotnych)	1. Ośrodki eksperckie dla pacjentów dorosłych oraz dzieci w każdym województwie, 2. Podwykonawcy świadczący usługi w zakresie dożywlnego podania leku np. szpitale powiatowe, opieka domowa.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Szybki dostęp do testów DBS wykonywanych w poradniach. 2. Uniezależnienie diagnostyki za pomocą testów od firm farmaceutycznych.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Brak potrzeb.
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. To zagadnienie w ogóle nie pojawia się toku opieki nad naszymi pacjentami. O dostęp do rehabilitacji musimy walczyć indywidualnie i nie zawsze spotyka się to ze zrozumieniem. Absurdem są sytuacje, w których pacjenci korzystający z terapii zastępczej nie mogą korzystać np. z pobytów w sanatorium, aby nie ominąć terminu na podanie leku.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	Dostęp utrudniony, o porady psychologa trzeba starać się indywidualnie.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Utrudniony jest dostęp do orzecznictwa o niepełnosprawności. Pacjenci bez orzeczenia nie mogą liczyć na zasiłek pielęgnacyjny, z co 2 tygodnie ponoszą koszty dojazdów do miejsca podania leku, oraz regularnie korzystają ze zwolnień lekarskich / urlopów. 2. Brak systemowego podejścia do tego wsparcia.
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	Brak wiedzy lekarzy na temat dostępu do szybkich testów diagnostycznych, które na wczesnym etapie mogłyby potwierdzić lub wykluczyć chorobę.

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

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	25 lat
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Tak
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?	Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?	Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?	Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	Diagnoza choroby Gauchera powinna z automatu przyznawać prawo do orzeczenia o niepełnosprawności. Obecnie jedni pacjenci takie orzeczenia otrzymują, a inni nie. Co więcej, lekarze prowadzący pacjentów również potrafią stawać na przeszkodzie do uzyskania tego orzeczenia.
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?	Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak uwag.

Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Nie
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?	Ankiety wypełnianie są od lat, a tak na dobrą sprawę potrzebny jest tutaj wywiad pogłębiony z odpowiednio przygotowaną osobą.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak uwag.

Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana

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

Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Stworzenie regionalnych klinik lub ośrodków eksperckich – zapewniających dostęp do kompleksowej diagnostyki oraz skoordynowanej, wielospecjalistycznej opieki specjalizującej się w Zespole Angelmana. 2. Zwiększanie świadomości personelu medycznego na temat Zespołu Angelmana poprzez szkolenia, kampanie informacyjne oraz włączenie tematu do programów edukacyjnych. 3. Wprowadzenie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką jako narzędzia zawierającego pełne informacje na temat stanu zdrowia pacjenta oraz procedur postępowania w sytuacjach nagłych. 4. Utworzenie systemu umożliwiającego łatwą weryfikację dostęp do informacji o dostępnych placówkach oraz terminach wizyt lekarskich, co znacząco poprawiłoby koordynację opieki.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Wczesne rozpoznanie objawów klinicznych - potrzebne jest zwiększenie czułości diagnostycznej wśród neonatologów, pediatrów, neurologów i neurologopedów. Obawy rodziców we wczesnym etapie rozwoju dziecka są często trywializowane. 2. Edukacja i szkolenie kadry medycznej - wielu lekarzy pierwszego kontaktu i specjalistów nie zna charakterystycznych cech zespołu, co wydłuża czas do diagnozy. Konieczne są szkolenia i kampanie informacyjne dla personelu medycznego, szczególnie w zakresie neurologii dziecięcej, genetyki klinicznej i rehabilitacji. 3. Powszechny dostęp do diagnostyki genetycznej - diagnoza Zespołu Angelmana opiera się na testach genetycznych - konieczne jest zapewnienie szybkiego i refundowanego dostępu do pełnego panelu badań genetycznych. Aktualne terminy oczekiwania na wizytę w poradni genetycznej są bardzo długie. Ponadto, diagnostyka Zespołu Angelmana, z uwagi na różne mechanizmy jego powstawania bywa bardzo długa i niewystarczająca. Ważne jest skrócenie odysei diagnostycznej, z którą często borykają się opiekunowie poprzez szybki dostęp do pełnego pakietu refundowanych badań. 4. Ustandaryzowane ścieżki diagnostyczne - brakuje jasno określonych procedur diagnostycznych, które kierowałyby lekarzy od podejrzenia choroby do potwierdzenia genetycznego. Dobrym rozwiązaniem byłyby wytyczne i algorytmy diagnostyczne dedykowane zaburzeniom neurogenetycznym, w tym Zespołowi Angelmana. 5. Diagnostyka różnicowa - Zespół Angelmana należy różnicować z innymi zaburzeniami rozwoju, takimi jak: Zespół Retta, mózgowe porażenie dziecięce, autyzm czy inne zespoły neurogenetyczne (np. Zespół Pitt-Hopkins). Potrzebne są specjalistyczne konsultacje interdyscyplinarne – neurologiczne, genetyczne, psychiatryczne i logopedyczne.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Leki na padaczkę - brak dostępność preparatu zawierającego kannabidiol (epidiolex)
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej	1. Niewystarczający dostęp do intensywnej i regularnej rehabilitacji - dzieci z Zespołem Angelmana wymagają wielospecjalistycznej, regularnej i długoterminowej rehabilitacji, obejmującej m.in. fizjoterapię, terapię integracji sensorycznej (SI), terapię neurologopedyczną oraz terapię zajęciową. 2. W ramach NFZ dostęp do rehabilitacji jest ograniczony – zbyt mała liczba godzin,

	długie kolejki oraz brak ciągłości terapii, co znacząco ogranicza jej skuteczność. 3. Brak ujednoliconych zasad przyznawania dofinansowania z PFRON na turnusy rehabilitacyjne - w zależności od regionu występuje różna częstotliwość przyznawania dofinansowań. Wysokość dofinansowań jest niedostosowana do cen turnusów w specjalistycznych ośrodkach zajmujących się chorobami rzadkimi. Brak wystarczającej refundacji specjalistycznych terapii wspomagających takich jak: 4. neurologopedia z wykorzystaniem komunikacji alternatywnej AAC, integracja sensoryczna, fizjoterapia neurorozwojowa (m.in. metodą NDT-Bobath), hipoterapia, hydroterapia czy dogoterapia. 5. Nierówności terytorialne w dostępie do rehabilitacji - pacjenci z mniejszych miejscowości i terenów wiejskich mają utrudniony dostęp do wysokospecjalistycznych form rehabilitacji, co prowadzi do nierówności zdrowotnych. Potrzebne są mobilne zespoły terapeutyczne lub regionalne ośrodki specjalistyczne z kompetencjami w rehabilitacji dzieci z chorobami rzadkimi. 6. Ograniczenia w dostępie do terapii dla osób dorosłych z sprzężoną niepełnosprawnością. Potrzeba stworzenia systemowych rozwiązań dla dorosłych z chorobami rzadkimi, którzy wymagają kontynuacji terapii przez całe życie.
Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa	1. Brak systemowego wsparcia psychologicznego po diagnozie - Rodzice i opiekunowie dzieci z Zespołem Angelmana często otrzymują diagnozę bez odpowiedniego przygotowania psychologicznego ani emocjonalnego wsparcia. Diagnoza choroby rzadkiej, nieuleczalnej i głęboko upośledzającej funkcjonowanie dziecka, wiąże się z ogromnym stresem, szokiem i poczuciem bezradności. Potrzebne jest zapewnienie standardowego dostępu do konsultacji psychologa klinicznego natychmiast po postawieniu diagnozy - zarówno dla rodziny, jak i najbliższego otoczenia dziecka. 2. Brak ciągłego wsparcia psychologicznego dla opiekunów - Konieczne jest wprowadzenie 3. refundowanych, cyklicznych sesji wsparcia psychologicznego dla rodzin, które sprawują stałą opiekę nad chorymi z chorobą rzadką. Obecnie porady psychologiczne nie są łatwo dostępne ani refundowane w sposób ciągły - opiekunowie najczęściej ponoszą koszty prywatnie lub rezygnują z terapii ze względów finansowych. 4. Brak dostępu do psychologa dziecięcego z doświadczeniem w pracy z osobami z niepełnosprawnością intelektualną - Brakuje psychologów z odpowiednim przygotowaniem do pracy z dziećmi niemówiącymi, z poważnymi deficytami poznawczymi i komunikacyjnymi. 5. Konieczne jest zwiększenie liczby specjalistów oraz zapewnienie szkoleń dla psychologów klinicznych w zakresie pracy z osobami z chorobami rzadkimi i głęboką niepełnosprawnością. 6. Brak grup wsparcia i terapii rodzinnej - Rodziny i opiekunowie często nie mają dostępu do grup wsparcia, terapii rodzinnej ani warsztatów radzenia sobie z obciążeniem opiekuńczym. Potrzebne są rozwiązania systemowe, które zapewnią dostęp do: grup wsparcia lokalnych lub online, programów pomocy psychologicznej dla rodzin w kryzysie, działań wspierających integrację społeczną rodzin z dziećmi z chorobami rzadkimi. 7. Nierówności terytorialne i bariery finansowe - dostępność psychologów zarówno dla pacjentów, jak i dla ich rodzin zależy od miejsca zamieszkania, co wyklucza wiele rodzin z mniejszych miejscowości. Potrzebne są rozwiązania finansowe i organizacyjne, które zagwarantują równy i bezpłatny dostęp do wsparcia psychologicznego w całym kraju.
Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego	1. Niewystarczające świadczenia finansowe wobec rzeczywistych kosztów opieki - koszty związane z leczeniem, rehabilitacją, dojazdami, sprzętem medycznym i pomocą specjalistów znacznie przekraczają poziom obecnych świadczeń, takich jak: świadczenie pielęgnacyjne, zasiłek pielęgnacyjny, zasiłek rodzinny i dodatki. 2. Potrzebna jest waloryzacja i dostosowanie świadczeń socjalnych do rzeczywistych potrzeb rodzin, które opiekują się osobą z ciężką, nieuleczalną chorobą rzadką. 3. Niewystarczający dostęp do usług opieki wytchnieniowej - rodziny sprawujące długotrwałą opiekę nad osobami z Zespołem Angelmana często nie mają wystarczającego dostępu do usług opieki wytchnieniowej - ani w formie stacjonarnej, ani domowej. Brakuje miejsc w ośrodkach całodobowej opieki, wykwalifikowanych opiekunów do wsparcia w domu oraz dostępnych godzin opieki tymczasowej w nagłych sytuacjach. Konieczne jest rozwinięcie systemu opieki wytchnieniowej jako stałego elementu wsparcia rodzin, a nie tylko czasowo finansowanych projektów, które często nie zachowują ciągłości działania.

	4. Ograniczony dostęp do asystencji osobistej – konieczność zwiększenia dostępności dla asystencji osobistej, aby była adekwatna do potrzeb osób niepełnosprawnych oraz dostępna dla wszystkich potrzebujących. 5. Brak kompleksowego systemu wsparcia dorosłych z Zespołem Angelmana - po ukończeniu edukacji, osoby z Zespołem Angelmana pozostają często bez wsparcia instytucjonalnego – nie mogą podjąć pracy ani uczęszczać do placówek opiekuńczych. Brakuje dziennej opieki środowiskowej, domów pomocy dostosowanych do potrzeb osób z głęboką niepełnosprawnością intelektualną oraz wsparcia dla ich rodzin. Niezbędne jest stworzenie systemu opieki i aktywizacji dorosłych z chorobami rzadkimi i sprzężonymi niepełnosprawnościami. 6. Brak spójności i koordynacji pomiędzy instytucjami pomocy społecznej - brakuje koordynatora usług socjalnych lub jednego punktu kontaktowego, który pomógłby planować i koordynować kompleksową pomoc. Rodziny są zmuszone samodzielnie organizować pomoc, odwołując się do różnych instytucji (MOPS, PCPR, NFZ, szkoły, poradnie).
Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)	1. Lekarze POZ- niewiedza lub niski poziom wiedzy na temat objawów klinicznych i kryteriów diagnostycznych Zespołu Angelmana, co opóźnia proces rozpoznania i kierowanie do specjalistów. 2. Niska świadomość dotycząca konieczności szybkiego skierowania do poradni genetycznej lub neurologicznej w przypadku opóźnienia rozwoju, braku mowy i napadów padaczkowych. 3. Ponadto, lekarze POZ często nie mają często wystarczającej wiedzy nt. świadczeń przysługujących osobom zdiagnozowanym z Zespołem Angelmana (np. brak wiedzy o ustawie za życiem, brak wiedzy o dostępie/limitach dla wyrobów medycznych). 4. Lekarze specjaliści (neurologi, genetycy, psychiatry, pediatry) - brak spójnych i łatwo dostępnych wytycznych diagnostyczno-terapeutycznych dla specjalistów zajmujących się pacjentami z podejrzeniem Zespołu Angelmana. Niewystarczająca znajomość możliwych opcji terapeutycznych (leczenie objawowe, komunikacja wspomagająca, opieka koordynowana). Brak podejścia holistycznego. 5. Pacjenci i opiekunowie – brak materiałów edukacyjnych nt. choroby, jej przebiegu, dostępnych form terapii oraz przysługujących świadczeń. Niewystarczające przygotowanie rodzin do życia z chorobą – szczególnie w okresie po diagnozie oraz w kluczowych momentach życia pacjenta. 6. Dzieci i młodzież w szkołach (równieśnicy) - brak edukacji o różnorodności, niepełnosprawności i komunikacji alternatywnej w szkołach ogólnodostępnych. Konieczność wprowadzenia programów edukacyjnych w szkołach na temat chorób rzadkich, empatii, komunikacji i integracji. 7. Społeczeństwo - niska świadomość istnienia Zespołu Angelmana i realiów życia osób z tym schorzeniem. Brak wiedzy prowadzi do stereotypów, uprzedzeń i braku zrozumienia (np. w urzędach, komunikacji publicznej, placówkach zdrowotnych). 8. Problem z dostępem do lekarzy specjalistów dla dorosłych chorych z Zespołem Angelmana - częstym problemem dla opiekunów jest trudność w znalezieniu neurologa prowadzącego dla podopiecznego po ukończeniu 18 roku życia - lekarze nie chcą podejmować się opieki (osoby z Zespołem Angelmana wymagają stałej opieki neurologa przez całe życie).

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

Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana	
Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej	1,5 roku
Członkostwo w Krajowym Forum Orphan	Tak
Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?	Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?	Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?	Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?	Tak

Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Jednolite standardy orzekania w skali kraju – obecnie w różnych miastach w Polsce orzeczenia o niepełnosprawności są wydawane na różne okresy ważności – mimo że dotyczą pacjentów z identyczną diagnozą. 2. Uznanie trwałości niepełnosprawności w chorobach genetycznych - choroby takie jak Zespół Angelmana nie mają charakteru przejściowego – są trwałe i nieuleczalne. Mimo to pacjenci często muszą co kilka lat odnawiać orzeczenia, co jest nielogiczne i obciążające zarówno dla rodzin, jak i dla systemu administracyjnego. 3. Uproszczenie i przyspieszenie procesu orzekania – w dużych miastach komisje są przeciążone, orzeczenia wydawane są długo po terminie ważności.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrrzadkie.gov ?		Nie
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.		Brak uwag.
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.		Brak uwag.

Stowarzyszenie VHL Poland

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

Stowarzyszenie VHL Poland	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Koordynatorzy/konsultanci - lekarze, do których można odezwać się w przypadku niepokojących objawów. Dzisiaj ciężko cokolwiek się dowiedzieć i ustalić ze względu na wielonarządowość tej choroby. Bardzo dużo czasu zajmuje dzisiaj znalezienie lekarza, który zna się na VHL / chce leczyć skomplikowane przypadki. Często jesteśmy odsyłani od lekarza do lekarza. 2. Brak dostępu do psychologów (psychoonkologów) dla chorych i bliskich co utrudnia walkę z chorobą. Pogarsza ogólny stan pacjenta. 3. Brak komunikacji i współpracy między specjalistami leczącymi poszczególne narządy.
Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	1. Brak badań genetycznych. Po Polsce rozsiani są niezdiagnozowani chorzy, po pojedynczych operacjach różnych narządów. Powoduje to, że po pierwszej operacji nie monitorowane są inne narządy co zazwyczaj kończy się tragicznie, operacjami na CITO. 2. Badania - łatwiejszy dostęp, szybsze wyniki. Na przykład teraz często trzeba czekać 2 mc na opis MRI albo robiony jest 1-2 odcinki, gdy regularnie trzeba badać przynajmniej 4. Powoduje to niepotrzebne mnożenie badań i kosztów m.in. wielokrotne podanie kontrastu. 3. Błędne i niebezpieczne badania - W Polsce zleca się TK chorym na VHL gdy w innych krajach jest to uznana, że bardzo szkodliwe.
Potrzeby w zakresie refundacji leków	Welireg jedyny lek, na VHL. Skutecznie powoduje zmniejszanie i zanikanie guzów, obrzęki i torbieli w różnych narządach. W związku z rejestracją w UE lek dostępny od niedawna w RDTL. Jest trudno dostępny dla pacjentów w związku z obawami lub brakiem doświadczenia wielu lekarzy i szpitali/
Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji	1. Pacjenci po różnych operacjach w szczególności CUN czekają miesiącami na rozpoczęcie rehabilitacji co zazwyczaj skutkuje zbiorowymi finansowymi i skorzystaniem z prywatnej opieki lub czekaniem i cierpliwym czekaniem na

<i>lecniczej</i>	odległe terminy darmowej rehabilitacji ze świadomością, że nie odzyska się sprawności. 2. Brak wielu fizjoterapeutów neurologicznych z szerokim doświadczeniem rehabilitacji po guza mózdzku, pniu mózgu i rdzeniu kręgowym. Zazwyczaj są fizjoterapeuci sportowi ewentualnie poudarowi.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	Bardzo mocno ograniczony dostęp. A wielu chorych i ich bliskich ledwo sobie radzi, mają C-PTSD, czują się osamotnieni i zdani tylko na siebie. Brakuje grup wsparcia.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Dla rodzin, w których choruje kilka osób wyjazd na badania np. do Szczecina jest bardzo dużym wyzwaniem i kosztem. 2. Problemy z orzeczeniami niepełnosprawności mimo realnych ograniczeń 3. Brak asystenta zdrowotnego i społecznego 4. Komisje ZUSowskie, które od kilkunastu lat potrafią dawać rękę na czas określony, gdzie choroba genetyczna postępuje i stale wyniszcza organizm.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	1. Większość lekarzy o VHL słyszało tylko na studiach. Gdy pojawi się u nich pacjent to zazwyczaj spotka się z błędną diagnozą, powolnym leczeniem co powoduje stały uszczerbek na zdrowiu, głębokich uszkodzeń, który można by było uniknąć. 2. Pacjenci nie mają wspólnej wymiany wiedzy, każdy musi sam wyszukać lekarzy, zrozumieć o czym mogą sugerować obecne objawy. 3. Osoby z VHLe starające się pracować, mają trudność z komunikowaniem swojej absencji związanej z powodu licznych badań i konsultacji.

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

Stowarzyszenie VHL Poland	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	0 lat
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Nie
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Nie
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?</i>	Tak
<i>Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?</i>	Tak
<i>Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?</i>	Tak
<i>Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?</i>	Nie
<i>Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.</i>	1. Okres - chorzy muszą co jeden, dwa, trzy lata stawać na komisjach. Komisje często są jedno specjalistyczne i lekarz nie zdaje sobie sprawy z pełnego obrazu choroby. 2. Terminy i formalności - pacjenci wykończeni chorobą muszą zdobywać

	z wielkim trudem liczne zaświadczenia dotyczące ich stanu zdrowia. A mówimy tu o chorobie genetycznej, przewlekłej, wielonarządowej.
<i>Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov?</i>	Tak
<i>Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.</i>	1. Informacji. O naszej chorobie jest dostównie kilka zdań.
<i>Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Tak
<i>Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?</i>	Brak uwag.
<i>Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.</i>	1. Czy osoby z chorobą genetyczną mają wsparcie w zakresie planowania rodziny.

Stowarzyszenie Zespołu Williamsa

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

Stowarzyszenie Zespołu Williamsa	
<i>Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadceń zdrowotnych)</i>	Bardzo potrzebny jest choć jeden Ośrodek ekspercki obejmujący opieką zarówno dzieci jak i dorosłych z Zespołem Williamsa.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki</i>	Diagnostyka genetyczna nie jest problemem w tej chwili - ważniejszy jest dostęp do specjalistów wszystkich dziedzin medycznych, które obejmują diagnozę Zespół Williamsa.
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	Nie mamy na dzień dzisiejszy programów lekowych dla Zespołu Williamsa.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	1. Rehabilitacja dostępna tylko dla dzieci - brak programów wsparcia osób dorosłych z ZW. 2. Turnusy rehabilitacyjne bardzo drogie, cena nieadekwatna do oferowanego poziomu wsparcia.
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	1. Olbrzymia potrzeba wsparcia psychologicznego zarówno dla osób z Zespołem Williamsa, jak również opiekunów i rodziców. 2. Brak wsparcia rodzeństwa osób z ZW, które spełniają bardzo ważną rolę w życiu, rozwoju i edukacji. 3. Potrzeba systemowego wsparcia osób dorosłych z ZW.
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Wsparcie socjalne zwłaszcza rodzin opiekujących się osobami dorosłymi z Zespołem Williamsa jest uzależnione od miejsca zamieszkania. 2. Wiele rodzin pozostaje bez wsparcia systemowego.
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	Zadaniem Stowarzyszenia Zespołu Williamsa jest szerzenie wiedzy wśród wymienionych grup społecznych. Pozostajemy w tym sami, jest całkowity brak wsparcia systemowego w tym względzie.

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

Stowarzyszenie Zespołu Williamsa	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	18 lat
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie

Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?		Nie
Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?		Nie
Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?		Tak
Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?		Tak
Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?		Tak
Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?		Tak
Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?		Nie
Proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista.	1. Spójne zasady orzecznictwa w całym kraju - w tej chwili każdy ośrodek orzeczniczy w kraju rządzi się swoimi prawami. 2. Potrzebni są Orzecznicy mający doświadczenie i wiedzę praktyczną dotyczącą rzadkich zespołów genetycznych takich jak Zespół Williamsa. 3. Opinie zawarte w dokumentacji sporządzanej przez lekarzy specjalistów nie powinny być bagatelizowane lub odrzucane przez orzeczników nie znających specyfiki danej choroby rzadkiej. 4. Wprowadzenie obowiązku pisemnego uzasadniania decyzji orzecznika, jeśli jest ona sprzeczna bądź niezgodna z dokumentacją przedstawioną w trakcie orzecznictwa, sporządzoną przez lekarzy prowadzących lub specjalistów danej choroby rzadkiej.	
Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich www.chorobyrazdkie.gov ?		Tak
Proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone na platformie o chorobach rzadkich – lista.	Brak informacji bieżących tj aktualizacji na temat konferencji, szkoleń, spotkań organizacji chorób rzadkich, ich aktywności, apeli bądź kierunków w których działają.	
Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Tak
Proszę wskazać dlaczego coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan nie jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?		Brak uwag.
Jakiego pytania zabrakło w tegorocznym Audycie? – proszę wymienić.	Brak pytania jakiego wsparcia potrzebujemy jako organizacja pacjencka.	

The Pituitary Gland Association Poland

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki, opieki społecznej i edukacji opracowane przez The Pituitary Gland Association Poland

The Pituitary Gland Association Poland	
Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych)	1. Poszerzenie koszyka badań przez lekarza POZ 2. Pierwszeństwo w kolejce do badań tak jak mają kobiety w ciąży (niektóre badania z uwagi na specyfikę jak np. kortyzol poranny muszą być wykonane o godz. 8:00 co przy obecnych warunkach kolejki przyjąć nie jest często możliwe) 3. Kompleksowe podejście do choroby, które wymaga opieki przez kilku specjalistów 4. Szybsze przyjęcia do wszystkich specjalistów a nie wyłącznie do endokrynologa, pierwszeństwo na SOR w przypadku przełomów nadnerczowych 5. Edukacja lekarza POZ, edukacja lekarzy specjalistów, edukacja dietetyków 6. Stworzenie szybkiej ścieżki diagnostycznej, brak jasnej klasyfikacji np. choroba Cushinga nie jest uznawana za onkologiczną mimo że wywołuje ją nowotwór przysadki mózgowej 7. Brak świadomości powagi nowotworów endokrynnych, potrzeba ośrodka referencyjnego ds. chorób przysadki mózgowej
Potrzeby w zakresie	1. Szerszy koszyk możliwych badań u lekarza POZ 2. Szybszy dostęp do wszystkich specjalistów tj. endokrynologa i neurochirurga oraz

<i>dostępu do diagnostyki</i>	specjalistów od chorób współistniejących (psychiatra, okulista, neurolog, kardiolog, ortopeda) 3. Pierwszeństwo w kolejce do badań laboratoryjnych (tak jak mają np. kobiety w ciąży)
<i>Potrzeby w zakresie refundacji leków</i>	1. Brak refundacji w chorobach współistniejących, które uznawane są za wtórne, jak np. osteoporoza, która jest b. często współistniejąca przy Chorobie Cushinga 2. Zbyt sztywne ramy w programach lekowych - czasem zdarzają się "wyjątkowe" przypadki - w których decyzja włączenia w ramach wyjątku powinna być możliwa przez lekarza prowadzącego lub konsylium lekarskie
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej</i>	Brak dostępu do rehabilitacji po zabiegu operacyjnym i powrocie do sprawności
<i>Potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa</i>	Brak dostępu do psychologów znających specyfikę chorób przysadki mózgowej
<i>Potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego</i>	1. Brak uznania chorób przysadki mózgowej za niepełnosprawność lub znaczne trudności w jej uzyskaniu 2. Osoby np. chorobą czy zespołem Cushinga często zmagają się z przewlekłym zmęczeniem, depresją, wahaniami nastroju, zaburzeniami metabolicznymi i problemami hormonalnymi, co znacząco wpływa na ich codzienne funkcjonowanie. Mimo to mają trudności w uzyskaniu orzeczenia o niepełnosprawności lub odpowiedniego stopnia niezdolności do pracy 3. Ograniczony dostęp do zasiłków i świadczeń socjalnych 4. Brak jasnych procedur kwalifikujących osoby z chorobą Cushinga do świadczeń z pomocy społecznej. 5. Chorzy nie zawsze mogą liczyć na świadczenie pielęgnacyjne, zasiłek stały, czy zasiłek chorobowy, mimo przewlekłej i wyniszczającej choroby. 6. Brak wsparcia w reintegracji zawodowej 7. Osoby po leczeniu (np. po operacji guza przysadki) nadal cierpią na powikłania i potrzebują czasu na powrót do aktywności zawodowej. 8. Brak programów rehabilitacji zawodowej i elastycznych form zatrudnienia dostosowanych do ich możliwości zdrowotnych. 9. Trudności w uzyskaniu wsparcia opiekuna 10. Chorzy często potrzebują wsparcia bliskiej osoby, zwłaszcza w okresach leczenia i rekonwalescencji, ale nie mogą uzyskać wsparcia dla opiekuna (np. świadczenia pielęgnacyjnego) z uwagi na brak odpowiednich zapisów lub interpretacji przepisów. 11. Brak informacji i edukacji dla pracowników socjalnych oraz instytucji 12. Niska świadomość chorób przysadki mózgowej wśród urzędników i pracowników socjalnych utrudnia uzyskanie właściwego wsparcia. 13. Potrzebne są materiały edukacyjne oraz specjalne procedury uwzględniające choroby rzadkie takie jak choroba czy zespół Cushinga
<i>Potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa)</i>	Brak wiedzy wśród w/w sprawia że szkolenia i edukacja powinna być prowadzona począwszy od poziomu podstawowego do zaawansowanego, możliwość edukacji także w trybie on-line z uwagi na niepełnosprawność pacjentów czy większy zasięg dostępu lekarzy w takich szkoleniach

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

The Pituitary Gland Association Poland	
<i>Czas funkcjonowania organizacji pacjenckiej</i>	1 rok
<i>Członkostwo w Krajowym Forum Orphan</i>	Tak
<i>Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?</i>	Nie
<i>Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Funduszu Medycznego?</i>	Nie
<i>Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłoby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?</i>	Tak
<i>Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w</i>	Tak

ZAŁĄCZNIK 1:

Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (stan na sierpień 2025)

LP	Nazwa organizacji pacjenckiej
1.	Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland – FAST Poland – http://cureangelman.pl
2.	Fundacja BAG3 Research Foundation – https://www.bag3research.org/
3.	Fundacja Bezpestkowe – https://bezpestkowe.pl/
4.	Fundacja Centrum Walki z Alergią – https://www.fundacjaalergia.pl/
5.	Fundacja Chorób Mózgu – https://fchm.pl
6.	Fundacja EB Polska – https://ebpolska.pl/
7.	Fundacja HypoGenk – https://hypogenek.pl
8.	Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą
9.	Fundacja Lelka – https://fundacjalelka.pl
10.	Fundacja MEK2 Research Foundation
11.	Fundacja MIMICUS – https://mimicus.pl
12.	Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA – https://spina.com.pl
13.	Fundacja na rzecz pacjentów z ataksją Friedreicha – https://fundacjafa.pl/
14.	Fundacja na Rzecz Pomocy Chorym Na Białaczkę – https://fundacja.hematologiczna.org
15.	Fundacja Oswoić Miopatie – https://oswoicmiopatie.com
16.	Fundacja PACS2 Research Foundation – https://www.pacs2research.org/foundation
17.	Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy – https://www.facebook.com/fundacja.ppmdd/
18.	Fundacja Pro Egenis – https://www.proegenis.pl
19.	Fundacja Pomocy Chorym na zanik mięśni im. Piotra Karlińskiego – http://www.miesnie.szczecin.pl
20.	Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę MATIO – https://www.mukowiscydoza.pl
21.	Fundacja „Pomóż Im” na rzecz Dzieci z Chorobami Nowotworowymi i Hospicjum dla Dzieci – https://pomozim.org.pl/
22.	Fundacja Rare Diseases Uniqius
23.	Fundacja Rodzina Fra X – https://www.rodzinafrax.pl/kontakt/
24.	Fundacja Równi Wśród Równych – http://www.rwr.org.pl
25.	Fundacja Salamander – https://salamander.org
26.	Fundacja Sanguis Hemofilia i Pokrewne Skazy Krwotoczne – https://skazykrwotoczne.pl/
27.	Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej – https://www.sercedziecka.org.pl
28.	Fundacja SMA – https://www.fsma.pl
29.	Fundacja StopDuchenne – https://stopduchenne.pl
30.	Fundacja StwardnienieRozsiane.info
31.	Fundacja Toczeń Polska – https://toczenpolska.pl/
32.	Fundacja Transplantacja LIVERstrong
33.	Fundacja Umieć Pomagać – na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę
34.	Fundacja Wymarzona Odporność – https://www.wymarzonaodpornosc.org/kontakt
35.	Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona – http://www.parkinson.waw.pl/msozchp/
36.	Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpikową – https://www.spbs.com.pl
37.	Podkarpackie Stowarzyszenie Na Rzecz Rozwoju Hematologii i Przeszczepiania Szpiku Kostnego – https://stowarzyszenie-hematologia.pl/
38.	Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona – http://www.huntington.pl
39.	Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis Gioconda – https://www.miastenia.org.pl/
40.	Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl – http://www.stow.ahc-pl.org

41.	Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół – https://www.phapolska.org
42.	Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona
43.	Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi – https://fenylketonuria.org
44.	Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym Pięknie Puchnę – https://piekniepuchne.org
45.	Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM) – http://www.ptchm.org.pl/kontakt/
46.	Polskie Towarzystwo Stwardnienia Rozsianego – https://ptsr.org.pl/
47.	Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita J-ELITA – https://j-elita.org.pl
48.	Stowarzyszenie 22q11 POLSKA – https://www.22q11.pl
49.	Stowarzyszenie Chorych na Chorobę Niemann-Picka i Choroby Rzadkie – https://stowarzyszenie-niemannapicka.org.pl
50.	Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy – http://stowarzyszenie.klasterowy.pl
51.	Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę
52.	Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka i Choroby Pokrewne
53.	Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate – https://www.stwardnienie-guzowate.eu
54.	Stowarzyszenie Chorych na Układowe Zapalenia Naczyń „Vasculitis” – https://vasculitis.org.pl/
55.	Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających – http://akromegalia.org.pl
56.	Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk – http://www.debra-kd.pl
57.	Stowarzyszenie Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe – https://mnd.pl
58.	Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie” https://www.malibohaterowie.org
59.	Stowarzyszenie MARFAN POLSKA – https://marfan.org.pl
60.	Stowarzyszenie Miastenia Gravis FACE TO FACE – https://miasteniagravis.pl/
61.	Stowarzyszenie Myotonic Dystrophy type 1 Hope Poland
62.	Stowarzyszenie na rzecz dzieci z Achondroplazją – http://odblokuj-zycie.pl
63.	Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL – http://www.dravet.pl
64.	Stowarzyszenia na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy – https://chorobaaddisona.org.pl/
65.	Stowarzyszenie na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect” – https://immunoprotect.pl
66.	Stowarzyszenie NBIA Polska – https://nbia-polska.org/
67.	Stowarzyszenie Pacjentów Innowacyjnych Terapii Komórkowych „Innowacyjni” - https://innowacyjni.info.pl
68.	Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR – https://amyloidozattr.pl
69.	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą LAL-D
70.	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego
71.	Stowarzyszenie Pacjentów z Niewydolnością Układu Pokarmowego „Apetyt Na Życie” – https://apetytnazycie.org
72.	Stowarzyszenie Pacjentów z PNH „Jedni na milion”
73.	Stowarzyszenie Polish CDKL5 Asociacion
74.	Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśniaki i Czerniaki SARCOMA – https://www.sarcoma.pl
75.	Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Nowotwory Krwi – https://www.spchn.lbl.pl
76.	Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Zespołem Mnogich Wyrośli Chrząstko – Kostnych – https://stowarzyszenie-mhe.pl/
77.	Stowarzyszenie Retina AMD Polska – http://retinaamd.org.pl
78.	Stowarzyszenie Rodzin SMARD1 – https://smard1.pl
79.	Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA
80.	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego – https://fabry.org.pl
81.	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

82.	Stowarzyszenie Rodzin z Zespołem Angelmana – https://www.zespolangelmana.org/
83.	Stowarzyszenie Sarko – https://sarkoidoza.org
84.	Stowarzyszenie Uratujmy Życie – https://uratujmyzycie.org.pl
85.	Stowarzyszenie The Pituitary Gland Association Poland – https://www.pituitaries.org/
86.	Stowarzyszenie Zespołu Williamsa – https://www.zespolwilliamsa.org
87.	Polskie Stowarzyszenie Rodzin z Atrezią Przewodu
88.	Fundacja Fosforos na rzecz chorych na krzywicę hipofosfatemiczną
89.	Fundacja AGO Alliance Poland
90.	axOn- Stowarzyszenie na rzecz Chorych z CIDP GBS MMN
91.	Fundacja na rzecz leczenia spastycznej paraplegii genetycznej
92.	Stowarzyszenia VHL Poland (w trakcie rejestracji)
93.	CMT Polska (w trakcie rejestracji)
Organizacje niezrzeszone w Krajowym Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN, które wzięły udział w audycie w 2025 roku:	
94.	Fundacja bohatera Borysa
95.	Gwiazda Nadziei
96.	Stowarzyszenie pomocy chorym dzieciom Liver
97.	Fundacja per Humanus

ZAŁĄCZNIK 2:

Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Pacjenckiego
Krajowego Forum Orphan 2025

Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Pacjenckiego Krajowego Forum Orphan 2025 w zakresie dostępu do technologii medycznych, wyrobów medycznych, optymalizacji opieki, opieki socjalnej i edukacji dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

Pytania do wprowadzenia w formularzu ankiety online pod linkiem: <https://forms.gle/b4JqFmMZSZiyXbVt8>

- Proszę wskazać nazwę organizacji pacjentów w imieniu której uzupełnia Pan/Pani formularz ankiety:
 - Proszę wskazać adres e-mail:
1. Jak długo działa Państwa organizacja? Proszę podać odpowiedź w latach
 2. Czy jesteście Państwo członkiem Krajowego Forum Orphan?
 - a) Tak
 - b) Nie
 3. Czy coroczny Audyt Pacjencki Krajowego Forum Orphan jest dobrym narzędziem badania potrzeb pacjentów a chorobami rzadkimi?
 - a) Tak
 - b) Nie
 4. Jeżeli odpowiedzieli Państwo na pytanie 3 „NIE”, to proszę wymienić, dlaczego:
 5. Proszę wskazać potrzeby w zakresie optymalizacji opieki (świadczeń zdrowotnych) w zakresie reprezentowanych przez Państwa chorób rzadkich – lista
 6. Czy w przypadku choroby rzadkiej reprezentowanej przez Państwa Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką poprawiłaby bezpieczeństwo zdrowotne pacjentów?
 - a) Tak
 - b) Nie
 7. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 8. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie refundacji leków w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 9. Czy nowelizacja Ustawy refundacyjnej zawierająca propozycje, aby leki stosowane w chorobach rzadkich mogły szybciej i łatwiej trafić na listę leków refundowanych (w tym analiza wielokryterialna) to krok w dobrym kierunku?
 - a) Tak
 - b) Nie
 10. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie dostępu do rehabilitacji leczniczej w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 11. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie dostępu do porady psychologa w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 12. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie wsparcia socjalnego w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 13. Proszę wskazać niezaspokojone potrzeby w zakresie edukacji (lekarzy POZ, lekarzy specjalistów, pacjentów, dzieci i młodzieży w szkołach, społeczeństwa) w reprezentowanych przez Państwa chorobach rzadkich – lista
 14. Czy obecny system orzekania o niepełnosprawności spełnia Państwa oczekiwania?
 - a) Tak
 - b) Nie
 15. Jeżeli odpowiedzieli Państwo na pytanie 17 „NIE”, to proszę wymienić co powinno być wprowadzone – lista

16. Czy znają Państwo i kiedykolwiek korzystali z platformy informacyjnej o chorobach rzadkich <https://chorobyrrzadkie.gov.pl/pl?>
 - a) Tak
 - b) Nie
17. Jeżeli odpowiedzieli Państwo na pytanie 19 „TAK”, to proszę wymienić, czego brakuje i co powinno być wprowadzone – lista
18. Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?
 - a) Tak
 - b) Nie
19. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce od wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025?
 - a) Tak
 - b) Nie
20. Czy w Polsce jest potrzeba opracowania i uchwalenia przez parlament Ustawy o Chorobach Rzadkich?
 - a) Tak
 - b) Nie
21. Czy w Unii Europejskiej powinien być opracowany i wdrożony Europejski Plan dla Chorób Rzadkich (na wzór Europejskiego Planu Walki z Rakiem), jako wyraz priorytetowego traktowania chorób rzadkich oraz jednolitego kierunku poprawy opieki?
 - a) Tak
 - b) Nie
22. Jakiego pytania zabrakło w Audycie? – proszę wymienić



SPONSORZY I PARTNERZY:

abbvie

AstraZeneca

Amicus
Therapeutics

AMGEN



Biogen

CSL Behring
Biotherapies for Life™

GILEAD
Creating Possible

Immedica
pharma

IPSEN

Komtur

MSD

Nestlé
HealthScience

Vitaflor
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

Novo Nordisk

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION
METABOLICS

Roche

sanofi

Swixx BioPharma
Modern Medicines for All

sobi
Pioneer in Rare Diseases

Takeda



VERTEX



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

DORADZTWO I EKSPERTYZY

EUROPEAN HEALTH NETWORK

Health&Disease Management Institute

ISBN 978-83-972979-2-0



**Krajowe Forum ORPHAN
Warszawa 2025**