Orphan
Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

# AUDYT KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

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

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

Wydawca oraz autorzy nie ponoszą odpowiedzialności za jakiekolwiek ewentualne decyzje, które zostaną podjęte na podstawie niniejszego opracowania.
Niniejszy raport objęty jest prawami autorskimi
Zabronione jest powielanie i kopiowanie oraz wykorzystywanie w takiej formie części lub całości raportu, w tym wykresów i tabel zawartych w publikacji, na jakimkolwiek polu eksploatacji, bez pisemnej zgody wydawcy.
Cytowanie fragmentów lub danych zawartych w raporcie powinno zawierać adnotację o źródle.
Treści zawarte w niniejszym raporcie nie mają na celu promowania któregokolwiek z wymienionych produktów leczniczych. Zostały zawarte jedynie w celach informacyjno-edukacyjnych.

AUDYT KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

ISBN 978-83-972979-1-3

Krajowe Forum ORPHAN
Warszawa 2025

Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

# AUDYT KLINICZNY KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2025

## POTRZEBY KLINICZNE W ZAKRESIE DIAGNOSTYKI, TERAPII I OPIEKI W CHOROBACH RZADKICH W POLSCE NA TLE UNII EUROPEJSKIEJ

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

Warszawa, Luty 2025

Redakcja naukowa:
Dr . med. Jakub Gierczyński, MBA
Prezes Stanisław Maćkowiak, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN

Autorzy raportu:
Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA
Prezes Stanisław Maćkowiak, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN

Autorzy klinicznych komentarzy naukowych do raportu w porządku alfabetycznym:

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

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

# Streszczenie


**Audyt Kliniczny Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN**

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

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

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

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

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

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

# Summary

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

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

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

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

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

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

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

# SPIS TREŚCI

Wstęp ... 9

Wprowadzenie ... 11

Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025 ... 13

Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych ... 14

- Europejskie Sieci Referencyjne ... 15
- Ośrodki eksperckie chorób rzadkich w Polsce ... 16

Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich ... 22

- Przesiew noworodkowy ... 22
- Diagnostyka laboratoryjna w chorobach rzadkich ... 24
- Diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich ... 25

Poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich ... 25

- Leki sieroce zarejestrowane w Unii Europejskiej w latach 2003–2023 ... 26
- Refundacja leków sierocych i leków stosowanych w chorobach rzadkich w Polsce ... 27
- Programy lekowe NFZ w ramach chorób rzadkich ... 29

Aktualne potrzeby polskich klinicystów wg obszarów terapeutycznych chorób rzadkich ... 32

- Wprowadzenie ... 32
- Prof. dr hab. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ... 33
- Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu ... 34
- Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, ERN ITHACA, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka"; Dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk, Manager Orphanet Polska, ERN ITHACA, Kierownik Zakładu Genetyku Medycznej Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" ... 35
- Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich ... 37
- Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD, Krajowy konsultant w dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka ... 39
- Prof. Beata Kieć-Wilk, Kierownik Pracowni Rzadkich Chorób Metabolicznych przy Katedrze Patofizjologii UJCM, Krakowski Szpital Specjalistyczny im. św. Jana Pawła II ... 41
- Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epidemiologii Instytutu Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni ... 42
- Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, Konsultant Krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej SUM w Katowicach ... 44
- Prof. dr hab. n. med. Bartosz Karaszewski, Konsultant Krajowy w dziedzinie Neurologii, Przewodniczący Komitetu Nauk Klinicznych Polskiej Akademii Nauk, Przewodniczący Sekcji Chorób Naczyniowych Mózgu Polskiego Towarzystwa Neurologicznego ... 45
- Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowy Instytut Medyczny – PIB ... 45
- Prof. dr hab. n. med. Dorota Sands, Kierownik Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie oraz Centrum Leczenia Mukowiscydozy w Dziekanowie Leśnym, Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy ... 46

Prof. nadzw. dr hab. n.med. Zbigniew Żuber, Prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego Katedra Pediatrii Uniwersytetu AFM, Klinika Pediatrii, Reumatologii i Chorób Rzadkich, Szpital Dziecięcy św. Ludwika ..... 47

Dr hab. n. med. Sylwia Kołtan, Prof. UMK, Konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy ..... 48

Prof. dr hab. Krzysztof Giannopoulos, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Dyrektor Centrum Wsparcia Badań Klinicznych, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, Lekarz kierujący, Wieloprofilowy Oddział Zachowawczy, Uniwersytecki Szpital Kliniczny Nr 4 w Lublinie ..... 49

Prof. dr hab. n. med. Maciej Banach, Kierownik Zakładu Kardiologii Prewencyjnej i Lipidologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Przewodniczący Polskiego Towarzystwa Lipidologicznego ..... 51

Prof. dr hab. n. med. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Stefana kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie ..... 52

Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek, COPERNICUS Pl, Szpital Św. Wojciecha w Gdańsku, Oddział Pediatryczny ..... 54

Dr n. med. Maciej Janik, Członek Zarządu ERN RARE-LIVER Adiunkt, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny ..... 56

Dr hab. n. med. Edyta Borkowska, Konsultantka Krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, członkini Rady ds. Chorób Rzadkich, Zakład Genetyki Klinicznej, Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej Uniwersytet Medyczny w Łodzi ..... 57

Prof. dr hab. n. med. Piotr Radziszewski, Kierownik Kliniki Urologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ..... 59

Dr n. med. Joanna Zdziarska, Klinika Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, członek Grupy ds. Hemostazy Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów ..... 60

Podsumowanie perspektywy klinicystów ..... 61

Załączniki ..... 62

Załącznik 1. Przykładowe zestawienia ośrodków klinicznych realizujących programy lekowe w różnych obszarach chorób rzadkich z liczbą leczonych pacjentów w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych ..... 62

Rzadkie choroby metaboliczne ..... 62

Rzadkie choroby neurologiczne ..... 64

Rzadkie choroby hematologiczne ..... 65

Rzadkie choroby kardiologiczne ..... 67

Rzadkie choroby alergologiczne i pulmonologiczne ..... 68

Załącznik 2. Lista 64 chorób, które mogą być wykrywane w przesiewie noworodkowym (NBS) wg. CRA, 2024 ..... 70

Załącznik 3. Lista 49 chorób rzadkich w krajowym przesiewie noworodkowym we Włoszech, wg. Simona Bellagambi, przedstawicielka UNIAMO w EURORDIS, 2024 ..... 72

Załącznik 4. Lista leków sierocych zarejestrowanych w Unii Europejskiej w latach 2021-2025, wg. Union Register of medicinal products, stan na 19.02.2025 r. ..... 74

Załącznik 5. Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjenckie, jako oczekiwane potrzeby refundacyjne w Audycie KFO 2024 ..... 77

Załącznik 6. Programy lekowe NFZ w zakresie chorób rzadkich i leki w nich refundowane, stan na luty 2025 r. ..... 79

Załącznik 7. Liczba pacjentów leczonych w programach lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r. wg. Map Potrzeb Zdrowotnych ..... 83

Załącznik 8. Wydatki NFZ tytułem programów lekowych w chorobach rzadkich w 2023 r., wg. Map Potrzeb Zdrowotnych ..... 86

Bibliografia ..... 89

# Wstęp

Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest pacjencką organizacją parasolową skupiającą stowarzyszenia pacjentów i fundacje działające na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.[1] Na dzień 19 lutego 2025 r. Krajowe Forum ORPHAN zrzesza 82 organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi.[2]

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

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

Krajowe Forum Orphan jest członkiem międzynarodowej parasolowej organizacji pacjenckiej EURORDIS-Rare Diseases Europe.[3] To pozarządowy sojusz organizacji pacjentów działających w obszarze chorób rzadkich, promujący diagnostykę, badania nad rzadkimi chorobami, komercyjny rozwój leków sierocych oraz inne rozwiązania systemowe mające na celu poprawę jakości życia wszystkich osób cierpiących na rzadkie choroby w Europie.

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

Wyrazem partycypacji organizacji członkowskich Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN jest udział w Audycie Krajowego Forum Orphan, czyli corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniu rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin w Polsce. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Audyt KFO został zainicjowany w 2021 r. przeze mnie oraz dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, który jest redaktorem naukowym. Audyt KFO 2024 jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów, a poprzednie raporty są dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.[4] W 2021 r. udział w badaniu wzięło 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a na dzień 19 sierpnia 2024 r. w badaniu partycypowały 54 organizacje (70% z 77 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w 2024 r. vs. 2021 r. z 48 organizacji w 2021 r. wzrost do 77 organizacji w 2024 r.

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

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

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

[3] EURORDIS-Rare Diseases Europe. Dostepne: https://www.eurordis.org/

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

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

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

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

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

Stanisław Maćkowiak

Prezes
Krajowego Forum Orphan

www.rzadkiechoroby.org

Orphan
Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

## Wprowadzenie

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

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

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

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

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

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

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

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

---

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

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

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

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

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

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

11 Rare2030. Forsight in rare diseases policy. Dostępne: https://www.rare2030.eu/

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

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

W maju 2022 r., Minister Zdrowia powołał Radę do spraw Chorób Rzadkich, której zadaniem było wsparcie merytoryczne realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023.[14]

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

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

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

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.[19] Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025. Ma on na celu kontynuację prac nad wprowadzeniem kompleksowych rozwiązań oraz usprawnieniem systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie, których implementację rozpoczął Plan dla Chorób Rzadkich realizowany w latach 2021–2023. Zaproponowane w dokumencie działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zaplanowano do realizacji na lata 2024–2025, a ich celem jest kontynuacja prac nad sześcioma podstawowymi obszarami:

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

W dniu 29 listopada 2024 r. została powołana przez Ministra Zdrowia Rada ds. Chorób Rzadkich, która ma na celu realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.[20]

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

---

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Metodologia Audytu Klinicznego Krajowego Forum Orphan 2025

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

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

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

W tym miejscu należy przypomnieć, że od czterech lat w Polsce, z inicjatywy Krajowego Forum Orphan jest prowadzony Audyt Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Audyt jest corocznym, przekrojowym i kompleksowym badaniem rzeczywistych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Audyt Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN został zainicjowany w 2021 r. przez Prezesa Stanisław Maćkowiaka i Dr n. med. Jakuba Gierczyńskiego, MBA. Ostatni Audyt KFO został przeprowadzony w 2024 i jest czwartym badaniem potrzeb pacjentów. Poprzednie raporty są opublikowane i dostępne na stronie Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.[21] W 2021 r. w badaniu partycypowało 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a w 2024 r. od 54 organizacji (70% z 77 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w lutym 2025 r. vs. 2021 r. z 48 organizacji w 2021 r. do 82 organizacji w lutym 2025 r. Poniżej przestawiono najważniejsze wyniki Audytu KFO 2024:

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

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

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

- Według 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawnie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Natomiast 39 organizacji stanowiących 72% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie
- Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast 40 organizacji pacjenckich, stanowiących 74% wskazało, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się
- Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę
- 61% organizacji pacjenckich wskazało, że zna taki ośrodek ekspercki, a liczba tych organizacji wynosiła 33. Natomiast pozostałe 39%, tj. 21 organizacji pacjenckich wskazało, że nie zna takiego ośrodka eksperckiego.
- 70% respondentów, tj. 38 organizacji pacjenckich wskazało, ze zna platformę informacyjną o chorobach rzadkich. Z kolei 30%, tj. 16 organizacji pacjenckich udzieliło odpowiedzi, że nie zna takiej platformy
- 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie opieki socjalnej, w tym zwiększenie liczby godzin pracy i obowiązków asystenta osoby z niepełnosprawnością, wprowadzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin
- 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie edukacji. Potrzeby zmian wskazywano w ujęciu oświaty – dostosowanie szkół do uczenia osób z niepełnosprawnościami, asystent osoby z niepełnosprawnościami w szkołach, dostosowanie metod uczenia do potrzeb osób z niepełnosprawnościami oraz zmiana kwalifikacji do nauczania, w tym możliwość ustawowa podania leków ratujących życie przez personel placówki edukacyjnej. Równolegle w zakresie edukacji zwracano uwagę na konieczność edukacji lekarzy orzeczników o specyfice chorób rzadkich, w tym edukacji personelu medycznego – lekarzy specjalistów, lekarzy POZ, pielęgniarek, a nawet ratowników medycznych i pracowników SOR
- 89% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu refundacyjnego do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, badań dla noworodków, czy możliwości przeprowadzania cyklicznych badań monitorujących postęp choroby
- 87% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej, w tym ośrodków referencyjnych i powołania wielodyscyplinarnych zespołów w tych ośrodkach
- 74% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do 66 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekowych
- 52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych

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

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

Cele szczegółowe:

1) Powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR pozostających poza ERN oraz organizacja sieci tych ośrodków na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej;

2) Analiza produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

Mierniki:

1) Liczba nowo powołanych OECR w latach 2024-2025;

2) wprowadzenie przepisów ustanawiających kryteria oraz zasady i procedury powoływania OECR pozostających poza ERN;

3) wynik analizy produktów rozliczeniowych wprowadzonych do rozliczania dla OECR.

## Europejskie Sieci Referencyjne

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

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

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

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych Komisji Europejskie*

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

## Ośrodki eksperckie chorób rzadkich w Polsce

Wg. Komisji Europejskiej w Polsce funkcjonowały 23 duże ośrodki kliniczne będące członkami ERN (w ramach tych ośrodków funkcjonują poszczególne jednostki kliniczne będące członkami poszczególnych ER[25] Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie jest członkiem siedmiu ERN, a Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku – sześciu ERN. Narodowy Instytut Badawczy Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie, Szpital Uniwersytecki w Krakowie oraz Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM w Warszawie reprezentują po trzy ERN. Instytut Matki i Dziecka w Warszawie, Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie maja po dwa ERN, a pozostałe ośrodki kliniczne po jednym.

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

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

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

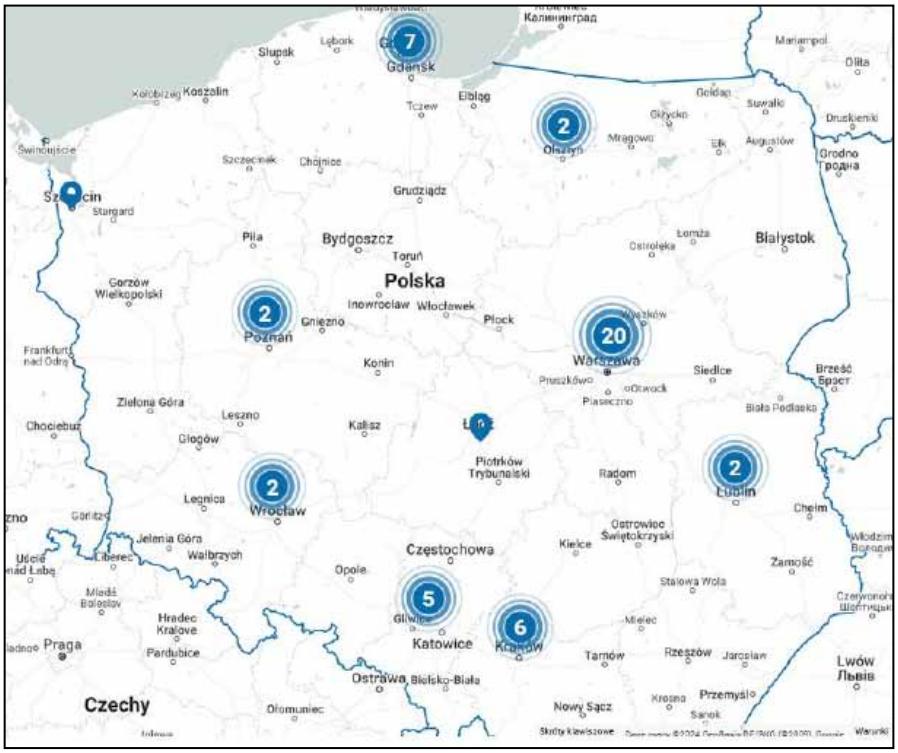
| **Ośrodek kliniczny** | **ERN** |
|---|---|
| 1. Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie | ITHACA |
| | MetabERN |
| | PaedCAN |
| | RARE-LIVER |
| | RITA |
| | TRANSPLANTCHILD |
| | EpiCARE |
| 2. Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Gdańsk | EuroBloodNet |
| | ITHACA |
| | PaedCAN |
| | eUROGEN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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych Komisji Europejskiej*

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

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




*Opracowanie na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia*

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

1) wielodyscyplinarny zespół;

2) odpowiednie zaplecze technologiczne;

3) doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych;

4) udokumentowana współpraca międzynarodowa w obszarze chorób rzadkich w postaci wspólnych publikacji;

5) współpraca z organizacją lub stowarzyszeniem pacjentów.[27]

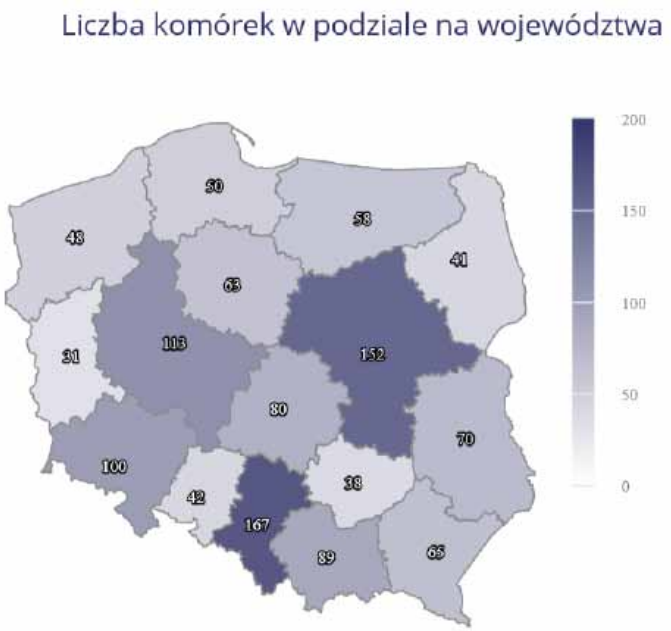
[26] Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich. Minerstwo Zdrowia Dostępne: https://chorobyrzadkie.gov.pl/pl/swiadczeniodawcy/osrodki-eksperckie-chorob-rzadkich

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

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

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

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




*Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych*

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

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

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

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

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

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

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

*Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych*

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

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

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

Cele szczegółowe:

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

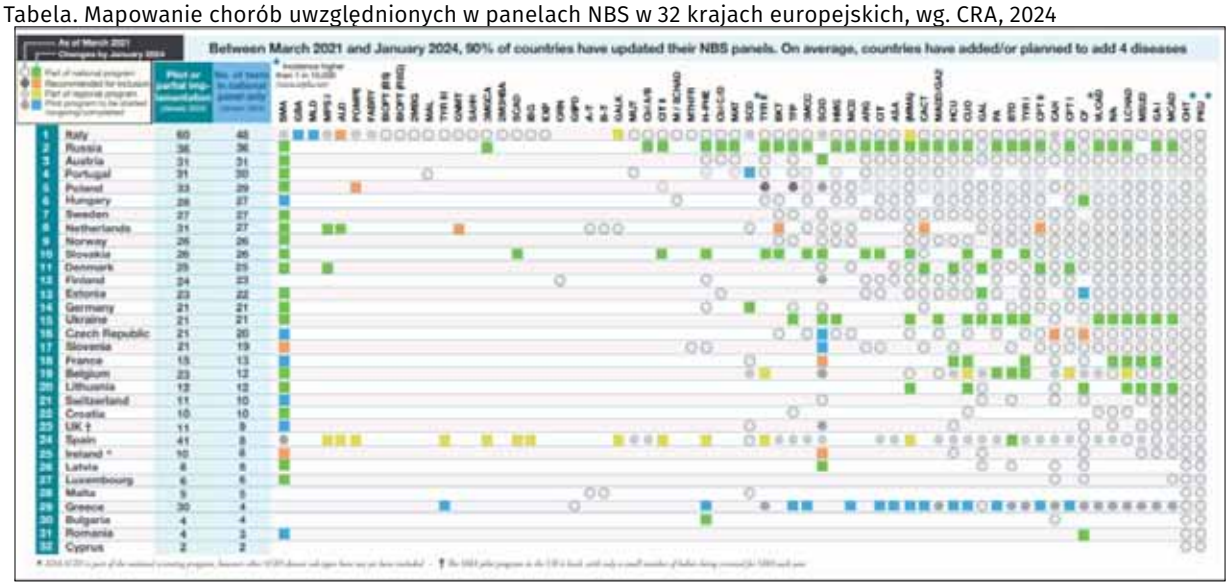
Mierniki:

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

## Przesiew noworodkowy

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

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




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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Diagnostyka laboratoryjna w chorobach rzadkich

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

- Aminokwasy rozgałęzione w „suchej" kropli krwi brak koduICD-9,

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

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

- Profil aminokwasów w osoczu/surowicy lub moczu- brak koduICD-9,
- Profil aminokwasów i acylokarnityn w „suchej" kropli krwi brak koduICD-9,
- Profil kwasów organicznych w moczu GC/MS brak ICD-9,
- Bursztynyloaceton w „suchej" kropli krwi brak koduICD-9,
- Homocysteina całkowita, kwas metylomalonowy i kwas metylocytrynowy w „suchej" kropli krwi brak koduICD-9,
- Pteryny w moczu- brak koduICD-9.

## Diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich

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

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

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

*Dane NFZ*

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

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

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

Mierniki:

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

## Leki sieroce zarejestrowane w Unii Europejskiej w latach 2003–2023

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

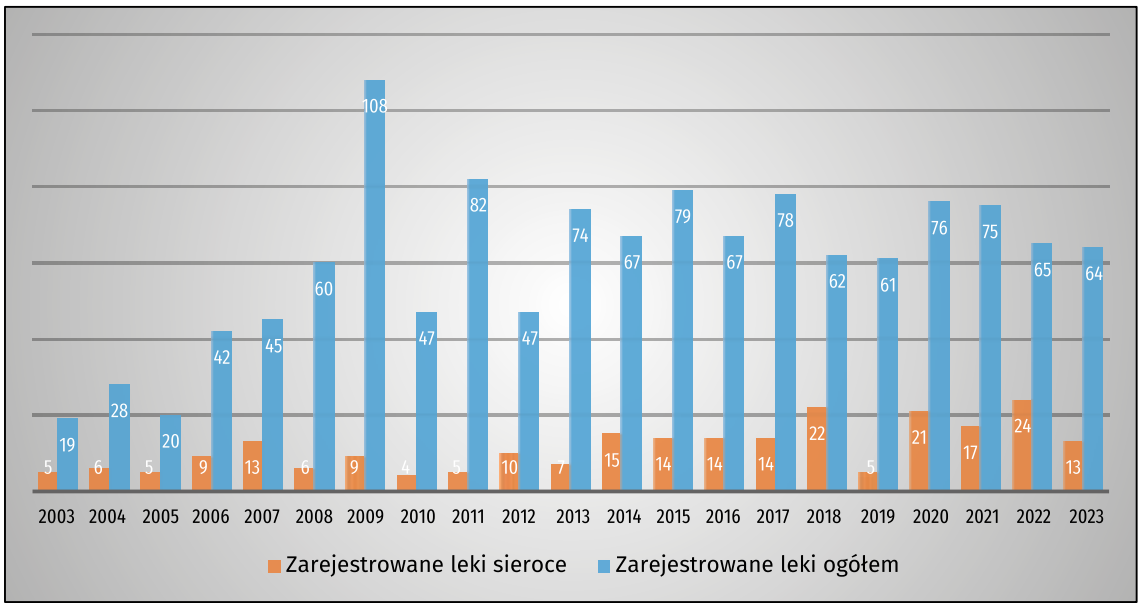
- Produkt leczniczy musi leczyć, zapobiegać lub diagnozować rzadką chorobę zagrażającą życiu lub przewlekle wyniszczającą,
- Choroba rzadka nie może dotyczyć więcej niż 5 na 10 tys. osób w Unii Europejskiej,
- Nie istnieje żadna zadowalająca metoda diagnozowania, zapobiegania lub leczenia choroby rzadkiej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

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

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

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

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

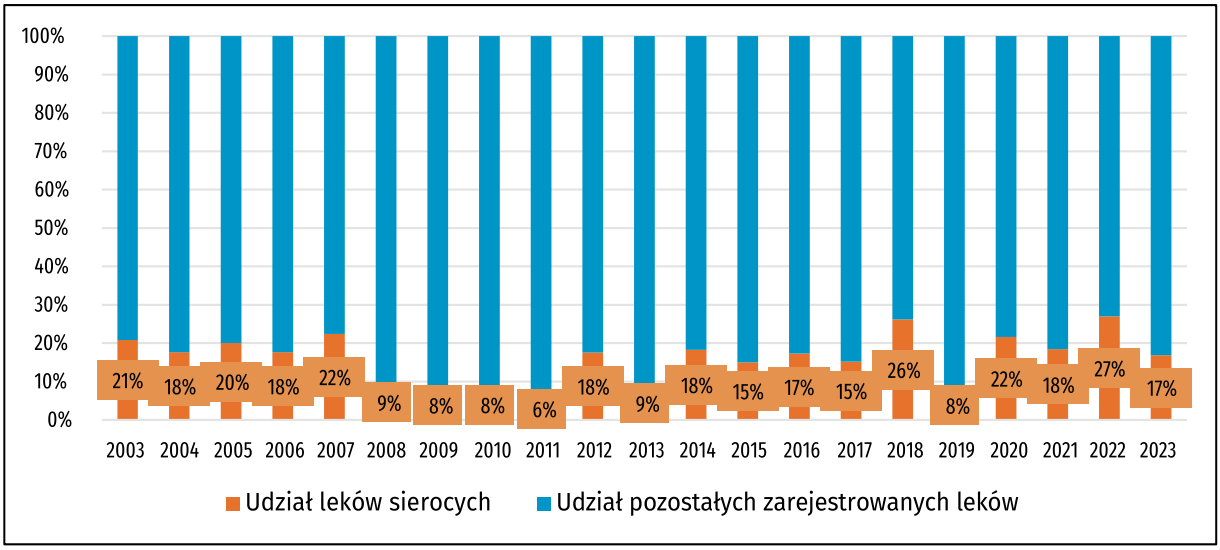



*Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych Europejskiej Agencji Leków*

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

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

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




*Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych Europejskiej Agencji Leków*

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

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

## Refundacja leków sierocych i leków stosowanych w chorobach rzadkich w Polsce

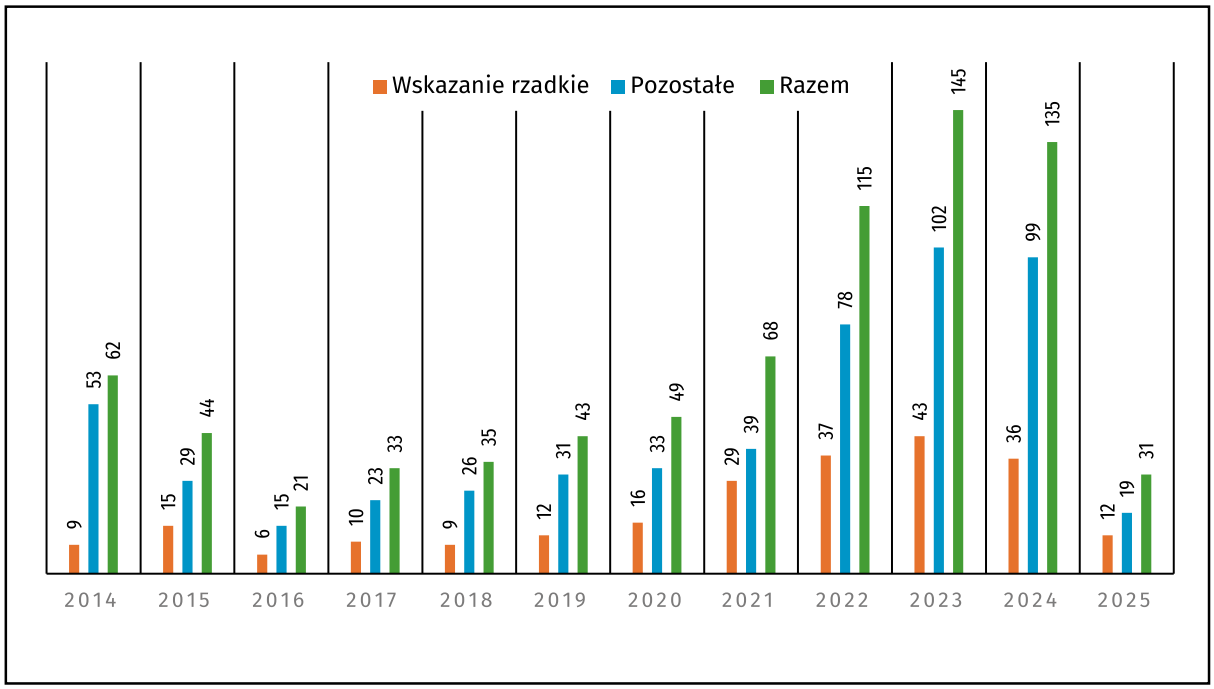
Należy podkreślić, że w Polsce w zakresie chorób rzadkich znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do nowych terapii chorób rzadkich w latach 2021- styczeń 2025. Według danych Ministra Zdrowia, w:

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

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

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

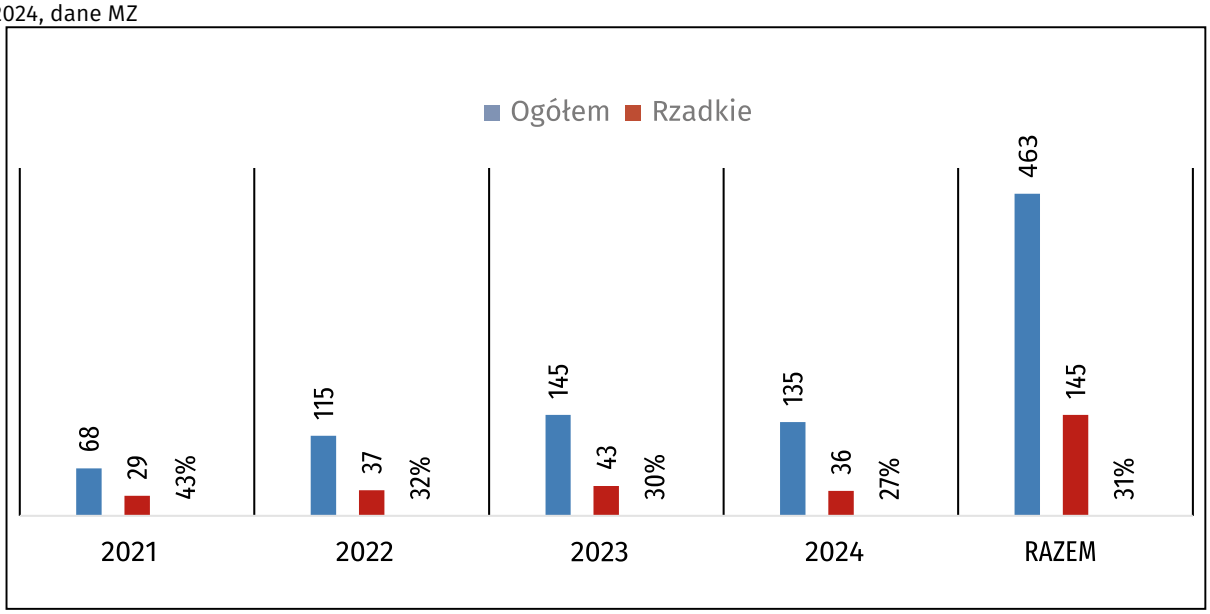
Wykres. Liczba nowych cząsteczko-wskazań leków zrefundowanych w chorobach rzadkich w latach 2014- styczeń 2025, dane MZ




*Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia*

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

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




*Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia*

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

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

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

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

*Dane Ministerstwa Zdrowia*

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

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

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

## Programy lekowe NFZ w ramach chorób rzadkich

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

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

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

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

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

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

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

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

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

*Dane NFZ*

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

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

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

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

*Dane NFZ*

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

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

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

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

*Dane NFZ*

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

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

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

## Aktualne potrzeby polskich klinicystów wg obszarów terapeutycznych chorób rzadkich
## Wprowadzenie

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**Co udało się zrobić w 2024 roku?**

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

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

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

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

**Jakie są wyzwania na 2025 rok?**

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

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

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

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

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

**Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

### Ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR)

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

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

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

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

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

### Diagnostyka chorób rzadkich

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

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

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

**Dostęp do leków w chorobach rzadkich**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR)**

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

**Diagnostyka i przesiew noworodkowy**

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

**Refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej**

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

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

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

### Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR)

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

### Diagnostyka, w tym poszerzenie przesiewu noworodkowego

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

### Refundacja w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej

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

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

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

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

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

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

**Diagnostyka, w tym poszerzenie przesiewu noworodkowego.**

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

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

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

**Refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w Unii Europejskiej**

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

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

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

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

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

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

### Rozwój ośrodków eksperckich i ich znaczenie

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

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

### Znaczenie rozwoju diagnostyki

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

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

**Współpraca z międzynarodowymi grupami badawczymi**

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

**Podsumowanie**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**Powołanie Ośrodków Eksperckich**

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

**Diagnostyka**

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

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

**Leczenie**

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

## Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek, COPERNICUS Pl, Szpital Św. Wojciecha w Gdańsku, Oddział Pediatryczny

**Potrzeby w zakresie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)**

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

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

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

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

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

**Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki**

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

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

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

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

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

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

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

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

**Potrzeby w zakresie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)**

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

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

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

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

**Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki**

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

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

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

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

**Potrzeby w zakresie refundacji w Polsce zarejestrowanych leków sierocych w UE**

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

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

W ostatnim czasie na horyzoncie leczenia II linii PBC pojawiają się nowe opcje terapeutyczne, które nie są refundowane, i są praktycznie niedostępne dla polskich pacjentów. To grupa doustnych agonistów receptora PPAR (ang. Peroxisome Proliferator- Activated Receptor), które redukują toksyczność kwasów żółciowych i stan zapalny poprzez modulację receptorów jądrowych PPAR. Obecnie dwa leki uzyskały rejestrację EMA: elafibranor we wrześniu 2024 r. i seladelpar w lutym 2025 roku. Wobec powyższego, należy podkreślić, że aktualnie nie dysponujemy w Polsce żadną refundowaną w ramach zarejestrowanego wskazania terapią.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Prof. dr hab. n. med. Piotr Radziszewski
## Kierownik Kliniki Urologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

**1. Sytuacja pacjentów ze śródmiąższowym zapaleniem pęcherza moczowego w Polsce**

Śródmiąższowe zapalenie pęcherza moczowego / zespół bolesnego pęcherza (IC/BPS) jest jedyną w urologii jednostką chorobową spełniającą kryteria choroby rzadkiej. Szacuje się, że w Polsce na IC/BPS choruje około 1 osoba na 10 000 mieszkańców, co przekłada się na maksymalnie 3,8 tys. pacjentów, z czego 90% stanowią kobiety. W codziennej praktyce klinicznej rozpoznajemy jednak znacznie mniej przypadków – w dużej mierze z powodu trudności diagnostycznych i ograniczonej liczby ośrodków prowadzących pełną diagnostykę.

Proces diagnostyczny jest skomplikowany, często długotrwały (3–10 lat od pierwszych objawów do rozpoznania), a niezbędne badania – takie jak cystoskopia z hydrodystensją i selektywnym pobraniem wycinków – wykonywane są w około 20 ośrodkach w kraju. Brak jednolitego modelu opieki, brak rejestru pacjentów oraz brak koordynacji diagnostyki i leczenia powodują, że wielu chorych latami pozostaje w systemie jako pacjenci „bez rozpoznania".

W efekcie, zanim postawiona zostanie prawidłowa diagnoza, chorzy często otrzymują jedynie leczenie objawowe – przeciwbólowe, psychotropowe czy opioidowe – które nie rozwiązuje problemu przyczynowego, a w dłuższej perspektywie generuje liczne powikłania. Wielu pacjentów z IC/BPS doświadcza istotnego spadku jakości życia, rezygnuje z pracy, ogranicza kontakty społeczne, a przewlekły ból prowadzi do zaburzeń nastroju, a w skrajnych przypadkach do myśli samobójczych.

**2. IC/BPS w kontekście chorób rzadkich i rekomendacji systemowych**

W Audycie Krajowego Forum ORPHAN 2025 jasno wskazano na potrzebę poprawy dostępu do diagnostyki i terapii w chorobach rzadkich, w tym zwiększenie dostępności do leków sierocych i technologii medycznych rekomendowanych w UE. Z punktu widzenia urologii IC/BPS jest modelowym przykładem choroby rzadkiej, w której brak refundowanego leczenia przyczynowego stanowi poważną lukę w opiece.

Międzynarodowe standardy (m.in. EAU Guidelines) wskazują polisiarczan pentozanu sodu (PPS, Elmiron®) jako leczenie drugiego wyboru po modyfikacji stylu życia i terapii behawioralnej. Lek ten odbudowuje warstwę glikozaminoglikanów wyściełającą pęcherz, zmniejszając jego przepuszczalność, łagodząc stan zapalny i redukując objawy bólowe oraz parcia naglącego.

PPS jest zarejestrowany w UE od 2017 roku w leczeniu zespołu bolesnego pęcherza z glomerulacjami lub wrzodami Hunnera. Dane kliniczne pokazują, że poprawę uzyskuje co najmniej połowa pacjentów, a ocena skuteczności jest możliwa po 6 miesiącach leczenia. U części chorych pozwala to na powrót do aktywności zawodowej i społecznej, co w kontekście kosztów pośrednich ma znaczenie także dla gospodarki.

**3. Polska perspektywa – brak refundacji i konsekwencje**

Pomimo że w Polsce złożono wniosek o objęcie PPS refundacją we wskazaniu IC/BPS, a Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji wydała pozytywną rekomendację, lek nie jest dostępny w refundacji. Skutkuje to sytuacją, w której terapia przyczynowa jest w praktyce poza zasięgiem większości pacjentów – miesięczny koszt leczenia to wydatek przekraczający możliwości wielu chorych.

Brak dostępu do PPS to nie tylko problem indywidualny, ale także systemowy: utrzymywanie kosztownego leczenia objawowego, narastanie powikłań wynikających z przewlekłego bólu i stosowania opioidów, przedłużające się zwolnienia lekarskie i trwała utrata zdolności do pracy i pogłębienie izolacji społecznej pacjentów.

**4. Uzasadnienie programu lekowego**

Wprowadzenie programu lekowego dedykowanego IC/BPS, opartego na PPS, pozwoliłoby na: stworzenie sieci ośrodków diagnostyczno-terapeutycznych specjalizujących się w IC/BPS, włączenie pacjentów do terapii przyczynowej w jasno określonych kryteriach, monitorowanie skuteczności i bezpieczeństwa leczenia, bu-

dowę krajowego rejestru pacjentów, co jest zgodne z założeniami Planu dla Chorób Rzadkich. Program taki odpowiadałby na postulaty zarówno środowiska klinicznego, jak i pacjentów – wpisując się w priorytety wyrażone w Audycie ORPHAN 2025.

**5. Wnioski**

Śródmiąższowe zapalenie pęcherza moczowego jest chorobą rzadką o wyjątkowo dużym wpływie na jakość życia pacjentów. Polska dysponuje kadrą i potencjałem diagnostycznym, ale brak refundowanego leczenia przyczynowego powoduje, że opieka nad chorymi jest niepełna.

Pozytywna rekomendacja PPS w Polsce i jego status leku sierocego w UE stanowią mocny fundament do włączenia terapii do refundacji w ramach programu lekowego. Takie rozwiązanie byłoby spójne z europejskimi standardami, polityką lekową w chorobach rzadkich i celami Planu dla Chorób Rzadkich 2024–2025.

Wdrożenie programu lekowego opartego na PPS powinno stać się jednym z priorytetów w obszarze urologii w chorobach rzadkich – dla przywrócenia pacjentom możliwości życia bez przewlekłego bólu i w pełni uczestniczenia w życiu społecznym.

## dr n. med. Joanna Zdziarska, Klinika Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, członek Grupy ds. Hemostazy Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów

Zaburzenia krzepnięcia są obszarem hematologii obejmującym liczne choroby i stany o charakterze prokrwotocznym lub prozakrzepowym. W odróżnieniu od hematoonkologii, główny ciężar opieki nad chorymi z zaburzeniami krzepnięcia spoczywa na poradniach specjalistycznych. Z uwagi na specyfikę tych chorób oraz ich odmienność od nowotworów krwi grono specjalistów zajmujących się hemostazą jest niewielkie – wyodrębnione z i tak nielicznej grupy hematologów. Opieka nad pacjentami ma charakter interdyscyplinarny, przy czym zespół specjalistów różni się składem od zespołu zaangażowanego w leczenie chorób hematoonkologicznych.

Dzięki wysiłkom środowiska lekarzy oraz pacjentów w prawie każdym województwie w Polsce powstały w ostatnich latach Ośrodki Leczenia Hemofilii, osobne dla dzieci i dla pacjentów dorosłych. Ich głównym zadaniem jest opieka nad chorymi z wrodzonymi skazami krwotocznymi, jednak w praktyce specjaliści z tych Ośrodków zajmują się wszystkimi zaburzeniami hemostazy, również nabytymi skazami krwotocznymi, wrodzonymi i nabytymi trombofiliami, małopłytkowościami, jak również kilkoma rzadkimi jednostkami chorobowymi, które są klasyfikowane jako hematologiczne, jednak spektrum ich objawów wykracza poza tę dziedzinę. Do takich zaburzeń należy plamica zakrzepowa małopłytkowa (TTP – thrombotic thrombocytopenic purpura).

Schorzenie to manifestuje się zwykle objawami neurologicznymi, rzadziej nefrologicznymi, którym towarzyszą charakterystyczne odchylenia w morfologii krwi obwodowej (niedokrwistość hemolityczna i małopłytkowość). U podłoża choroby leży wrodzony lub nabyty niedobór enzymu ADAMTS-13, rozkładającego w osoczu tzw. duże multimery czynnika von Willebranda.

Zarówno w postaci wrodzonej (zespole Upshaw-Schulmana) jak i w nabytej (zespół Moschkowitza) zaostrzenie choroby może mieć gwałtowny, czasem śmiertelny przebieg. Rozpoznanie choroby bywa opóźnione lub niemożliwe z braku dostępu do specjalistycznych konsultacji oraz laboratorium koagulologicznego. Wysunięcie podejrzenia TTP, wykonanie odpowiednich badań diagnostycznych, a następnie wdrożenie odpowiedniego leczenia może uratować pacjentowi życie.

Tradycyjnie leczenie zaostrzenia TTP polega na podawaniu w warunkach szpitalnych osocza świeżo mrożonego (w postaci wrodzonej) lub prowadzenie transfuzji wymiennej osocza (w postaci nabytej). Są to terapie o ograniczonej skuteczności oraz wymagające istotnych nakładów logistycznych. Podawanie osocza ma liczne ograniczenia: wymusza hospitalizację, może powodować (zwłaszcza przy częstym podawaniu) reakcje alergiczne i anafilaktyczne, a jego skuteczność jest ograniczona.

Rejestracje nowych leków o przełomowej skuteczności i nowatorskich mechanizmach działania znacznie poprawiło rokowanie pacjentów. W przypadku nabytej TTP taką terapią jest kaplacyzumab, dostępny już w ramach programu lekowego. Do wrodzonej postaci choroby zarejestrowany jest od niedawna pierwszy rekombinowany preparat enzymu ADAMTS13, który jednak nadal oczekuje na refundację w Polsce.

Wrodzona TTP przebiega rzutami, które pojawiają się z różną częstością i zwykle w sposób nieprzewidywalny. Każdy rzut wymaga hospitalizacji, licznych wlewów osocza świeżo mrożonego i nierzadko opieki neurologicznej. W przypadku częstych rzutów optymalną terapią jest profilaktyka: regularne wlewu osocza (raz na 2 tygodnie).

Badania kliniczne oraz obserwacje chorych objętych programem wczesnego dostępu do leku wykazują, że zastąpienie osocza oczyszczonym enzymem ADAMTS13 diametralnie zmienia komfort życia pacjentów, pozwalając na ich powrót do życia społecznego, rodzinnego oraz zawodowego. Pozwala również na skuteczną profilaktykę, możliwą do prowadzenia w warunkach domowych.

Na możliwość uzyskania leku oczekuje grupa kilkudziesięciu polskich pacjentów z wrodzoną postacią TTP. Znaczna część z nich została już poważnie doświadczona przez chorobę i musi zmagać się z problemami neurologicznymi (w tym udarami mózgu), niewydolnością nerek, krwawieniami i objawami anemizacji. Dostępność rekombinowanego ADAMT13 jest dla nich warunkiem utrzymania lub powrotu do aktywności zaworowej i rodzinnej.

## Podsumowanie perspektywy klinicystów

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

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

# Załączniki

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

### RZADKIE CHOROBY METABOLICZNE

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

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

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

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

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

## RZADKIE CHOROBY NEUROLOGICZNE

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

| | | |
|---|---|---|
| warmińsko-mazurskie | 28. WOJEWÓDZKI SPECJALISTYCZNY SZPITAL DZIECIĘCY IM. PROF. DR STANISŁAWA POPOWSKIEGO W OLSZTYNIE | 10 |
| śląskie | 29. UNIWERSYTECKIE CENTRUM KLINICZNE IM. PROF. K. GIBIŃSKIEGO ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W KATOWICACH | 4 |
| mazowieckie | 30. INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII | 2 |
| śląskie | 31. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 5 IM. ŚW. BARBARY W SOSNOWCU | 2 |
| świętokrzyskie | 32. ZESPÓŁ OPIEKI ZDROWOTNEJ W KOŃSKICH | 2 |
| | **Razem** | **1 090** |

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

## RZADKIE CHOROBY HEMATOLOGICZNE

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

## RZADKIE CHOROBY KARDIOLOGICZNE

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

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

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

## RZADKIE CHOROBY ALERGOLOGICZNE I PULMONOLOGICZNE

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

| | | |
|---|---|---|
| podlaskie | 18. UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY W BIAŁYMSTOKU | 10 |
| mazowieckie | 19. MAZOWIECKI SZPITAL BRÓDNOWSKI SPÓŁKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ | 8 |
| małopolskie | 20. SAMODZIELNY PUBLICZNY ZAKŁAD OPIEKI ZDROWOTNEJ SZPITAL UNIWERSYTECKI W KRAKOWIE | 5 |
| lubelskie | 21. UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W LUBLINIE | 4 |
| śląskie | 22. WOJEWÓDZKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY NR 5 IM. ŚW. BARBARY W SOSNOWCU | 4 |
| lubuskie | 23. LUBUSKI SZPITAL SPECJALISTYCZNY PULMONOLOGICZNO-KARDIOLOGICZNY W TORZYMIU SPÓLKA Z OGRANICZONĄ ODPOWIEDZIALNOŚCIĄ | 2 |
| podlaskie | 24. UNIWERSYTECKI DZIECIĘCY SZPITAL KLINICZNY IM. L. ZAMENHOFA W BIAŁYMSTOKU | 2 |
| | **Razem** | **1 098** |

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

**B.122 Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu**

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

*Opracowanie własne na podstawie Map Potrzeb Zdrowotnych 2024*

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych Union Register of medicinal products*

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

| Nazwa międzynarodowa | Produkt | Wskazanie |
|---|---|---|
| 1. Ambenoniowy chlorek | Mytelase | Miastenia |
| 2. Asfotaza alfa | Strensiq | Hipofosfatazja (HPP) |
| 3. Atidarsagen autotemcel | Libmeldy | Leukodystrofia metachromatyczna (MLD) |
| 4. Azathioprinum | Imuran | Miastenia |
| 5. Bromek glikopironium | Sialanar | Ciężka postać ślinotoku u dzieci i młodzieży w wieku od 3 lat z mózgowym porażeniem dziecięcym |
| 6. Bromek pirydostygminy | Pirydostygmina | Miastenia |
| 7. Danikopan | Voydeya | Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) |
| 8. Deflazakort | Calcort | Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) |
| 9. Deflazakort | Calcort | Miastenia gravis |
| 10. Delandistrogen moxeparwovek-rokl | Elevidis | Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)- tylko rejestracja FDA |
| 11. Distigmini bromidum | Ubretid | Miastenia |
| 12. Efanesoctocog alfa | Altuvoc | Hemofilia typu A |
| 13. Ekstrakt kory brzozowej | Filsuvez | Leczenie ran o częściowej grubości związanych z postacią dystroficzną pęcherzowego oddzielania się naskórka (DEB) i postacią graniczną pęcherzowego oddzielania się naskórka (JEB) u pacjentów w wieku 6 miesięcy i starszych. |
| 14. Ekulizumab | Soliris | Miastenia |
| 15. Elafibranor | Iqirvo | Leczenie pierwotnego zapalenia dróg żółciowych (PBC) w skojarzeniu z kwasem ursodeoksycholowym (UDCA) u osób dorosłych, u których stwierdzono niewystarczającą odpowiedź na leczenie z zastosowaniem UDCA lub w monoterapii u pacjentów, u których stwierdzono nietolerancję UDCA. |
| 16. Eleksakaftor/tezakaftor/iwakaftor | Kaftrio | Mukowiscydoza wskazanie dla pacjentów od 2 r.ż., z co najmniej jedną mutacją F508del w genie CFTR w B.112 |
| 17. Epkorytamab | Tepkinly | Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) |
| 18. Estradiolum i Norethisterone acetate | Novofem | Zespół Marfana |
| 19. Fenfluramina | Fintepla | Zespół Dravet i Zespół Lennoxa-Gastauta |
| 20. Gabapentyna | Gabapentin | Zespół Leigha (SNEM) |
| 21. Givinostat+AA21:A53 | Duvyzat | Dystrofia mięśniowa Duchenne'a |
| 22. Glofitamab | Columvi | Chłoniak rozlany z dużych komórek B (DLBCL) |
| 23. Hydrocortisonum | Corhydron | Achondroplazja |
| 24. Immunoglobulina ludzka | HyQvia | Przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna (CIDP) |
| 25. Iptacopan | Fabhalta | Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) |
| 26. Kanakinumab | Ilaris | Choroba Stilla |
| 27. Kannabidiol | Epidiolex | Zespół Angelmana |
| 28. Kaplacyzumab | Cablivi | Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP) |
| 29. Kreon 10 000 | Kreon Travix | Mukowiscydoza |
| 30. Lanadelumab | Takhzyro | Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE)- wskazanie: od 2 r.ż. i poszerzone kryteria w B.122 |
| 31. Levodopum i Benserazidum | Madopar | Choroba Parkinsona |
| 32. Levodopum i Carbidopum | Nakom | Choroba Parkinsona |

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

*Opracowanie własne Audyt KFO 2024*

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

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

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych NFZ*

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

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia*

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

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

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

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

*Opracowanie własne na podstawie danych Ministerstwa Zdrowia*

# Bibliografia


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

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

SPONSORZY I PARTNERZY:

Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

**European Health Network**

**Health&Disease Management Institute**

**ISBN 978-83-972979-1-3**

**Krajowe Forum ORPHAN**
**Warszawa 2025**