Plan dla chorób rzadkich

W rozporządzeniu (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. Urz. UE L 18 z 22.01.2000, str. 1, z późn. zm.) w punkcie 7 wskazano, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości i dostępności do leczenia jak inni pacjenci.

Na mocy decyzji nr 1350/2007/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 października 2007 r. ustanawiającej drugi wspólnotowy program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008–2013 [Dz. Urz. UE L 301 z 20.11.2007, str. 3] wydano zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, aby państwa członkowskie Unii Europejskiej opracowały plany lub strategie dotyczące rzadkich chorób w ramach własnych systemów zdrowotnych i socjalnych w celu umożliwienia pacjentom cierpiącym na te choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki i leczenia (m.in. leków sierocych).

Plan dla Chorób Rzadkich został opracowany dla chorych na choroby rzadkie w Rzeczpospolitej Polskiej i jest obecnie w trakcie wdrażania. Realizacja Planu trwa od 2020 r. (opisy kolejnych etapów wdrażania poniżej).

Oczekiwane efekty wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich

- Dzięki Planowi dla Chorób Rzadkich, nastąpi poprawa opieki medycznej nad chorymi na choroby rzadkie
- Poprawi się dostępność do diagnostyki genetycznej i wprowadzone zostaną nowoczesne wysokoprzepustowe badania genomowe; zostaną wprowadzone nowe niegenetyczne badania laboratoryjne; ostatecznie poprawi się rozpoznawalność chorób rzadkich
- Dzięki ośrodkom eksperckim chorzy na choroby rzadkie będą mieć długofalową, właściwie dobraną opiekę medyczną; będzie to wielodyscyplinarna, koordynowana opieka medyczna, zgodna z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.
- Pacjent z chorobą rzadką będzie widoczny w systemie dzięki nadaniu kodu ORPHA i „Paszportowi”
- Polski Rejestr Chorób Rzadkich umożliwi monitorowanie oraz uzyskanie wiarygodnych informacje dotyczących epidemiologii chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej;
- Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” będzie kompleksowym i łatwo dostępnym źródłem wiarygodnych informacji nt. chorób rzadkich
- Plan dla Chorób Rzadkich jest katalizatorem wielu zmian legislacyjnych

Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r.

Choroby rzadkie

Choroby rzadkie to takie, których częstość występowania nie przekracza progu 5 chorych na 10 000 osób i wszystkie te choroby mają charakter poważny, przewlekły i często zagrażający życiu. Choroby

rzadkie nieustannie stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne, a liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich jest szacowana na około 8000–10 000, co przy jednoczesnej niskiej częstości ich występowania oraz dużym rozproszeniu w populacji ogólnej jest przyczyną zrozumiałych trudności w ustalaniu właściwego rozpoznania lub leczenia. Choroby rzadkie mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, powodujący chroniczny ubytek na zdrowiu. Należy podkreślić, że około 80% z nich ma podłoże genetyczne, a pozostałe 20% może mieć związek z infekcją, alergią, czynnikami środowiskowymi lub ich etiologii dotychczas nie ustalono. Około 50% chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym (około 30% dzieci umiera przed osiągnięciem 5. roku życia), pozostałe dotyczą osób w wieku dorosłym. W tej ostatniej grupie znajdują się zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i te, u których choroba ujawniła się w późniejszym wieku. Wśród osób dorosłych 10–25% chorób przewlekłych ma status choroby rzadkiej. Szacuje się, że choroby rzadkie dotykają 6–8% populacji każdego kraju. Mając na uwadze dane demograficzne z naszego kraju, należy założyć, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2 do 3 milionów osób. Opóźnienie rozpoznania choroby rzadkiej tzw. odyseja diagnostyczna, przekracza nawet dekadę od wystąpienia pierwszych objawów. Opóźnienie to generuje zagrożenia dla zdrowia pacjenta z chorobą rzadką oraz znaczne koszty pośrednie wynikające z absenteizmu i prezenteizmu jego opiekunów. Ponadto prowadzi do nieefektywnego wykorzystania zasobów systemu ochrony zdrowia także w odniesieniu do pacjentów z chorobami powszechnymi (liczne konsultacje, badania diagnostyczne, hospitalizacje pacjenta z chorobą rzadką zamiast klarownej ścieżki z ograniczoną do uzasadnionych medycznie świadczeń). Wprowadzenie rozwiązań Planu dla Chorób Rzadkich ma poprawić zarówno dostęp pacjentów z chorobami rzadkimi do diagnostyki i leczenia, jak i usprawnić funkcjonowanie systemu ochrony zdrowia jako całości, w tym zapobieganie nieuzasadnionemu wydatkowaniu środków publicznych.

Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r., zwany dalej „Planem”, ma na celu kontynuacje prac nad wprowadzeniem kompleksowych rozwiązań oraz usprawnieniem systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie, których implementację rozpoczął Plan dla Chorób Rzadkich określony w uchwale nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich (M.P. poz. 883), realizowany w latach 2021–2023 i kontynuował Plan określony w uchwale nr 88 Rady Ministrów z dnia 13 sierpnia 2024 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025.

W dokumencie ujęto działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, których realizacja rozpoczęła się w 2024 r. i 2025 r., i które wymagają kontynuacji. W niniejszym dokumencie wskazano wszystkie obszary, na których opiera się Plan dla Chorób Rzadkich, również te, w których zadania zostały zrealizowane lub są kontynuowane na podstawie prawnej innej niż uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia Planu dla Chorób Rzadkich.

Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r. opiera się na sześciu obszarach:

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 celu właściwej realizacji zadań wskazanych w Planie jest niezbędne działanie Rady do spraw Chorób Rzadkich. Zadania oraz skład Rady określa się w zarządzeniu Ministra Zdrowia. W realizacji zadań Rada współpracuje z ekspertami w zakresie chorób rzadkich oraz pracuje w zespołach roboczych. Niezbędne stanie się wydanie zarządzenia Ministra Zdrowia w sprawie Rady do spraw Chorób Rzadkich w celu wskazania szczegółowych zadań Rady do spraw Chorób Rzadkich w 2026 r.

Zadanie

ZADANIE 1	Działalność Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	Zarządzenie Ministra Zdrowia w sprawie Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich, Narodowy Fundusz Zdrowia, zwany dalej „NFZ", Centrum e-Zdrowia, Agencja Oceny Technologii i Taryfikacji, zwana dalej „AOTMiT"
Zadanie	realizacja zadań, które zostaną wskazane określi zarządzenie Ministra Zdrowia w sprawie powołania Rady do spraw Chorób Rzadkich, w tym przedstawienie Ministrowi Zdrowia sprawozdania z realizacji zadań.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2026 r.
Koszt wprowadzenia	250 000 zł
Koszt realizacji	-

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

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnią OECR, które dzięki współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnych dla Chorób Rzadkich, zwanych dalej „Europejskimi Sieciami Referencyjnymi" albo „ERN", oraz działaniu na obszarze kraju, realizują świadczenia opieki zdrowotnej w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. OECR są powiązane z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi przez członkostwo w ich strukturach, zgodnie z profilem udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej.

Europejskie Sieci Referencyjne to wirtualne sieci skupiające świadczeniodawców z całej Europy, utworzone w celu radzenia sobie ze złożonymi lub rzadkimi schorzeniami wymagającymi wysoce specjalistycznego leczenia oraz łączenia fachowej wiedzy, zasobów i doświadczenia specjalistycznych ośrodków z państw członkowskich Unii Europejskich.

Identyfikacja i powołanie OECR we wszystkich krajach członkowskich Unii Europejskiej zostało uznane

przez Radę Unii Europejskiej za kluczowe działanie w ramach narodowych planów lub strategii dla chorób rzadkich. Aby ujednolicić kryteria wyłaniania i standardy działania takich ośrodków, Komitet Ekspertów Unii Europejskiej do spraw Chorób Rzadkich (EUCERD) opracował zalecenia, które zostały przyjęte w dniu 24 października 2011 r.(EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (24 October 2011), https://vsop.nl/media/uploads/file/EUCERD%20recommendations.pdf)

Zgodnie z dyrektywą Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej (Dz. Urz. UE L 88 z 04.04.2011, str. 45, z późn. zm.) Komitet EUCERD opracował jednolite zalecenia powoływania Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich w państwach członkowskich (24 października 2011 r.) obejmujące cztery obszary, takie jak:

1. misja i zakres działań;
2. kryteria wyznaczania;
3. procedura wyznaczania i oceny;
4. europejski wymiar Ośrodków Eksperckich.

Zasadniczym zadaniem OECR jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, koordynowanej opieki medycznej. Zgodnie z zaleceniami EUCERD i OECR powinny być nominowane przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

W kolejnym dokumencie przygotowanym przez EUCERD zostały zawarte rekomendacje dotyczące powoływania Europejskich Sieci Referencyjnych tworzonych na bazie powołanych w krajach członkowskich OECR, który ukazał się dnia 31 stycznia 2013 r. (EUCERD Recommendations on Rare Diseases European Reference Networks (RD ERN) (31 January 2013), https://ec.europa.eu/health/sites/default/files/ern/docs/eucerd_rd_ern_en_0.pdf; https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_pl). Współpraca międzynarodowych grup ekspertów w ramach ERN zakłada możliwość konsultacji pacjentów z chorobami rzadkimi przy użyciu nowoczesnych technologii komunikacji i wymiany danych, w myśl zasady „podróżuje wiedza, nie pacjent". Aktualnie w Europie działają 24 Europejskie Sieci Referencyjne. Każdy polski ośrodek, który dotychczas został przyjęty do ERN, musiał uzyskać zgodę ministra właściwego do spraw zdrowia oraz spełnić kryteria europejskie, o których mowa powyżej.

Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej przewiduje tworzenie ERN oraz ułatwia pacjentom dostęp do informacji o opiece zdrowotnej, a tym samym zwiększa możliwości leczenia.

W Rzeczypospolitej Polskiej dotychczas powołano Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich w trybie uznania kompetencji. W dniu 28 marca 2023 r. minister właściwy do spraw zdrowia wystosował list nominacyjny do wszystkich ośrodków pozostających w Europejskich Sieciach Referencyjnych i oficjalnie uznał je jako OECR. Ośrodki te otrzymają dokument potwierdzający członkostwo w krajowych OECR i zostaną opatrzone stosownym oznaczeniem identyfikującym sieć OECR. Ośrodki należące do

Europejskich Sieci Referencyjnych przeszły międzynarodową procedurę konkursową weryfikującą swoiste dla danego ERN kryteria merytoryczne i potwierdzające ich status ekspercki. OECR będące w ERN podlegają corocznemu audytowi europejskiemu.

W Rzeczypospolitej Polskiej istnieje szereg innych rozpoznawalnych ośrodków, które od lat prowadzą diagnostykę oraz zapewniają leczenie i opiekę pacjentom z określonymi chorobami lub grupami chorób rzadkich. Posiadają one swoje rejestry, w których gromadzą dane epidemiologiczne oraz kliniczne na temat historii określonych chorób. Ośrodki te posiadają bogaty dorobek naukowy oraz prowadzą ugruntowaną współpracę z placówkami zagranicznymi, co przekłada się na ich renomę i reputację w środowisku. Te ośrodki, po przejściu przez ustaloną procedurę kwalifikacyjną, uwzględniającą zarówno kryteria merytoryczne, jak i formalne, będą mogły otrzymać nominację ministra właściwego do spraw zdrowia jako kolejne OECR w Rzeczypospolitej Polskiej.
Otrzymają certyfikat potwierdzający status Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich oraz wzór graficzny umożliwiający identyfikację ośrodka.

Współdziałanie OECR na terenie danego państwa członkowskiego Unii Europejskiej powinno docelowo, w dłuższym horyzoncie czasowym, zapewnić realizację potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi m.in. dzięki współpracy z wyspecjalizowanymi laboratoriami diagnostycznymi i badawczymi oraz z innymi placówkami wspomagającymi proces diagnostyki i leczenia, jak również z organizacjami i stowarzyszeniami zrzeszającymi pacjentów. Planuje się nominacje kolejnych OECR pozostających poza Europejskimi Sieciami Referencyjnymi. W ramach realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025 wypracowano propozycję zmiany do ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461, z późn. zm.) określającej zasady dotyczące powstawania krajowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich. Szczegółowe warunki nadania statusu OECR zostaną określone w rozporządzeniu wydanym przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

Zgodnie z kompetencjami zaangażowanych instytucji oraz przy udziale Rady do spraw Chorób Rzadkich będą prowadzone działania mające na celu monitorowanie oraz bieżącą weryfikację rozwiązań związanych z mechanizmami rozliczeniowymi dla OECR. Cele szczegółowe wymagające w obszarze Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich dalszych działań, niezależnie od Planu dla Chorób Rzadkich:

1. Nadanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia statusu OECR ośrodkom pozostających poza Europejskimi Sieciami Referencyjnymi.

Mierniki

1. Liczba nowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich.
2. Liczba unikalnych pacjentów z chorobami rzadkimi pozostających pod opieką OECR w latach 2025 i 2026 zarówno dla nowo powoływanych jak i już funkcjonujących w ramach ERN OECR.

Zadanie

ZADANIE 1	Opracowanie zaleceń dla oceny krajowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich.

Rekomendacja	dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; EUCERD zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Eksperckich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich. https://ec.europa.eu/health//sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf.
Podmiot odpowiedzialny	Rada do spraw Chorób Rzadkich
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia
Zadanie	Opracowanie dla ministra właściwego do spraw zdrowia zaleceń co do postępowania w procesie oceny dokumentacji jednostek organizacyjnych ubiegających się do nadanie statusu OECR.
Termin realizacji Zadania	do dnia 30 czerwca 2026 r.
Koszt wprowadzenia	100 000 zł
Koszt realizacji	-

Obszar Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu w chorobach rzadkich

Każdy pacjent, bez względu na rzadkość swojej choroby, powinien mieć równy i łatwy dostęp do szybkiej, nowoczesnej i wiarygodnej diagnostyki oraz możliwie najlepszej opieki medycznej. Poprawa diagnostyki chorób rzadkich pozwoli na uniknięcie tzw. „odysei diagnostycznej" trwającej od kilku do nawet kilkunastu lat, która generuje ogromne koszty dla systemu ochrony zdrowia, a dla pacjenta z podejrzeniem choroby rzadkiej i jego rodziny jest obciążeniem psychicznym, materialnym i zdrowotnym.

Zarówno diagnostyka genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich (dotyczy to 80% chorób rzadkich) oraz niegenetycznych chorób rzadkich odbywa się w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz leczenia szpitalnego. W zaspokajaniu potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi OECR pełnią szczególną role.

Badanie genetyczne jest niezbędne w celu prawidłowego rozpoznania choroby i określenia kodu ORPHA, który jest unikalnym i stałym identyfikatorem chorób rzadkich. Kod OPRHA jest nadawany przez Orphanet – europejską inicjatywę ekspertów w zakresie chorób rzadkich, stawiających sobie za cel gromadzenie i promowanie wiedzy o chorobach rzadkich. Wybór właściwego badania genetycznego na wczesnym etapie procesu diagnostycznego ma kluczowe znaczenie w przypadku chorób rzadkich, które są często heterogenne klinicznie lub genetycznie, mają niepełną ekspresję kliniczną, nietypowy przebieg czy niejasną etiologię (fenokopie). Technologia sekwencjonowania nowej generacji jest obecnie najbardziej wydajną analizą genetyczną, która pozwala na zbadanie całego genomu ludzkiego, jądrowego i mitochondrialnego, z wysoką czułością i dokładnością w bardzo krótkim czasie. Właściwa strategia diagnostyczna pozwala na istotne skrócenie czasu uzyskania większości rozpoznań choroby z kilku lub kilkunastu lat (obecnie) do średnio 10 miesięcy. Szybka weryfikacja ostatecznego rozpoznania choroby przynosi wielorakie korzyści, poczynając od możliwości wprowadzenia leczenia celowanego, jeżeli jest dostępne, albo zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, co może przełożyć się na zoptymalizowanie finansowania badań diagnostycznych.

W niektórych przypadkach oprócz wykonania badania genetycznego, jest konieczne wykorzystanie wysokospecjalistycznych laboratoryjnych badań niegenetycznych np. enzymatycznych, metabolicznych, obrazowych, elektrofizjologicznych i innych, zależnie od specyfiki chorób. Mapowanie potrzeb w

zakresie modernizacji bazy diagnostycznej powołanych OECR powinno uwzględnić zróżnicowane potrzeby tychże ośrodków.

Wiele chorób rzadkich kodowanych kodami ORPHA to choroby nabyte, np. z autoagresji , lub choroby których podłoże nie jest jeszcze znane, jednak rozpoznanie jest możliwe na podstawie kryteriów diagnostycznych.

Opóźnione lub błędne rozpoznanie choroby rzadkiej jest spowodowane przede wszystkim ograniczonym dostępem do niezbędnych wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych, jak również brakiem wystarczającej wiedzy o chorobach rzadkich wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej i lekarzy specjalistów różnych dziedzin medycyny. Powoduje to, że diagnostyka chorób rzadkich często odbywa się z wykorzystaniem innych metod diagnostycznych, szczególnie z zakresu diagnostyki obrazowej oraz laboratoryjnej, co w połączeniu z kosztami powtarzających się hospitalizacji wpływa na wysokie koszty świadczeń opieki zdrowotnej.

W celu poprawy diagnostyki chorób rzadkich, zweryfikowano zapotrzebowanie na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich oraz niegenetyczne wysokospecjalistyczne badania laboratoryjne.

Aktualnie jest procedowane w Ministerstwie Zdrowia wprowadzenie badań genetycznych do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Analizie i uzgodnieniom poddano dokumentację dotyczącą następujących badań genetycznych:

1. całoeksomowe badanie (WES – Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – Next Generation Sequencing);
2. małe i średnie panele NGS.

Inną zidentyfikowaną trudnością w diagnostyce chorób rzadkich jest niedostateczne wyposażenie ośrodków diagnostycznych zajmujących się diagnozowaniem i leczeniem pacjentów z podejrzeniem i rozpoznaniem choroby rzadkiej. Część dostępnych obecnie urządzeń medycznych i sprzętu jest przestarzała, mało wydajna i wymaga kosztownych napraw lub wymiany. Najistotniejsze ograniczenia są związane z wysokim kosztem zakupu i utrzymania platform mikromacierzowych oraz sekwenatorów o wysokiej przepustowości, wykorzystujących technologię sekwencjonowania nowej generacji. Istnieje obawa, że obecnie dostępna w Rzeczypospolitej Polskiej infrastruktura ośrodków nie jest w stanie sprostać ogólnokrajowym potrzebom diagnostycznym.

Mając świadomość, że trwa proces doposażenia podmiotów leczniczych w ramach różnego typu projektów inwestycyjnych zaistniała konieczność weryfikacji aktualnego zapotrzebowania podmiotów leczniczych w sprzęt diagnostyczny.

W ramach realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na 2026 r. przewiduje się przeprowadzenie analizy aktualnego wyposażenia laboratoriów diagnostycznych w podmiotach leczniczych o profilu dziecięcym, których komórki organizacyjne posiadają status OECR oraz planują ubiegać się o nadanie tego statusu, w najnowocześniejszy sprzęt w zakresie niezbędnym do wykonywania nowoczesnej diagnostyki genetycznej, immunologicznej i metabolicznej.

Po przeprowadzeniu analizy zasobów ww. podmiotów będzie możliwe wskazanie realnego zapotrzebowania na modernizację infrastruktury i doposażenie laboratoriów diagnostycznych, w których są wykonywane badania genetyczne.

Celem ww. działań jest stworzenie zaplecza diagnostycznego dla wszystkich pacjentów pediatrycznych z podejrzeniem lub rozpoznaniem choroby rzadkiej. Ostatecznie podmioty lecznicze, które zostaną wskazane jako te wymagające modernizacji i doposażenia, będą stanowiły kompleksowe wsparcie dla realizacji dalszych działań, ukierunkowanych na poprawę dostępności do nowoczesnej diagnostyki genetycznej (technologii wielkoskalowych) w Rzeczypospolitej Polskiej.

Cele szczegółowe

1. Określenie potencjału diagnostycznego OECR w odniesieniu do chorób uwarunkowanych genetycznie i niegenetycznych.

Mierniki

1. Liczba podmiotów leczniczych, które wykazały zapotrzebowanie na nowy sprzęt do diagnostyki chorób rzadkich.
2. Liczba i rodzaj wskazanego sprzętu.

Zadanie:

ZADANIE 1	Opracowanie zaleceń dla oceny krajowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich.
Rekomendacja	dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; EUCERD zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Eksperckich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich. https://ec.europa.eu/health//sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf.
Podmiot odpowiedzialny	Rada do spraw Chorób Rzadkich
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia
Zadanie	Opracowanie dla ministra właściwego do spraw zdrowia zaleceń co do postępowania w procesie oceny dokumentacji jednostek organizacyjnych ubiegających się do nadanie statusu OECR.
Termin realizacji Zadania	do dnia 30 czerwca 2026 r.
Koszt wprowadzenia	100 000 zł
Koszt realizacji	-

Obszar: Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

Przez poprawę dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, stosowanych w chorobach rzadkich, należy rozumieć zwiększenie liczby terapii w ramach ograniczonych zasobów. Każde rozszerzenie wykazu dostępnych terapii wymaga uwzględnienia uwarunkowań budżetowych. Należy zatem zauważyć, że o ile skuteczność technologii medycznych może być wyrażona w sposób uniwersalny (np. wyleczenie, przeżycie), to ocena dowodów

tej skuteczności wymaga uwzględnienia specyfiki chorób rzadkich. Poprawa dostępu obejmuje zarówno leki innowacyjne (zarejestrowane i na etapie rozwoju lub badań klinicznych przed dopuszczeniem do obrotu), bez względu na status leku sierocego, jak i leki od dawna dostępne, w tym stosowane poza zarejestrowanymi wskazaniami.

Potrzeba zmian w dużej mierze wynika z badań i rozwoju nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych. We wszystkich systemach zdrowotnych wyzwaniem, przed którym stoją decydenci, jest pojawianie się innowacyjnych, zwykle kosztownych technologii medycznych. W wielu krajach, już od lat 70. XX w., rozwija się systematyczne monitorowanie rozwoju nowych technologii, tak aby w sposób kompleksowy i systematyczny identyfikować potencjalnie dobrze rokujące technologie medyczne. Takie działanie umożliwia zarówno kompleksową i kontekstualną ocenę już zarejestrowanych technologii, jak i odpowiednią reakcję oraz przygotowanie się na pojawienie nowych technologii, w tym zaplanowanie budżetu i długofalowych strategii finansowania. Wprowadzenie w 2020 r. zmian legislacyjnych związanych z uchwaleniem ustawy z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. z 2024 r. poz. 889, z późn. zm.) umożliwiających przegląd nowo zarejestrowanych technologii lekowych, czego wynikiem jest publikowanie przez AOTMiT, corocznych raportów z oceny technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności, umożliwiło implementację działań wyprzedzających do polskiego systemu refundacyjnego. W tym zakresie ważne są też wewnętrzne inicjatywy prowadzone z inicjatywy Ministerstwa Zdrowia, jak np. horizon scanning w zakresie planów wnioskowania firm farmaceutycznych w kolejnych latach. Wskazane jest wykorzystanie dostępnych materiałów i źródeł oraz współpraca z instytucjami, takimi jak Międzynarodowe Konsorcjum do spraw Badań Naukowych Chorób Rzadkich (The International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC) czy Europejska Sieć Oceny Technologii Medycznych (European Network for Health Technology Assessment, EunetHTA).

Dostęp do leków dopuszczonych w leczeniu chorób rzadkich

Należy podkreślić, że dostęp do leków i innych technologii terapeutycznych jest w dużej mierze determinowany dostępem do diagnostyki zapewniającej wczesne i szybkie rozpoznanie. Obecnie postawienie właściwego rozpoznania jest istotnie opóźnione i powoduje nieoptymalne postępowanie medyczne oraz prawdopodobnie wzrost kosztów. Dodatkowo polski system refundacyjny jest wnioskowy, a co za tym idzie pierwszym krokiem do systemowego finansowania terapii jest złożenie odpowiedniego wniosku refundacyjnego przez podmiot odpowiedzialny za produkt leczniczy. Wniosek taki rozpoczyna procedurę refundacyjną i w przypadku osiągnięcia porozumienia między wnioskodawcą a ministrem właściwym do spraw zdrowia, minister ten wydaje pozytywną decyzję refundacyjną o objęciu refundacją i ustaleniu urzędowej ceny zbytu netto.

Leki dopuszczone do stosowania w terapii chorób rzadkich w trakcie procedury dopuszczenia do obrotu na terenie Unii Europejskiej mogą, na wniosek podmiotu odpowiedzialnego, podlegać ochronie handlowej przez nadanie im na okres 10 lat statusu leku sierocego. (Art. 3 rozporządzenia (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz. Urz. UE. L 18 z 22.01.2000 r., str. 1, z późn. zm.), https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Medicinal_products_for_rare_diseases_in_Europe.pdf). Po upływie tego okresu tracą status leku sierocego i w konsekwencji ochronę rynkową. Pozostają jednak nadal lekami przeznaczonymi do terapii chorób rzadkich. Status leku sierocego i związana z nim ochrona rynkowa lub handlowa w zamyśle ustawodawstwa unijnego miały stymulować

zainteresowanie przemysłu farmaceutycznego inwestowaniem w badania i produkcję leków do terapii chorób rzadkich.

Według raportu Orphanet w Unii Europejskiej w kwietniu 2025 r. było 177 cząsteczko-wskazań (tj. 151 leków, gdyż jeden lek może być stosowany w terapii kilku chorób rzadkich) zarejestrowanych do stosowania w terapii chorób rzadkich, ze statusem leku sierocego oraz 469 cząsteczko-wskazań (tj. 422 leków) bez takiego statusu, jednak służących leczeniu schorzeń rzadkich. W przytoczonym raporcie można zaobserwować wzrost liczby rejestracji produktów stosowanych w chorobach rzadkich, bez przyznanej desygnacji sierocej. W ostatnich 5 latach jest to ok. 30 cząsteczko-wskazań rocznie, przy ok. 20 cząsteczko-wskazaniach leków z przyznanym statusem leku sierocego rocznie. Mając na względzie coraz silniej zarysowaną tendencję sygnowania produktów leczniczych jako stosowane w chorobie rzadkiej, polskie ustawodawstwo w części refundacyjnej musi wprowadzić niepodważalny, dostosowany do potrzeb systemu mechanizm oceny leków. Prace w tym zakresie, z uwagi na złożony i wielowymiarowy charakter refundacji produktów leczniczych, prowadzone są niezależnie od Planu, jednak wpisują się w trend zwiększania dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich (m.in. przez planowane wprowadzenie analizy wielokryterialnej w ocenie leków z przyznaną desygnacją sierocą).

Oprócz stale zwiększanej puli refundowanych leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich oraz mimo zauważalnie zredukowanego czasu oczekiwania na refundację produktów po ich rejestracji i realnego dostępu do leczenia, istnieje jeszcze niezaspokojona potrzeba w zakresie:

1. stosowania leków przed ich formalnym dopuszczeniem przez EMA – zastosowanie podyktowane współczuciem (ZPW, ang. CU – compassionate use) Brak powszechnie przyjętego polskiego terminu; proponowane terminy: humanitarny dostęp, humanitarne zastosowanie, empatyczne zastosowanie, zastosowanie podyktowane empatią, zastosowanie podyktowane współczuciem, etyczne zastosowanie, program pilnej pomocy), którego ramy prawne zostały uregulowane przez Unię Europejską;
2. dostępu do leków od momentu rejestracji do ich systemowej refundacji, co mogą zapewnić programy wczesnego dostępu (PWD, ang. EAP – early access programs). (Należy odnotować, iż w dokumencie wyraźnie oddzielono ZPW i PWD/EAP na programy dla leków przed dopuszczeniem i przed refundacją. W piśmiennictwie te pojęcia nie zawsze są tak jednoznacznie definiowane i bywają używane zamiennie.)

Stosowanie leków w ramach ZPW jest uregulowane na poziomie Unii Europejskiej rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady (WE) nr 726/2004 z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającym unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i nadzoru nad nimi oraz ustanawiającym Europejską Agencję Leków (Dz. Urz. UE L 136 z 30.04.2004, str. 1, z późn. zm.). Przepisy art. 83 tego rozporządzenia dotyczą procedur, które powinny być odrębnymi przepisami uregulowane na poziomie krajów członkowskich. W dniu 8 maja 2024 r. Minister Zdrowia upoważnił Prezesa Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, zwanego dalej „URPL", do opracowania, prowadzenia procesu uzgodnień (wewnętrznych i zewnętrznych), konsultacji publicznych i opiniowania, w tym prowadzenia konferencji uzgodnieniowej, projektu ustawy o zmianie ustawy – Prawo farmaceutyczne w zakresie wprowadzenia do ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (Dz. U. z 2025 r. poz. 750, z późn. zm.) przepisów

dotyczących procedury zastosowania produktu leczniczego podyktowanego współczuciem. Prace nad projektem są kontynuowane w URPL zgodnie z ww. upoważnieniem oraz kompetencjami organów zaangażowanych w przygotowanie projektu – przedstawicielami AOTMiT, NFZ, Głównym Inspektorem Farmaceutycznym (GIF), Centrum e-Zdrowia, a także Ministerstwem Zdrowia.

ZPW są programami ratującymi życie lub zapobiegającymi nieodwracalnej utracie zdrowia dzięki dostępowi do leku przed jego dopuszczeniem do obrotu, lecz nie mają wpływu na poprawę dostępu po dopuszczeniu leku do obrotu. Wprowadzenie krajowych programów wczesnego dostępu i odpowiednich regulacji prawnych pozwala na wypełnienie tej luki przez uregulowanie dostępu do coraz częściej tworzonych przez przemysł farmaceutyczny charytatywnych programów dostępu dla pacjentów, w tym m.in. dostępu do terapii dla pacjentów kontynuujących leczenie po zakończeniu badań klinicznych.

W przypadku, kiedy toczy się proces rejestracyjny, nie powinno to wykluczać możliwości kontynuacji stosowania leków w niedawno ukończonych badaniach klinicznych, co jest uzasadnieniem dla wprowadzenia ZPW. Brak odpowiednich regulacji w tym zakresie może ograniczać dostęp do nowych leków na najwcześniejszym etapie.

Promocja badań klinicznych rozumiana jako stałe monitorowanie prowadzonych badań klinicznych i zachęcanie chorych do udziału w tych badaniach jest ważna dla rozwoju metod diagnostycznych i terapeutycznych. Wymaga nie tylko aktywnego udziału badaczy, ale przede wszystkim kształtowania świadomości chorych w tym zakresie.

W ramach poprawy dostępu do technologii stosowanych w terapii chorób rzadkich warto pamiętać o pojawiających się mechanizmach wspólnego zamawiania i zakupów dokonywanych przez grupę państw w ramach umowy z jednym producentem. Zalecane jest włączanie się Rzeczypospolitej Polskiej we wspólne postępowanie zakupowe, zwłaszcza leków znacząco wpływających na plan finansowy NFZ. W przypadku dołączenia Rzeczypospolitej Polskiej do negocjacji i zakupów, należy przygotować się do wspólnej oceny i monitorowania efektów wdrożonych terapii oraz rzetelnego spełniania zobowiązań wynikających z mechanizmów wspólnego zamawiania i zakupów. W tym zakresie jest rozważane wypracowanie zasad współpracy w celu ich uregulowania w przepisach prawa i wskazanie podmiotów, które będą zaangażowane w organizację i udział w przetargach. Udział we wspólnych zakupach musi być prowadzony z uszanowaniem zasady niejawności danych dotyczących efektywnych uzgodnień cenowych dla leków objętych refundacją.

Kolejnym aspektem jest dostęp do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego i ich finansowania ze środków publicznych na wnioski indywidualne oraz możliwość rozliczania przez podmioty lecznicze prowadzące szpitale.

O import docelowy leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego występuje lekarz, natomiast produkt może być przeznaczony do leczenia pacjenta w warunkach domowych lub w ramach terapii w podmiocie leczniczym (zarówno dla pojedynczego pacjenta, jak i grupy pacjentów). W celu usprawnienia procedury importu docelowego została wprowadzona elektronizacja tego postępowania, wobec czego od dnia 1 stycznia 2021 r. pełny obieg dokumentacji odbywa się za pośrednictwem Systemu Obsługi Importu Docelowego (SOID). Oznacza to,

że wystawienie zapotrzebowania przez lekarza, kolejne akceptacje dokonywane przez konsultanta wojewódzkiego lub krajowego oraz osoby uprawnionej do reprezentowania podmiotu leczniczego, w przypadku gdy produkt ma być stosowany w tym podmiocie, oraz potwierdzenie przez ministra właściwego do spraw zdrowia okoliczności umożliwiających sprowadzenie produktów z zagranicy, odbywa się w SOID. Wprowadzenie tego rozwiązania nie tylko przyspieszyło przeprowadzenie całego procesu, ale również umożliwiło wszystkim osobom zainteresowanym bieżący dostęp do SOID oraz monitorowanie etapów opiniowania zapotrzebowania oraz pobierania go do realizacji.

W przypadku importu docelowego dla indywidualnego pacjenta na produkt stosowany w warunkach domowych, pacjent ma możliwość złożenia wniosku o refundację takiego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, na zasadach określonych w art. 39 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907, z późn. zm.), zwanej dalej „ustawą o refundacji". Złożenie wniosku o refundację do ministra właściwego do spraw zdrowia wszczyna postępowanie, w trakcie którego jest ustalane spełnienie kryteriów, o których mowa w art. 12 pkt 3–-6 i 8–10 ustawy o refundacji, czy wystąpienie przesłanek ustawowych warunkujących odmowę wydania zgody na refundację, w tym zawartych w art. 39 ust. 3e ustawy o refundacji. Konieczne jest wskazanie, że obecnie jest prowadzony proces legislacyjny, dotyczący zmiany przepisów art. 39 ustawy o refundacji, w ramach którego zostały zaproponowane przepisy zmieniające przesłanki powodujące konieczność obligatoryjnego wydania przez ministra właściwego do spraw zdrowia odmowy wydania zgody na refundację leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanego w ramach importu docelowego. Proponowane zmiany wychodzą naprzeciw oczekiwaniom pacjentów, gdyż umożliwią one uzyskanie refundacji w szczególności dla leków sierocych, które stosowane są w chorobach rzadkich, biorąc pod uwagę, że w obowiązującym porządku prawnym uzyskanie refundacji na nie było utrudnione lub niemożliwe.

W przypadku złożonego przez podmiot leczniczy wniosku o import docelowy, finansowanie ze środków publicznych jest ograniczone z uwagi na wycenę Jednorodnej Grupy Pacjentów służącą do rozliczania leczenia chorego w tym podmiocie leczniczym. Rozwiązanie tego problemu, w postaci wprowadzenia dodatkowego produktu rozliczeniowego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w katalogu świadczeń do sumowania znajduje się w Planie.

Dostęp do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych

W ramach systemu refundacyjnego postulatem podnoszonym od wielu lat przez interesariuszy jest przyspieszenie momentu objęcia leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego refundacją. Pierwszym krokiem w tym kierunku było wprowadzenie w ustawie o refundacji ustawą z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym mechanizmu oceny leków innowacyjnych oraz o wysokiej wartości klinicznej. W związku z ograniczeniem katalogu terapii, które mogą być objęte nowymi regulacjami, ważne jest również wprowadzenie mechanizmów, które przyspieszą dostęp pacjentów do innych potrzebnych terapii. Zgodnie z przedstawionymi powyżej rozwiązaniami, dostęp pacjentów do leków przed ich refundacją jest możliwy. Obowiązujące przepisy przewidują różne możliwości finansowania terapii, w zależności od tego czy lek jest dostępny w obrocie. Prace nad wprowadzeniem kolejnych rozwiązań w zakresie zapewnienia dostępności powinny uwzględniać możliwość przeprowadzenia rozmów z interesariuszami systemu ochrony zdrowia, w tym

organizacjami branżowymi.

Wprowadzenie ZPW w Rzeczypospolitej Polskiej wymaga opracowania struktury tego procesu, wraz z określeniem odpowiedzialności poszczególnych instytucji i podmiotów. Proponowane rozwiązania powinny być zgodne z omówionymi powyżej przepisami europejskimi i obejmować wyłącznie produkt leczniczy, mogący być przedmiotem wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu w procedurze centralnej, co implikuje potrzebę współpracy z Europejską Agencją Leków. Odpowiedzialnym za wydawanie zgód na dostęp w ramach ZPW po złożeniu wniosku przez podmiot odpowiedzialny lub sponsora badania (zawierającego informacje odnośnie do leku, opisu populacji chorych, czasu trwania programu, zakresu dokumentacji i zbierania danych, kwestii bezpieczeństwa) powinien być Prezes URPL ze wsparciem AOTMiT. Decyzja powinna być wydawana na czas ściśle określony i zgodnie z informacjami podanymi we wniosku dla konkretnej grupy pacjentów, wraz z określeniem zasad monitorowania bezpieczeństwa terapii (działań niepożądanych) oraz ubezpieczeń w ramach programu. W razie wątpliwości co do skuteczności lub bezpieczeństwa, Prezes URPL, zgodnie z przepisami rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (WE) nr 726/2004 z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającego unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i nadzoru nad nimi oraz ustanawiającego Europejską Agencję Leków, mógłby wystąpić o opinię do Komitetu ds. Produktów Stosowanych u Ludzi (Committee for Medicinal Products for Human Use) lub krajowego konsultanta z danej dziedziny, w której lek miałby mieć zastosowanie. W ramach programu dostęp do leku powinien być bezpłatny dla pacjenta, a finansowanie terapii powinno być pokrywane przez wnioskodawcę programu (podmiot odpowiedzialny lub sponsora). Istotne byłoby wprowadzenie obowiązku zbierania danych (zarówno indywidualnych, jak i populacyjnych) o stosowaniu leku w ramach rzeczywistej praktyki klinicznej w Rzeczypospolitej Polskiej, których wyniki mogłyby być wykorzystane w czasie procesu podejmowania decyzji refundacyjnej lub wykorzystane w opinii AOTMiT. Wskazane jest gromadzenie tych danych lokalnie oraz w ramach projektów międzynarodowych, przy zachowaniu możliwości ich uogólniania i wymiany lub porównań między krajami.

PWD powinny dotyczyć wyłącznie zarejestrowanych leków przed wnioskowaniem o refundację ze środków publicznych lub w trakcie takiego wnioskowania. Proponuje się wprowadzenie regulacji w zakresie trybu zgłaszania PWD, zasad realizacji w Rzeczypospolitej Polskiej oraz wprowadzenie konieczności zbierania danych o rzeczywistej efektywności leczenia pacjentów, co pozwoli na zbieranie danych i wykorzystanie ich podobnie, jak danych z ZPW. W ramach określenia zasad realizacji PWD będzie konieczny uzgodniony między ministrem właściwym do spraw zdrowia a podmiotem odpowiedzialnym protokół PWD, weryfikowany przez AOTMiT pod kątem przydatności danych dla procesu refundacyjnego. Czas porozumienia powinien być wystarczająco długi do zakończenia negocjacji cenowych i podjęcia decyzji refundacyjnej, aby PWD nie stanowiły dodatkowego obciążenia w negocjacjach refundacyjno-cenowych prowadzonych przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

PWD, jak i ZPW, mogą stanowić zapewnienie dostępności do produktu, natomiast nie są formą refundacji, z uwagi na fakt, że co do zasady powinny być finansowane przez podmiot odpowiedzialny. Zasady działania PWD i ZPW powinny zostać określone w przepisach szczegółowych.

Poprawa dostępu do leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczania w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie

Finansowanie ze środków publicznych leków i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego sprowadzanych w ramach importu docelowego do stosowania w podmiocie leczniczym może stanowić barierę w dostępie do tych produktów. W głównej mierze dotyczy to środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego. W przypadku podmiotów leczniczych prowadzących szpitale problemem jest brak możliwości rozliczania kosztownego żywienia doustnego, sprowadzanego w procedurze importu docelowego. Z reguły są to preparaty mlekozastępcze, tj. środki specjalnego przeznaczenia medycznego lub żywieniowego, których stosowanie jest niezbędne w terapii chorych z niektórymi chorobami rzadkimi o podłożu wrodzonych wad metabolicznych. Koszty tego żywienia aktualnie są rozliczane w ramach istniejących w systemie Jednorodnych Grup Pacjentów, na podstawie których jest rozliczana hospitalizacja danego pacjenta. Wycena grupy niestety nie pokrywa kosztów żywienia medycznego tych pacjentów. Dobrym rozwiązaniem wydaje się być stworzenie nowego produktu rozliczeniowego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w katalogu świadczeń do sumowania, które mogłyby być rozliczane dodatkowo wraz z hospitalizacją podstawową. Wartość takiego leku albo środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego byłaby rozliczana zgodnie z kwotami zakupu preparatów uwidocznionych na fakturach.

Dla pacjentów indywidualnych postępowanie wygląda inaczej, ponieważ lek albo środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego jest sprowadzony dla pacjenta i na wniosek pacjenta może być decyzją ministra właściwego do spraw zdrowia także finansowany ze środków publicznych. Jak wskazano wyżej, obecnie są procedowane przepisy zmieniające przesłanki do wydania zgody na refundację usuwające przepisy, które obligowały ministra właściwego do spraw zdrowia do wydania odmowy na refundację.

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 sfinansowanych terapii w ramach decyzji podejmowanej przez ministra właściwego do spraw zdrowia o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego.

Zadania

ZADANIE 1	Opracowanie zaleceń dla oceny krajowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich.

Rekomendacja	dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; EUCERD zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Eksperckich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich. https://ec.europa.eu/health//sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf.
Podmiot odpowiedzialny	Rada do spraw Chorób Rzadkich
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia
Zadanie	Opracowanie dla ministra właściwego do spraw zdrowia zaleceń co do postępowania w procesie oceny dokumentacji jednostek organizacyjnych ubiegających się do nadanie statusu OECR.
Termin realizacji Zadania	do dnia 30 czerwca 2026 r.
Koszt wprowadzenia	100 000 zł
Koszt realizacji	-

ZADANIE 2	Rozliczanie produktów leczniczych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla chorych wnioskujących o import docelowy tych produktów indywidualnie
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	Kontynuacja prac nad zmianą ustawy o refundacji umożliwiającą podejmowanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia decyzji o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego
Termin realizacji zadania	do dnia 31 lipca 2026 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Koszt realizacji	-

Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich

Obszar Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką

Obszar Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” oraz kampania społeczna o chorobach rzadkich

Kolejne obszary Planu dla Chorób Rzadkich dotyczą rozwiązań informatycznych:

1. Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
2. Obszar Karta pacjenta z Chorobą Rzadką;
3. Obszar prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

Centrum e-Zdrowia zaprojektowało System dla Chorób Rzadkich posiadający funkcjonalności niezbędne do realizacji zaplanowanych instrumentów obsługujących choroby rzadkie. Ze względu na specyfikę prac projektowych oraz budowę Systemu dla Chorób Rzadkich, a także prowadzenie prac dotyczących wdrożenia, rozwoju i utrzymania ww. systemu obejmujących Rejestr Chorób Rzadkich, Kartę Pacjenta oraz Platformę Informacyjną ujęte zostały w jednym zadaniu „Budowa Systemu dla Chorób Rzadkich”.

Przygotowanie systemu nastąpiło zgodnie z terminami zaplanowanymi na podstawie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Aby skutecznie uruchomić i oddać system użytkownikom należało zapewnić podstawę prawną. Zaprojektowano przepisy w ustawie zmieniającej ustawę z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2025 r. poz. 302, z późn. zm.), która w czerwcu 2025 r. została przekazana do uzgodnień i konsultacji publicznych. Uruchomienie systemu nastąpi w 2026 r. gdy zacznie obowiązywać ustawa.

Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich

Monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych jest niezwykle ważnym elementem każdego systemu ochrony zdrowia. Bez tego nie można określić skali problemu, zapotrzebowania na określoną opiekę zdrowotną, nie można także ocenić efektów podejmowanych działań terapeutycznych i profilaktycznych. Najbardziej efektywnym ekonomicznie sposobem monitorowania chorób i problemów zdrowotnych są rejestry medyczne oraz dziedzinowe systemy teleinformatyczne. Dlatego System dla Chorób Rzadkich - zawierający Polski Rejestr Chorób Rzadkich - jest zasadniczą częścią Planu dla chorób rzadkich i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych.(Wspólna Deklaracja: 10 Kluczowych Zasad Rejestrów Pacjentów z Chorobami Rzadkimi).

Rejestr chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, przedsiębiorców (przemysłu farmaceutycznego, producentów i dystrybutorów wyrobów medycznych) i innych interesariuszy systemu opieki zdrowotnej oraz dla władz publicznych – zarówno szczebla samorządowego, jak i centralnego.

Obecnie choroby rzadkie można przypisać do 27 różnych kategorii chorób, dlatego oprócz minimalnego, dokładnie określonego zakresu zbieranych danych, wspólnego dla wszystkich rejestrów chorób rzadkich, poszczególne rejestry chorób rzadkich znacznie się różnią zakresem gromadzonych informacji. Choroby rzadkie dotyczą chorych w każdym wieku, dlatego zgłaszalność do rejestrów chorób rzadkich nie jest ograniczona wiekiem pacjenta.

Realizowany w ramach Planu projekt PRCR ma na celu zgromadzenie danych w jednym rejestrze, przy wykorzystaniu jednej infrastruktury teleinformatycznej.

Dla prawidłowego działania Systemu dla Chorób Rzadkich jest niezbędne:

1. właściwe i powszechne kodowanie chorób rzadkich;
2. pełna identyfikacja chorych na choroby rzadkie;
3. prawidłowo zdefiniowane źródła informacji o chorych na choroby rzadkie i dopracowana logistyka pozyskiwania danych do rejestru;
4. działanie ekspertów, którzy zgromadzone w rejestrach dane potrafią opracować, zinterpretować i wykorzystać w organizacji ochrony zdrowia oraz klinicznie i naukowo;
5. stosowne umocowanie w przepisach prawa;
6. stabilne finansowanie.

Zakres danych gromadzonych w Systemie dla Chorób Rzadkich określi zmiana w ustawie z dnia 28

kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia.

Uzyskanie wiarygodnych informacji dotyczących epidemiologii chorób rzadkich wymaga m.in. właściwego kodowania. Jakość informacji przekazywanych do PRCR jest niezwykle ważna. Prawo do nadawania kodów ORPHA będą miały poradnie genetyczne w ramach OECR (80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne) oraz lekarze specjaliści OECR, którzy po rozpoznaniu określonej choroby rzadkiej nadają kod ORPHA. Poradnie genetyczne i OECR zostaną przeszkolone w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR.

Aby zadbać o poprawność danych przetwarzanych w Systemie dla Chorób Rzadkich należy zapewnić bieżący nadzór merytoryczny nad danymi. W tym celu minister właściwy do spraw zdrowia powoła zespół ekspertów realizujący nadzór merytoryczny.

Cele szczegółowe

Wdrożenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia.

Powołanie zespołu ekspertów w celu nadzoru merytorycznego nad danymi przetwarzanymi w Systemie dla Chorób Rzadkich.

Mierniki

1. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRCR.
2. Liczba rozpoznań chorób rzadkich zgłoszona do PRCR.

Obszar Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką

Pacjent cierpiący na chorobę rzadką powinien mieć możliwość uzyskania opieki medycznej zgodnej ze swoimi indywidualnymi potrzebami, również poza OECR. Wiedza na temat chorób rzadkich z reguły nie jest powszechna. Dużym wyzwaniem dla lekarza w sprawowaniu stałej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest brak wglądu w pełną dokumentację medyczną, w tym m.in. wyniki wykonanych badań laboratoryjnych wysokokosztowych (genetyczne, immunologiczne) lub badań podstawowych niezbędnych w monitorowaniu terapii.

Aby wzmocnić bezpieczne funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia pacjentowi z chorobą rzadką, w tym udzielenie właściwej pomocy w stanach nagłych, niezbędne jest stworzenie aktualizowanego regularnie zasobu informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, który będzie mógł zostać udostępniony świadczeniodawcom.

W tym celu opracowano tzw. Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką, która w związku z postępującą informatyzacją w ochronie zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej będzie prowadzona w postaci elektronicznej oraz zintegrowana z Indywidualnym Kontem Pacjenta (IKP). Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką ma charakter informacyjny. Każdorazowo decyzje są podejmowane przez lekarza prowadzącego leczenie pacjenta na podstawie aktualnej bezpośredniej oceny stanu zdrowia danego pacjenta.

Cele Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką:

1. wskazanie sposobu postępowania zgodnego z potrzebami pacjenta oraz uniknięcie wykonania zbędnych lub niewłaściwych (potencjalnie szkodliwych) procedur medycznych przez zebranie informacji o jego chorobie lub chorobach rzadkich w jednym miejscu;
2. dostęp do aktualizowanych informacji o historii choroby, zastosowanym leczeniu farmakologicznym i niefarmakologicznym oraz planu obserwacji i leczenia (dla lekarzy prowadzących w ramach opieki skoordynowanej);
3. dostęp do zgodnej z aktualnym stanem wiedzy informacji o chorobie.

Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką będzie prowadzona w postaci elektronicznej i powiązana z IKP, co zapewni ciągły dostęp i aktualizację. Dane zawarte w Karcie Pacjenta z Chorobą Rzadką będą dostępne dla pacjenta oraz świadczeniodawców.

Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką powinna pozwalać także na szybki dostęp do obszerniejszych źródeł informacji o chorobie, w postaci linków do autoryzowanych stron (Orphanet, strona www administrowana przez ośrodek referencyjny lub ekspercki, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) i inne wiarygodne źródła medyczne).

Obszar Prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” oraz kampania społeczna o chorobach rzadkich

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” powstała i została udostępniona w 2023 r. Jest to wiarygodne i kompleksowe źródło wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” zawiera następujące informacje:

1. choroby rzadkie – informacje ogólne;

Plan dla Chorób Rzadkich:

1. akty normatywne dotyczące chorób rzadkich;
2. świadczenia opieki zdrowotnej przysługujące chorym na choroby rzadkie;
3. listy świadczeniobiorców zajmujących się pacjentami z chorobami rzadkimi;
4. strefa edukacyjna;
5. lista chorób rzadkich z opisami klinicznymi i informacją dotyczącą diagnostyki i terapii, z wykorzystaniem zasobów Orphanet i Orphanet Polska;
6. lista stowarzyszeń i organizacji pacjentów;
7. lista rejestrów chorób rzadkich.

Celem Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” jest:

1. zwiększenie dostępności informacji na temat chorób rzadkich skierowanych i dostosowanych do różnych grup docelowych;
2. zwiększenie wiedzy dotyczącej chorób rzadkich wśród fachowych pracowników ochrony zdrowia, chorych na choroby rzadkie i ich rodzin oraz ogółu społeczeństwa;
3. wsparcie opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie przez ułatwienie uzyskania informacji o podmiotach wykonujących działalność leczniczą zapewniających diagnostykę i terapię określonych chorób rzadkich;
4. poprawa integracji społeczności chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

Platforma wymaga stale aktualizowanych oraz wiarygodnych informacji, a w szczególności informacji, gdzie chory z podejrzeniem lub rozpoznaniem określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób może uzyskać pomoc medyczną oraz jakie metody diagnostyczne i terapeutyczne są w danej chorobie dostępne. W celu zagwarantowania najwyższej jakości materiałów edukacyjnych podjęto decyzję, aby Platforma była portalem tworzonym przez ekspertów, zajmujących się w swojej codziennej praktyce chorobami rzadkimi, w tym również przez Zespół do spraw Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie". Zarządzeniem ministra właściwego do spraw zdrowia zostanie powołany Zespół Redakcyjny, który będzie prowadził Platformę Informacyjną „Choroby Rzadkie" oraz sprawował nadzór merytoryczny nad treściami zamieszczonymi na Platformie.

Wprowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie" jest powiązane z działaniami edukacyjnymi w ramach ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich. Powstaną materiały informacyjne dotyczące chorób rzadkich adresowane do pacjentów, ich rodzin, pracowników ochrony zdrowia, instytucji publicznych i szerszego społeczeństwa. Materiały zostaną opracowane przez ekspertów, we współpracy z organizacjami pozarządowymi w celu budowania świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

Cele szczegółowe

1. Zwiększenie świadomości o chorobach rzadkich.
2. Przeprowadzenie ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich.

Mierniki

1. liczba odwiedzin na stronie www.chorobyrzadkie.gov.pl

Zadania

ZADANIE 1	Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich oraz upowszechnienie informacji o Planie dla Chorób Rzadkich.
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r.
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia

Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich, Zespół Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, OECR, organizacje pacjentów
Zadanie	Prowadzenie działań edukacyjnych prowadzonych przez organizacje pacjentów, towarzystwa naukowe i ekspertów. Opracowanie materiałów informacyjnych. Przeprowadzenie kampanii społecznej.
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2026 r.
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	6 000 000 zł

Koszty

Zadanie	Koszty do końca 2026 r. (zł)
Działalność Rady do spraw Chorób Rzadkich	250 000
Opracowanie krajowych zaleceń dla Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich	100 000
Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich oraz upowszechnienie informacji o Planie dla Chorób Rzadkich	6 000 000
RAZEM	6 350 000

Plan dla Chorób Rzadkich 2026 r.

Uchwała Rady Ministrów

Zrealizowane:

Plan dla Chorób rzadkich – etap kontynuacji (po 2024 roku)

W latach 2022-2024 Plan dla Chorób Rzadkich koncentruje się na poprawie opieki medycznej dla chorych na choroby rzadkie.
W następnych latach będą nadal rozwijane dotychczasowe tematy i podjęte nowe, zgodnie ze wskazaniami stowarzyszeń pacjentów, które aktywnie pracują przy wdrażaniu Planu.

Nowe obszary wymagające opracowania rozwiązań i działań na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi:

1. Działania bezpośrednio ukierunkowane na osiągnięcie, w możliwie najkrótszej perspektywie, w pełni skoordynowanej na wszystkich poziomach opieki medycznej, jak również na działania prospołeczne adekwatne do potrzeb oraz możliwości psychofizycznych chorego:
- zapewnienie chorym na choroby rzadkie ciągłości opieki medycznej w okresie przejściowym między wiekiem rozwojowym a dorosłością;
- rehabilitacja i fizjoterapia chorych na choroby rzadkie;
- uporządkowanie zasad orzecznictwa dotyczącego chorych na choroby rzadkie;
- włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe chorych na choroby rzadkie;
- wsparcie środowiskowe i społeczne chorych z chorobami rzadkimi i ich rodzin.

2. Działania na rzecz zwiększania aktywności naukowej i międzynarodowej współpracy naukowej krajowych ośrodków zajmujących się pacjentami z chorobami rzadkimi:

- rozwój badań naukowych oraz badań klinicznych ukierunkowanych na poszukiwania innowacyjnych rozwiązań dotyczących chorób rzadkich przez cykliczną organizację konkursów dedykowanych tej tematyce przez państwowe instytucje, takie jak: Agencja Badań Medycznych, Narodowe Centrum Badań i Rozwoju i Narodowe Centrum Nauki;
- wspieranie działań na rzecz uczestnictwa krajowych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz polskich członków europejskich sieci referencyjnych (ESR) w projektach międzynarodowych, w tym m.in. powołanie „Mirror Group" do istniejącej struktury Europejskiego Wspólnego Programu ds. Chorób Rzadkich.

Plan dla Chorób Rzadkich – etap wdrożenia 2022-2024

Etap wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich rozpoczął się 26 maja 2022, kiedy zostały powołane:

Rada ds. Chorób Rzadkich (Przewodnicząca prof. Anna Latos-Bieleńska; Z-ca Przewodniczącej prof. Anna Kostera-Pruszczyk)
oraz podlegające jej dwie Rady Naukowe:
Rada Naukowa ds. Rejestrów Chorób Rzadkich (Przewodnicząca prof. Krystyna Chrzanowska)
Rada Naukowa ds. Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie" (Przewodnicząca prof. Anna Kostera-Pruszczyk)
Linki do 4 zarządzeń: LINK, LINK, LINK, LINK

W celu zintensyfikowania prac utworzono platformę umożliwiającą pracę nad realizacją Planu w formie zdalnej (Sharepoint) – do wspólnej pracy członków zespołów ekspertów nad dokumentami oraz do archiwizacji dokumentów wytworzonych w trakcie realizacji Planu.
Zaktualizowano harmonogram zadań i powołano z inicjatywy przewodniczącej Rady 7 zespołów roboczych ekspertów, liczących łącznie ponad 100 osób, którzy realizują zadania merytoryczne Planu.
Posiedzenia Rady ds. Chorób Rzadkich odbywają się raz w miesiącu.

Zespoły Ekspertów pracujące nad wdrożeniem Planu dla Chorób Rzadkich

Zespół 1. Zespół Ekspertów do spraw Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (Prof. Anna Kostera-Pruszczyk)
Zespół 2. Zespół Ekspertów do spraw diagnostyki genetycznej chorób rzadkich (Prof. Olga Haus)
Zespół 3. Zespół do spraw genetycznych badań laboratoryjnych w chorobach rzadkich (Prof. Anna Latos-Bieleńska i Prof. Maciej Krawczyński)
Zespół 4. Zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – choroby metaboliczne (Prof. Jolanta Sykut-Cegielska)
Zespół 5. Zespół do spraw niegenetycznych badań laboratoryjnych – inne choroby rzadkie (Prof. Z. Żuber)
Zespół 6. Zespół do spraw rejestrów chorób rzadkich (Prof. Krystyna Chrzanowska)
Zespół 7. Zespół ekspertów do spraw Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie" (Prof. Anna Kostera-Pruszczyk i Prof. Robert Śmigiel)

W realizacje Planu włączone są również jednostki takie jak Narodowy Fundusz Zdrowia, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji czy Centrum e-Zdrowia.

Zarządzenie KS

Plan dla Chorób Rzadkich – etap opracowania (2020-2021)

Dokument „Plan dla Chorób Rzadkich" jest wynikiem prac Zespołu powołanego zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 2 marca 2020 r. w sprawie powołania Zespołu do spraw opracowania szczegółowych rozwiązań istotnych w obszarze chorób rzadkich (Dz. Urz. Min. Zdrowia 2020, poz. 15 i 38).
poz 15 (link)
Celem powołania Zespołu, który był organem pomocniczym ministra właściwego do spraw zdrowia, było opracowanie rozwiązań istotnych w obszarach na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, zmierzających do:
1) poprawy diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej;
2) zapewnienia dostępu do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej;
3) rozwoju i szerzenia wiedzy o chorobach rzadkich.
Zespół opracował Planu dla Chorób Rzadkich w latach 2020-2021. Przewodniczącą Zespołu była prof. Krystyna Chrzanowska.

Plan dla Chorób Rzadkich

Plan dla Chorób Rzadkich ma charakter operacyjny, którego celem jest poprawa sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, poprzez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej. Koncepcja planu definiuje 6 obszarów wymagających usprawnienia.

1. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR)

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnić będą OECR powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki wspólnemu działaniu na obszarze kraju zaspokoją potrzeby pacjentów w zakresie diagnostyki i leczenia. Krajowe OECR będą powiązane z europejskimi sieciami referencyjnymi dla chorób rzadkich przez członkostwo części z nich w tych strukturach. Zasadniczym zadaniem OECR jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, koordynowanej opieki medycznej. Pięć podstawowych filarów, na których powinna być oparta struktura organizacyjna OECR, to:

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.

Jednym z zadań OECR będzie opracowywanie i rozpowszechnianie stale aktualizowanych standardów diagnostyki i wielodyscyplinarnej opieki medycznej dla poszczególnych chorób rzadkich lub grup chorób rzadkich.

2. Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych.

Odyseja diagnostyczna jest typowa dla chorób rzadkich. Jednym z ważnych celów Planu jest skrócenie czasu diagnostyki od wystąpienia objawów choroby do ustalenia rozpoznania przyczynowego i określenia etiologii. Aż 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, dlatego diagnostyka genetyczna odgrywa w diagnostyce chorób rzadkich szczególną rolę. W Planie dla Chorób Rzadkich przewidziano uzupełnienie świadczeń gwarantowanych o badania diagnostyczne wykorzystywane w diagnostyce chorób rzadkich. Diagnostyka genetyczna będzie dostępna nie tylko w poradniach genetycznych, ale również w ośrodkach eksperckich. Planuje się przeprowadzenie szkoleń dotyczących diagnostyki genetycznej oraz ścisłą współpracę między ośrodkami eksperckimi a poradnia genetyczną.
Opracowane zostaną rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej chorób rzadkich. Przewidziano środki na doposażenie podmiotów leczniczych prowadzących diagnostykę chorób rzadkich, zwłaszcza dla wsparcia rozwoju diagnostyki z zastosowaniem analiz wielkoskalowych.
Diagnostyka genetyczna, chociaż w chorobach rzadkich szczególnie ważna, nie zaspokaja wszystkich potrzeb związanych z poprawą diagnostyki chorób rzadkich. Ważne są także inne wysokospecjalistyczne laboratoryjne badania diagnostyczne, w tym w diagnostyce chorób metabolicznych, immunologicznych i innych.

3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

Celem ogólnym jest poprawa dostępu do skutecznych leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.

4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich

Rejestr chorób rzadkich jest kluczową częścią planu dla chorób rzadkich i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych. Rejestr chorób rzadkich jest istotny zarówno dla pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów ochrony zdrowia, przedsiębiorców (przemysł farmaceutyczny, wytwórnie sprzętu rehabilitacyjnego, wyrobów medycznych i in.) oraz dla organizatorów systemu ochrony zdrowia – zarówno szczebla samorządowego, jak i centralnego. Przy tworzeniu rejestru chorób rzadkich nieodzowne jest współdziałanie z organizacjami pacjentów, które skupiają chorych na określoną chorobę lub grupę chorób rzadkich i mają dużą wiedzę dotyczącą chorych w danym kraju.
W Planie dla Chorób Rzadkich przewidziano zewidencjonowanie istniejących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i uporządkowanie ich statusu prawnego. Najważniejszym jednak zadaniem w obszarze rejestrów chorób rzadkich jest utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich.

5. Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką

Aby umożliwić pacjentowi bezpieczne funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia, w tym udzielenie pomocy w stanach nagłych, niezbędne jest stworzenie aktualizowanego regularnie zasobu informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, który będzie mógł zostać udostępniony świadczeniodawcom. W tym celu zostanie opracowany w formie elektronicznej tzw. „Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką".

6. Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie"

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie" została zaprojektowana jako wiarygodne i kompleksowe źródłem wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. Grupy docelowe korzystające z Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie" to: pacjenci z chorobami rzadkimi, ich rodziny i organizacje pacjentów, lekarze i inni pracownicy ochrony zdrowia (m.in. pielęgniarki, fizjoterapeuci, dietetycy), studenci kierunków medycznych (m.in. lekarskiego, pielęgniarstwa, fizjoterapii, dietetyki, analityki medycznej, biotechnologii medycznej, zdrowia publicznego), nauczyciele (zwłaszcza nauczyciele prowadzący edukację specjalną i studenci pedagogiki), organizatorzy ochrony zdrowia oraz ogół społeczeństwa.

Obszar Chorób Rzadkich stał się priorytetem Ministra Zdrowia, dlatego dnia 24 sierpnia 2021 r. przyjęto uchwałę nr 110 Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu plan dla chorób rzadkich, którą opublikowano 27 września 2021 r., a tym samym został przyjęty Plan dla Chorób Rzadkich,

Oczekiwane efekty wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich

- Dzięki Planowi dla Chorób Rzadkich, nastąpi poprawa opieki medycznej nad chorymi na choroby rzadkie
- Poprawi się dostępność do diagnostyki genetycznej i wprowadzone zostaną nowoczesne wysokoprzepustowe badania genomowe; zostaną wprowadzone nowe niegenetyczne badania laboratoryjne; ostatecznie poprawi się rozpoznawalność chorób rzadkich
- Dzięki ośrodkom eksperckim chorzy na choroby rzadkie będą mieć długofalową, właściwie dobraną opiekę medyczną; będzie to wielodyscyplinarna, koordynowana opieka medyczna, zgodna z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.
- Pacjent z chorobą rzadką będzie widoczny w systemie dzięki nadaniu kodu ORPHA i „Paszportowi"
- Polski Rejestr Chorób Rzadkich umożliwi monitorowanie oraz uzyskanie wiarygodnych informacje dotyczących epidemiologii chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej;
- Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie" będzie kompleksowym i łatwo dostępnym źródłem wiarygodnych informacji nt. chorób rzadkich
- Plan dla Chorób Rzadkich jest katalizatorem wielu zmian legislacyjnych.

Źródło strony: http://chorobyrzadkie.gov.pl/choroby-rzadkie/plan-dla-chorob-rzadkich