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 – 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.

Zrealizowane:

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