



DLG.054.26.2024.MN
Warszawa, 13 marca 2024

Pan
Marcin Wiącek
Rzecznik Praw Obywatelskich

Szanowny Panie Rzeczniku,

w odpowiedzi na pismo z dnia 19 lutego 2024 r., w sprawie realizacji Planu dla Chorób Rzadkich uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji.

Niezwykła różnorodność kliniczna oraz rzadkość występowania poszczególnych chorób rzadkich stanowi duże wyzwanie dla lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej oraz specjalistów, którzy w swojej praktyce mogli nie spotkać się z chorobami rzadkimi. Wybór właściwej ścieżki na wczesnym etapie procesu diagnostycznego ma kluczowe znaczenie w przypadku chorób rzadkich. Właściwa strategia pozwala na istotne skrócenie czasu uzyskania większości rozpoznań choroby, co przynosi wielorakie korzyści, poczynając od możliwości wprowadzenia leczenia celowanego, jeśli takie jest dostępne bądź zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, a jednocześnie przekłada się na zredukowanie kosztów zbędnej dodatkowej diagnostyki pacjenta.

Powoduje to, że choroby rzadkie stanowią wielkie wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej, dlatego obszar ten stał się priorytetem Ministra Zdrowia, co przekładało się natomiast na przyjęcie w dniu 24 sierpnia 2021 r. uchwały nr 110 Rady Ministrów (M.P. z 2021 r. poz. 883) w sprawie przyjęcia dokumentu plan dla chorób rzadkich, którą opublikowano 27 września 2021 r.

Celem Planu jest poprawa sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, poprzez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę.

Plan dla Chorób Rzadkich zakłada zmiany organizacyjne w sześciu obszarach:

1. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich;
2. Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;
3. Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką;

6. Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnią OECR powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi (ERN) oraz działaniem na obszarze kraju, próbują zaspokoić potrzeby pacjentów w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. OECR są powiązane z ESRCR (Europejskie Sieci Referencyjne Chorób Rzadkich) przez członkostwo w ich strukturach, zgodnie z profilem udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej.

W Rzeczypospolitej Polskiej dotychczas powołano 46 Ośrodków Eksperskich 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 w ramach Planu dla Chorób Rzadkich otrzymają również w 2024 r. dokument potwierdzający członkostwo w krajowych OECR i zostaną opatrzone stosownym oznaczeniem identyfikującym sieć OECR.

Podczas realizacji Planu prowadzone są również prace nad wyodrębnieniem oraz wyceną nowych produktów rozliczeniowych dla OECR. Efektem tych prac są trzy nowe produkty rozliczeniowe, zlecone prezesowi NFZ do wprowadzenia w katalogu specjalistycznych świadczeń odrębnych w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju ambulatoryjnych porad specjalistycznych dla poradni należących do Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich:

- 1) Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania rzadkiego zespołu genetycznego realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR",
- 2) Kompleksowa porada specjalistyczna u pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR",
- 3) Kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja realizowana w "ośrodku eksperckim chorób rzadkich OECR".

Prace te znajdują się na etapie implementacji nowych produktów w zarządzeniu Prezesa NFZ.

Ponadto w ramach leczenia szpitalnego trwają prace nad wyodrębnieniem produktu rozliczeniowego „Kompleksowa diagnostyka i leczenie choroby rzadkiej w Ośrodkach Eksperskich Chorób Rzadkich”.

W rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357 z późn. zm.) ujęte są następujące badania genetyczne:

- 1) Klasyczne badania cytogenetyczne (techniki prążkowe - prążki GTG, CBG, AgNOR, QFQ, RBG i wysokiej rozdzielczości HRBT z analizą mikroskopową chromosomów), Cytogenetyczne badania molekularne (obejmuje analizę FISH - hybrydyzacja in situ z wykorzystaniem fluorescencji – do chromosomów metafazowych i prometafazowych oraz do jąder interfazowych z sondami molekularnymi centromerowymi, malującymi, specyficznymi, telomerowymi, Multicolor-FISH),
- 2) Badania metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, SSCP, HD, sekwencjonowanie i inne) dobranymi w zależności od wielkości i rodzaju mutacji, Badania biochemiczne lub enzymatyczne.

Należy również wspomnieć, iż rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2022 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu

ambulatoryjnej opieki specjalistycznej zostały wprowadzone trzy nowe świadczenia opieki zdrowotnej:

- 1) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika;
- 2) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy;
- 3) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau (VHL).

Każde z ww. świadczeń obejmuje dwa etapy:

- 1) „Poradnictwo i badania genetyczne”, w ramach którego odbywa się identyfikacja osób, posiadających wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrane choroby. Najważniejszą rolę odgrywa tu szczegółowy wywiad rodzinny. W przypadku zaistnienia wskazań medycznych, wykonywane są badania genetyczne (w tym badania genetyczne z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji - NGS).
- 2) „Nadzór i badania diagnostyczne”, w ramach którego świadczeniobiorca posiadający wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania zostaje objęty specjalistycznym nadzorem, polegającym na systematycznym przeprowadzeniu badań diagnostycznych oraz konsultacji lekarskich.

Z kolei w zarządzeniu nr 1/2022/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne oraz leczenie szpitalne–świadczenia wysokospecjalistyczne ujęte są trzy grupy badań genetycznych wykonywanych w diagnostyce i leczeniu chorób:

- 1) Proste badanie genetyczne (m.in. analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej, prosty test- badanie molekularne),
- 2) Złożone badanie genetyczne (m.in. analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu dwu lub kilku metod prążkowych, FISH/ISH do komórek nowotworowych z zastosowaniem kilku sond),
- 3) Zaawansowane badania genetyczne (m.in. profil ekspresji genów GEP – różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom, sekwencjonowanie NGS powyżej 40 amplikonów).

W celu poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych również z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych obecnie w Ministerstwie Zdrowia toczą się prace nad zmianą rozporządzenia w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej wprowadzające do wykazu nowe metody z obszaru genetyki klinicznej:

- 1) Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization);
- 2) Badanie całoeksomowe - WES (Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – Next Generation Sequencing);
- 3) Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction).

Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej jest przed konsultacjami zewnętrznymi.

Warto podkreślić, że zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich dwie najważniejsze metody diagnostyki genetycznej chorób rzadkich to aCGH i NGS (panele celowane i WES).

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

- 1) Aminokwasy rozgałęzione w „suchej” kropli krwi - brak kodu ICD-9,
- 2) Profil aminokwasów w osoczu/surowicy lub moczu - brak kodu ICD-9,
- 3) Profil aminokwasów i acylokarnityn w „suchej” kropli krwi - brak kodu ICD-9,
- 4) Profil kwasów organicznych w moczu GC/MS - brak ICD-9,
- 5) Bursztynyloaceton w „suchej” kropli krwi - brak kodu ICD-9,
- 6) Homocysteina całkowita, kwas metylomalonowy i kwas metylocytrynowy w „suchej” kropli krwi - brak kodu ICD-9,
- 7) Pteryny w moczu - brak kodu ICD-9.

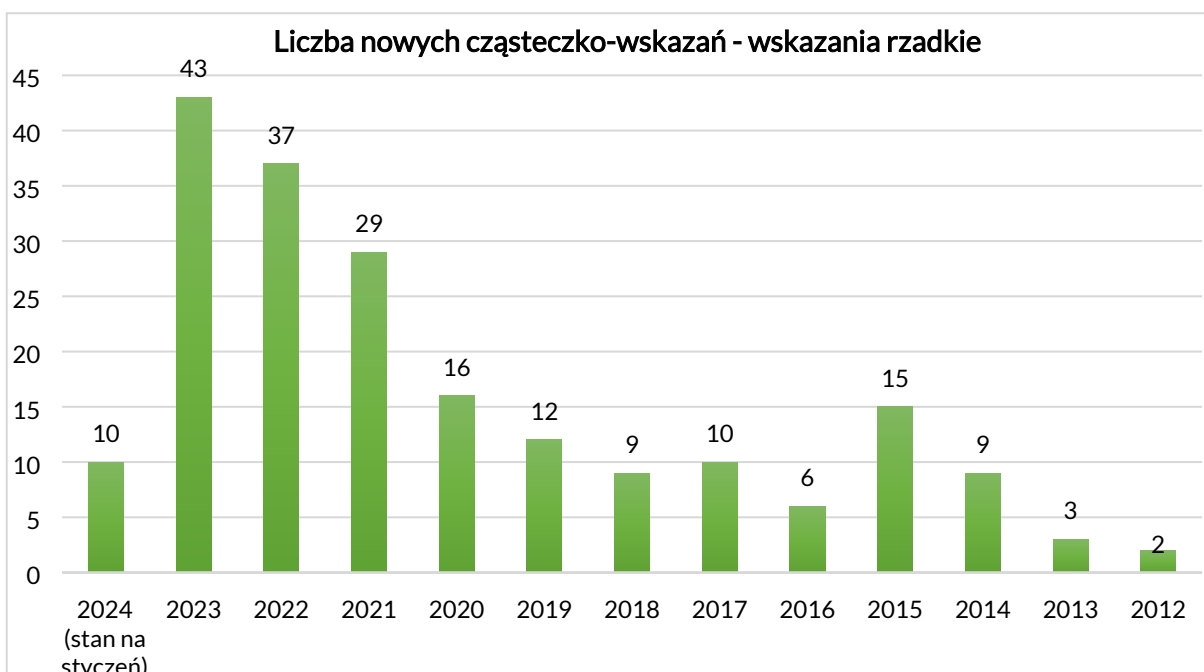
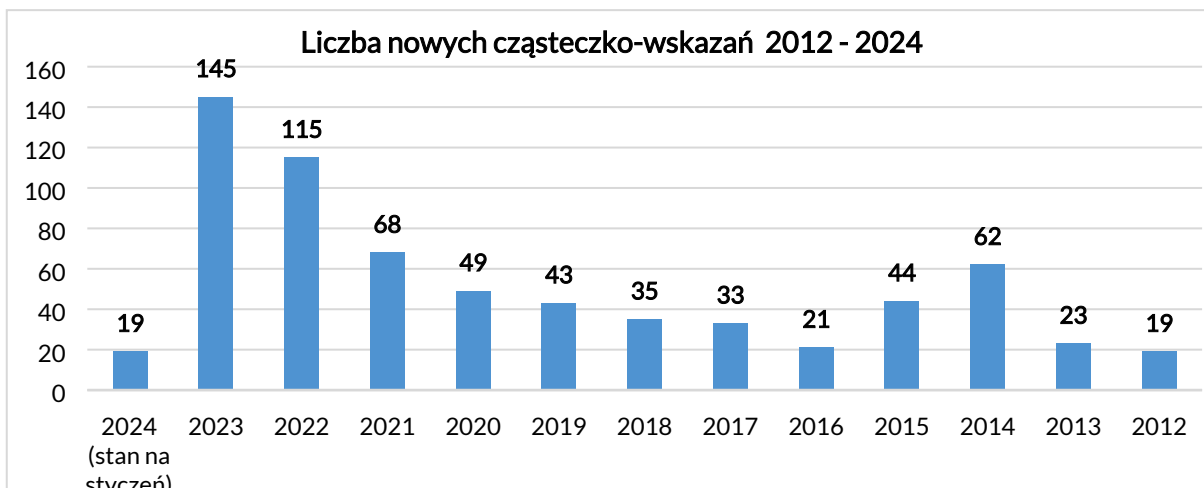
Zaplanowana jest również praca nad rozszerzeniem koszyka świadczeń gwarantowanych o procedury wykonywane w ośrodkach nerwowo-mięśniowych oraz o badania laboratoryjne wykorzystywane w innych chorobach rzadkich (innych niż metaboliczne i genetyczne). Minister Zdrowia oczekuje na Kartę Świadczenia Opieki Zdrowotnej w powyższym zakresie od ekspertów współpracujących przy realizacji Planu, przedmiotowa Karta jest niezbędna do rozpoczęcia prac w ramach resortu.

Leki to jedna ze stref w systemie ochrony zdrowia, która stanowi inwestycję w zdrowie i dłuższe życie polskich pacjentów. Zapewnienie bezpiecznych i skutecznych leków, dostępnych w odpowiednim miejscu i czasie stanowi filar poprawy zdrowia pacjenta.

Ostatnie lata stanowiły przełom w liczbie nowych terapii obejmowanych refundacją. Ministerstwo Zdrowia nieustająco rozwija listę leków refundowanych, a każde obwieszczenie przynosi dobre wiadomości dla pacjentów oczekujących na refundację produktów w schorzeniu, na które cierpią. Pomimo wyzwań jakie wiążą się z obejmowaniem kolejnych leków wskazanych w chorobach rzadkich, którymi są m. in:

- wysokie koszty roczne terapii, które znacznie przekraczają aktualną wysokość progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (190 380 zł);
- bardzo mało odpowiedników i brak konkurencji cenowej w grupach limitowych oraz całych programach lekowych;
- trudności w ustaleniu wiarygodnych oraz mierzalnych kryteriów oceny skuteczności ze względu na małą populację leczonych pacjentów;

od 2019 r. obserwowana jest zwiększająca się liczba nowych objęć w onkologicznych i nieonkologicznych we wskazaniach rzadkich. Na szczególną uwagę zasługuje rok **2022**, w którym zrefundowanych zostało 115 innowacyjnych terapii, z czego 40 dotyczyło onkologii, a **37 chorób rzadkich**. Do historii przechodzi **rok 2023**, w którym refundacją objęto aż 145 innowacyjnych terapii (w tym 75 onkologicznych, **43 wskazania w chorobach rzadkich**). Od początku istnienia ustawy refundacyjnej to właśnie w 2023 r. zaoferowano polskim pacjentom najwięcej możliwości w dostępie do innowacyjnych terapii.



- Niezaprzeczalny wydaje się fakt, iż resort zdrowia przykłada bardzo dużo uwagi do problemu osób chorych na choroby onkologiczne, choroby cywilizacyjne oraz choroby rzadkie.
- Najwięcej nowych wskazań onkologicznych w 2023 r. obserwujemy w hematologii (28), w nowotworach układu ginekologicznego (11), w nowotworach układu oddechowego (11), w nowotworach pokarmowego (9).
- W dziedzinach nieonkologicznych najbardziej dostrzeżone dziedziny w 2023 r. to kardiologia (20), reumatologia (7), hematologia (7) oraz dermatologia (6) i diabetologia (6).
- Wprowadzono również 30 zmian w onkologicznych programach lekowych i w katalogu chemioterapii oraz 11 zmian w nieonkologicznych programach lekowych.

Zmiany dotyczą np. aktualizacji wskazań, łączenia programów lekowych, modyfikacji w kryteriach kwalifikacji, porządkowania terapii, zmian w diagnostyce, zmiany kategorii dostępności.

W celu monitorowania chorób rzadkich planowane jest utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia, który będzie pełnił funkcję epidemiologiczną i będzie ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej osób cierpiących na choroby rzadkie. Rejestr jest odpowiedzią na aktualny brak możliwości uwidocznienia chorób rzadkich w medycznych systemach elektronicznych w Rzeczypospolitej Polskiej. Prace nad rejestrem zgodnie z decyzją ekspertów zostały przesunięte do realizacji na lata 2024-2025 r.

Aby umożliwić pacjentowi bezpieczne funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia, w tym udzielenie pomocy w stanach nagłych, zostanie opracowana w formie elektronicznej tzw. „Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką”. Będzie to regularnie aktualizowany zasób informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, który będzie mógł zostać udostępniony świadczeniodawcom.

Rozwiązanie to ma ułatwić świadczenie zindywidualizowanej opieki medycznej, która jest niezbędna dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Dzięki Karcie Pacjenta chorzy będą mieli możliwość uzyskania opieki medycznej zgodnej ze swoimi indywidualnymi potrzebami i odpowiednim okresem choroby rzadkiej, również poza OECR.

Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką ma charakter informacyjny. A jej celem będzie:

- 1) wskazanie ścieżki zgodnej z potrzebami pacjenta oraz uniknięcie wykonania zbędnych lub niewłaściwych (potencjalnie szkodliwych) procedur medycznych poprzez zebranie informacji o jego chorobie lub chorobach rzadkich w jednym miejscu;
- 2) skoordynowanie świadczeń opieki zdrowotnej;
- 3) dostęp do aktualizowanych informacji o historii choroby, zastosowanym leczeniu farmakologicznym i nefarmakologicznym oraz planu obserwacji i leczenia (dla lekarzy prowadzących w ramach opieki koordynowanej);
- 4) dostęp do zgodnej z aktualnym stanem wiedzy informacji o chorobie.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” powstała i została udostępniona do użytku publicznego w 2023 r., jest to wiarygodne i kompleksowe źródło wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polsce.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” zawiera m. in. następujące informacje:

- 1) Choroby rzadkie – informacje ogólne.
- 2) Plan dla Chorób Rzadkich.
- 3) Akty normatywne dotyczące chorób rzadkich.
- 4) Świadczenia opieki zdrowotnej przysługujące chorym na choroby rzadkie.
- 5) Listy świadczeniobiorców zajmujących się chorymi na choroby rzadkie.
- 6) Strefa edukacyjna.
- 7) Lista chorób rzadkich z opisami klinicznymi i informacją dotyczącą diagnostyki i terapii, z wykorzystaniem zasobów Orphanet i Orphanet Polska.
- 8) Lista stowarzyszeń i organizacji pacjentów.
- 9) Lista rejestrów chorób rzadkich.

A jej celem 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 poprzez 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.

Ponadto Minister Zdrowia prowadzi prace nad implementacją nowej części Planu, będącej kontynuacją dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich, który opublikowano 27 września 2021 r., aktualnie prace te znajdują się na etapie uzgodnień wewnętrznych.

Z wyrazami szacunku
z upoważnienia Ministra Zdrowia
Urszula Demkow
Podsekretarz Stanu
/dokument podpisany elektronicznie/