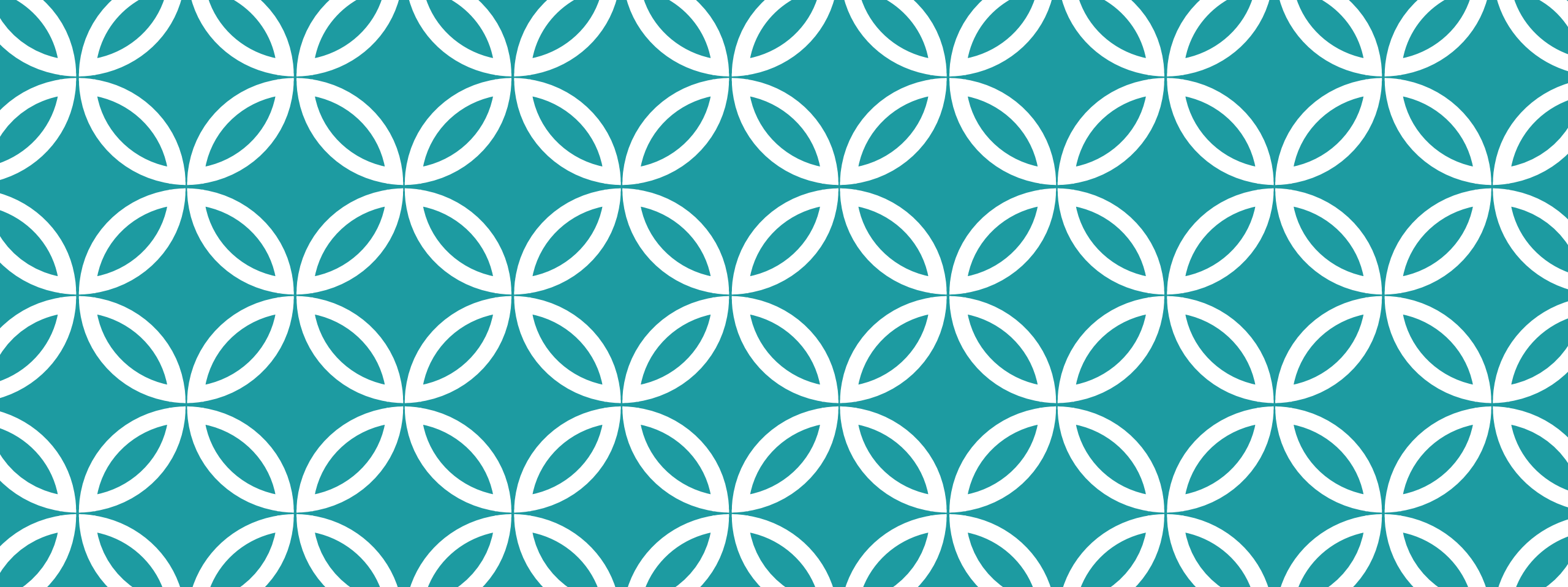


Warszawa, 12 kwietnia 2013

Jacek St. Graliński, Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia

## **NARODOWY PLAN DLA CHORÓB RZADKICH – MAPA DROGOWA**

**SEMINARIUM EDUKACYJNE:  
INNOWACJE W LECZENIU CHORÓB RZADKICH, LEKI SIEROCE – OCENA DOSTĘPNOŚCI W POLSCE**



# OGÓLNE

Definicje, liczby, działania

# DEFINICJA I PODSTAWOWE FAKTY

## **CHOROBA RZADKA**

Choroby rzadkie (ang. *rare diseases*) to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym.

Występują z **częstością nie wyższą niż 5 na 10 000 osób**. Uwzględniając polskie dane demograficzne okazuje się, że na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej na choroby rzadkie cierpi od 2,3-3 miliona osób.

Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka

Szacuje się, że liczba istniejących obecnie rzadkich chorób (rozpoznań) może wahać się pomiędzy 5 000 a 8 000

W ciągu życia cierpi na nie od 6% do 8% populacji. Oznacza to w Unii Europejskiej liczbę pomiędzy 27 a 36 milionami

W literaturze medycznej co tydzień opisywanych jest pięć nowych chorób rzadkich

Potrzeby pacjentów z poszczególnymi chorobami znacząco różnią się od siebie, jednakże należy dążyć do tego, aby system opieki zdrowotnej **umożliwiał i ułatwiał pacjentom dostęp do kompetentnej i kompleksowej opieki medycznej**, zwłaszcza w ośrodkach dysponujących odpowiednim doświadczeniem i możliwościami diagnostycznymi oraz terapeutycznymi

# DEFINICJA I PODSTAWOWE FAKTY

## *CHOROBA RZADKA*

Placówki pediatryczne najczęściej rozpoznają chorobę rzadką i identyfikują rodziny ryzyka

Do charakterystycznych cech chorób rzadkich należą:

- Zsumowana wysoka częstość ich występowania w populacji
- Ciężki i zazwyczaj przewlekły przebieg
- Współistnienie niepełnosprawności intelektualnej i fizycznej
- Wysoki koszt diagnostyki i leczenia
- Brak lub bardzo ograniczone możliwości wyleczenia
- Zwiększone ryzyko ponownego wystąpienia choroby (w wielu rodzinach)
- Zagrożenie wykluczeniem społecznym poprzez utrudniony proces edukacji, warunki socjalne oraz ograniczenia podejmowania pracy przez opiekunów

50% rzadkich chorób dotyczy dzieci

30% pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi umiera przed 5 rokiem życia

Odpowiadają za:

- 30% hospitalizacji w szpitalach dziecięcych
- 40–45% zgonów przed 15 rokiem życia
- 10–25% chorób przewlekłych u dorosłych

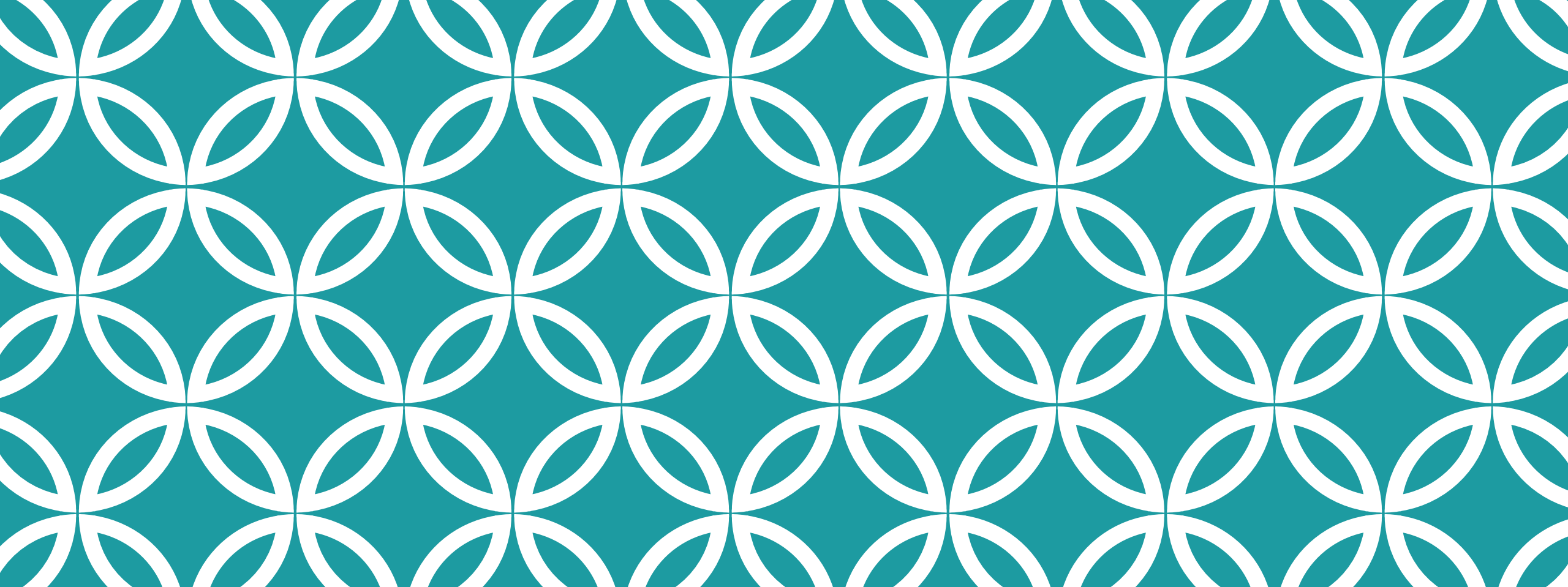
# EUROPA

## *CHOROBY RZADKIE*

Decyzja nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r. przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003)

W motywie 7 do rozporządzenia nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych 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 program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008-2013 wydano **zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób**, które rekomendowało państwom członkowskim **ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, wsparcia gwarantującego maksimum niezależności osób i dostępu do leków sierocych**



# NARODOWY PLAN

Źródło decyzji, struktura,  
wdrożenie, osoby

# POLSKA

## *CHOROBY RZADKIE*

Stanowisko **Komitetu Rozwoju Człowiek Polskiej Akademii Nauk z dnia 27.10.2009 roku** stanowi o tym, że specyfika problemów związanych z chorobami rzadkimi wyraża się w licznych podobieństwach, takich jak:

- **Ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów co opóźnia identyfikację choroby
- **Specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone
- **Specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne
- **Specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych
- **Specyfika organizacyjno-prawna na poziomie państwa** – brak klasyfikacji ch.rz. powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, podczas gdy można by większość tych problemów rozwiązać jedną prostą decyzją organizacyjną (ujednoceniem procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria ch.rz.)

W dniu **28 lutego 2012 roku** Minister Zdrowia (do końca grudnia 2012 roku) polecił przewodniczącemu Zespołu ds. Chorób Rzadkich, przygotowanie dokumentu „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa”

„Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa” jest dokumentem strategicznym, w oparciu o który możliwe jest opracowanie Narodowego Programu Chorób Rzadkich (działania wdrożeniowe) uwzględniając **konieczne zmiany organizacyjne, legislacyjne oraz środki finansowe**

# ETAPY PRACY

Strategia

- Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa

Studium wykonalności

- Analizy organizacyjne, prawne, finansowe

Działania operacyjne

- Narodowy Program Chorób Rzadkich



# STRUKTURA DOKUMENTU

*W KAŻDYM ZADANIU BARDZO WAŻNA ROLA PRZEDSTAWICIELI PACJENTÓW*

## **A. Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich**

- Klasyfikacja chorób rzadkich
- Rejestr chorób rzadkich

## **B. Diagnostyka chorób rzadkich**

- Badania przesiewowe
- Testy genetyczne
- Badania diagnostyczne
- Centra Ekspertckie/Ośrodki Referencyjne
- Informatyczny system wspomagania diagnostycznego

## **C. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi**

- Świadczenia opieki zdrowotnej (szczególnie z zakresu rehabilitacji)
- Produkty lecznicze, środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ) i wyroby medyczne w leczeniu chorób rzadkich

## **D. Zintegrowany system oparcia społecznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin**

- Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki społecznej) na rzecz chorych na choroby rzadkie
- Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów

## **E. Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich**

- Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim
- Edukacja medyczna – szkolnictwo i edukacja specjalistyczna
- Edukacja społeczna i informacja

## **F. Harmonogram i monitorowanie realizacji Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa**

- Harmonogram wdrożenia
- Wskaźniki monitorowania planu

# A. KLASYFIKACJA I REJESTR CHOROÓB RZADKICH

## Klasyfikacja chorób rzadkich

Klasyfikacja jednostek chorobowych pomoże w identyfikacji chorób rzadkich. Przede wszystkim uporządkuje ten obszar wiedzy oraz usprawni wiele procesów (np. w zakresie wydawania jednolitych decyzji o orzeczeniu niepełnosprawności dla osób chorych bez względu na skład orzekający). Odpowiednia klasyfikacja jest niezbędna do poszerzania wiedzy o chorobach rzadkich i właściwego identyfikowania w krajowych systemach opieki zdrowotnej. Posłuży także do prowadzenia analiz statystycznych, badań populacyjnych i innych badań aplikacyjno-poznawczych. W obecnie stosowanej Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD 10) reprezentowana jest tylko niewielka liczba rzadkich chorób (około 200)

- **Zadanie 1:** Wdrożenie właściwych przepisów przez Ministra Zdrowia w zakresie ustanowienia jednolitych kodów dla chorób rzadkich w istniejącym systemie klasyfikowania jednostek chorobowych
- **Zadanie 2:** Zorganizowanie programu szkoleń w zakresie kodowania chorób rzadkich

## Rejestr chorób rzadkich

Ewidencja i rozwój rejestrów chorób rzadkich jest sprawą priorytetową. Determinuje prawidłowy postęp prac w wielu obszarach Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa. Rejestry i bazy danych pacjentów z chorobami rzadkimi stanowią kluczowe instrumenty rozwoju badań klinicznych, podstawowych, epidemiologicznych oraz poprawy opieki nad pacjentem poprzez planowanie i monitorowanie opieki zdrowotnej, a także są źródłem dla analiz społecznych i ekonomicznych. Zgodny z przepisami prawa i normami etycznymi zbiór informacji umożliwi pełen monitoring pacjentów z rozpoznaniem choroby rzadkiej (niezależnie od metody leczenia)

- **Zadanie 1** Identyfikacja istniejących rejestrów, określenie możliwości adaptacji/modyfikacji istniejących polskich rejestrów zgodnie z ustawą z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. Nr 113, poz. 657, z późn. zm.) i wdrożenie zasad zgłaszania i tworzenia rejestrów zgodnie z powołaną ustawą oraz „Wytycznymi w zakresie przygotowania dokumentacji niezbędnej w celu przeprowadzenia analizy potrzeb utworzenia rejestru medycznego”
- **Zadanie 2:** Opracowanie oraz wdrożenie metody finansowania rejestrów, w szczególności źródeł finansowania oraz wykonawców zadań.
- **Zadanie 3:** Upowszechnienie ORPHA kod do czasu wprowadzenia klasyfikacji ICD 11
- **Zadanie 4:** Wspieranie udziału polskich rejestrów rzadkich chorób w inicjatywach europejskich i światowych

# B. DIAGNOSTYKA CHOROÓB RZADKICH

**Od wystąpienia pierwszych objawów klinicznych do zdiagnozowania choroby rzadkiej może upłynąć od kilku miesięcy do kilku, a nawet kilkudziesięciu lat. Zmiana poprzez:**

- Ocenę dostępu do wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej w porównaniu do dostępu w przypadku chorób powszechnych
- Dążenie do dostępu do wysokospecjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, porównywalnego z pacjentami chorującymi na choroby powszechne w kraju i docelowo we Wspólnocie Europejskiej
- Kontynuację i rozszerzenie (o obserwację przebiegu choroby) populacyjnych badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób rzadkich
- Powszechność dostępu do czynnego poradnictwa genetycznego (określenie ryzyka genetycznego, badania prenatalne)
- Zapewnienie finansowania specjalistycznej diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej, które uwzględni specyfikę chorób rzadkich

## **Badania przesiewowe**

- **Zadanie 1:** Ocena wyników badań przesiewowych populacyjnych i wczesno-objawowych (skrining selektywny) w kraju i wypracowanie wytycznych dotyczących badań przesiewowych poprzez analizę efektywności populacyjnych badań przesiewowych
- **Zadanie 2:** Przyjęcie jednolitych kryteriów niezbędnych przy podejmowaniu decyzji o przeprowadzeniu badań przesiewowych zgodnych z aktualnymi rekomendacjami europejskimi

## **Testy genetyczne**

- **Zadanie 1:** Ocena dostępności badań molekularnych i innych diagnostycznych z zakresu genetyki klinicznej w rodzinach genetycznego ryzyka
- **Zadanie 2:** Upowszechnienie modelu poradnictwa genetycznego uwzględniającego aspekty etyczne, wyznaniowe, prawne i finansowe

## **Badania diagnostyczne**

- **Zadanie 1:** Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki klinicznej w chorobach rzadkich
- **Zadanie 2:** Poprawa dostępności i poziomu diagnostyki laboratoryjnej w chorobach rzadkich

## **Centra Eksperckie/Ośrodki Referencyjne**

- **Zadanie 1:** Określenie zapotrzebowania na ośrodki referencyjne dla chorób rzadkich (rodzaj ośrodka, przewidziana liczba pacjentów, kadra, wyposażenie laboratoryjne, ustalenie poziomu – ogólnokrajowy/regionalny, dorobek naukowy, działalność dydaktyczna/informacyjna) i zidentyfikowanie obecnie istniejących ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich, ich lokalizacji, zakresu działania, kadry, wyposażenia, dostępności dla pacjentów, poziomu informacji dla lekarzy i pacjentów

## **Informatyczny system wspomagania diagnostycznego**

- **Zadanie 1:** Opracowanie koncepcji internetowego systemu wspomagania diagnostycznego opartego na katalogu chorób rzadkich i ich objawów oraz zaplanowanie sposobu wdrożenia tego systemu

## C. OPIEKA ZDROWOTNA DLA PACJENTÓW Z CHOROBYMI RZADKIMI

Opieka zdrowotna w zakresie dotyczącym rzadkich schorzeń obejmuje trzy podstawowe filary:

- Opiekę medyczną a w jej zakresie szczególnie specjalistyczną rehabilitację
- Terapię dostępnymi sierocymi produktami leczniczymi
- Dostępność do produktu leczniczego i wyrobu medycznego oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego

### Świadczenia opieki zdrowotnej (szczególnie rehabilitacji)

- **Zadanie 1:** Optymalna wycena świadczeń zdrowotnych
- **Zadanie 2:** Adekwatność nakładów na opiekę zdrowotną w zakresie specjalistycznej opieki medycznej.
- **Zadanie 3:** Wypracowanie i upowszechnienie modelowego schematu postępowania rehabilitacyjnego i dostępu do specjalistycznej rehabilitacji

### Produkty lecznicze, środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego (ŚSSPŻ) i wyroby medyczne w leczeniu chorób rzadkich

- **Zadanie 1:** Zwiększenie nakładów w zakresie nowoczesnych terapii lekowych
- **Zadanie 2:** Dostosowanie polskiego prawa do unijnej koncepcji traktowania i stosowania sierocych produktów leczniczych
- **Zadanie 3:** Wprowadzenie zasad udzielania świadczeń zdrowotnych uwzględniających zdarzenia losowe dotyczące stanu zdrowia (np. współistniejące zachorowania nagłe) lub przyczyn rodzinnych pacjentów, które mogą skutkować koniecznością zmiany schematu leczenia

# D. ZINTEGROWANY SYSTEM OPARCIA SPOŁECZNEGO DLA PACJENTÓW Z CHOROBIAMI RZADKIMI I ICH RODZIN

Sytuacja rodzin i chorych z chorobami rzadkimi jest bardzo trudna i skomplikowana, są w dużym stopniu są wykluczone społecznie i borykają się z wieloma problemami natury psychologicznej i socjalnej. Rozwiązaniem jest przeprowadzenie zmian w dziedzinie opieki socjalnej i zintegrowana pomoc psychologiczna i socjalna dla chorych i ich opiekunów oraz współpraca wszystkich instytucji zaangażowanych w pomoc chorym.

Obecne formy pomocy są niewystarczające lub zależne od tego, czy dany chory posiada orzeczenie o niepełnosprawności, czy też spełnia kryterium dochodowe. Na pakiet świadczeń socjalnych powinny składać się więc usługi i działania rozwiązujące całościowo wszystkie problemy, które dziś powodują wykluczenia społeczne chorych i rodzin. Ze względu na złożoność problemów wynikających z chorób rzadkich konieczne jest zwiększenie w pierwszej kolejności wsparcia dla ubezpieczonych w zakresie dostępu do produktów leczniczych, wyrobów medycznych (środków pielęgnacyjnych oraz sprzętu rehabilitacyjnego) i zwiększenie wysokości świadczeń pielęgnacyjnych.

## **Zintegrowanie współpracy jednostek państwowych (organów i jednostek opieki społecznej) na rzecz chorych na choroby rzadkie**

- **Zadanie 1** Współpraca jednostek państwowych i samorządowych w dziedzinie programów socjalnych
- **Zadanie 2:** Współpraca jednostek państwowych i samorządowych w orzecznictwie o niepełnosprawności i jej stopniu.
- **Zadanie 3:** Wsparcie organów orzekających o niezdolności do pracy w zakresie specyfiki chorób rzadkich
- **Zadanie 4:** Współpraca na rzecz lepszego zrozumienia sytuacji chorych na choroby rzadkie w systemie oświaty

## **Poprawa dostępnych ulg i programów socjalnych dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi i dla ich opiekunów**

- **Zadanie 1:** Zmiany w wysokości i przyznawaniu świadczeń pielęgnacyjnych
- **Zadanie 2:** Wzmocnienie wsparcia osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką i uzupełniające formy wsparcia. Organizacja systemu wsparcia instytucjonalnego. Wdrażanie do powszechnej praktyki innowacyjnych rozwiązań i e-zdrowie, w celu wsparcia opieki socjalnej nad chorymi
- **Zadanie 3:** Poprawa sytuacji mieszkaniowej osób niepełnosprawnych cierpiących na chorobę rzadką

# E. NAUKA, EDUKACJA I INFORMACJA W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH

## Stymulacja badań naukowych poświęconych chorobom rzadkim

- **Zadanie 1:** Opracowanie wieloletniego strategicznego programu badań naukowych dedykowanego problematyce chorób rzadkich, w którym ustalone zostaną priorytetowe kierunki badań, źródła i zakres finansowania oraz sposoby koordynowania wielośrodkowych programów badawczych
- **Zadanie 2:** Celowe wyodrębnienie środków finansowych na naukowe programy medyczne dedykowane problematyce chorób rzadkich w Krajowym Programie Ramowym Narodowego Centrum Badań i Rozwoju (STRATEGMED-2)
- **Zadanie 3:** Zabezpieczenie finansowania projektów dotyczących problematyki chorób rzadkich w programach Ministerstwa Zdrowia, jak również w programach Narodowego Centrum Nauki
- **Zadanie 4:** Stworzenie systemu koordynującego istniejące i nowopowstałe bazy danych na potrzeby prowadzonych badań oraz opracowanie zasad udostępniania informacji (przy współpracy z CSiOZ i GİODO)
- **Zadanie 5:** Utworzenie ogólnokrajowej listy ośrodków naukowych, w których prowadzone są badania nad poszczególnymi chorobami rzadkimi, podlegających weryfikacji poprzez listę publikacji dotyczącą tych chorób, liczbę przebadanych pacjentów, współpracę z ośrodkami klinicznymi
- **Zadanie 6:** Wsparcie rozwoju multidyscyplinarnych badań wielośrodkowych i promowanie udziału RP w badaniach międzynarodowych poprzez stworzenie i publikowanie listy realizowanych projektów oraz uczestniczących ośrodków. Stworzenie publicznego funduszu grantowego, który będzie pokrywał udział ośrodków w badaniach międzynarodowych (np. w ramach programu UE COST)
- **Zadanie 7:** Promowanie projektów poświęconych badaniom klinicznym (w specyficznych populacjach pacjentów), diagnostycznym oraz leczeniu, z zastosowaniem zdobyczy nauki w praktyce klinicznej oraz ich wsparcie poprzez pozyskanie funduszy publicznych i unijnych
- **Zadanie 8:** Stworzenie ścieżki prawnej prowadzenia badań klinicznych, które by ułatwiły proces rejestracji niekomercyjnych/akademickich badań klinicznych w chorobach rzadkich, skróciły czas przygotowania badania oraz ograniczyły koszty, a jednocześnie nie stały w sprzeczności z dyrektywą Komisji 2005/28/WE z 8 kwietnia 2005 r. ustalającą zasady oraz szczegółowe wytyczne dobrej praktyki klinicznej w odniesieniu do badanych produktów leczniczych przeznaczonych do stosowania u ludzi, a także wymogi zatwierdzania produkcji oraz przywozu takich produktów

## Edukacja

- **Zadanie 1:** Poprawa edukacji przed-dyplomowej w zakresie chorób rzadkich poprzez uwzględnienie w programach nauczania m.in.: lekarzy, pielęgniarek, psychologów, pedagogów, rehabilitantów, fizjoterapeutów, dietetyków
- **Zadanie 2:** Poprawa edukacji podyplomowej poprzez wprowadzenie w Centrum Medycznym Kształcenia Podyplomowego obowiązkowych kursów w programach specjalizacyjnych i kursów doskonalących w zakresie chorób rzadkich
- **Zadanie 3:** Wprowadzenie programów szkoleniowych w dziedzinie chorób rzadkich dla lekarzy i naukowców w ramach kształcenia ustawicznego dla personelu medycznego (m.in. na elektronicznej platformie informacyjnej).
- **Zadanie 4:** Opracowanie walidowanych rekomendacji diagnostycznych i terapeutycznych w chorobach rzadkich oraz wymiana najlepszych praktyk pomiędzy specjalistycznymi ośrodkami
- **Zadanie 5:** Opracowanie i udostępnienie listy chorób, leków, ośrodków, tak aby zminimalizować czas uzyskania dostępu do leczenia (na elektronicznej platformie informacyjnej typu ORPHANET)
- **Zadanie 6:** Rozwój programów wymiany naukowej, staży i praktyk zagranicznych oraz włączenie studentów i młodych stażem lekarzy w badania naukowe na temat chorób rzadkich

## Edukacja społeczna i informacja

- **Zadanie 1:** Rozwój informacji dostępnych telefonicznie
- **Zadanie 2:** Opracowanie informacji dotyczących chorób rzadkich dostosowanych do określonych instytucji publicznych, nauczycieli, pracowników poradni psychologiczno-pedagogicznych, pracowników opieki społecznej
- **Zadanie 3:** Tworzenie serwisów informacyjnych dostępnych dla profesjonalistów, pacjentów oraz członków ich rodzin
- **Zadanie 4:** Stworzenie funduszu grantowego wspierającego działania edukacyjne prowadzone przez organizacje pacjentów
- **Zadanie 5:** Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich
- **Zadanie 6:** Inwestycje w e-zdrowie i innowacyjne rozwiązania wspomagające chorego i opiekę nad nim
- **Zadanie 7:** Upowszechnianie informacji



# F. HARMONOGRAM I MONITOROWANIE REALIZACJI NARODOWEGO PLANU DLA CHORÓB RZADKICH – MAPA DROGOWA WSKAŹNIKI

## Założenia:

Monitorowanie w cyklu rocznym, we wszystkich krajach członkowskich UE (Raport roczny)  
Charakter nierestykcyjny

## Wskaźniki:

- **Podstawowe (przygotowanie planu/strategii)**
  - 1. Istnienie przepisów/ustaw lub równoważnych oficjalnych decyzji krajowych, które wspierają ustanowienie i rozwój planu rzadkich chorób (RD)
  - 2. Istnienie Komitetu Doradczego RD
  - 3. Stałe i oficjalne uczestniczenie przedstawicieli pacjentów w wdrażaniu planu, monitorowaniu i ocenie
  - 4. Przyjęcie definicji choroby rzadkiej
- **Merytoryczne**
  - Centra eksperckie
    - 5. Istnienie krajowej polityki desygnacji centrów eksperckich
    - 6. Liczba centrów eksperckich, spójnych polityką desygnacyjną
    - 7. Udział krajowych lub regionalnych ośrodków eksperckich w europejskich sieciach referencyjnych
  - Informacja
    - 8. Istnienie kompleksowej krajowej lub regionalnej polityki informacyjnej w chorobach rzadkich, wspieranej przez rząd
    - 9. Help-line
- Wiedza, klasyfikacja/kodowanie, rejestry i badania
  - 10. Istnienie krajowej polityki rozwoju wytycznych praktyki klinicznej
  - 11. Rodzaj systemu klasyfikacji/kodowania, używany przez system opieki zdrowotnej
  - 12. Istnienie polityki krajowego rejestru i zbierania danych RD
  - 13. Istnienie programów/projektów badawczych w RD w kraju
  - 14. Udział w międzynarodowych inicjatywach badawczych
- Terapia
  - 15. Liczba refundowanych sierocych produktów medycznych
  - 16. Istnienie polityki w zakresie stosowania leku przed MA (compassionate use)
- Usługi socjalne
  - 17. Istnienie programów wsparcia pacjentów w integracji w codziennym życiu
- **Wsparcie finansowe wskaźniki (wdrożenie strategii/planu)**
  - 18. Istnienie decyzji politycznych w celu zapewnienia długoterminowej stabilności planu/strategii RD
  - 19. Kwota środków przeznaczonych na realizację planu/strategii
  - 20. Środków publiczne przeznaczone na badania RD
  - 21. Publiczne środki przeznaczone badania RD od początku wdrażania planu/strategii



# ZESPÓŁ DS. CHOROÓB RZADKICH W MZ

## SKŁAD

	Imię i nazwisko	Funkcja	E-mail
1	Jacek St. Graliński	Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, do 6 lutego 2013 r. Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	j.gralinski@gamed.pl
2	Daniel Bukowski	Sekretarz Zespołu, Departament Zdrowia Publicznego, MZ	d.bukowski@mz.gov.pl
3	Piotr Dąbrowski	Do 15 lutego 2013 r. Zastępca Dyrektora, Departament Zdrowia Publicznego, MZ	p.dabrowski@mz.gov.pl
4	Bożenna Dembowska-Bagińska	Klinika Onkologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, COMP, EMA	b.dembowska@czd.pl
5	Piotr Fiedor	Warszawski Uniwersytet Medyczny, CHMP, EMA	piotrfiedor@wp.pl
6	Aleksandra Jarosińska	Departament Polityki Zdrowotnej, MZ	a.jarosinska@mz.gov.pl
7	Wiesław Jędrzejczak	Konsultant Krajowy w dziedzinie Hematologii, MZ, Katedra i Klinika Hematologii, Onkologii i Chorób Wewnętrznych Centralnego Szpitala Klinicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny	wiktor@amwaw.edu.pl
8	Barbara Kwiatkowska	Departament Matki i Dziecka, MZ	b.kwiatkowska@mz.gov.pl
9	Anna Kostera-Pruszczyk	Katedra i Klinika Neurologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny	akostera@wum.edu.pl
10	Małgorzata Krajewska-Walasek	Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, ORPHANET	m.walasek@czd.pl
11	Paweł Łuków	Zakład Etyki, Uniwersytet Warszawski	p.w.lukow@uw.edu.pl
12	Piotr Marusza	Centrala Narodowego Funduszu Zdrowia	Piotr.Marusza@nfz.gov.pl
13	Marek Migdał	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, PDCO, EMA	m.migdal@czd.pl
14	Łukasz Pera	Departament Polityki Lekowej i Farmacji, MZ	l.pera@mz.gov.pl
15	Beata Rorant	Departament Organizacji Ochrony Zdrowia, MZ	b.rorant@mz.gov.pl
16	Jolanta Sykut-Cegielska	Kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”. Przewodnicząca Sekcji Wrodzonych Wad Metabolizmu Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego	j.cegielska@czd.pl
17	Miroslaw Zieliński	Prezes, Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN	sekretariat@rzadkiechoroby.pl