



MONITOR POLSKI

DZIENNIK URZĘDOWY RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ

Warszawa, dnia 27 września 2021 r.

Poz. 883

UCHWAŁA NR 110 RADY MINISTRÓW

z dnia 24 sierpnia 2021 r.

w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich

Rada Ministrów uchwala, co następuje:

§ 1. Przyjmuje się dokument Plan dla Chorób Rzadkich, zwany dalej „Planem”, stanowiący załącznik do uchwały.

§ 2. Realizację Planu ustala się na lata 2021–2023.

§ 3. Celem Planu jest wypracowanie działań, które powinny zostać podjęte w zakresie poprawy jakości opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Plan zawiera:

- 1) kryteria powoływania i funkcjonowania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich odpowiedzialnych za nadzór nad diagnostyką, rozpoznaniem i leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi;
- 2) określenie kierunków poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem technologii genomowych;
- 3) propozycje poprawy dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- 4) uruchomienie systemu monitorowania chorób rzadkich przez utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- 5) utworzenie dokumentu medycznego pacjenta z chorobą rzadką, w którym będą zawarte dane kliniczne – Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką;
- 6) utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, zawierającej informację kliniczną, naukową i organizacyjną dotyczącą chorób rzadkich.

§ 4. Koordynowanie i nadzorowanie realizacji Planu powierza się ministrowi właściwemu do spraw zdrowia.

§ 5. Uchwała wchodzi w życie z dniem podjęcia i podlega ogłoszeniu.

Prezes Rady Ministrów: *M. Morawiecki*

Załącznik do uchwały nr 110 Rady Ministrów
z dnia 24 sierpnia 2021 r. (poz. 883)

Plan dla Chorób Rzadkich

WSTĘP	6
1 Choroby rzadkie	6
1.1 Część ogólna	8
1.2 Dalsze działania po 2023 r.	13
2 Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich	14
2.1 Cele	14
2.1.1 Cel ogólny	14
2.1.2 Cele szczegółowe	15
2.2 Diagnoza stanu obecnego	15
2.2.1 Regulacje prawne i obecna praktyka	15
2.2.2 Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich – misja, zakres działania, zadania	17
2.3 Oczekiwany rezultat	18
2.4 Mierniki	18
2.5 Działania i odpowiedzialność	19
2.5.1 Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich w drodze uznania kompetencji	19
2.5.2 Skrócenie czasu uzyskania właściwego rozpoznania choroby rzadkiej przez opracowanie modelu refundacji procedur niezbędnych do zapewnienia pacjentom wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi	22
2.5.2.1 Opracowanie zasad diagnostyki genetycznych chorób rzadkich w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich	22
2.5.2.2 Wybór, opracowanie i wdrożenie modelu finansowania procedur niezbędnych do zapewnienia kompleksowej opieki medycznej pacjentom z chorobami rzadkimi w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich oraz w poradniach genetycznych	24
2.5.2.2.1 Rozszerzenie zakresu diagnostyki i terapii w ramach hospitalizacji lub porady ambulatoryjnej pacjenta z chorobą rzadką o:	25
2.5.2.2.2 Dodatkowe procedury związane z zapewnieniem właściwej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką	25
2.5.3 Włączenie OECR i poradni genetycznych w proces centralnego zbierania danych epidemiologicznych dotyczących chorób rzadkich przez nadanie kodów ORPHA i zgłaszanie do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich	26
2.6 Finansowanie	26
3 Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych	26
3.1 Cele	26
3.1.1 Cel ogólny: poprawa diagnostyki chorób rzadkich	26
3.1.2 Cele szczegółowe	28
3.1.2.1 Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich	28

3.1.2.2	Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych (niegenetycznych) w diagnostyce chorób rzadkich	28
3.2	Diagnoza stanu obecnego	28
3.2.1	Aktualny stan prawny	28
3.2.2	Brak finansowania wielkoskalowych analiz genetycznych i innych laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych	29
3.2.3	Obszary wymagające zmian w zakresie diagnostyki chorób rzadkich	29
3.3	Oczekiwany rezultat	29
3.4	Mierniki	30
3.5	Działania i odpowiedzialność	30
3.5.1	Wdrożenie nowoczesnej diagnostyki genetycznej z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych	30
3.5.2	Standaryzacja laboratoryjnej diagnostyki genetycznej chorób rzadkich	33
3.5.3	Zwiększenie dostępności i poprawa jakości wysokospecjalistycznych procedur diagnostyki laboratoryjnej innych niż genetyczne	35
3.5.4	Modernizacja infrastruktury i doposażenie laboratoriów genetycznych wykonujących wielkoskalowe badania genomowe. Powołanie krajowych referencyjnych laboratoriów w strukturach ośrodków genetyki medycznej (OGM)	38
3.6	Finansowanie	39
4	Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	40
4.1	Cele – ogólny i szczegółowe	40
4.1.1	Cel ogólny: Poprawa dostępu do skutecznych leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	40
4.1.2	Cele szczegółowe	41
4.2	Diagnoza stanu obecnego	41
4.2.1	Regulacje prawne i obecna praktyka	41
4.2.2	Ocena technologii medycznych zarejestrowanych do stosowania w leczeniu chorób rzadkich	42
4.2.3	Dostęp do leków dopuszczonych w leczeniu chorób rzadkich	45
4.2.4	Dostęp do innych leków stosowanych w chorobach rzadkich	50
4.3	Oczekiwany rezultat – analiza skutków zmian	51
4.4	Mierniki	51
4.5	Działania i odpowiedzialność	52
4.5.1	Poprawa dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	52

4.5.1.1	Wielokryterialna analiza decyzyjna (MCDA) jako rozwinięcie klasycznej oceny technologii medycznych (HTA) w ocenie leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	52
4.5.1.2	Określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich	55
4.5.1.3	Wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka	56
4.5.1.4	Uproszczona procedura wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika i inne kwestie proceduralno-formalne	58
4.5.2	Poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza wskazaniami zawartymi w Charakterystyce Produktu Leczniczego	60
4.5.3	Dostęp do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych	62
4.5.4	Bezpłatne objawowe i wspomagające leki stosowane w chorobach rzadkich	66
4.5.5	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	67
4.6	Finansowanie	69
5	Rejestry chorób rzadkich	70
5.1	Cele – ogólny i szczegółowe	70
5.1.1	Cel ogólny: stworzenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej	70
5.1.2	Cele szczegółowe	71
5.2	Diagnoza stanu aktualnego	72
5.2.1	Warunki prowadzenia rejestrów chorób rzadkich	72
5.2.2	Regulacje prawne w zakresie prowadzenia rejestrów chorób rzadkich	72
5.2.3	Rejestry chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i w Unii Europejskiej	73
5.2.4	Bariery w identyfikacji i rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej	74
5.3	Oczekiwany rezultat	75
5.4	Mierniki	75
5.5	Działania i odpowiedzialność	76
5.5.1	Powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej	76
5.5.2	Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich i uporządkowanie ich statusu prawnego	77
5.5.3	Utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRCR)	78
5.5.3.1	Struktura organizacyjna PRCR z określeniem źródeł informacji o chorobach rzadkich	79
5.5.3.2	Utworzenie listy danych i identyfikatorów przetwarzanych w PRCR	80

5.5.4	Określenie zakresu współpracy między PRCR a PRWWR w monitorowaniu chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi	81
6	Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką	83
6.1	Wstęp	83
6.2	Cele Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką	83
6.3	Szczegóły techniczne	84
6.3.1	Główne założenia	84
6.3.2	Użytkownicy Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką	84
6.3.3	Dane obligatoryjne	85
6.4	Działania i odpowiedzialność	86
7	Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”	87
7.1	Cel	87
7.2	Diagnoza – stan obecny	87
7.3	Oczekiwany rezultat	87
7.4	Mierniki	88
7.5	Działania i odpowiedzialność	88
KOSZTY		92

WSTĘP

1 Choroby rzadkie

Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status, gdy w dniu 22 czerwca 1999 r. została opublikowana 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)¹⁾. W tym dokumencie pojawia się po raz pierwszy definicja choroby rzadkiej jako takiej, która występuje w populacji ogólnej z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób. 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 2008–2013²⁾ 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).

Choroby rzadkie stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne. Liczba poznanych do tej pory chorób rzadkich szacowana jest na około 8000 (ponad 6000 ma nadany numer ORPHA)³⁾, co przy jednoczesnej niskiej częstości ich występowania oraz dużym rozproszeniu w populacji ogólnej jest przyczyną zrozumiałych trudności w ustalaniu właściwego rozpoznania znanych jako tzw. „odyseja diagnostyczna”. Choroby te mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, który prowadzi do (wielo)narządowej niewydolności oraz niepełnosprawności fizycznej lub intelektualnej. Należy podkreślić, że około 80% z nich ma podłoże genetyczne, a pozostałe 20% może mieć związek z infekcją, alergią lub czynnikami środowiskowymi. Około 50% chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym (około 30% dzieci umiera przed

¹⁾ Dz. Urz. WE L 155 z 22.06.1999, str. 1.

²⁾ Dz. Urz. UE L 301 z 20.11.2007, str. 3.

³⁾ Opracowana przez ORPHANET klasyfikacja dedykowana chorobom rzadkim to system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba; nadany kod jest unikatowym identyfikatorem każdej choroby uznanej za rzadką, zgodnie z definicją przyjętą w UE.

osiągnięciem 5 r.ż.), pozostałe dotyczą osób w wieku dorosłym⁴⁾. 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 rzadkiej⁵⁾. Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą 6–8%⁶⁾ 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.

Niniejszy dokument ma na celu usprawnienie systemu opieki nad chorymi na choroby rzadkie. Plan dla Chorób Rzadkich, zwany dalej „Planem”, jest niezbędny do zarządzania tak dużym obszarem zdrowotnym.

Plan ma charakter operacyjny – opisuje działania na lata 2021–2023. Dokument jest wynikiem prac Zespołu powołanego przez Ministra Zdrowia 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. Zdrow. poz. 15 i 38).

Celem powołania Zespołu było opracowanie rozwiązań 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.

Celem Planu jest wprowadzenie kompleksowych rozwiązań mających poprawić opiekę medyczną dla osób cierpiących na choroby rzadkie. Realizacja celu wymagać będzie zmian systemowych i organizacyjnych, a także wprowadzenia nowych rozwiązań legislacyjnych. Aby poprawić system diagnostyki i leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, zdefiniowano obszary wymagające usprawnienia oraz przedstawiono listę działań umożliwiających realizację zamierzonych celów.

System opieki dla pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi zaproponowany w Planie uwzględnia sześć podstawowych obszarów:

- 1) Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR);
- 2) kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;

⁴⁾ https://www.aoporphan.com/de_en/rare-diseases.

⁵⁾ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.

⁶⁾ Zob. motyw piąty do zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

- 3) dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- 4) Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
- 5) Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką;
- 6) Platformę Informacyjną „Choroby Rzadkie”.

W celu prawidłowej i szybkiej realizacji ww. obszarów została opracowana lista koniecznych do przeprowadzenia działań wraz z opisem sposobu ich wdrożenia, modelem finansowania (dla wybranych pozycji) i harmonogramem ich realizacji.

1.1 Część ogólna

Definicja choroby rzadkiej

Zgodnie z definicją przyjętą w państwach członkowskich Unii Europejskiej za choroby rzadkie uważa się choroby występujące z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób w populacji⁷⁾. Są one często uwarunkowane genetycznie, mają przewlekły i nierzadko ciężki przebieg, prowadzą przedwcześnie do zgonu lub powodują niepełnosprawność. W Planie nie zostały wyróżnione choroby ultrarzadkie. Choroby rzadkie i ultrarzadkie wymagają podobnych co do zasady mechanizmów rozwiązań. Należy zauważyć, że rozpowszechnienie ma charakter ciągły i jego zróżnicowanie w obrębie chorób rzadkich, tj. wyróżnienie chorób ultrarzadkich, jest arbitralne. Nie można wykluczyć, że w przyszłości takie rozróżnienie będzie pożądane i pragmatyczne, jednak na tym etapie pozostaje poza zakresem proponowanych, wstępnych zmian podyktowanych specyfiką tych chorób. Specyfika ta dotyczy zarówno chorób rzadkich i ultrarzadkich i sprowadza się do ograniczonej jakości dowodów naukowych, wysokich cen leków i odmiennej skłonności społeczeństwa do finansowania ich leczenia (wszystkie te cechy wynikają z rozpowszechnienia⁸⁾).

Obecnie około 5% chorych z chorobą rzadką ma szansę na leczenie i poprawę stanu zdrowia dzięki dostępnym terapiom. Odsetek ten będzie się stopniowo zwiększał wskutek bardzo dynamicznego rozwoju badań ukierunkowanych na poszukiwanie i opracowanie leków lub terapii dla poszczególnych chorób rzadkich. Nadal dla większości chorych, do czasu pojawienia się dla nich celowanej terapii, podstawowe znaczenie ma leczenie objawowe oraz rehabilitacja i pomoc społeczna. W obydwu sytuacjach ustalenie rozpoznania przyczynowego jest niezwykle ważne. Pozwala ono na zakończenie „odysei diagnostycznej” chorego, zaplanowanie właściwej opieki

⁷⁾ Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych.

⁸⁾ Skłonność społeczeństwa do finansowania leczenia tych chorób może także dodatkowo pozostawać w związku z ich genetycznym podłożem, które powoduje, że nie wynikają one ze stylu życia i jako niezawinione zwiększają powszechną akceptowalność wyższych kosztów leczenia.

medycznej, w tym w wielu przypadkach złagodzenie przebiegu choroby, tj. opóźnienie powikłań lub zmniejszenie nasilenia objawów i zmniejszenie dolegliwości.

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. Wynikające z braku doświadczenia opóźnienie w ustaleniu właściwego rozpoznania jest potęgowane brakiem lub ograniczonym dostępem do niektórych współczesnych metod diagnostycznych, zwłaszcza do wielkoskalowych badań genomowych.

Ponadto w przypadku chorób rzadkich o podłożu genetycznym ostateczne ustalenie lub zweryfikowanie diagnozy u pacjenta jest niezbędne do zakwalifikowania do badań genetycznych innych członków rodziny w celu udzielenia pełnej porady genetycznej i omówienia planów prokreacyjnych.

Nie ulega wątpliwości, że wczesne ustalenie prawidłowego rozpoznania jest także korzystne dla systemu ochrony zdrowia, ponieważ kończy uporczywą diagnostykę, która generuje znaczne koszty.

Choroby rzadkie, mimo ich znacznej różnorodności, charakteryzują się kilkoma wymienionymi poniżej wspólnymi cechami:

- 1) w większości są uwarunkowane genetycznie (80%), co wiąże się także ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby u członków rodziny;
- 2) często współistnieją z niepełnosprawnością fizyczną i (lub) intelektualną;
- 3) mają zazwyczaj przewlekły lub ciężki przebieg;
- 4) długość życia chorych jest nierzadko skrócona w stosunku do przeciętnego okresu życia populacji, w której mieszkają;
- 5) koszt ich diagnostyki i leczenia jest z reguły wysoki;
- 6) leczenie jest obecnie dostępne dla niewielkiego odsetka chorych (5%);
- 7) chorym nierzadko grozi wykluczenie społeczne przez utrudniony dostęp do edukacji oraz trudne warunki socjalne, wynikające z ograniczonej możliwości podejmowania pracy przez opiekunów i przez nich samych.

Stan obecny diagnostyki i opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi

W polskim systemie opieki zdrowotnej od kilku dekad istotną rolę w procesie ustalania genetycznego podłoża chorób rzadkich pełnią poradnie genetyczne oraz nieliczne ośrodki genetyki medycznej (OGM), tj. specjalistyczne poradnie genetyczne z laboratoriami genetyki medycznej, które także

zapewniają niezbędne poradnictwo genetyczne pacjentom i ich rodzinom. Natomiast w systemie opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi nie zostały dotychczas zdefiniowane ośrodki eksperckie dedykowane określonym chorobom rzadkim lub grupom chorób rzadkich.

Definicja leków przeznaczonych do terapii chorób rzadkich

Leki przeznaczone do terapii chorób rzadkich są definiowane jako leki przeznaczone do leczenia chorób występujących z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób w populacji.

Leki te, na podstawie odrębnych przepisów i decyzji administracyjnych, na wniosek podmiotu odpowiedzialnego mogą podlegać ochronie handlowej na terytorium Unii Europejskiej przez nadanie im na okres 10 lat statusu leku sierocznego.

Rada do spraw Chorób Rzadkich

W celu właściwej realizacji zadań wymienionych w Planie dla Chorób Rzadkich niezbędne jest powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich, która we współpracy z ministrem właściwym do spraw zdrowia będzie inicjowała i monitorowała pod względem merytorycznym realizację poszczególnych etapów Planu zgodnie z harmonogramem, w tym m.in. powołanie odpowiednich zespołów ekspertów, ogłaszanie konkursów na uzyskanie statusu OECR, koordynację współpracy między OECR, oraz wypełniała inne zadania wynikające z jej kompetencji.

Priorytetowe zadania legislacyjne

Za priorytetowe zadania legislacyjne o charakterze ogólnym wynikające z Planu należy uznać:

Zadanie 1. Ustanowienie przez ministra właściwego do spraw zdrowia chorób rzadkich jako priorytetu w zakresie zdrowia publicznego.

Zadanie 2. Przyjęcie uchwały Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich, w którym przyjmuje się obowiązujące w Unii Europejskiej definicje choroby rzadkiej oraz leków przeznaczonych do terapii chorób rzadkich.

Zadanie 3. Powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich (przy ministrze właściwym do spraw zdrowia) w celu wsparcia realizacji szczegółowych rozwiązań przyjętych w Planie.

ZADANIE 1	Ustanowienie chorób rzadkich jako priorytetu w zakresie zdrowia publicznego
Podstawa prawna	art. 31a ust. 2 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2021 r. poz. 1285 i 1292)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia

Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 27 lutego 2018 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych (Dz. U. poz. 469)
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2021 r.
Sposób wykonania zadania	dodanie pkt 11 w § 1 ww. rozporządzenia o treści: „poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich”
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Przyjęcie definicji chorób rzadkich i definicji leków przeznaczonych do terapii im dedykowanych
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich
Zadanie	nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2021 r. poz. 523 i 1292), zwanej dalej „ustawą o refundacji”
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2021 r.
Sposób wykonania zadania	w art. 2 ww. ustawy dodanie pkt 30 i 31 o treści: „30) choroby rzadkie – choroby występujące z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób w populacji; 31) leki przeznaczone do terapii chorób rzadkich – leki dedykowane leczeniu chorób występujących z częstością niższą niż 5 na 10 000 osób w populacji, bez względu na oznaczenie ich, na podstawie odrębnych przepisów, jako sieroce produkty lecznicze.”
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%

Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich EUCERD Zalecenia dotyczące podstawowych wskaźników monitorowania narodowych planów lub strategii dla chorób rzadkich (6 czerwca 2013 r.) (Komitet Ekspertów Unii Europejskiej do spraw Rzadkich Chorób)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	przedstawiciel Orphanet Polska, przedstawiciele właściwych towarzystw naukowych, właściwi konsultanci krajowi, przedstawiciel ESRCR (europejskich sieci referencyjnych chorób rzadkich), przedstawiciel Rzecznika Praw Pacjenta, przedstawiciele organizacji pacjentów
Zadanie	powołanie Rady do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Termin realizacji zadania	do dnia 31 października 2021 r.
Sposób wykonania zadania	1) opracowanie zasad powoływania i działania Rady do spraw Chorób Rzadkich; 2) powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia Rady do spraw Chorób Rzadkich, w której będą zasiadać przedstawiciele interesariuszy związanych z realizacją Planu, w tym przedstawiciele: OECD, ESRCR, Orphanet Polska, środowisk akademickich i naukowych, diagnostów laboratoryjnych (po jednym przedstawicielu posiadającym specjalizację z dziedziny genetyki medycznej i ogólnej), organizacji pacjentów, administracji państwowej, przemysłu i Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ)
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	500 000 zł: w 2021 r. – 40 000 zł, w 2022 r. – 230 000 zł, w 2023 r. – 230 000 zł

1.2 Dalsze działania po 2023 r.

Plan obejmuje głównie obszary związane z poprawą opieki medycznej tej grupy chorych.

Po realizacji wszystkich zadań wymienionych w Planie niezbędna będzie aktualizacja opracowanych obecnie 6 obszarów oraz przygotowanie kolejnych Planów, z uwzględnieniem innych obszarów wymienionych poniżej.

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:
 - 1) zapewnienie chorym na choroby rzadkie ciągłości opieki medycznej w okresie przejściowym między wiekiem rozwojowym a dorosłością;
 - 2) rehabilitacja i fizjoterapia chorych na choroby rzadkie;
 - 3) uporządkowanie zasad orzecznictwa dotyczącego chorych na choroby rzadkie;
 - 4) włączenie społeczne, edukacyjne i zawodowe chorych na choroby rzadkie;
 - 5) 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:
 - 1) 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;
 - 2) 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.

Powołanie „Mirror Group” do istniejącej struktury EJP RD (European Joint Programme for Rare Diseases), podstawowego programu wyznaczającego kierunki rozwoju oraz finansującego działania w zakresie chorób rzadkich na lata 2019–2023, jest pragmatycznie uzasadnione. Umożliwiłoby to Rzeczypospolitej Polskiej maksymalne wykorzystanie obecnych w tym programie środków, ukierunkowanie dalszych działań zgodnie z opracowaniami europejskimi oraz przygotowanie polskich instytucji i organizacji do szerszego aktywnego udziału w strukturach EJP RD w kolejnym programie.

OŚRODKI EKSPERCKIE CHOROÓB RZADKICH

2 Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich

2.1 Cele

2.1.1 Cel ogólny

Poprawa dostępu świadczeniobiorców z chorobami rzadkimi do diagnostyki, w tym genetycznej oraz wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnie z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

Trudności sprawnej organizacji diagnostyki chorób rzadkich oraz właściwej organizacji opieki medycznej nad świadczeniobiorcami z chorobami rzadkimi w Rzeczypospolitej Polskiej wynikają z:

- 1) niedostosowania ogólnego systemu opieki medycznej do nowoczesnej diagnostyki, w tym genetycznej, oraz niezapewnienia wielodyscyplinarnej kompleksowej opieki medycznej nad osobami z chorobami rzadkimi;
- 2) braku systemu refundacji nowoczesnych metod diagnostyki genetycznej wykorzystujących wielkoskalowe technologie genomowe oraz innych wysokospecjalistycznych metod laboratoryjnych;
- 3) braku możliwości uwidocznienia chorób rzadkich w medycznych systemach elektronicznych – obowiązujący system klasyfikacji ICD-10 oraz planowana jego następna edycja ICD-11 nie wyróżniają chorób rzadkich.

Stosowana powszechnie dla celów sprawozdawczych w Rzeczypospolitej Polskiej Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10, która w niedalekiej przyszłości zostanie zastąpiona wersją ICD-11, uwzględnia tylko niektóre choroby lub grupy chorób rzadkich (łącznie około 250) i w żadnym stopniu nie upoważnia do przeprowadzenia analiz epidemiologicznych rozpoznawanych chorób rzadkich.

Jedynym systemem klasyfikacji dedykowanym chorobom rzadkim jest stopniowo wdrażany w państwach członkowskich Unii Europejskiej (UE), opracowany przez Orphanet system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba. Nadany ponad 6000 rzadkich chorób kod jest unikatowym identyfikatorem każdej z nich.

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 ESRCR przez członkostwo części z nich w tych strukturach.

Mając na uwadze optymalizację wysokich kosztów kompleksowej opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, opracowany zostanie model organizacji OECR wraz z modelem finansowania wszystkich świadczeń niezbędnych do realizacji zakładanego celu. Powyższe prace odbywać się będą we współpracy z Agencją Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) oraz Narodowym Funduszem Zdrowia (NFZ), z zastosowaniem przyjętych reguł rachunku ekonomicznego oraz wskazaniem podmiotów uprawnionych do ich zlecania i rozliczania. Opracowanie uwzględniać będzie zarówno weryfikację taryfikacji procedur medycznych (świadczeń gwarantowanych) związanych z hospitalizacją oraz opieką ambulatoryjną, jak i proces kwalifikacji świadczeń, w konsekwencji przygotowanie taryfikacji dla wybranych wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych.

Ustalenie prawidłowego rozpoznania choroby rzadkiej i nadanie jej właściwego kodu ORPHA pozwoli na szybsze niż dotychczas ustalenie planu wielospecjalistycznej opieki medycznej nad pacjentem oraz uwidocznienie go w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich. Umożliwi to, w dalszej perspektywie, przygotowanie wielokierunkowych opracowań przydatnych zarówno dla płatnika, jak i dla całego systemu organizacji opieki zdrowotnej.

2.1.2 Cele szczegółowe

1. Powołanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR oraz organizacja sieci tych ośrodków na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Skrócenie czasu uzyskania właściwego rozpoznania choroby rzadkiej przez współpracę OECR z OGM lub poradniami genetycznymi oraz udostępnienie refundowanych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych, w tym wielkoskalowych badań genomowych.
3. Opracowanie zasad zlecania wielkoskalowych badań genomowych oraz innych badań wysokospecjalistycznych dla OECR.
4. Wybór, opracowanie i wdrożenie modelu finansowania procedur niezbędnych do zapewnienia kompleksowej opieki medycznej w powołanych OECR (taryfikacja i wycena procedur szpitalnych oraz ambulatoryjnych).
5. Uwidocznienie chorób rzadkich w systemie elektronicznej dokumentacji medycznej przez włączenie OECR w proces nadawania chorobom rzadkim kodów OPRHA i zgłaszania ich do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRCR).

2.2 Diagnoza stanu obecnego

2.2.1 Regulacje prawne i obecna praktyka

Identyfikacja i powołanie krajowych 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 Rzadkich Chorób (EUCERD) opracował zalecenia, które zostały przyjęte dnia 24 października 2011 r.⁹⁾.

W kolejnym dokumencie przygotowanym przez EUCERD zawarte zostały rekomendacje dotyczące powoływania europejskich sieci referencyjnych dla chorób rzadkich (ESRCR) tworzonych na bazie powołanych w krajach członkowskich OECR, który ukazał się dnia 31 stycznia 2013 r.¹⁰⁾. Współpraca międzynarodowych grup ekspertów w ramach ESRCR 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 dla chorób rzadkich¹¹⁾.

W Rzeczypospolitej Polskiej nie powoływano do tej pory krajowych OECR, które zgodnie z zaleceniami EUCERD powinny być nominowane przez ministra właściwego do spraw zdrowia. Każdy polski ośrodek, który chciał ubiegać się o przyjęcie do europejskiej sieci referencyjnej chorób rzadkich, musiał uzyskać zgodę ministra właściwego do spraw zdrowia. W ramach pierwszego konkursu 21 polskich ośrodków zostało przyjętych w 2016 r. do 16 ESRCR¹²⁾. W 2021 r. zostanie rozstrzygnięty drugi konkurs. Wymienione wyżej ośrodki, które wcześniej spełniły kryteria europejskie, powinny uzyskać nominację ministra właściwego do spraw zdrowia jako krajowe OECR w trybie uznania kompetencji.

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 naturalnej określonych chorób, bogaty dorobek naukowy oraz 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 zostać powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia jako kolejne OECR w Rzeczypospolitej Polskiej w ramach ogłaszanych konkursów krajowych. Uzyskanie nominacji ministra właściwego do spraw zdrowia przez ośrodek

⁹⁾ 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>.

¹⁰⁾ 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.

¹¹⁾ https://ec.europa.eu/health/ern_pl.

¹²⁾ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/europejskie-sieci-referencyjne>.

krajowy będzie warunkiem umożliwiającym przystąpienie do konkursów naboru do ESRCR, zgodnie z wcześniejszymi zaleceniami EUCERD z roku 2011¹³⁾ i 2013¹⁴⁾.

Uzyskanie statusu krajowego OECR nadanego przez ministra właściwego do spraw zdrowia powinno być powiązane ze zwiększonym poziomem finansowania procedur związanych ze specyfiką tych chorób, aby możliwe było wypełnianie misji i zadań związanych z zapewnieniem efektywnej, nowoczesnej diagnostyki, jak również koordynowanej, wielospecjalistycznej opieki nad pacjentem i jego rodziną (porada genetyczna), prowadzenia rejestrów klinicznych choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich oraz spełniania wiodącej roli edukacyjnej i naukowej.

2.2.2 Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich – misja, zakres działania, zadania

Zgodnie z dyrektywą Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 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 Eksperckich¹⁵⁾.

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.

¹³⁾ 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>.

¹⁴⁾ 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.

¹⁵⁾ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States; https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf.

Współdziałanie OECR na terenie danego państwa członkowskiego Unii Europejskiej powinno docelowo, w dłuższym horyzoncie czasowym, zapewnić zaspokojenie potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi, m.in. dzięki współpracy z wyspecjalizowanymi laboratoriami diagnostycznymi i naukowymi oraz z innymi placówkami wspomagającymi proces diagnostyki i leczenia, jak również z organizacjami i stowarzyszeniami zrzeszającymi pacjentów.

Współpraca między OECR, zarówno w sieci krajowej, jak i międzynarodowej, powinna służyć m.in. systematycznemu opracowywaniu wspólnych dokumentów stanowiących wytyczne dotyczące postępowania z pacjentem z określoną chorobą rzadką, które będą niezwykle przydatne w praktyce klinicznej na różnych poziomach referencyjności. Takie wytyczne pomagają skrócić czas od wystąpienia podejrzenia do rozpoznania choroby oraz przyczyniają się do poprawy jakości opieki, dlatego wiele krajów europejskich uwzględniło proces ich tworzenia jako priorytet w swoich krajowych planach dla chorób rzadkich.

Powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR, po przejściu przez personel szkolenia (lekarze, koderzy, rejestratorzy), uzyskują uprawnienia i jednocześnie obowiązek nadawania w dokumentacji medycznej właściwego kodu ORPHA. Ustalenie odpowiednich kodów dla danej choroby lub grupy chorób oraz włączenie ich w system krajowych i międzynarodowych rejestrów jest warunkiem spójności opieki. Pozwoli to na rozpoczęcie systematycznego tworzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, co umożliwi szacowanie ogólnopolskich wskaźników epidemiologicznych oraz przypisanie kosztów opieki medycznej dla konkretnych chorób lub grup chorób rzadkich.

2.3 Oczekiwany rezultat

Poprawa dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do nowoczesnej diagnostyki i wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

2.4 Mierniki

Opracowanie i wdrożenie weryfikowalnych wskaźników ewaluacji (efektywności działań) w latach 2021–2023:

- 1) wprowadzenie przepisów ustanawiających kryteria oraz zasady i procedury powoływania OECR na terenie kraju;
- 2) liczba OECR spełniających ww. warunki, które zostały powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia;
- 3) liczba OECR należących do ESRCR;
- 4) liczba pacjentów objętych diagnostyką i leczeniem w OECR;

- 5) liczba wykonanych wielkoskalowych badań genomowych zleconych w ramach kompetencji danego OECR finansowanych wg ustalonych zasad ze środków publicznych (analiza roczna, konsultanci wojewódzcy oraz konsultanci krajowi);
- 6) liczba zgłoszeń chorób rzadkich z nadanym kodem ORPHA wprowadzonych przez OECR do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- 7) liczba lub % rozpoznanych chorób z nadanym kodem ORPHA wprowadzonych do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich.

2.5 Działania i odpowiedzialność

Powołanie i organizacja OECR w Rzeczypospolitej Polskiej.

2.5.1 Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w drodze uznania kompetencji

- 1) Minister właściwy do spraw zdrowia, uznając kompetencje 21 ośrodków klinicznych, które po spełnieniu kryteriów obowiązujących we wszystkich państwach członkowskich Unii Europejskiej (1. konkurs) zostały przyjęte w grudniu 2016 r. do 16 z 24 europejskich sieci referencyjnych dla chorób rzadkich (ESRCR), oficjalnie powoła je jako Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
- 2) W tym samym trybie minister właściwy do spraw zdrowia powoła jako krajowe OECR ośrodki kliniczne, które przejdą pomyślnie procedurę oceny w 2. konkursie naboru do ESRCR (ogłoszenie wyników w drugiej połowie 2021 r.).

Ten tryb powoływania OECR będzie obowiązywał tylko w odniesieniu do ośrodków, które przeszły pozytywną weryfikację w drodze dwóch konkursów naboru do ESRCR.

1. Opracowanie krajowych rekomendacji powoływania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich zgodnych z jednolitymi zaleceniami powoływania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w państwach członkowskich opracowanymi przez Komitet EUCERD¹⁶⁾ (zadanie 2).
2. Powoływanie krajowych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w trybie konkursów.

Powołania kolejnych OECR będą odbywać się w trybie konkursów ogłaszanych przez ministra właściwego do spraw zdrowia, zgodnie z kryteriami i warunkami formalnymi opracowanymi przez Zespół Ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji OECR (zadanie 3), które zostaną opublikowane. Od tego momentu aplikacja o przystąpienie do ESRCR będzie możliwa tylko dla ośrodków posiadających status OECR.

¹⁶⁾ 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>.

ZADANIE 1	Powołanie specjalistycznych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w trybie uznania kompetencji
Rekomendacja	1) dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady (2011/24/UE) z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; 2) EUCERD Zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Ekspertkich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Zadanie	rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie: 1) uznania krajowych ośrodków klinicznych działających w strukturach ESRCR za spełniające kryteria obowiązujące we wszystkich państwach członkowskich Unii Europejskiej i oficjalne powołanie jako OECR w Rzeczypospolitej Polskiej; 2) uznania krajowych ośrodków klinicznych, które zostaną przyjęte do ESRCR po zakończeniu procedury konkursowej w 2021 r., za spełniające kryteria wymienione w pkt 1
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Opracowanie krajowych zaleceń powoływania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich
Rekomendacja	1) dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; 2) EUCERD Zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Ekspertkich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, Centrum e-Zdrowia

Zadania	Powołanie Zespołu Ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji OECR, którego zadaniem będzie: 1) określenie misji i zakresu działania OECR; 2) opracowanie kryteriów i warunków powoływania OECR oraz okresowej oceny wyników ich działania; 3) opracowanie i utworzenie formularza elektronicznego zgłoszenia ośrodka do konkursu na OECR; 4) opracowanie zasad ogłaszania konkursów i powoływania panelu ekspertów nadzorującego transparentne przeprowadzenie procedury oceny wniosków o utworzenie OECR i przygotowanie ministrowi właściwemu do spraw zdrowia rekomendacji nominowania nowego ośrodka; 5) opracowanie zasad i określenie zakresu oraz interwałów czasowych przeprowadzania cyklicznych certyfikacji OECR
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2022 r., konkursy będą odbywały się raz na rok
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	1 000 000 zł

ZADANIE 3	Powołanie specjalistycznych Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich w trybie konkursowym
Rekomendacja	1) dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej; 2) EUCERD Zalecenia dotyczące kryteriów jakości dla Ośrodków Ekspertkich dla Chorób Rzadkich w państwach członkowskich https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/20150610_erns_eucerdaddendum_en.pdf
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada do spraw Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
Zadanie	powołanie OECR w trybie konkursu, zgodnie z zasadami opracowanymi przez Zespół Ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji OECR
Termin realizacji zadania	do dnia 30 września 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

2.5.2 Skrócenie czasu uzyskania właściwego rozpoznania choroby rzadkiej przez opracowanie modelu refundacji procedur niezbędnych do zapewnienia pacjentom wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej, zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi

Jednym z zadań OECR będzie opracowywanie i rozpowszechnianie stale aktualizowanych standardów diagnostyki i wielodyscyplinarnej opieki medycznej dla poszczególnych chorób rzadkich lub grup chorób rzadkich, które będą podstawą do racjonalizacji wydatków płatnika.

Jednym z kluczowych elementów opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest zapewnienie szybkiej, wysokospecjalistycznej, właściwie ukierunkowanej diagnostyki laboratoryjnej, dostępnej zarówno w trybie hospitalizacji, jak i ambulatoryjnym. Z uwagi na fakt, że około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, szczególnego znaczenia nabiera wprowadzenie do wykazu świadczeń gwarantowanych diagnostycznych procedur medycznych wykorzystujących wielkoskalowe badania genomowe (szczegóły dotyczące tych procedur zostały przedstawione w rozdziale 3. „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).

OECR powinny uzyskać kompetencje do prowadzenia diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, którymi się zajmują. Niezależnie jednak od posiadanych kompetencji eksperckich w określonych dziedzinach medycyny powołane OECR powinny nawiązać współpracę z ośrodkiem genetyki klinicznej lub medycznej, który będzie mógł służyć wsparciem w zakresie wyboru właściwego typu badania genetycznego. Ponadto po ustaleniu genetycznego podłoża choroby OECR powinien skierować pacjenta wraz z rodziną do poradni genetycznej w celu przeprowadzenia diagnostyki u członków rodziny i udzielenia pełnej porady genetycznej.

2.5.2.1 Opracowanie zasad diagnostyki genetycznych chorób rzadkich w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich

W związku z tym, że 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, szczególne znaczenie ma diagnostyka z wykorzystaniem metod diagnostyki molekularnej.

Niezbędne jest opracowanie rekomendacji odnośnie do kompetencji i zakresu uprawnień do zlecania badań genetycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych w OECR oraz ewentualnie w ośrodkach wysokospecjalistycznych bez uprawnień OECR (po akceptacji przez konsultanta wojewódzkiego lub konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej) – opis procedury w zadaniu 4.

Ponadto cenną inicjatywą, w szczególności w dużych placówkach, w obrębie których działa kilka OECR, byłoby tworzenie specjalistycznych wielodyscyplinarnych zespołów medycznych, złożonych

z lekarzy prowadzących pacjenta, genetyka klinicznego i biologa molekularnego, którzy podczas spotkań konsultacyjnych analizowaliby trudne diagnostyczne przypadki chorób rzadkich i podejmowali decyzje w zakresie wyboru odpowiedniej metody badania i interpretacji otrzymanych wyników badań.

ZADANIE 4	Opracowanie rekomendacji postępowania diagnostycznego w genetycznie uwarunkowanych chorobach rzadkich w OECR
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia oraz przewodniczący Rady do spraw Chorób Rzadkich lub wyznaczona przez niego osoba
Współpraca	1) zespół złożony z przedstawicieli konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej oraz konsultantów krajowych w zakresie kompetencji powołanych OECR; 2) Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (PTGC)
Zadanie	1. Opracowanie modelu i zasad współpracy OECR z ośrodkami genetyki klinicznej lub medycznej oraz z poradniami genetycznymi. 2. Opracowanie i przeprowadzenie cyklu szkoleń dla przedstawicieli OECR w zakresie stosowania wielkoskalowych badań genomowych. 3. Określenie kompetencji w zakresie możliwości samodzielnego kierowania na badania genomowe w ramach procedur w przypadku finansowania przez NFZ (OECR w zakresie kompetencji merytorycznych i poradnie genetyczne) oraz ustalenie nadzoru merytorycznego nad ośrodkami specjalistycznymi bez uprawnień (tj. pozostającymi poza siecią OECR). 4. Opracowanie rekomendacji tworzenia i zasad działania specjalistycznych konsultacyjnych zespołów medycznych w zakresie wielkoskalowej diagnostyki genomowej chorób rzadkich w OECR
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	1 500 000 zł

2.5.2.2 Wybór, opracowanie i wdrożenie modelu finansowania procedur niezbędnych do zapewnienia kompleksowej opieki medycznej pacjentom z chorobami rzadkimi w Ośrodkach Eksperymentalnych Chorób Rzadkich oraz w poradniach genetycznych

Kluczowe znaczenie dla efektywnej działalności OECR ma zapewnienie refundacji kosztów szybkiej i skutecznej, wysokospecjalistycznej diagnostyki (rozdział 3. „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”) oraz wielospecjalistycznej, koordynowanej opieki medycznej, zarówno w ramach hospitalizacji, jak i w trybie ambulatoryjnym.

Ważnym zadaniem OECR będzie opracowywanie i rozpowszechnianie stale aktualizowanych standardów diagnostyki i całościowej opieki dla poszczególnych chorób lub grup chorób rzadkich, które będą podstawą do racjonalizacji wydatków NFZ.

ZADANIE 5	Opracowanie i wdrożenie modelu rozliczania świadczeń udzielonych pacjentowi z chorobą rzadką w ramach hospitalizacji oraz w trybie ambulatoryjnym
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny, przedstawiciele towarzystw naukowych związanych z problematyką chorób rzadkich oraz przedstawiciele Rady do spraw Chorób Rzadkich
Zadania	- Opracowanie, wybór i wdrożenie modelu rozliczania świadczeń pacjenta z chorobą rzadką w trakcie hospitalizacji w OECR: - wersja z zastosowaniem podwyższonych współczynników korygujących dedykowanych populacji pediatrycznej (podział na grupy wiekowe $\leq$ i > 3 r.ż.) oraz populacji osób dorosłych (z uwagi na współtowarzyszenie chorobie rzadkiej chorób cywilizacyjnych), - wersja świadczenie kompleksowe, tj. sumowanie świadczeń wykonanych realizowanych w ramach jednorodnych grup pacjentów (JGP), a przypisanych do różnych specjalizacji, - w przypadku chorób rzadkich z nadanym kodem ORPHA, opisanych w dedykowanym katalogu, rozważenie opracowania modelu rozliczania, - określenie grup świadczeniodawców premiowanych za gotowość. - Analiza w celu uzupełnienia katalogu świadczeń w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej w poradniach OECR oraz w poradniach genetycznych: - uwzględnienie podwyższonych współczynników korygujących dedykowanych populacji pediatrycznej oraz populacji osób dorosłych (pkt 1 lit. a), - wprowadzenie porady udzielanej pacjentowi zdalnie, tzw. teleporady, finansowanej OECR oraz poradniom genetycznym.

	3. Opracowanie zasad odrębnego finansowania kosztochłonnej diagnostyki genetycznej i niegenetycznej oraz leczenia i żywienia środkami specjalnego przeznaczenia medycznego pacjenta z chorobą rzadką (dotyczy hospitalizacji oraz porad ambulatoryjnych). 4. Opracowanie zasad odrębnego finansowania kosztochłonnych wizyt ambulatoryjnych i krótkich hospitalizacji pacjentom wymagającym zindywidualizowanej, koordynowanej, wielospecjalistycznej opieki medycznej. 5. Dostosowanie systemów informatycznych do wprowadzanego modelu opieki dedykowanego pacjentom z chorobami rzadkimi
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana zarządzeń Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	w ramach środków NFZ
Koszt realizacji	Koszty realizacji zadania zostaną określone po zakończonym procesie kwalifikacji świadczeń opieki zdrowotnej z obszaru diagnostyki genetycznej

2.5.2.2.1 Rozszerzenie zakresu diagnostyki i terapii w ramach hospitalizacji lub porady ambulatoryjnej pacjenta z chorobą rzadką o:

1. Genetyczne badania wielkoskalowe oraz inne badania wysokospecjalistyczne (szczegóły w rozdziale 3. „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).
2. Inne badania wysokospecjalistyczne, m.in. biochemiczne, enzymatyczne, immunologiczne (szczegóły w rozdziale 3. „Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich”).
3. Żywienie pacjentów środkami specjalnego przeznaczenia medycznego (szczegóły w rozdziale 4. „Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich”).

2.5.2.2.2 Dodatkowe procedury związane z zapewnieniem właściwej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką

Koordynacja opieki wielospecjalistycznej

Organizacja porad ambulatoryjnych oraz hospitalizacji dla pacjentów z chorobami rzadkimi wymagających systematycznej lub okresowej, zindywidualizowanej i wielospecjalistycznej opieki wymaga precyzyjnych zasad koordynacji, w tym utworzenia stanowiska koordynatora w każdym OECR, aby w jak najkrótszym czasie realizować plan diagnostyczny i konsultacyjny.

Telekonsultacja (z odpowiednim przelicznikiem po nadaniu kodu ORPHA).

Jednym z aspektów standaryzacji opieki jest rola OECR w upowszechnianiu dobrych praktyk opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w innych placówkach, w szczególności w praktyce lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. Ustalenie zasad udzielania przez OECR oraz poradnie genetyczne konsultacji innym specjalistom, np. w formie telekonsultacji, pozwoli na optymalizację opieki medycznej i jednocześnie oszczędzi pacjentom niepotrzebnych podróży, zapewniając im pomoc w miejscu zamieszkania w tych przypadkach, gdy nie jest konieczne bezpośrednie angażowanie placówek eksperckich.

2.5.3 Włączenie OECR i poradni genetycznych w proces centralnego zbierania danych epidemiologicznych dotyczących chorób rzadkich przez nadanie kodów ORPHA i zgłaszanie do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich

Powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia OECR oraz poradnie genetyczne, po przejściu szkolenia, uzyskają uprawnienia i jednocześnie obowiązek nadawania w dokumentacji medycznej właściwego kodu ORPHA. Ustalenie właściwych kodów dla danej choroby oraz włączenie ich w system krajowych i międzynarodowych rejestrów jest warunkiem spójności opieki. Pozwoli to na rozpoczęcie tworzenia Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, co umożliwi szacowanie ogólnopolskich wskaźników epidemiologicznych oraz przypisanie kosztów opieki medycznej dla konkretnych chorób lub grup chorób.

2.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane w ramach środków finansowych pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia oraz planu finansowego NFZ.

KIERUNKI POPRAWY DIAGNOSTYKI CHOROÓB RZADKICH

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

3.1 Cele

3.1.1 Cel ogólny: poprawa diagnostyki chorób 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 chorobą rzadką i jego rodziny jest obciążeniem psychicznym i materialnym.

Diagnostyka genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich (80% chorób rzadkich) odbywa się w poradniach genetycznych, które są w każdym województwie i w ogromnej większości mają zaplecze diagnostyczne (tworząc ośrodki genetyki medycznej) i kontrakt z NFZ. Są to zespoły genetyków klinicznych i specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej i, po uzupełnieniu zakresu świadczeń gwarantowanych o badania genetyczne z zakresu wielkoskalowych badań genomowych, poradnie genetyczne tym bardziej będą najważniejszymi ośrodkami diagnostyki genetycznej chorób rzadkich o podłożu genetycznym. Drugim miejscem, gdzie będzie odbywać się diagnostyka chorób rzadkich, będą OECR, które współpracując ściśle z laboratoriami genetyki medycznej i poradniami genetycznymi, również będą miały dostęp do badań genetycznych (w zakresie profilu danego OECR). Zarówno poradnie genetyczne i ośrodki genetyki medycznej, jak i Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich będą miały prawo nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich.

Szersze udostępnienie w diagnostyce chorób rzadkich nowoczesnych metod analizy laboratoryjnej, zarówno genetycznej wielkoskalowej, jak i niegenetycznej wysokospecjalistycznej, znacznie skróci czas uzyskania właściwej diagnozy przyczynowej choroby rzadkiej, zwiększając szanse chorych na osiągnięcie możliwie najlepszego stanu zdrowia i ogólnego dobrostanu, a w ostatecznym rachunku przyczyni się do ograniczenia ogólnych kosztów związanych z opieką medyczną nad pacjentem.

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). Właściwa strategia 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 takie jest dostępne, bądź zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, a jednocześnie przekłada się na zredukowanie kosztów zbędnej dodatkowej diagnostyki pacjenta. Należy wyraźnie podkreślić, że wynik badania genetycznego jednoznacznie potwierdzający rozpoznanie kliniczne w większości przypadków nie wymaga powtarzania. W ostatecznym rozrachunku koszt ww. wielkoskalowych badań genomowych jest niższy niż uporczywe prowadzenie wieloletniej diagnostyki kaskadowej, tj. krok po kroku (tzw. „odyseja diagnostyczna”) z wykorzystaniem klasycznych metod genetycznych oraz wielu innych metod diagnostycznych, co często wiąże się z wielokrotnymi hospitalizacjami.

W niektórych przypadkach, oprócz wykonania badania genetycznego, konieczne jest wykorzystanie wysokospecjalistycznych laboratoryjnych badań niegenetycznych, np. enzymatycznych czy

metabolomicznych. Dlatego niezbędna jest także adekwatna wycena i refundacja kosztów tego typu badań prowadzonych w ośrodkach eksperckich.

3.1.2 Cele szczegółowe

3.1.2.1 Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich

1. Określenie zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Określenie populacji docelowej, dla której będzie wykonywana diagnostyka genetyczna (pacjenci z chorobą rzadką, członkowie rodzin osób chorych i inni z grupy ryzyka).
3. Określenie sposobu finansowania diagnostyki genetycznej chorób rzadkich na różnych etapach rozwoju choroby pacjenta (badania prenatalne, postnatalne oraz pośmiertne).
4. Opracowanie wykazu, taryfikacji oraz zasad zlecania wielkoskalowych badań genomowych w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich.
5. Modernizacja infrastruktury i doposażenie laboratoriów wykonujących badania genetyczne, w szczególności wielkoskalowe badania genomowe. Docelowo utworzenie sieci krajowych genetycznych laboratoriów referencyjnych.

3.1.2.2 Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych (niegenetycznych) w diagnostyce chorób rzadkich

1. Opracowanie taryfikacji oraz zasad stosowania innych niż genetyczne procedur wysokospecjalistycznych stosowanych w celu diagnostyki i monitorowania przebiegu choroby i leczenia.
2. Określenie podmiotów uprawnionych do wykonywania innych wysokospecjalistycznych (niegenetycznych) procedur diagnostycznych.
3. Opracowanie zasad zlecania badań wysokospecjalistycznych innych niż genetyczne oraz zasad kwalifikacji pacjenta z chorobą rzadką do poszczególnych procedur diagnostycznych.

3.2 Diagnoza stanu obecnego

3.2.1 Aktualny stan prawny

W Rzeczypospolitej Polskiej, mimo intensywnego rozwoju genetyki medycznej, nie ma odpowiednich przepisów regulujących kompleksowo obszar diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, w tym zasad przeprowadzania badań genetycznych, przechowywania materiału genetycznego oraz bezpieczeństwa danych genetycznych. Rozproszone w wielu aktach prawnych obowiązujące cząstkowe przepisy¹⁷⁾ często pozostają we wzajemnej sprzeczności, w większości są przestarzałe i nie tworzą spójnego systemu prawnego.

¹⁷⁾ Ustawa z dnia 19 sierpnia 1994 r. o ochronie zdrowia psychicznego (Dz. U. z 2020 r. poz. 685), ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty (Dz. U. z 2021 r. poz. 790), ustawa z dnia 22 sierpnia 1997 r. o publicznej służbie krwi (Dz. U. z 2020 r. poz. 1777 oraz z 2021 r. poz. 159), ustawa z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej (Dz. U. z 2020 r. poz. 2061), ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (Dz. U. z 2021 r. poz. 974 i 981), ustawa z dnia 1 lipca 2005 r. o pobieraniu,

Brak odpowiednio kontrolowanej i zarządzanej ogólnokrajowej sieci ośrodków diagnostycznych oraz przepisów prawnych regulujących zasady certyfikacji podmiotów, które oferują i wykonują badania genetyczne, powoduje wątpliwości co do rzetelności i wypełniania uznawanych standardów międzynarodowych.

3.2.2 Brak finansowania wielkoskalowych analiz genetycznych i innych laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych

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 specjalistów różnych dziedzin medycyny.

Wobec braku finansowania ze środków publicznych badań wielkoskalowych diagnostyka chorób rzadkich nadal 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 w systemie płatnika publicznego.

Lekarz specjalista, nie mając dostępu do współcześnie stosowanych wielkoskalowych badań genomowych, jest zmuszony do stosowania diagnostyki, której skuteczność jest znikoma, zwłaszcza w przypadku fenotypów złożonych lub skąpoobjawowych.

Krajowe, europejskie lub światowe rekomendacje uwzględniające diagnostykę genetyczną dostępne są tylko dla niewielkiego odsetka chorób rzadkich.

3.2.3 Obszary wymagające zmian w zakresie diagnostyki chorób rzadkich

1. Finansowanie nowoczesnych wielkoskalowych badań genomowych ze środków publicznych.
2. Wydzielenie z ryczałtu szpitalnego i ambulatoryjnego puli na finansowanie badań genetycznych przeznaczonych dla OECR, OGM, poradni genetycznych oraz oddziałów specjalistycznych.
3. Odrębne finansowanie w innych wysokospecjalistycznych laboratoriach badań diagnostycznych (niegenetycznych) w większości dziedzin medycyny.
4. Ustalenie zasad i odpowiedni nadzór oraz ocena skuteczności wysokospecjalistycznej diagnostyki genetycznej i niegenetycznej u pacjentów z chorobą rzadką.

3.3 Oczekiwany rezultat

1. Zapewnienie odrębnego finansowania ze środków publicznych nowoczesnej diagnostyki chorób rzadkich z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych i innych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych (niegenetycznych).

przechowywaniu i przeszczepianiu komórek, tkanek i narządów (Dz. U. z 2020 r. poz. 2134), ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2020 r. poz. 849).

2. Skrócenie czasu diagnostyki od wystąpienia objawów choroby do ustalenia jej rozpoznania przyczynowego i etiologii.
3. Ograniczenie kosztów opieki nad pacjentami z chorobą rzadką o podłożu genetycznym.
4. Ograniczenie diagnostyki genetycznej polskich pacjentów w ośrodkach zagranicznych.

3.4 Mierniki

Opracowanie i wdrożenie weryfikowalnych wskaźników efektywności działań w latach 2021–2023:

1. Liczba laboratoriów spełniających wymagane standardy, które uzyskały certyfikat(y) lub rekomendacje do wykonywania wielkoskalowych badań genomowych.
2. Liczba laboratoriów spełniających wymagane standardy, które uzyskały certyfikat(y) lub rekomendacje do wykonywania wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych (niegenetycznych).
3. Liczba wykonanych wielkoskalowych badań genomowych finansowanych ze środków publicznych.
4. Liczba wykonanych wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych.
5. Liczba rozpoznań chorób rzadkich ustalonych i wprowadzonych do PCR z kodem ORPHA po uzyskaniu dostępności do nowych procedur diagnostycznych (genetycznych i niegenetycznych) w ramach koszyka świadczeń gwarantowanych.

3.5 Działania i odpowiedzialność

3.5.1 Wdrożenie nowoczesnej diagnostyki genetycznej z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych

Choroby rzadkie nie są wyodrębnione w Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 i nie ulegnie to zmianie w jej kolejnej wersji ICD-11. Nie są także ustrukturyzowane w formie kodowanego spisu w medycznym systemie elektronicznym. Generuje to problemy z określeniem realnego zapotrzebowania na diagnostykę tych chorób w Rzeczypospolitej Polskiej. Z uwagi na fakt, że większość chorób rzadkich jest genetycznie uwarunkowana, o niespecyficznym lub heterogennym spektrum objawów klinicznych, to zastosowanie nowoczesnych i efektywnych badań wielkoskalowych, w celu ustalenia dokładnego rozpoznania lub zróżnicowania choroby, jest w większości przypadków jedynym skutecznym postępowaniem diagnostycznym.

Za pomocą wielkoskalowych badań genomowych można ustalić przyczynę większości chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie. 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.

Efektywne wykorzystanie wielkoskalowych badań genomowych w diagnostyce chorób rzadkich wymaga zarówno właściwego doboru diagnostyki do konkretnej sytuacji klinicznej, jak i umiejętności interpretacji złożonych wyników w kontekście klinicznym. Z tego względu szczególnie istotne zdaje się wskazanie podmiotów, które mają dostęp do tej grupy badań diagnostycznych. W związku z powyższym konieczne jest zaktualizowanie i rozszerzenie katalogu badań genetycznych o wielkoskalowe badania genomowe oraz ustalenie zasad ich finansowania w diagnostyce pre- i postnatalnej oraz pośmiertnie, co nie było dotychczas ujęte w aktach wykonawczych do ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Dotychczasowe świadczenia opieki zdrowotnej, odrębnie kontraktowane w zakresie badań genetycznych nienowotworowych wykonywanych metodami tradycyjnymi, powinny pozostać w wykazie świadczeń gwarantowanych. Jednocześnie należy określić szacunkowe zapotrzebowanie na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

ZADANIE 1	Określenie zapotrzebowania na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich (wielkoskalowe badania genomowe)
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel oraz inni konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, Przewodniczący PTGC i (lub) jego przedstawiciel, przedstawiciele innych towarzystw naukowych, przedstawiciele organizacji pacjentów i rodziców jako głos doradczy
Zadania	1. Określenie populacji docelowej, dla której będzie wykonywana nowoczesna diagnostyka genetyczna (pacjenci z chorobą rzadką, członkowie rodzin osób chorych i inni z grupy ryzyka). 2. Określenie zapotrzebowania na wielkoskalowe badania genomowe, takie jak porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) i sekwencjonowanie nowej generacji (NGS), wykorzystywane w diagnostyce chorób rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia 31 marca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	Rekomendacja Prezesa AOTMiT na zlecenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Opracowanie wykazu świadczeń z zakresu wielkoskalowych badań genomowych w chorobach rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia lub dyrektor właściwego departamentu NFZ
Współpraca	konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel, konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, przedstawiciele ESRRC w Polsce oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciele organizacji pacjentów i rodziców (głos doradczy)
Zadania	1. Ustalenie wykazu wielkoskalowych badań genomowych wykorzystywanych w diagnostyce chorób rzadkich i uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych procedurami wielkoskalowymi w zależności od rekomendacji Prezesa AOTMiT i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia. 2. Zapewnienie dostępności pozytywnie zarekomendowanych przez Prezesa AOTMiT i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia procedur w diagnostyce chorób rzadkich na etapie: a) prenatalnym, b) postnatalnym, c) pośmiertnym
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia, zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 3	Analiza w celu uzupełnienia i taryfikacji oraz określenie sposobu finansowania badań genetycznych
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia lub NFZ

Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia lub dyrektor Departamentu Świadczeń Opieki Zdrowotnej NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Zadania	analiza w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o procedury genetyczne, taryfikacji i określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	do dnia 31 marca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia, zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

3.5.2 Standaryzacja laboratoryjnej diagnostyki genetycznej chorób rzadkich

Obowiązujące przepisy prawne nie określają ściśle grupy podmiotów, które mogą oferować i wykonywać badania genetyczne chorób rzadkich – brak jest odpowiednio kontrolowanej i zarządzanej ogólnokrajowej sieci ośrodków diagnostycznych.

W obecnym stanie prawnym diagnostyczne badania genetyczne są wykonywane przez laboratoria genetyczne, w tym: funkcjonujące w samodzielnych publicznych zakładach opieki zdrowotnej, niepublicznych zakładach opieki zdrowotnej oraz podmioty prywatne (najczęściej działające poza systemem ochrony zdrowia). Podmioty prywatne mogą oferować dowolne testy genetyczne, w dowolnym zakresie i dotyczące dowolnie wybranych chorób genetycznych, bez konieczności posiadania certyfikatu czy też poddawania się kontroli. Nie są też w żaden sposób zobligowane do udzielania porady genetycznej (przed i po zleceniu badania diagnostycznego), ponieważ standard ten obowiązuje w Rzeczypospolitej Polskiej jedynie w formie dobrej praktyki, a nie wymogu ustawowego. Te niedostateczne rozwiązania systemowe generują chaos informacyjny, przekładający się na to, że lekarz oraz pacjent nie wiedzą, jak powinien wyglądać algorytm postępowania diagnostycznego dla konkretnej choroby rzadkiej uwarunkowanej genetycznie i jakie podmioty są uprawnione do jego realizacji. Brak oficjalnej platformy informacyjnej zawierającej wskazówki o formach i miejscach udzielania diagnostycznych świadczeń genetycznych przyczynia się do braku transparentności informacyjnej w systemie opieki zdrowotnej nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

Z uwagi na stopień złożoności analiz wielkoskalowych, dla zapewnienia wysokiego standardu jakości badań genetycznych, podmioty wykonujące genetyczne procedury diagnostyczne dla chorób rzadkich

finansowane ze środków publicznych powinny być poddawane obowiązkowej okresowej kontroli lub certyfikacji lub akredytacji.

ZADANIE 4	Opracowanie zasad i wdrożenie certyfikacji laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe mające zastosowanie w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia / Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Współpraca	Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie genetyki molekularnej, Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie cytogenetyki, Zespół ekspertów przy PTGC w dziedzinie chorób metabolicznych, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, przedstawiciele ESRCR w Polsce
Rozwiązania	1. Określenie wymogów i kompetencji dla laboratoriów genetycznych w zakresie wykonywania badań wielkoskalowych (aCGH, NGS) w ramach procedur refundowanych przez NFZ. 2. Opracowanie kryteriów jakości materiału biologicznego i genetycznego (metoda izolacji i sposób przechowywania) wykorzystywanego do procedur wielkoskalowych. 3. Przygotowanie kadry wizytatorów przeszkolonych w zakresie weryfikacji stosowania rekomendacji i standardów diagnostycznych dla chorób rzadkich. 4. Opracowanie formularza elektronicznego zgłoszenia laboratorium do certyfikacji i utworzenie bazy danych certyfikowanych laboratoriów na Platformie P1. 5. Przeprowadzenie procedury certyfikacji laboratoriów. 6. Cykliczna ocena jakości pracy ww. laboratoriów
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	2 000 000 zł

3.5.3 Zwiększenie dostępności i poprawa jakości wysokospecjalistycznych procedur diagnostyki laboratoryjnej innych niż genetyczne

Fenotypowa diagnostyka chorób rzadkich ukierunkowuje wybór odpowiedniej metody diagnostycznej do ustalenia ostatecznego rozpoznania. W niektórych chorobach rzadkich (np. w chorobach metabolicznych, atypowym zespole hemolityczno-mocznicowym, tubulopatiach) badania takie wykonuje się w trybie pilnym ze względu na konieczność natychmiastowego rozpoczęcia leczenia objawowego. Wysokospecjalistyczne (niegenetyczne) badania laboratoryjne identyfikują różnorodne biomarkery choroby, np. enzymatyczne, biochemiczne lub immunologiczne, są często kosztowne i trudno dostępne lub w niektórych przypadkach niewykonywane w Rzeczypospolitej Polskiej. Niezbędne jest zatem zwiększenie dostępności również do badań wysokospecjalistycznych innych niż genetyczne. Ich wyniki wraz z danymi genetycznymi pozwolą lekarzowi na kompleksowe poznanie problemu klinicznego.

Niektóre choroby rzadkie, jak np. wrodzone wady metabolizmu, można podejrzewać lub rozpoznawać na podstawie wyników wysokospecjalistycznych badań biochemicznych. Diagnostyka biochemiczna bezpośrednia, tj. oznaczanie aktywności specyficznego enzymu, jest kosztowna, długotrwała i wymaga profesjonalnej interpretacji przez doświadczonych diagnostów laboratoryjnych. W praktyce klinicznej wykorzystuje się najczęściej pośrednią diagnostykę biochemiczną, np. przez wykrywanie kumulującego się substratu zablokowanej reakcji enzymatycznej albo przez identyfikację patologicznego produktu metabolicznego szlaku alternatywnego. Co istotne, kosztowne wysokospecjalistyczne, niegenetyczne badania są wykonywane nie tylko w celu ustalenia rozpoznania, ale też potem, wielokrotnie jako niezbędne monitorowanie leczenia i przebiegu choroby. W związku z powyższym takie badania powinny być refundowane w ramach wykazu świadczeń gwarantowanych.

Podobną rolę odgrywają niektóre badania immunologiczne wykorzystujące specjalistyczne technologie, takie jak cytometria przepływowa lub wysokospecjalistyczne metody oznaczania specyficznych przeciwciał (ADAMTS13, anty-HFH, HFI) czy składników układu dopełniacza niezbędnych w diagnostyce rzadkich zespołów z niedoborami odporności lub mikroangiopatii zakrzepowych.

Celem zwiększenia dostępności wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych konieczna jest ich adekwatna wycena i finansowanie kosztów takich badań, wykonywanych w Ośrodkach Eksperckich, a zlecanych zawsze w przypadku podejrzenia choroby rzadkiej po konsultacji z Ośrodkiem Eksperckim.

Jakość przeprowadzanych wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich powinna być zapewniona przez certyfikację laboratoriów, w których są wykonywane badania, rekomendowanych przez towarzystwa naukowe.

ZADANIE 5	Określenie wykazu i zapotrzebowania na wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia lub dyrektor Departamentu Świadczeń Opieki Zdrowotnej NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, przedstawiciele europejskich ośrodków referencyjnych w Polsce oraz prezosi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciele organizacji pacjentów i rodziców (głos doradczy), przedstawiciel ESRCR
Zadania	- Opracowanie wykazu wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich, w tym m.in. laboratoryjnych badań biochemicznych, immunologicznych, enzymatycznych na etapie: - prenatalnym, - postnatalnym, - pośmiertnym. - Określenie zapotrzebowania na wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia 31 marca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	raport AOTMiT
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 6	Analiza w celu uzupełnienia i taryfikacji oraz określenie sposobu finansowania wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych wykorzystywanych w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia lub dyrektor Departamentu Świadczeń Opieki Zdrowotnej NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, AOTMiT, NFZ, konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciel ESRCR
Zadania	analiza w celu uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych o wysokospecjalistyczne badania niegenetyczne, taryfikacji i określenia sposobu finansowania
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia, zarządzenie Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 7	Opracowanie zasad i wdrożenie certyfikacji laboratoriów wykonujących wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	konsultanci krajowi lub ich przedstawiciele w zakresie dziedzin, w których choroby rzadkie są w kręgu zainteresowań, oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciele ESRCR oraz prezesi towarzystw naukowych lub ich przedstawiciele, przedstawiciel Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych
Zadania	1. Opracowanie ogólnokrajowych wytycznych dla laboratoriów wykonujących wysokospecjalistyczne niegenetyczne badania laboratoryjne wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich, w tym określenie kryteriów jakości dla kluczowych procedur.

	2. Opracowanie formularza elektronicznego zgłoszenia laboratorium do certyfikacji i utworzenie bazy danych certyfikowanych laboratoriów na Platformie P1. 3. Przeprowadzenie procedury certyfikacji laboratoriów. 4. Cykliczna ocena jakości pracy laboratoriów
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	2 000 000 zł

3.5.4 Modernizacja infrastruktury i doposażenie laboratoriów genetycznych wykonujących wielkoskalowe badania genomowe. Powołanie krajowych referencyjnych laboratoriów w strukturach ośrodków genetyki medycznej (OGM)

Jednym z problemów polskiej diagnostyki chorób rzadkich jest niedostateczne wyposażenie publicznych ośrodków diagnostycznych zajmujących się leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Część dostępnej obecnie aparatury 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. Obecnie w Rzeczypospolitej Polskiej są dostępne nieliczne sekwenatory nowej generacji. Aparatów do NGS o mniejszej przepustowości lub dostosowanych do analizy małych paneli celowanych jest za mało, aby sprostać ogólnokrajowym potrzebom diagnostycznym.

Po modernizacji wszystkie podmioty lecznicze wchodzące w skład sieci referencyjnej dla chorób rzadkich będą stanowiły kompleksowe wsparcie dla realizacji dalszych działań, ukierunkowanych na poprawę dostępności do nowoczesnej diagnostyki genetycznej (technologii wielkoskalowych) w Rzeczypospolitej Polskiej. Proponowane jest powołanie sieci krajowych referencyjnych laboratoriów genetycznych działających w strukturach OGM.

ZADANIE 8	Zapewnienie zaplecza aparaturowego i infrastruktury do realizacji wielkoskalowych badań genetycznych.
Podstawa prawna	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej lub jego przedstawiciel, Przewodniczący PTGC lub jego przedstawiciel
Zadania	1. Ustalenie kryteriów powołania sieci krajowych referencyjnych laboratoriów genetycznych działających w strukturach OGM posiadających własne wyspecjalizowane kadry medyczne, tj. specjalistów w dziedzinie genetyki klinicznej, diagnostów laboratoryjnych, w tym specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej (LGM), biologów, bioinformatyków, techników. 2. Utworzenie i wyposażenie ww. ośrodków w najnowocześniejszy, wielkoskalowy system do analiz wielkoskalowych, tj. w platformy do NGS i aCGH oraz odpowiednią infrastrukturę informatyczną, które dzięki tej inwestycji staną się wydajne diagnostycznie przy jednoczesnej optymalizacji kosztów jednostkowych (w przeliczeniu na procedurę). 3. Uzupełnienie lub modernizacja zaplecza informatycznego podmiotów leczniczych w zakresie sprzętu, oprogramowania i rozwiązań służących elektronicznemu archiwizowaniu danych
Termin realizacji zadania	do dnia 30 września 2022 r.
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	70 000 000 zł

3.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia oraz planu finansowego NFZ. Oszacowanie kosztów realizacji poszczególnych zadań tam, gdzie jest to niezbędne, będzie musiało zostać zlecone NFZ lub AOTMiT z uwagi na dostęp do niezbędnych danych.

DOSTĘP DO LEKÓW

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

4.1 Cele – ogólny i szczegółowe

4.1.1 Cel ogólny: Poprawa dostępu do skutecznych leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

Poprawa dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich wymaga uwzględnienia uwarunkowań budżetowych i z tej przyczyny należy ją rozumieć jako racjonalizację dostępu, to jest wypracowanie mechanizmów poprawiających dostęp w ramach ograniczonych zasobów. Należy zauważyć, że o ile skuteczność technologii medycznych może być wyrażona w sposób uniwersalny (np. wyleczenie, przeżycie itp.), to ocena dowodów tej skuteczności wymaga uwzględnienia specyfiki chorób rzadkich. Poprawa dostępu obejmuje zarówno leki innowacyjne (zarejestrowane 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.

Z uwagi na zróżnicowanie wyrobów medycznych oraz różny tryb ich dostępności lub refundacji wyroby medyczne wymagają dodatkowych, osobnych rozwiązań po wprowadzeniu odpowiednich regulacji formalnoprawnych w zakresie wyrobów medycznych. Rozwiązania te powinny być przeanalizowane i zaplanowane w kolejnych aktualizacjach dokumentu oraz obejmować wyroby stosowane w terapii chorób rzadkich i ją wspomagające (nie tylko te dostępne na zasadach określonych w ustawie o refundacji, tj. zaopatrzenie w wyroby medyczne na zlecenie).

Należy podkreślić, że w Planie są proponowane zmiany, których zasadność jest postrzegana jedynie lub głównie w odniesieniu do chorób rzadkich. Z tego powodu pominięto zadania niespecyficzne dla chorób rzadkich i zasadne w ogólności dla wszystkich chorób (podrozdział 5.5 „Działania i odpowiedzialność”).

4.1.2 Cele szczegółowe

Celem Planu jest zaproponowanie rozwiązań, które prowadziłyby do:

- 1) poprawy dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich przez:
 - a) przeprowadzenie analizy w kierunku dokonania zmian w zakresie oceny technologii medycznych obejmujących rozwinięcie klasycznej oceny technologii medycznych do oceny technologii stosowanych w chorobach rzadkich przez wprowadzenie wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA – ang. multi-criteria decision analysis),
 - b) określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY – ang. quality adjusted life year) dla technologii posiadających dopuszczenie do stosowania w chorobach rzadkich,
 - c) wsparcie rozwoju i szerszego wykorzystania instrumentów podziału ryzyka,
 - d) wprowadzenie zmian w procedurze wnioskowania o refundację dotyczącą technologii o niewielkim wpływie na plan finansowy NFZ (podrozdział 4.5.1.4);
- 2) poprawy dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza zarejestrowanymi wskazaniami (ang. off label) dzięki określeniu zasad ich refundacji;
- 3) poprawy dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych;
- 4) zapewnienia dostępu do objawowych i wspomagających leków, wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- 5) poprawy 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.

4.2 Diagnoza stanu obecnego

4.2.1 Regulacje prawne i obecna praktyka

Obowiązujące regulacje prawne w zakresie refundacji są niedostosowane do specyfiki chorób rzadkich i technologii stosowanych w leczeniu. Ustawa o refundacji nie wyróżnia technologii stosowanych w chorobach rzadkich. Proces refundacyjny, w tym kryteria ustawowe brane pod uwagę podczas wydawania decyzji, nie uwzględniają w pełni specyfiki chorób rzadkich i stosowanych w nich technologii. Zmiany legislacyjne powinny polegać na adaptacji obecnego systemu prawnego (w tym ustawy o refundacji) do specyfiki chorób rzadkich, a nie na wprowadzeniu zupełnie nowych i odrębnych rozwiązań prawnych (także z tego powodu zdecydowano się na niepełne uwzględnienie

w Planie wyrobów medycznych oczekujących na nowe rozwiązania legislacyjne). Takie podejście jest uzasadnione między innymi wspólnym budżetem, w ramach którego ze środków publicznych są finansowane wszystkie technologie i interwencje medyczne bez względu na ich przeznaczenie.

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, często 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, często jeszcze w bardzo wstępnej fazie rozwoju. Takie działanie umożliwia nie tylko bardziej kompleksową i kontekstualną ocenę już zarejestrowanych technologii, ale także odpowiednią reakcję i przygotowanie się na pojawienie nowych technologii, zaplanowanie budżetu i długofalowych strategii finansowania. Wprowadzenie zmian legislacyjnych, które umożliwią implementację takich działań do polskiego systemu refundacyjnego, jest zasadne zarówno w odniesieniu do technologii stosowanych w chorobach rzadkich, jak i powszechnych (z tego powodu nie przedstawiono w tym zakresie odpowiedniego zadania w podrozdziale 5.5 „Działania i odpowiedzialność”, w którym, jak już wspomniano, ograniczono się do propozycji specyficznych rozwiązań dotyczących chorób rzadkich). W tym zakresie wskazane jest wykorzystanie już 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).

4.2.2 Ocena technologii medycznych zarejestrowanych do stosowania w leczeniu chorób rzadkich

Praktyka HTA i podejmowania decyzji refundacyjnych w różnych krajach wskazuje na odmienne podejście i traktowanie leków stosowanych w chorobach rzadkich¹⁸⁾. Fakt ten wynika z charakteru dostępnych danych klinicznych, trudności w ich interpretacji, niepewności ich oszacowania, które z kolei istotnie wpływają na parametryzację modelu ekonomicznego i wiarygodność jego wyników oraz oszacowania spodziewanego obciążenia budżetu refundacyjnego. W obecnie obowiązujących wytycznych oceny technologii medycznych w Rzeczypospolitej Polskiej w przypadku leków stosowanych w chorobach rzadkich dopuszcza się w analizie klinicznej wykorzystanie badań jednoramiennych oraz zaleca się dołączenie do analizy ekonomicznej specyficznego uzasadnienia

¹⁸⁾ Kristensen FB. (2017) Mapping of HTA methodologies in EU and Norway, Science & Policy; https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/technology_assessment/docs/2018_mapping_methodologies_en.pdf.

ceny (o ograniczonej przydatności w procesie decyzyjnym z uwagi na trudność w jego precyzyjnym zdefiniowaniu, standaryzacji i interpretacji)¹⁹⁾. Specyfika chorób rzadkich i jakości lub charakteru dowodów naukowych dotyczących technologii stosowanych w tych chorobach wymaga jednak dostosowania raportu oceny technologii medycznych w zakresie wszystkich zasadniczych jego części, a także adaptacji samego sposobu oceny wartościującej.

W zakresie analizy klinicznej należy zwrócić uwagę, iż badania kliniczne są obciążone nie tylko małą liczebnością próby, ale często brakiem randomizacji, grupy kontrolnej, względnie krótkim czasem obserwacji, wykorzystaniem surogatów i tym samym ograniczoną oceną odległego wpływu na istotne klinicznie punkty końcowe. Z tego powodu warto, aby art. 13 ust. 3 ustawy o refundacji został doprecyzowany dla leków stosowanych w chorobach rzadkich²⁰⁾. Zasady interpretacji oceny porównawczej technologii w przypadku braku badań bezpośrednich (o które szczególnie trudno w tym obszarze terapeutycznym) wymagają uwzględnienia specyfiki jakości badań w chorobach rzadkich, która istotnie rzutuje na możliwość porównań pośrednich, ich wiarygodność, a zwłaszcza uzyskanie wyników znamienych statystycznie.

W zakresie analizy ekonomicznej należy podkreślić trudności w wiarygodnym oszacowaniu kosztu dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY), szczególnie w przypadku pierwszego dostępnego leku dopuszczonego do stosowania w chorobie rzadkiej. Stosowane w tym celu modelowanie ekonomiczne jest opracowaniem wtórnym, którego wiarygodność zależy od danych pierwotnych, czyli badań klinicznych i danych wejściowych niezbędnych do parametryzacji modelu (ograniczenia tych danych w dużej mierze wynikają z małej liczby chorych i dostępnych obserwacji). Dodatkowo koszt QALY często wielokrotnie przekracza próg opłacalności, ustalony w wysokości trzykrotności Produktu Krajowego Brutto na jednego mieszkańca (art. 12 pkt 13 ustawy o refundacji), z uwagi na wysokie koszty technologii zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich. Wysokie wartości QALY nie wykluczają pozytywnej decyzji organu o objęciu refundacją, która w takim przypadku nie uwzględnia kryterium kosztowej efektywności. Większa skłonność społeczeństwa do zapłaty za uzyskanie korzyści klinicznych w przypadku chorób rzadkich wymaga odzwierciedlenia w wysokości progu opłacalności ustalonego dla chorób rzadkich²¹⁾. Takie podejście pozwoli na właściwą interpretację wysokości kosztu QALY, a nie jego zupełne pominięcie w procesie refundacyjnym.

¹⁹⁾ Wytyczne oceny technologii medycznych (HTA, ang. health technology assessment) Wersja 3.0, Warszawa sierpień 2016.

²⁰⁾ Art. 13 ust. 3 ustawy o refundacji – analiza przypadków oraz propozycja zmian, Kraków/Warszawa grudzień 2020.

²¹⁾ Simoens S. Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:42. Published 2011 Jun 17, <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-6-42>.

Szczególnym rozwiązaniem wspierającym proces oceny, coraz szerzej stosowanym w podejściu do oceny technologii w chorobach rzadkich, jest wielokryterialna analiza decyzyjna – MCDA, która z uwagi na możliwość agregacji informacji w wielu aspektach może wspomagać kompleksową ocenę i podejmowanie decyzji. MCDA pozwala proces decyzyjny zdekomponować na poszczególne składowe celem określenia ich znaczenia i wpływu na końcowe rozstrzygnięcie. Z tego powodu możliwość skonstruowania MCDA specyficznie pod kątem chorób rzadkich (to jest w oparciu o właściwe i swoiste kryteria oraz odpowiadające im preferencje) jest właściwym podejściem do uwzględnienia charakterystyki tych chorób i odzwierciedlenia kontekstu decyzyjnego. Trzeba jednak zauważyć, że MCDA nie jest specyficzna dla leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich, chociaż często wykorzystywana właśnie w ich ocenie (z tego powodu przedstawiono wdrożenie MCDA jako osobne zadanie, jednocześnie nie wykluczając jego zastosowania w przypadku chorób powszechnych).

Analizując doświadczenia w zakresie wdrożenia MCDA w innych państwach, wyróżnić można dwa podejścia do wykorzystania MCDA w procesie refundacyjnym technologii stosowanych w chorobach rzadkich (tabela 1):

1. Szkocja: złożenie standardowego wniosku refundacyjnego, a następnie, w przypadku wydania negatywnej rekomendacji przez agencję HTA (Scottish Medicines Consortium) lub też w sytuacji przekroczenia w analizie ekonomicznej progu opłacalności, wnioskowanie o ocenę według dodatkowych kryteriów; dodatkowo możliwa jest akceptacja wyższej progowej wartości kosztu QALY w przypadku chorób rzadkich (i tym bardziej ultrarzadkich, dla których funkcjonuje osobna procedura).
2. Bułgaria, Rumunia, Włochy (Lombardia, program pilotażowy), Anglia, Nowa Zelandia (zakończony program pilotażowy), Australia: ocena zasadności refundacji pod kątem dodatkowych kryteriów, typowych dla technologii stosowanych w chorobach rzadkich, zamiast tradycyjnego wniosku refundacyjnego.

Tabela 1. Miejsca zastosowania MCDA w procesach refundacyjnych w wybranych krajach

Kraj	Miejsce oceny wielokryterialnej w procesie oceny leków w procesie refundacyjnym
Anglia	Odrębny proces dla technologii wysokospecjalistycznych (HST), w tym leków sierocych; wynik oceny przeprowadzonej według dodatkowo zdefiniowanego zestawu kryteriów jest uwzględniony w ostatecznej decyzji refundacyjnej
Australia	Program odnoszący się do chorób rzadkich z wyodrębnionym budżetem na finansowanie leków sierocych, w którym finansowane mogą być leki sieroce ocenione przez Pharmaceutical Benefits Advisory Committee w standardowy

	sposób, jednak z powodów przekroczenia współczynników opłacalności otrzymały negatywną rekomendację
Bułgaria	MCDA jest stosowana jako podstawowa ocena. Produkt leczniczy zostaje wpisany na listę leków refundowanych, jeżeli zostanie mu przyznanych co najmniej 60 punktów
Nowa Zelandia	W ramach pilotażowego programu istniała możliwość ubiegania się o refundację w ramach odrębnej ścieżki refundacji z dedykowanym budżetem; ocena zasadności refundacji następowała według kryteriów zdefiniowanych w tym programie
Rumunia	MCDA jest stosowana jako podstawowa ocena. Produkt leczniczy uzyskuje pozytywną rekomendację, jeżeli zostanie mu przyznanych co najmniej 60 punktów – rekomendacja warunkowa lub co najmniej 80 punktów – rekomendacja bezwarunkowa
Szkocja	Procedura dla leków sierocych: jeżeli rekomendacja agencji HTA wydana w standardowym procesie refundacyjnym jest negatywna, podmiot odpowiedzialny może zawnioskować o dodatkową ocenę leku przez Patient and Clinician Engagement (PACE). Odrębna procedura dla leków ultrasierocych: proces jest 4-etapowy; wstępna ocena leku rozpoczyna się jeszcze przed złożeniem wniosku refundacyjnego; finalna rekomendacja agencji HTA wydawana na podstawie odrębnych kryteriów specyficznych dla leków ultrasierocych
USA	Odrębne podejście do oceny leków sierocych w ocenie farmakoekonomicznej dokonywanej przez instytut ICER (Institute for Clinical and Economic Review)
Włochy (Lombardia)	MCDA wdrożono w Lombardii jako narzędzie uzupełniające i wzmacniające program oceny technologii medycznych

MCDA może być rozwiązaniem alternatywnym lub komplementarnym do analizy ekonomicznej. W Polsce z uwagi na znaczenie progu opłacalności, określonego w ustawie o refundacji jako graniczna wartość kosztu QALY, MCDA powinno stanowić uzupełnienie, a nie alternatywę dla analizy kosztowej użyteczności²²⁾.

4.2.3 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.

Według raportu ORPHANET w Unii Europejskiej na początku 2020 r. było 105 leków zarejestrowanych do stosowania w terapii chorób rzadkich ze statusem leku sierociego oraz 236 bez takiego statusu,

²²⁾ Wielokryterialna analiza decyzyjna (MCDA), Konsorcjum MCDA. Multi-criteria Decision. Analysis w ocenie technologii stosowanych w nieonkologicznych chorobach rzadkich, Warszawa 2020.

spośród których odpowiednio 21 i 102 refundowano w Rzeczypospolitej Polskiej²³⁾. Łącznie zarejestrowano 341 leków do stosowania w terapii chorób rzadkich, z których w Rzeczypospolitej Polskiej refundowano 123. Średnia liczba refundowanych leków dopuszczonych do stosowania w krajach Unii Europejskiej według EURORDIS – The Voice of Rare Disease Patients in Europe – wynosi 251.

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 sierocego²⁴⁾. 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. Status leku sierocego jest jedynie kategorią ekonomiczną, nie epidemiologiczno-kliniczną, a fakt jego utraty nie zmienia właściwości terapeutycznych leku. Z tej przyczyny analiza dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich nie powinna być ograniczona jedynie do leków o statusie leku sierocego.

Jednym z rozwiązań refundacyjnych poprawiających dostęp do leków są tzw. instrumenty dzielenia ryzyka. Są one szeroko dozwolone w ustawie o refundacji, a do ich wdrażania zachęca dokument strategiczny Polityka Lekowa Państwa 2018–2022²⁵⁾. Instrumenty te mogą mieć ściśle finansowy charakter lub być oparte na efektach leczenia. Szczególnie ten drugi typ jest godny rozważania w przypadku leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich z uwagi na niepewność związaną z interpretacją i wiarygodnością dowodów pochodzących z badań klinicznych (co uzasadnia zastosowanie dodatkowej lub odłożonej w czasie oceny efektywności terapii) czy stosunkowo małe populacje chorych cierpiących na choroby rzadkie, tym samym łatwe do monitorowania. Monitorowanie efektów terapeutycznych można realizować w oparciu o dostosowany system informatyczny programów lekowych lub rejestry medyczne prowadzone przez ośrodki eksperckie. Potrzeba rozwoju i rozpowszechnienia instrumentów podziału ryzyka w chorobach rzadkich będzie indukowana nowymi, bardzo drogimi lekami o istotnym wpływie na budżet płatnika, np. innowacyjnymi terapiami genowymi. Chcąc zapewnić dostęp do takich terapii w ramach instrumentów podziału ryzyka, należy stworzyć możliwość ich zawierania z rozłożeniem płatności

²³⁾ https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf.

²⁴⁾ 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, str. 1–5, z późn. zm.).

²⁵⁾ Ministerstwo Zdrowia, Polityka Lekowa Państwa 2018–2022.

w czasie i uzależnieniem ich spłat od czasu terapii, realnej i utrzymującej się skuteczności czy też innych czynników.

Kolejną barierą dostępu do technologii stosowanych w chorobach rzadkich może być fakt, że podmiot wnioskujący o objęcie ich refundacją (podmiot odpowiedzialny) jest obciążony kosztami procedowania wniosku refundacyjnego i w niektórych przypadkach może to stanowić utrudnienie w przypadku istotnego wpływu tych kosztów na opłacalność złożenia wniosku refundacyjnego i starań o refundację. Uzasadnione może być więc zwolnienie z opłat administracyjnych wnioskodawcy i określenie warunków tego zwolnienia. W przypadku niewielkiego spodziewanego obciążenia budżetu refundacyjnego (podrozdział 4.5.1.4) jest wskazane maksymalne uproszczenie postępowania w zakresie rozpatrzenia wniosku o refundację (wysokość niewielkiego obciążenia budżetu refundacyjnego powinna być zdefiniowana liczbowo na etapie wdrażania planu). Działania poprawiające dostęp do leków i innych technologii stosowanych w chorobach rzadkich powinny objąć także te, których producenci z różnych przyczyn nie podejmują wysiłku i nie składają wniosków o refundację w Rzeczypospolitej Polskiej. W tym zakresie minister właściwy do spraw zdrowia mógłby zastosować mechanizm wezwania podmiotu odpowiedzialnego do złożenia wniosku w ciągu sześciu miesięcy od wezwania, bez konieczności wniesienia opłat za jego ocenę i procedowanie. Poza barierami natury finansowej istnieją również inne przeszkody formalne ograniczające dostęp do technologii medycznych. W przypadku technologii medycznych wytwarzanych na bazie tkanki pobranej od pacjenta i innych specjalistycznych terapii oferowanych bardzo małej liczbie chorych, zawarty w ustawie o refundacji wymóg udokumentowania dostępności w obrocie w Polsce na etapie wnioskowania z oczywistych powodów uniemożliwia złożenie wniosku o refundację przez podmiot odpowiedzialny. W przypadku wnioskowania o refundację leków stosowanych w chorobach rzadkich należy zmienić zawarte w ustawie o refundacji przepisy dotyczące tego wymogu.

Obecnie, w ramach procedury wnioskowania o refundację, do wniosku refundacyjnego należy dołączyć dowód dostępności leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego lub wyrobu medycznego w obrocie w chwili składania wniosku. Teoretycznie w momencie składania wniosku należy udowodnić wprowadzenie do obrotu jednego opakowania produktu. Jednak posiadanie w obrocie jednego opakowania nie zabezpiecza terapii dla pacjentów po uzyskaniu refundacji. Warto więc rozważyć zmianę, dzięki której podmiot odpowiedzialny lub jego przedstawiciel mogliby, w ramach ubiegania się o refundację, składać oświadczenie o zapewnieniu, że w chwili składania wniosku technologia jest dostępna w obrocie, a podmiot jest w gotowości technologicznej do jej wytworzenia, a także o zapewnieniu ciągłości oraz deklarowanej wielkości dostaw w przypadku objęcia refundacją.

Oprócz ciągle niedużej liczby refundowanych leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich oraz względnie długiego czasu od rejestracji do refundacji i realnego dostępu chorych istnieje jeszcze niezaspokojona potrzeba w zakresie:

- a) stosowania leków badanych w chorobach rzadkich przed ich formalnym dopuszczeniem przez EMA – zastosowanie podyktowane współczuciem (ZPW, ang. CU – compassionate use)²⁶⁾, którego ramy prawne zostały uregulowane przez Unię Europejską,
- b) dostępu do leków od momentu rejestracji do ich systemowej refundacji, co mogą zapewnić programy wczesnego dostępu (PWD, ang. EAP – early access programs)²⁷⁾.

Stosowanie leków w ramach ZPW jest uregulowane na poziomie Unii Europejskiej przez rozporządzenie (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiające unijne procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające 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. Zgodnie z rozporządzeniem ZPW dotyczy to produktów leczniczych:

- 1) mających zastosowanie w grupie z chroniczną lub poważną wycieńczającą chorobą lub czyja choroba traktowana jest jako zagrożenie życia i kto nie może być skutecznie leczony przez dopuszczony produkt leczniczy;
- 2) będących w trakcie pozyskiwania pozwolenia na dopuszczenie do obrotu, lecz już po pozytywnych wynikach badań przedklinicznych oraz wczesnych fazach badań klinicznych; na tym etapie nie jest znany jeszcze pełny profil bezpieczeństwa leku, a często też nie ma wiedzy na temat optymalnej dawki terapeutycznej czy schematu dawkowania;
- 3) tylko do czasu uzyskania ich pozwolenia na dopuszczenie do obrotu;
- 4) dla których brak jest alternatywy wśród produktów leczniczych dopuszczonych do obrotu w danym kraju.

Przepisy prawne i ich szczegóły mają być opracowywane na poziomie krajowym w zakresie prowadzenia ZPW oraz odpowiedzialności poszczególnych instytucji krajowych i ich współpracy z EMA, metod finansowania oraz procedur bezpieczeństwa. W większości krajów rozwiązania zostały oparte o system francuski, działający od 1994 r. na zasadach tymczasowego dopuszczenia do obrotu

²⁶⁾ Brak powszechnie przyjętego polskiego terminu; proponowane terminy: humanitarny dostęp, humanitarne zastosowanie, empatyczne zastosowanie, zastosowanie podyktowane empatią, zastosowanie podyktowane współczuciem, etyczne zastosowanie, program pilnej pomocy.

²⁷⁾ 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.

(Temporary Authorisation for Use, ATU) produktów leczniczych nieposiadających pozwolenia na dopuszczenie do obrotu. Wprowadzone rozwiązania są inicjowane przez przemysł dla grup pacjentów (ATU) lub mają charakter indywidualny i wymagają złożenia wniosku przez lekarza. Podmioty ubiegające się o grupowe programy ATU muszą przedłożyć odpowiednią dokumentację do ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé) zawierającą informacje o docelowej liczbie pacjentów, którzy skorzystają z nowego leku na podstawie dostępnych danych epidemiologicznych i medycznych, oraz szacunkowej liczbie pacjentów, którzy będą co roku korzystać z tej terapii do czasu uzyskania przez podmiot pozwolenia na dopuszczenie do obrotu. W większości krajów wprowadzono głównie rozwiązania nie indywidualne, tylko grupowe (Niemcy, Australia, USA, Hiszpania). Istotne jest rozwiązanie kwestii bezpieczeństwa pacjentów i współpraca z EMA oraz finansowanie programów, które zostały w różnorodny sposób rozwiązane w krajach Unii Europejskiej, jednak koszty leku często ponoszone są przez podmiot odpowiedzialny.

ZPW są programami ratującymi życie lub zapobiegającymi nieodwracalnej utracie zdrowia dzięki dostępowi do leku przed jego dopuszczeniem do obrotu, lecz nie pozwalają 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.

Toczenie się procesu rejestracyjnego nie powinno wykluczać możliwości kontynuacji stosowania leków w niedawno ukończonych badaniach klinicznych, co jest uzasadnieniem dla wprowadzenia ZPW. Podobnie przedłużający się proces refundacyjny nie powinien wykluczać możliwości zastosowania leku w praktyce klinicznej, co z kolei jest przesłanką do wprowadzenia PWD. Brak odpowiednich regulacji w tym zakresie może ograniczać jak najwcześniejszy dostęp chorych do nowych leków.

Promocja badań klinicznych, to jest stałe monitorowanie prowadzonych badań klinicznych i zachęcanie chorych do udziału w tych badaniach, jest ważne dla rozwoju metod diagnostycznych i terapeutycznych. Wymaga nie tylko aktywnego udziału badaczy, ale przede wszystkim kształtowania świadomości chorych w tym zakresie (rozdział 7. „Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” ”).

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. Plan nie przedstawia rozwiązań w tym zakresie i dlatego nie są proponowane w nim żadne właściwe zadania. Zalecane jest jednak włączanie się

naszego kraju 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 wymagane byłoby wypracowanie zasad współpracy uregulowanych 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 produktów objętych refundacją.

Kolejnym problemem jest dostęp do leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego (medycznego) sprowadzanych w ramach importu docelowego i ich finansowanie ze środków publicznych na wnioski indywidualne oraz możliwość rozliczania przez szpitale.

O import docelowy leków oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego może wystąpić pacjent indywidualnie lub szpital (zarówno dla pojedynczego pacjenta, jak i grupy chorych).

W przypadku indywidualnego wniosku pacjenta, który dotyczy produktu do zastosowania w leczeniu poza szpitalem, finansowanie ze środków publicznych jest możliwe, ale tylko w przypadku, gdy nie została wydana negatywna rekomendacja AOTMiT w tym zakresie. Rekomendacja pojawia się niedługo po pierwszym wniosku na import docelowy złożonym przez indywidualnego pacjenta – i w przypadku, gdy jest ona negatywna, minister właściwy do spraw zdrowia na finansowanie ze środków publicznych nie może wydać zgody. Tym samym dostępność produktu *de facto* ustaje – zarówno dla chorego już stosującego produkt, jak dla wszystkich innych, którzy z danego produktu powinni lub mogliby korzystać. Rozwiązaniem tego problemu jest proponowana modyfikacja przepisu w ustawie o refundacji, która sprawia, że rekomendacja AOTMiT w tej sprawie nie jest dla ministra właściwego do spraw zdrowia wiążąca.

W przypadku złożonego przez szpital wniosku o import docelowy finansowanie ze środków publicznych jest ograniczone z uwagi na wycenę jednorodnej grupy pacjentów służącą do rozliczania leczenia chorego w szpitalu. Rozwiązanie tego problemu w postaci wprowadzenia dodatkowego produktu w katalogu świadczeń do sumowania znajduje się w Planie (4.5.5).

4.2.4 Dostęp do innych leków stosowanych w chorobach rzadkich

Leki o działaniu objawowym lub wspomagającym stosowane w chorobach rzadkich często nie mają odpowiedniej rejestracji, to jest dopuszczenia do obrotu w leczeniu konkretnej choroby rzadkiej. Nieobecność choroby rzadkiej wśród wskazań zarejestrowanych dla powszechnie i od dawna stosowanego leku sprawia, że refundacja „we wszystkich wskazaniach zarejestrowanych na dzień

wejścia w życie decyzji” nie obejmuje chorych z daną chorobą rzadką. Skutkuje to dodatkowym obciążeniem finansowym chorych i ich rodzin. Większość tych leków nie wiąże się z istotnym obciążeniem systemu ochrony zdrowia głównie ze względu na trwającą przez wiele lat erozję cenową, jednak dla chorych i ich rodzin stanowi dodatkowe obciążenie finansowe. Chorzy z chorobami rzadkimi nie są objęci rozwiązaniami zwiększającymi dostęp do leków i zmniejszającymi poziom odpłatności, tak jak dzieje się w przypadku chorych w wieku powyżej 75 lat lub kobiet w ciąży. Dlatego tak ważne jest udostępnienie leków objawowych i wspomagających pacjentom cierpiącym z powodu chorób rzadkich.

Minister właściwy do spraw zdrowia dysponuje już narzędziami prawnymi, pozwalającymi objąć refundacją lek w zakresie wskazań do stosowania lub dawkowania, lub sposobu podawania odmiennych niż określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego (ChPL) (art. 40 ustawy o refundacji). Odpowiednia informacja o zasadach takiej refundacji poza wskazaniami znajduje się w obwieszczeniach Ministra Zdrowia w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.

Wyzwanie stanowi zorganizowanie systemu rozpoznawania potrzeby uwzględnienia w obwieszczeniu refundacyjnym wskazania refundacyjnego w chorobie rzadkiej, które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych ChPL, oraz ustalenie sposobu finansowania leków, tak aby były one dostępne finansowo dla grupy pacjentów z chorobami rzadkimi. Ułatwieniem formalnym implementacji postulowanych zmian mogłoby być wprowadzenie zmian w ustawie o refundacji, dzięki którym leki refundowane we wskazaniach niemieszczących się we wskazaniach rejestracyjnych leku mogłyby być dostępne np. w cenie ryczałtowej. Uporządkowałoby to umiejscowienie tych leków w systemie refundacji, choć ostateczne rozwiązania wymagają przeprowadzenia uprzedniej analizy możliwości wprowadzenia takiego rozwiązania.

4.3 Oczekiwany rezultat – analiza skutków zmian

Racjonalizacja wydatków publicznych na refundację leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, prowadząca do poprawy dostępu do technologii stosowanych w terapii chorób rzadkich oraz zmniejszenia obciążenia finansowego chorych.

4.4 Mierniki

1. Liczba i odsetek refundowanych w Rzeczypospolitej Polskiej leków dopuszczonych przez EMA do leczenia chorób rzadkich (w tym ze statusem leku sierocego).
2. Liczba i odsetek refundowanych w Rzeczypospolitej Polskiej leków dopuszczonych przez EMA do leczenia chorób rzadkich (w tym ze statusem leku sierocego), dla których złożono wnioski

refundacyjne. Na potrzeby porównań międzynarodowych możliwa jest ocena liczby i odsetka refundowanych w Polsce leków wymienionych przez ORPHANET do leczenia chorób rzadkich (w tym po korekcie o leki, dla których złożono wnioski refundacyjne).

3. Liczba leków refundowanych w zakresie ograniczonym w stosunku do zarejestrowanych wskazań.
4. Czas od dopuszczenia do obrotu do decyzji refundacyjnej dla wszystkich leków dopuszczonych przez EMA do leczenia chorób rzadkich oraz tylko takich, dla których złożono wnioski refundacyjne.
5. Czas od pozytywnej decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku (pierwszego chorego otrzymującego leczenie lub podpisania umowy ze świadczeniodawcą).
6. Poziom obciążenia finansowego (całkowite prywatne wydatki na leki) chorych związany ze współpłaceniem za leki, wyroby medyczne i środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego.
7. Wielkość wydatków na refundację technologii do terapii chorób rzadkich w ujęciu względnym i bezwzględnym.
8. Liczba leków do terapii chorób rzadkich dostępnych w ramach programów ZPW i PWD.
9. Liczba leków refundowanych w chorobach rzadkich w zakresie wskazań do stosowania lub dawkowania, lub sposobu podawania odmiennych niż określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego.

4.5 Działania i odpowiedzialność

4.5.1 Poprawa dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

4.5.1.1 Wielokryterialna analiza decyzyjna (MCDA) jako rozwinięcie klasycznej oceny technologii medycznych (HTA) w ocenie leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich

W polskim systemie refundacyjnym MCDA można wykorzystać jako komplementarne podejście do analizy ekonomicznej. To znaczy, że w przypadku niewykazania kosztowej użyteczności technologii w klasycznym HTA możliwe byłoby przedstawienie wyników analizy MCDA celem uzupełnienia i poszerzenia kontekstu oceny (poza jedynie wymiar efektywności i kosztów w standardowej analizie ekonomicznej) z oddaniem specyfiki chorób rzadkich i stosowanych w ich leczeniu technologii.

Proponuje się objęcie wspólnym procesem decyzyjnym chorób rzadkich i ultrarzadkich. Różnice między tymi chorobami w zakresie rozpowszechnienia nie powodują leżących u podstawy MCDA zmian preferencji i oceny ważności realizacji kryteriów wykraczających poza klasyczną ocenę HTA. Rozpowszechnienie może natomiast wpływać na jednostkowe koszty technologii (tj. koszty

zastosowania u pojedynczego chorego) i tym samym kosztową efektywność oraz próg opłacalności, co jest przedmiotem osobnego zadania (zadanie 2).

W ramach tego zadania AOTMiT mogłaby stworzyć ramy wielokryterialnej analizy decyzyjnej i sformułować zalecenia (z odpowiednimi zmianami w wytycznych HTA). Zasadniczym elementem jest opracowanie modelu preferencji dotyczącego technologii stosowanych w chorobach rzadkich, który opisywałby kryteria, poziomy ich realizacji i odpowiadające im wagi. W tym celu AOTMiT może zaprosić do współpracy ośrodki akademickie, które będą zaangażowane w badanie preferencji. AOTMiT decydowałaby o przedmiocie takiej oceny (leki w chorobach rzadkich onkologicznych i nieonkologicznych traktowane łącznie lub osobno), kryteriach, osobach, których preferencje będą badane (specjaliści klinicyści, chorzy, społeczeństwo lub mix – do decyzji) itp. Natomiast ośrodki akademickie odpowiadałyby za merytoryczno-naukową poprawność badania preferencji, szczególnie wybór metod i sposobu agregacji danych o preferencjach. Dzięki projektowi możliwe byłoby stworzenie listy kryteriów i poziomów ich realizacji z wagami odpowiadającymi preferencjom. W kolejnych krokach AOTMiT mogłaby zdecydować, jak będą wykorzystywane wyniki badania preferencji (np. porównanie nowej technologii z już refundowanymi w kontekście kryteriów określonych w MCDA; alternatywnie przeskalowanie wartości QALY, aby uwzględnić w tej mierze nie tylko długość i jakość życia, ale także korzyści wyrażone zmianami w innych kryteriach uwzględnionych w badaniu preferencji). W oparciu o wyniki badania preferencji oraz opracowane przez AOTMiT zasady MCDA dla interwencji medycznych podmioty odpowiedzialne mogłyby przedstawić wyniki analizy wielokryterialnej dla wnioskowanej technologii.

W zamierzeniu przedstawionej koncepcji główni odbiorcy analizy MCDA to Rada Przejrzystości oraz Prezes AOTMiT, którzy mogą z niej skorzystać na potrzeby formułowania odpowiednio stanowiska i rekomendacji. W ramach analizy weryfikacyjnej dla wnioskowanej technologii następowałaby ocena poprawności przeprowadzenia MCDA w dokumentacji przygotowanej przez podmiot odpowiedzialny. Polega ona głównie na ocenie poprawności przypisania poziomu realizacji poszczególnych kryteriów przez rozpatrywaną technologię, co byłoby częścią składową raportu HTA. Następnie ocena wartościująca wyników MCDA byłaby dokonana przez Radę Przejrzystości oraz Prezesa AOTMiT, a jej wyniki przedstawione i zinterpretowane odpowiednio w stanowisku i rekomendacji. Wtórnymi odbiorcami analizy MCDA są Komisja Ekonomiczna i Minister Zdrowia, którzy mogą skorzystać z oceny wartościującej Rady Przejrzystości oraz Prezesa AOTMiT, co może stworzyć szerszy i specyficzny dla chorób rzadkich kontekst decyzyjny oraz spełnić cele założone w Polityce Lekowej Państwa.

Niezbędne są zmiany legislacyjne doprecyzowujące miejsce i rolę MCDA w procesie refundacyjnym, to jest przede wszystkim odpowiednia nowelizacja ustawy o refundacji, inkorporująca MCDA do

raportu oceny technologii medycznych dla technologii stosowanych w chorobach rzadkich, oraz sam proces oceny i decyzji, czyli działania podejmowane przez AOTMiT. Tutaj naturalnym podmiotem odpowiedzialnym jest Minister Zdrowia, który doprecyzowałby umiejscowienie nowych rozwiązań w ustawodawstwie.

ZADANIE 1	Analiza możliwości wprowadzenia wielokryterialnej analizy decyzyjnej do formalnej oceny HTA leków w chorobach rzadkich
Podstawa prawna	1) ustawa o refundacji; 2) rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 8 stycznia 2021 r. w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu, o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu technologii lekowej o wysokiej wartości klinicznej oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu (Dz. U. poz. 74)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia lub Prezes AOTMiT
Współpraca	Ośrodki akademickie, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania, AOTMiT, eksperci HTA, przedstawiciele organizacji pacjentów, przemysłu oraz ekspertów systemów ochrony zdrowia; <u>o ostatecznym kształcie współpracy będzie decydował AOTMiT</u>
Zadania	Określenie założeń, wybór kryteriów i przeprowadzenie badania preferencji. Określenie sposobu wykorzystania modelu preferencji i MCDA do wspomagania formułowania stanowiska, rekomendacji i podejmowania decyzji. Określenie dobrej praktyki wykonania MCDA w ramach raportu HTA – aktualizacja wytycznych HTA. Opracowanie nowych założeń do zmiany rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu, o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu technologii lekowej o wysokiej wartości klinicznej oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	Badanie preferencji. Nowelizacja ustawy o refundacji. Nowelizacja rozporządzenia ministra właściwego do spraw zdrowia. Aktualizacja wytycznych HTA

Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia lub AOTMiT
Koszt realizacji	brak

4.5.1.2 Określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich

Z uwagi na nieliczną populację osób z poszczególnymi chorobami rzadkimi ceny technologii medycznych są często bardzo wysokie, co wynika z relatywnie wysokich kosztów ponoszonych przez producenta w przeliczeniu na cenę leku i jednego chorego potencjalnie stosującego dany lek. Z powodu tych uwarunkowań ceny leków dopuszczonych do stosowania w chorobach rzadkich znacznie przekraczają ceny w przypadku technologii stosowanych w chorobach istotnie częściej występujących, a zwłaszcza powszechnych. Z tej przyczyny technologie stosowane w chorobach rzadkich często nie spełniają 13. kryterium objęcia refundacją wymienionego w art. 12 ustawy o refundacji. Niespełnienie tego kryterium niekoniecznie powoduje brak refundacji. Jednak takie postępowanie, czyli pominięcie tego kryterium w decyzji refundacyjnej, istotnie utrudnia proces negocjacji cenowych, które nie mogą odnosić się do relacji kosztów do korzyści klinicznych określonych możliwie najbardziej uniwersalnie (a nie specyficznie dla danej choroby) z wykorzystaniem kosztu dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość. Aby zachować ten kontekst negocjacyjno-decyzyjny, możliwe jest określenie specyficznej dla chorób rzadkich wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość. Jego wartość zależy od małego rozpowszechnienia chorób rzadkich, nielicznej docelowej grupy odbiorców danej technologii medycznej i tym samym względnie niedużego obciążenia finansowego, jak i wyższej akceptowalności i skłonności społeczeństwa do finansowania usług medycznych.

W tym celu niezbędne są analizy, które umożliwiłyby doprecyzowanie i zróżnicowanie wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla technologii stosowanych w chorobach rzadkich. W Rzeczypospolitej Polskiej przyjęta granica opłacalności w wysokości trzykrotności produktu krajowego brutto na jednego mieszkańca, o którym mowa w art. 6 ust. 1 ustawy z dnia 26 października 2000 r. o sposobie obliczania wartości rocznego produktu krajowego brutto (Dz. U. z 2021 r. poz. 151), jest bardzo precyzyjnie określona i uniwersalna, to jest taka sama bez względu na określone powyżej uwarunkowania i specyfikę chorób rzadkich. Określenie progu powinno znaleźć odzwierciedlenie w nowelizacji ustawy o refundacji w zakresie kryteriów refundacji specyficznych dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich.

ZADANIE 2	Określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich
Podstawa prawna	1) ustawa o refundacji; 2) rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 8 stycznia 2021 r. w sprawie minimalnych wymagań, jakie muszą spełniać analizy uwzględnione we wnioskach o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu, o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu technologii lekowej o wysokiej wartości klinicznej oraz o podwyższenie urzędowej ceny zbytu leku, środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobu medycznego, które nie mają odpowiednika refundowanego w danym wskazaniu (Dz. U. poz. 74)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia lub Prezes AOTMiT
Współpraca	Ośrodki akademickie, eksperci HTA, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Określenie wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość dla leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.1.3 Wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka

Instrumenty podziału ryzyka redukują niepewność podejmowania decyzji i pozwalają rozłożyć ją między zaangażowane strony. Niepewność ta jest szczególnie wysoka w przypadku leków stosowanych w chorobach rzadkich. Instrumenty podziału ryzyka są możliwe w obecnym stanie prawnym i są stosowane, niemniej wskazane byłoby większe położenie nacisku na wypracowanie instrumentów podziału ryzyka umożliwiających powiązanie efektów terapii z refundacją.

Dla efektywnego wdrożenia i zarządzania instrumentami podziału ryzyka konieczna jest możliwość określenia elastycznego czasu trwania decyzji refundacyjnej (głównie jej wydłużenia w przypadku konieczności zebrania dowodów jej skuteczności w objętej refundacją populacji; nie można jednak wykluczyć potrzeby skrócenia decyzji refundacyjnej w uzasadnionych przypadkach nieuwzględnionych w ramach obecnie obowiązujących przepisów art. 33 ustawy o refundacji). Poza tym konieczne są: systemy informatyczne gromadzące na bieżąco wiarygodne i weryfikowalne dane, po stronie świadczeniodawców wyszkolony personel kompetentny we wprowadzaniu i interpretacji danych klinicznych (zespoły ekspertów klinicznych powiązane z programami lekowymi i współpracujące z NFZ) oraz przygotowane zespoły negocjatorów (najlepiej członkowie Komisji Ekonomicznej lub pracownicy Ministerstwa Zdrowia), którzy takie instrumenty wypracują. Elementem uzupełniającym może być integracja systemów informatycznych z elektroniczną dokumentacją medyczną. Za zawartość zindywidualizowanych treści medycznych i zawartość merytoryczną odpowiedzialne powinny być ośrodki eksperckie.

Finansowanie zbierania danych oraz kontroli ich jakości może być elementem zawartego instrumentu podziału ryzyka lub leżeć po stronie podmiotu odpowiedzialnego (wymagane jako element decyzji refundacyjnej) albo, biorąc pod uwagę wielopodmiotowość instytucji realizujących instrument, powstawać na bazie partnerstwa publiczno-prywatnego. Niezbędne jest wprowadzenie systemu nadzoru i oceny wykonania instrumentu dzielenia ryzyka przez zespoły eksperckie powołane dla poszczególnych chorób rzadkich (z wykorzystaniem instytucji zespołów koordynujących).

Instrumenty podziału ryzyka powinny zwiększać wiarygodność decyzji refundacyjnych i ograniczać niepewność związaną z ich podejmowaniem. Ich zastosowanie powinno odbywać się w oparciu o indywidualną analizę korzyści i ryzyka płynących z takich rozwiązań w porównaniu do innych opcji (np. zastosowania ograniczonego budżetu lub innych instrumentów finansowych), a w systemie powinno się stworzyć mechanizmy zachęt do ich skutecznej implementacji (np. dopłat dla świadczeniodawcy / ośrodka koordynującego w związku z monitorowaniem programu lekowego zawierającego instrument dzielenia ryzyka oparty o wyniki terapeutyczne i wymagający raportowania wysokiej jakości danych do prowadzonego rejestru).

ZADANIE 3	Wsparcie rozwoju i wykorzystania zaawansowanych instrumentów podziału ryzyka
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia

Współpraca	AOTMiT, NFZ, Centrum e-Zdrowia, konsultanci krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	1. Wprowadzenie regulacji prawnych umożliwiających zróżnicowanie czasu trwania decyzji refundacyjnej. 2. Wypracowanie trybu tworzenia, implementacji i kontroli instrumentów podziału ryzyka opartych na wynikach zdrowotnych z wykorzystaniem odpowiednich rozwiązań informatycznych lub rejestrów prowadzonych przez zespoły ekspertów. 3. Wprowadzenie systemu nadzoru i oceny wykonania instrumentu dzielenia ryzyka przez zespoły eksperckie powołane dla poszczególnych chorób rzadkich (z wykorzystaniem instytucji zespołów koordynujących)
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji lub ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2021 r. poz. 1292)
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.1.4 Uproszczona procedura wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika i inne kwestie proceduralno-formalne

W odniesieniu do skutecznych leków stosowanych w chorobach rzadkich o niewielkim wpływie na budżet państwa jest uzasadnione rozważenie wprowadzenia zmian legislacyjnych umożliwiających szybszą i uproszczoną procedurę wnioskowania o refundację. Takie rozwiązanie ma szansę skrócić czas do wydania decyzji i poprawić dostęp chorych do leków. Do ustalenia i decyzji ministra właściwego do spraw zdrowia pozostaje określenie wielkości budżetu, która wyznaczyłaby granicę dla leków objętych proponowanymi zmianami i uproszczonym trybem rozpatrywania wniosku o refundację. Wniosek ten mógłby opierać się o analizę kliniczną oraz analizę wpływu na budżet wraz z uzasadnieniem ceny. Odstąpienie od analizy ekonomicznej i zastąpienie jej uzasadnieniem ceny jest uzasadnione w przypadku terapii o niewielkim wpływie na budżet płatnika publicznego. Zakres uzasadnienia ceny pozostaje do ustalenia przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

W przypadku leków tanich, o ugruntowanej pozycji terapeutycznej, dla których koszty przygotowania dokumentacji aplikacyjnej (w postaci analizy klinicznej i wpływu na budżet) przekraczałyby koszty refundacji (np. w ujęciu rocznym), proponuje się odstąpienie od powyższego i oparcie wnioskowania wyłącznie na podstawie opinii konsultanta krajowego (w części klinicznej) oraz prostej symulacji wydatków płatnika.

ZADANIE 4	Uproszczona procedura wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Opracowanie uproszczonej procedury wnioskowania o refundację leków o niewielkim wpływie na budżet płatnika w zakresie: a) wielkości wpływu na budżet kwalifikujący do tej procedury, b) leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla których jest wymagana analiza kliniczna i analiza wpływu na budżet państwa wraz z uzasadnieniem ceny (w tym doprecyzowanie formalne zawartości tego uzasadnienia), c) technologii, dla których jest wystarczająca opinia konsultanta krajowego i uproszczona symulacja wydatków płatnika
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 5	Inne zadania wymagające nowelizacji ustawy o refundacji
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia

Współpraca	GIF, Prezes URPL
Zadanie	Nowelizacja przepisów ustawy o refundacji w zakresie składania oświadczeń, że w chwili składania wniosku refundacyjnego technologia jest dostępna w obrocie, a podmiot jest w gotowości technologicznej do jej wytworzenia, a także do zapewnienia ciągłości oraz deklarowanej wielkości dostaw, w przypadku objęcia refundacją leków wytwarzanych na bazie tkanki pobranej od pacjenta, terapii zaawansowanych – wyjątków szpitalnych
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.2 Poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza wskazaniami zawartymi w Charakterystyce Produktu Leczniczego

Pożądane jest zorganizowanie systemu rozpoznawania potrzeby uwzględnienia w obwieszczeniu refundacyjnym wskazania refundacyjnego w chorobie rzadkiej, które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych ChPL, tak aby były one dostępne finansowo dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Objęcie refundacją we wskazaniu, które nie mieści się w zakresie wskazań do stosowania objętych ChPL już refundowanego w innych wskazaniach, w celu udostępnienia go do leczenia objawowego, wspomagającego lub podtrzymującego choroby rzadkiej, może następować w oparciu o art. 40 ustawy o refundacji, z jednoczesnym zakwalifikowaniem do refundacji w odpłatności ryczałtowej.

W tym celu należy opracować procedurę identyfikacji i wprowadzenia leku na listę refundacyjną, we wskazaniu nieobjętym ChPL, dla pacjentów z chorobą rzadką. W ramach takiej procedury minister właściwy do spraw zdrowia może otrzymać pisemną informację o potrzebie objęcia refundacją leku we wskazaniu nieobjętym rejestracją dla chorych cierpiących z powodu choroby rzadkiej od:

- a) konsultanta krajowego w odpowiedniej dziedzinie medycyny
- lub
- b) towarzystwa naukowego działającego w odpowiedniej dziedzinie medycyny,
- lub
- c) stowarzyszenia bądź fundacji, których celem statutowym jest ochrona praw pacjenta.

Istnienie takiej potrzeby minister właściwy do spraw zdrowia może także rozpoznać samodzielnie i podjąć poniżej opisane działania z urzędu. W przypadku gdy minister właściwy do spraw zdrowia działa z urzędu lub gdy informacja pochodzi od opisanych wyżej towarzystwa naukowego, stowarzyszenia lub fundacji, zwraca się do konsultanta krajowego w odpowiedniej dziedzinie medycyny o opinię. Konsultant krajowy wydaje opinię w tej sprawie w terminie wskazanym przez ministra. Może ponadto wskazać inne choroby rzadkie o podobnym charakterze, podobnym przebiegu klinicznym lub podobnych objawach czy stanach zdrowotnych towarzyszących ich przebiegowi, dla których lek powinien być także objęty refundacją poza wskazaniami objętymi w ChPL (i ewentualnie aktualnie refundowanymi).

Następnie minister właściwy do spraw zdrowia zasięga opinii Rady Przejrzystości. Opinię Rada Przejrzystości wydaje w terminie wskazanym przez ministra właściwego do spraw zdrowia. Rada Przejrzystości w ramach prac nad opinią może także uwzględnić inne choroby rzadkie o podobnym charakterze, podobnym przebiegu klinicznym lub podobnych objawach czy stanach zdrowotnych towarzyszących jej przebiegowi, dla których oceniany lek powinien być także objęty refundacją; w celu identyfikacji konkretnych jednostek chorobowych AOTMiT może zwrócić się do konsultanta krajowego, jeżeli w jego opinii już tych jednostek chorobowych nie wskazano, lub do innych ekspertów klinicystów w odpowiedniej dziedzinie medycyny.

Z uwagi na charakter ocenianych leków (o działaniu objawowym, wspomagającym, podtrzymującym, czyli innym niż przyczynowe), praktykę kliniczną, zakres danych specyficznych dla zastosowania leku w konkretnych jednostkach chorobowych należy umożliwić konsultantowi krajowemu w odpowiedniej dziedzinie medycyny i Radzie Przejrzystości rozwinięcie listy rozpatrywanych wskazań (poza wskazane przez ministra właściwego do spraw zdrowia), co z pewnością pozwoli zwiększyć dostęp do leków.

Po uzyskaniu powyższych opinii minister właściwy do spraw zdrowia może objąć refundacją lek we wskazaniu niezarejestrowanym, określonym jako „choroba rzadka”, z doprecyzowaniem jednostek chorobowych, których refundacja dotyczy; wówczas lek zostaje objęty refundacją przy poziomie odpłatności „bezpłatne”, z terminem obowiązywania decyzji 3 lata lub dłuższym (opisywana procedura z reguły dotyczy leków starszych i z reguły refundowanych już we wskazaniach zarejestrowanych od lat; leki te pozostaną najpewniej standardem postępowania w danej chorobie rzadkiej przez kolejne lata, co powoduje, że zbyt częste powtarzanie tej procedury nie jest uzasadnione).

ZADANIE 6	Opracowanie procedury rozszerzenia refundacji leku o dodatkowe pozarejestacyjne wskazanie „choroba rzadka”
Podstawa prawna	ustawa o refundacji
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, konsultant krajowy we właściwej dziedzinie medycyny
Zadanie	1) przeprowadzenie analizy i przygotowanie oceny skutków wprowadzenia zmian w obszarze wskazania „choroba rzadka”; 2) opracowanie procedury rozszerzenia refundacji o dodatkowe pozarejestacyjne wskazanie „choroba rzadka”
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	nowelizacja ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.3 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 produktu refundacją. Pierwszym krokiem w tym kierunku było wprowadzenie mechanizmu oceny leków innowacyjnych oraz o wysokiej wartości klinicznej w ustawie z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. poz. 1875). 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 już we wstępie rozwiązaniami dostęp pacjentów do leków przed ich refundacją jest możliwy (poza RDTL ratunkowym dostępem do technologii lekowych, zwanym dalej RDTL) przez zmiany w przepisach ustawowych i wprowadzenie dwóch rodzajów rozwiązań: „wczesnego dostępu” do leków, to jest ZPW, który dotyczy zastosowania leków przed ich rejestracją, oraz PWD obejmującego stosowanie leków od momentu rejestracji do ich refundacji ze środków publicznych. Prace nad wprowadzeniem powyższych rozwiązań powinny uwzględniać możliwość przeprowadzenia rozmów z interesariuszami systemu ochrony zdrowia, w tym organizacjami branżowymi.

Zastosowanie podyktowane współzuciem (ZPW)

Wprowadzenie ZPW w Rzeczypospolitej Polskiej wymaga opracowania struktury tego procesu wraz z określeniem odpowiedzialności poszczególnych instytucji i podmiotów. Proponowane rozwiązania powinny opierać się na poprzednio omówionych przepisach europejskich i objąć wyłącznie produkt leczniczy, będący jednocześnie przedmiotem wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu w procedurze centralnej, co implikuje potrzebę współpracy z Europejską Agencją Leków. Ostateczna decyzja ministra właściwego do spraw zdrowia odnośnie do ZPW po złożeniu przez podmiot odpowiedzialny wniosku (zawierającego informacje odnośnie do leku, opisu populacji chorych, czasu trwania programu, zakresu dokumentacji i zbierania danych, kwestii bezpieczeństwa) powinna być podejmowana na podstawie opinii Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych 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 minister właściwy do spraw zdrowia, zgodnie z przepisami rozporządzenia (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającego wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych 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 będzie pokrywane przez podmiot odpowiedzialny. W przypadku indywidualnych zgód pacjentów w ramach odrębnej procedury kwestie finansowe byłyby rozpatrywane indywidualnie. Istotne będzie wprowadzenie obowiązku zbierania danych (zarówno indywidualnych, jak i populacyjnych) o stosowaniu leku w ramach rzeczywistej praktyki klinicznej w Rzeczypospolitej Polskiej, których wyniki mogą 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/porównań między krajami.

Programy wczesnego dostępu

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 konieczny będzie 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, niebędące formą klasycznej refundacji, co do zasady powinny być finansowane przez podmiot odpowiedzialny. Nie powinno to jednak wykluczać możliwości uzyskania indywidualnej zgody chorego na refundację zgodnie z obowiązującymi przepisami lub finansowanie we własnym zakresie. PWD i ZPW powinny być zgłaszane do Ministra Zdrowia i NFZ w celu rejestracji w centralnej bazie wraz z określeniem m.in.: populacji chorych, czasu trwania leczenia, ośrodków i zakresu zbieranych danych. Istotne jest przyjęcie maksymalnego terminu na wyrażenie zgody na implementację ZPW lub PWD, który umożliwi ich szybkie uruchomienie (np. określenie 30-dniowego terminu).

ZADANIE 7	Opracowanie zasad prowadzenia programów ZPW
Podstawa prawna	1) rozporządzenie (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiające wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków; 2) ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych; 3) ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (art. 4 ust. 8)
Podmiot odpowiedzialny	Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych (URPL), lecz ostateczna zgoda będzie wydawana przez ministra właściwego do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes URPL
Współpraca	AOTMiT, NFZ, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	1) opracowanie procedury składania dokumentacji zgodnie z art. 83 rozporządzenia 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 31 marca 2004 r. ustanawiającego

	wspólnotowe procedury wydawania pozwoleń dla produktów leczniczych stosowanych u ludzi i do celów weterynaryjnych i nadzoru nad nimi oraz ustanawiające Europejską Agencję Leków; 2) określenie zasad (w tym przyjmowania zgłoszeń) i kryteriów podejmowania decyzji odnośnie do ZPW; 3) określenie zasad finansowania ZPW, dystrybucji leków oraz kontroli przez NFZ i URPL; 4) określenie zakresu i zasad zbierania danych klinicznych (protokołu klinicznego) dla ZPW; 5) określenie zasad bezpieczeństwa pacjentów i procesu
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiany legislacyjne umożliwiające wprowadzenie ZPW
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 8	Opracowanie zasad prowadzenia PWD
Podstawa prawna	1) ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych; 2) ustawa z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne (art. 4 ust. 8)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	AOTMiT, NFZ, Agencja Badań Medycznych, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	1) opracowanie procedury składania dokumentacji dotyczącej PWD (wniosek, tryb składania, formalna ocena); 2) określenie zasad zbierania danych klinicznych w PWD przez firmę na podstawie protokołu ocenianego przez AOTMiT; 3) określenie zasad realizacji PWD; 4) określenie zasad finansowania PWD przez podmiot odpowiedzialny, dystrybucji leków oraz kontroli Planu przez NFZ; 5) stworzenie publicznej bazy programów PWD w Rzeczypospolitej Polskiej
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiany legislacyjne umożliwiające wprowadzenie PWD
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%

Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.4 Bezpłatne objawowe i wspomagające leki stosowane w chorobach rzadkich

Znacznym ułatwieniem dostępu do leków i wyrobów medycznych w chorobach rzadkich byłoby wprowadzenie do art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji kategorii „choroby rzadkiej” wśród stanów, w których chorym leki i wyroby medyczne refundowane są wydawane bezpłatnie, co jednocześnie uporządkuje umiejscowienie tych technologii w systemie refundacji i rozwieje wątpliwości dotyczące sposobu finansowania. W art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji należy wprowadzić dodatkowy stan określony jako „choroba rzadka”, w którym leki i wyroby medyczne refundowane będą z odpłatnością „bezpłatne”.

Należy również rozważyć wydawanie decyzji refundacyjnych jedynie z poziomem odpłatności „bezpłatne”, bo tylko wtedy ta pomoc będzie efektywna w przypadku chorych stosujących wiele leków i wyrobów medycznych przewlekłe, obciążonych innymi wydatkami i często w trudnej sytuacji ekonomicznej.

ZADANIE 9	Wprowadzenie wskazania „choroba rzadka” wśród wskazań refundacyjnych, w których leki i wyroby medyczne wydawane są bezpłatnie
Podstawa prawna	ustawa o refundacji (art. 14 ust. 1 pkt 1)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	NFZ, AOTMiT, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	1) przeprowadzenie analizy i przygotowanie oceny skutków wprowadzenia rozszerzenia kategorii odpłatności „bezpłatne”; 2) rozszerzenie przepisu art. 14 ust. 1 pkt 1 ustawy o refundacji: „Minister właściwy do spraw zdrowia, wydając decyzję o objęciu refundacją, dokonuje kwalifikacji do następujących odpłatności: 1) bezpłatnie – leku, wyrobu medycznego mającego udowodnioną skuteczność w leczeniu nowotworu złośliwego, zaburzenia psychiatrycznego, upośledzenia umysłowego, zaburzenia rozwojowego lub choroby rzadkiej albo choroby zakaźnej o szczególnym zagrożeniu epidemicznym dla populacji (...);”

Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana przepisu w ustawie o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.5.5 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 stanowi istotną barierę w dostępie do tych produktów. W głównej mierze dotyczy to środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

W przypadku szpitali 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 rozliczana jest hospitalizacja danego pacjenta. Wycena grupy niestety nie pokrywa kosztów żywienia medycznego tych pacjentów. Dobrym rozwiązaniem wydaje się stworzenie nowego produktu w katalogu świadczeń do sumowania, które mogłyby być rozliczane dodatkowo wraz z hospitalizacją podstawową. Wartość takiego produktu byłaby rozliczana zgodnie z kwotami zakupu preparatów uwidocznionych na fakturach.

ZADANIE 10	Rozliczanie produktów, głównie środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, stosowanych w trakcie hospitalizacji i sprowadzanych w ramach procedury importu docelowego przez szpital
Podstawa prawna	zarządzenie Prezesa NFZ
Podmiot odpowiedzialny	NFZ
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Świadczeń Opieki Zdrowotnej NFZ
Współpraca	minister właściwy do spraw zdrowia, konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Wprowadzenie przepisów w zarządzeniu Prezesa NFZ umożliwiających odrębne rozliczanie i sfinansowanie kosztownego leczenia w ramach katalogu świadczeń do sumowania

Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	zmiana zarządzenia Prezesa NFZ
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

Dla pacjentów problem wygląda inaczej. Na wniosek indywidualny produkt jest sprowadzony dla pacjenta i często decyzją ministra właściwego do spraw zdrowia także finansowany ze środków publicznych. Jednocześnie minister właściwy do spraw zdrowia zleca AOTMiT ocenę takiej terapii pod kątem wydawania dalszych zgód indywidualnych. W przypadku rekomendacji negatywnej dalsze finansowanie jest niemożliwe. Rekomendacja często jest negatywna z uwagi na ograniczoną dostępność dowodów naukowych. Skutkuje to nierzadko przerwaniem już stosowanej terapii.

Zmiana usuwająca tę barierę może polegać na pozbawieniu rekomendacji AOTMiT wiążącego charakteru dla ministra właściwego do spraw zdrowia. Minister właściwy do spraw zdrowia, nawet przy rekomendacji negatywnej, mógłby kontynuować wydawanie zgód indywidualnych dla chorych zarówno już leczonych (prawa nabyte), jak i nowych chorych z podobną jednostką chorobową (równe traktowanie pacjentów – zapewnienie równego dostępu do leczenia), zgodnie z zasadami zbliżonymi do wprowadzonych regulacji w zakresie RDTL w ustawie z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym.

W tym miejscu warto zwrócić uwagę, że z kolei art. 39 ust. 3e pkt 5 ustawy o refundacji (odwołujący się do procedury, według której Prezes Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych może wydać zgodę na obcojęzyczną treść oznakowania opakowania dla określonej liczby opakowań leków sierocych określonych w rozporządzeniu (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych) bezpośrednio ogranicza możliwości refundacji leków dostępnych w przedmiotowym trybie dla chorych z chorobami rzadkimi.

Z powyższych przyczyn uzasadnione jest wprowadzenie w art. 39 ust. 3e ustawy o refundacji zmiany polegającej na wykreśleniu pkt 2 i 5:

„3e. Minister właściwy do spraw zdrowia odmawia wydania zgody, o której mowa w ust. 1, w odniesieniu do leku lub środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w danym wskazaniu, w przypadku gdy:

- 1) z rekomendacji, o której mowa w ust. 3, wynika, że nie jest zasadne ich finansowanie ze środków publicznych w tym wskazaniu;
- 2) została wydana rekomendacja, o której mowa w art. 35 ust. 6 pkt 2, w odniesieniu do substancji czynnej zawartej w tym leku albo w odniesieniu do tego środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w tym wskazaniu;
- 3) została wydana decyzja o odmowie objęcia refundacją i ustalenia urzędowej ceny zbytu, o której mowa w art. 11, w odniesieniu do substancji czynnej zawartej w tym leku albo w odniesieniu do tego środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego w tym wskazaniu;
- 4) upłynął okres, o którym mowa w ust. 3d;
- 5) wniosek dotyczy leku, dla którego można zastosować procedurę opisaną w art. 4b ustawy z dnia 6 września 2001 r. – Prawo farmaceutyczne.”.

ZADANIE 11	Rozliczanie produktów, głównie środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, dla chorych wnioskujących o import docelowy tych produktów indywidualnie
Podstawa prawna	ustawa o refundacji leków
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	konsultanci krajowi w dziedzinach zainteresowania
Zadanie	Modyfikacja przepisu w ustawie o refundacji umożliwiająca podejmowanie przez ministra właściwego do spraw zdrowia decyzji o finansowaniu niezbędnego leczenia dla chorych w procedurze importu docelowego
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2022 r.
Sposób wykonania zadania	wykreślenie pkt 2 i 5 z art. 39 ust. 3e ustawy o refundacji
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

4.6 Finansowanie

Zadania zostaną zrealizowane w ramach budżetu ministra właściwego do spraw zdrowia oraz NFZ. Oszacowanie kosztów realizacji poszczególnych zadań, tam gdzie jest to niezbędne, będzie musiało zostać zlecone NFZ lub AOTMiT z uwagi na dostęp do niezbędnych danych.

REJESTRY CHORÓB RZADKICH

5 Rejestry chorób rzadkich

5.1 Cele – ogólny i szczegółowe

5.1.1 Cel ogólny: stworzenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

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. Znaczenie rejestrów uwidacznia się w szczególności w przypadku chorób rzadkich, dlatego rejestr chorób rzadkich jest zawsze zasadniczą częścią planu dla chorób rzadkich i ważnym instrumentem poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych²⁸⁾.

Rejestr chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów ochrony zdrowia, przedsiębiorców (przemysł farmaceutyczny, wytwórnie sprzętu rehabilitacyjnego, wyrobów medycznych) oraz dla rządzących – 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.

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.

²⁸⁾ Wspólna Deklaracja: 10 Kluczowych Zasad Rejestrów Pacjentów z Chorobami Rzadkimi.

5.1.2 Cele szczegółowe

1. Utworzenie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
2. Zewidencjonowanie istniejących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i uporządkowanie ich statusu prawnego.
3. Utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRCR) zgodnie z zasadami FAIR (F=Findable – dane są możliwe do znalezienia, A=Accessible – dostępne, I=Interoperable – interoperacyjne, R=Reusable – możliwe do ponownego wykorzystania) i spełniającego następujące funkcje:
 - 1) epidemiologiczna – określenie rodzajów i częstości występowania chorób rzadkich w populacji krajowej;
 - 2) organizacyjna – uzyskanie danych umożliwiających określenie zapotrzebowania (wg grup chorób i populacji chorych na danym terenie) na specjalistyczną opiekę medyczną, diagnostykę, terapię i rehabilitację dla chorych na choroby rzadkie;
 - 3) kliniczna – punkt wyjścia dla rejestrów klinicznych prowadzonych w celu określenia przebiegu naturalnego choroby i efektywności terapii; dane do analizy dla opracowywania algorytmów diagnostycznych i terapeutycznych;
 - 4) naukowa – baza danych pacjentów do badań klinicznych dotyczących przyszłych nowych produktów leczniczych; punkt wyjścia do pogłębionych badań dotyczących m.in. podłoża molekularnego i fizjopatologii chorób rzadkich; wsparcie rozwoju medycyny translacyjnej; ogromny potencjał badawczy po połączeniu rejestru chorób rzadkich z biobankowaniem;
 - 5) społeczna – wiarygodne źródło informacji o liczbie chorych na choroby rzadkie w danym kraju i na świecie; we współdziałaniu z organizacjami pacjentów ułatwienie kontaktowania się ze sobą chorych na określone choroby rzadkie i ich rodzin; punkt wyjścia do badań dotyczących jakości życia, potrzeb edukacyjnych i społecznych chorych na choroby rzadkie.
4. Określenie zasad współpracy między PRCR a Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR).
5. Określenie zasad funkcjonowania i organizacji szczegółowych rejestrów klinicznych oraz ich współpracy z PRCR. Rozwinięcie współpracy z biobankami i rejestrami chorób rzadkich w Unii Europejskiej.
6. Monitorowanie efektywności wysokoprzepustowych metod diagnostyki genetycznej w rozpoznawaniu chorób rzadkich o podłożu genetycznym.

5.2 Diagnoza stanu aktualnego

5.2.1 Warunki prowadzenia rejestrów chorób rzadkich

Diagnoza stanu ogólnego wymaga określenia warunków prowadzenia rejestrów chorób rzadkich i oceny, które z tych warunków są aktualnie spełnione w Rzeczypospolitej Polskiej.

Warunki prowadzenia rejestru chorób rzadkich:

- 1) właściwe i powszechne kodowanie chorób rzadkich;
- 2) pełna identyfikacja chorych na choroby rzadkie:
 - a) wiedza wśród lekarzy dotycząca chorób rzadkich,
 - b) dostęp do testów genetycznych (zwłaszcza aCGH i NGS) i innej wysokospecjalistycznej diagnostyki;
- 3) prawidłowo zdefiniowane źródła informacji o chorych na choroby rzadkie i dopracowana logistyka pozyskiwania danych do rejestru;
- 4) zespoły ekspertów, którzy dane zgromadzone w rejestrach potrafią opracować, zinterpretować i wykorzystać w organizacji ochrony zdrowia oraz klinicznie i naukowo;
- 5) właściwe przepisy prawa stanowiące podstawę tworzenia i prowadzenia rejestru;
- 6) stabilne finansowanie.

Osiągnięcie pełnej identyfikacji i pełnej rejestracji chorób rzadkich jest procesem wieloetapowym, jednak w perspektywie trzech lat można stworzyć stabilne podstawy funkcjonujących rejestrów chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

5.2.2 Regulacje prawne w zakresie prowadzenia rejestrów chorób rzadkich

Podstawą prawną tworzenia rejestrów medycznych jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. Zgodnie z art. 2 pkt 12 tej ustawy rejestr medyczny to tworzony zgodnie z prawem rejestr, ewidencja, lista, spis albo inny uporządkowany zbiór danych osobowych, jednostkowych danych medycznych lub danych niebędących danymi osobowymi, służący do realizacji zadań publicznych, prowadzony przez podmiot funkcjonujący w systemie ochrony zdrowia. Art. 19 ust. 1 ww. ustawy stanowi, że minister właściwy do spraw zdrowia może tworzyć i prowadzić albo tworzyć i zlecać prowadzenie rejestrów medycznych, stanowiących uporządkowany zbiór danych i informacji o zachorowaniach, chorobach, stanie zdrowia, metodach leczenia, diagnozowania, monitorowania postępów w leczeniu oraz zagrożeniach związanych z występowaniem niektórych chorób. Art. 19 ust. 1a ww. ustawy określa zakres tworzenia rejestrów, w tym m.in. obejmujący choroby rzadkie (pkt 13).

5.2.3 Rejestry chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej i w Unii Europejskiej

Obecnie w Rzeczypospolitej Polskiej tylko 7 rejestrów dotyczących chorób ma status rejestru medycznego (na mocy rozporządzeń ministra właściwego do spraw zdrowia). Są to: Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, Krajowy Rejestr Nowotworów, Rejestr Nowotworów Niezłośliwych Dużych Gruczołów Ślinowych, Ogólnopolski Rejestr Ostrych Zespołów Wieńcowych, Krajowy Rejestr Operacji Kardiochirurgicznych, Rejestr Medycznie Wspomaganej Prokreacji oraz Krajowy Rejestr Pacjentów z COVID-19. Niektóre z nich mogą pełnić funkcję rejestru określonej grupy chorób rzadkich.

Szacuje się, że rejestrów chorób rzadkich jest w Rzeczypospolitej Polskiej kilkadziesiąt. Są one na ogół powiązane z ESRCR, projektami naukowymi itp., wymagają zewidencjonowania i uporządkowania ich statusu prawnego. Rejestry te są prowadzone na różnych serwerach, korzystają z różnego oprogramowania i na ogół nie mają zabezpieczonego finansowania. Ich silną stroną jest to, że są prowadzone przez znakomitych klinicystów i naukowców. Rejestry te mogą być zgłaszane do Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor), aby zostały uwidocznione i miały możliwość współpracy z innymi rejestrami.

Raport Orphanet (referencyjny portal zawierający informacje na temat chorób rzadkich i leków sierocych) (maj 2019 r.) wymienia 753 rejestry chorób rzadkich w Europie, w tym tylko 10 rejestrów w Rzeczypospolitej Polskiej. Dla porównania liczba rejestrów w innych krajach to: 149 w Niemczech, 143 we Francji, 83 we Włoszech, 74 w Wielkiej Brytanii, 60 w Hiszpanii, 38 w Austrii.

Zgodnie z europejskimi rekomendacjami opracowanymi przez Komisję Europejską oraz organizacjami zajmującymi się chorobami rzadkimi EUCERD i IRDiRC niezwykle istotna jest możliwość wymiany danych w istniejących w różnych krajach rejestrach. Komisja Europejska wprowadziła Europejską Platformę Rejestracji Chorób Rzadkich (European Platform on Rare Disease Registration; EU RD Platform)²⁹⁾ do gromadzenia informacji o istniejących setkach baz danych i rejestrach chorób rzadkich rozproszonych w poszczególnych krajach członkowskich. Jest to część Infrastruktury Europejskiego Rejestru Chorób Rzadkich (European Rare Diseases Registry Infrastructure, ERDRI), która składa się z Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor), Centralnego Repozytorium Metadanych (ERDRI.mdr) oraz planowanego wspólnego narzędzia do pseudonimizacji (EUPID).

Rejestrem chorób rzadkich dla grupy chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi (20–25% chorób rzadkich) jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR; www.rejestrwad.pl), który przez udział w EUROCAT (Europejski Nadzór nad Wadami Wrodzonymi) (od 2001 r.) ma w Unii

²⁹⁾ <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>.

Europejskiej status rejestru chorób rzadkich w ww. zakresie. Od 2015 r. EUROCAT jest na Platformie Chorób Rzadkich Unii Europejskiej (EU RD Platform). Od 2015 r. zgłaszanie do PRWWR jest obowiązkowe, zgłaszane są dzieci z wadami 0–18 roku życia. Kodowanie wad w PRWWR (w tym od 2015 r. nadawanie kodów ORPHA) odbywa się w Zespole Centralnym PRWWR wg wytycznych Komitetu EUROCAT do spraw Kodowania. Zgłaszanie weryfikacyjne genetycznie uwarunkowanej choroby rzadkiej pochodzi z poradni genetycznych z terenu całego kraju.

5.2.4 Bariery w identyfikacji i rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

W Rzeczypospolitej Polskiej barierą w rejestracji chorób rzadkich jest brak stosowania kodów ORPHA, mimo że od 2015 r. są one obowiązujące w dokumentacji medycznej (§ 3 ust. 1 pkt 3 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 20 czerwca 2008 r. w sprawie zakresu niezbędnych informacji gromadzonych przez świadczeniodawców, szczegółowego sposobu rejestrowania tych informacji oraz ich przekazywania podmiotom zobowiązanym do finansowania świadczeń ze środków publicznych (Dz. U. z 2013 r. poz. 1447)). Aktualnie kody ORPHA są stosowane tylko przez Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych oraz rejestry działające w europejskich sieciach referencyjnych dla chorób rzadkich. Brak jest informacji, czy kody ORPHA są stosowane w pozostałych, nieformalnych rejestrach chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej. Po nadaniu kodów ORPHA u poszczególnych pacjentów będzie można uzyskać dane pochodzące ze sprawozdawczości dotyczącej zdarzeń medycznych zawarte na Platformie P1 Centrum e-Zdrowia.

Drugą poważną barierą są ograniczenia możliwości diagnozowania chorób rzadkich o podłożu genetycznym (80% chorób rzadkich) z powodu braku w wykazie świadczeń gwarantowanych dwóch najważniejszych metod diagnostyki genetycznej chorób rzadkich, jakimi są aCGH i NGS (panele celowane i WES). Stosunkowo niewielka grupa chorób rzadkich o podłożu genetycznym jest diagnozowana badaniami genetycznymi objętymi koszykiem świadczeń gwarantowanych (klasyczne metody cytogenetyki, MLPA, FISH, PCR i sekwencjonowanie metodą Sangera). Rozpoznanie rzadkiej choroby genetycznej wymaga potwierdzenia adekwatnym badaniem genetycznym. Chociaż koszt jednostkowy badania metodą aCGH i NGS przewyższa koszt badań genetycznych objętych już refundacją, to łączny koszt diagnostyki choroby rzadkiej u danego pacjenta jest przy ich zastosowaniu znacznie niższy dzięki szybkiemu ustaleniu rozpoznania i uniknięciu „odysei diagnostycznej”.

Mimo tych ewidentnych, ale możliwych do przezwyciężenia barier zarysowuje się w Rzeczypospolitej Polskiej dobra perspektywa utworzenia rejestrów chorób rzadkich. Na tę dobrą perspektywę składają się zespoły ekspertów specjalizujących się w problematyce określonych chorób rzadkich i prowadzących ewidencję chorych, obecność pierwszych polskich ośrodków w europejskiej sieci referencyjnej dla chorób rzadkich, PRWWR, który już obecnie jest rejestrem chorób rzadkich

związanych z wadami wrodzonymi (20–25% chorób rzadkich), jeden płatnik, jakim jest Narodowy Fundusz Zdrowia, którego dane, po poprawie kodowania chorób rzadkich i procedur medycznych, mogą być dobrym źródłem informacji dotyczących chorób rzadkich, a także wysoki stopień informatyzacji ochrony zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej (Platforma P1 Centrum e-Zdrowia) z perspektywą pełnej informacji o zdarzeniach medycznych.

5.3 Oczekiwany rezultat

1. Wdrożenie systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej jako integralnej części systemu informacyjnego w ochronie zdrowia.
2. Uzyskanie identyfikacji chorób rzadkich w systemie ochrony zdrowia przez nadawanie kodów ORPHA przez uprawnione jednostki i zgłaszanie do PRCR.
3. Uzyskanie informacji o rodzajach chorób rzadkich i liczbie chorych na wybrane choroby lub grupy chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej (ważne dla zaplanowania opieki medycznej, w tym OECR).
4. Uzyskanie informacji o efektywności wielkoskalowych badań genomowych w diagnostyce chorób rzadkich o podłożu genetycznym.
5. Po połączeniu danych z rejestrów chorób rzadkich z danymi klinicznymi na Platformie P1 Centrum e-Zdrowia możliwość oceny jakości i kosztów świadczeń medycznych dla chorych na choroby rzadkie w Rzeczypospolitej Polskiej oraz zapotrzebowania na określoną opiekę medyczną dla tej grupy pacjentów.
6. Zainicjowanie i pogłębienie współpracy między polskimi rejestrami chorób rzadkich z biobankami i rejestrami chorób rzadkich Unii Europejskiej.
7. Ułatwienie badań naukowych nad epidemiologią i etiologią chorób rzadkich.

5.4 Mierniki

1. Odsetek poradni genetycznych zgłaszających choroby rzadkie do PRCR spośród poradni genetycznych uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR.
2. Odsetek OECR zgłaszających do PRCR spośród OECR uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR.
3. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRCR z nadanym kodem ORPHA:
 - a) z poradni genetycznych i OGM,
 - b) z OECR,
 - c) z PRWWR.
4. Liczba chorych na choroby rzadkie w PRCR wg województw (wg miejsca zamieszkania).
5. Liczba chorych na choroby rzadkie zgłoszonych do PRCR na podstawie badania genetycznego – ogółem oraz wg rodzaju badania genetycznego i płatnika.

6. Liczba rejestrów klinicznych chorób rzadkich, w tym rejestrów włączonych do Europejskiego Katalogu Rejestrów (ERDRI.dor).

5.5 Działania i odpowiedzialność

5.5.1 Powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej

System rejestracji chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie obejmował Polski Rejestr Chorób Rzadkich zawierający podstawowe dane epidemiologiczne oraz współpracujące z nim rejestry dedykowane określonym chorobom lub grupom chorób rzadkich (także rejestry, które dopiero powstaną), Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (w zakresie chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi) oraz rejestry kliniczne prowadzone przez OECR należące do ESRCR oraz do sieci krajowych.

Od strony merytorycznej nadzór nad organizacją, rozwojem i prowadzeniem rejestrów chorób rzadkich będzie miała Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

ZADANIE 1	Powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, ośrodki akademickie, towarzystwa naukowe, Orphanet Polska, eksperci
Zadania	powołanie Rady Naukowej do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, określenie składu i zadań Rady
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2021 r.
Sposób wykonania zadania	zarządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

5.5.2 Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich i uporządkowanie ich statusu prawnego

Określone zostaną kryteria uznania zbioru danych za rejestr medyczny określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich. Na podstawie formularza elektronicznego opracowanego przez Radę Naukową ds. Rejestrów Chorób Rzadkich zostanie uzyskana informacja o istniejących rejestrach chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, ich statusie, miejscu ich prowadzenia i zakresie gromadzonych przez nie informacji. Zostanie utworzona także lista zbiorów danych niespełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestr medyczny, ale z potencjałem przekształcenia się w rejestr określonej choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich.

Zostanie rozpowszechniona informacja o możliwości i korzyściach ze zgłoszenia klinicznych rejestrów określonych chorób rzadkich do Katalogu Europejskiego oraz możliwości zgłoszenia rejestrów w regionalnych biobankach (stworzenie Infrastruktury Badawczej Biobanków i Zasobów Biomolekularnych; BBMRI.pl).

Zostanie opracowany (wspólnie z BBMRI.pl) sposób zgłaszania przez Ośrodki Eksperckie rejestrów (katalogów) do BBMRI.pl.

ZADANIE 2	Identyfikacja istniejących rejestrów chorób rzadkich w Polsce i uporządkowanie ich statusu prawnego
Podstawa prawna	ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia / Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich
Zadania	1. Określenie kryteriów uznania zbioru danych za rejestr medyczny choroby rzadkiej lub grupy chorób rzadkich. 2. Opracowanie formularza elektronicznego. 3. Utworzenie bazy danych rejestrów chorób rzadkich i zbiorów danych. 4. Ustalenie listy funkcjonujących rejestrów chorób rzadkich (spełniających kryteria) i nadanie im statusu rejestru medycznego. 5. Ustalenie listy zbiorów danych niespełniających aktualnie kryteriów uznania za rejestry medyczne chorób rzadkich (z potencjałem przekształcenia w przyszłości w rejestr). 6. Rozpowszechnienie informacji o możliwości i korzyściach ze zgłoszenia klinicznych rejestrów określonych chorób rzadkich do Katalogu Europejskiego oraz możliwości zgłoszenia rejestrów w regionalnych biobankach (BBMRI.pl). Opracowanie sposobu zgłaszania przez Ośrodki Eksperckie rejestrów (katalogów) do BBMRI.pl.

	7. Określenie zasad współpracy między rejestrami klinicznymi a Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich
Termin realizacji zadania	do dnia 31 grudnia 2022 r., następnie aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób wykonania zadania	rozporządzenie ministra właściwego do spraw zdrowia
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	1 000 000 zł

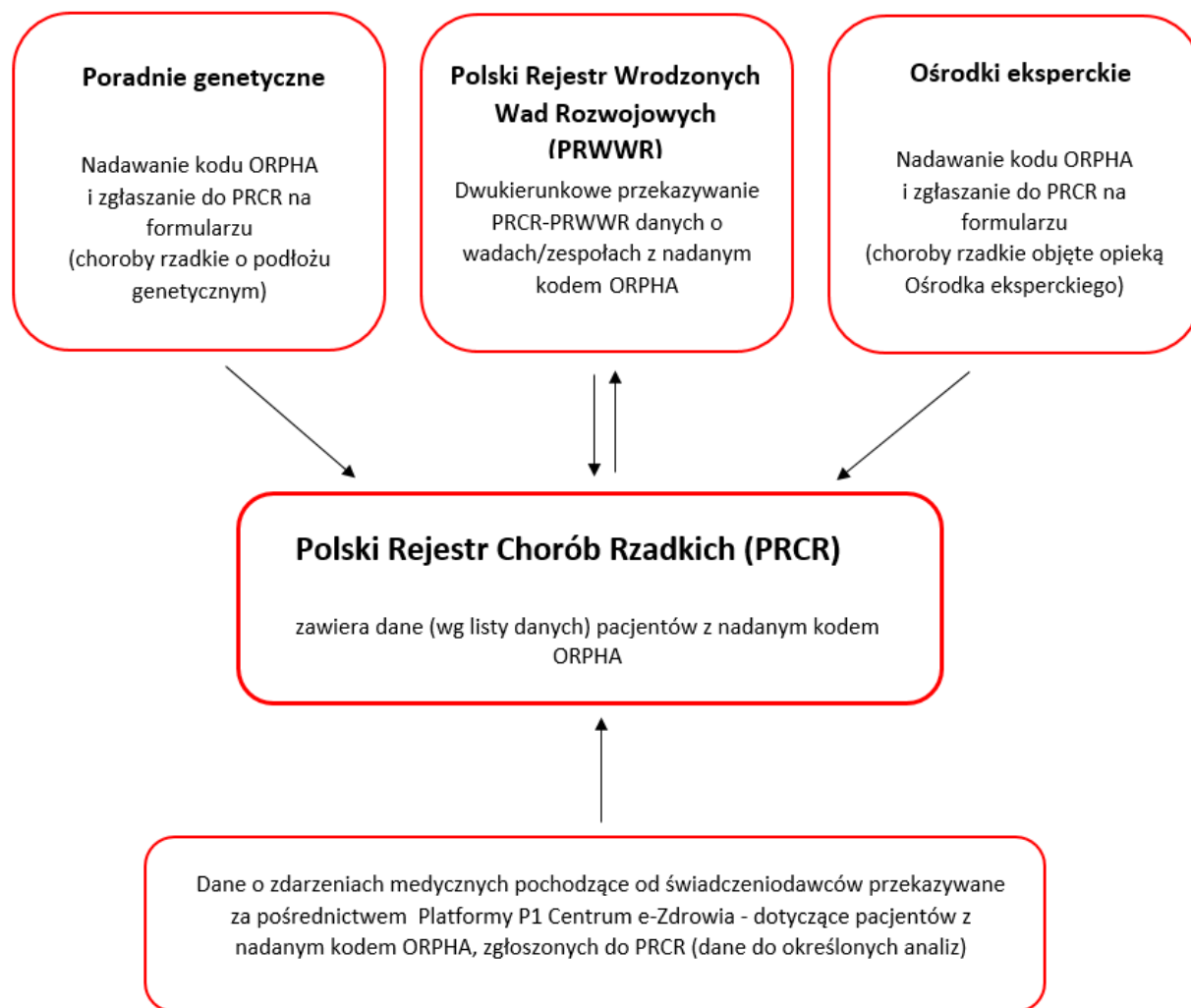
5.5.3 Utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich (PRCR)

Zasadniczą częścią systemu monitorowania chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej będzie PRCR. Podstawą prawną powołania PRCR jest ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (art. 19 i art. 20 ustawy).

Minister właściwy do spraw zdrowia wskaże instytucję będącą podmiotem prowadzącym PRCR. PRCR będzie prowadzony z wykorzystaniem systemu teleinformatycznego.

PRCR będzie prowadzony przez Zespół PRCR utworzony w podmiocie wyznaczonym przez ministra właściwego do spraw zdrowia. Zostaną określone skład i zadania Zespołu PRCR.

5.5.3.1 Struktura organizacyjna PRCR z określeniem źródeł informacji o chorobach rzadkich



Utworzona zostanie lista chorób rzadkich podlegających zgłoszeniu do PRCR. Konieczność utworzenia takiej listy wynika z tego, że sam fakt przypisania kodu ORPHA nie stanowi o tym, że jest to poważna choroba wymagająca monitorowania i określonej wielospecjalistycznej opieki medycznej. Wiele kodów ORPHA dotyczy pojedynczych wad rozwojowych, w tym wad małych, które ze względu na rzadkość występowania (5:10 000 lub rzadziej) spełniają kryteria „choroby rzadkiej”, ale po zoperowaniu patologia zanika i pacjent nie wymaga dalszej opieki medycznej w tym zakresie.

Uzyskanie wiarygodnych informacji dotyczących epidemiologii chorób rzadkich wymaga m.in. właściwego kodowania. Z tego względu prawo do nadawania kodów ORPHA będą miały poradnie genetyczne (80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne) oraz OECR, które po rozpoznaniu określonej choroby rzadkiej i nadaniu kodu ORPHA będą miały obowiązek zgłoszenia do PRCR na formularzu elektronicznym. Poradnie genetyczne i OECR zostaną przeszkolone w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. Zostanie ustanowiona lista ośrodków uprawnionych do

nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. W odniesieniu do chorób rzadkich o etiologii niegenetycznej listę tych chorób podlegających zgłoszeniu do PRCR oraz listę jednostek uprawnionych do nadawania kodów ORPHA wskaże Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich.

Nadany kod ORPHA winien być stosowany w dokumentacji medycznej pacjenta i w sprawozdawczości do NFZ.

5.5.3.2 Utworzenie listy danych i identyfikatorów przetwarzanych w PRCR

ZADANIE 3	Utworzenie i prowadzenie PRCR
Podstawa prawna	1) ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia; 2) ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, NFZ, Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia, Prezes NFZ, Dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, PTGC, konsultanci krajowi
Zadania	1. Wskazanie jednostki organizacyjnej prowadzącej (podmiotu prowadzącego) PRCR i powołanie zespołu PRCR. 2. Utworzenie listy chorób rzadkich podlegających zgłoszeniu do PRCR w powiązaniu z określonymi kodami ORPHA. 3. Ustanowienie listy danych i identyfikatorów przetwarzanych w PRCR. 4. Opracowanie formularza teleinformatycznego zgłoszenia do PRCR. 5. Ustanowienie listy poradni genetycznych i Ośrodków Ekspertkich uprawnionych do nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. 6. Opracowanie analizy potrzeb utworzenia rejestru. 7. Opracowanie i opublikowanie rozporządzenia o utworzeniu rejestru. 8. Przeprowadzenie szkoleń w poradniach genetycznych i Ośrodkach Ekspertkich w zakresie nadawania kodów ORPHA i zgłaszania do PRCR. 9. Utworzenie strony internetowej PRCR wraz z systemem teleinformatycznym obsługującym PRCR. 10. Określenie statusu zdarzenia medycznego nadania kodu ORPHA i zgłoszeniu do PRCR (teleporada „orphanowska” objęta refundacją przez NFZ). 11. Monitorowanie efektywności wielkoskalowych badań genomowych w rozpoznawaniu chorób rzadkich o podłożu genetycznym

Termin realizacji zadania	Zadanie 1: do dnia 31 stycznia 2022 r. Zadania 2–5: do dnia 30 kwietnia 2022 r. Zadanie 6: do dnia 31 maja 2022 r. Zadanie 7: do dnia 30 września 2022 r. Zadanie 8: do dnia 31 grudnia 2022 r. Zadanie 9: do dnia 30 listopada 2022 r. Zadanie 10: do dnia 30 listopada 2022 r. Rozpoczęcie zgłaszania do PRCR – 1 stycznia 2023 r., następnie aktualizacja w trybie ciągłym. Zadanie 11: rozpoczęcie dnia 1 września 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób wykonania zadania	Zadanie 1: minister właściwy do spraw zdrowia Zadania 2–5: minister właściwy do spraw zdrowia we współpracy z Zespołem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 6: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 7: minister właściwy do spraw zdrowia Zadanie 8: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich Zadanie 9: Centrum e-Zdrowia Zadanie 10: nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357, z późn. zm.) Zadanie 11: Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	24 900 000 zł

5.5.4 Określenie zakresu współpracy między PRCR a PRWWR w monitorowaniu chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi

Choroby rzadkie związane z obecnością wad wrodzonych stanowią istotną grupę (20–25%) chorób rzadkich. PRWWR gromadzi od 1998 r. dane o wszystkich wadach wrodzonych (izolowanych i mnogich). Od 2015 r. PRWWR jest również rejestrem chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi dzięki przedłużeniu okresu zgłaszania wady do ukończenia przez dziecko 18. roku życia (co zostawia czas na przeprowadzenie diagnostyki i ustalenie rozpoznania określonej choroby rzadkiej), a EUROCAT, do którego należy PRWWR, jest od 2015 r. na Platformie Chorób Rzadkich UE (EU RD Platform). W PRWWR nadawane są kody ORPHA wg wytycznych Komitetu EUROCAT ds. Kodowania.

W bazie danych PRWWR jest > 50 000 pacjentów z przypisanym kodem ORPHA: > 40 000 pacjentów z izolowaną rzadką wadą wrodzoną oraz > 14 000 pacjentów z rzadkim zespołem wad wrodzonych. Nie wszystkie wady wrodzone z przypisanym kodem ORPHA, które są w PRWWR, powinny znaleźć się również w PRCR, ponieważ wiele wad, po ich zoperowaniu, nie stanowi już problemu medycznego, a pacjent nie wymaga opieki w tym zakresie.

Zostanie opracowana lista wad wrodzonych lub zespołów wad, które oprócz tego, że są zgłaszane do PRWWR, powinny zostać zgłoszone także do PRCR. PRWWR przekaże do bazy danych PRCR dane i identyfikatory pacjentów zgodnie z opracowaną listą. Nie rzadziej niż raz w roku PRWWR i PRCR będą się wymieniały danymi w zakresie chorób rzadkich związanych z wadami. Ciężkie wady wrodzone lub zespoły wad spełniające kryterium choroby rzadkiej będą zatem w dwóch rejestrach: w PRCR i w PRWWR. Ponadto rzadkie wady wrodzone mające kod ORPHA, ale niezgłaszane do PRCR będą w PRWWR, a na stronie PRCR będzie informacja, że tam można je znaleźć.

PRCR i PRWWR będą to rejestry siostrzane, uzupełniające się, a wymiana danych między nimi będzie w ramach finansowania każdego z rejestrów, bez dodatkowych kosztów.

ZADANIE 4	Określenie zakresu współpracy między PRCR a PRWWR
Podstawa prawna	ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, Centrum e-Zdrowia, podmioty prowadzące PRCR i PRWWR
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia, Przewodniczący PRCR i PRWWR
Współpraca	Rada Naukowa do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich, Przewodniczący PRCR i PRWWR
Zadania	1. Ustalenie listy wad wrodzonych zgłaszanych z PRWWR do PRCR. 2. Przekazywanie przez PRWWR do PRCR danych o wadach wrodzonych lub zespołach wad z nadanym kodem ORPHA. 3. Przekazywanie przez PRCR do PRWWR danych o chorobach rzadkich z nadanym kodem ORPHA, w których stwierdzono wady wrodzone. 4. Analiza danych
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: do dnia 31 grudnia 2022 r. Zadanie 2: do dnia 31 maja 2023 r., kontynuacja w trybie ciągłym Zadanie 3: do dnia 31 maja 2023 r., kontynuacja w trybie ciągłym Zadanie 4: do dnia 31 października 2023 r., kontynuacja w trybie ciągłym
Sposób wykonania zadania	Zadanie 1: rozporządzenie Ministra Zdrowia Zadania 2–4: Zespół Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich i Zespół Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych przy udziale Centrum e-Zdrowia

Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

PASZPORT PACJENTA Z CHOROBA RZADKĄ

6 Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką

6.1 Wstęp

Pacjent cierpiący na chorobę rzadką powinien mieć możliwość uzyskania opieki medycznej zgodnej ze swoimi indywidualnymi potrzebami i odpowiednim okresem choroby rzadkiej, również poza OECR. Wiedza na temat chorób rzadkich z reguły nie jest powszechna. Dużym wyzwaniem dla lekarza w przewlekłej opiece 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 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 postaci elektronicznej tzw. „Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką”.

6.2 Cele Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką

1. Zapewnienie opieki medycznej zgodnej z potrzebami pacjenta z chorobą rzadką.
2. Uniknięcie zbędnych lub niewłaściwych (potencjalnie szkodliwych) procedur.
3. Skoordynowanie opieki zdrowotnej.
4. Dostęp do aktualizowanych informacji o historii choroby, zastosowanym leczeniu farmakologicznym i nefarmakologicznym oraz planu obserwacji i leczenia (dla lekarzy prowadzących w ramach opieki koordynowanej).
5. Dostęp do Karty postępowania w stanach zagrożenia życia.
6. Dostęp do aktualizowanych informacji o chorobie (Poradnik dla Pacjenta, rekomendacje dla podstawowej opieki zdrowotnej, rekomendacje dla specjalistów, kontakt do ośrodka prowadzącego leczenie przewlekłe lub Ośrodka Eksperckiego).
7. W stanach zagrożenia życia lub wymagających nagłej interwencji – dostęp do podstawowych informacji zdrowotnych, nawet bez uzyskania zgody pacjenta (dostęp ratunkowy).

6.3 Szczegóły techniczne

6.3.1 Główne założenia

Wobec postępującej informatyzacji systemu ochrony zdrowia w Rzeczypospolitej Polskiej Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką powinien być prowadzony w postaci elektronicznej, zintegrowanej z Indywidualnym Kontem Pacjenta (IKP). Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką powinien być również dostępny w formie aplikacji mobilnej, współpracującej z Platformą Informacyjną „Choroby Rzadkie”. Ze względu na fakt, że obecnie skatalogowanych jest ponad 8000 chorób rzadkich zarówno genetycznie uwarunkowanych, jak i nabytych, różniących się wiekiem zachorowania, przebiegiem, rokowaniem, potrzebami zdrowotnymi pacjenta (farmakoterapia celowana przyczynowa, farmakoterapia objawowa, opieka wielodyscyplinarna, w tym rehabilitacja, zaopatrzenie ortopedyczne i inne zalecenia dostosowane do rozpoznania, np. dieta lub lista leków przeciwwskazanych u pacjenta), zakres dostępnych informacji oraz rekomendacji będzie różny. Rekomendacje będą wymagały częstej aktualizacji oraz minimum corocznej weryfikacji. Ponadto nie we wszystkich chorobach rzadkich istnieją rekomendacje dotyczące leczenia i planu przewlekłej opieki.

Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką prowadzony będzie w postaci elektronicznej i powiązany z IKP, co zapewni ciągły dostęp i bieżącą aktualizację (recepty, zlecenia na zaopatrzenie ortopedyczne, docelowo elektroniczna historia choroby pacjenta itd.). Dane zawarte w Paszporcie Pacjenta z Chorobą Rzadką będą dostępne dla pacjenta i świadczeniodawców, w zakresie określonym świadomą zgodą pacjenta lub opiekuna prawnego w przypadku dzieci.

Kluczowa będzie ochrona danych wrażliwych, uzgodnienie poziomu dostępu w stanach zagrożenia życia, kiedy zgoda pacjenta na dostęp do IKP nie może zostać wydana, kwestia dostępu do danych dzieci (niepełnoletni), np. w czasie pobytu w szkole, na obozie, turnusie rehabilitacyjnym, jeżeli potrzebna będzie interwencja medyczna przy braku możliwości wyrażenia zgody przez opiekuna prawnego.

Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką powinien 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, OMIM i inne wiarygodne źródła medyczne).

6.3.2 Użytkownicy Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką

1. Pacjent.
2. Świadczeniodawcy.

3. Orzecznicy ZUS – w zakresie niezbędnym do wydania decyzji, tj. podstawa rozpoznania i aktualna dokumentacja.
4. Pacjent lub jego opiekun prawny będzie miał możliwość wydrukowania paszportu i przedstawienia np. nauczycielowi, wychowawcy. Dostęp nauczyciela do Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką nie będzie obligatoryjny.

6.3.3 Dane obligatoryjne

1. Dane osobowe – imię i nazwisko, data urodzenia, PESEL.
2. Rozpoznanie słowne.
3. Kody ICD-10, kod ORPHA, ewentualnie OMIM.
4. Lekarz prowadzący (ambulatoryjna opieka specjalistyczna lub szpital, uwzględniając numer telefonu lekarza dyżurnego ośrodka referencyjnego w stanach nagłych, adres mailowy, jeżeli konsultacja z ośrodkiem referencyjnym nie odbywa się w trybie nagłym) oraz kontakt do lekarza podstawowej opieki zdrowotnej.
5. Syntetyczna historia udzielonych świadczeń (badania diagnostyczne, hospitalizacje, recepty).
6. Zalecenia i wskazania dla pacjenta, np. leki, dieta, szczepienia itp.
7. Przeciwwskazania dla pacjenta (optymalnie w formie linku do aktualizowanych rekomendacji, dostosowanych do określonego okresu choroby; rekomendacje takie znajdą się na platformie informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim), leki przeciwwskazane lub potencjalnie niebezpieczne wyodrębnione jako alert i dostępne w Karcie postępowania w stanach nagłych (tzw. dostęp ratunkowy).
8. Dostęp ratunkowy: telefon kontaktowy do opiekuna lub opiekunów pacjenta, rozpoznanie, zalecenia i przeciwwskazania w stanie zagrożenia życia, dostosowane do określonego okresu choroby (jeżeli możliwe do wskazania). Zalecenia muszą być krótkie, syntetyczne, możliwe do zastosowania w stanach nagłych.

Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką ma charakter informacyjny. Każdorazowo decyzje są podejmowane przez lekarza, który jest bezpośrednio przy pacjencie, w oparciu o aktualną bezpośrednią ocenę stanu zdrowia. Rekomendacje mogą chronić przed nieprawidłowym, potencjalnie szkodliwym postępowaniem, ale nie mogą zastąpić oceny klinicznej. Podobne objawy w stanie zagrożenia życia mogą mieć wiele różnych przyczyn, zarówno związanych z chorobą rzadką, jak i zupełnie od niej niezależną.

Uzasadnione jest wprowadzenie programu pilotażu Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką w kilku wybranych chorobach rzadkich uwarunkowanych genetycznie i nabytych z różnych dziedzin medycyny, zarówno dzieci, jak i dorosłych.

6.4 Działania i odpowiedzialność

ZADANIE 1	Nowelizacja rozporządzenia o dokumentacji medycznej celem włączenia Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką
Podstawa prawna	rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. poz. 666, z późn. zm.)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor departamentu merytorycznego w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Departament Prawny w Ministerstwie Zdrowia
Zadanie	nowelizacja ww. rozporządzenia
Termin realizacji	do dnia 30 czerwca 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	wdrożenie 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Opracowanie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką
Podstawa prawna	rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (po nowelizacji)
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia, Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Centrum e-Zdrowia, Rada Naukowa ds. Chorób Rzadkich
Współpraca	konsultanci krajowi z odpowiednich dziedzin, eksperci z obszaru odpowiednich chorób rzadkich
Zadanie	1. Przygotowanie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką w zakresie informatycznym, w tym w postaci aplikacji mobilnej. 2. Połączenie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką z Platformą Informacyjną „Choroby Rzadkie”
Termin realizacji	do dnia 30 listopada 2022 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	opracowany Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką w postaci elektronicznej

Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	16 000 000 zł

PLATFORMA INFORMACYJNA „CHOROBY RZADKIE”

7 Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”

7.1 Cel

Celem jest utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” zawierającej informację kliniczną, naukową i organizacyjną dotyczącą chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.

7.2 Diagnoza – stan obecny

Aktualnie brak jest wiarygodnych informacji dotyczących chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, 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. Luki tej nie są w stanie wypełnić portale dotyczące chorób rzadkich, bo chociaż niektóre z nich – prowadzone przez profesjonalistów zajmujących się chorobami rzadkimi – zawierają rzetelną wiedzę na ten temat, to jednak jest ona fragmentaryczna i dotyczy tylko nielicznych, wybranych chorób rzadkich. W zasobach Internetu jest wiele błędnych informacji dotyczących chorób rzadkich, a użytkownik nie ma możliwości oceny, czy przedstawione informacje są wiarygodne. Wielu pacjentów i ich opiekunów korzysta w tej sytuacji ze źródeł w językach obcych lub kieruje się opiniami innych pacjentów lub opiekunów przy podejmowaniu ważnych decyzji medycznych.

Źródłem wiarygodnych opisów w języku polskim wielu chorób rzadkich jest Orphanet Polska. Współdziałanie między Platformą Informacyjną „Choroby Rzadkie” a Orphanet Polska oraz Orphanet stanowi dobrą podstawę dla tej części Platformy Informacyjnej.

7.3 Oczekiwany rezultat

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 ośrodkach zapewniających diagnostykę i terapię określonych chorób rzadkich oraz przez usprawnienie poruszania się tych chorych w systemie ochrony zdrowia.
4. Poprawa integracji społeczności chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

7.4 Mierniki

1. Liczba użytkowników Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.
2. Liczba wejść na Platformę Informacyjną „Choroby Rzadkie” ogółem i na jej podstrony.
3. Liczba plików pobranych z Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.
4. Liczba chorób rzadkich, których opisy zostały umieszczone na Platformie Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

7.5 Działania i odpowiedzialność

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” będzie wiarygodnym i kompleksowym 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.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” umieszczona zostanie na serwerach Centrum e-Zdrowia, będzie prowadzona przez Zespół Platformy pod merytorycznym nadzorem Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” będzie zawierała następujące informacje:

1. Choroby rzadkie – informacje ogólne.
2. Plan dla Chorób Rzadkich – wersja w języku polskim i angielskim.
3. Akty normatywne dotyczące chorób rzadkich i inne mające zastosowanie u chorych na choroby rzadkie.
4. Świadczenia przysługujące chorym na choroby rzadkie.
5. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich i europejskie sieci referencyjne chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej.
6. Lista poradni genetycznych dla chorób rzadkich i poradni metabolicznych w Rzeczypospolitej Polskiej.
7. Lista poradni przeznaczonych dla pacjentów dotkniętych innymi chorobami rzadkimi (m.in. prowadzonych w OECR).
8. Lista chorób rzadkich z opisami klinicznymi i informacją dotyczącą diagnostyki i terapii, z wykorzystaniem zasobów Orphanet i Orphanet Polska.
9. Strefa dla Lekarza (kontakt do eksperta lub ośrodka referencyjnego w celu doraźnej pilnej konsultacji).

10. Lista stowarzyszeń i organizacji pacjentów.

11. Lista rejestrów chorób rzadkich.

12. Lista hospicjów i zespołów leczenia paliatywnego.

Wprowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” zostanie powiązane z działaniami edukacyjnymi. Zostaną opracowane przez ekspertów, we współpracy z organizacjami pozarządowymi, materiały informacyjne dotyczące chorób rzadkich adresowane do pacjentów, ich rodzin, pracowników ochrony zdrowia, instytucji publicznych i szerszego społeczeństwa w celu budowania świadomości społecznej w zakresie chorób rzadkich.

ZADANIE 1	Powołanie Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	minister właściwy do spraw zdrowia
Współpraca	Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertskie i organizacje pozarządowe
Zadanie	powołanie Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, określenie jej składu i zadań
Termin realizacji zadania	do dnia 30 września 2021 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	brak

ZADANIE 2	Utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Ekspertskie, organizacje pozarządowe

Zadania	1. Wskazanie jednostki organizacyjnej prowadzącej Platformę Informacyjną. 2. Powołanie Zespołu Platformy Informacyjnej, określenie jego zadań. 3. Określenie zakresu informacji i funkcjonalności Platformy Informacyjnej. 4. Utworzenie oprogramowania informatycznego Platformy Informacyjnej. 5. Wypełnienie Platformy Informacyjnej danymi. 6. Promowanie Platformy w mediach elektronicznych
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: do dnia 31 grudnia 2021 r. Zadanie 2: do dnia 31 grudnia 2021 r. Zadanie 3: do dnia 31 marca 2022 r. Zadanie 4: do dnia 31 grudnia 2022 r. Zadanie 5: do dnia 30 czerwca 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym Zadanie 6: do dnia 30 czerwca 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	4 000 000 zł

ZADANIE 3	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
Podmiot odpowiedzialny	minister właściwy do spraw zdrowia
Osoba odpowiedzialna	dyrektor właściwego departamentu w Ministerstwie Zdrowia
Współpraca	Rada Naukowa Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, Orphanet Polska, Ośrodki Eksperckie, organizacje pacjentów

Zadanie	1. Utworzenie funduszu grantowego wspierającego działania edukacyjne prowadzone przez organizacje pacjentów, towarzystwa naukowe i ekspertów. 2. Opracowanie materiałów informacyjnych. 3. Przeprowadzenie kampanii społecznej
Termin realizacji zadania	Zadanie 1: do dnia 30 czerwca 2022 r. Zadanie 2: do dnia 30 września 2022 r. Zadanie 3: do dnia 31 grudnia 2022 r., aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	2 000 000 zł

ZADANIE 4	Opracowanie aplikacji mobilnych służących poprawie wymiany informacji i poprawie jakości życia pacjentów z chorobami rzadkimi (aplikacja na smartfony)
Podstawa prawna	uchwała Rady Ministrów w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich
Podmiot odpowiedzialny	Centrum e-Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Centrum e-Zdrowia
Współpraca	Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich i organizacje pacjentów
Zadanie	realizacja zlecenia
Termin realizacji zadania	do dnia 30 czerwca 2023 r., aktualizacja w trybie ciągłym
Sposób pomiaru wykonania zadania w %	wdrożenie – 100%
Koszt wprowadzenia	finansowanie ze środków pozostających w dyspozycji ministra właściwego do spraw zdrowia
Koszt realizacji	4 000 000 zł

KOSZTY

OBSZAR	Koszty do końca 2023 r. (zł)
Rada do spraw Chorób Rzadkich	500 000
Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich	2 500 000
Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych	74 000 000
Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich	0
Polski Rejestr Chorób Rzadkich	25 900 000
Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką	16 000 000
Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”	10 000 000
RAZEM	128 900 000