



**Instytut Rozwoju  
Spraw Społecznych**

# HEALTHCARE POLICY SUMMIT

## CHOROBY RZADKIE 2023

Raport z konferencji naukowej,  
która odbyła się w dniu 1 lutego 2023 r.  
w Warszawie w trybie hybrydowym



## **Raport z konferencji naukowej pt. Healthcare Policy Summit. Choroby Rzadkie 2023. Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Luty 2023**

ISBN: 978-83-965274-2-4

### **Uczestnicy w kolejności alfabetycznej:**

1. **Jakub Adamski**, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
2. **Małgorzata Bogusz**, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych
3. **Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska**, Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla woj. mazowieckiego, Przewodnicząca Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator referencyjnego ośrodka eksperckiego dla chorób rzadkich ERN ITHACA
4. **Prof. dr hab. n. med. Marcin Czech**, Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, Kierownik Zakładu Farmakoekonomiki oraz Zespołu ds. Kontroli Zakażeń Szpitalnych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia w latach 2017–2019
5. **Prof. dr hab. n. med. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek**, Sekcja ds. Zespołów Mielodysplastycznych przy PALG
6. **Posel Barbara Dziuk**, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
7. **Dr n. med. Jakub Gierczyński**, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
8. **Prof. dr hab. n. med. Olga Haus**, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Kierownik Katedry Genetyki Klinicznej Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu;
9. **Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk**, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB
10. **Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk**, Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM, Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka Euro-NMD – referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN
11. **Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska**, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
12. **Posel Tomasz Latos**, Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia
13. **Stanisław Maćkowiak**, Prezes Krajowego Forum ORPHAN, Federacji Pacjentów Polskich
14. **Dr n. med. Sylwia Miernik-Podleśko**, Wicedyrektor Departamentu Orzecznictwa Lekarskiego Zakładu Ubezpieczeń Społecznych
15. **Dr n. med. Marek Migdał**, Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie
16. **Natalia Miller**, Dyrektor Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych
17. **Dr n. med. Jarosław Oleszczuk**, Partner i Współzałożyciel Axcend Health oraz EPIXPERT
18. **Joanna Parkitna**, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych AOTMiT
19. **Dr hab. n. med. Radostaw Sierpiński**, Prezes Agencji Badań Medycznych
20. **Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska**, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolicznych
21. **Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak**, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie
22. **Dr n. med. Piotr Winciunas**, Naczelny Lekarz Zakładu Ubezpieczeń Społecznych, Generalny Radca Prezesa Naczelnej Rady Lekarskiej, Zakład Prawa Medycznego i Orzecznictwa Lekarskiego – Szkoła Zdrowia Publicznego Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego w Warszawie
23. **Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber**, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie
24. **Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska**, Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia

## Spis treści

<b>WSTĘP</b> , Małgorzata Bogusz, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych .....	5
<b>WPROWADZENIE</b> , Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia, Natalia Miller, Dyrektor Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych .....	6
<b>ROUNDTABLE I: „PERSPEKTYWA DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ W POLSCE”</b> .....	9
■ <b>Wykład wprowadzający</b> , Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu .....	9
■ Dr hab. n. med. Radosław Sierpiński, Prezes Agencji Badań Medycznych .....	11
■ Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych AOTMiT .....	11
■ Dr n. med. Marek Migdał, Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie .....	11
■ Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie .....	12
■ Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta .....	12
■ Posel Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich .....	12
■ Posel Tomasz Latos, Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia .....	13
■ Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla woj. mazowieckiego, Przewodnicząca Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator referencyjnego ośrodka eksperckiego dla chorób rzadkich ERN ITHACA .....	13
■ Prof. dr hab. n. med. Olga Haus, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka .....	13
■ Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich .....	14
■ Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu .....	14
■ Prof. dr hab. n. med. Marcin Czech, Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoeconomicznego, Kierownik Zakładu Farmakoeconomicznego oraz Zespołu ds. Kontroli Zakażeń Szpitalnych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia w latach 2017–2019 .....	14
<b>ROUNDTABLE II: „WYZWANIA I POTRZEBY ZDROWOTNE W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH”</b> .....	15
■ <b>Wykład wprowadzający</b> , Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla woj. mazowieckiego, Przewodnicząca Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator referencyjnego ośrodka eksperskiego dla chorób rzadkich ERN ITHACA .....	15
■ <b>Wykład wprowadzający</b> , Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM, Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka Euro-NMD – referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN ...	16
■ <b>Wykład wprowadzający</b> , Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB .....	17
■ Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych AOTMiT .....	18
■ Dr n. med. Marek Migdał, Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie .....	18
■ Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarządnych, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie .....	19



■ Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie .....	19
■ Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska, Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia .....	20
■ Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu .....	20
■ Dr n. med. Izabela Michatus, Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi Regionalnego Centrum Chorób Rzadkich .....	21
■ Prof. dr hab. n. med. Piotr Fiedor, Członek Zespołu ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Warszawski Uniwersytet Medyczny .....	21
■ Prof. dr hab. n. med. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek, Sekcja ds. Zespołów Mielodysplastycznych przy PALG .....	22
■ Posel Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich .....	22
■ Dr n. med. Sylwia Miernik-Podleśko, Wicedyrektor Departamentu Orzecznictwa Lekarskiego Zakładu Ubezpieczeń Społecznych .....	23
■ Dr n. med. Piotr Winciunas, Naczelny Lekarz Zakładu Ubezpieczeń Społecznych, Generalny Radca Prezesa Naczelnej Rady Lekarskiej, Zakład Prawa Medycznego i Orzecznictwa Lekarskiego – Szkoła Zdrowia Publicznego Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego w Warszawie .....	23
■ Dr n. med. Jarosław Oleszczuk, Partner i Współzałożyciel Axcend Health oraz EPIXPERT .....	23
■ Prof. dr hab. n. med. Marcin Czech, Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, Kierownik Zakładu Farmakoekonomiki oraz Zespołu ds. Kontroli Zakażeń Szpitalnych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia w latach 2017–2019 .....	24
<b>WNIOSKI</b> .....	25
<b>REKOMENDACJE</b> .....	25
<b>SUMMARY OF THE DISCUSSION</b> .....	26
<b>ROUNDTABLE I: THE PERSPECTIVE OF GENETIC DIAGNOSTICS IN POLAND</b> .....	26
<b>ROUNDTABLE II: CHALLENGES AND MEDICAL NEEDS CONCERNING RARE DISEASES</b> .....	28



# WSTĘP

## Małgorzata Bogusz

### Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych

W imieniu Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych mam zaszczyt i przyjemność serdecznie powitać Państwa na kolejnym już, czwartym wydarzeniu z cyklu debat eksperckich pod tytułem „Healthcare Policy Summit”, poświęconych najpilniejszym priorytetom w obszarze ochrony zdrowia.

Tym razem tematem przewodnim naszej dyskusji będą schorzenia, których nazwa może wydawać się laikowi nieco myląca – mowa tu bowiem o chorobach określanych rzadkimi, które jednak dotyczą łącznie nawet 3 miliony Polek i Polaków. Tym samym stanowią one ogromne i wciąż rosnące wyzwanie dla funkcjonowania opieki zdrowotnej.

Jako że występuję tutaj nie tylko z ramienia Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych, ale również unijnej instytucji, jaką jest Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny, to w moim wystąpieniu przedstawię Państwu pokrótce stan prac nad regulacjami dotyczącymi chorób sierocych na poziomie wspólnotowym.

Przede wszystkim Komisja Europejska zapowiedziała po wielu odroczeniach, że przyjmie w najbliższych miesiącach projekt nowelizacji rozporządzenia w sprawie chorób sierocych, przyjętego jeszcze w 2000 roku. Najpewniej propozycja ta zostanie przedstawiona jako większy pakiet legislacyjny, wraz z przeglądem ogólnego prawodawstwa farmaceutycznego oraz rozporządzeniem dotyczącym leków pediatrycznych – gdyż, jak wiemy, choroby rzadkie często dotyczą także najmłodszych.

Duże nadzieje daje nam także stanowisko obecnej, szwedzkiej prezydencji w UE, która już w swoim dokumencie programowym zwróciła uwagę na to, jak ważne jest zajęcie się problemem chorób rzadkich, szczególnie mając na uwadze braki w dostępności leków, których byliśmy świadkami w czasie pandemii. Mówił o tym niedawno szwedzki minister zdrowia Acko Ankarberg Johansson – jednocześnie zwracając uwagę, że w tym momencie piłka leży po stronie Komisji, która jako jedyna w Unii ma inicjatywę ustawodawczą.

W tym kontekście warto dodać, że więcej szczegółów na temat regulacji w odniesieniu do chorób sierocych powinniśmy poznać po posiedzeniu Rady Europejskiej na początku maja – zgodnie z planem prac, to właśnie wtedy mają odbyć się kluczowe dyskusje związane z omawianymi reformami.

Z uwagi na to, że w EKES byłam sprawozdawcą opinii dotyczącej Europejskiego Planu Walki z Rakiem – a wiele z nowotworów to także choroby rzadkie – muszę wspomnieć w tym miejscu również o nowej inicjatywie obrazowania raka, rozpoczętej 23 stycznia. Zakłada ona, że powstała do 2025 r. infrastruktura obejmie ponad 100 tys. przypadków zachorowań i co najmniej 60 mln opatrzonych adnotacjami obrazów raka, co w pełni przyczyni się do lepszej diagnostyki nowotworów.

Nie zmienia to jednak faktu, że w obecnej sytuacji są jedynie kroplą w morzu potrzeb, a instytucje unijne nie zrobią wszystkiego za nas.

Dlatego właśnie zebraliśmy się tutaj, by gronie najwybitniejszych ekspertów, przedstawicieli publicznych instytucji oraz organizacji pacjenckich wspólnie zastanowić się jak należy działać, by skutecznie stawić czoła ponad ośmiu tysiącom zidentyfikowanych chorób rzadkich.

A korzystając z okazji dziękuję wszystkim Państwu za przybycie i życzę owocnej dyskusji!





# WPROWADZENIE

**Dr n. med. Jakub Gierczyński**  
MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia



**Natalia Miller**  
Dyrektor Instytutu Rozwoju  
Spraw Społecznych

**Choroby rzadkie** to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie (ok. 80% wszystkich chorób rzadkich), o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie ujawniają się w wieku dziecięcym. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka. Dotychczas wykryto ponad sześć tysięcy rzadkich chorób, a nowe choroby są regularnie opisywane w literaturze medycznej. Cierpi na nie od 6% do 8% populacji. W ślad za definicją chorób rzadkich zalecaną w Unii Europejskiej schorzenie uznaje się w Polsce za chorobę rzadką, jeśli dotyczy ona nie więcej niż **5 na 10 tys. osób**. Uwzględniając polskie dane demograficzne okazuje się, że na choroby rzadkie w Polsce cierpi od 2,3–3 mln osób.

**Choroby rzadkie są traktowane priorytetowo w Polsce** zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych i zapisem: „11) poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.”

**W 2021 r. wszedł w życie Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023**, który zakłada zmiany w sześciu obszarach: Ośrodki Ekspertskie Chorób Rzadkich; Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych; Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; Polski Rejestr Chorób Rzadkich; Paszport pacjenta z chorobą rzadką oraz Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. Budżet alokowany na realizację Planu to ponad 130 mln zł. **W 2022 r. została powołana Rada ds. Chorób Rzadkich.**

Szczególnie ważną i fundamentalną dla optymalizacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest poprawa diagnostyki chorób rzadkich, w szczególności **zwiększenie dostępu pacjentów do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowej technologii genomowej**, jaką jest całogenomowe sekwencjonowanie (Whole Genome Sequencing – WGS). **Kluczowym powinno być, jak najszybsze zapewnienie odrębnego finansowania ze środków publicznych nowoczesnej diagnostyki chorób rzadkich z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych. Wybór właściwego badania genetycznego na wczesnym etapie procesu diagnostycznego ma kluczowe znaczenie.** 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. 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. Zazwyczaj obiektywną trudnością we wprowadzeniu rozwiązań innowacyjnych jest brak bazy aparaturowej i wyszkolonego wysokospecjalistycznego personelu medycznego. W tym przypadku nie jest to poważne ograniczenie, ponieważ **aparatura Next Generation Sequencing (NGS) jest już dostępna i z powodzeniem używana przez liczne ośrodki diagnostyczne w Polsce** (Uniwersytety Medyczne, wysokospecjalistyczne szpitale). Konieczne byłoby doposażenie jedynie wybranych jednostek medycznych. Podobna sytuacja dotyczy wykwalifikowanego personelu. **W Polsce działają zespoły diagnostyczne dysponujące wiedzą jak tego typu wynik diagnostyczny interpretować.** W ramach realizacji Planu zostały opracowane rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej chorób dziedzicznych (w tym chorób rzadkich). Przygotował je zespół ekspertów genetyki człowieka i konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej. Jest to pierwsze w Polsce opracowanie rekomendacji dotyczących diagnostyki genetycznej. Można oczekiwać, że znakomicie przyczyni się ono do poprawy stanu diagnostyki chorób rzadkich. **W Ministerstwie Zdrowia toczą się prace w zakresie poszerzenia obszaru diagnostyki genetycznej, jako świadczeń gwarantowanych w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej o badania metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej**

do mikromacierzy (aCGH), badania całoeksomowe (WES, Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS, Next Generation Sequencing) w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych oraz analizy ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym. **Została utworzona nowa specjalizacja w dziedzinie ochrony zdrowia „medyczna genetyka molekularna”** dla kierunków biomedycyny, biotechnologii, biologii i genetyki oraz został powołany zespół w celu opracowania i aktualizacji programu specjalizacji medycznej genetyki molekularnej w dziedzinach mających zastosowanie w ochronie zdrowia.

**W procesie optymalizacji diagnostyki i leczenia chorób rzadkich powinno się wykorzystać potencjał Funduszu Medycznego**, wprowadzonego ustawowo w 2020 r. z inicjatywy Prezydenta RP, we współpracy z Ministrem Zdrowia. **Z Funduszu Medycznego powinny być finansowane profilaktyka, wczesne wykrywanie, diagnostyka i leczenia chorób rzadkich.** Z Funduszu Medycznego została sfinansowana refundacja publiczna pięciu technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2021 r. oraz dwóch technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2022 r.

**W latach 2019–2023 poprawia się sukcesywnie dostęp refundacyjny do terapii lekowych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich** – w ramach Ustawy Refundacyjnej oraz Funduszu Medycznego. Jest to tym bardziej cenne, że tylko w przypadku ok. 5% chorób rzadkich są zarejestrowane terapie lekowe. W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak: ostra porfiria wątrobowa, fenylketonuria, ostra białaczka limfoblastyczna, przewlekła białaczka limfocytowa, szpiczak plazmocytowy, ostra białaczka szpikowa, mastocytoza, rak z komórek Merkla, rak wątrobowokomórkowy, rak tarczycy, rak kolczystokomórkowy skóry, przewlekła choroba nerek z następstwami nieprawidłowego lub niewystarczającego metabolizmu białek, tętnicze nadciśnienie płucne, choroba Cushinga, hemofilia A i B, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, cystynoza nefropatyczna, choroba Wilsona, zespół miasteniczny Lamberta-Eatona, autosomalnie dominująca postać zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek, pierwotna małopłytkowość immunologiczna, nabyta ciężka niedokrwistość aplastyczna, przewlekłe zakażenia płuc u pacjentów z mukowiscydozą i aktywne mikroskopowe zapalenie jelita grubego. W 2022 r. na zrefundowanych 115 nowych cząsteczko-wskazań leków 37 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak: guzy neuroendokrynne trzustki, guzy neuroendokrynne przewodu pokarmowego, cystynoza nefropatyczna, choroba Devica, zaburzenia cyklu mocznikowego, rak wątrobowokomórkowy, mielofibroza, chłoniaki, ostra białaczka szpikowa, wielogniskowa choroba Castlemana, hemofilia A i B, nocna napadowa hemoglobinuria, rdzeniowy zanik mięśni, ostra porfiria wątrobowa, mukowiscydoza, pierwotna hiperoksaluria typu 1, dystrofia mięśniowa Duchenne’a, gruźlica płuc wielolekooporna, odczulanie wysoko immunizowanych dorosłych biorców przeszczepu nerki, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy i fenylketonuria. Od stycznia 2023 r. zrefundowano 17 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich: szpiczaka plazmocytozy, przewlekłej białaczki limfocytowej, chłoniaków, czerwienicy prawdziwej, pierwotnej małopłytkowości immunologicznej i zespołów mieloplastycznych.

**Programy lekowe NFZ w zakresie chorób rzadkich stanowią aż 63% (71 programów lekowych) ze 112 programów lekowych ogółem (100%).** Na szczególne docenienie zasługuje działanie **Zespołów Koordynacyjnych w programach lekowych z zakresu chorób rzadkich.** Są to Zespoły Koordynacyjne: ds. Chorób Ultrarazadkich, ds. leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni, ds. CAR-T, ds. leczenia Nocnej Napadowej Hemoglobinurii, ds. leczenia wysoko immunizowanych potencjalnych biorców nerki, ds. leczenia chorych na raka kolczystokomórkowego skóry, ds. leczenia chorych na dystrofię mięśniową Duchenne’a, ds. leczenia chorych na ostrą porfirię wątrobową, ds. stosowania hormonu wzrostu, ds. leczenia chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1,

Należy podkreślić, że w Polsce znakomicie działa **Program Badań Przesiewowych Noworodków** koordynowany przez Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej oraz Zakład Genetyki Instytutu Matki i Dziecka obejmujący 30 jednostek chorobowych.

**Z perspektywy pacjentów i ich rodzin największym wyzwaniem jest wczesna i sprawna diagnostyka – w tym molekularna, funkcjonowanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich oraz koordynacja i kompleksowość opieki.** Potwierdza to Audit Krajowego Forum Orphan z 2022 r., który zebrał opinie 37 (72 proc.) z 51 organizacji członkowskich pacjentów z chorobami rzadkimi. Ok. 40 proc. respondentów (15 organizacji) wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 60 proc. organizacji pacjenckich objętych badaniem (22) jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia fizjoterapeutów i rehabilitantów. 83% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do technologii lekowych. 83% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy



dostępu do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowanie postępu choroby. 71% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów, wsparcia w szkole, edukacji i wzroście dostępności do informacji czy utworzenia rejestru pacjentów. 69% organizacji pacjenckich podkreśliło występowanie innych potrzeb niż te związane z technologiami lekowymi, wyrobami medycznymi, diagnostyką czy optymalizacją opieki. 40% respondentów wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 60% organizacji pacjenckich objętych badaniem jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 51% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy w dostępie do wyrobów medycznych, w tym wzrostu refundacji i zmiany kryteriów przyznawania wyrobów medycznych. 22% organizacji pacjenckich dostrzega w ramach innych potrzeb konieczność usprawnienia systemu orzecznictwa o niepełnosprawności.





# ROUNDTABLE I:

## PERSPEKTYWA DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ W POLSCE

Wykład wprowadzający

**Prof. dr hab. n. med.**  
**Anna Latos-Bieleńska**

Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu



Diagnostyka genetyczna jest ważna w dwóch grupach pacjentów, z chorobami rzadkimi oraz u pacjentów onkologicznych. Jest podstawą terapii personalizowanej, przed którą stoi ogromny potencjał. **Wykorzystuje ona wysokoprzepustowe badania genomowe.** Wymaga laboratoriów, które są wyposażone w specjalistyczny sprzęt oraz dobrze wyszkolonej kadry genetyków laboratoryjnych i informatyków.

Dane genomy powinny być chronione, istotne jest również, aby były gromadzone centralnie, z uwagi na szybki wzrost informacji na temat danego genomu danej populacji, w tym przypadku populacji polskiej, gdyż ułatwia to interpretację wyników genomowych. **Badania genetyczne muszą być najwyższej jakości, a zatem musi być konieczny właściwy nadzór nad laboratoriami genetycznymi.** Klinicysta powinien dobrze wykorzystać badania do opieki nad pacjentem, a w nowotworach dziedzicznych oraz w chorobach rzadkich, także nad krewnymi pacjenta. **Istnieje pilna potrzeba przyjęcia ustawy o testach genetycznych,** regulującą kompleksowo diagnostykę genetyczną.

80 % chorób rzadkich to choroby genetyczne. Diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich obejmuje badania prenatalne, tj. badania płodu, badania u osób żyjących zarówno u dzieci, jak i u osób dorosłych oraz badania genetyczne u osób zmarłych, które aktualnie w Polsce nie są objęte refundacją oraz nie są też uregulowane legislacyjnie.

**Metody badań genetycznych stosowane w diagnostyce chorób rzadkich to cytogenetyka klasyczna,** znajdująca zastosowanie poprzez genetykę molekularną, ale przede wszystkim są to **wysokoprzepustowe badania genomowe, proste metody molekularne (PCR i modyfikacje, sekwencjonowanie Sangera, MLPA i in.).**

Zapotrzebowanie na wysokoprzepustowe badania genomowe w diagnostyce chorób rzadkich rocznie metodą mikromacierzy wynosi ok. 8 do 10 tysięcy. Chorzy na chorobę rzadką zazwyczaj nie mają możliwości skutecznej terapii. W każdym przypadku ustalenie rozpoznania przyczynowego, określenie defektu molekularnego jest niezmiernie ważne dla danego pacjenta oraz całej rodziny. Rozpoznanie kończy odyseję diagnostyczną typową dla chorób rzadkich, ogranicza hospitalizację oraz umożliwia terapię dostępnym lekiem, który jest znany na rynku i nie drogi. To również skorzystanie z terapii choroby rzadkiej, jeśli została ona opracowana lub udział w badaniach klinicznych.

**Plan chorób rzadkich powinien być dostosowany do wszystkich grup pacjentów, w skład którego wchodzi rehabilitacja, nadzór onkologiczny, plan prokreacyjny, akceptacja choroby oraz wsparcie całej rodziny.** Po urodzeniu chorego dziecka z chorobą rzadką rodzice osiem razy częściej decydują się na realizację planów prokreacyjnych, jeśli jest ustalone rozpoznanie. **Wczesne wykrycie choroby za pomocą badań molekularnych to oszczędzenie pacjentowi wielu badań diagnostycznych,** niekiedy inwazyjnych oraz obciążających, to również oszczędności dla budżetu oraz zmniejszenie kosztów całej diagnostyki, w danym wypadku, aż o 80%. Ww. dane mają swoje potwierdzenie w postaci "Białej Księgi", w której zebrane zostały przypadki pacjentów leczonych bez wykorzystania badań genetycznych oraz z diagnostyką genetyczną, co potwierdziło, że ta sama choroba w drugim przypadku została zdiagnozowana bardzo szybko.

**Odpowiednio wcześniej zrobiono badania genetyczne okazują się być pięciokrotnie tańszym rozwiązaniem, mimo iż powszechnie uważa się, że są one drogie.** Czynimy starania, żeby ta diagnostyka genetyczna w chorobach rzadkich była naprawdę dobrze wykorzystana, a poziom badań genetycznych, żeby był możliwie jak najwyższy.

W przyszłym roku przewiduje się doposażenie laboratoriów genetycznych w sprzęt, który umożliwia nowoczesną diagnostykę genetyczną. Wspomniane środki są ujęte w Planie dla Chorób Rzadkich.

W tym roku ruszy certyfikacja laboratoriów genetycznych, które wykonują wysokoprzepustowe badania genomowe. **Został już opracowany formularz certyfikacji laboratoriów** przez Centrum e-Zdrowia i pod koniec tego roku będzie możliwe zgłaszanie się laboratoriów, które będą się ubiegać o certyfikację.

**Ważną kwestią jest również zabezpieczenie kadry do diagnostyki genetycznej z zastosowaniem wysokoprzepustowych badań genomowych. Tutaj bardzo ważne jest wykorzystanie kwalifikacji absolwentów biotechnologii, biomedycyny i biologii molekularnej.**

W projekcie ustawy o medycynie laboratoryjnej, udało się dodać wpis, który mówi o tym, aby powstała nowa specjalizacja, medyczna genetyka molekularna. Program jest już w opracowaniu i powinien być gotowy pod koniec lutego. Jest to bardzo nowoczesny program specjalizacji, który w mojej ocenie będzie odbierany jako bardzo atrakcyjny oraz będzie miał wielu chętnych.

Zespół ekspertów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka oraz konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej również przygotowuje szczegółowe rekomendacje dla lekarzy, które zawierają wytyczne, jak powinna wyglądać diagnostyka genetyczna poszczególnych chorób rzadkich. W diagnostyce chorób rzadkich wynik badania genetycznego musi być interpretowany również w kontekście rodowodowo-klinicznym. **W opracowaniu są przygotowywane standardy dotyczące jakości diagnostyki genetycznej.**

**Jednym z zagrożeń obok certyfikacji laboratoriów genetycznych to objęcie diagnostyką genetyczną zbyt małego odsetka chorych z chorobami rzadkimi.** Zanim lekarz wysunie podejrzenie choroby rzadkiej oraz skieruje do ośrodka eksperckiego lub poradni genetycznej, kluczowa jest opieka koordynowana oraz edukacja lekarzy, nie tylko POZ, ale wielu specjalizacji. Za mało jest obecnie specjalistów genetyki klinicznej, brakuje m. in. pielęgniarek genetycznych. Konieczne są działania edukacyjne.

**Dobrym narzędziem będzie platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” oraz rekomendacje dla lekarzy Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej.**

W ostatnim czasie nastąpił ogromny wzrost zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną w chorobach rzadkich, obecnie tworzone są warunki do rozwoju diagnostyki genetycznej z zastosowaniem wysokoprzepustowych badań genomowych. **Diagnostyka genetyczna jest wpisana w Planie dla Chorób Rzadkich, co gwarantuje ich wykorzystanie oraz konieczne jest usunięcie barier dla rozwoju diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich.**



## Dr hab. n. med. Radostaw Sierpiński

Prezes Agencji Badań Medycznych

W 2021 roku, realizując założenia Planu dla Chorób Rzadkich, Agencja Badań Medycznych ogłosiła konkurs na badania kliniczne w zakresie chorób rzadkich. **Zostało sfinansowanych 12 projektów na kwotę nieco ponad 100 milionów złotych. To, co jest najważniejsze to, fakt, że korzystając z innowacyjnych terapii, leczenie otrzymują wszyscy pacjenci z daną mutacją.**



Istotną częścią ww. konkursów jest współpraca międzynarodowa przede wszystkim w zakresie genetyki, protein, chorób rzadkich czy onkologii. Ważne, aby diagnostyka genetyczna, szczególnie w zakresie onkologii, była szczególnie wspierana w zakresie Grupy Wyszehradzkiej, a nawet szerzej w ramach rejonu Trójmorza. Razem z najbliższymi partnerami Niemcami, Czechami, z krajami bałtyckimi chcemy dyskutować o tym, w jaki sposób możemy tworzyć sieci dla chorób rzadkich, w jaki sposób możemy wspólnie realizować granty po to, żeby dwóch pacjentów z Polski, trzech z Czech, czterech z Węgier i pięciu z Rumunii wspólnie mogło korzystać z diagnostyki genetycznej, z najnowocześniejszych rekomendacji czy metod leczenia.

W marcu br. ogłoszony zostanie konkurs na realizację Centrum Medycyny Cyfrowej, pod którym kryje się utworzenie 10 biobanków w Polsce w czołowych uniwersytetach medycznych w jednolitym standardzie. Agencja Badań Medycznych będzie takie ośrodki finansować w kwocie ok. 300 milionów złotych. Zostanie ona przekazana, do ww. uniwersytetów, instytutów naukowo badawczych, które już są zrzeszone w ramach Polskiej Sieci Centrów Badań Klinicznych, gdzie będzie wdrażany jednolity standard diagnostyki genetycznej medycyny spersonalizowanej. Z całą pewnością można stwierdzić, że to jest infrastruktura przyszłości.

## Joanna Parkitna

Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych AOTMiT

Pacjenci cały czas borykają się oni z dostępnością do diagnostyki genetycznej oraz trafieniem do właściwego ośrodka, który podejmie się leczenia. Obecnie trwają prace nad wyceną oraz różnymi rozwiązaniami w modelu POZ, czy to ambulatoryjnej, czy też ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS), aby umożliwić pacjentom kompleksową opiekę.



## Dr n. med. Marek Migdał

Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Dobrym sygnałem jest nowelizacja ustawy o Funduszu Medycznym z 20 grudnia 2022 r., która jasno wskazuje, że z Funduszu będą finansowane badania genetyczne w populacji do 18. r.ż., ale Narodowy Fundusz Zdrowia jasno określa warunki finansowania ww. badań.



W dniu 25 stycznia 2023 r. minął termin zgłaszania uwag do projektu zarządzenia prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia określającego warunki finansowania badań genetycznych. Jeżeli ww. zarządzenie wejdzie w życie nadal będziemy mieć olbrzymie problemy w uzyskaniu finansowania badań genetycznych przede wszystkim dla pacjentów hospitalizowanych.

W pediatrii w czasie pierwszej hospitalizacji, prowadzimy intensywnie diagnostykę choroby nowotworowej, ale również diagnostykę molekularną i od razu włączana jest chemioterapia. Hospitalizacja jest rozliczana z chemioterapii, która jest najdroższym elementem, a wtedy nie można sfinansować badania genetycznego.

## Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber

Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie



Dzięki szerszej diagnostyce jesteśmy w stanie zdiagnozować pacjentów z chorobami rzadkimi, czy ultraradkimi. Nasi pacjenci bardzo często mieli stawiane różne rozpoznania choroby bez właściwej diagnostyki, która nie była odpowiednio ukierunkowana. W tym miejscu dużą rolę odgrywają badania genetyczne, które nie są refundowane. Bez dobrego wsparcia genetycznego właściwie jesteśmy bezradni. Plan dla Chorób Rzadkich może rozwiązać ten problem.

**Jeżeli mamy bardzo dobre rozpoznanie kliniczne, potwierdzone na wszelkie sposoby, to jest koszt kilkuset złotych. Jeżeli będziemy robić wysokoprzepustowe badania bez określenia dokładnego rozpoznania klinicznego, to jest koszt kilku, a nawet kilkunastu tysięcy złotych.**

Jeżeli będziemy pacjentów dobrze diagnozować, ukierunkowywać, to potem możemy ich prawidłowo leczyć. Dzięki nowoczesnej medycynie mamy możliwość rozpoznania pacjenta i przybliżenia jego przebiegu choroby.

Musimy mieć odpowiednie zabezpieczenie finansowe, ponieważ koszty rosną, a wraz z nimi rośnie dostępność nowoczesnych terapii oraz nowoczesnej diagnostyki.

## Jakub Adamski

Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta



Pacjenci bardzo często nie wiedzą jak ważne dla diagnostyki i leczenia chorób rzadkich są badania genetyczne. **Należy usprawnić i przyspieszyć drogę pacjenta, aby jak najszybciej trafił on na takie badania,** jeżeli tylko pojawią wskazania do ich wykonania. Pacjenci powinni otrzymać pełną i przejrzystą informację od lekarza, jak będzie wyglądać ich ścieżka diagnostyki i leczenia.

**Kluczowa jest dostępność do świadczeń gwarantowanych. Jeśli świadczenia są już zapewnione w systemie,** to ważne jest, aby pacjenci mieli do nich rzeczywisty dostęp, bo nadal mamy z tym poważny problem.

Kluczowym zadaniem Rzecznika Praw Pacjenta jest **kompleksowe wsparcie pacjentów w systemie ochrony zdrowia.** Na szczęście w obszarze chorób rzadkich pacjenci są również bardzo aktywnie wspierani przez organizacje pacjentów.

## Poset Barbara Dziuk

Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich



Najbliższe posiedzenie podkomisji stałej ds. onkologii będzie zajmować się wsparciem genetyki. W ciągu ostatnich dwóch lat zrobiliśmy wielki przeskok milowy w diagnostyce chorób rzadkich, ale też i w obszarach związanych z całym oprzyrządowaniem oraz zabezpieczeniem pacjentów.



## Poseł Tomasz Latos

### Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia

Obecnie pilnuję, aby w planie prac polskiego Sejmu oraz Komisji Zdrowia znalazł się temat chorób rzadkich. **Musimy więcej robić w obszarze kształcenia kolejnych pokoleń lekarzy.** W dalszym ciągu obserwujemy rutynowe myślenie, zbyt rzadko na początku rozpoznania choroby lekarz bierze pod uwagę wykonanie badań genetycznych. Trzeba pacjentom oraz ich rodzinom mówić jasno i otwarcie odnośnie do pewnych perspektyw i możliwości terapii w poszczególnych jednostkach chorobowych.



Potrzeba również pewnej otwartości ze strony Ministerstwa i Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, **aby w sposób odważny dopuszczać do refundacji publicznej te leki, które mają udowodnioną skuteczność**, a jednocześnie czekać na dalsze badania w przypadkach tych preparatów, których skuteczność jest jeszcze dyskusyjna.

## Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska

Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla woj. mazowieckiego, Przewodnicząca Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator referencyjnego ośrodka eksperckiego dla chorób rzadkich ERN ITHACA



Dotychczasowe finansowanie z NFZ u jest po prostu niewystarczające. Ważne jest, żeby badania genetyczne zlecały kompetentne osoby, czyli lekarze genetycy, w ośrodkach eksperckich dla chorób rzadkich, których brakuje. **W przypadku chorób rzadkich nie wystarczy tylko zdiagnozować pacjenta, należy wykonać badania w rodzinie, gdyż w ten sposób możemy część kosztów rozliczyć na członków rodziny.**

## Prof. dr hab. n. med. Olga Haus

Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka

Obecne dofinansowanie na poziomie nie tylko oddziałów, ale również poradni jest na bardzo niskim poziomie, co absolutnie nie wystarcza do tego, aby pacjentom zapewnić właściwą diagnostykę. **Fundusz Medyczny przede wszystkim przeznaczony jest dla dzieci. Ta sytuacja ma ulec zmianie, ponieważ jest cała grupa pacjentów dorosłych, którzy nie zostali zdiagnozowani w dzieciństwie, ale dopiero w wieku dorosłym.** Dorośli są zostawieni z boku i mam nadzieję, że na chorych genetycznie też będziemy zwracać uwagę.



## Stanisław Maćkowiak

Prezes Federacji Pacjentów Polskich

Sytuacja osób z chorobami rzadkimi w Polsce zdecydowanie się poprawiła. Na razie te zmiany dotyczą działań punktowych, ale **Plan dla Chorób Rzadkich daje szansę na zorganizowanie systemowej opieki nad pacjentami.** Pacjentom potrzebne są takie świadczenia, które mogły zdiagnozować dane choroby rzadkie. Konieczne są rozwiązania prawne, jak i organizacyjne związane z dostępnością do badań genetycznych.



## Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu

Diagnostyka chorób rzadkich to nie wyłącznie diagnostyka genetyczna, jest to również diagnostyka enzymatyczna oraz badania immunologiczne i metaboliczne. W niektórych przypadkach bywa tak, aby zdiagnozować chorobę rzadką, wystarczy zrobić badanie biochemiczne, które pozwala na szybkie i pewne rozpoznanie choroby. Dlatego te wysokospecjalistyczne badania metaboliczne powinny być (podobnie jak badania genetyczne) uwzględnione w koszyku świadczeń gwarantowanych, zwłaszcza że są one niezbędne nie tylko w diagnostyce, ale też w monitorowaniu przebiegu i leczenia wrodzonych wad metabolizmu.



## Prof. dr hab. n. med. Marcin Czech

Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, Kierownik Zakładu Farmakoekonomiki oraz Zespołu ds. Kontroli Zakażeń Szpitalnych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia w latach 2017–2019

Po nowelizacji ustawy o Funduszu Medycznym mamy dużo szersze możliwości finansowania różnych obszarów m.in. diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Jest to otwarcie do medycyny personalizowanej.

Potrzebne jest **finansowanie na odpowiednim poziomie**, po to, aby specjaliści genetycy, osoby odpowiednio do tego przygotowane mogły odpowiedzialnie podejmować decyzje, które służą pacjentom.





# ROUNDTABLE II:

## WYZWANIA I POTRZEBY ZDROWOTNE W ZAKRESIE CHORÓB RZADKICH

Wykład wprowadzający

**Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska**

Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla woj. mazowieckiego, Przewodnicząca Rady Naukowej ds. Rejestrów Chorób Rzadkich, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Koordynator referencyjnego ośrodka eksperckiego dla chorób rzadkich ERN ITHACA



O chorobach rzadkich w Unii Europejskiej mówi się od bardzo dawna. Już w 1999 r. w ramach pierwszego planu wspólnotowego pojawia się definicja choroby rzadkiej. W rozporządzeniu Parlamentu Europejskiego oraz Rady jest informacja w sprawie sierocych produktów leczniczych. Następny ważny komunikat Komisji Europejskiej miał miejsce w 2008 roku "Choroby rzadkie wyzwaniem dla Europy", czyli wskazujący choroby rzadkie jako jeden z priorytetów działań, którego brakuje nam w Polsce, aby te choroby rzadkie również uzyskały taki priorytet. Nie ma tak rzadkiej choroby, która by nie zasługiwała na naszą uwagę. Już 2009 roku Rada zalecała państwom członkowskim opracowanie krajowych planów lub strategii dotyczących chorób rzadkich, aby zastosowały wspólną definicję choroby rzadkiej, uczestniczyły w opracowaniu kodyfikacji oraz sporządzeniu spisu w oparciu o sieć Orphanet. Ponadto miały być powołane także specjalistyczne ośrodki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Czas na powoływanie ich w krajach członkowskich skończył się w 2013 roku. Obecnie staramy się szybko nadgonić. **We wrześniu 2021 roku opublikowaliśmy w Monitorze Plan dla Chorób Rzadkich, a w maju Minister Zdrowia powołał trzy ważne gremia doradcze tj. Radę ds. Chorób Rzadkich, Radę Naukową ds. Rejestru Chorób Rzadkich oraz Radę Naukową ds. Platformy Informacyjnej.**

Jeśli chodzi o wielkoskalową diagnostykę genetyczną to ośrodki eksperckie i poradnie genetyczne będą miały tutaj główne zadanie, szczególnie na początku. Musimy się przyzwyczajać do współpracy genetyków ogólnie oraz innych specjalistów medycyny. Jesteśmy zobowiązani do tworzenia zespołów interdyscyplinarnych.

Polski Rejestr Chorób Rzadkich obejmie populację całego kraju, będzie spełniał funkcję rejestru epidemiologicznego, będzie przygotowany do wymiany danych z rejestrami europejskimi, bo na obecnym etapie jest to niezbędne, czyli od razu będzie zabezpieczona odpowiednia infrastruktura. Zgłoszenia pacjentów do rejestru będą odbywać się tylko przez ośrodki eksperckie chorób rzadkich oraz w poradniach genetycznych. Ośrodki, które należą już do struktur RN, będą powołane bez konkursu. Natomiast pozostałe ośrodki krajowe będą przystępowały do konkursu i wtedy uzyskają nominacje ministra zdrowia. Pacjenci będą się zgłaszali z wykorzystaniem katalogu nomenklatury oraz klasyfikacji oraz poprzez formularz elektroniczny. **Ww. rejestr jest niezwykle ważny, ponieważ pacjenci są często rozproszeni oraz występują u nich tzw. nano rare diseases, czyli takie, które nie występują u więcej niż 30 osób na świecie.** W związku z tym wiadomo, że wiąże się z tym bardzo skomplikowana droga leczenia oraz do postawienia diagnozy. Ww. ewidencjonowanie chorych będzie miało znaczenie dla systemów zdrowotnych. Będzie można przeprowadzić badania epidemiologiczne, bo my w tej chwili nie wiemy dokładnie, w których częściach kraju, jakich pacjentów, z jakimi chorobami posiadamy oraz w jakiej liczbie. Jest to kluczowa kwestia dla płatnika. W tym miejscu ważne jest używanie wspólnego języka, co umożliwiają kody ORPHA. Jest to unikalny, unikatowy oraz staty numer ewidencyjny i identyfikacyjny, który opisuje diagnozy konkretnych pacjentów. Plan operacyjny rozpisany jest na trzy lata. Opóźnienie wynika z uwagi na długą procedurę tworzenia zespołu. Wśród studentów oraz lekarzy, którzy praktykują świadomość znaczenia rozpoznania chorób rzadkich jest bardzo mała. Niespecjalnie uważają, że jest to im potrzebne, a choroby rzadkie mogą wystąpić w każdej specjalności i trzeba umieć je wyłapać i skierować do diagnostyki albo samemu zdiagnozować, jeżeli ma się do tego kompetencje lub skierować do genetyka klinicznego.

**Bardzo ważną kwestią jest włączenie edukacyjne i zawodowe chorych, a także rozwój badań naukowych.** W tej chwili nie mamy finansowania konkretnych badań np. w chorobach genetycznych. Nie możemy wystąpić np. do ABM, bo tam się robi badania bardziej kliniczne, a nie stricte naukowe.

## Wykład wprowadzający

### Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk

Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich,  
Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM,  
Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego  
Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich  
i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka  
Euro-NMD – referencyjnego Ośrodka Chorób  
Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN



Posiadamy wiarygodne dane, które mówią, że od 25% do 40% pacjentów w poczekalniach wszystkich poradni specjalistycznych, nie tylko w ośrodkach eksperckich, to pacjenci z chorobami rzadkimi. Niestety, większość tych pacjentów prawdopodobnie nigdy nie dowie się, że cierpią na chorobę rzadką, jeśli nie postanowimy wprowadzić skutecznie pewnych rozwiązań systemowych. Prowadzi to jeszcze do kilku dodatkowych skutków. Niektóre choroby rzadkie to są choroby, w których można zapewnić pacjentowi opiekę w ośrodku, który ma specjalistów w jednej wybranej dziedzinie, ale znakomita większość naszych pacjentów to są pacjenci, którzy na którymś etapie swojej choroby, a czasem od początku wymagają opieki wielospecjalistycznej.

Obecnie mamy w Polsce ośrodki eksperckie, które należą do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN). To jest 46 świadczeniodawców, w 21 spośród 24 ERN. Nie we wszystkich jeszcze europejskich sieciach referencyjnych Polska ma swoich przedstawicieli, ale też liczba tych świadczeniodawców z Polski w przeliczeniu na populację naszego kraju oraz ogromne potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce jest po prostu niewystarczająca. Ponadto, ERNy zostały powołane w niektórych tylko obszarach chorób rzadkich.

Powołanie Ośrodków Eksperckich dla Chorób Rzadkich (OECR) to jeden z priorytetów, bo to właśnie ci eksperci, będą mogli wypełniać kolejne zadania, które są precyzyjnie zdefiniowane oraz oczekiwane w ramach planu. Oznacza to, że z jednej strony, zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich ci, którzy są już w ERN, tak naprawdę czekają tylko na decyzje Ministra Zdrowia, powołanie oraz nadanie krajowego statusu OECR. Mamy także nadzieję, że procedura konkursowa wyłaniania kolejnych OECR, tych pozostałych, bardzo potrzebnych, również będzie mogła się rozpocząć w ciągu najbliższych kilku miesięcy.

Mówiąc o OECR powinniśmy pamiętać o potrzebie stworzenia pewnych mechanizmów finansowania ośrodków eksperckich. Rozliczenie świadczeń w ramach hospitalizacji w naszym systemie ochrony zdrowia opiera się na jednorodnych grupach pacjentów. W praktyce to do ośrodków eksperckich trafiają dziś ci trudniejsi diagnostycznie i terapeutycznie pacjenci, innymi słowy do nas trafia ten „kosztowny”, ten „rentowny” zostaje gdzieś indziej. Bardzo ważne jest także tworzenie stabilnych zespołów eksperckich, nie możemy pozwolić sobie na tracenie wykształconych kadr.

Kolejna sprawa, która wydaje mi się niestety ważna, a która akurat nie została zapisana w Planie, to jest referencyjność ośrodków. Referencyjność to droga dwukierunkowa. To nie tylko możliwość przekazania pacjenta do ośrodka eksperckiego, to jest również sytuacja, w której będzie można przekazać pewne zalecenia do ośrodka bliżej domu pacjenta, być do dyspozycji, nie tylko dla pacjenta, również dla lekarza, zajmującego się nim w miejscu zamieszkania.

Nie wszyscy chorzy z chorobą rzadką chorują ciężko, nie wszyscy wymagają stałej opieki ośrodka eksperckiego, czasami mogą być z powodzeniem objęci opieką bliżej domu i wtedy będzie nam łatwiej współpracować z ww. ośrodkami oraz służyć naszą ekspercką wiedzą. Ta współpraca, tworzenie pewnych sieci to jest kolejny krok, który długofalowo powinien znacząco poprawić sytuację chorych z chorobami rzadkimi.

Choroby rzadkie to są również oprócz wielu chorób uwarunkowanych genetycznie, także liczne choroby nabyte. W niektórych jesteśmy w stanie naszym pacjentom uratować życie, zdrowie, przywrócić im kolejne wiele lat bardzo efektywnego funkcjonowania z dobrą jakością życia.

To, co odróżnia ośrodki eksperckie, to nie zawsze jest jakieś unikalne wyposażenie naszych szpitali. To jest przede wszystkim wiedza ekspercka, wiedza, którą jest bardzo trudno wycenić, a którą my nabywamy przez lata. Uczymy się od naszych nauczycieli, uczymy nasze zespoły, współpracujemy z ekspertami

międzynarodowymi, bierzemy udział w projektach badawczych, w badaniach klinicznych budujemy tę ekspertyzę. To samo badanie USG wykonane przez adepta lub przez eksperta nie zawsze daje tę samą informację. OECR mają potężny znakomitą wiedzę i doświadczenie z nowoczesną bazą diagnostyczną i możliwościami terapii.

Wycena procedur w chorobach rzadkich nie jest łatwa. Dla mnie obecnie największym wyzwaniem przy dosyć długiej kolejce pacjentów, którzy oczekują na świadczenia, są takie podstawowe kwestie, jak bilans i kontrakt. Na to zwracają uwagę Dyrekcje naszych szpitali. Chcielibyśmy móc sobie pozwolić na zwiększenie zatrudnienia, np. zatrzymać świetnego rezydenta, wyszkolonego przez nas, który marzy o tym, aby się zajmować trudnymi chorymi.

**Druga kwestia to fakt, że dzięki Planowi OECR będą mogły również sięgać po wysokokosztowe badania, również badania genomowe.** I tu kluczem do racjonalnie prowadzonej diagnostyki jest **właściwa kwalifikacja pacjenta do odpowiednich badań diagnostycznych.** Czasem wiemy, że dla potwierdzenia choroby wystarczy celowane badanie genetyczne za trzysta złotych, wiemy także, kiedy konieczne dla ustalenia rozpoznania jest badanie za 6000 zł. **Odpowiednio zaplanowana diagnostyka, dobre różnicowanie choroby nabytej z genetyczną przekładą się na sukces życiowy i społeczny naszych pacjentów, ich rodzin oraz oszczędza z pewnością dużo środków w systemie.** Chcielibyśmy, aby Narodowy Fundusz Zdrowia dostrzegł specyfikę naszych szpitali, naszych poradni, naszych oddziałów i adekwatnie je finansował.

## Wykład wprowadzający

### Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk

Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii,  
Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych,  
Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej  
Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB



Choroby rzadkie, to choroby występujące z częstością 5 na 10 000 osób lub rzadziej. Niemal 50% rzadkich chorób dotyczy dzieci, a około 30% pacjentów dotkniętych tymi chorobami umiera przed 5. rokiem życia. **Choroby rzadkie są przyczyną 30% hospitalizacji w szpitalach dziecięcych, 40–45% zgonów przed 15. rokiem życia i stanowią 10–25% chorób przewlekłych u dorosłych.** 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.

Europejska Agencja Leków pełni centralną rolę nad rozwojem i autoryzacją leków stosowanych w chorobach rzadkich (leków orfanowych). Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej uzyskały swój szczególny status, kiedy Komisja Europejska w dniu 29 kwietnia 1999 r. (nr 1295/1999/EC), przyjęła wspólny program w dziedzinie rzadkich chorób w zakresie zdrowia publicznego (1999–2003). Rozporządzenie nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. zaznacza, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci. Na mocy Decyzji Parlamentu Europejskiego i Rady UE (nr 1350/2007/WE) ustanawiającej drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008 – 2013 wydano Zalecenie Rady UE z dnia 8 czerwca 2009 r. w obszarze chorób rzadkich (2009/C 151/02), które zaleca Państwu Członkowskim ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób. **W Polsce założenia Planu dla Chorób Rzadkich opracowane zostały w procesie szerokich konsultacji w 2011 roku w ramach inicjatywy Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, a następnie zostały przedstawione Zespołowi ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia.** W zakresie diagnostyki – **zapewnienie szybkiej, wysokospecjalistycznej, diagnostyki.** W zakresie badań genetycznych – **wprowadzenie wysokospecjalistycznych badań genetycznych w zakresie niezbędnym do diagnostyki i monitorowania leczenia pacjentów z określonymi chorobami rzadkimi.** W zakresie świadczeń zdrowotnych – **poprawa w dostępie do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej.** W zakresie wiedzy i świadomości – **poszerzanie wiedzy o chorobach rzadkich.**



Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE), to rzadka choroba dziedziczona autosomalnie dominująco spowodowana niedoborem C1-INH. Obniżona aktywność/niedobór C1-INH powoduje wzrost poziomu bradykininy. Nawracające ataki obrzęku – w obrębie błon śluzowych lub pod skórą. Bradykinina – główny mediator prowadzący do objawów w HAE (ból, puchnięcie). Ataki są zwykle bolesne, ostabiające i mogą zagrażać życiu. Śmiertelność z powodu uduszenia na skutek napadów krtaniowych u pacjentów z brakiem diagnozy HAE wynosi 29% (n = 63/214), natomiast śmiertelność z powodu uduszenia z powodu ataków krtaniowych u pacjentów z diagnozą HAE wynosi 3% (n=7/214). Długość życia niezdiagnozowanych pacjentów z HAE, którzy umierają z powodu ataków krtani jest średnio o 31 lat krótsza od niezdiagnozowanych pacjentów, którzy umierają z innych przyczyn. Leczenie – strategia ogólna, to leczenie napadów, profilaktyka krótkoterminowa oraz profilaktyka długoterminowa. W ramach programu lekowego B.122. Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarazadkich, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Do programu kwalifikowani są pacjenci, którzy spełniają następujące kryteria: rozpoznany dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE) typu I lub typu II, wiek od 12 roku życia, udokumentowane, częste występowanie ciężkich ataków obrzęku naczynioruchowego – minimum 12 ataków (brzuch, krtań, gardło) z udokumentowanym użyciem leku ratunkowego w ciągu ostatnich 6 miesięcy. Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci powyżej 12 roku życia, którzy byli leczeni skutecznie lanadelumabem w ramach innego sposobu finansowania terapii (z wyjątkiem badań klinicznych), pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego. Wymaganiem wobec świadczeniodawców udzielających świadczeń z zakresu programów lekowych jest fakt, że świadczeniodawca musi uzyskać pozytywną opinię konsultanta krajowego w dziedzinie alergologii. Obecnie program realizuje 18 ośrodków klinicznych. W ubiegłym roku została wprowadzona m.in. refundacja umożliwiająca leczenie profilaktyczne, dla pacjentów z ciężkim, często nawracającym obrzękiem naczynioruchowym (HAE). Był to niewątpliwie przełom, jeśli chodzi o leczenie pacjentów z HAE. W przypadku chorych, którzy mają częste i ciężkie ataki obrzęku naczynioruchowego, lepiej jest im zapobiegać, stosując profilaktykę, niż doprowadzać do kosztownej hospitalizacji. Jest to nie tylko bezpieczniejsze dla pacjentów, ale również efektywniejsze kosztowo. Po półtora roku funkcjonowania programu wydaje się, że zapisy i kryteria włączania do programu lekowego powinny być złagodzone. Biorąc pod uwagę, jak kluczowa jest profilaktyka dla pacjentów z HAE, istnieją kwestie wymagające doprecyzowania bądź optymalizacji, w istniejącym programie lekowym, aby zmaksymalizować efekt leczenia oraz poprawić jakość życia pacjentów z ciężkim przebiegiem choroby.

## Joanna Parkitna

Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych  
AOTMiT

Jesteśmy silni siłą tych, z którymi współpracujemy. Agencja może wycenić wszystko, pod warunkiem, że zakłady opieki zdrowotnej są gotowe na to, aby przekazać konkretne dane według konkretnych kodów. Prowadzimy intensywne szkolenia po to, aby pracownicy zakładów opieki zdrowotnej wiedzieli, jak we właściwy sposób przygotowywać dane kosztowe dla agencji.



## Dr n. med. Marek Migdał

Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia  
Dziecka” w Warszawie

Budowanie systemu ośrodków eksperckich w oparciu o europejskie sieci referencyjne, nie są dedykowane konkretnym chorobom, są dedykowane problemom. Proszę pamiętać o tym, że nie ma żadnego związku z finansowaniem tego przez Narodowy Fundusz Zdrowia. W naszym Instytucie mamy siedem sieci referencyjnych. Ta, która działa najbardziej aktywnie jest dedykowana transplantologii, w naszym przypadku przeszczepom wątroby i nerek jako jedyny ośrodek w Polsce. Tyle, że proces do kwalifikacji nie będzie finansowany, ponieważ odbywa się w zupełnie innych klinikach. Należy bardzo dokładnie określić, co oznacza ośrodek referencyjny i w jakim zakresie, po to, aby przetożyło się to na traktowanie zakresów świadczeń.



## Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak

Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie;



Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich, którym kieruje jest pierwszym w Polsce i na nim oparte są wszystkie inne zespoły oraz programy lekowe. Początkowo były to pojedyncze programy, a aktualnie mamy 13 programów lekowych i blisko 600 pacjentów.

Dążymy do tego, żeby istniały konkretne kanony leczenia tak, jak jest na całym świecie. Badania genetyczne uważam za podstawę i wiele tych badań należałoby prowadzić i wykonywać w Polsce, żeby nie trzeba było wysyłać za granicę ani materiału, ani pacjentów na badania.

Chciałbym podkreślić kwestię efektywności terapii i wspaniałych wyników programów lekowych dla pacjentów z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym, jeśli chodzi o profilaktykę. W naszym ośrodku mamy dziecko, które choruje na tę chorobę i po wprowadzeniu profilaktyki dziecko jest zdrowe, a wcześniej, co kilka dni odwiedzało SOR.

Jest wiele chorób, gdzie leki mogą spowolnić chorobę i tych programów lekowych jest coraz więcej.

Jedną z kwestii, która mnie martwi to fakt, że zachwycamy się efektywnością leczenia, badaniami genetycznymi, ale zapominamy o pacjencie, bowiem wielu z nich wymaga rehabilitacji. Nie wszystko potrafimy leczyć, a szczególnie ci pacjenci, którzy nie mają odpowiedniej terapii bądź terapii celowanej, zostają często pozostawieni sobie sami.

Dużo mówimy o edukacji, o edukacji personelu, a zapominamy o tym, że są dzieci, młodzież i osoby dorosłe. Wiele chorób wymaga specjalistycznej edukacji, jeżeli chodzi o pacjentów. W związku z tym nie powinniśmy się skupiać tylko na aspektach medycznych. Powinniśmy zacząć dialog z przedstawicielami Ministerstwa Edukacji Nauki, ponieważ wielu z tych pacjentów wymaga wsparcia w zakresie socjalnego wsparcia czy społecznego. Wiele osób spośród tych, z chorobami rzadkimi mogłoby pracować, o ile byliby do tego przygotowani. Co więcej, nie byliby później ciężarem dla całego społeczeństwa, pobierając renty czy inne formy wsparcia. Gdyby ten proces leczenia, edukacji i później przygotowania zawodowego przebiegał prawidłowo, to mogliby podjąć pracę zawodową i przynosić dochód całemu społeczeństwu.

Najważniejsze jest to, aby choroba rzadka została szybko i prawidłowo zdiagnozowana, najlepiej tuż po urodzeniu, oraz aby jak najszybciej zostało wdrożone odpowiednie leczenie.

## Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber

Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie



Ok. 20 % pacjentów, którzy są w poradni specjalistycznej, nigdy nie zostanie zdiagnozowanych. Dodatkowo, bardzo często pacjenci z naszej dziedziny wcześniej zostają zoperowani nim zostaną rozpoznani. To jest właśnie ten ważny element błędnej diagnostyki i narastania kosztów. **Odyseja diagnostyczna to nie tylko to, że pacjent ma wykonywanych wiele kosztownych procedur medycznych. Dochodzą tu często choroby współistniejące i powikłania w przebiegu choroby, do tego rehabilitacja, dalsze postępowanie oraz kompleksowa opieka.**

W przypadku choroby Huntera bardzo ważne jest zniesienie kryterium wiekowego w programie lekowym. Postulowana jest refundacja publiczna enzymatycznej terapii zastępczej (ETZ) dla pacjentów z alfa – mannozydozą, nieuleczalną chorobą genetyczną, wobec której dotychczas dostępne było jedynie leczenie objawowe. Enzymatyczna terapia zastępcza welmanazą alfa stanowi przełomową formę terapii przyczynowej wspomnianej choroby rzadkiej.

## **Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska**

Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia



Oczekiwaniem moim i mojego zespołu jest nowoczesne diagnozowanie na wczesnym etapie, abyśmy mogli wcześniej włączyć pacjentów do nowoczesnego leczenia celowanego, które jest istotne w przebiegu i w lokowaniu, i w komforcie życia tego pacjenta.

Zderzamy się z wieloma smutnymi historiami, kiedy stawiamy diagnozy u pacjentów, u których już dokonały się poważne uszkodzenia np. narządowe. Często prowadzimy rozpoznania "od tyłu", kiedy pacjent ma 30, 40, 50 lat albo nie jesteśmy w stanie postawić diagnozy, bo pacjent nie zdążył do nas dotrzeć.

## **Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska**

Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu



Jest to pewna oczywistość, że w chorobach metabolicznych, tych genetycznie uwarunkowanych, im wcześniej jest podjęte leczenie, tym lepszy jest jego efekt, co sprawdza się w większości wrodzonych wad metabolizmu.

Ośrodek referencyjny w chorobach rzadkich to jest słowo klucz. Właśnie taki ośrodek powinien być odpowiedzialny za kwalifikację do badań diagnostycznych i wybór tych, które na ten moment są najbardziej potrzebne (a być może wcale nie najdroższe i nie zawsze są to badania genetyczne). Ośrodek referencyjny powinien mieć kontakt z POZ, żeby współpracować, a np. w stanach nagłych udzielić rekomendacji co do niezbędnego postępowania leczniczego. Dodatkowo, ośrodek referencyjny powinien objąć kompleksową opieką całą rodzinę pacjenta z chorobą rzadką, uwzględniając nie tylko ew. potrzebę diagnostyki u innych członków rodziny, ale też wsparcie psychologiczne.



## Dr n. med. Izabela Michałus

Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu  
Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi Regionalnego  
Centrum Chorób Rzadkich



Zajmuję się chorobami metabolicznymi, szczególnie chorobami metabolicznymi kości. **Pacjenci długo czekali na możliwości terapeutyczne. Wiedzą, że są terapie, które obecnie nie są dostępne dla naszych pacjentów w Polsce.** Nie zawsze na początku konieczne są badania genetyczne, bo w niektórych ww. chorobach wystarczą badania biochemiczne. Diagnostyka genetyczna jest ukoronowaniem tej diagnozy. W układzie kostnym pacjent prędzej będzie zoperowany niż leczony, bo często czekamy na leczenie, które mogłoby poprawić jakość ich życia, wycofać niektóre objawy ze strony układu kostnego. Niestety, nie mamy dostępnego leczenia i pacjent niestety musi być operowany po to, żeby uzyskać pełną sprawność.

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (X-linked hypophosphatemia, XLH) jest rzadką, dziedziczną postacią krzywicy, która zazwyczaj ujawnia się w pierwszych 2 latach życia. Spowodowana jest mutacją w genie PHEX. Charakteryzuje się wrodzonymi zaburzeniami gospodarki fosforanowo-wapniowej, prowadzącymi do ujemnego bilansu fosforu i wapnia w organizmie, co w efekcie wpływa na jakość mineralizacji tkanki kostnej. XLH różni się od innych postaci krzywicy tym, że leczenie witaminą D jest nieskuteczne. Burosumab jest leczeniem celowanym w XLH, prowadząc do zwiększenia stężenia fosforanów w surowicy i poprawy stanu układu mięśniowo-szkieletowego. Dzięki refundacji publicznej tej terapii dzieci będą miały szansę na prawidłowy rozwój.

## Prof. dr hab. n. med. Piotr Fiedor

Członek Zespołu ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie  
Zdrowia, Warszawski Uniwersytet Medyczny



**Brakuje integracji między Ministerstwami a np. ABM, czy AOTMiT.** W moim przekonaniu jest wiele rzeczy, na których obecnie się koncentrujemy w swoich środowiskach, w klinikach, w jednostkach. Nie patrzymy szerzej na to, co powinno być integracją krajową, która może być partnerem do wszystkich rozmów europejskich i dofinansowania z Europy.

**To, czego nam obecnie najbardziej brakuje to legislacja europejska, która zmusi każdy kraj członkowski do prawnego respektowania wymiany informacji naukowej, bio banków lub innych informacji, które możemy dzisiaj przekazywać.** Takich informacji przekazać niestety nie możemy, bo jest to niezgodne z przepisami, niezgodne z prawem oraz nie ma takich przepisów. Takie prace były wykonywane w Ministerstwie Nauki, właśnie zostały zatrzymane z nieznanego powodu

Drugą kwestią, na którą są obecnie pieniądze europejskie to budowanie części badawczo-rozwojowej w Polsce, jakiej do tej pory nie było. Dzisiaj nie mamy API, są problemy z dostępem do niektórych produktów leczniczych, które nie są możliwe do realizacji. API jest w Chinach, Indiach, ale nie w Europie oraz niektóre produkty są trudne do zdobycia.

**Brakuje przedstawiciela w ramach chorób rzadkich w ww. komisjach europejskich.** Europa idzie do przodu, a my trochę stoimy w miejscu. Szczególnie zwracam się do przedstawicieli Ministerstwa Zdrowia, które w ostatnich dwóch latach zrobiło bardzo duży postęp, Chcieliśmy przekształcić różne jednostki, ale lekarze nie widzieli wcześniej niestety takiej potrzeby. Dzisiaj już ją dostrzegają.

## Prof. dr hab. n. med. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek

Sekcja ds. Zespołów Mielodysplastycznych przy PALG



Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest rzadko występującą chorobą. Szacuje się, że zapada na nią rocznie 1–2 osoby na 1 mln populacji. PNH jest nabytym zaburzeniem genetycznym komórek macierzystych szpiku, dotyczącym wszystkich linii komórkowych wytwarzanych w szpiku. W przebiegu choroby występuje nasilona hemoliza wywołująca niedokrwistość, nadmierna aktywność krzepnięcia prowadząca do zakrzepicy, ponadto może rozwinąć się nadciśnienie płucne, mogą pojawić się bóle brzucha i wiele innych objawów znacznie obniżających jakość życia pacjentów. Przewlekłe objawy choroby mogą towarzyszyć pacjentowi przez wiele lat, a manifestacja w postaci incydentu zatorowego niemal zawsze jest nagła. Żyłna choroba zatorowo-zakrzepowa i związane z nią incydenty zakrzepowe u połowy nieleczonych chorych prowadzą do zgonu. Warto podkreślić, że choroba w znacznym stopniu dotyczy osób młodych (mediana wieku zachorowania to około 30 rok życia). Od 2018 r. w Polsce dostępne jest leczenie ekulizumabem w ramach programu lekowego. Lek ten jest przeciwciałem monoklonalnym, które wiąże składową C5 dopełniacza i hamuje jego szkodliwe oddziaływanie na erythrocyty. Dalszy postęp terapii PNH dokonał się dzięki wprowadzeniu na rynek preparatu rawulizumab charakteryzującego się tym samym mechanizmem działania co ekulizumab przy mniejszej częstotliwości iniekcji dożylnych leku. Mimo zastosowania tego leczenia, 49% pacjentów leczonych inhibitorem C5 ma znacznie obniżony poziom hemoglobiny utrzymujący się w przedziale 8–11 g/dl a 15 % wymaga leczenia przetoczeniami koncentratu krwinek czerwonych. Oznacza to, że znaczna część pacjentów z PNH jest leczona suboptymalnie lub całkowicie nieskutecznie. Niezadawalające rezultaty leczenia związane są z tym, że obecnie refundowane terapie blokują jedynie układ C5 dopełniacza odpowiadający za tworzenie białek skierowanych przeciwko błonie komórkowej erythrocytu (tzw. kompleks MAC). Zatem leki te są w stanie powstrzymać tak zwaną hemolizę wewnątrznaczyniową. U pacjentów, u których leczenie PNH nie przynosi rezultatów, postuluje się blokowanie układu C3 dopełniacza odpowiedzialnego za opłaszczanie erythrocytów białkami tego układu (tzw. opsonizacja). Zatem takie leczenie prowadzi do zahamowania hemolizy wewnątrznaczyniowej, ale i nie mniej istotnej hemolizy zewnątrznaczyniowej. Dlatego przetomem w leczeniu PNH jest zarejestrowany w UE w 2021 pegcetakoplan. Lek ten charakteryzuje się innowacyjnym mechanizmem działania na składową C3 dopełniacza, wywierając silne działanie hamujące na kaskadę C3 dopełniacza. Hamuje zarówno hemolizę wewnątrz jak i zewnątrz naczyniową. Lek ten może być stosowany u dorosłych pacjentów z napadową nocną hemoglobinurią, u których utrzymuje się niedokrwistość po leczeniu inhibitorem C5 przez co najmniej 3 miesiące. Zmiana terapii z ekulizumabu na pegcetakoplan może pozwolić pacjentom na uzyskanie prawidłowych wartości hemoglobiny poprawiając ich rokowanie. Lek ten skutecznie zmniejsza odczucie zmęczenia związanego z niedokrwistością poprawiając komfort życia chorych oraz ich normalne funkcjonowanie w życiu prywatnym i zawodowym. Nie do przecenienia jest możliwość podania pegcetakoplanu podskórnym w warunkach domowych przez samego pacjenta lub jego opiekuna. Daje to dodatkową swobodę prowadzenia terapii oraz uwalnia pacjenta od regularnych wizyt w szpitalu lub przychodni celem dożylnego podania leku. W związku z brakiem skutecznej opcji terapeutycznej dla pacjentów z PNH, u których leczenie ekulizumabem jest suboptymalne lub nieskuteczne, kluczowa jest pilna odpowiedź na niezaspokojoną potrzebę medyczną w tej wąskiej grupie chorych poprzez refundację pegcetakoplanu w Polsce.

## Poset Barbara Dziuk

Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu  
ds. Chorób Rzadkich

Jako Polska **uczestniczymy w rozmowach Unii Europejskiej ds. chorób rzadkich.**

To co ja ze swej strony będę chciała wspomóc, jeżeli chodzi o legislację w Polsce, to przede wszystkim orzecznictwo. **Osoby cierpiące na choroby rzadkie nie zdrowieją i tutaj trzeba pomóc pacjentom i ich rodzinom, żeby nie wzywano ich co 2 lata, a także dostosować ich możliwości wykonywania pracy. Do dyskusji trzeba zaprosić Ministerstwo Rodziny i Polityki Społecznej oraz ZUS.**



## Dr n. med. Sylwia Miernik-Podleśko

Wicedyrektor Departamentu Orzecznictwa  
Lekarskiego Zakładu Ubezpieczeń Społecznych

Z punktu widzenia orzecznictwa, jeśli chodzi o osoby dorosłe, dla ustalenia niezdolności do pracy nie wystarczy samo rozpoznanie choroby lub chorób, ale konieczne jest wykazanie, że w ich następstwie istnieje upośledzenie funkcji organizmu, które powoduje utratę zdolności do pracy zarobkowej. Nie każdy chory na chorobę rzadką jest niezdolny do pracy. Oczywiście są takie choroby, które powodują ciężkie upośledzenie sprawności organizmu, bez perspektyw na dobre rokowanie i leczenie. Rozsądek, wiedza i doświadczenie lekarzy orzeczników są tutaj kluczowe. Są również takie choroby, gdzie nie orzeka się niezdolności do pracy na stałe, ponieważ stan pacjenta może się poprawić, mogą pojawić się nowe terapie. Takie osoby co jakiś czas wzywamy na badanie przez lekarza orzecznika.



## Dr n. med. Piotr Winciunas

Naczelnny Lekarz Zakładu Ubezpieczeń Społecznych,  
Generalny Radca Prezesa Naczelnej Rady Lekarskiej,  
Zakład Prawa Medycznego i Orzecznictwa  
Lekarskiego – Szkoła Zdrowia Publicznego  
Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego  
w Warszawie



O reformie orzecznictwa mówi się od 2018 r., kiedy był powołany międzyresortowy zespół, którego prace zakończyły się na początku w 2019 r. Zgadzam się, że obecnie **konstrukcja przepisów w zakresie orzecznictwa w chorobach rzadkich wymaga poprawy**.

W ZUS popelniliśmy jedną kwestię, jeśli chodzi o SM, z której wynika, że **osoby, które miały włączone nowoczesne leczenie wróciły do pracy. I to jest ewidentny dowód tego, że jeżeli będziemy inwestować w nowoczesne terapie**. To my sobie zdajemy jako lekarze sprawę, że wielu chorób nie leczymy, bo nie mamy takiej mocy, ale przy wielu chorobach przez postęp medycyny możemy spowodować, że pacjenci będą pełnymi uczestnikami życia społecznego i zawodowego oraz nie będą wykluczeni, ponieważ świadczenia z ubezpieczeń społecznych nie są za wysokie, są zależne od włożonego kapitału, czyli od okresów składkowych.

W ZUS zarządzamy dużym budżetem – w ubiegłym roku na wszystkie świadczenia wypłacimy 245 miliardów złotych. Na zasiłki chorobowe, które pokrywamy z FUS, to tylko ze środków z tego funduszu wypłacimy 20 miliardów złotych

## Dr n. med. Jarosław Oleszczuk

Partner i Współzałożyciel Axcend Health  
oraz EPIXPERT

Jestem dużym zwolennikiem sztucznej inteligencji i tego, w jaki sposób możemy tak naprawdę dać pacjentom narzędzia do tego, żeby oni sami siebie lepiej zdiagnozowali i sami siebie lepiej rozumieli. Algorytm AI na podstawie słów kluczy rozpoznaje pewne potencjalne choroby i sugeruje tym pacjentom co mogą zrobić, do jakiego ośrodka się zgłosić czy jakie badania wykonać.

Powinniśmy się zastanowić, jak przygotować się do czasu, kiedy badanie genetyczne będzie kosztowało nie 4 czy 6 tysięcy, tylko 100 złotych i będzie powszechnie dostępne, tak jak dzisiaj morfologia czy RTG klatki piersiowej. Nie nadrabiamy zaległości, tylko wyprzedzamy to, co zrobili inni.





## Prof. dr hab. n. med. Marcin Czech

Prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, Kierownik Zakładu Farmakoekonomiki oraz Zespołu ds. Kontroli Zakażeń Szpitalnych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia w latach 2017–2019



Mamy w Polsce bardzo skomplikowany system ochrony zdrowia, ale też pod wieloma względami obiecujący, jeżeli poprawilibyśmy jego koordynację, która ma różne wymiary, chociażby elastyczności programów lekowych, ale i edukacji, i roli zespołów koordynacyjnych. Musimy też dbać o zasoby finansowe, żeby je jak najlepiej wydawać, bo one nie są nieskończone.

My, farmakoekonomiści zajmujemy się kosztami pośrednimi przynajmniej od 25 lat w Polsce i mamy metody, żeby połączyć konkretną chorobę z tym, jaki jest poziom nieobecności w pracy i tą drugą stroną przywrócenia produktywności, czyli budowania PKB. Wiemy, jak to obliczyć i mamy przyzwolenie środowiska od wielu lat, żeby to zrobić.

Podkreślę, że w uchwalonym Planie dla Chorób Rzadkich zawarliśmy postulaty poprawy dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich. Rekomendujemy 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). Istotne jest wsparcie rozwoju i szerszego wykorzystania instrumentów podziału ryzyka. Zalecana jest poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza zarejestrowanymi wskazaniami (ang. off label) dzięki określeniu zasad ich refundacji. Warto pomyśleć o poprawie dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych.

# WNIOSKI

1. Uchwalenie Planu dla Chorób Rzadkich znacząco poprawia dostęp pacjentów w Polsce do diagnostyki, leczenia i opieki w zakresie sześciu kluczowych obszarów (ośrodków eksperckich, diagnostyki, leczenia, rejestrów, paszportu chorego oraz platformy informacyjnej).
2. Choroby rzadkie traktowane są priorytetowo w Polsce w aspekcie działania systemu ochrony zdrowia – świadczą o tym decyzje refundacyjne w zakresie leków i wyrobów medycznych, jednak dostęp do diagnostyki oraz ośrodków eksperckich jest ograniczony.
3. Dla pacjenta z chorobą rzadką kluczowa jest informacja i koordynacja opieki w systemie ochrony zdrowia.

# REKOMENDACJE

1. Rekomendowane jest szybsze wdrażanie założeń Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023 oraz opracowanie kolejnej edycji Planu z zabezpieczeniem adekwatnego poziomu finansowania publicznego.
2. Rekomendowana jest poprawa dostępu do diagnostyki w chorobach rzadkich – szczególnie genetycznej oraz do ośrodków eksperckich poprzez znaczący wzrost finansowania świadczeń w tych zakresach.
3. Rekomendowane jest jak najszybsze wdrożenie paszportu pacjenta z chorobą rzadką, platformy informacyjnej oraz wycenienie i wprowadzenie koordynacji opieki, z wykorzystaniem koordynatorów opieki i asystentów medycznych wspierających kadry medyczne.

# SUMMARY OF THE DISCUSSION

## ROUNDTABLE I:

# THE PERSPECTIVE OF GENETIC DIAGNOSTICS IN POLAND

Clinical genetics, Chair of the Council for Rare Diseases at the Ministry of Health, Head of the Department of and Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences

**Genetic diagnosis** is important in two groups of patients, those with rare diseases and cancer patients. It is the basis of personalized therapy, which has enormous potential. **It uses high-throughput genomic testing and requires laboratories that are equipped with specialized equipment and a well-trained staff of laboratory geneticists and computer scientists.**

**The genome data should be protected, and it is also crucial that it is centrally collected because of the rapid growth of information on a given population's genome,** in this case, the Polish population, as this facilitates the interpretation of genomic results.

Genetic testing must be of the highest quality, and therefore proper **supervision of genetic laboratories must be necessary.**

**There is an urgent need to adopt a law on genetic testing, comprehensively regulating genetic diagnostics.**

Eighty percent of rare diseases are genetic. Genomic diagnosis in rare diseases includes prenatal testing, i.e., fetal testing, testing in living individuals in both children and adults, and genetic testing in deceased individuals, which is currently not covered by reimbursement in Poland and is also not regulated by legislation.

The methods of genetic testing used in the diagnosis of rare diseases are classical cytogenetics, and finding applications through molecular genetics, but primarily are high-throughput genomic testing and simple molecular methods (PCR and modifications, Sanger sequencing, MLPA, and others).

Rare disease patients usually do not have the option of effective therapy. In any case, **establishing a causal diagnosis, and identifying the molecular defect is extremely important for the individual patient and the entire family.** Diagnosis ends the diagnostic odyssey typical of rare diseases, limits diagnostic hospitalization, and enables therapy with an available drug.

**Early detection of the disease by molecular testing means sparing the patient from many diagnostic tests, sometimes invasive and aggravating. It also saves the budget and reduces the cost of the entire diagnosis, in each case, by as much as 80%.**

In 2024, it is planned to provide genetic laboratories with equipment that will enable modern genetic diagnostics. The funds are included in the Plan for Rare Diseases.

**This year will see the start of the certification of genetic laboratories that perform high-throughput genomic testing.** The quality of genetic testing is very important. The microarrays are at a price of a positive evaluation by the AOTMiT (HTA Agency) and will already be eligible for reimbursement in the second half of the year.

Securing personnel for genetic diagnostics using high-throughput genomic testing is also an important issue. **In the Bill on Laboratory Medicine, we managed to add an entry that says that a new specialty, medical molecular genetics, should be created.**

Standards for the quality of genetic diagnostics are being drafted. One of the risks besides the certification of genetic laboratories is **the coverage of genetic diagnostics of too small a percentage of patients with rare diseases.** Before a doctor makes a suspicion of a rare disease and a referral to an expert center or genetic clinic, coordinated care and education of doctors, not only in primary health care but in many specialties, is crucial.

A good tool can be the Rare Diseases Information Platform and the recommendations of physicians of the Polish Society of Human Genetics and the national consultant in clinical genetics on what genetic diagnosis of rare diseases should look like.



In 2021, in implementing the Plan for Rare Diseases, the Medical Research Agency announced a competition for clinical research in rare diseases. Twelve projects have been funded, amounting to just over 100 million zlotys. Most importantly, using innovative therapies, treatment is given to all patients with a given mutation.

A significant part of the competition in question is **international cooperation, primarily in genetics, proteins, rare diseases, or oncology**. It is important that genetic diagnostics, especially in the field of oncology, is particularly supported within the scope of the Visegrad Group and even more broadly within the Tri-Sea region. In March of this year, a competition will be announced for the realization of the Center for Digital Medicine, which includes the **establishment of 10 biobanks in Poland at leading medical universities in a uniform standard, where a unified standard for personalized medicine genetic diagnostics will be implemented**.

The agency is intensively engaged in the Work on the Plan for Rare Diseases. Currently, efforts are underway on pricing and various solutions in the primary care model, whether outpatient or specialized, to enable patients to receive comprehensive care, as they are constantly struggling with access to genetic diagnostics and getting to the right center to undertake treatment.

The amendment to the Medical Fund Act of December 20, 2022, which clearly indicates that the Fund will finance genetic testing in the population up to the age of 18, is a good sign, but the National Health Fund clearly defines the conditions for financing the aforementioned tests.

January 25 of this year was the deadline for comments on the draft Order of the President of the National Health Fund specifying the conditions for financing genetic testing. If the Order enters into force, we will continue to have enormous problems with obtaining funding for genetic testing, primarily for hospitalized patients.

A huge role of the MPC is to support the patient throughout the health care system. Rare diseases and genetic diagnosis are particularly good examples of areas where patient organizations work effectively. Most patients do not know what their treatment pathway should look like.

When it comes to rare disease issues, genetic testing is most important. The next meeting of the standing subcommittee on oncology will deal with support for genetics. In the last two years, we have made a great milestone leap in the diagnosis of rare diseases, but also areas related to all instrumentation and patient safety.

We need to do more in the field of educating the next generation of doctors. We continue to see routine thinking. Too rarely, at the beginning of a disease diagnosis, does a doctor consider performing genetic testing.

**Genetic tests must be ordered by competent people, i.e., geneticists, at expert centers** for rare diseases. For rare diseases, genetic testing of the whole family should be done.

There is a whole group of adult patients not diagnosed in childhood, but only in adulthood. For these patients, it is necessary to perform quality genetic testing to treat them correctly.

Patients need services that could diagnose the rare diseases in question. Legal solutions are needed, as well as organizational solutions linked to access to genetic testing.

After the amendment to the Medical Fund Act, we have much broader possibilities for financing various areas, including the treatment of rare diseases. This is an opening to personalized medicine. We need more funding for genetic testing at an appropriate level so that genetic professionals can make responsible decisions that serve patients.

## ROUNDTABLE II:

# CHALLENGES AND MEDICAL NEEDS CONCERNING RARE DISEASES

The prevalence of rare diseases worldwide is estimated at 6 to 8 percent in any population, which implies that in Poland we have between 2 and 3 million patients with the above-mentioned diseases. Thanks to new methods, with high-throughput genomic testing, there are about 50 new genetically determined rare diseases every year.

Rare diseases are one of the priorities of the European Commission's activities. In 2009, a recommendation from the Council was to develop national plans or strategies for rare diseases, which included support for dedicated information networks for rare diseases and registries and databases for epidemiological purposes. In addition, expert centers for patients with rare diseases were to be established. The time for establishing expert centers in member countries passed in 2013.

The Plan for Rare Diseases was adopted by Resolution No. 110 of the Council of Ministers on August 24, 2021, which aims to improve the diagnosis and treatment of rare diseases in Poland following the standards adopted in the EU, as well as to improve access to high-quality and innovative healthcare services and increase knowledge about rare diseases.

Objectives of the Plan for Rare Diseases:

Access to modern diagnostics: genetic (large-scale tests: NGS, aCGH) and non-genetic (in. Highly specialized tests).

Coordinated medical care, including diagnosis, treatment, et al. rare disease expert centers in cooperation with local (specialized) centers and primary care centers.

Establishment of a national network of Expert Centers for Rare Diseases.

Register of Rare Diseases: Identification of groups of patients with specific diseases on the map of Poland / access to rare disease expert centers and other specialized treatment.

Information: the Rare Diseases Platform, an (electronic) patient passport with emergency access.

The Polish Register of Rare Diseases will serve as an epidemiological register and will be prepared to exchange data with European registries. Currently, we do not know how many patients with what diseases, in what parts of the country, and in what proportion we have. The patient enrollment in the registry will be done only by rare disease expert centers and genetic clinics using the ORPHA nomenclature and classification catalog via an electronic form.

We have reliable data showing a comprehensive age cross-section of patients, including adults, stating that as many as 25 to 40 percent of patients in the waiting rooms of specialty clinics, all of them not just in expert centers, are patients with rare diseases. Unfortunately, most of these patients will never know that they have a rare disease unless we decide to effectively implement some systemic solutions.

Most of our patients are the ones who, at some stage of their disease, and sometimes from the beginning, require multispecialty care. Sometimes, multiple people in the same family get sick.

We are committed to mapping patients. We want to know where the medical need is. There is a passport for a patient with a rare disease and an information platform. These are other very powerful educational and informational tools. The moment a patient or a pediatrician, an internist, an orthopedic doctor, or an ED doctor comes across a patient with a rare disease, they will be able to reach out for reliable information.

Approximately 20 percent of patients treated in a specialty clinic will never be diagnosed. They are operated on sooner before the disease is recognized. This is another element of misdiagnosis and escalating costs. The diagnostic odyssey is not only the fact that the patient goes to an outpatient clinic, but has many expensive medical procedures performed, which are well paid.