



AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2022

Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi
w zakresie dostępu do technologii medycznych
i optymalizacji opieki

© Wydawcą raportu jest Modern Healthcare Institute sp. z o.o.
Wszelkie prawa zastrzeżone

Wydawca oraz autorzy nie ponoszą odpowiedzialności za jakiegokolwiek ewentualne decyzje, które zostaną podjęte na podstawie niniejszego opracowania.

Niniejszy raport objęty jest prawami autorskimi.

Zabronione jest powielanie i kopiowanie oraz wykorzystywanie w takiej formie części lub całości raportu, w tym wykresów i tabel zawartych w publikacji, na jakimkolwiek polu eksploatacji, bez pisemnej zgody wydawcy.

Cytowanie fragmentów lub danych zawartych w raporcie powinno zawierać adnotację o źródle.

Treści zawarte w niniejszym raporcie nie mają na celu promowania któregokolwiek z wymienionych produktów leczniczych. Zostały zawarte jedynie w celach informacyjno-edukacyjnych.

AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2022

Koncepcja i redakcja naukowa:
Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA
Prezes: Stanisław Maćkowiak
Redaktor: Krzysztof Jakubiak



ISBN 978-83-962944-8-7

Modern Healthcare Institute
Warszawa 2022



AUDYT KRAJOWEGO FORUM ORPHAN 2022

**Potrzeby pacjentów z chorobami
rzadkimi w zakresie dostępu do
technologii medycznych i
optymalizacji opieki w Polsce**

**Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA
Prezes Stanisław Maćkowiak
Redaktor Krzysztof Jakubiak**

Warszawa, Sierpień 2022

Spis treści

1. Metodologia	2
2. Wnioski	4
3. Potrzeby w zakresie produktów leczniczych	5
4. Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych	7
5. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej	9
6. Potrzeby w zakresie modeli opieki	10
7. Inne potrzeby	14
8. Porównanie Audytu Krajowego Forum Orphan z 2021 roku i 2022 roku	16
8.1. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych	16
8.2. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	17
8.3. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki	17
8.4. Zmiany potrzeb w zakresie modeli i optymalizacji opieki	17
8.5. Zmiany obejmujące inne potrzeby	18
9. Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich	18
9.1. Ars Vivendi	19
9.2. Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią	20
9.3. Fundacja "Rodzina Fra X"	20
9.4. Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”	21
9.5. Fundacja Oswoić Miopatie	22
9.6. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy	22
9.7. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego	23
9.8. Fundacja Rare Diseases Uniqius	24
9.9. Fundacja Równi wśród Równych	25
9.10. Fundacja Serce Dziecka	25
9.11. Fundacja SMA	26
9.12. Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH	29
9.13. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydę	29
9.14. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	30
9.15. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	32
9.16. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastęnię Gravis "Gioconda"	33
9.17. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC	35
9.18. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	36
9.19. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ	37

9.20. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych	38
9.21. Retina AMD Polska	40
9.22. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy.....	41
9.23. Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne.....	41
9.24. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	42
9.25. Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu.....	43
9.26. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających.....	44
9.27 Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk.....	44
9.28. Stowarzyszenie Dignitas Dolentium	45
9.29. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie	46
9.30. Stowarzyszenie Marfan Polska	47
9.31. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL.....	49
9.32. Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"	50
9.33. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego.....	51
9.34. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR.....	51
9.35. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"	52
9.36. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego	53
9.37. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	54
Załącznik 1: Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan	55
Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022.....	57

1. Metodologia

Krajowe Forum Orphan (KFO) przeprowadziło w lipcu i sierpniu 2022 roku drugą edycję audytu mającego na celu poznanie potrzeb organizacji pacjenckich w Polsce. Pierwszą edycję audytu przeprowadzono w 2021 r. Polska należy do nielicznych krajów w Unii Europejskiej, gdzie prowadzony jest cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. W ramach Audytu KFO w 2022 r. pytania podzielono na 5 różnych kategorii obejmujących zagadnienia dostępu do technologii lekowych, dostępu do wyrobów medycznych, dostępu do diagnostyki, potrzeb w zakresie optymalizacji opieki oraz innych potrzeb poza wskazanymi. Do udziału w badaniu zaproszono 51 organizacji pacjenckich, członków Krajowego Forum Orphan, które zrzesza organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. **Uzyskano odpowiedzi od 37 (72%) z 51 (100%) organizacji członkowskich.** Audyt został przeprowadzony z wykorzystaniem formularza ankiety w wersji on-line dostępnym pod adresem: <https://forms.gle/BFRLvSdCHXmvxypo6>. Formularz ankiety stanowi Załącznik 2 do raportu.

Lista 37 organizacji, które udzieliły odpowiedzi na potrzeby badania:

1. Ars Vivendi
2. Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię
3. Fundacja "Rodzina Fra X"
4. Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi "Spina"
5. Fundacja Oswoić Miopatie
6. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy
7. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego
8. Fundacja Rare Diseases Uniqius
9. Fundacja Równi wśród Równych
10. Fundacja Serce Dziecka
11. Fundacja SMA
12. Jedni na milion - stowarzyszenie pacjentów z PNH
13. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydę
14. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona, Warszawa
15. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona
16. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"
17. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC
18. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół
19. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ
20. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
21. Retina AMD Polska
22. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy
23. Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne
24. Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne
25. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate
26. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających
27. Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk
28. Stowarzyszenie Dignitas Dolentium
29. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie
30. Stowarzyszenie Marfan Polska
31. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL
32. Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"
33. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego
34. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR
35. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"
36. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego
37. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

Sformułowano siedem pytań badawczych:

1. Ocena poprawy sytuacji osób chorych na choroby rzadkie w Polsce.
2. Ocena traktowania chorób rzadkich w sposób priorytetowy w Polsce.

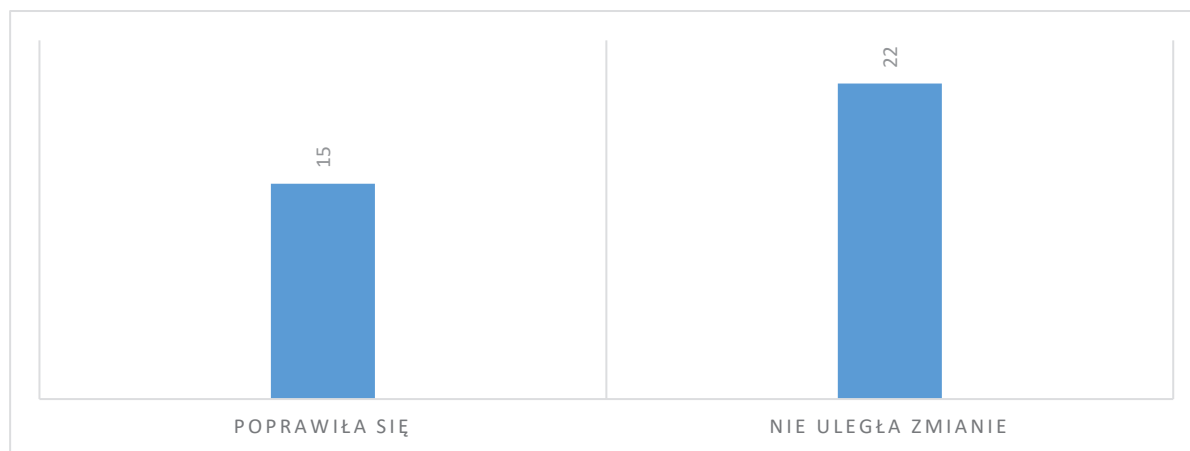
3. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do produktów leczniczych z perspektywy organizacji pacjenckich,
4. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych z perspektywy organizacji pacjenckich,
5. Występowanie potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki z perspektywy organizacji pacjenckich,
6. Występowanie potrzeb w zakresie optymalizacji opieki z perspektywy organizacji pacjenckich,
7. Występowanie innych, dodatkowych potrzeb, poza wymienionym zakresem.

Przeprowadzono analizę przekrojową i opracowano wyniki będące przedmiotem niniejszego opracowania na podstawie uzyskanych odpowiedzi. Rezultaty analiz przedstawiono w ramach skategoryzowanych rozdziałów charakteryzujących problem w zakresie dostępności do produktów leczniczych, wyrobów medycznych, czy diagnostyki, optymalizacji lub poprawy modelu opieki oraz w kategorii innych potrzeb.

2. Wnioski

W ramach Audytu Krajowego Forum Orphan przeprowadzonego w lipcu i sierpniu 2022 roku ok. **40% respondentów (15 organizacji)** wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe **60% organizacji pacjenckich objętych badaniem (22)** jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie.

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce



Źródło: Opracowanie własne

W ramach oceny traktowania chorób rzadkich w Polsce jako priorytetu, większość organizacji pacjenckich biorących udział w 2022 roku w Audycie Krajowego Forum Orphan udzieliło odpowiedzi negatywnej. **Dla 95% organizacji pacjenckich choroby rzadkie nie są priorytetem w Polsce, a tylko 5%, tj. 2 organizacje pacjenckie wskazały, że choroby rzadkie stanowią priorytet w Polsce.**

Wykres. Ocena przez organizacje pacjenckie traktowania chorób rzadkich jako priorytet w Polsce



Źródło: Opracowanie własne.

Organizacje pacjenckie zwracały również uwagę i podkreślały różne problemy w zakresie dostępu według wskazanych kategorii stanowiących kolejno potrzeby do technologii medycznych, wyrobów medycznych, diagnostyki oraz optymalizacji opieki, czy w zakresie innych potrzeb.

- **92% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki**, a szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia fizjoterapeutów i rehabilitantów.
- **85% 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.
- **53% 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.**

3. Potrzeby w zakresie produktów leczniczych

Spośród objętych badaniem organizacji aż **85% organizacji zwróciło uwagę na konieczność dostępu do produktów leczniczych na skutek objęcia ich refundacją**, czy włączenia do programów lekowych oraz zwiększenia wartości refundacji dla wybranych produktów leczniczych. Organizacje pacjenckie wskazały na **konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do 37 produktów leczniczych dla 19 wskazań klinicznych**. Wśród najczęściej dominujących wskazań do dostępu refundacyjnego do

określonych produktów leczniczych znajdowała się nocna napadowa hemoglobinuria, mukowiscydoza, zespół Dravet, wrodzone skazy krwotoczne, rdzeniowy zanik mięśni oraz miastenia gravis.

Tabela 1. Zestawienie produktów leczniczych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizację pacjencie jako potrzeby w zakresie technologii lekowych

Nazwa handlowa	Nazwa międzynarodowa	Wskazanie
Alofisel	Darwadstrocel	Złożone przetoki okołodbytnicze u dorosłych pacjentów z postacią nieaktywną/łagodną choroby Leśniowskiego-Crohna
Aspaveli	Pegcetacoplan	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
Berinert sc	Inhibitor C1 esterazy (podskórny)	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE)
Buccolam	Midazolam	Zespół Dravet
Calcort	Deflazakort	Miastenia gravis
Cayston	INN-aztreonam	Mukowiscydoza
Cellcept	Mycophenolas mofetil	Miastenia gravis
Colobreathe	Colistimethate sodium	Mukowiscydoza
Deflazacord	Deflazacort	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a
Doptelet	Awatrombopag	Pierwotna małopłytkowość immunologiczna (ITP)
Dostinex	Kabergolina	Akromegalia
Elaprase	Idursulfaza- dla chorych od 16 m- ca życia	Zespół Huntera (Mukopolisacharydoza II, MPS II)
Epidiolex	Cannabidol	Stwardnienie guzowe
Evrysdi	Risdiplam	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)
Fintepla	Fenfluramina	Zespół Dravet
Flexilev	Lewodopa i karbidopa	Idiopatyczna choroba Parkinsona i zespół parkinsonowski
Hemlibra	Emicizumab	Wrodzone Skazy Krwotoczne
Koncentrat czynnika IX	Koncentrat czynnika IX	Wrodzone Skazy Krwotoczne
Koncentrat czynnika VIII	Koncentrat czynnika VIII	Wrodzone Skazy Krwotoczne
Koncentrat czynnika X	Koncentrat czynnika X	Wrodzone Skazy Krwotoczne
Kreon	Pancreatinum	Mukowiscydoza
Lamzedo	Welmanaza alfa	Alfa – mannozydoza
Luxturna	Woretygen neparwówek	Dziedziczna dystrofia siatkówki
Mestinonu Retard	Pyridostigmini bromidum	Miastenia gravis
Mytelase	Ambenonii chloridum	Miastenia gravis
Orladeyo	Bertralstat	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE)
Petnidan	Etosuksymid	Zespół Dravet
Preparat PKU	Wyrób specjalnego przeznaczenia żywieniowego	Fenylketonuria
Sumapatryptan	Sumapatryptan	Klasterowe bóle głowy
Synagis	Palivizumabum	Hemodynamicznie zmieniona wada serca u dzieci

Tafen Nasal	Budesonide	Miopatia mitochondrialna pod postacią zespołu Leigh
Tobi Podhaler	INN-tobramycin	Mukowiscydoza
Ubretid	Distigmini bromidum	Miastenia gravis
Ultomiris	Ravalizumab	Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)
Vyndaqel	Tafamidis	Amyloidoza transtyretynowa serca (ATTR-CM)
Zavesca	Miglustat	Ch. Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne
Zolgensma	Onasemnogen abeparwovek	Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)

Źródło: Opracowanie własne

4. Potrzeby w zakresie wyrobów medycznych

53% organizacji pacjenckich zrzeszających osoby z chorobami rzadkimi i biorących udział w niniejszym badaniu wskazało na konieczność poprawy dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego. Poprawa dostępu obejmuje zarówno wprowadzenie wyrobów do refundacji, zwiększenie refundacji, ale przede wszystkim zmianę kryteriów przyznawania i zmiany w zakresie czasu przyznawania wyrobów medycznych. Istotna z perspektywy organizacji pacjenckich jest także jakość wyrobów medycznych.

Wśród najczęściej zgłaszanych potrzeb w zakresie wyrobów medycznych wśród objętych badaniem organizacji pacjenckich wymieniano między innymi zmiany w zakresie kryteriów przyznawania wyrobów medycznych. Podkreślano także konieczność zwiększenia refundacji dla pacjentów dla wszystkich wyrobów medycznych. Oprócz wyrobów ortopedycznych, równie często pojawiała się wśród potrzeb konieczność dostępu do sprzętu do wentylacji mechanicznej, ale także koncentratorów tlenu, czy respiratorów. Niektóre organizacje pacjenckie wskazały na potrzebę dostępu do koflatoru.

Tabela 2. Zestawienie wyrobów medycznych wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjencie jako potrzeby w zakresie technologii medycznych

Wyrób medyczny	Wskazania
Porty naczyniowe i specjalistyczne igły	Choroba Fabry'ego
Rurki tracheostomijne wymieniane raz w miesiącu Koncentratory tlenu do tlenoterapii w warunkach domowych Ssaki do odsysania wydzieliny z dróg oddechowych Specjalistyczne łóżka Wózki	Choroba Huntingtona
Zwiększenie refundacji i dostęp do różnych pieluchomajtek, pieluch i wkładek urologicznych Łóżko rehabilitacyjne Wózki inwalidzkie Materac przeciwoleżynowy Schodolaz	Choroba Parkinsona

Refundacja kosztów przystosowania łazienki do potrzeb pacjentów	
Specjalistyczne protezy zębowe, implanty Aparaty słuchowe Specjalistyczne kamizelki chłodzące	Dysplazja Ektodermalna
Koflator	Dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a
Dostęp do leczenia tlenem	Klasterowe bóle głowy
Koncentrator tlenu Respiratory domowe Zaopatrzenie ortopedyczne: ortezy, kule, balkoniki, wózek inwalidzki, materace przeciwoleżynowe	Miastenia
Zaopatrzenie ortopedyczne Sprzęt do wentylacji mechanicznej Jednorazowe materiały medyczne do wentylacji mechanicznej, żywienia dojelitowego i pozajelitowo	Miopatia
Nebulizatory i inhalatory dla osób powyżej 18 r.ż. System drenażowy „the Vest”	Mukowiscydoza
Koncentratory tlenu, w tym przenośne Wózki inwalidzkie Rowerki rehabilitacyjne	Nadciśnienie płucne
Wprowadzenie 100% refundacji dla wszystkich wyrobów medycznych Brak konieczności każdorazowej wizyty u specjalisty w ramach lepszego dostępu do wyrobów medycznych	Naprzemienna hemiplegia dziecięca (AHC)
Respiratory Wózki inwalidzkie Kule ortopedyczne Sprzęt rehabilitacyjny Darmowe pampersy Podkłady Opatrunki Refundacja wyrobów ortopedycznych bez czekania na upływanie terminu w jakim wyrób został dofinansowany	Ogólnie choroby rzadkie
Cewniki hydrofilowe, np. typu Compact Urządzenie do irygacji jelita grubego, np. Peristeen	Przepuklina oponowo-rdzeniowa u dzieci
Cewniki hydrofilowe – pełna refundacja	Dorośli pacjenci ze spina bifida, stwardnieniem rozsianym oraz urazami rdzenia kręgowego
Koflator Specjalistyczne ortezy typu AFO, KAFO, HKAFO lub gorsety z lekkiego tworzywa Zmiana systemu finansowania sprzętu ortopedycznego	Rdzeniowy zanik mięśni

Dostęp do materacy przeciwoleżynowych Brak żywienia medycznego w początkowej fazie choroby	Stwardnienie boczne zanikowe
Osprzęt do aplikowania dożylnego	Wrodzone skazy krwotoczne
Uproszczenie dostępu do zaopatrzenia ortopedycznego: gorsety ortopedyczne i ortezy bez ograniczenia ilościowego 1 szt. na rok.	Zespół Marfana
Refundacja okularów z filtrami medycznymi w kolorach	Zwyrodnienie plamki żółtej

Źródło: Opracowanie własne

5. Potrzeby w zakresie diagnostyki laboratoryjnej i obrazowej

Aż 83% organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi wskazało potrzeby poprawy dostępu do diagnostyki. Wśród najczęstszych potrzeb dotyczących diagnostyki wśród osób z chorobami rzadkimi wymieniano skrócenie czasu oczekiwania na specjalistyczne badania. Co więcej wskazywano również często potrzebę utworzenia referencyjnych ośrodków. Nie bez znaczenia pozostaje także postępowanie poza kolejnością dla diagnozy wśród osób z podejrzeniem choroby rzadkiej. Dodatkowo wskazane zostały potrzeby w zakresie określenia ścieżek diagnostycznych dla chorób rzadkich, czy też stworzenie rejestru chorych wraz z dostępem do dokumentacji medycznej, aby z skorzystać z wiedzy i doświadczeń innych lekarzy. Wymienianą potrzebą jest także uzupełnienie informacji wśród lekarzy Podstawowej Opieki Zdrowotnej na temat diagnostyki chorób rzadkich. Dla osób z chorobami rzadkimi szczególnie istotne jest poszerzenie diagnostyki genetycznej poza zakres podstawowy badań, ale również stałe monitorowanie poprzez diagnostykę postępu choroby.

Tabela 3. Zestawienie obszarów diagnostyki wraz z ich wskazaniem klinicznym, wymienionych przez organizacje pacjencie jako potrzeby w zakresie diagnostyki

Obszar diagnostyki	Wskazanie
Zalecanie badań IGF-1 przez lekarzy POZ ze względu na trudny dostęp do endokrynologów	Akromegalia
Rozszerzenie diagnostyki genetycznej poza zakres podstawowy	Ataksja Rdzeniowo-Mózdkowa
Badania przesiewowe w stacjach dializ	Choroba Fabry'ego
Testy suchej kropli krwi MR całego ciała	Choroba Gauchera
Dostęp do badań genetycznych	Choroba Huntingtona
Utworzenie modelu hospitalizacji krótkoterminowej na potrzeby wykonania kompleksowych badań: MRI, EEG, laboratoryjne, neurologiczne, logopedyczne i psychologiczne	Choroba Parkinsona
Dostęp do badań genetycznych	Choroby nerwowo-mięśniowe
W celu diagnostyki stomatologii, genetyki, alergologii, okulistyki, laryngologii, dermatologii, pulmonologii, ortopedii, neurologii oraz psychologii	Dysplazja Ektodermalna

Wprowadzenie badań do oceny postępu choroby	Dystrofie mięśniowe
Badanie krwi na poziom fenylalaniny	Fenylketonuria
Brak lekarzy specjalizujących się w diagnostyce chorób rzadkich	Klasterowe bóle głowy
Badanie całościowe (WES)	Miopatia
Wprowadzenie przesiewowych badań np. ECHO serca Badania genetyczne	Nadciśnienie płucne
Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu (nawet bez neurologii dziecięcej i epileptologa) Wysyłanie EEG do centrum eksperckiego w celu uzyskania opisu badania Nabycie umiejętności wśród lekarzy do wykonania i interpretacji badania EEG w sedacji u dzieci	Naprzemienna hemiplegia dziecięca (AHC)
Usprawnienie diagnostyki w zakresie stężenia i aktywności C1 inhibitora Finansowanie diagnostyki genetycznej dla dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego	Obrzęk naczynioruchowy
Dostęp do badań Echo serca płodu u wszystkich ciężarnych kobiet bez względu na wiek	Podjęzanie występowania wady serca wśród dzieci
Dostęp do diagnostyki molekularnej	Rdzeniowy zanik mięśni
Dostęp do diagnostyki neurologicznej, EMG, badań genetycznych	Stwardnienie boczne zanikowe
Szybki dostęp do badań USG, TK i MR	Stwardnienie guzowate
Dostęp do badań genetycznych nosicielstwa hemofilii	Wrodzone skazy krwotoczne
Dostęp do diagnostycznych testów genetycznych z krwi w szerszym zakresie niż 1 gen, umożliwienie sekwencjonowania nowej generacji dla wszystkich chorób tkanki łącznej, aorty. ECHO serca, angio CT, MR, RTG, poziom witamy D3	Zespół Marfana
Dostęp do diagnostyki chorób oczu	Zwrodnienie plamki żółtej

Źródło: Opracowanie własne

6. Potrzeby w zakresie modeli opieki

92% organizacji pacjenckich spośród tych objętych badaniem organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi podkreśla potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi – szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, interdyscyplinarnej opieki różnych specjalistów i wprowadzenia do modelu opieki stałej aktywności i obecności psychologów, rehabilitantów, fizjoterapeutów, jak i innych specjalistów. Bardzo często wśród potrzeb wymieniano także potrzebę opieki wytchnieniowej i wsparcia dla opiekunów osób z chorobami rzadkimi.

Zidentyfikowano 70 potrzeb organizacji pacjenckich w kontekście utworzenia modelu opieki i jej optymalizacji, które wymieniono poniżej:

1. Wprowadzenie kompleksowej opieki dla pacjentów chorych na fenylketonurię, w tym usprawnienie wizyt u lekarzy specjalistów.
2. Zapewnienie ciągłości opieki wśród pacjentów z zespołem łamliwego chromosomu X u tych samych specjalistów wśród osób, które ukończyły 18 r.ż.
3. Niezbędne jest utworzenie możliwości wsparcia rehabilitacyjnego dla dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową.
4. Wprowadzenie opieki wytchnieniowej jednocześnie dla opiekunów dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową.
5. Wprowadzenie ośrodków referencyjnych i opieki koordynowanej nad pacjentami z miopatią.
6. Utworzenie Ośrodków Chorób Rzadkich, w tym dostęp do diagnostyki w takim ośrodku dla dzieci i dorośli z dystrofiami (DMD/BMD, FSHD, LGMD) w każdym województwie, gdzie byłiby całościowo badani i monitorowani przez zespół specjalistów zgodnie ze standardami opieki przyjętymi przez Treat-NMD.
7. Potrzeba utworzenia opieki psychologicznej i procedury objęcia długoterminową opieką domową dla pacjentów wentylowanych mechanicznie z dystrofią mięśniową typu Duchenne'a.
8. Uzupełnienie dotychczasowej opieki o wsparcie opiekunów, rehabilitantów i psychologów, w tym utworzenie dostępu do terapii enzymatycznej zastępczej dla osób z chorobami rzadkimi.
9. Utworzenie wsparcia w opiece nad chorym w domu, w tym wsparcia pielęgniarzkiego dla osób z chorobami rzadkimi.
10. Udostępnienie transportu medycznego na badania i rehabilitację dla osób z chorobami rzadkimi.
11. Podjęcie działań dotyczących zapewnienia odpowiednich specjalistów dla dzieci z wrodzonymi wadami serca, w tym utworzenie co najmniej czterech ośrodków medycznych, połączonych systemowo z oddziałami kardiologii dziecięcej.
12. Zapewnienie dostępu do rehabilitacji pooperacyjnej dla dzieci po przebytych zawałach serca.
13. Utworzenie modelu kompleksowej opieki medycznej, koordynowanej na różnych poziomach opieki zdrowotnej, z uwzględnieniem koordynacji dotyczącej programów lekowych dla pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni.
14. Zapewnienie także wiedzy wśród fizjoterapeutów na temat rdzeniowego zaniku mięśni oraz dostępności do sprzętu rehabilitacyjnego odpowiedniej jakości.
15. Utworzenie nowego systemu finansowania sprzętu rehabilitacyjnego i pozostałych wyrobów medycznych w ramach programu „Aktywny samorząd”.
16. Zapewnienie wsparcia w drodze do domu pacjentom z nocną napadową hemoglobinurią (PNH) po wlewach, w tym odpowiedniego monitoringu ze względu na złe samopoczucie.
17. Niezbędne jest także umożliwienie wykonywania wlewów w warunkach domowych, m.in. dla kobiet w ciąży z nocną napadową hemoglobinurią (PNH).
18. Zmniejszenie liczby hospitalizacji trzydniowych na rzecz podniesienia wyceny wizyt ambulatoryjnych w mukowiscydozie.
19. Niezbędne jest także wprowadzenie zespołów interdyscyplinarnych i ich aktywności podczas pobytu osób z mukowiscydozą w szpitalu.
20. Wprowadzenie dostępu do fizjoterapii domowej w trybie ciągłym wraz z pełną refundacją w mukowiscydozie.
21. Wprowadzenie procedury dostępu do antybiotykoterapii dożylniej w warunkach domowych realizowanej przez opiekunów dzieci chorych.

22. W ramach optymalizacji opieki w chorobie Parkinsona wymieniona została potrzeba wzrostu wiedzy wśród specjalistów o chorobie i różnicowanie choroby względem innych chorób neurodegeneracyjnych.
23. Zapewnienie także pacjentom informacji i możliwości skorzystania ze świadczeń socjalnych i innych świadczeń rentowych, rehabilitacyjnych w chorobie Parkinsona.
24. Kluczowe jest utworzenie ośrodków referencyjnych dla osób z chorobą Parkinsona, w tym monitorujących postęp choroby i z zapewnieniem konsultacji fizjoterapeutów, psychoterapeutów, czy dietetyków. Właściwe byłoby utworzenie modelu hospitalizacji krótkoterminowej, np. jednodniowej w ramach której to możliwe byłoby wykonanie kompleksowych badań (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc). Możliwość by w czasie takiej hospitalizacji obecny był opiekun.
25. Wskazano na potrzebę utworzenia rehabilitacji dostosowanej do potrzeb osób z chorobą Parkinsona.
26. Objęcie rodzin chorych opieką psychologiczną, w tym utworzenie funkcji opiekuna rodziny osoby z chorobą Parkinsona.
27. Istnieje potrzeba w zakresie zapewnienia właściwych materiałów informacyjno-edukacyjnych dla pacjentów i ich rodzin od momentu otrzymania diagnozy.
28. Niezbędne jest utworzenie hospicjów dla pacjentów z chorobą Huntingtona oraz zapewnienie odpoczynku dla opiekunów, opieki wytchnieniowej.
29. Wśród kluczowych potrzeb z zakresu optymalizacji opieki osób chorych na miastenię wymieniono utworzenie jasnych kryteriów postępowania dla lekarzy rehabilitacji i fizjoterapeutów, tak aby mieli wiedzę jak pracować z pacjentem z miastenią.
30. Dla osób z miastenią kluczowe jest również zwiększenie wiedzy wśród innych specjalizacji poprzez szkolenia, w tym edukacja pracowników pogotowia ratunkowego i SOR – w tym w kontekście szybkości podejmowania decyzji przez dyspozytorów.
31. Zasadną potrzebą jest także utworzenie sieci wsparcia psychologicznego, utworzenie sieci ośrodków dla miasteników.
32. Wprowadzenie jasnych wytycznych dla programu rehabilitacji osób chorych na miastenię.
33. Umożliwienie szybkiego dostępu do specjalistów dla osób chorych na miastenię.
34. Istotną potrzebą są także szczegółowe kryteria stosowania konkretnych procedur medycznych w przypadku wystąpienia przełomu miastenicznego, bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do przetoczenia immunoglobulin ludzkich, czy też do zabiegu plazmaferezy, nie tylko w stanie bezpośredniego zagrożenia życia jak dotychczas, ale też w stanie istotnego zaostrzenia i w związku z tym możliwości rozwinięcia przełomu miastenicznego.
35. Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich i zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalizacji w ramach doboru optymalnego modelu opieki dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC). Niezbędna jest edukacja lekarzy w zakresie choroby.
36. Finansowanie i wprowadzenia innowacyjnych terapii dla osób z naprzemienną hemiplegią dziecięcą (AHC).
37. Usprawnienie organizacji wizyt jednodniowych w ośrodkach dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym jest jedną z głównych potrzeb w ramach optymalizacji opieki.
38. Wskazano również potrzebę wzrostu dostępu do tlenoterapii domowej z poradni leczenia tlenem, możliwości korzystania z poradni leczenia bólu w przypadku leczenia przy użyciu pompy

- do podawania leku, wprowadzenie bezpłatnych szczepień dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym.
39. Osoby z nadciśnieniem płucnym potrzebują zwiększenia dostępu do psychologia, psychiatri i dietetyka.
 40. Potrzebą jest także podkreślanie rehabilitacji w nadciśnieniu płucnym, zwiększenie dostępu do niej i stworzenie dedykowanego programu rehabilitacji osób z nadciśnieniem płucnym.
 41. Wśród pacjentów z obrzękiem naczynioruchowym w ramach optymalizacji opieki kluczowe jest wyłączenie spełnienia głównych założeń szczegółowo określonych w projekcie Planu dla Chorób Rzadkich.
 42. Zwiększenie ilości refundowanej rehabilitacji dla pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi jest potrzebą związaną z optymalizacją opieki, w tym wprowadzenie holistycznej opieki nad pacjentami z chorobami nerwowo-mięśniowymi i ułatwienie dostępu do neurologa , kardiologa, ortopedy oraz dietetyka.
 43. Zapewnienie systemowej opieki asystenta dla dzieci i młodzieży oraz osób dorosłych szczególnie dla tych za znacznym stopniem niepełnosprawności w chorobach nerwowo-mięśniowych.
 44. Wśród pacjentów ze zwyrodnieniem plamki żółtej AMD właściwe jest objęcie dodatkową opieką psychologiczną oraz rehabilitacją osób z dysfunkcją wzroku.
 45. Dla osób chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne w zakresie potrzeb dotyczących optymalizacji opieki niezbędna jest rehabilitacja i fizjoterapia w większym wymiarze godzin.
 46. Osoby chore na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne potrzebują stały dostęp do stomatologii specjalistycznej.
 47. Utworzenie centr leczenia chorych na choroby rzadkie zarówno dla dzieci i dorosłych jest potrzebą w zakresie optymalizacji opieki wśród osób chorych na stwardnienie guzowe.
 48. Potrzebą jest także udostępnienie leczenia stomatologicznego dla osób ze stwardnieniem.
 49. Osoby chore na akromegalię wśród potrzeb związanych z optymalizacją opieki wymieniają utworzenie szybkiej ścieżki diagnostycznej akromegalii, w szczególności możliwość zlecenia badania IFG-1 przez lekarzy POZ, a także zapewnienie dostępu do opieki psychiatrycznej, psychologicznej.
 50. Wprowadzenie standardu opieki również edukacji osób chorych w zakresie leczenia ruchem i rehabilitacji oraz wiedzy o możliwości posiadania dzieci wśród osób chorych na akromegalię.
 51. Stałe podnoszenie poziomu leczenia i dostępu do ośrodków leczenia skaz krwotocznych w województwach.
 52. Utworzenie ośrodka referencyjnego dla osób chorych na pęcherzowe oddzielanie się naskórka (EB), w tym ciągła diagnostyka, badania dla chorych na EB co najmniej raz do roku kompleksowe.
 53. Wzrost świadomości w szpitalach o pacjentach z EB po urodzeniu.
 54. Wprowadzenie opieki całodobowej, opieki w domu, pomoc w opiece, długoterminowej wśród pacjentów ze stwardnieniem bocznym zanikowym.
 55. Umożliwienie wizyt specjalistów do domu osoby ze stwardnieniem - laryngologa, okulisty, stomatologa, neurologa, logopedy, neurologopedy i innych w razie potrzeby.
 56. Wprowadzenie wsparcia w opiece paliatywnej nad osobami z miopatią i wsparcie opiekunów w opiece wytchnieniowej.
 57. Osoby z zespołem Marfana wskazują wśród potrzeb dotyczących optymalizacji opieki konieczność umożliwienia lekarzom POZ zlecenia podstawowych i rozszerzonych badań.
 58. Utworzenie opieki wielospecjalistycznej, w tym dla dzieci uwzględniającej leczenie kardiologiczne, hormonalne, wraz z diagnozą molekularną, przy udziale ortopedy i rehabilitanta

oraz okulisty na każdym etapie, a dla dorosłych kontrole kardiologiczne, połączone z konsultacjami ortopedycznymi i specjalistami leczenia bólu w zespole Marfana. Dostęp do leczenia ciężkich wad ocznych takich jak operacje usunięcia i wszczepienie sztucznych zastawek typu crab (obecnie tylko komercyjnie).

59. Właściwe jest także zniesienie limitów na rehabilitację dzieci chorych na zespół Marfana.
60. Wśród dorosłych chorych na zespół Marfana niezbędne jest wprowadzenie ośrodków leczenia ortopedycznych wad klatki piersiowej i koordynowanej opieki oraz zapewnienie diagnostyki genetycznej.
61. W ramach zaspokojenia potrzeb dotyczących optymalizacji opieki dla osób z dysplazją elekrodermalną należy wprowadzić wsparcie w opiece, w tym opiekę wytchnieniową dla opiekunów.
62. Powstanie lokalnych ośrodków lub poradni dla osób z chorobą Pompego.
63. Poprawa współpracy lekarzy różnych specjalizacji oraz przepływu informacji między lekarzami w ramach optymalizacji opieki wśród osób chorych na amyloidozę TTR.
64. Zwiększenie dostępu do rehabilitacji domowej oraz wprowadzenie dostępu do rehabilitacji sanatoryjnej dla osób z ataksją rdzeniowo-mózdkową.
65. Utworzenie centrów referencyjnych do celach diagnostyki i holistycznej opieki przy jednoczesnym zapewnieniu przyjmowania Enzymatycznej Terapii Zastępczej jak najbliższej miejsca zamieszkania dla osób z chorobą Fabry'ego.
66. Umożliwienie podań domowych ETR ("home therapy") dla pacjentów z chorobą Fabry'ego, którzy ze względów lokalizacyjnych, ekonomicznych, czy zdrowotnych mają trudności w co dwutygodniowym dotarciu do szpitala.
67. Zapewnienie komfortowego przejścia pacjentom pediatrycznym, kończącym 18 lat pod opiekę ośrodków specjalistycznych, szczególnie w kontekście programu lekowego i przyjmowania leczenia.
68. Wprowadzenie opieki psychologicznej jako standardu przy diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. Polepszenie i ułatwienie dostępu do specjalistycznej rehabilitacji poudarowej i kardiologicznej (dostępność terminów, ilość ćwiczeń, zalecenia dla pacjentów).
69. Opracowanie jasnych wytycznych dotyczących możliwości przyjęcia Enzymatycznej Terapii Zastępczej w innym szpitalu niż ten, który na stałe opiekuje się pacjentem.
70. Dostęp do terapii domowej dla osób z chorobą Gauchera. Możliwość korzystania z terapii najbliższej pacjenta w szpitalach powiatowych lub poradniach bez konieczności dojeżdżania do miast wojewódzkich na podania leku.

7. Inne potrzeby

69% organizacji pacjenckich zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi podkreśliło potrzeby inne, niż te zorientowane na poprawę dostępu do technologii medycznych, wyrobów medycznych, diagnostyki lub utworzenia, czy optymalizacji modelu opieki. Najczęściej powtarzane potrzeby były skoncentrowane na systemie orzecznictwa o niepełnosprawności oraz konieczności jego zmiany, edukacji lekarzy w kierunku rozpoznawania, diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Wiele organizacji podkreślało również potrzebę zapewnienia odpowiednich świadczeń dla opiekunów, czy ich późniejszej aktywizacji zawodowej.

Zidentyfikowano 26 różnych potrzeb organizacji pacjenckich, które wymieniono poniżej:

1. Ze względu na wysoką inflację oraz kosztowną żywność niskobiałkową, potrzeba refundacji tej żywności jako leku w walce z chorobą - fenyloketonuria i inne rzadkie choroby metaboliczne. Żywność ta to m.in. syrop klonowy, kwasice, tyrozynergemia, acydurie malonowe, acydemia izowalrianowa, hiperamonemi, homocystynuria, itp.
2. Wsparcie osób z przepukliną oponowo-rdzeniową w zakresie przejścia z okresu dziecięcego w dorosłość.
3. Wyrównanie wysokości świadczenia pielęgnacyjnego do wysokości średniego krajowego wynagrodzenia niezależnie od wieku podopiecznego.
4. Zapewnienie świadczenia emerytalnego dla opiekunów osób z chorobami rzadkimi.
5. Ułatwienia w zatrudnianiu dorosłych osób z chorobami rzadkimi oraz likwidacja progów zarobkowych przy jednoczesnym pobieraniu renty socjalnej (pułapka rentowa).
6. Wsparcie rodzin i opiekunów osób z chorobami rzadkimi w momencie diagnozy.
7. Wprowadzenie funkcji asystenta niepełnosprawnego ucznia.
8. Zwiększenie ilości godzin w systemie nauczania indywidualnego dla dzieci z chorobami nerwowo-mięśniowymi takimi jak rdzeniowy zanik mięśni, miopatie oraz dystrofia mięśniowa Duchenne'a. Wprowadzenia zmian w indywidualnych programach edukacyjno-terapeutycznych umożliwiających większy udział dzieciom z niepełnosprawnością ruchową w życiu szkolnym oraz pełną integrację ze środowiskiem rówieśników.
9. Utworzenie funkcji asystentów osobistych dla osób DMD, FSHD i LGMD.
10. Dostęp do mieszkań chronionych dla osób poruszających się na wózku inwalidzkim.
11. Rozpoznanie potrzeb pacjentów wentylowanych mechanicznie z miopatiami.
12. Zmiana systemu orzekania o niepełnosprawności na jeden ogólnopolski bardziej zróżnicowany system wprowadzający więcej niż trzy stopnie, co pozwoli na wyłonienie rzeczywistej grupy osób z niepełnosprawnościami która potrzebuje konkretnego wsparcia ze względu na niepełnosprawność, a nie chorobę, w tym potrzebę pomocy w czynnościach dnia codziennego. A także wprowadzenie jasnych wytycznych orzekania o niepełnosprawności.
13. Likwidacja dyskryminacji w wyborze stowarzyszeń do Rady Narodowego Programu Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne.
14. Oddanie decyzji o stosowanych terapiach i lekach lekarzom, a wykluczenie decyzyjności samorządów o zakupie określonych leków.
15. Edukacja środowisk medycznych o chorobach rzadkich, w tym tworzenie kampanii społecznościowych.
16. Potrzeba zapewnienia dostępnego i bezpłatnego transportu dla osób z chorobami rzadkimi
17. Potrzeba wprowadzenia alternatywnych sposobów realizacji podawania leku lub wizyt – poza ośrodkami i szpitalami, a w lokalizacjach bardziej dogodnych dla pacjentów.
18. Wprowadzenie wsparcia socjalnego dla osób z chorobami rzadkimi.
19. Finansowanie i wdrożenie telerehabilitacji w chorobach rzadkich, w tym np. z fizjoterapii i rehabilitacji w tej formie.
20. Wprowadzenie tablic sensorycznych dla dorosłych z chorobą Parkinsona w miejscach ogólnodostępnych, publicznych.
21. Wprowadzenie szkoleń lub spotkań informacyjnych w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biurach obsługi obywateli etc.) nt. choroby Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby.

22. Potrzeba uzyskiwania wsparcia finansowego na opłacenie siedziby stowarzyszeń i fundacji dedykowanych wsparciu osób z chorobami rzadkimi, czy też refundacji etatu osób zatrudnionych.
23. Wprowadzenie ogólnopolskiej karty chorego na Miastenię Gravis - ujednoliconego dokumentu, który byłby informacją do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie), szczególnie z uwagi na listę leków bezwzględnie przeciwwskazanych, łącznie z niektórymi środkami znieczulającymi.
24. Wprowadzenie braku limitów na fizjoterapię w chorobach rzadkich lub dofinansowanie do terapii prywatnych, a także zwiększenie dofinansowań dla turnusów rehabilitacyjnych.
25. Aktywizacja zawodowa osób z chorobami rzadkimi.
26. Uproszczenie zasad przyznawania kart parkingowych dla osób z chorobami rzadkimi.
27. Wprowadzenie usprawnień w zakresie obsługi przez szpitale pacjentów w ramach podawania leków.

8. Porównanie Audytu Krajowego Forum Orphan z 2021 roku i 2022 roku

W marcu 2021 roku 35 organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi w Polsce wzięły udział w Audycie Krajowego Forum Orphan. Do udziału w badaniu z 2021 roku zaproszono łącznie 48 organizacji pacjenckich, uzyskano odpowiedzi od 73% organizacji pacjenckich spośród wszystkich zaproszonych. Natomiast w lipcu 2022 roku 37 organizacji pacjenckich wzięło udział w Audycie Krajowego Forum Orphan. Zaproszonych zostało 51 organizacji pacjenckich, spośród których 72% udzieliło odpowiedzi.

8.1. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych

W 2021 roku organizacje pacjenckie biorące udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wskazały na potrzebę objęcia refundacją 23 produktów leczniczych w 14 wskazaniach klinicznych. Natomiast Audyt przeprowadzony w 2022 roku przedstawia potrzeby organizacji pacjenckich związane z dostępem lub refundacją do 16 wskazań klinicznych aż 34 produktów leczniczych - prawie o połowę więcej produktów leczniczych niż w roku poprzednim. Niemniej jednak 5 produktów leczniczych zostało wymienionych w zakresie potrzeb zarówno w 2021 roku, jak i w 2022 roku.

Tabela. Wykaz produktów leczniczych wskazywanych przez organizacje pacjenckie w 2021 roku i w 2022 roku w ramach potrzeb osób z chorobami rzadkimi.

Nazwa handlowa	Nazwa międzynarodowa	Wskazanie
Evrysdi	Risdiplam	Rdzeniowy zanik mięśni
Vyndaqel	Tafamidis	Amyloidoza transtyretynowa serca
Luxturna	Woretygen neparwówek	Dziedziczna dystrofia siatkówki
Zavesca	Miglustat	Choroba Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne
Zolgensma	Onasemnogen abeparwówek	Rdzeniowy zanik mięśni

Źródło: Opracowanie własne

8.2. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych

W 2021 roku tylko 32% organizacji pacjenckich biorących udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wymieniło potrzeby obejmujące dostęp do wyrobów medycznych. W Audycie przeprowadzonym w 2022 roku aż 53% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby dotyczące dostępu do wyrobów medycznych.

W 2021 roku organizacje pacjenckie w potrzebach osób z chorobami rzadkimi wymieniały niepowtarzające się wyroby medyczne względem wskazań klinicznych. Natomiast w 2022 roku duża część wskazanych wyrobów medycznych przez organizacje pacjenckie pokrywała się. Najczęściej wymieniano wśród potrzeb sprzęt ortopedyczny, koflatory, koncentratory tlenu, pieluchomajtki, podkładowki, wkładki, cewniki, łóżka rehabilitacyjne i ortopedyczne.

8.3. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki

W 2021 roku aż 85% organizacji pacjenckich biorących udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wymieniło potrzeby obejmujące dostęp do odpowiedniej diagnostyki. W 2022 roku 83% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w tym zakresie.

Najczęściej wymienianą potrzebą w 2021 roku oraz w 2022 roku przez organizacje pacjenckie skupiające osoby z chorobami rzadkimi była potrzeba dostępu do badań genetycznych. W 2021 roku wymieniono taką potrzebę dla 9 wskazań klinicznych takich jak choroba Huntingtona, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni, zespół Marfana, miopatia, naprzemienna hemiplegia dziecięca, cukrzycowy obrzęk plamki, zanik mięśni, choroby nerwowo-mięśniowe (dystrofie, rdzeniowy zanik mięśni, miastenia, miopatie, polineuropatie, stwardnienie zanikowe boczne). Z kolei w 2022 roku wymieniono również dla 9 wskazań potrzebę dostępu do diagnostyki genetycznej. Wśród wskazań tych znajduje się ataksja rdzeniowo-mózdkowa, choroba Huntingtona, choroby nerwowo-mięśniowe, dysplazja Ektodermalna, nadciśnienie płucne, obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni, stwardnienie boczne zanikowe, zespół Marfana. Wśród wskazań dla potrzeby wprowadzenia badań genetycznych zarówno w 2021 roku, jak i 2022 roku występowały tylko cztery wspólne wskazania takie jak choroba Huntingtona, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni, zespół Marfana.

8.4. Zmiany potrzeb w zakresie modeli i optymalizacji opieki

W Audycie Krajowego Forum Orphan w 2021 roku potrzeby w zakresie poprawy opieki, jej optymalizacji dla osób z chorobami rzadkimi wskazało 76% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu. Z kolei w 2022 roku 92% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu wskazało na potrzeby związane z optymalizacją opieki. Jednocześnie w 2021 roku organizacje pacjenckie wymieniły 29 potrzeb, a w 2022 roku organizacje pacjenckie wskazały aż 69 potrzeb związanych z optymalizacją opieki dla osób z chorobami rzadkimi.

Zarówno w 2021 roku, jak i w 2022 roku wśród potrzeb najczęściej wskazywanych w zakresie optymalizacji opieki dla osób z chorobami rzadkimi wymieniano utworzenie modelu opieki kompleksowej oraz potrzebę powstawania ośrodków referencyjnych dedykowanych danej chorobie rzadkiej. Jednocześnie w 2021 roku wśród zgłaszanych potrzeb aż 79%, to jest 23 potrzeby spośród

wszystkich 29 potrzeb dotyczących optymalizacji opieki dotyczyło wprowadzenia opieki koordynowanej i ośrodków referencyjnych, centr specjalizujących się w chorobach rzadkich. Natomiast w 2022 roku udział potrzeb związanych z opieką koordynowaną i specjalistycznymi ośrodkami referencyjnymi stanowił 23% wszystkich potrzeb związanych z optymalizacją opieki, to jest 16 potrzeb tego typu spośród wszystkich 70 potrzeb dotyczących optymalizacji opieki dla osób z chorobami rzadkimi.

8.5. Zmiany obejmujące inne potrzeby

W 2021 roku przeprowadzony Audyt Krajowego Forum Orphan wskazuje na to, że 71% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu wymieniło również inne potrzeby osób z chorobami rzadkimi, niż te we wskazanych kategoriach obejmujących produkty lecznicze, wyroby medyczne, diagnostykę oraz optymalizację opieki. Natomiast w 2022 roku niewiele mniej – 69% objętych badaniem organizacji pacjenckich wskazało inne potrzeby, poza przyjętymi kategoriami.

Najczęściej wymienianą potrzebą przez organizacje pacjenckie w 2021 roku w zakresie innych potrzeb były te, związane ze wzrostem liczby lekarzy specjalistów w odpowiednich dziedzinach, edukacją specjalistów w lekarzy w kierunku rozpoznawania, diagnostyki i leczenia chorób rzadkich, czy też tworzenia rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi. Analiza odpowiedzi udzielonych w 2022 roku w ramach Audytu Krajowego Forum Orphan przez organizacje pacjenckie wskazuje na to, że wśród innych potrzeb skoncentrowano się głównie na konieczności wprowadzenia zmian dotyczących systemu orzecznictwa o niepełnosprawności w Polsce oraz zapewnieniu odpowiedniego wsparcia – zarówno psychologicznego, jak i w formie opieki wytchnieniowej dla opiekunów i rodzin osób z chorobami rzadkimi. Zarówno w 2021 roku i 2022 roku podkreślano potrzebę edukacji środowiska medycznego nt. chorób rzadkich.

9. Zestawienie potrzeb według organizacji pacjenckich

W Krajowym Audycie przeprowadzonym przez Krajowe Forum Orphan, zrzeszającym organizacje pacjenckie reprezentujące osoby z chorobami rzadkimi, udział wzięło 37 organizacji pacjenckich (72%) spośród 51 (100%) zaproszonych do udziału w przedmiotowym badaniu.

Przedstawiciele organizacji pacjenckich sformułowali potrzeby w 5 podstawowych kategoriach:

1. Potrzeb w dostępie do technologii medycznych.
2. Potrzeby w dostępie do wyrobów medycznych.
3. Potrzeby w dostępie do diagnostyki.
4. Potrzeb w zakresie optymalizacji modelu opieki.
5. Innych potrzeb związanych z chorobami rzadkimi.

W ramach tych kategorii każda z organizacji pacjenckich sformułowała od kilku do kilkunastu potrzeb. Szczegółowe zestawienie odpowiedzi każdej z organizacji pacjenckich znajduje odzwierciedlenie w poniższych podrozdziałach.

9.1. Ars Vivendi

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Ars Vivendi

Ars Vivendi				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Welmanaza alfa - enzymatyczna terapia zastępcza (ETZ) w leczeniu objawów pozaneurologicznych u pacjentów z łagodną do umiarkowanej alfa-mannozydozą 2. Idursulfaza (Elaprase) wskazana do długotrwałego leczenia pacjentów z zespołem Huntera (Mukopolisacharydoza II, MPS II) od 16 m-ca życia	Brak	Brak	1. Konieczna kompleksowa opieka dla pacjentów. 2. Wizyty w AOS (długie terminy, problemy z umawianiem wizyt). 3. Brak przekazywania informacji z AOS do POZ. 4. Problemy z zaświadczeniami na wypisywanie recept w POZ. 5. Uzyskiwanie orzeczeń o niepełnosprawności. Więcej lekarzy specjalistów orzekających niepełnosprawność. 6. Realizacja procedur przy orzekaniu o niepełnosprawności. 7. Pacjentom z mannozydozą można pomóc zapewniając im wysokospecjalistyczną opiekę medyczną, stałą fachową rehabilitację i dostęp do leczenia.	1. Refundacja żywności niskobiałkowej jako leku w walce z chorobą - fenyloketonuria i inne rzadkie choroby metaboliczne, jak np.: syrop klonowy, kwasice, tyrozynemia, acydurie malonowe, acydemia izowolarianowa, hiperamonemi, homocystynuria itp.

Tabela. Ocena przez Ars Vivendi poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Ars Vivendi	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.2. Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią

Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Preparat PKU	Brak	1.Badanie krwi na poziom fenylalaniny	Brak	Brak

Tabela. Ocena przez Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.3. Fundacja "Rodzina Fra X"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Rodzina Fra X

Rodzina Fra X				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Brak leku dla pacjentów z rzadkim zespołem łamliwego chromosomu X.	Brak	1.Skrócenie czasu oczekiwania do lekarzy specjalistów.	1.Osoby dorosłe po ukończeniu 18 r.ż. są zmuszone zmienić specjalistów, którzy często nie znają tematu choroby, bądź nie są akceptowane przez pacjentów.	Brak

Tabela. Ocena przez Rodzina Fra X poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurią	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie

Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie
---	-----

9.4. Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”

Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Brak	1.Potrzeba dostępu do urządzenia do irygacji jelita grubego – Peristeen - umożliwia osobom z obniżoną sprawnością dolnych partii ciała na regularne i całkowite wypróżnianie się. 2.Dostęp do cewników hydrofilowych najnowszej generacji, przeznaczonych do czystego, przerywanego cewnikowania np. typu Compact (ze szczególnym wskazaniem dla kobiet i dziewczynek w związku z dyskretnym wyglądem).	1.Dostępność do programów wczesnego wsparcia rodziny w obliczu diagnozy płodu w kierunku przepukliny oponowo- rdzeniowej i wodogłowia. 2.Dostęp do: przewodników opisujących przebieg choroby, wskazujących specjalistów i ośrodki lecznicze: terapeutów i wolontariuszy wspierających w trudnym etapie przyswajania się do wyzwań związanych z chorobą i niepełnosprawnością dziecka. Programy wczesnego wsparcia dają też możliwość informacji i sposobach leczenia prenatalnego, które znacznie redukuje skutki choroby.	1.Możliwość korzystania z funkcji asystenta niepełnosprawnego ucznia. 2.Możliwość korzystania równocześnie z wsparcia rehabilitacyjnego i opieki wytchnieniowej (obecnie konieczność wyboru tylko jednej opcji). 3.Dostęp do mieszkań chronionych dla osób poruszających się na wózku inwalidzkim.	1.Wprowadzenie funkcji koordynatora asystenta medycznego dla chorego przechodzącego w dorosłość – od 18 r.ż. (obecnie niepełnosprawny, młody dorosły ma wiele ograniczeń w przejęciu logistyki i zarządzani własną osobą w kontekście leczenia i opieki).

Tabela. Ocena przez Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina” poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Na Rzecz Dzieci z Przepuklina Oponowo - Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi „Spina”	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.5. Fundacja Oswoic Miopatie

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Oswoic Miopatie

Fundacja Oswoic Miopatie				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Dostęp do programów i terapii innych niż wentylacja mechaniczna	1.Zaopatrzenie ortopedyczne, sprzęt do wentylacji mechanicznej, jednorazowe materiały medyczne związane z wentylacją mechaniczną, 2.Żywnienie dojelitowe i pozajelitowe	1.Brak ośrodków referencyjnych. 2.Długi czas oczekiwania na diagnostykę. 3.Brak powszechnego dostępu do nowoczesnych metod diagnostycznych (badanie WES)	1.Stworzenie ośrodków referencyjnych oraz skoordynowanej opieki nad pacjentem. 2.Powszechny dostęp do diagnostyki genetycznej (badanie WES) i 3.Preferowanie diagnostyki nieinwazyjnej nie wymagającej hospitalizacji nad metodami inwazyjnymi	1.Rozpoznanie potrzeb wentylacji mechanicznej u pacjentów z miopatiami i rzeczywisty dostęp do diagnostyki oraz świadczeń w tym zakresie

Tabela. Ocena przez Fundację Oswoic Miopatie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Oswoic Miopatie	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.6. Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy

Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Refundacja leków kardiologicznych, które zapobiegają kardiomiopatii (obecnie nie są w Polsce refundowane).	1.Dostęp do odpowiedniego sprzętu rehabilitacyjnego czy medycznego przed postępowaniem choroby	1.W Polsce istnieje tylko jeden Ośrodek Chorób Rzadkich w Gdańsku, gdzie dzieci z DMD są całościowo monitorowane przez wielospecjalistyczny	1.Potrzeba zapewnienia opieki psychologicznej, szczególnie dla dorosłych	1/Pacjenci z DMD, FSHD i LGMD potrzebują Asystentów Osobistych. Pacjenci z DMD w zaawansowanym stanie potrzebują asystentów

2. Dostęp i refundacja deflazacordu – sterydu, który powoduje mniejsze ryzyko przybierania na wadze i poprawiający jakość życia pacjentów. W Polsce dostępny jest tylko jeden rodzaj sterydu – prednizolon, obarczony ryzykiem osteoporozy i otyłości u pacjentów. Pacjenci kupują deflazacord we własnym zakresie za granicą. Każdorazowo zakup wymaga specjalnej zgody MZ.		zespół lekarzy. Istnieje potrzeba, aby w każdym województwie powstał podobny ośrodek ekspercki, gdzie dzieci i dorośli z dystrofiami (DMD/BMD, FSHD, LGMD) byłoby całościowo badani i monitorowani przez zespół specjalistów zgodnie ze standardami opieki przyjętymi przez Treat-NMD.		również w czasie snu, ponieważ sami nie mogą się obracać na bok. Ktoś w rodzinie nie może spać, aby móc pomagać dziecku w przewracaniu się na bok.
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Fundację Parent Project Muscular Dystrophy poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.7. Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego

Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Równy dostęp do wszystkich 3 terapii SMA, w tym każdemu z chorych do jednej najbardziej dla niego korzystnej	Brak	Brak	Brak	1. Zmiana systemu orzekania o niepełnosprawności na 1 ogólnopolski bardziej zróżnicowany więcej niż 3 stopni co pozwoli na wyłonienie rzeczywistej grupy OzN, która potrzebuje konkretnego

				wsparcia ze względu na niepełnosprawność a nie chorobę, w tym potrzebę pomocy osoby drugiej w czynnościach dnia codziennego.
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Fundację Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Pomocy Chorym na Zanik Mięśni im. Piotra Karlińskiego	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Tak

9.8. Fundacja Rare Diseases Uniqius

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Rare Diseases Uniqius

Fundacja Rare Diseases Uniqius				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Dostępność do terapii enzymatycznej zastępczej w ramach programów na terenie Unii Europejskiej	1. Respiratory (w ramach programu respirationoterapia domowa), wózki inwalidzkie, kule ortopedyczne, sprzęt rehabilitacyjny. Wszystkie są konieczne w zależności od potrzeb i niepełnosprawności potrzebujących.	Brak	Brak	1. Edukowanie środowisk medycznych, nieograniczony dostęp do rzetelnej wiedzy, informacji dla tych środowisk, jak i dla chorych i ich rodzin w przestrzeni mediów społecznościowych, cybernetycznej. 2. Zwiększenie dostępu do opiekunów, rehabilitantów, psychologów. 3. Wzrost empatii ze strony środowiska medycznego.

Tabela. Ocena przez Fundację Rare Diseases Uniqius poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Rare Diseases Uniqius	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.9. Fundacja Równi wśród Równych

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Równi wśród Równych

Fundacja Równi wśród Równych				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Całkowita refundacja leków dla chorego	1.Bezpłatne pampersy, podkłady, opatrunki, refundacja wyrobów ortopedycznych w razie potrzeby (bez czekania na upływanie terminu na jaki wyrób został dofinansowany)	1.Priorytetowe badania (poza kolejnością) dla osób dopiero diagnozowanych z podejrzeniem choroby rzadkiej	1.Pomoc w opiece nad chorym w domu, wsparcie pielęgniarstwa w domu, 2.Bezpłatny transport medyczny na badania, rehabilitację.	Brak

Tabela. Ocena przez Fundację Równi wśród Równych poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Równi wśród Równych	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.10. Fundacja Serce Dziecka

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Serce Dziecka

Fundacja Serce Dziecka				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Zwiększenie dostępności do szczepionek wysoko skojarzonych (6 w 1) dla dzieci. 2.Refundacja preparatu Synagis dla dzieci z wrodzoną, hemodynamicznie zmienioną wadą serca.	Brak	1.Dostęp do bezpłatnych badań Echo Serca płodu u wszystkich ciężarnych kobiet, bez względu na wiek, u których położnik podejrzewa wadę serca dziecka.	1.Pilne podjęcie działań w sprawie braku odpowiedniej ilości kadry medycznej, która zapewni właściwą opiekę nad dziećmi z wrodzonymi wadami serca. 2.Wprowadzenie 4 ośrodków medycznych dla dorosłych, które byłyby połączone	Brak

			systemowo z oddziałami kardiologii dziecięcej. 3.Zapewnienie dostępu do rehabilitacji pooperacyjnej dla dzieci po przebytych operacjach serca.	
--	--	--	---	--

Tabela. Ocena przez Fundację Serce Dziecka poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja Serce Dziecka	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.11. Fundacja SMA

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Fundację Serce Dziecka

Fundacja SMA				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Usprawnienie procesu wprowadzania leków do refundacji, w tym przyspieszenie procesu negocjacyjnego w zakresie terapii genowej (Onasemnogen abeparwovek) oraz terapii doustnej (Risdiplam). 2.Zwiększenie dostępności do refundowanych leków (obecnie niewiele szpitali realizuje program lekowy SMA, ale również nie są w stanie przyjąć większej liczby	1.Zapewnienie w ramach programu wentylacji domowej sprzętu dla pacjentów z niewydolnością oddechową o podłożu neurogennym, tzw. asystora kaszlu (koflatora) (obecnie pacjenci samodzielnie zakupują akcesoria i części wymienne). 2.Wprowadzenie do refundacji lekkich ortez dla pacjentów ze schorzeniami o podłożu nerwowo-mięśniowym (tj. specjalistyczne ortozy typu AFO, KAFO, HKAFO lub gorsety ortopedyczne wykonane z lekkiego tworzywa. Kwota	1.Ułatwienie dostępu do diagnostyki molekularnej, w szczególności badań potwierdzających SMA u pacjentów, u których podejrzenie choroby zostało postawione wiele lat temu lub poza granicami Polski (np. na Ukrainie). Posiadanie pełnych badań genetycznych jest warunkiem włączenia do programu lekowego, jednakże pacjenci nie mają możliwości wykonania takiej diagnostyki (a) na	1.Wprowadzenie kompleksowej opieki medycznej. 2.Lepsza organizacja opieki koordynowanej w programach będących pilotażami. Realizacja działań związanych z Planem dla Chorób Rzadkich – m.in. w zakresie tworzenia ośrodków referencyjnych. 3.Wprowadzenie koordynacji opieki nad pacjentem pomiędzy szczeblami systemu. Dotychczas nie przewidziano miejsca w procesie opieki nad pacjentem ani dla podstawowej opieki medycznej, ani dla opieki drugiego szczebla (lokalnej specjalistycznej), mimo, że	1. Niezbędna jest gruntowna reforma systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Osoby z ciężką niepełnosprawnością wywołaną przez chorobę genetyczną otrzymuje orzeczenie ważne np. rok - tj. przed upływem roku musi ponownie stawić się osobiście przed komisją orzekającą.

pacjentów – w woj. mazowieckim 50 osób oczekuje w kolejce od 3 lat. W skali kraju problem dostępności leczenia w ramach programu lekowego dotyka ok. 10% pacjentów z SMA.).	refundacji obecnie wystarcza tylko na podstawowe, ciężkie i tanie wyroby przeznaczone głównie dla osób z uszkodzeniami mechanicznymi kośćca (złamania, skoliozy). 3. Finansowanie sprzętu rehabilitacyjnego jest chaotyczne, wybiórcze i niesprawiedliwe - tzn. organizowane jest przez samorządy na podstawie zgłoszeń dokonanych wyłącznie drogą elektroniczną, zwykle ze środków PFRON. Nie ma priorytetyzacji pod względem kryteriów klinicznych, decyzje podejmują urzędnicy samorządowi na samodzielnie, wg własnych kryteriów i w ramach dostępnych środków. Nie zostały opracowane szczegółowe procedury uwzględniające uwarunkowania pacjentów - np. osoba niepełnosprawna nieposiadająca wózka inwalidzkiego jest zobowiązana do osobistego stawiennictwa przed urzędnikiem celem złożenia wniosku o wózek.	NFZ ze względu na nieraz wieloletni czas oczekiwania na konsultację specjalistyczną w przychodni niezbędną do uzyskania skierowania, (b) prywatnie ze względu na koszt i niską dostępność geograficzną.	to właśnie ci lekarze zajmują się na co dzień leczeniem wielu komplikacji związanych z SMA (np. ciężkiego przebiegu infekcji oddechowych). 4. Wprowadzenie koordynacji między poszczególnymi programami, np. programem lekowym (leczenia SMA) a programami wentylacji domowej, żywienia dojelitowego itd. Każdy z tych programów rządzi się swoimi prawami, nieraz ze szkodą dla pacjenta (np. lekarze z programu wentylacji domowej nie mają wiedzy odnośnie przyszłego postępu danego schorzenia i wprowadzają niezasadne interwencje). 5. Pomimo że fizjoterapia jest częścią standardu opieki medycznej w SMA, w Polsce fizjoterapia "państwowa" jest na niskim poziomie, fizjoterapeutom zatrudnianym przez szpitale brakuje wiedzy na temat SMA i brakuje możliwości organizacyjnych (i/lub motywacji), by tę wiedzę zdobywać. Wszyscy pacjenci z SMA są zmuszeni do korzystania z prywatnych usług fizjoterapeutycznych. 6. Dostępność odpowiedniego sprzętu rehabilitacyjnego jest zła. Wynika to z braku kompetencji w publicznym systemie opieki medycznej, braku mechanizmów koordynacji z sektorem prywatnym oraz suboptymalnego finansowania. Dobór i zakup sprzętu spoczywa wyłącznie na barkach pacjentów/opiekunów, którzy muszą poszukiwać	2. Potrzeba szczegółowych, sprawiedliwych i transparentnych procedur orzeczeń.
---	---	--	---	---

			wiedzy we własnym zakresie, gdyż system opieki zdrowotnej nie oferuje im żadnych wskazówek ani wsparcia. 7. Aktualny suplementarny mechanizm finansowania sprzętu rehabilitacyjnego - programu PFRON (np. "Aktywny samorząd"), aczkolwiek części pacjenta oferują dość duże dofinansowanie, są inherentnie skonstruowane w sposób przeczący idei priorytetyzacji wg potrzeb medycznych oraz idei równości i sprawiedliwości społecznej (np. oparte są na zaświadczeniach lekarskich, a jednocześnie maksymalnie utrudniają dostęp do sprzętu osobom wykluczonym cyfrowo). 8. Na poziomie edukacji, nie istnieją sprawne mechanizmy zobowiązujące władze oświatowe (na poziomie szkół i samorządów) do zapewnienia edukacji i integracji szkolnej przy uwzględnieniu uwarunkowań wynikłych z choroby. Niemal zawsze decyzje są uznaniowe, tzn. zależą od dobrej woli 1–2 urzędników państwowych, a nie od systematycznej, merytorycznej oceny szczególnych potrzeb danego dziecka i zapisanych prawnie mechanizmów zaspokajania tych potrzeb.	
--	--	--	---	--

Tabela. Ocena przez Fundację SMA poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Fundacja SMA	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.12. Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Jedni na milion - Stowarzyszenie pacjentów z PNH

Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Refundacja leków: Aspaveli (Pegcetacoplan) oraz Ultomiris (Ravalizumab)	1.Respiratory (w ramach programu respiratoterapia domowa), 2.Wózki inwalidzkie, 3.Kule ortopedyczne, 4.Sprzęt rehabilitacyjny.	Brak	1.Łatwiejszy dostęp do opieki. 2.Potrzeba opiekunów, rehabilitantów, psychologów. 3.Dostępność do terapii enzymatycznej zastępczej w ramach programów na terenie Unii Europejskiej.	1.Edukowanie środowisk medycznych. 2.Nieograniczony dostęp do rzetelnej wiedzy, informacji dla tych środowisk, jak i dla chorych i ich rodzin w przestrzeni mediów społecznościowych, cybernetycznej.

Tabela. Ocena przez Jedni na milion Stowarzyszenie pacjentów z PNH poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Jedni na milion -Stowarzyszenie pacjentów z PNH	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.13. MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Wprowadzenie do refundacji: Kolistyna wziewna w kapsułkach – Colobreathe, Tobramycyna w postaci podhalera – TOBI Podhaler Cayston 2.Wprowadzenie naprzemiennego stosowania antybiotyków.	1.Większy dostęp do nebulizatorów i inhalatorów dla chorych powyżej 18 r.ż. . 2. Systemy drenażowe "The Vest", tzw kamizelki drenażowe	Brak	1.Zmniejszenie hospitalizacji 3 dniowych na rzecz podniesienia wyceny wizyt ambulatoryjnych. 2.Wprowadzenie standardu zespołu interdyscyplinarnego	1.Wprowadzenie wsparcia socjalnego.

Tobramycyna, lewofloksacyna, Cayston stosuje się z miesięcznymi przerwami. Obecne programy lekowe uniemożliwiają naprzemienne stosowanie antybiotyków. 3. Ponadto tobramycynę w nebulizacji można stosować w leczeniu przewlekłym a nie jest refundowana do eradykacji pierwszego zakażenia Pseudomonas - jej zastosowanie w leczeniu eradykacyjnym obniżyło by koszty. 4. Spowodowanie aby producent wystąpił o refundację leku OTC (Kreon 10 000).	pozwalające na samodzielny drenaż chorego bez wspomagania zewnętrznego.		na wizycie chorego w Szpitalu. 3. Wprowadzenie dostępu do Fizjoterapii domowej w trybie ciągłym i refundowanym. 4. Wprowadzenie dostępu do procedury antybiotykoterapii dożylną w warunkach domowych realizowanej przez opiekunów dzieci chorych.	
--	---	--	---	--

Tabela. Ocena przez MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Tak

9.14. Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona

Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Z grupy leków „podstawowych” w ch. Parkinsona „Madopar”. Co kilka miesięcy pojawia się informacja o zagrożeniu w dostępności tego często używanego leku, co budzi poważny niepokój wśród chorych	1. Dostęp do zróżnicowanych w rozmiarach i chłonności pieluchomajtek, pieluch i wkładek urologicznych. Zwiększenie limitu dofinansowania. 2. Objęcie dla chorych z	1. Konieczność wpisania neurologii na listę specjalizacji priorytetowych (wobec kryzysu kadrowego, szczególnie w obrębie leczenia szpitalnego). 2. Po postawieniu diagnozy pacjent	1. Szkolenia w środowisku medycznym i na uczelniach dot. choroby Parkinsona i różnicowania od innych chorób neurodegeneracyjnych. 2. Zapewnienie pacjentom z ch. Parkinsona pełnej informacji nt.	1. Telerehabilitacja - edukacja chorych w zakresie korzystania z teleopieki, możliwości korzystania z internetowej fizjoterapii, platform do indywidualnych ćwiczeń i platform z

dotyczący zachowania ciągłości terapii. 2. Terapie infuzyjne: apomorfina, duodopa. Niezależnie od przynależności terytorialnej do NFZ każdy chory powinien mieć zapewnioną: a) dostępność do poradni w zakresie kwalifikacji do zastosowania odpowiedniej dla chorego terapii; b) dostępność do neurologów dysponujących odpowiednim doświadczeniem w prowadzeniu chorych podczas stosowania terapii. 3. Wprowadzenie nowoczesnych form optymalizacji farmakoterapii pacjentów z ch. Parkinsona przy pomocy spersonalizowanego dawkowania leku antyparkinsonowskiego. Dobrym przykładem jest refundowany w Szwecji lek Flexilev. Mikrotabletki Flexilev (lewodopa 5,0 mg / karbidopa 1,25 mg) i urządzenie MyFID (opatentowany system składający się z automatycznej jednostki dozującej i mikrotabletek o mniejszej dawce jednostkowej niż w przypadku standardowego leku). Urządzenie odmierza odpowiednią liczbę tabletek tak, aby uzyskać właściwą dawkę lewodopy. Dozownik ma wbudowany alarm,	ograniczoną mobilnością wynikającą z postępu choroby pełną refundacją urządzeń: łóżko rehabilitacyjne, wózek inwalidzki, materac przeciwoodleżynowy, schodofaz oraz pełna refundacja kosztów przystosowania łazienki do potrzeb chorego.	powinien otrzymać pełną informację o działających organizacjach pomocowych i grupach wsparcia, w poradni lekarskiej powinny się znajdować różne materiały pomocnicze, informatory, adresy etc. 3.Stworzenie modelu hospitalizacji krótkoterminowej (optymalnie jednodniowej) dla chorych z ch. Parkinsona, w ramach której można wykonać kompleksowe badania (MRI, EEG, neurolog, logopeda, psycholog, badania laboratoryjne etc). Możliwość by w czasie takiej hospitalizacji obecny był opiekun.	możliwych do otrzymania przez nich świadczeń socjalnych i dostępu do tych świadczeń (renty, orzeczenia o niepełnosprawność). 3.Stworzenie ośrodków, gdzie w jednym miejscu – regularnie i kompleksowo wykonywane są badania stanu funkcjonowania chorego i udzielane wytyczne co do istniejących możliwości rozwoju choroby, fizjoterapii, potrzeby konsultacji z psychoterapeutą, dietetykiem oraz doboru sprzętów lub urządzeń ułatwiających funkcjonowanie. 4.Zwiększenie dostępu do specjalistycznej rehabilitacji dopasowanej do indywidualnych potrzeb. Zrównanie dostępu do rehabilitacji neurologicznej dla pacjentów z ch. Parkinsona na równi z pacjentami po udarze czy urazach mózgu. 5.Objęcie rodzin chorych opieką (opiekun rodziny, psycholog).	konsultacją indywidualną fizjoterapeuty. 2.Program Asystent Osoby Niepełnosprawnej z ch. Parkinsona - dopasowany do specyfiki tej konkretnej choroby. 3.Tablica Sensoryczna dla osób dorosłych - zaprojektowanie i wyprodukowanie - tablicy sensorycznej do ćwiczeń rotacyjnych i manipulacyjnych dostosowana do potrzeb osób dorosłych. 4.Potrzeba organizowania szkoleń lub spotkań informacyjnych w środowiskach służb miejskich (np. straż miejska, komunikacja publiczna, biura obsługi obywateli etc) nt. ch. Parkinsona, zachowań osób chorych wynikających z postępu choroby itp.
--	---	--	---	---

odmierza dawki o wskazanej porze i rejestruje wszystkie odmierzone dawki. Można także rejestrować objawy choroby za pomocą łatwych w użyciu skali. Urządzenie MyFID rejestruje wszystkie dawki i objawy choroby, umożliwiając lekarzowi i pacjentom stopniowe dopasowanie optymalnego i zindywidualizowanego dawkowania. Wg naszych informacji dla tego zestawu lek - urządzenie dozujące pozwolenie na dopuszczenie do obrotu zostało wydane w 13 krajach europejskich.				
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.15. Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Leki uspokajające, wyciszające, zmniejszające ruchy mimowolne w zaawansowanym stadium choroby.	1. Rurki tracheostomijne powinny być objęte możliwością wymiany raz w miesiącu do użytku i wymiany w	1. Wzrost wiedzy wśród lekarzy neurologów o chorobie Huntingtona.	1. Brak możliwości odpoczynku dla opiekunów, często brak możliwości zapewnienia opieki wytchnieniowej. 2. Konieczne jest tworzenie i budowanie	1. Wsparcie w zakresie transportu osoby chorej na chorobę Huntingtona do lekarza, szczególnie

2. Dostęp do leków wprowadzających progres choroby.	warunkach domowych. 2.Koncentratory tlenu do tlenoterapii. 3.Ssaki do odsysania wydzieliny z dróg oddechowych. 4.Dostępność do specjalistycznych łóżek i wózków.	2.Dostęp do badań genetycznych.	hospicjum. W warunkach domowych hospicja domowe, wizyta lekarska i pielęgniarska jest ogromnym wsparciem dla opiekunów.	w zaawansowanym stadium choroby. 2.Uzyskiwanie finansowania przez Stowarzyszenia w postaci refundacji kosztów utrzymania siedziby stowarzyszeń, opłacenia etatu osoby zajmującej się księgowością, sprawozdawczością (GUS, MZ) i prowadzeniem dokumentów.
---	---	---------------------------------	---	--

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.16. Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Wprowadzenie do obrotu w Polsce i refundacja leków Calcortu, oraz Mestinonu Retard. 2.Wprowadzenie szerszej dostępności leków refundowanych , np. Ubredit, a także z grupy immunosupresantów, np.Cellcept etc. 3.Dostępności do leczenia immunoglobulinami dla	1.Możliwość częściowej refundacji zakupu koncentratora tlenu. 2. Refundacja respiratorów domowych, dostęp do programu wspomagania oddechu, pacjenci z miastenią nie we wszystkich regionach Polski mają do nich dostęp z uwagi na braki podpisanych	1.Jasne kryteria kliniczne, diagnostyka w każdym szpitalu. 2.Szybka i prawidłowa diagnostyka poprzez uwrażliwianie lekarzy POZ oraz innych specjalizacji na możliwe wczesne objawy miastonii gravis.	1.Dostęp do stałej rehabilitacji 2.Utworzenie jasnych kryteriów postępowania dla lekarzy rehabilitacji i fizjoterapeutów, aby posiadali wiedzę o postępowaniu z pacjentem z miastenią. 3.Zwiększenie wiedzy wśród innych specjalistów – szczególnie wśród lekarzy POZ, czy	1.Potrzeba jasnych wytycznych w procesie orzekania /renty, orzekanie o niepełnosprawności 2.Szkolenia dla lekarzy orzeczników. 3.Jasne wytyczne dotyczące bezpieczeństwa szczepień chorych na miastenię, zwłaszcza tych na immunosupresji.

większej ilości pacjentów w całym kraju. 4. Dostępności i refundacja leku Mytelase, który został wycofany z produkcji na terenie Polski, przez co chorzy zostali bez podstawowego leku na miastenię, a lek który zaproponowano w zamian Mestinon, jest przez nich źle tolerowany. 5. Szybka dostępność i refundacja leków, które obecnie są w fazie badań klinicznych. 6. Rozszerzenie kryteriów przystąpienia do programu lekowego B.47, nie tylko dla pacjentów seropozytywnych), dostępność nie tylko w dużych szpitalach klinicznych. 7. Dostęp refundacyjny pacjentów do leków będących aktualnie w badaniach klinicznych na terenie Polski po ich zarejestrowaniu w Unii Europejskiej.	kontraktów placówek z NFZ. 3. Dostęp do szeroko rozumianego wsparcia i możliwej refundacji wyrobów medycznych w okresie zaostrzenia, tj. : ortezy, kule, balkoniki, wózek inwalidzki, materace przeciwoleżynowe. 4. Możliwość refundacji środków stosowanych w okresie zaostrzenia miastenii- środki opatrunkowe do leczenia i zapobiegania odleżynom 5. Refundacja środków spożywczych/zagęszczaczy dla osób mających problemy z przełykaniem. 6. Refundacja w zakresie chorych z nietrzymaniem moczu spowodowanym słabymi mięśniami w jamie brzusznej, nie stricte samego pęcherza.	3. Szybszy dostęp do specjalistów neurologów- specjalizujących się w leczeniu chorób mięśni, kolejki w ramach świadczeń NFZ to kilka lat. 4. Konkretnie postępowanie w przypadku świeżej diagnozy, szybkie wprowadzenie odpowiedniego leczenia i opieka nad chorym i jego rodziną.	ratowników medycznych, gdzie tzw. przełom miasteniczny może spowodować niewydolność oddechową. 4. Utworzenie sieci wsparcia psychologicznego. 5. Utworzenie ośrodków specjalistycznych dla miasteników, na kształt tych, które powstały dla pacjentów z SM. 6. Jasne wytyczne i stworzenie programu odnośnie rehabilitacji. 7. Wprowadzenie do studiów medycznych szerszego programu na temat miastenii. 8. Łatwy i szybki dostęp do specjalistów. 9. Jasne kryteria stosowania konkretnych procedur medycznych w przypadku wystąpienia przełomu miastenicznego, bądź też zagrożenia jego wystąpienia lub istotnego zaostrzenia objawów choroby. Możliwość dostępu w takich przypadkach do przetoczenia immunoglobulin ludzkich, czy też do zabiegu plazmaferezy, nie tylko w stanie bezpośredniego zagrożenia życia jak dotychczas, ale też w stanie istotnego zaostrzenia i w związku z tym możliwości rozwinięcia przełomu miastenicznego.	3. Stworzenie ogólnopolskiej karty chorego na Miastenię Gravis- ujednoliconego dokumentu, który byłby drogowskazem do leczenia i postępowania w sytuacjach szczególnych (pogorszenie, zaostrzenie).
---	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastęnię Gravis "Gioconda"	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.17. Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC

Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Wprowadzenie do refundacji leków	1.Pełna refundacja wyrobów medycznych. 2.Usunięcie przeszkód w dostępie do wyrobów medycznych – bez konieczności każdorazowo wizyty u specjalisty	1.Wprowadzenie aparatu EEG w każdym szpitalu, nawet bez neurologii dziecięcej (neuropediatric) i epileptologa 2.Stworzenie warunków (technicznych i prawnych) do wysłania zapisu EEG do specjalisty (centrum eksperckiego) w celu uzyskania opisu badania. 3.Edukacja lekarzy w celu nabycia umiejętności wykonania EEG dzieciom w sedacji oraz dokonania opisu takiego zapisu.	1.Utworzenie szybkiej ścieżki wizyt lekarskich i zobowiązanie do konsultacji między sobą lekarzy różnych specjalności w celu doboru optymalnego modelu opieki. 2.Uproszczenie wszelkich procedur związanych z uzyskiwaniem orzeczeń o niepełnosprawności, WWR, o potrzebie kształcenia specjalnego 3.Potrzeba edukacji personelu medycznego nt. chorób rzadkich 4.Koncentracja lekarzy na dokładnym wywiadzie z rodzinami/opiekunami nt. choroby i objawów 5.Sfinansowanie specjalistycznej lub innowacyjnej rehabilitacji i terapii – miejsce realizacji według wyboru opiekunów.	1.Terapie i fizjoterapia: wprowadzenie braku limitów terapii i fizjoterapii z NFZ lub dofinansowanie do terapii prywatnej. 2.Zwiększenie dofinansowań do turnusów rehabilitacyjnych.

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.18. Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Potrzeba dostępu do pełnej kombinacji leków w programie lekowym. 2. W przypadku brak tolerancji leczenia zamiennikiem, bezproblemowy powrót do leczenia lekiem oryginalnym. 3. Możliwość odbioru leków z programu lekowego co 3 m-ce (chyba, że stan/sytuacja pacjenta wskazuje na częstsze wizyty). 4. Możliwość wysyłania leków do pacjenta w wyjątkowych sytuacjach.	1. Większa dostępność koncentratorów tlenu. 2. Dofinansowanie do zakupu przenośnych koncentratorów tlenu, które ułatwiają życie pacjentom. 3. Dofinansowanie do zakupu wózka inwalidzkiego, rowerka rehabilitacyjnego.	1. Szkolenia lekarzy POZ (wyczulenie na rzadkie choroby, skierowania m.in. na echo serca), 2. Szkolenia lekarzy specjalistów (którzy na co dzień nie mają do czynienia z chorobami rzadkimi). 3. Wprowadzenie przesiewowych badań wczesnodiagnostycznych np. echo serca. 4. Badania genetyczne. 5. Szersze spojrzenie na pacjenta z nadciśnieniem płucnym. Oprócz choroby podstawowej, często nasi pacjenci zmagają się z dodatkowymi schorzeniami. Współpraca lekarzy w tej kwestii.	1. Lepsza organizacja wizyt jednodniowych w ośrodkach NP - czasami taka wizyta trwa nawet kilka godzin. 2. Wzrost dostępu do tlenoterapii domowej z poradni leczenia tlenem. 3. Możliwość korzystania z poradni leczenia bólu w przypadku leczenia przy użyciu pompy do podawania leku. 4. Wprowadzenie orzeczeń o niepełnosprawności na dłuższe okresy czasu z uwagi na przewlekłość i postępowanie choroby. 5. Przyznawanie renty na dłuższe okresy. 6. Potrzeba prawidłowego opisu zasad przyznawania karty parkingowej (często odmawia się przyznanie takiej karty naszym pacjentom). 7. Darmowe szczepienia, które znajdują się w zaleceniach dla pacjentów z nadciśnieniem płucnym. 8. Bezproblemowy dostęp do psychologa, psychiatry i dietetyka. 9. Podkreślanie roli rehabilitacji, zwiększenie dostępu do	10. Aktywizacja zawodowa osób z nadciśnieniem płucnym.

			niej i stworzenie programu rehabilitacji osób z nadciśnieniem płucnym.	
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.19. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIE PUCHNĘ				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do osoczipochodnego C1 Inhibitora esterazy (nazwa handlowa: Berinert 500/Berinert 1500) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów. 2.Zapewnienie pacjentom, nieograniczonego wskazaniami refundacyjnymi, dostępu do Icatibantu (nazwa handlowa: Firazyr, Icatibant Accord) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów. 3.Zapewnienie pacjentom refundacji, nieograniczonej wskazaniami, rekombinowanego C1 Inhibitora esterazy/konestat alfa	Brak	1.Usprawnienie diagnostyki w zakresie stężenia i aktywności C1 Inhibitora, jak również pokrywanie przez płatnika kosztów diagnostyki genetycznej w kierunku dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego.	1.Potrzeba spełnienia głównych założeń szczegółowo określonych w projekcie Planu dla Chorób Rzadkich.	Brak

(nazwa handlowa: Ruconest) umożliwiającego leczenie wszystkich występujących u pacjentów napadów i ataków bez względu na lokalizację i nasilenie objawów. 4.Zapewnienie pacjentom dostępu do osoczopochodnego C1 Inhibitora esterazy (nazwa handlowa: Berinert 2000/Berinert 3000) umożliwiającego leczenie zapobiegawcze występowania wszystkich ataków i napadów choroby. 5.Zapewnienie pacjentom dostępu do inhibitora kalikreiny berotralstat (nazwa handlowa: Orladeyo) umożliwiającego leczenie zapobiegawcze występowania wszystkich ataków i napadów choroby.				
---	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIĘ PUCHNĘ poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym PIĘKNIĘ PUCHNĘ	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.20. Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Refundacja leku Evrysdi (risdiplam) dla całej populacji pacjentów SMA bez ograniczeń związanych z typem i stadium choroby SMA. 2.Refundacja terapii genowej i umożliwienie dostępu do leku	1.Ułatwienie zakupu sprzętu ortopedycznego, podniesienie wysokości kwoty dofinansowania do sprzętów wymagających częstej wymiany ze względu na wzrost pacjentów lub	1.Ułatwienie dostępu do poradni chorób nerwowo-mięśniowych w całej Polsce w tym łatwiejszy dostęp do badań genetycznych umożliwiających diagnozę chorób rzadkich. 2.Skrócenie czasu oczekiwania na wizytę w	1.Zwiększenie ilości refundowanej rehabilitacji dla pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi. 2.Wprowadzenie holistycznej opieki nad pacjentami z chorobami nerwowo-	Brak

onasemnogen abeparwówek (Zolgensma). 3. Szybsze procedury umożliwiające refundację leków na choroby nerwowo-mięśniowe.	pogorszenie się stanu zdrowia pacjentów. 2. Możliwość dofinansowania asystora kaszlu (koflatora) dla osób korzystających z nieinwazyjnego wspomagania oddechu. Możliwość dofinansowania koflatorów dla pacjentów z DMD w celu prowadzenia wczesnej profilaktyki zaburzeń oddechowych.	poradniach chorób nerwowo-mięśniowych.	mięśniowymi i ułatwienie dostępu do neurologa, kardiologa, ortopedy oraz dietetyka. 3. Zapewnienie systemowej opieki asystenta dla dzieci i młodzieży oraz osób dorosłych szczególnie dla tych z znacznym stopniem niepełnosprawności. 4. Wyrównanie wysokości świadczenia pielęgnacyjnego do wysokości średniego krajowego wynagrodzenia niezależnie od wieku podopiecznego. 5. Zapewnienie świadczenia emerytalnego dla opiekunów pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi. 6. Zwiększenie ilości godzin w systemie nauczania indywidualnego dla dzieci z chorobami nerwowo-mięśniowymi takimi jak rdzeniowy zanik mięśni, miopatie oraz dystrofia mięśniowa Duchenne'a. Wprowadzenia zmian w indywidualnych programach edukacyjno-terapeutycznych umożliwiających większy udział dzieciom z niepełnosprawnością ruchową w życiu szkolnym oraz pełną integrację ze środowiskiem rówieśników.	
--	--	---	---	--

			7.Ułatwienia w zatrudnianiu dorosłych pacjentów z chorobami nerwowo-mięśniowymi i likwidacja progów zarobkowych przy jednoczesnym pobieraniu renty socjalnej (pułapka rentowa).	
--	--	--	---	--

Tabela. Ocena przez Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.21. Retina AMD Polska

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Retina AMD Polska

Retina AMD Polska				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Brak dostępu do innowacyjnej pierwszej terapii - leczenie Luxturna	1.Brak refundacji okularów z filtrami medycznymi - kolorowe np. żółte.	1.Brak finansowania z NFZ diagnozy chorób oczu	1.Potrzeba objęcia pacjentów z rzadkimi schorzeniami wzroku opieką - pomocą psychologiczną oraz rehabilitacją dla osób z dysfunkcją wzroku.	1.Brakuje ośrodków, lekarzy specjalizujących się w genetycznych schorzeniach wzroku.

Tabela. Ocena przez Retina AMD Polska poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Retina AMD Polska	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.22. Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Roztwór do iniekcji zawierający Sumatryptan.	1. Łatwiejszy dostęp do leczenia tlenem.	1. Zwiększenie dostępności do lekarzy neurologów	Brak	1. Całkowity brak możliwości w Polsce zakupu Sumatryptanu w formie iniekcji.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.23. Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne

Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Refundacja produktu leczniczego Zavesca	Brak	1. Potrzebne jest więcej ośrodków specjalistycznych w Polsce, które prowadziłyby diagnostykę i konsultacje specjalistyczne.	1. Rehabilitacja i fizjoterapia w większym wymiarze, dostęp do stomatologii specjalistycznej. 1. Objęcie chorych cyklicznymi badaniami specjalistycznymi tj.: laryngologia, okulistyka, ortopedia, neurologia.	Brak

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Chorych na Niemanna Picka typ C i choroby pokrewne	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.24. Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Objęcie pełną refundacją wszystkich dostępnych leków przeciwpadaczkowych w tym Epidiolexu. 2. Zorganizowanie szkoleń dla lekarzy w zakresie leczenia i funkcjonowania z padaczką lekooporną u dorosłych. 3. Opracowanie procedur leczenia pacjentów wkraczających w wiek dorosłych. 4. Wprowadzenie badań genetycznych bezpłatnych w pełnym spektrum. 5. Poinformowanie wszystkich aptek w Polsce przez NFZ, że mogą robić maść z Rapamune 1mg (Syrolimus) we wskazaniu Stwardnienia Guzowatego i składniki do maści są refundowane zgodnie z zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 02.12. 2014r nr: MZ-PLA- 4610- 245(1)/DJ/14.	Brak	1. Zwiększenie dostępu do badań diagnostycznych: USG, TK i MR	1. Możliwość przebywania na oddziale szpitalnym rodzica, opiekuna prawnego osób upośledzonych umysłowo	1. Utworzenie centr leczenia chorych na Rzadkie Choroby dla dzieci i osób dorosłych gdzie będą dostępni specjaliści w każdej dziedzinie. 2. Łatwiejszy dostęp do leczenia stomatologicznego szczególnie w znieczuleniu ogólnym.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.25. Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu

Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Brak dostępu do innowacyjnych leków takich jak koncentrat czynnika VIII i IX o przedłużonym działaniu, brak dostępu koncentratu czystego czynnika X. 2. Brak dostępu do leków zastępujących czynniki krzepnięcia (emicizumab) w leczeniu profilaktycznym, zwłaszcza dzieci w wieku 1-3, aplikowanych podskórnie. 3. Brak dostępu refundacyjnego do leku Doptelet (Awatrombopag) w pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ITP)	1. Osprzęt do aplikowania dożylnego w profilaktyce dorosłych.	1. Dostęp do badań genetycznych nosicielstwa hemofilii	1. Stałe podnoszenie poziomu leczenia i dostępu do ośrodków leczenia skaz krwotocznych w województwach	1. Likwidacja dyskryminacji w wyborze stowarzyszeń do Rady Narodowego Programu Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne. 2. Oddanie decyzji o stosowanych terapiach i lekach lekarzom, do tej pory decydują urzędnicy zakupując tylko określone leki.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.26. Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających

Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. W sytuacjach szczególnie trudnych brak możliwości jednoczesnego stosowania lanreotydu / oktreotydu wraz z lekami w ramach programów lekowych (pasyreotyd / pegwisomant) 2. Dostinex - brak refundacji leku pomocniczo stosowanego w leczeniu akromegalii niewystarczająco kontrolowanej przez analogi somatostatyny.	Brak	1. Na etapie diagnostyki: Brak szybkiej ścieżki dostępu do badań hormonalnych i obrazowych (MRI) ze względu na długi okres oczekiwania na wizytę u endokrynologów - postulujemy możliwość zlecenia badania IFG-1 przez lekarzy POZ. 2. Na etapie kontroli: rzadkie stosowanie się do wytycznych PTE w zakresie kontroli akromegalii (w szczególności przez endokrynologów z mniejszych ośrodków).	1. Konieczność szybkiej ścieżki diagnostycznej akromegalii, w szczególności możliwość zlecenia badania IFG-1 przez lekarzy POZ. 2. Dostęp do opieki psychiatrycznej / psychologicznej. 3. Brak dostatecznej informacji dla pacjentów w zakresie leczenia ruchem oraz rehabilitacji. 4. Brak dostępu do opieki i wiedzy na temat możliwości posiadania dzieci przez chorych na akromegalię (ze szczególnym uwzględnieniem opieki nad kobietami z akromegalią w okresie przed zajściem w ciążę, samej ciąży i porodu).	Brak

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.27 Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Brak	Brak	1.Najczęściej lekarze pierwszego kontaktu nie mają pojęcia co to za choroba, więc chorych najczęściej kieruje się do Warszawy – co powoduje utrudnioną dostępność do diagnostyki i nie ma też ośrodka referencyjnego dedykowanego dla chorych na EB. Lekarze działają na zasadzie prób i błędów, nie ma też stałych wizyt, pacjent wyznacza terminy niż lekarz.	1.Chorzy na EB simplex nie mają dostępu do świadczenia szpitalnego co ułatwiłoby im lepsze funkcjonowanie i dbanie o rany, tak jak chorzy na EB Dystrophic. 2.Ośrodek referencyjny dla chorych na EB, ciągła diagnostyka, badania dla chorych na EB chodź raz do roku kompleksowe. 3.Większa świadomość w szpitalach jak pojawi się chory na EB po urodzeniu.	1.Powinna być klinika chorób rzadkich gdzie diagnozowałoby się takich pacjentów z chorobami rzadkimi, a po rozpoznaniu ośrodek dedykowany do danej grupy chorych.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.28. Stowarzyszenie Dignitas Dolentium

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dignitas Dolentium

Stowarzyszenie Dignitas Dolentium				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Wprowadzenie leków nowej generacji – obecnie niedostępnych w Polsce	1.Brak dostępu do dobrych materacy przeciwoleżynowych. 2.Brak refundacji na wysokie koszty, w początkowej fazie choroby. 3.Brak żywienia medycznego.	1.Wzrost dostępności do ogólnej diagnostyki neurologiczne, EMG i badań genetycznych. 2.Ogólnie kwalifikacja do wentylacji mechanicznej domowej jest często spóźniona, opór i	1.Brak opieki całodobowej, opieki w domu, pomoc w opiece długoterminowej. 2.Możliwość wizyt specjalistów w domu chorego - laryngolog, okulista stomatolog,	1.Zmiana w obowiązujących terminach przyznawania stopnia niepełnosprawności. 2.Szersza wiedza na temat orzecznictwa.

		niechęć lekarzy i bardzo często nie wiedzą jak postępować. Kwalifikacje pulmonologiczne, neurologiczne – lekarze nie podejmują się kwalifikacji. 3. Największy problem jest z kwalifikacją pierwszą tzw. nieinwazyjną NIV. Włączenie do wentylacji jest oporne i jest duża niewiedza wśród lekarzy nawet lekarzy specjalistów, jak neurologii i pulmonologii.	neurolog, logopeda, neurologopeda i innych w razie potrzeby.	
--	--	---	--	--

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Dignitas Dolentium poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Dignitas Dolentium	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.29. Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Zwiększenie dostępu do leków	1. Rozszerzenie dostępu dla pacjentów do wyrobów medycznych.	1. Rozszerzenie diagnostyki poza zakres badań podstawowych.	1. Wprowadzenie opieki paliatywnej, umożliwiającej również funkcjonowanie rodzicom.	1. Dostosowane potrzeb indywidualnie do zespołu Leigh.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Dzieci z Miopatia Mitochondrialna pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Dzieci z Miopatia Mitochondrialna pod postacią zespołu Leigh Mali Bohaterowie	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.30. Stowarzyszenie Marfan Polska

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Marfan Polska

Stowarzyszenie Marfan Polska				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Refundacja od urodzenia sartanów i betablokerów dla pacjentów z chorobami aorty typu zespół Marfana i inne HTAD. 2.Dostęp do szerokiego leczenia przeciwbólowego w każdym momencie życia, a w okresach zaostrzenia choroby (operacje kardiochirurgiczne i ortopedyczne) do szerokiej gamy środków przeciwbólowych w tym do opiatów i opioidów oraz medycznej marihuany. 3.Refundacja terapii hormonalnej dla dzieci (przyspieszanie dojrzewania celem hamowania wzrostu: estrogeny, progesteron, plastry z estradiolem, preparaty HTZ wieloskładnikowe dla	1.Uproszczenie dostępu do zaopatrzenia ortopedycznego: gorsety ortopedyczne bez ograniczeń typu 1/rok ze względu na szybki wzrost dzieci konieczne są czasem 2 lub nawet 3 w roku. Podobnie ortezy. 2.Możliwość refundacji leczenia ortodontycznego w szerokim spectrum co umożliwiłoby włączenie zespołu Marfana i innych chorób tkanki łącznej na listę rozporządzenia programów medycznych dla wad twarzoczaszki (obecnie te jednostki chorobowe nie są tam wpisane). 3.Dostęp do leczenia ortodontycznego także po 12 r.ż.	1.Dostęp diagnostycznych testów genetycznych z krwi, zwłaszcza o szerszym zakresie niż tylko 1 fragment 1 genu, najlepiej, aby było możliwe sekwencjonowanie nowej generacji dla wszystkich chorób tkanki łącznej/aorty. 2.Dodać możliwość zlecenia badań typu echo serca i angio CT oraz angio MRI także w POZ oraz bez ograniczeń czasowych u lek. spec. Podobnie RTG KP, RTG kręgosłupa. 3.Badanie poziomu wit D3, bo wielu pacjentów ma zaburzenia (zarówno nadmiar jak i duże niedobory).	1.Zlecenie przez lekarzy POZ badań takich jak: ECHO, RTG oraz skierowania do specjalistów (genetyk, kardiolog, ortopeda, spec. leczenia bólu, reumatolog, endokrynolog). 2.Lekarz w POZ mógł obsługiwać takich pacjentów przeciwbólowo. W zakresie opieki dzieci - opieka wielospecjalistyczna, najlepiej w ośrodkach referencyjnych takich jak np. obecnie działa WUM, aby co pół roku była możliwość badań kardiologicznych, konsultacji ortopedy, endokrynologa, rehabilitanta itp. 3.Zniesienie limitów na rehabilitację dzieci (10 zabiegów na rok lub 1 turnus to za mało, dzieci w zaostrzeniu wymagają rehabilitacji stałej).	1.Ogromny deficyt stanowi system orzeczeń ds. niepełnosprawności, dzieciom powinny być wydawane orzeczenia na stałe bo choroba jest ciężka, postępująca i nieuleczalna i nie rokuje poprawy, a pogorszenie wraz z wiekiem. 2.Poprawa również systemu orzeczeń ZUS.

dziewczynek oraz testosteron w iniekcjach dla chłopców). 4.Szeroka refundacja leków na nadciśnienie dla pacjentów z powikłanym nadciśnieniem.			4.Dla dorosłych brakuje ośrodków do leczenia ortopedycznych wad klatki i koordynowania opieki. Cel łączenie w jednym ośrodku opieki wielospecjalistycznej zwłaszcza dla dzieci (leczenie kardiologiczne, hormonalne, wraz z dobrą diagnozą molekularną, w towarzyszeniu ortopedy i rehabilitanta oraz okulisty na każdym etapie), a dla dorosłych kontrole kardiologiczne, połączone z ortopedycznymi i specjalistami leczenia bólu. 5.Dostęp do diagnostyki genetycznej dla dorosłych, a przecież tacy są - dorośli cierpiący niezdiagnozowani. 6.Dostęp na NFZ do leczenia ciężkich wad ocznych takich jak operacje usunięcia i wszczepienie sztucznych zastawek typu crab (obecnie tylko komercyjnie)	
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Marfan Polska poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Marfan Polska	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.31. Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL

Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Zespół Dravet, to choroba rzadka, pod postacią zespołu encefalopatii lekoopornych, znana jako SMEI(severe myoclonic epilepsy of infancy) w związku z czym protokół leczenia jest jeszcze nieustabilizowany, i w wielu sytuacjach zależy od danego przypadku, wciąż dochodzą nowe możliwości próby poprawy stanu zdrowia pacjentów. Na ta chwilę bardzo istotny jest dostęp do zakupu w kraju leku na bazie substancji czynnej midanum, midazolamum, które skutecznie przerywają napady padaczkowe oraz ich refundacja ponieważ koszt jedyne dostępnego leku o nazwie Buccolam sięga 400 zł, a przypada maksymalnie na 4 napady. Ważny jest też dostęp do leków nowych jak Fintepla czy Petnidan czy Bromki w osiągalnej dla większości rodzin cenie, (z refundacją). Należy pamiętać, że na ogół tylko jeden rodzic w rodzinie pracuje, a zatem środki finansowe są ograniczone.	Obecnie w zespole Dravet często dodatkowo do leków włącza się dietę ketogeniczną celem zminimalizowania ilości napadów lub/ i poprawę stanu pacjenta w zakresie rozwoju psychomotorycznym, rozwoju mowy. Jest to trudna w utrzymaniu dieta o wysokich stosunkach tłuszczu względem węglowodanów i białka. Jest ogromne zapotrzebowanie na produkty gotowe jak np. produkty w stosunku 3:1 o nazwie K.Yo Vitaflo International Ltd. Z uwagi na ogromną cenę za opakowanie 4 sztuk emulsji produkt nie wszedł do aptek jako produkt osiągalny dla wielu rodzin, niezbędna jest procedura importu docelowego, z wnioskami o refundację z zaznaczeniem iż jest to długa droga pozyskania takiego środka. Dla Dzieci z tym rzadkim schorzeniem potrzeba również dostęp do specjalistycznych okularów z przeciwpadaczkowym filtrem Zeiss z1, które ograniczają ilość napadów światłogennych, ich koszt jest za duży bez refundacji. Dostęp do bezpłatnych lub refundowanych organizacji urządzeń do przepływu tlenu medycznego w trakcie utraty saturacji. Dzieci i dorośli z DS potrzebują licznych suplementów, które uzupełniają poziom l-karnityny, niwelują skutki uboczne	Potrzeba wstępnej diagnostyki genetycznej już od pierwszego napadu z przedłużającymi się stanem padaczkowym, najczęściej występującym w okolicach 6 m. ż. niemowlęcia, który jest bardzo trudny do opanowania i nie ustępuje samodzielnie, (najczęściej kończy się niewydolnością krążeniową ze spadkiem saturacji nawet do 60 czy niżej), skierowanej przez szpital, który po raz pierwszy przyjmuje danego pacjenta z takim stanem padaczkowym. Dostęp do diagnostyki WES z pomocą refundacji. Dostęp do refundowanej diagnostyki oznaczania poziomów wszystkich przyjmowanych leków z surowicy.	Brak	Brak

	przyjmowania kwasu walproinowego, kwasów omega dha, uzupełniają niedobory witamin z grupy B. licznych suplementów wspomagających pracę wątroby, trzustki i innych organów, a także tych, co obniżają poziom triglicerydów czy złego cholesterolu z przyczyn problemów metabolicznych.			
--	---	--	--	--

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.32. Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"

Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Leki niesterydowe, sterydowe, środki do pielęgnacji skóry, uszu, oczu. Ich wysoki koszt jest ponoszony przez rodziców.	1. Dostęp do specjalistycznych implantów zębowych, implantów, aparatów słuchowych oraz specjalistycznych kamizelek chłodzących.	1. Potrzeba dostępu do specjalistów w zakresie stomatologii, genetyki, alergologii, okulistyki, laryngologii, dermatologii, pulmonologii, ortopedii, neurologii oraz psychologii. W większości pacjenci zdani są na ponoszenie kosztów wizyt jak i diagnostyki.	1. Wprowadzenie wsparcia dla rodziców i ich aktywizacji zawodowej. Otrzymywane zasiłki uniemożliwiają podjęcie dodatkowego zatrudnienia. 1. Wprowadzenie wsparcia psychologicznego dla rodziców.	1. Dostosowanie placówek oświatowych do potrzeb dzieci z chorobami rzadkimi. Obecnie zarówno brak wiedzy o specyfice choroby, jak i brak warunków w pomieszczeniach.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie na rzecz Dzieci i Młodzieży z Dysplazją Ektodermalną oraz Alergią "Jesteśmy"	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.33. Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Brak	Brak	1.Brak wiedzy wśród pacjentów i sposobów postępowania o możliwości potwierdzenia diagnozy. 2.Nie ma wyznaczonych centrów regionalnych, zajmujących się diagnostyką i leczeniem.	1.Potrzeba powstanie lokalnych (kilku w Polsce) ośrodków, przychodni gdzie pacjenci z chorobami rzadkimi mogliby się zgłaszać w trakcie diagnostyki, a także podczas terapii.	1.Często bardzo długo trwa proces włączania nowo rozpoznanej osoby do programu lekowego i pacjenci mają problemy ze znalezieniem szpitali które by chciały podjąć się podawania leku.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.34. Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR
--

Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Refundacja lekutafamidis (Vyndaqel) w terapii ratującej życie u pacjentów z amyloidozą transtyretynową serca	Brak	Poprawa informacji i znajomość problemów nt. Amyloidozy ATTR u lekarzy pierwszego kontaktu, dzięki czemu szybciej można kierować pacjenta do lekarzy specjalistów.	Współpraca lekarzy różnych specjalności; lepszy przepływ informacji między lekarzami	Rozwój referencyjnych ośrodków eksperckich diagnostyki i terapii ATTR-CM w Polsce (na bazie doświadczeń NIK w Aninie i Kliniki w Krakowie)

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.35. Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1. Wprowadzenie do refundacji przy leczeniu objawowym leków wykorzystywanych w innych chorobach.	Brak	1. Poszerzenie wiedzy w zakresie diagnostyki. 2. Skrócenie czasu diagnostyki genetycznej. 3. Pełna refundacja diagnostyki genetycznej w rozszerzonym zakresie.	1. Choroba nie uwzględniona w wykazie chorób rehabilitacji sanatoryjnej - chorzy w skierowaniach mają uzupełniane podobne choroby. 2. Utrudniony dostęp do rehabilitacji domowej, co u wielu chorych praktycznie całkowicie ogranicza dostęp do rehabilitacji.	1. Brak dostępu do neurologa i rehabilitacji osób niesamodzielnych w małych miastach i wsiach. 2. Transport specjalistyczny do większych miejscowości niedostępny lub bardzo kosztowny.

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA" poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową "ATAKSJA"	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Nie
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy.	Nie

9.36. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
1.Utrzymanie programu lekowego wraz z refundacją trzech leków stosowanych w chorobie Fabry'ego. 2.Uwzględnienie grupy pacjentów powyżej 12 roku życia w stosowaniu migalastatu (zgodnie z decyzją EMA).	1.Zapewnienie portów naczyniowych oraz specjalistycznych igieł dla pacjentów i ośrodków, które z nich korzystają/planują korzystać	1.Badania przesiewowe w kierunku choroby Fabry'ego (np. w stacjach dializ). 2.Szersza diagnostyka neurologiczna oraz łatwiejszy dostęp do badań specjalistycznych bez konieczności wykonywania ich prywatnie. 3.Uproszczenie i ujednolicenie formalności związanych z włączeniem pacjenta do programu lekowego.	1.Stworzenie centrów referencyjnych do celach diagnostyki i holistycznej opieki przy jednoczesnym zapewnieniu przyjmowania Enzymatycznej Terapii Zastępczej jak najbliżej miejsca zamieszkania. 2.Umożliwienie podań domowych ETR ("home therapy") dla pacjentów, którzy ze względów lokalizacyjnych, ekonomicznych czy zdrowotnych mają trudności w co dwutygodniowym dotarciu do placówki szpitalnej. 3.Zapewnienie komfortowego przejścia pacjentom pediatrycznym, kończącym 18 lat, pod opiekę ośrodków specjalistycznych, szczególnie w kontekście programu lekowego i przyjmowania leczenia. 4.Wprowadzenie opieki psychologicznej jako standardu przy diagnostyce i leczeniu	1.Świadczenia socjalne: zwiększenie świadomości i wrażliwości orzeczników w temacie choroby Fabry'ego i innych chorób rzadkich lub wypracowanie norm i standardów w przyznawaniu różnego rodzaju świadczeń i zapomóg dla osób cierpiących na te choroby. Te same aspekty dotyczą orzeczenia o niepełnosprawności. 2.Szersza edukacja nt. chorób rzadkich w trakcie studiów medycznych. 3.Zapewnienie odpowiedniego wsparcia, w tym wsparcia finansowego, opiekunom osób z chorobami rzadkimi, którzy na stałe lub czasowo wymagają asysty drugiej osoby. 4.Promowanie i wspieranie badań w

			chorób rzadkich/genetycznych. 5.Polepszenie i ułatwienie dostępu do specjalistycznej rehabilitacji poudarowej i kardiologicznej (dostępność terminów, ilość ćwiczeń, zalecenia dla pacjentów). 6.Opracowanie jasnych wytycznych dotyczących możliwości przyjęcia Enzymatycznej Terapii Zastępczej w innym szpitalu niż ten, który na stałe opiekuje się pacjentem (tak, aby zapobiec pomijaniu dawki leku w sytuacjach awaryjnych, gdy pacjent np. trafia z wypadku do innego szpitala, czy nawet na inny oddział).	temacie chorób rzadkich, w tym korelacji pomiędzy daną chorobą, a ryzykiem innych schorzeń/problemów zdrowotnych; korelacji pomiędzy leczeniem np. ETR a przyjmowaniem innych leków; zasadności i bezpieczeństwa wykonywania standardowych procedur medycznych u osób z chorobami rzadkimi (chorobą Fabry'ego).
--	--	--	--	---

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy	Nie

9.37. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

Tabela. Zestawienie potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych, diagnostyki i w zakresie optymalizacji opieki opracowane przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera				
Potrzeby w zakresie dostępu do leków	Potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych	Potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki	Potrzeby w zakresie optymalizacji opieki	Inne potrzeby
Brak	Brak	1.Refundacja testów suchej kropli krwi	1.Włączenie do programu leczenia choroby Gauchera badania MRI całego ciała. 1. Dostęp do terapii domowej. 2. Możliwość korzystania z terapii najbliższej pacjenta w szpitalach	Brak

			powiatowych lub poradniach bez konieczności dojeżdżania do miast wojewódzkich na podania leku.	
--	--	--	--	--

Tabela. Ocena przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie i traktowania chorób rzadkich jako priorytetu w Polsce

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	
Poprawa sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce	Tak
Traktowanie w Polsce chorób rzadkich w sposób priorytetowy	Nie

Załącznik 1: Aktualna lista organizacji pacjenckich zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan

LP	Organizacja	www
1	Ars Vivendi - Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie	www.fenylketonuria.org
2	Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię	http://pkubydgoszcz.pl/
3	Fundacja „Rodzina Fra X”	www.rodzinafrax.pl
4	Fundacja „Umieć Pomagać” – na rzecz osób chorych na Mukopolisacharydozę	www.umiecpomagac.org
5	Fundacja MATIO	https://www.mukowiscydoza.pl/
6	Fundacja na Rzecz Dzieci z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową i Innymi Wadami Rozwojowymi SPINA	http://spina.com.pl/
7	Fundacja Oswoic Miopatie	www.oswoicmiopatie.com
8	Fundacja Parent Project Muscular Dystrophy	www.parentproject.org.pl
9	Fundacja Pomocy Chorym na zanik mięśni	www.miesnie.szczecin.pl
10	Fundacja Równi Wśród Równych	www.rwr.org.pl
11	Fundacja Sanfilippo	www.sanfilippo.org.pl
12	Fundacja Serce Dziecka im. Diny Radziwiłłowej	www.sercedziecka.org.pl
13	Fundacja SMA	www.fsma.pl
14	Fundacja Wymarzona Odporność	www.wymarzonaodpornosc.org
15	Koalicja Parkinson Polska	www.koalicja-parkinson.pl
16	Mazowieckie Stowarzyszenie Osób z Chorobą Parkinsona	www.parkinson.waw.pl
17	Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona	www.huntington.pl
18	Polskie Stowarzyszenie Chorych na Miastenię Gravis "Gioconda"	www.miastenie.com.pl

19	Polskie Stowarzyszenie na rzecz osób z AHC ahc-pl	http://www.stow.ahc-pl.org/
20	Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół	www.phapolska.org
21	Polskie Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Wilsona	www.chorobawilsona.pl
22	Polskie Stowarzyszenie pomocy chorym z obrzękiem naczynioruchowym "Pięknie Puchnę"	www.piekniepuchne.org
23	Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych (PTCHM)	www.ptchm.org.pl
24	Polskie Towarzystwo wspierania osób z nieswoistymi zapaleniami jelita "J-ELITA"	www.j-elita.org.pl
25	Retina AMD Polska	www.retinaamd.org.pl
26	Stowarzyszenie 22q11 POLSKA	http://www.22q11.pl
27	Stowarzyszenie Chorych na Klasterowe Bóle Głowy	www.klasterowy.pl
28	Stowarzyszenie Chorych na Mastocytozę	http://www.mastocytoza.pl/
29	Stowarzyszenie Chorych na Niemann-Picka i Choroby Pokrewne - Żyć Nadzieją	www.niemannapicka.pl
30	Stowarzyszenie Chorych na Stwardnienie Guzowate	www.stwardnienie-guzowate.eu
31	Stowarzyszenie Chorych z Akromegalią i Osób Wspierających	http://www.akromegalia.pl
32	Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk	www.debra-kd.pl
33	Stowarzyszenie Dignitas Dolentium – stwardnienie boczne zanikowe	www.mnd.pl
34	Stowarzyszenie Dzieci z Miopatią Mitochondrialną pod Postacią Zespołu Leigha „Mali Bohaterowie”	www.malibohaterowie.org
35	Stowarzyszenie Lwie Serca	www.lwieserca.pl
36	Stowarzyszenie MARFAN POLSKA	www.marfan.org.pl
37	Stowarzyszenie na rzecz dzieci i młodzieży z dysplazją ektodermalną oraz alergią „Jesteśmy”	www.stowarzyszenie-jestesmy.za.pl
38	Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Achondroplazją	http://odblokujzycie.pl
39	Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „Wspólnie”	www.wspolnie.org
40	Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL	www.dravet.pl
41	Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR	www.amyloidoza-ttr.pl
42	Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego	
43	Stowarzyszenie Pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią	www.pnh.org.pl
44	Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięsaki „SARCOMA”	www.sarcoma.pl
45	Stowarzyszenie Rodzin SMARD1	www.smard1.pl
46	Stowarzyszenie Rodzin z Ataksją Rdzeniowo-Mózdkową ATAKSJA	www.ataksja.org.pl
47	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego	www.fabry.org.pl
48	Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gauchera	www.chorobyspichrzeniowe.pl
49	Stowarzyszenie Uratujmy Życie (sanfilipo)	www.uratujmyzycie.org.pl
50	Stowarzyszenie Zespołu Williamsa	www.zespolwilliamsa.org
51	Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne w Poznaniu	http://www.scwsk.org.pl/

Załącznik 2: Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022

Formularz ankiety do przeprowadzenia Audytu Krajowego Forum Orphan 2022 w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

1. Proszę wskazać nazwę organizacji pacjenckiej w imieniu której uzupełnia Pan/Pani formularz ankiety
2. Proszę wskazać adres e-mail
3. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do leków
4. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do wyrobów medycznych
5. Proszę wskazać potrzeby w zakresie dostępu do diagnostyki
6. Proszę wskazać potrzeby w zakresie optymalizacji opieki
7. Jeśli występują inne potrzeby niż wyżej wymienione obszary, proszę je wskazać
8. Czy sytuacja chorych na choroby rzadkie poprawiła się w Polsce?
 - a. Tak
 - b. Nie
9. Czy choroby rzadkie są traktowane w Polsce priorytetowo?
 - a. Tak
 - b. Nie

Sponsorzy i partnerzy:

abbvie

AstraZeneca 

 Biogen

 **Chiesi**
People and ideas for innovation in healthcare

 Coloplast

 Federacja
Pacjentów
Polskich

 NOVARTIS


novo nordisk®

 **NUTRICIA** | METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

 Pfizer

 Roche

 sanofi

 sobi
Pioneer in Rare Diseases

Swixx  BioPharma
Modern Medicines for All

 Takeda

 ucb

 VERTEX

 Nestlé
HealthScience

 Vitaflo™
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

DORADZTWO I EKSPERTYZY

EUROPEAN HEALTH NETWORK

mZdrowie.pl

MODERN HEALTHCARE INSTITUTE



ISBN 978-83-962944-8-7