

RAPORT KOMITETU EKSPERTÓW UNII EUROPEJSKIEJ DS. CHORÓB RZADKICH NA TEMAT AKTUALNEGO STANU DZIAŁAŃ W ZAKRESIE CHORÓB RZADKICH W EUROPIE, 2012 R.



AKTUALNY STAN DZIAŁAŃ W ZAKRESIE CHORÓB RZADKICH PROWADZONYCH W POLSCE

Niniejsze opracowanie zostało sfinansowane ze środków EUCERD – Wspólne działanie:
Praca na rzecz chorób rzadkich nr 2011 22 01

Niniejszy dokument został opracowany przez Sekretariat Naukowy Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (EUCERD, wcześniej Grupa Zadaniowa Komisji Europejskiej ds. Chorób Rzadkich) w ramach wspólnego działania EUCERD: Praca na rzecz Chorób Rzadkich (Nr 2011 22 01, Koordynator: Kate Bushby, University of Newcastle, Wielka Brytania) w ramach drugiego wspólnotowego programu działań Unii Europejskiej w dziedzinie zdrowia.

Więcej informacji na temat Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich można znaleźć na stronie www.eucerd.eu.

Oświadczenie o zrzeczeniu się odpowiedzialności za przedstawione treści:

Ustalenia i wnioski zawarte w niniejszym raporcie są ustaleniami i wnioskami współautorów i organów zatwierdzających odpowiedzialnych za ich treść; ustalenia i wnioski niekoniecznie odzwierciedlają poglądy Komisji Europejskiej lub organów ds. zdrowia w Europie. Z tego względu żadnego ze stwierdzeń zawartych w niniejszym raporcie nie należy interpretować jako oficjalnego stanowiska Komisji Europejskiej ani krajowych organów ds. zdrowia.

Informacje na temat praw autorskich:

Prawa autorskie do „Raportu Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich na temat aktualnego stanu działań w zakresie chorób rzadkich w Europie, 2012 r.” posiada Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (EUCERD). Niniejszy efekt pracy oraz jego treść mogą być wykorzystywane lub włączane do innych* materiałów pod warunkiem, że treść nie zostanie w żaden sposób zmieniona (w tym okładki i część wstępna) oraz z zastrzeżeniem, że odtwórca efektów pracy lub jej treści nie może pobrać jakiegokolwiek opłaty za ich wykorzystanie. Niniejszy efekt pracy nie może być przedmiotem sprzedaży nastawionej na zysk ani stanowić części jakiegokolwiek przedsięwzięcia nastawionego na osiągnięcie zysku bez wcześniejszej wyraźnej zgody EUCERD. W szczególności:

- 1) W przypadku przedruku dokument musi zostać przedrukowany w całości bez jakichkolwiek zmian.
- 2) W przypadku, gdy wykorzystywane lub cytowane są części dokumentów należy zamieścić następujący cytat:

*Uwaga: „Raport Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich na temat aktualnego stanu działań w zakresie chorób rzadkich w Europie, 2012 r.” zawiera materiały, do których prawa autorskie posiadają inne osoby. W przypadku materiałów oznaczonych jako materiały, do których prawa autorskie posiadają inne osoby użytkownik obowiązany jest uzyskać zgodę posiadaczy praw autorskich wymienionych w niniejszym dokumencie.

Niniejszy dokument należy cytować jako:

Aymé S., Rodwell C., eds., “2012 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases”, July 2012.

ISBN: 978-92-79-25355-3

DOI: 10.2772/50554

<http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2012/09/2012ReportStateofArtRDActivitiesPL.pdf>

©Unia Europejska, 2012

LISTA SKRÓTÓW

Skróty ogólne

CAT – Komitet ds. Terapii Zaawansowanych przy Europejskiej Agencji Leków (EMA)
CHMP – Komitet ds. Produktów Leczniczych stosowanych u Ludzi przy EMA
COMP – Komitet ds. Sierocych Produktów Leczniczych przy EMA
DG – Generalna Dyrekcja
DG Enterprise – Dyrekcja Generalna Komisji Europejskiej ds. Przedsiębiorstw i Przemysłu
DG Research – Dyrekcja Generalna Komisji Europejskiej ds. Badań Naukowych
DG Sanco – Dyrekcja Generalna Komisji Europejskiej ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów
ECRD – Europejska Konferencja na temat Chorób Rzadkich
EEA – Europejski Obszar Gospodarczy (Islandia, Szwajcaria, Norwegia)
EMA – Europejska Agencja Leków
ERN – Europejska sieć referencyjna
EUCERD – Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich
EUROCAT – Europejski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych
EUROPLAN – Europejski Projekt na rzecz Opracowania Krajowych Planów Zwalczania Chorób Rzadkich
EURORDIS – Europejska Organizacja ds. Chorób Rzadkich
FDA – Amerykańska Agencja ds. Żywności i Leków
HLG – Grupa Wysokiego Szczebla ds. Usług Zdrowotnych i Opieki Medycznej
HTA – Ocena Technologii Medycznych
IRDiRC – Międzynarodowe Konsorcjum ds. Badań nad Chorobami Rzadkimi
JA – Wspólne Działanie
KE – Komisja Europejska
MA – pozwolenie na wprowadzenie do obrotu
MS – Państwo członkowskie
MZ – Ministerstwo Zdrowia
NBS – badania przesiewowe noworodków
NCA – właściwy organ krajowy
NHS – narodowy system opieki zdrowotnej
PDCO – Komitet Pediatriczny przy Europejskiej Agencji Leków
RDTF – Grupa zadaniowa KE ds. Chorób Rzadkich
UE – Unia Europejska
WG – Grupa robocza
WHO – Światowa Organizacja Zdrowia

Pilotażowe europejskie sieci referencyjne

Dyscerne – Europejska sieć ośrodków referencyjnych dla rozpoznawania i leczenia rzadkich zespołów dymorficznych
ECORN-CF – Europejska sieć ośrodków referencyjnych ds. mukowiscydozy
Europejska sieć chłoniaka Hodgkina u dzieci – ogólnoeuropejska organizacja kontroli jakości leczenia chłoniaka Hodgkina u dzieci
NEUROPED – Europejska sieć referencyjna ds. rzadkich chorób neurologicznych u dzieci
EUROHISTIONET – Sieć referencyjna UE ds. histiocytozy komórek Langerhansa i związanych z nią objawów
TAG – Razem przeciw genodermatozom na rzecz poprawy opieki zdrowotnej i wsparcia społecznego pacjentów i rodzin dotkniętych ostrymi genodermatozami
PAAIR – Stowarzyszenie Rodziców i Międzynarodowa Sieć Rejestrów Alpha-1
EPNET – Europejska sieć ds. porfirii na rzecz lepszej opieki zdrowotnej pacjentów i ich rodzin
EN-RBD – Europejska sieć ds. rzadkich zaburzeń krzepliwości
CARE-NMD – Projekt rozpowszechnienia i wdrożenia standardów opieki w dystrofii mięśniowej Duchenne’a w Europie
ENERCA – Europejska sieć ds. rzadkich wrodzonych anemii – Faza 3

OGÓLNE WPROWADZENIE DOTYCZĄCE RAPORTU KOMITETU EKSPERTÓW UNII EUROPEJSKIEJ DS. CHOROÓB RZADKICH NA TEMAT AKTUALNEGO STANU DZIAŁAŃ W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH W EUROPIE

Raport na temat aktualnego stanu działań w zakresie chorób rzadkich w Europie, 2012 został opracowany przez Sekretariat Naukowy Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (EUCERD) w ramach wspólnego działania EUCERD: Praca na rzecz Chorób Rzadkich (Nr 2011 22 01) i obejmuje okres trzech lat (od marca 2012 r. do lutego 2015 roku).

Celem raportu jest przedstawienie informacyjnego i opisowego przeglądu działań, które zostały przeprowadzone na szczeblu Unii Europejskiej (UE) i krajów członkowskich (MS) w dziedzinie chorób rzadkich i sierocych produktów leczniczych do końca 2011 roku. Podczas sporządzania niniejszego raportu odbyły się konsultacje z szeregiem interesariuszy w każdym państwie członkowskim/ kraju, które zostały uznane przez przedstawicieli Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich w danym państwie członkowskim/kraju według ich najlepszej wiedzy za wiernie reprezentujące działania prowadzone na szczeblu krajowym. Czytelnik powinien jednak mieć na uwadze, że zawarte tutaj informacje nie są wyczerpujące oraz nie przedstawiają oficjalnego stanowiska Komisji Europejskiej, jej Agencji ani państwowych organów ds. zdrowia.

Raport podzielony jest na pięć części:

Część I: Przegląd działań w zakresie chorób rzadkich prowadzonych w Europie

Część II: Kluczowe wydarzenia w dziedzinie chorób rzadkich w 2011 roku

Część III: Działania Komisji Europejskiej w zakresie chorób rzadkich

Część IV: Działania Europejskiej Agencji Leków i inne działania prowadzone w Europie w dziedzinie chorób rzadkich

Część V: Działania prowadzone w krajach członkowskich UE i innych państwach w Europie w dziedzinie chorób rzadkich

Każda część zawiera opis przyjętej metodologii, źródeł i procesu weryfikacji całego raportu, a w jej zakończeniu podana jest wybrana bibliografia oraz lista osób, które przyczyniły się do powstania niniejszego raportu.

Niniejszy dokument zawiera informacje z Części IV i V raportu dotyczące Polski. Lista współautorów raportu oraz wybrane źródła wymienione są w aneksie do niniejszego opracowania. Dalsze informacje na temat opracowania i weryfikacji raportu znajdują się w ogólnym wstępie do raportu głównego¹.

¹ <http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2012/09/2012ReportStateofArtRDActivitiesPL.pdf>

DZIAŁANIA W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH W POLSCE

Definicja choroby rzadkiej

W Polsce nie obowiązuje oficjalna definicja choroby rzadkiej; interesariusze powszechnie używają jednak definicji określonej w rozporządzeniu (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych, zgodnie z którą choroba rzadka występuje u nie więcej niż 5 na 10 000 osób. W Polsce daje to zatem wynik mniej niż 1.900.000 pacjentów (ok. 5% populacji).

Narodowy plan/strategia dla chorób rzadkich i działania związane

Pomimo iż w 2011 roku nie został jeszcze przyjęty narodowy plan ani strategia dla chorób rzadkich, podjęto istotne kroki zmierzające do osiągnięcia celu, jakim jest przyjęcie tego ważnego dokumentu w celu wykonania przez Polskę zalecenia Rady UE do, miejmy nadzieję, końca 2012 roku.

Obowiązujący obecnie Narodowy Program Zdrowia porusza pewne kwestie dotyczące chorób rzadkich, na przykład w ramach Narodowego Programu Zwalczania Chorób Nowotworowych, który ukierunkowany jest na usprawnienie wczesnego wykrywania oraz leczenia chorób nowotworowych, z których większość stanowią choroby rzadkie. Obecnie w systemie opieki zdrowotnej nie ma wydzielonego budżetu przeznaczanego na choroby rzadkie. Nie oznacza to jednak, że leczenie chorób rzadkich jest lekceważone w polskim systemie opieki zdrowotnej. Wszystkie zdiagnozowane przypadki poddawane są terapii w ramach podstawowej opieki zdrowotnej, a przy podejmowaniu decyzji o refundacji leków sierocych przewidzianych jest kilka programów leczenia wykorzystujących określone leki. Na refundację sierocych produktów leczniczych w programach leczenia chorób rzadkich w 2011 roku wydano około 50 milionów €.

Zespół ds. Chorób Rzadkich został powołany jako organ doradczy w 2008 roku w drodze zarządzenia Ministra Zdrowia. W skład zespołu wchodzi: podsekretarz stanu jako przewodniczący, przedstawiciele Departamentów Ministerstwa Zdrowia, Urzędu Rejestracji Produktów Medycznych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, Agencji Oceny Technologii Medycznych w Polsce, Narodowego Funduszu Zdrowia, organizacji pacjentów, branży farmaceutycznej oraz eksperci naukowci. Głównym zadaniem zespołu było przedstawienie opinii na temat polityki w zakresie chorób rzadkich oraz refundacji sierocych produktów leczniczych.

Skład zespołu ds. chorób rzadkich zmienił się w lipcu 2011 roku. Minister Zdrowia uznał choroby rzadkie za znacznie szerszy problem, który nie ogranicza się jedynie do sierocych produktów leczniczych, w związku z czym konieczne stało się utworzenie zespołu lepiej odpowiadającego potrzebom, którego kompetencje obejmowałyby również organizację systemu opieki zdrowotnej i edukację lekarzy. Zgodnie z nowym zarządzeniem Ministra Zdrowia nowy przewodniczący zespołu został wybrany ze względu na swoje doświadczenie w zarządzaniu służbą zdrowia, nie zaś z racji pełnionego urzędu. Wyłącznym celem reorganizacji zespołu jest przygotowanie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich (NPCR). Jesienią 2011 roku nowy skład organu doradczego został formalnie powołany, by we współpracy z organizacjami pacjentów wspomóc opracowanie planu, który ma zostać uruchomiony do końca 2012 roku. W związku z nowym zarządzeniem Ministra Zdrowia skład zespołu został zmieniony i obecnie posiada następujących członków, którym przewodniczy przedstawiciel Ministerstwa Zdrowia: czterech ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich, w tym przedstawiciela parasolowych organizacji pacjentów, osoby reprezentujące Polskę w instytucjach unijnych ds. chorób rzadkich, dyrektorów Departamentów Ministerstwa Zdrowia oraz przedstawicieli Narodowego Funduszu Zdrowia (Płatnika).

Konferencja na temat Chorób Rzadkich² zorganizowana przez MATIO Fundację Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę i Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich, która odbyła się 22 października 2010 roku w Krakowie i wykorzystając rekomendowany przez Europlan model oceny, zapoczątkowała w 2011 roku szeroko zakrojone, wielosesyjne prace nad projektem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.

W dniach 7-8 grudnia 2011 roku w Warszawie odbyła się konferencja „Partnerstwo dla Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich”, którą zorganizowało Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich. W czasie konferencji ustalono, że pacjenci przygotują szkic do Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich do końca lutego 2012 roku w oparciu o dane od grup roboczych oraz zgodnie z projektem Europlan. Projekt planu obejmować będzie różne obszary i aspekty chorób rzadkich, wśród nich klasyfikację i rejestr chorób rzadkich, diagnostykę, opiekę medyczną, zintegrowane wsparcie społeczne, a także informacje i edukację. Po jego opracowaniu dokument zostanie przedstawiony Ministerstwu Zdrowia do dalszych dyskusji i opracowania.

Dzięki wsparciu ze strony przewodniczącego ministerialnego zespołu ds. chorób rzadkich oraz Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w oparciu o ww. inicjatywę zorganizowano szereg spotkań roboczych w celu opracowania ostatecznej wersji projektów każdego z wymienionych obszarów przyszłego planu narodowego. Podczas kilku sesji roboczych, które miały miejsce pod koniec 2011 roku zdecydowano, że dokument roboczy pod nazwą „Założenia systemowe przygotowane na potrzeby tworzonego Narodowego Planu Chorób Rzadkich” (wspólna inicjatywa Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich i środowisk medycznych/naukowych związanych z chorobami rzadkimi) zostanie bezpośrednio przekazany zespołowi ds. chorób rzadkich w Ministerstwie Zdrowia do dalszego formalnego opracowania przyszłego rządowego Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich³. Inicjatywa została w całości uruchomiona zgodnie z zaleceniami Rady UE dotyczącymi zaangażowania pacjentów i ich przedstawicieli w proces polityczny oraz promocję działań podejmowanych przez grupy pacjentów i stowarzyszenia na rzecz chorób rzadkich.

Wyspecjalizowane ośrodki

W Polsce opieka zdrowotna pacjentów cierpiących na choroby rzadkie nie posiada określonej struktury organizacyjnej, nie istnieją także oficjalne wyspecjalizowane ośrodki dla chorób rzadkich. Około 10-15 centrów ma opinię ośrodków specjalizujących się w danej dziedzinie i w różnym zakresie prowadzi ich diagnostykę i terapię. Funkcjonuje krajowy ośrodek koordynacyjny dla rzadkich chorób metabolicznych przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, który współpracuje z ośrodkami regionalnymi. Dzięki Europejskiemu Projektowi Centrów Doskonałości PERFECT QL1-CT-2002-90358 udało się poczynić znaczne postępy. Program grantowy obejmował problemy związane z rzadkimi chorobami występującymi u dzieci w dziedzinie genetyki, metabolizmu, gastroenterologii, kardiologii, immunologii i onkologii.

Pilotażowa europejska sieć referencyjna

Polskie zespoły uczestniczyły/uczestniczą w następujących europejskich sieciach referencyjnych na rzecz chorób rzadkich: Dyscerne, ECORN CF, ENERCA, EPI/EPNET, EUROHISTIONET, PAAIR, Europejskiej sieci chłoniaka Hodgkina u dzieci oraz Care-NMD.

² <http://www.europlan.org.pl/> oraz <http://download.EURORDIS.org/europlan/2 EUROPLAN Guidance Documents for the National Conference/final report poland europlan.pdf>

³ Listę stron zaangażowanych w przygotowanie założeń systemowych oraz wyników wspólnych prac można znaleźć na stronie www.rzadkiechoroby.pl.

Rejestry

W Polsce istnieje szereg dobrze skonstruowanych rejestrów, w tym Krajowy Rejestr Nowotworów Dziecięcych oraz Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych. Polska uczestniczy w tworzeniu europejskich rejestrów, takich jak: EIMD, ERCUSYN, TREAT-NMD, EURO CARE CF. EUROWILSON, EUROGLYCAN, EURO-WABB, SCNIR, RARECARE oraz EUROCAT.

Polityka badań przesiewowych noworodków

Funkcjonuje narodowy program badań przesiewowych noworodków w kierunku fenylketonurii, wrodzonej hipotyreozy, mukowiscydozy i wrodzonej głuchoty. Badania koordynowane są przez Instytut Matki i Dziecka w Warszawie. W wybranych regionach (województwo mazowieckie, podlaskie, warmińsko-mazurskie, lubelskie, pomorskie, kujawsko-pomorskie, wielkopolskie i lubuskie, ok. 60% polskiej populacji) w ramach programu finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia (do 2014 roku) dodatkowo prowadzi się diagnozę 19 wad metabolicznych metodą tandemowej spektrometrii mas (MS/MS).

Badania genetyczne

Testy diagnozujące choroby rzadkie oferuje około 35 laboratoriów (państwowych i typu non-profit). Większość z nich poddawana jest zewnętrznym ocenom kontroli jakości. Zabiegi diagnostyczne przeprowadzane w laboratoriach skupiają się głównie na konkretnych chorobach genetycznych (zaburzenia chromosomowe i monogeniczne) oraz zaburzeniach metabolicznych (selektywne badania przesiewowe noworodków diagnozujące błędy metabolizmu, lizosomowe zaburzenia spichrzania, choroby neuromięśniowe i hematologiczne, zaburzenia przemiany węglowodanów, tłuszczów, aminokwasów, puryn i pirymidyn, neuroprzekazników, a także zaburzenia metabolizmu fosforanu wapnia i procesów energetycznych).

Istnieje również możliwość wykonywania badań za granicą. Jeśli dana choroba nie jest diagnozowana w Polsce, Narodowy Fundusz Zdrowia może pokryć koszt takich zabiegów diagnostycznych; w przypadku zaistnienia takiej potrzeby wymagane jest jednak uzyskanie zgody regionalnego konsultanta ds. genetyki.

W bazie Orphanet testy diagnostyczne są w Polsce zarejestrowane jako dostępne dla 182 genów i około 213 chorób⁴.

Krajowe porozumienia organizacji pacjentów i przedstawicieli pacjentów

Założone w 2005 roku Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN pełni rolę krajowego porozumienia na rzecz organizacji pacjentów cierpiących na rzadkie choroby w Polsce. Jako organizacja parasolowa zrzeszająca stowarzyszenia na rzecz chorób rzadkich, Forum skupia 22 organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi i umacnia współpracę pomiędzy organizacjami pacjentów z chorobami rzadkimi na szczeblu krajowym. Jesienią 2011 roku przedstawiciel Krajowego Forum został wyznaczony przez Ministra Zdrowia na członka ministerialnego zespołu ds. chorób rzadkich, by reprezentować jednym głosem wspólne stanowisko polskich organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. Więcej informacji na temat celów, członkostwa i działań Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich opublikowanych jest w Internecie⁵.

⁴ Informacje pobrane z bazy danych Orphanet (wrzesień 2011 r.)

⁵ www.rzadkiechoroby.pl/np

Źródła informacji na temat chorób rzadkich i krajowe infolinie pomocy

Działania Orphanet w Polsce

Od 2006 roku istnieje w Polsce specjalny zespół Orphanet, który aktualnie działa przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” wybranym w 2010 roku przez Ministra Zdrowia na partnera wspólnego działania w ramach projektu Orphanet Europe. Zespół odpowiada za gromadzenie informacji na temat usług w zakresie chorób rzadkich (poradnie specjalistyczne, laboratoria medyczne, trwające badania, rejestry, badania kliniczne i organizacje pacjentów) w Polsce, które wprowadzane są do bazy danych Orphanet.

Od kwietnia 2011 roku zespół Orphanet w Polsce prowadzi polską stronę internetową portalu Orphanet⁶. Aby ułatwić dostęp do informacji na temat chorób rzadkich, sierocych produktów leczniczych i forum Orphan w Polsce, polski zespół Orphanet zadbał o przetłumaczenie dokumentów dotyczących działań Orphanet (ulotki), sporządził listę polskich stowarzyszeń/poradni specjalistycznych / ośrodków diagnostycznych i pracuje nad polskimi wersjami streszczeń opracowań poświęconych chorobom rzadkim. Wszystkie te informacje dostępne są na stronie internetowej Orphanet.

Oficjalne centra informacji na temat chorób rzadkich

Poza Orphanet nie istnieją w Polsce oficjalne centra informacji na temat chorób rzadkich.

Infolinia pomocy

Obecnie nie działa żadna ogólnokrajowa linia pomocy dla chorób rzadkich. Część organizacji pacjentów prowadzi własne infolinie pomocy na temat poszczególnych chorób rzadkich.

Inne źródła informacji

Na chwilę obecną brak informacji na temat konkretnych działań w tym zakresie.

Wytyczne w zakresie dobrych praktyk

Na chwilę obecną brak informacji na temat konkretnych działań w tym zakresie

Szkolenia i inicjatywy edukacyjne

Prowadzone są kursy szkoleniowe dla grup zawodowych na temat poszczególnych chorób rzadkich. Do najbardziej znanych należą spotkania dysmorfologiczne organizowane przez Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie, które odbywają się regularnie od 4 lat, początkowo w ramach projektu Dyscerne. Zakład Genetyki Medycznej IPCZD prowadzi kurs dla pediatrów na temat postępów w biologii molekularnej mających zastosowanie w pediatrii. Ponadto wybrane rzadkie choroby metaboliczne są także prezentowane i omawiane podczas kursów organizowanych co roku przez Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w Warszawie, poświęconych kształceniu lekarzy lub personelu medycznego specjalizujących się w danej dziedzinie medycyny (pediatrzy, neurologów i neurologów dziecięcy, genetycy kliniczni itp.).

Krajowe wydarzenia dotyczące chorób rzadkich w 2011 roku

W 2011 roku Dzień Chorób Rzadkich obchodzony był w Polsce w słynnym Pałacu na Wodzie w warszawskich Łazienkach. W skład komitetu organizacyjnego powołanego w celu zorganizowania tego wydarzenia weszło 16 polskich grup wsparcia pacjentów z chorobami rzadkimi, którzy utworzyli stronę internetową (www.dzienchorobrzadkich.pl) i stronę na Facebooku dla obchodzonego w Polsce Dnia Chorób Rzadkich. Łącznie w spotkaniu udział wzięło ponad 150 osób – wśród nich pacjenci, ich rodziny i przyjaciele, pracownicy służby

⁶ www.orpha.net/national/PL-PL

zdrowia, parlamentarzyści i przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, koordynator Orphanet-Poland oraz przedstawiciele mediów. Minister Zdrowia Ewa Kopacz przywitała zebranych i przedstawiła rządowy plan w kwestii chorób rzadkich na szczeblu krajowym. Uczestnicy mogli m.in. usłyszeć o pomocy, która powinna być udzielana wszystkim dotkniętym rodzinom, narodowej strategii dla chorób rzadkich, intensywnych pracach w tej dziedzinie, które rozpoczną się w tym roku oraz o działaniach Orphanet. Po części oficjalnej spotkania, która obejmowała kilka ważnych przemówień gospodarzy obchodów, wszyscy uczestnicy wyszli na zewnątrz, by wypuścić białe balony z logo Dnia Chorób Rzadkich. Do sznureczka każdego balonu dołączona była karteczka z życzeniem danej osoby. Kopie życzeń przekazano Minister Zdrowia jako petycję pacjentów skierowaną do polskiego rządu. Informacje o tym wydarzeniu pojawiły się w prasie, lokalnych stacjach radiowych oraz ogólnopolskim radiu i telewizji wraz z szeregiem wywiadów i rozmów.

W dniach 7-8 grudnia 2011 roku w Warszawie odbyła się konferencja „Partnerstwo dla Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich”. Spotkanie, w którym udział wzięli przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, rodziny, towarzystwa pacjentów, eksperci kliniczni oraz zespół Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) ds. chorób rzadkich, zostało zorganizowane przez Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich „Orphan”. Konferencja była symbolicznym, oficjalnym rozpoczęciem prac mających na celu opracowanie i przyjęcie Narodowego Planu Chorób Rzadkich w oparciu o społeczną formułę konsultacji. Pierwszego dnia omówiona została bieżąca sytuacja polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. W drugim dniu spotkanie odbyło się w IPCZD, a udział w nim wzięli przedstawiciele grup pacjentów i eksperci kliniczni pracujący z chorobami rzadkimi. Głównym celem dyskusji było omówienie doświadczeń i opinii na temat opieki i leczenia pacjentów oraz utworzenie grup roboczych, w których skład weszli również eksperci kliniczni z polskich centrów referencyjnych. Ustalono, że pacjenci przygotowują szkic do Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich do końca lutego 2012 roku w oparciu o dane od grup roboczych oraz zgodnie z projektem Europlan. Projekt planu obejmować będzie różne obszary i aspekty chorób rzadkich, wśród nich klasyfikację i rejestr chorób rzadkich, diagnostykę, opiekę medyczną, zintegrowane wsparcie społeczne, a także informacje i edukację. Po opracowaniu dokument zostanie przedstawiony Ministerstwu Zdrowia do dalszych dyskusji. 20 października 2011 roku w Warszawie odbyło się spotkanie robocze, w którym udział wzięli przedstawiciele europejskich ośrodków onkologii dziecięcej i Ministerstw Zdrowia państw europejskich. Spotkanie było poświęcone kwestii opieki nad dziećmi z chorobami nowotworowymi, z których wszystkie są chorobami rzadkimi. Uczestnicy omówili m.in. problemy dotyczące utworzenia europejskich standardów opieki nad dziećmi z chorobami nowotworowymi. Konferencja została zorganizowana przez polskie Ministerstwo Zdrowia we współpracy ze Europejskim Towarzystwem Onkologii Dziecięcej (SIOPE) z siedzibą w Brukseli w związku z udziałem Ministerstwa w Europejskim Partnerstwie na rzecz Działań przeciw Nowotworom.

Do innych wydarzeń w dziedzinie chorób rzadkich należy zaliczyć spotkanie dysmorfologiczne, które odbyło się w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (7 czerwca 2011 r. w Warszawie i 14 października 2011 r. w Lublinie), V Ogólnopolską Konferencję „Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego” w Lublinie (13-15 października 2011 r.) oraz szkolenie „Postępy genetyki w pediatrii”, które miało miejsce w Warszawie (30 listopada – 2 grudnia 2011 r.).

Wydarzenia w dziedzinie chorób rzadkich, których gospodarzem w 2011 roku była Polska

W 2011 roku Polska była gospodarzem następujących wydarzeń: IV Konferencja Eastern European Metabolic Academy (EEMA), Warszawa (26-27 września 2011 r.)

Działania badawcze i partnerstwo w ramach projektu E-Rare

Krajowe działania badawcze

W Polsce nie jest prowadzony żaden program badawczy ukierunkowany bezpośrednio na choroby rzadkie. Badania nad chorobami rzadkimi finansowane są w ramach różnych programów badań finansowanych przez państwo, brak jest jednak funduszy specjalnie przeznaczonych na ten cel. Około 10% projektów, które uzyskały zgodę na sfinansowanie dotyczy dziedziny chorób rzadkich.

Udział w europejskich projektach badawczych

Polskie zespoły uczestniczą/ uczestniczyły również w europejskich projektach badawczych w dziedzinie chorób rzadkich, w tym: EUROGLYCANET, ERNDIM, EUROCARE-CF, EUROAGENTEST, EUROPEAN LEUKEMIA NET, EUROWILSON, EUROSCA, EURADRENAL, EUROGENE-SCAN, MYELINET, NEURO.GSK3, NEUPROCF, RD PLATFORM, TB PAN-NET oraz SIOPEN-R-NET.

E-Rare

Polska jest obserwatorem projektu E-Rare 2.

IRDiRC

Polskie agencje finansujące nie są jeszcze członkami angażującymi środki w konsorcjum IRDiRC.

Sieroce produkty lecznicze

Komitet ds. sierocych produktów leczniczych

Na chwilę obecną w Polsce nie istnieje komitet ds. sierocych produktów leczniczych. Szczegółowe informacje na ten temat znajdują się w części poświęconej planom narodowym.

Zgodnie z nową ustawą refundacyjną (obowiązującą od lipca 2011 r.) Komisja Ekonomiczna w Ministerstwie Zdrowia odpowiada za negocjowanie warunków rynkowych produktów ubiegających się o refundację, w tym sierocych produktów leczniczych.

Inicjatywy w zakresie sierocych produktów leczniczych

Na chwilę obecną brak informacji na temat konkretnych działań w tym zakresie.

Dostęp do sierocych produktów leczniczych na rynku

W 2011 roku refundacją objęte było leczenie przy zastosowaniu następujących sierocych produktów leczniczych: Cerezyme, Naglazyme, Elapraze, Laronidase i Myozyme (częściowo).

Nie są dostępne szczegółowe dane na temat dostępności tych sierocych produktów leczniczych (tj. liczba sierocych produktów medycznych skomercjalizowanych w 2011 roku). Informacje na temat procedury refundacji przedstawione są poniżej.

Zasady ustalania cen sierocych produktów leczniczych

Resorty Zdrowia i Finansów ustalają maksymalne ceny dla odbiorców detalicznych oraz status refundacyjny w oparciu o opinię zespołu ds. zarządzania lekami i rekomendację wydaną przez Agencję Oceny Technologii Medycznych⁷ na podstawie Oceny Technologii Medycznych (HTA). Wraz z wejściem w życie nowej ustawy refundacyjnej (lipiec 2011 r.) wprowadzono kilka zmian zgodnie z Dyrektywą Przejrzystości. Zespół ds. zarządzania

⁷ Orphan drugs in Europe: Pricing, Reimbursement, Funding and Market Access Issues, Donald Macarthur (2011), s. 113

lekami został rozwiązany, a za proces negocjacji odpowiada nowo utworzona Komisja Ekonomiczna. Ponadto wzmocniona została rola HTA.

Zasady refundacji sierocych produktów leczniczych

Na chwilę obecną podstawę refundacji leków w warunkach ambulatoryjnych stanowi uzasadniony wniosek posiadacza zezwolenia na dopuszczenie leku do obrotu. Decyzje dotyczące refundacji leków w szpitalach podejmowane są zgodnie ze specjalną procedurą, której inicjatorem jest Minister Zdrowia (wymagana jest rekomendacja Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych w Polsce).

Opisany powyżej system ulegnie zmianie z dniem 1 stycznia 2012 roku zgodnie z ustawą z dnia 12 maja 2011 roku o refundacji leków (obowiązującą od lipca 2011 r.), środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych. Nowy system zostanie ujednoczony i oparty na wnioskach. Minister Zdrowia nie będzie mógł wprowadzić refundacji nowego leku bez wcześniejszego wniosku w tej sprawie złożonego przez posiadacza zezwolenia na dopuszczenie leku do obrotu. Wniosek będzie musiał zawierać m.in. analizy HTA, informacje na temat statusu refundacyjnego oraz ustalania cen w innych państwach członkowskich UE.

Aktualnie leki stosowane w niektórych chorobach rzadkich refundowane są w ramach programów leczenia. Co roku Narodowy Fundusz Zdrowia ustala wykaz priorytetów do sfinansowania w oparciu o następujący mechanizm: aby sieroce produkty lecznicze mogły być w nim ujęte, musi być wskazany ich wpływ na budżet i skuteczność kliniczna⁸. Do chorób objętych obecnie refundacją należą choroba Crohna, Zespół Pradera-Williego i mukowiscydoza. Refundację pięciu leków stosowanych przy ultra rzadkich chorobach otrzymują pacjenci z chorobą Gauchera, MPS I, II i VI oraz chorobą Pompego. W 2009 roku Ministerstwo Zdrowia podjęło jednak decyzję o ograniczeniu dostępnej terapii choroby Pompego w związku z brakiem dowodów skuteczności klinicznej leków. Mimo iż nowe dane kliniczne potwierdzające skuteczność terapii dostępne są od maja 2010 r., a w sprawie wielokrotnie interweniowały środowiska pacjentów i lekarze, niestety leczenie nowo zdiagnozowanych pacjentów z późną postacią choroby Pompego nie kwalifikuje się do objęcia refundacją, ponieważ zarówno Narodowy Fundusz Zdrowia, jak i Ministerstwo Zdrowia nie przejawiają chęci rozważenia zmiany tego nieuzasadnionego ograniczenia. W efekcie doprowadziło to do nierównego traktowania obywateli, ponieważ osobom zdiagnozowanym przed 2009 rokiem przyznano refundację, a osobom, u których diagnoza nastąpiła po wprowadzeniu zmian w programie leczenia nie.

Minister Zdrowia wydaje rozporządzenia zawierające wykaz chorób przewlekłych, do leczenia których wykorzystywane są niektóre leki dostępne w aptekach bezpłatnie lub w przypadku których obowiązuje odpłatność ryczałtowa lub częściowa. Wykaz zawiera m.in. takie choroby jak pęcherzowe oddzielanie się naskórka (EB), fenylketonuria, stwardnienie zanikowe boczne (ALS).

Inne inicjatywy służące poprawie dostępu do sierocych produktów leczniczych

Brak oficjalnej polityki w zakresie tzw. „humanitarnego” zastosowania leków będących w fazie badań klinicznych (ang. *compassionate use*). Leczenie ratujące życie przy zastosowaniu leków zarejestrowanych poza Polską wymaga podjęcia przez Ministra Zdrowia indywidualnych decyzji i może zostać objęte refundacją przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia za jego zgodą wydawaną na zamówienie imienne. Jeśli dana firma przekazuje lek jako darowiznę, podlega ona opodatkowaniu, co stanowi kolejne ograniczenie w potencjalnym stosowaniu leków będących jeszcze w fazie badań klinicznych.

⁸ Orphan drugs in Europe: Pricing, Reimbursement, Funding and Market Access Issues, Donald Macarthur (2011), s. 113

Sprzęt sierocy

Sprzęt sierocy regularnie prezentowany jest podczas spotkań dysmorfologicznych, krajowych konferencji i kursów szkoleniowych.

Specjalistyczna opieka społeczna

Brak specjalistycznej opieki społecznej przeznaczonej specjalnie dla pacjentów z chorobami rzadkimi, choć opieka zastępcza jako taka istnieje, a ośrodki edukacyjne mogą świadczyć opiekę dzienną nad dziećmi oraz prowadzić edukację pacjentów w ramach inicjatyw finansowanych ze środków zarówno prywatnych, jak i publicznych, realizowanych na podstawie wniosków. Niektóre oficjalne programy wymagają, by udział w nich mogli brać tylko pacjenci kwalifikujący się jako niepełnosprawni. Opieka terapeutyczno-rekreacyjna, na przykład obozy wyjazdowe, kwalifikuje się do współfinansowania z funduszy państwowej opieki społecznej (zwykle 30% kosztów pokrywa pacjent). Organizacje pacjentów niekiedy świadczą usługi finansowane ze środków prywatnych przeznaczonych specjalnie dla pacjentów z rzadkimi chorobami. Państwo finansuje integrację dzieci ze specjalnymi potrzebami poprzez klasy integracyjne w szkołach.

ROZWÓJ DZIAŁAŃ W ZAKRESIE CHOROÓB RZADKICH W POLSCE W 2011 ROKU

Narodowy plan/strategia dla chorób rzadkich i działania związane

Pomimo iż w 2011 roku nie został jeszcze przyjęty narodowy plan ani strategia dla chorób rzadkich, podjęto istotne kroki zmierzające do osiągnięcia celu, jakim jest przyjęcie tego ważnego dokumentu w celu wykonania przez Polskę zalecenia Rady UE do, miejmy nadzieję, końca 2012 roku.

Zespół ds. Chorób Rzadkich został powołany jako organ doradczy w 2008 roku w drodze zarządzenia Ministra Zdrowia. Skład zespołu ds. chorób rzadkich zmienił się w lipcu 2011 roku. Minister Zdrowia uznał choroby rzadkie za znacznie szerszy problem, który nie ogranicza się jedynie do sierocych produktów leczniczych, w związku z czym konieczne stało się utworzenie zespołu lepiej odpowiadającego potrzebom, którego kompetencje obejmowałyby również organizację systemu opieki zdrowotnej i edukację lekarzy. Zgodnie z nowym zarządzeniem Ministra Zdrowia nowy przewodniczący zespołu został wybrany ze względu na swoje doświadczenie w zarządzaniu służbą zdrowia, nie zaś z racji pełnionego urzędu. Wyłącznym celem reorganizacji zespołu jest przygotowanie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich (NPCR). Jesienią 2011 roku nowy skład organu doradczego został formalnie powołany, by we współpracy z organizacjami pacjentów wspomóc opracowanie planu, który ma zostać uruchomiony do końca 2012 roku. W związku z nowym zarządzeniem Ministra Zdrowia skład zespołu został zmieniony i obecnie posiada następujących członków, którym przewodniczy przedstawiciel Ministerstwa Zdrowia: czterech ekspertów w dziedzinie chorób rzadkich, w tym przedstawiciela parasolowych organizacji pacjentów, osoby reprezentujące Polskę w instytucjach unijnych ds. chorób rzadkich, dyrektorów Departamentów Ministerstwa Zdrowia oraz przedstawicieli Narodowego Funduszu Zdrowia (Płatnika).

W dniach 7-8 grudnia 2011 roku w Warszawie odbyła się konferencja „Partnerstwo dla Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich”, którą zorganizowało Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich. W czasie konferencji ustalono, że pacjenci przygotują szkic do Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich do końca lutego 2012 roku w oparciu o dane od grup roboczych oraz zgodnie z projektem Europlan. Projekt planu obejmować będzie różne

obszary i aspekty chorób rzadkich, wśród nich klasyfikację i rejestr chorób rzadkich, diagnostykę, opiekę medyczną, zintegrowane wsparcie społeczne, a także informacje i edukację. Po jego opracowaniu dokument zostanie przedstawiony Ministerstwu Zdrowia do dalszych dyskusji i opracowania.

Dzięki wsparciu ze strony przewodniczącego zespołu Ministerstwa ds. chorób rzadkich oraz Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w oparciu o ww. inicjatywę zorganizowano szereg spotkań roboczych w celu opracowania ostatecznej wersji projektów każdego z wymienionych obszarów przyszłego planu narodowego. Podczas kilku sesji roboczych, które miały miejsce pod koniec 2011 roku zdecydowano, że dokument roboczy pod nazwą „Założenia systemowe przygotowane na potrzeby tworzonego Narodowego Planu Chorób Rzadkich” (wspólna inicjatywa Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich i środowisk medycznych/naukowych związanych z chorobami rzadkimi) zostanie bezpośrednio przekazany zespołowi ds. chorób rzadkich w Ministerstwie Zdrowia do dalszego formalnego opracowania przyszłego rządowego Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich⁹. Inicjatywa została w całości uruchomiona zgodnie z zaleceniami Rady UE dotyczącymi zaangażowania pacjentów i ich przedstawicieli w proces polityczny oraz promocję działań podejmowanych przez grupy pacjentów i stowarzyszeń na rzecz chorób rzadkich.

Źródła informacji na temat chorób rzadkich i krajowe infolinie pomocy

Działania Orphanet w Polsce

Od kwietnia 2011 roku zespół Orphanet w Polsce prowadzi polską stronę internetową portalu Orphanet¹⁰. Aby ułatwić dostęp do informacji na temat chorób rzadkich, sierocych produktów medycznych i forum Orphanet w Polsce, polski zespół Orphanet zadbał o przetłumaczenie dokumentów dotyczących działań Orphanet (ulotki), sporządził listę polskich stowarzyszeń/poradni specjalistycznych/ośrodków diagnostycznych i pracuje nad polskimi wersjami streszczeń opracowań poświęconych chorobom rzadkim. Wszystkie te informacje dostępne są na stronie internetowej Orphanet.

Krajowe wydarzenia dotyczące chorób rzadkich w 2011 roku

W 2011 roku Dzień Chorób Rzadkich obchodzony był w Polsce w słynnym Pałacu na Wodzie w warszawskich Łazienkach. W skład komitetu organizacyjnego powołanego w celu zorganizowania tego wydarzenia weszło 16 polskich grup wsparcia pacjentów z chorobami rzadkimi, którzy utworzyli stronę internetową (www.dzienchorobrzadkich.pl) i stronę na Facebooku dla obchodzonego w Polsce Dnia Chorób Rzadkich. Łącznie w spotkaniu udział wzięło ponad 150 osób, a wśród nich pacjenci, ich rodziny i przyjaciele, pracownicy służby zdrowia, parlamentarzyści i przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, koordynator Orphanet-Poland oraz przedstawiciele mediów. Minister Zdrowia Ewa Kopacz przywitała zebranych i przedstawiła rządowy plan w kwestii chorób rzadkich na szczeblu krajowym. Uczestnicy mogli m.in. usłyszeć o pomocy, która powinna być udzielana wszystkim dotkniętym rodzinom, narodowej strategii dla chorób rzadkich, intensywnych pracach w tej dziedzinie, które rozpoczną się w tym roku oraz o działaniach Orphanet. Po części oficjalnej spotkania, która obejmowała kilka ważnych przemówień gospodarzy obchodów, wszyscy uczestnicy wyszli na zewnątrz, by wypuścić białe balony z logo Dnia Chorób Rzadkich. Do sznureczka każdego balonu dołączona była karteczka z życzeniem danej osoby. Kopie życzeń przekazano Minister Zdrowia jako petycję pacjentów skierowaną do polskiego rządu.

⁹ Listę stron zaangażowanych w przygotowanie założeń systemowych oraz wyników wspólnych prac można znaleźć na stronie www.rzadkiechoroby.pl.

¹⁰ www.orpha.net/national/PL-PL

Informacje o tym wydarzeniu pojawiły się w prasie, lokalnych stacjach radiowych oraz ogólnopolskim radiu i telewizji wraz z szeregiem wywiadów i rozmów.

W dniach 7-8 grudnia 2011 roku w Warszawie odbyła się konferencja „Partnerstwo dla Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich”. Spotkanie, w którym udział wzięli przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, rodziny, towarzystwa pacjentów, eksperci kliniczni oraz zespół Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) ds. chorób rzadkich, zostało zorganizowane przez Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich „Orphan”. Konferencja była symbolicznym, oficjalnym rozpoczęciem prac mających na celu opracowanie i przyjęcie Narodowego Planu Chorób Rzadkich w oparciu o społeczną formułę konsultacji. Pierwszego dnia omówiona została bieżąca sytuacja polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. W drugim dniu spotkanie odbyło się w IPCZD, a udział w nim wzięli przedstawiciele grup pacjentów i eksperci kliniczni pracujący z chorobami rzadkimi. Głównym celem dyskusji było omówienie doświadczeń i opinii na temat opieki i leczenia pacjentów oraz utworzenie grup roboczych, w których skład weszli również eksperci kliniczni z polskich centrów referencyjnych. Ustalono, że pacjenci przygotują szkic do Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich do końca lutego 2012 roku w oparciu o dane od grup roboczych oraz zgodnie z projektem Europlan. Projekt planu obejmować będzie różne obszary i aspekty chorób rzadkich, wśród nich klasyfikację i rejestr chorób rzadkich, diagnostykę, opiekę medyczną, zintegrowane wsparcie społeczne, a także informacje i edukację. Po opracowaniu, dokument zostanie przedstawiony Ministerstwu Zdrowia do dalszych dyskusji. 20 października 2011 roku w Warszawie odbyło się spotkanie robocze, w którym udział wzięli przedstawiciele europejskich ośrodków onkologii dziecięcej i Ministerstw Zdrowia państw europejskich. Spotkanie było poświęcone kwestii opieki nad dziećmi z chorobami nowotworowymi, z których wszystkie są chorobami rzadkimi. Uczestnicy omówili m.in. problemy dotyczące utworzenia europejskich standardów opieki nad dziećmi z chorobami nowotworowymi. Konferencja została zorganizowana przez polskie Ministerstwo Zdrowia we współpracy ze Europejskim Towarzystwem Onkologii Dziecięcej (SIOPE) z siedzibą w Brukseli w związku z udziałem Ministerstwa w Europejskim Partnerstwie na rzecz Działań przeciw Nowotworom.

Do innych wydarzeń w dziedzinie chorób rzadkich należy zaliczyć spotkanie dysmorfologiczne, które odbyło się w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (7 czerwca 2011 r. w Warszawie i 14 października 2011 r. w Lublinie), V Ogólnopolską Konferencję „Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego” w Lublinie (13-15 października 2011 r.) oraz szkolenie „Postępy genetyki w pediatrii”, które miało miejsce w Warszawie (30 listopada – 2 grudnia 2011 r.).

Działania badawcze i partnerstwo w ramach projektu E-Rare

E-Rare

Polska jest obserwatorem projektu E-Rare 2.

IRDIRC

Polskie agencje finansujące nie są jeszcze członkami angażującymi środki w konsorcjum IRDiRC.

Sieroce produkty lecznicze

Komitet ds. sierocych produktów leczniczych

Zgodnie z nową ustawą refundacyjną (obowiązującą od lipca 2011 r.) Komisja Ekonomiczna w Ministerstwie Zdrowia odpowiada za negocjowanie warunków rynkowych produktów ubiegających się o refundację, w tym sierocych produktów leczniczych.

Zasady ustalania cen sierocych produktów leczniczych

Wraz z wejściem w życie nowej ustawy refundacyjnej (lipiec 2011 r.) wprowadzono kilka zmian zgodnie z Dyrektywą Przejrzystości. Zespół ds. zarządzania lekami został rozwiązany, a za proces negocjacji odpowiada nowo utworzona Komisja Ekonomiczna. Ponadto wzmocniona została rola HTA.

Zasady refundacji sierocych produktów leczniczych

System refundacji ulegnie zmianie z dniem 1 stycznia 2012 roku zgodnie z ustawą z dnia 12 maja 2011 roku o refundacji leków (obowiązującą od lipca 2011 r.), środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych. Nowy system zostanie ujednolicony i oparty na wnioskach. Minister Zdrowia nie będzie mógł wprowadzić refundacji nowego leku bez wcześniejszego wniosku w tej sprawie złożonego przez posiadacza zezwolenia na dopuszczenie leku do obrotu. Wniosek będzie musiał zawierać m.in. analizy HTA, informacje na temat statusu refundacyjnego oraz ustalania cen w innych państwach członkowskich UE.

WYKAZ WSPÓŁAUTORÓW¹¹

Współautorzy – 2010 rok

Jolanta Sykut-Cegielska (*Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa*)
Miroslaw Zieliński (*Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich*)
Jakub Adamski (*Ministerstwo Zdrowia*)

Współautorzy – 2011 rok

Bożena Dembowska-Bagińska (*Przedstawiciel Komitetu Leków Sierocych (COMP) w Polsce*)
Krystyna Chrzanowska (*Orphanet Poland, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa*)
Miroslaw Zieliński (*Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich*)

Współautorzy – 2012 rok

Małgorzata Krajewska-Walasek, Krystyna Chrzanowska i A. Jezela-Stanek (*Orphanet Poland, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa*)
Bożena Dembowska-Bagińska (*Zakład Onkologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa, Przedstawiciel COMP w Polsce*)
Miroslaw Zieliński (*Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich*)
Jacek Graliński (*Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Dyrektor ds. Klinicznych, Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministerstwie Zdrowia, przedstawiciel EUCERD w Polsce*)

Zatwierdził: Jacek Graliński (*Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Dyrektor ds. Klinicznych, Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministerstwie Zdrowia, przedstawiciel EUCERD w Polsce*)

WYBRANA BIBLIOGRAFIA I ŹRÓDŁA¹²

¹¹ Współautorzy i osoby zatwierdzające niniejszy raport przekazały informacje, które według ich najlepszej wiedzy są rzetelne. Czytelnik powinien jednak mieć na uwadze, że zawarte tutaj informacje służą zilustrowaniu przedstawionego zagadnienia, nie omawiając go w sposób całościowy.

¹² Ostatni dostęp do wszystkich stron internetowych i dokumentów – maj 2012 r. Bardziej szczegółowa lista źródeł znajduje się w pełnej wersji raportu: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2012ReportStateofArtRDActivities.pdf>

- Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich
<http://www.rzadkiechoroby.pl/>
- Strona internetowa Dnia Chorób Rzadkich
www.dzienchorobrzadkich.pl
- Krajowa strona Orphanet Poland
<http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/strona-g%C5%82%C3%B3wna/>
- Końcowy raport z ogólnopolskiej konferencji Europlan
[http://download.EURORDIS.org/europlan/2 EUROPLAN Guidance Documents for the National Conference/final report poland europlan.pdf](http://download.EURORDIS.org/europlan/2_EUROPLAN_Guidance_Documents_for_the_National_Conference/final_report_poland_europlan.pdf) oraz
<http://www.europlan.org.pl>