

2017

Plan dla chorób rzadkich PROJEKT

DZIAŁANIA OPERACYJNE NA LATA 2017-2019
WARSZAWA, 2 SIERPNI 2017

MINISTERSTWO ZDROWIA | ul. Miodowa 15, 00-952 Warszawa

Spis treści

Wstęp	3
Plan operacyjny na lata 2017-2019	4
I. Poprawienie opieki zdrowotnej oraz wzmocnienie systemu wsparcia społecznego dla osób z chorobami rzadkimi i ich rodzin	4
a. Przygotowanie projektu nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (oraz zmian innych ustaw w zakresie niezbędnym dla realizacji Planu).....	5
b. Skrócenie czasu od decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku	5
c. Wprowadzenie listy obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe oraz podstawowe środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyroby medyczne	6
d. Wprowadzenie systemowych rozwiązań umożliwiających kontynuację leczenia wybranych chorób rzadkich u osób dorosłych w ośrodkach dla dzieci.....	6
II. Stworzenie systemu monitorowania epidemiologii, diagnostyki i terapii chorób rzadkich	7
a. Uzupelnienie wykazu świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod	8
b. Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD	8
c. Powiązanie udzielenia dodatkowych świadczeń zdrowotnych dla pacjenta lub jego rodziny ze sprawozdawczością zawierającą ORPHA-kod (np. rehabilitacja lecznicza, możliwość czasowego przekazania opieki nad chorym odpowiednio przygotowanym specjalistom, opiekun rodziny, asystent, zasiłki, leki wspomagające – przeciwbólne, przeciwdrgawkowe, uspokajające, sterydy)	8
d. Analiza danych dostępnych w systemie i publikacja raportu Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich	9
e. Przygotowanie studium wykonalności wdrożenia rejestrów chorób rzadkich	10
f. Wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności	10
g. Ciągła realizacja rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności	11
III. Określenie warunków realizacji świadczeń, w tym ośrodków referencyjnych oraz centrów wiedzy eksperckiej, zabezpieczających opiekę medyczną pacjentom z chorobami rzadkimi	11
a. Określenie kryteriów ośrodka referencyjnego/centrum eksperckiego	12
b. Usankcjonowanie funkcjonowania zespołów koordynacyjnych	13
c. Zacieśnienie współpracy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami europejskimi w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych.....	13
IV. Poprawa diagnostyki chorób rzadkich.....	13
a. Zapewnienie organizacji systemu opieki w zakresie diagnostyki, w tym w szczególności diagnostyki genetycznej	14
b. Stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań	14
V. Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich.....	15
a. Uzupelnienie programów specjalizacji lekarzy i lekarzy dentystów o kurs „Choroby rzadkie”	16

b. Uzupelnienie programow specjalizacyjnych pielęgniarek i położnych o kurs „Choroby rzadkie”.....	16
c. Uzupelnienie programow studiow medycznych o blok tematyczny dotyczacy chorob rzadkich.....	17
d. Przeprowadzenie szkolen dedykowanych lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej	17
e. Przeprowadzenie szerokiej, społecznej kampanii edukacyjnej dotyczacej chorob rzadkich	18
f. Stworzenie platformy informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim.....	18
g. Wprowadzenie chorob rzadkich do obszaru dzialan Narodowego Centrum Badan i Rozwoju	19
Zarzadzanie procesem.....	20
Harmonogram	22
Zacieśnienie współpracy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami europejskimi w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych.....	25

Wstęp

Wstuchując się w głos wyrażony w dokumencie *Polska dla chorób rzadkich*, Minister Zdrowia podjął decyzję o konieczności wdrożenia rozwiązań, umożliwiających realizację wskazanych w tym dokumencie postulatów.

Tym samym celem nadrzędnym projektowanych rozwiązań jest całościowe uregulowanie wsparcia dla osób cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodziny.

Proponowane rozwiązania oparto o wiedzę, umiejętności i doświadczenie ekspertów Ministra Zdrowia oraz o dwa kluczowe dokumenty przygotowane przez Ministerstwo Zdrowia: przyjęty przez Kolegium Ministra Zdrowia w 2013 roku *Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa* oraz z 2016 roku projekt *Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich*. Przeanalizowano także wspomniany dokument przekazany Ministrowi Zdrowia 22 czerwca 2017 roku, przygotowany przez Grupę Ekspertów „Polski dla chorób rzadkich”¹.

Choroby rzadkie (ang. *rare diseases*) to bardzo rzadko występujące schorzenia najczęściej uwarunkowane genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym. Choroby te zagrażają życiu, powodują chroniczny ubytek zdrowia i często postępującą niepełnosprawność. Ze względu na rzadkość występowania (5 na 10 tys. populacji) oraz trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach jest nadal niewielka. Na podstawie aktualnej wiedzy szacuje się, że liczba istniejących obecnie chorób rzadkich może przekraczać 8 000, a cierpi na nie od 6% do 8% populacji.

Potrzeby pacjentów z poszczególnymi chorobami znacząco różnią się od siebie. Waga problemu wymaga stworzenia rozwiązań systemowych zarówno w obszarze ochrony zdrowia jak i edukacji oraz opieki społecznej, czyli wszystkich instrumentów polityki na rzecz rodziny. Oprócz działań na poziomie operacyjnym należy również uporządkować zarządzanie procesem poprawy warunków opieki nad osobami z chorobami rzadkimi i ich bliskimi oraz określić obszary współpracy z pozostałymi instytucjami i beneficjentami systemu.

Realizacja zaplanowanych działań ułatwi dostęp do kompetentnej i kompleksowej opieki medycznej, zwłaszcza w ośrodkach dysponujących odpowiednim doświadczeniem oraz możliwościami diagnostycznymi i terapeutycznymi. Konieczne jest wzmocnienie kształcenia studentów kierunków medycznych oraz aktualizacja wiedzy wśród personelu medycznego, jak również zwiększenie świadomości społeczeństwa na temat chorób rzadkich.

W związku z tym, wypracowana została lista koniecznych do przeprowadzenia działań wraz ze sposobem i harmonogramem ich realizacji. Opisano również sposób zarządzania tym procesem w ramach kompetencji Ministra Zdrowia oraz współpracy międzyresortowej. Wszystkie te elementy doprowadzą do poprawy sytuacji chorych i ich rodzin.

Przedmiotowy dokument ma charakter operacyjny – opisuje działania na lata 2017-2019. W 2019 r. jest planowana analiza realizacji planu oraz jego aktualizacja na kolejne lata.

¹ <http://www.polskadlachorobrzadkich.pl/materialy/POLSKA%20DLA%20CHOROB%20RZADKICH%202017.pdf>
dostęp dnia 2 sierpnia 2017

Plan operacyjny na lata 2017-2019

I. Poprawienie opieki zdrowotnej oraz wzmocnienie systemu wsparcia społecznego dla osób z chorobami rzadkimi i ich rodzin

Główne wyzwania opieki zdrowotnej:

- Ze względu na wieloukładowy i wielonarządowy charakter schorzeń, pacjenci cierpiący na choroby rzadkie często wymagają skoordynowanej, specjalistycznej i kompleksowej opieki medycznej, w tym opieki długoterminowej, świadczeń pielęgnacyjnych i rehabilitacyjnych oraz pomocy socjalnej.
- W poszukiwaniu pomocy pacjenci, ich rodzice i opiekunowie ciągle napotykają na wyjątkowe trudności i to pomimo zachodzących korzystnych zmian systemowych. Towarzyszy temu szczególne obciążenie psychiczne.
- Leczenie chorób rzadkich często wymaga zaangażowania dodatkowych środków niż w przypadku pacjentów dotkniętych powszechnymi schorzeniami.

Należy też zauważyć, że obecnie są dostępne dodatkowe rozwiązania systemowe, które umożliwiają stosowanie leków nierefundowanych i niezarejestrowanych (art. 4 ustawy z 6 września 2001 r. Prawo farmaceutyczne). Od 23 lipca 2017 roku istnieje możliwość ubiegania się o indywidualne finansowanie nierefundowanych leków, w ramach tzw. ratunkowego dostępu do technologii lekowych na zasadach określonych w ustawie z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

Dodatkowo procedowane są regulacje w tzw. „dużej nowelizacji” ustawy refundacyjnej, które wprowadzą mechanizm tzw. *compassionate use*, zezwalający w niektórych przypadkach na szybszy dostęp do niektórych leków będących jeszcze w fazie badań klinicznych.

Sieroce produkty lecznicze przechodzą standardową procedurę refundacyjną. Jednakże należy podkreślić fakt, że często kwestionowane kryterium prognozy efektywności kosztowej „3xPKB/QALY” jest tylko jednym z 13 kryteriów branych pod uwagę przez Ministra Zdrowia, które jest traktowane nie tylko równorzędnie, ale także badane są wzajemne relacje przy wydawaniu decyzji o objęciu refundacją. W uzasadnionych przypadkach wyjątkowa skuteczność i efektywność technologii medycznej może przesądzić o wydaniu pozytywnej decyzji o refundacji terapii.

Proponowane zmiany w zakresie opieki zdrowotnej są oparte o podstawowe filary:

1. Opieki medycznej, a w jej zakresie szczególnie specjalistycznej rehabilitacji.
2. Dostępności do produktów leczniczych i wyrobów medycznych oraz środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego.
3. Diagnostykę chorób rzadkich.
4. Gromadzenie i dystrybuowanie danych dotyczących chorób rzadkich.
5. Podnoszenie kompetencji personelu i pacjentów w zakresie chorób rzadkich.

W ramach niniejszego Planu proponuje się więc następujące działania:

- a) przygotowanie projektu nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (oraz zmian innych ustaw w zakresie niezbędnym dla realizacji Planu),
- b) skrócenie czasu od decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku,
- c) wprowadzenie listy obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe (przeciwpadaczkowe, przeciwbólowe, uspokajające, sterydy itd.) oraz podstawowe środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyroby medyczne,
- d) wprowadzenie systemowych rozwiązań umożliwiających kontynuację leczenia wybranych chorób rzadkich u osób dorosłych w ośrodkach dla dzieci.

- a. Przygotowanie projektu nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (oraz zmian innych ustaw w zakresie niezbędnym dla realizacji Planu)

Przygotowanie projektu nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin	
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia
Współpraca	Departament Polityki Lekowej i Farmacji, Departament Pielęgniarek i Położnych, Departament Matki i Dziecka, Departament Analiz i Strategii, Departament Zdrowia Publicznego, Departament Polityki Zdrowotnej, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Narodowy Fundusz Zdrowia, Ministerstwo Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej, Ministerstwo Edukacji Narodowej
Zadanie	Projekt nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (na wzór ustawy z dnia 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”, z uwzględnieniem opieki długoterminowej);
Termin realizacji	30 października 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Raport z konsultacji publicznych i opiniowania

- b. Skrócenie czasu od decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku

Skrócenie czasu od decyzji refundacyjnej do realnego dostępu do leku	
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Polityki Lekowej
Współpraca	Departament Polityki Lekowej i Farmacji, Narodowy Fundusz Zdrowia, podmioty odpowiedzialne, organizacje pacjenckie
Zadanie	Wprowadzenie przepisu gwarantującego dostęp do leków najpóźniej do 3 miesięcy po ogłoszeniu obwieszczenia refundacyjnego
Termin realizacji	31 maja 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Nowelizacja ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

- c. Wprowadzenie listy obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe oraz podstawowe środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyroby medyczne

Wprowadzenie listy obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe	
Podstawa prawna	Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Narodowy Fundusz Zdrowia
Zadanie	<p>1) Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, polegająca na wprowadzeniu nowej kategorii refundacyjnej, dedykowanej pacjentom z chorobami rzadkimi dotyczącej podstawowych leków wspomagających i objawowych (przeciwpadaczkowych, przeciwbólowych, uspokajających, sterydów itd.) oraz podstawowych środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyrobów medycznych.</p> <p>Nowelizacja powinna uwzględniać kryteria inne niż sama diagnoza, np.: zaawansowanie choroby, stan pacjenta, ORPHA-kod.</p> <p>2) Stworzenie listy leków <i>Choroby rzadkie+</i>, obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe (przeciwpadaczkowe, przeciwbólowe, uspokajające, sterydy itd.) oraz podstawowe środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyroby medyczne.</p>
Termin realizacji	<p>1) 31 października 2018 r.</p> <p>2) 1 maja 2019 r.</p>
Sposób pomiaru wykonania zadania	<p>1) Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych</p> <p>2) Obwieszczenie refundacyjne</p>

- d. Wprowadzenie systemowych rozwiązań umożliwiających kontynuację leczenia wybranych chorób rzadkich u osób dorosłych w ośrodkach dla dzieci

Wprowadzenie systemowych rozwiązań umożliwiających kontynuację leczenia wybranych chorób rzadkich u osób dorosłych w ośrodkach dla dzieci	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Narodowy Fundusz Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia
Zadanie	Zmiana zarządzenia Prezesa NFZ umożliwiająca rozliczanie świadczeń udzielonych tzw. młodym dorosłym na podstawie ORPHA-kodu oraz ICD-10 przez ośrodki pediatryczne
Termin realizacji	zmiana zostanie poprzedzona nowelizacją tzw. rozporządzeń koszykowych
Sposób pomiaru wykonania zadania	Wydanie odpowiedniego zarządzenia przez Prezesa NFZ

II. Stworzenie systemu monitorowania epidemiologii, diagnostyki i terapii chorób rzadkich

Rejestry Chorób Rzadkich powinny objąć zasięgiem cały kraj i stać się częścią europejskiego systemu monitorowania epidemiologii, diagnostyki i terapii chorób rzadkich.

Pomimo istniejących rozwiązań prawnych² i wdrożonych przez NFZ rozwiązań informatycznych, w praktyce nie stosuje się systemu ORPHA-kod. W związku z powyższym proponuje się:

- a) uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod,
- b) określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-kod,
- c) powiązanie udzielenia dodatkowych świadczeń zdrowotnych i dla pacjenta lub jego rodziny ze sprawozdawczością zawierającą ORPHA-kod (np. rehabilitacja lecznicza, możliwość czasowego przekazania opieki nad chorym odpowiednio przygotowanym specjalistom, opiekun rodziny, asystent, zastrzyki, leki wspomagające – przeciwbólowe, przeciwdrgawkowe, uspokajające, sterydy),
- d) analizę danych i publikację raportu Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich (zgodnie z zakresem obecnie publikowanych map dla grup chorób) na podstawie kodów ICD10 i ORPHA
- e) przygotowanie studium wykonalności wdrożenia rejestrów chorób rzadkich,
- f) wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności
- g) ciągłą realizację rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności

² (1) Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 18 grudnia 2014 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie zakresu niezbędnych informacji gromadzonych przez świadczeniodawców, szczegółowego sposobu rejestrowania tych informacji oraz ich przekazywania podmiotom zobowiązanym do finansowania świadczeń ze środków publicznych, (2) zarządzenie Prezesa NFZ nr 16/2015/DI zmieniające zarządzenie w sprawie określenia szczegółowych komunikatów sprawozdawczych XML dotyczących świadczeń ambulatoryjnych i szpitalnych.

a. Uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod

Uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Analiz i Strategii
Współpraca	Konsultanci Krajowi odpowiednich dziedzin, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
Zadanie	Uzupełnienie koszyka świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod
Termin realizacji	15-lutego 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach

b. Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD

Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Narodowy Fundusz Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia
Zadanie	Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Wydanie odpowiedniego zarządzenia przez Prezesa NFZ

c. Powiązanie udzielenia dodatkowych świadczeń zdrowotnych dla pacjenta lub jego rodziny ze sprawozdawczością zawierającą ORPHA-kod (np. rehabilitacja lecznicza, możliwość czasowego przekazania opieki nad chorym odpowiednio przygotowanym specjalistom, opiekun rodziny, asystent, zasiłki, leki wspomagające – przeciwbólowe, przeciwdrgawkowe, uspokajające, sterydy)

Powiązanie udzielenia dodatkowych świadczeń zdrowotnych dla pacjenta lub jego rodziny ze sprawozdawczością	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Narodowy Fundusz Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia
Zadanie	Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Wydanie odpowiedniego zarządzenia przez Prezesa NFZ

d. Analiza danych dostępnych w systemie i publikacja raportu Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich

Analiza danych dostępnych w systemie i publikacja raportu Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Analiz i Strategii
Współpraca	Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny, Narodowy Fundusz Zdrowia
Zadanie	<ol style="list-style-type: none"> Opracowanie dokumentu <i>Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich</i> zgodnie z zakresem obecnie publikowanych map dla grup chorób, przy uwzględnieniu specyfiki tych chorób na podstawie dostępnych danych i danych Narodowego Funduszu Zdrowia za rok 2017. Opracowanie dokumentu <i>Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich</i> zgodnie z zakresem obecnie publikowanych map dla grup chorób, przy uwzględnieniu specyfiki tych chorób na podstawie dostępnych danych i danych Narodowego Funduszu Zdrowia oraz danych z powstałych rejestrów chorób rzadkich za rok 2018.
Termin realizacji	Ciągła realizacja zadania
Sposób pomiaru wykonania zadania	<ol style="list-style-type: none"> Dokument Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich dostępny na stronie www.mpz.mz.gov.pl oraz na stronie dedykowanej chorobom rzadkim Dokument Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich dostępny na stronie www.mpz.mz.gov.pl oraz na stronie dedykowanej chorobom rzadkim

e. Przygotowanie studium wykonalności wdrożenia rejestrów chorób rzadkich

Aktualnie zasady tworzenia rejestrów medycznych są opisane w ustawie z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia. W przyszłości kwestie rejestrów medycznych zostaną ujęte w ustawie o jakości w ochronie zdrowia i bezpieczeństwie pacjentów. Do chwili wejścia w życie przepisów ustawy o jakości w ochronie zdrowia i bezpieczeństwie pacjentów podmiotem odpowiedzialnym będzie Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia, przy współpracy z Narodowym Funduszem Zdrowia i ekspertami medycznymi.

W związku z powyższym proponuje się:

- Przygotowanie studium wykonalności wdrożenia rejestrów chorób rzadkich
- Wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich na podstawie raportu studium wykonalności
- Prowadzenie ww. rejestrów.

Przygotowanie studium wykonalności wdrożenia rejestrów chorób rzadkich	
Podstawa prawna	Ustawa ...
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Funduszy Europejskich i e-Zdrowia
Zadanie	Przygotowanie studium wykonalności oraz przeprowadzenie konsultacji wewnętrznych
Termin realizacji	15 marca 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Dokument <i>Studium wykonalności</i> podsumowujący przeprowadzone działania oraz raport z konsultacji wewnętrznych

f. Wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności

Wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Funduszy Europejskich i e-Zdrowia
Zadanie	Wprowadzenie rejestrów chorób rzadkich
Termin realizacji	31 grudnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania realizacji zadania	Wdrożenie minimum jednego rejestru

- g. Ciągła realizacja rejestrów chorób rzadkich na podstawie przygotowanego studium wykonalności

Ciągła realizacja rejestrów chorób rzadkich	
Podstawa prawna	Projektowana ustawa o jakości w ochronie zdrowia i bezpieczeństwie pacjenta
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Prezes Agencji ds. Jakości w Ochronie Zdrowia i Bezpieczeństwa Pacjentów
Zadanie	Prowadzenie rejestrów chorób rzadkich
Termin realizacji	Działanie ciągłe
Sposób pomiaru wykonania zadania	Raport dotyczący częstości występowania w Polsce chorób objętych rejestrem oraz efektywności terapii tych chorób

- III. Określenie warunków realizacji świadczeń, w tym ośrodków referencyjnych oraz centrów wiedzy eksperckiej, zabezpieczających opiekę medyczną pacjentom z chorobami rzadkimi

Priorytetem dla zapewnienia odpowiedniej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi jest standaryzacja istniejących ośrodków. Ośrodki referencyjne powinny mieć ściśle określony zakres działania merytorycznego oraz środki finansowe na wykonanie zadań. Docelowo ośrodki referencyjne powinny dysponować odpowiednią kadrą specjalistów (o jasno sprecyzowanej liczbie i zakresie kompetencji), odpowiednim sprzętem oraz w razie potrzeby - zapleczem medyczno-socjalnym dla pacjentów i ich rodzin (poradnie, oddziały, ewentualnie miejsca hotelowe itp.). Posiadające odpowiedni dorobek naukowy Ośrodki referencyjne, powinny się specjalizować w badaniach nad chorobą rzadką/grupą chorób.

Konieczne jest, aby ośrodki referencyjne zajmowały się diagnostyką, rehabilitacją oraz prowadziły terapię lub miały bezpośredni nadzór w przypadkach, gdy leczenie (np. program lekowy) będzie realizowane przez świadczeniodawcę (bezpośrednio lub w ramach podwykonawstwa) najbliższej miejsca zamieszkania pacjenta.

Ośrodki powinny współpracować ściśle z Zespołem ds. Chorób Rzadkich działającym przy Ministrze Zdrowia (Minister Zdrowia), a w przypadkach dot. programów lekowych - z podmiotem koordynującym (np. Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich - NFZ).

Pożądana jest współpraca i wymiana wiedzy i doświadczeń pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami w Europie w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych.

Ośrodki referencyjne powinny być także miejscem weryfikacji wstępnego rozpoznania choroby rzadkiej.

Zadaniem ośrodków referencyjnych będzie ścisła współpraca z instytucjami naukowymi prowadzącymi badania nad etiopatogenezą poszczególnych chorób rzadkich oraz metod leczenia. Pożądane jest współdziałanie ośrodków referencyjnych z właściwymi organizacjami pozarządowymi (np. organizacjami działającymi na rzecz pacjentów), a także ich udział w badaniach naukowych oraz w ogólnokrajowej działalności edukacyjnej i informacyjnej.

Mając na uwadze powyższe należy:

1. Określić kryteria ośrodka referencyjnego/centrum eksperckiego uwzględniające, w ramach specjalistycznej opieki zdrowotnej, koordynację kompleksowej opieki zdrowotnej, w tym również opieki paliatywnej dla pacjentów z rzadkimi chorobami możliwie najbliższej miejsca zamieszkania. Postulowane poziomy referencyjne to:
 - o Poziom I: jednostka, znajdująca się blisko miejsca zamieszkania pacjenta, zabezpieczająca podstawowe świadczenia
 - o Poziom II: ośrodek zapewniający specjalistyczną opiekę związaną z chorobą podstawową, w tym rehabilitację, leczenie długoterminowe, leczenie w warunkach domowych, opiekę paliatywną i hospicyjną, na terenie powiatu / województwa.
 - o Poziom III: ośrodek wiedzy eksperckiej, z uwzględnieniem uczestnictwa w europejskiej sieci referencyjnej lub będący siedzibą zespołu koordynacyjnego w danej dziedzinie, łączący opiekę w warunkach ośrodka referencyjnego oraz centrum wiedzy eksperckiej. (Liczba i rozmieszczenie takich ośrodków powinna zależeć od chorobowości danej choroby rzadkiej).
2. Usankcjonować funkcjonowanie zespołów koordynacyjnych.
3. Zacieśnić współpracę pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami europejskimi w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych.
 - o Łączenie fachowej wiedzy i doświadczenia specjalistycznych ośrodków medycznych z 28 państw europejskich

a. Określenie kryteriów ośrodka referencyjnego/centrum eksperckiego

Określenie kryteriów ośrodka referencyjnego/centrum eksperckiego	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Analiz i Strategii
Współpraca	Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	Rozporządzenia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach - określenie warunków realizacji świadczeń
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Nowelizacja rozporządzeń Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach

b. Usankcjonowanie funkcjonowania zespołów koordynacyjnych

Usankcjonowanie funkcjonowania zespołów koordynacyjnych	
Podstawa prawna	Procedowana nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji
Współpraca	Konsultanci Krajowi w odpowiednich dziedzinach medycyny
Zadanie	Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych
Termin realizacji	15 lutego 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych

c. Zacieśnienie współpracy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami europejskimi w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych

Pomoc w zakwalifikowaniu do Europejskiej Sieci Referencyjnej	
Podstawa prawna	Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady z 9 marca 2011 r. nr 2011/24/UE ws. stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej.
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Współpracy Międzynarodowej
Termin realizacji	Działania ciągłe
Sposób pomiaru wykonania zadania	Liczba ośrodków w sieci

IV. Poprawa diagnostyki chorób rzadkich

Właściwe rozpoznanie jest warunkiem rozpoczęcia prawidłowego leczenia przyczynowego i objawowego, zgodnie ze stanem aktualnej wiedzy medycznej i możliwości, kompleksowej opieki wielospecjalistycznej oraz objęcia rodzin poradnictwem genetycznym. Szczególną grupę stanowią choroby, które muszą być wykrywane przed wystąpieniem objawów klinicznych, co dzieje się w

ramach *Programu badań przesiewowych noworodków w Polsce na lata 2015-2018*³. Tylko wczesne ich wykrycie, daje szansę leczenia i zapobiegania znacznej niepełnosprawności intelektualnej, nieprawidłowemu rozwojowi fizycznemu lub nawet śmierci. Aktualnie w Polsce wykonuje się obowiązkowo badania przesiewowe noworodków dla całej populacji, które obejmuje 23 choroby wrodzone. W tym zakresie Polska należy do czołówki krajów Unii Europejskiej.

Usprawnienie metod diagnostycznych w przypadku innych chorób oraz poprawa dostępności przerwie tzw. „odyseję diagnostyczną” pacjentów dotkniętych rzadką chorobą. Zmianę można osiągnąć poprzez:

1. Zapewnienie organizacji systemu opieki w zakresie diagnostyki, w tym w szczególności diagnostyki genetycznej oraz uwzględnienie wymogu nadzoru nad jakością badań pracowni diagnostycznych,
 2. Stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań.
- a. Zapewnienie organizacji systemu opieki w zakresie diagnostyki, w tym w szczególności diagnostyki genetycznej

Zapewnienie organizacji systemu opieki w zakresie diagnostyki, w tym w szczególności diagnostyki genetycznej	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Analiz i Strategii
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin medycyny, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Narodowy Fundusz Zdrowia
Zadanie	Zmiana rozporządzeń w sprawie świadczeń gwarantowanych w zakresie dostępu do diagnostyki, uwzględniając rodzaj świadczeń, miejsce ich wykonywania, poziom finansowania
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Nowelizacja rozporządzeń Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach

- b. Stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań

³ <http://www.mz.gov.pl/zdrowie-i-profilaktyka/programy-zdrowotne/wykaz-programow/program-bada-przesiewowych-noworodkow-w-polsce-na-lata-2009-2014/> (dostęp na dzień 02-08-2017)

Stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań	
Podstawa prawna	Nowa ustawa o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (na wzór ustawy z dnia 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”)
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia
Współpraca	Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia, organizacje pacjenckie, towarzystwa naukowe, Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin
Zadanie	Zaprojektowanie przepisu ustawy umożliwiającego stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań w zakresie chorób rzadkich
Termin realizacji	31 października 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Raport z konsultacji publicznych i opiniowania

V. Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich

Ograniczona wiedza o chorobach rzadkich wśród profesjonalistów, w tym lekarzy różnych specjalności, psychologów, dietetyków i innych osób zaangażowanych w kompleksową opiekę nad pacjentem oraz ograniczona dostępność metod diagnostycznych i umiejętność ich interpretacji, są główną przyczyną opóźnienia identyfikacji choroby. Problem stanowi edukacja zarówno przed-, jak i podyplomowa. Na trafność diagnozy oraz dalsze leczenie wpływa także niewystarczająco szybki obieg informacji dotyczących chorób rzadkich w środowisku medycznym.

Konieczne są zmiany w ustawicznym kształceniu lekarzy poprzez poszerzenie nauczanych treści o gruntowną wiedzę o chorobach rzadkich obejmującą oprócz biomedycznych także psychologiczne, społeczne i etyczne aspekty życia z chorobą rzadką. Przed- i podyplomowa edukacja medyczna w zakresie chorób rzadkich musi kłaść nacisk na umiejętność oceny zróżnicowanych i zmieniających się z wiekiem potrzeb pacjentów oraz na planowanie zakresu udziału innych specjalistów w procesie zintegrowanej opieki zgodnie z obowiązującymi standardami.

Nabycie przez lekarza umiejętności informowania o diagnozie i przebiegu opieki medycznej jest tym ważniejsze, że choroby rzadkie są w większości nieuleczalne i rodzą szczególne problemy w relacjach między chorymi i lekarzami oraz między chorymi a osobami z ich najbliższego otoczenia. Program edukacji podyplomowej powinien uwzględniać rozpowszechnianie wiedzy o rozpoznawaniu i leczeniu chorób rzadkich zarówno wśród lekarzy POZ, jak i specjalistów. Dotyczy to także innych pracowników opieki medycznej i społecznej.

Nieocenionym wsparciem dla pacjentów i ich rodzin są zazwyczaj fundacje oraz stowarzyszenia pacjentów zrzeszające osoby dotknięte przez choroby rzadkie. Codzienne obcowanie z chorobą i problemami z nią związanymi dostarcza im cennych informacji o przebiegu choroby i leczenia, którą mogą z pożytkiem wykorzystać nowo zdiagnozowani chorzy i ich opiekunowie.

Znaczącym problemem jest brak świadomości istnienia chorób rzadkich w opinii publicznej. Przyczynia się to do wyobcowania pacjentów i ich rodzin powodowanego brakiem zrozumienia ze strony środowiska lokalnego oraz lekarzy.

Mając na względzie powyższe, w Planie proponuje się następujące rozwiązania:

- a) Uzupełnienie programów specjalizacji lekarzy i lekarzy dentyistów o kurs „Choroby rzadkie”,
- b) Uzupełnienie programów specjalizacji pielęgniarek i położnych o kurs „Choroby rzadkie”,
- c) Uzupełnienie programów studiów medycznych o blok tematyczny dotyczący chorób rzadkich,
- d) Przeprowadzenie szkoleń dedykowanych lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej,
- e) Przeprowadzenie szerokiej, społecznej kampanii edukacyjnej dotyczącej chorób rzadkich,
- f) Stworzenie platformy informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim,
- g) Wprowadzenie chorób rzadkich do obszaru działań Narodowego Centrum Badań i Rozwoju.

a. Uzupełnienie programów specjalizacji lekarzy i lekarzy dentyistów o kurs „Choroby rzadkie”

Uzupełnienie programów specjalizacji lekarzy i lekarzy dentyistów o kurs „Choroby rzadkie”	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentyisty
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Nauki i Szkolnictwa Wyższego
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Naczelna Izba Lekarska
Zadanie	Wprowadzenie kursu z zakresu chorób rzadkich do programów specjalizacji
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Rozszerzone programy specjalizacji o kurs „Choroby rzadkie”

b. Uzupełnienie programów specjalizacyjnych pielęgniarek i położnych o kurs „Choroby rzadkie”

Uzupełnienie programów specjalizacyjnych pielęgniarek i położnych o kurs „Choroby rzadkie”	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 15 lipca 2011 r. o zawodach pielęgniarki i położnej
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Pielęgniarek i Położnych
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Centrum Kształcenia Podyplomowego Pielęgniarek i Położnych, Naczelna Izba Pielęgniarek i Położnych

Zadanie	Wprowadzenie kursu z zakresu chorób rzadkich do programów specjalizacji
Termin realizacji	15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Rozszerzone programy specjalizacji o kurs „Choroby rzadkie”

- c. Uzupełnienie programów studiów medycznych o blok tematyczny dotyczący chorób rzadkich

Uzupełnienie programów studiów medycznych o blok tematyczny dotyczący chorób rzadkich	
Podstawa prawna	Rozporządzenie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 26 września 2016 r. w sprawie warunków prowadzenia studiów
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia – wniosek z propozycją zmian skierowany do Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Nauki i Szkolnictwa Wyższego w porozumieniu z Naczelną Izbą Lekarską oraz Naczelną Izbą Pielęgniarek i Położnych
Współpraca	Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Konwent Rektorów Uczelni Medycznych
Zadanie	Przygotowanie wniosku do Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego zawierającego projekt nowelizacji warunków prowadzenia studiów dla odpowiednich kierunków (w szczególności kierunku lekarski, lekarsko-dentystyczny, pielęgniarstwo, położnictwo, farmaceutyczny, ratownictwo medyczne, fizjoterapeutyczny).
Termin realizacji	31 października 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Przekazany wniosek do Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego

- d. Przeprowadzenie szkoleń dedykowanych lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej

Przeprowadzenie szkoleń dedykowanych lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej	
Podstawa prawna	Procedowana ustawa o podstawowej opiece zdrowotnej
Podmiot odpowiedzialny	Instytut naukowo-badawczy w dziedzinie medycyny rodzinnej
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor instytutu naukowo-badawczego w dziedzinie medycyny rodzinnej

Współpraca	Minister Zdrowia, towarzystwa naukowe, Konsultanci Krajowi z odpowiednich dziedzin, Naczelna Izba Lekarska, komórki odpowiedzialne za zdrowie publiczne działające w urzędach wojewódzkich
Zadanie	1) Przygotowanie planu i programu szkoleń 2) Przeprowadzenie szkoleń w 16 województwach
Termin realizacji	1) Do 6 miesięcy od powołania ww. instytutu, nie później niż 15 grudnia 2018 r. 2) 15 grudnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania celu	1) Plan i program szkoleń 2) Liczba przeszkolonych lekarzy POZ

e. Przeprowadzenie szerokiej, społecznej kampanii edukacyjnej dotyczącej chorób rzadkich

Przeprowadzenie szerokiej, społecznej kampanii edukacyjnej dotyczącej chorób rzadkich	
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Funduszy Europejskich i e-Zdrowia
Współpraca	organizacje pozarządowe
Zadanie	1) Opracowanie założeń kampanii, określenie źródeł finansowania, złożenie odpowiednich wniosków celem pozyskania środków 2) Przeprowadzenie konkursu
Termin realizacji	1) 30 października 2018 r. 2) 15 kwietnia 2019 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	1) Ogłoszenie konkursu na kampanię 2) Przyznanie środków na kampanię

f. Stworzenie platformy informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim

Stworzenie platformy informacyjnej dedykowanej chorobom rzadkim	
Podmiot odpowiedzialny	Ministerstwo Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Dyrektor Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia
Współpraca	Biuro Prasy i Promocji, Departament Polityki Lekowej i Farmacji, Departament Analiz i Strategii, Narodowy Fundusz Zdrowia, ośrodki referencyjne, organizacje pozarządowe

Zadanie	Przygotowania informatora o chorobach rzadkich, umieszczonego na stronie urzędu obsługującego Ministra Zdrowia
Termin realizacji	15 kwietnia 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Funkcjonująca podstrona na stronie urzędu obsługującego ministra zdrowia.

- g. Wprowadzenie chorób rzadkich do obszaru działań Narodowego Centrum Badań i Rozwoju

Wprowadzenie chorób rzadkich do obszaru działań Narodowego Centrum Badań i Rozwoju	
Podstawa prawna	Ustawa z dnia 30 kwietnia 2010 r. o Narodowym Centrum Badań i Rozwoju
Podmiot odpowiedzialny	Minister Zdrowia
Osoba odpowiedzialna	Przedstawiciel Ministra Zdrowia w Radzie NCBIR
Współpraca	Departament Nauki i Szkolnictwa Wyższego
Zadanie	Wypracowanie priorytetu dotyczącego chorób rzadkich finansowanego w ramach środków NCBIR
Termin realizacji	15 kwietnia 2018 r.
Sposób pomiaru wykonania zadania	Zmiana priorytetów NCBIR uwzględniająca obszar chorób rzadkich

Zarządzanie procesem

Właścicielem procesu działań operacyjnych, dotyczących poprawy warunków opieki nad osobami z chorobami rzadkimi i ich bliskimi, jest podsekretarz stanu.

Proponuje się powołanie oddzielnego samodzielneho stanowiska w ramach Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia ds. chorób rzadkich.

Osoba ta:

- Powinna pełnić jednocześnie funkcję sekretarza Zespołu ds. Chorób Rzadkich.
- Być odpowiedzialna za przygotowywanie komunikatów dotyczących realizacji zadań.
- Zbierać materiały na platformę informacyjną (w tym na temat zakresu działania poszczególnych ośrodków referencyjnych i centrów eksperckich).
- Zbierać informacje dotyczące wymaganych zmian legislacyjnych.
- Posiadać pełną wiedzę na temat toczących się działań w obszarze chorób rzadkich.

Nieodłączną częścią procesu będzie również współpraca z Departamentem Dialogu Społecznego i zaangażowanie tej komórki w dyskurs społeczny na temat chorób rzadkich.

Rekomenduje się, aby analiza stopnia realizacji zaproponowanych działań była przygotowywana przez Zespół w kwartalnym odstępie czasu. Pełna ocena realizacji programu powinna zostać przekazana Ministrowi Zdrowia w formie raportu w styczniu 2019 r.

W sierpniu 2019 roku powinien zostać przygotowany i przedstawiony Plan dla chorób rzadkich z opisanymi działaniami operacyjnymi na lata 2020-2022.

Współpraca międzyresortowa

Celem proponowanych rozwiązań jest uregulowanie w sposób kompleksowy wsparcia dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Wobec powyższego Minister Zdrowia zwróci się z prośbą o współpracę w zakresie realizacji działań określonych w omawianym Planie, do:

- Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego,
- Ministra Edukacji Narodowej,
- Ministra Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej.

Przedstawiciele powyższych Ministrów zostaną zaangażowani w ramach prac Zespołu ds. Chorób Rzadkich, w tym w zakresie propozycji własnych rozwiązań w obszarze pomocy pacjentom z chorobami rzadkimi. W szczególności dotyczy to instrumentów wsparcia socjalnego oraz udogodnień w obszarze edukacji przedszkolnej i szkolnej dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie o szczególnie ciężkim przebiegu.

Ponadto, mając na względzie wagę problemu Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia zainicjuje cykliczne, kwartalne spotkania z przedstawicielami pozostałych Ministerstw zaangażowanych w problem.

Właściciel procesu wyznaczy eksperta, który będzie uczestniczył również w spotkaniach *European Commission Expert Group on Rare Diseases* oraz kooperował ze swoimi odpowiednikami w innych krajach w zakresie wymiany wiedzy, informacji i doświadczeń. Ponadto, udział w posiedzeniach Board of Members States realizowany w całości będzie przez Departament Współpracy Międzynarodowej, łącznie z delegowaniem eksperta oraz koordynowaniem przygotowania instrukcji.

Wszelkie te działania mają za zadanie wzmocnić poczucie bezpieczeństwa u pacjentów z chorobami rzadkimi.

Harmonogram

Nr działania	Zadanie	Sposób pomiaru wykonania zadania	Termin realizacji
III a	Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych uwzględniająca funkcjonowanie zespołów koordynacyjnych	Nowelizacja ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, uwzględniająca funkcjonowanie zespołów koordynacyjnych	15 lutego 2018 r.
II. e	Przygotowanie studium wykonalności oraz przeprowadzenie konsultacji wewnętrznych	Dokument <i>Studium wykonalności</i> i raport z konsultacji wewnętrznych	15 marca 2018 r.
II. c	Zmiana zarządzenia Prezesa NFZ umożliwiająca rozliczanie świadczeń udzielonych tzw. młodym dorosłym na podstawie ORPHA-kodu oraz ICD-10 przez ośrodki pediatryczne	Wydanie odpowiedniego zarządzenia przez Prezesa NFZ	Zmiana zostanie poprzedzona nowelizacją tzw. rozporządzeń koszykowych
V. f	Przygotowania informatora o chorobach rzadkich, umieszczonego na stronie urzędów obsługującego Ministra Zdrowia	Funkcjonująca podstrona na stronie urzędu obsługującego ministra zdrowia.	15 kwietnia 2018 r.
V. g	Wypracowanie priorytetu dotyczącego chorób rzadkich finansowanego w ramach środków NCBIR	Zmiana priorytetów NCBIR uwzględniająca obszar chorób rzadkich	15 kwietnia 2018 r.
I. b	Wprowadzenie zapisu gwarantującego dostęp do leków najpóźniej do 3 miesięcy po ogłoszeniu obwieszczenia refundacyjnego	Nowelizacja ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze	31 maja 2018 r.

		środków publicznych	
I. a	Projekt nowej ustawy o wsparciu pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin (na wzór ustawy z dnia 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”, z uwzględnieniem opieki długoterminowej);	Raport z konsultacji wewnętrznych i międzyresortowych	30 października 2018 r.
I. c	Nowelizacja ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych polegająca na wprowadzeniu nowej kategorii refundacyjnej, dedykowanej pacjentom z chorobami rzadkimi dotyczącej podstawowych leków wspomagających i objawowych (przeciwpadaczkowych, przeciwbólowych, uspokajających, sterydów itd.) oraz podstawowych środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyrobów medycznych. Nowelizacja powinna uwzględniać kryteria inne niż sama diagnoza, np.: zaawansowanie choroby, stan pacjenta, ORPHA-kod.	Nowelizacja ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych	30 października 2018 r.
V.b	Zaprojektowanie zapisu ustawy umożliwiającego stworzenie bazy informacji o miejscu i typie wykonywanych badań	Raport z konsultacji wewnętrznych i międzyresortowych	30 października 2018 r.
V.c	Przygotowanie wniosku do Ministra Nauki i Szkolnictwa zawierającego projekt nowelizacji warunków prowadzenia studiów dla odpowiednich kierunków (w szczególności kierunek lekarski, lekarsko-dentystyczny, pielęgniarstwo, położniczy, farmaceutyczny, ratownictwa medycznego, fizjoterapeutyczny).	Przekazany wniosek do Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego	30 października 2018 r.
V.e	Opracowanie założeń kampanii, określenie źródeł finansowania, złożenie odpowiednich wniosków celem pozyskania środków	Ogłoszenie konkursu na kampanię	30 października 2018 r.
II.a	Uzupełnienie wykazu świadczeń gwarantowanych o klasyfikację ORPHA-kod	Nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach	15 lutego 2019 r.

II.d	Opracowanie dokumentu <i>Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich</i> zgodnie z zakresem obecnie publikowanych map dla grup chorób, przy uwzględnieniu specyfiki tych chorób na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia za rok 2017.	Publikacja dokumentu Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich dostępny na stronie www.mpz.mz.gov.pl oraz na stronie dedykowanej chorobom rzadkim	Zadanie ciągłe
II.b	Określenie produktów kontraktowych uwzględniających ORPHA-KOD	Wydanie odpowiedniego zarządzenia przez Prezesa NFZ	15 kwietnia 2019 r.
III.a	Rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach - określenie warunków realizacji świadczeń	Nowelizacja rozporządzeń Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach	15 kwietnia 2019 r.
IV.a	Zmiana rozporządzeń w sprawie świadczeń gwarantowanych w zakresie dostępu do diagnostyki, uwzględniając rodzaj świadczeń, miejsce ich wykonywania, poziom finansowania	Nowelizacja rozporządzeń Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych w odpowiednich zakresach	15 kwietnia 2019 r.
V.a	Wprowadzenie kursu z zakresu chorób rzadkich do programów specjalizacji (lekarze i lekarze dentyści)	Rozszerzone programy specjalizacji o kurs „Choroby rzadkie”	15 kwietnia 2019 r.
V.b	Wprowadzenie kursu z zakresu chorób rzadkich do programów specjalizacji (pielęgniarki i położne)	Rozszerzone programy specjalizacji o kurs „Choroby rzadkie”	15 kwietnia 2019 r.
V.d	Przygotowanie planu i programu szkoleń dedykowanych lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej	Plan i program szkoleń	Do 6 miesięcy od powołania ww. instytutu, nie później niż 15 grudnia 2018 r.
V.e	Przeprowadzenie konkursu na kampanię społeczną	Przyznanie środków na kampanię	15 kwietnia 2019 r.

II.f	Wprowadzenie rejestrów	Wdrożenie minimum jednego rejestru	15 kwietnia 2019 r.
II.g	Prowadzenie rejestrów	Raport dotyczący częstości występowania chorób objętych rejestrem oraz efektywności terapii tych chorób	Działanie ciągłe
I.c	Stworzenie listy leków Choroby rzadkie+, obejmującej podstawowe leki wspomagające i objawowe (przeciwpadaczkowe, przeciwbólowe, uspokajające, sterydy itd.) oraz podstawowe środki specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyroby medyczne	Obwieszczenie refundacyjne	1 maja 2019 r.
II.d (drugie podzadanie)	Opracowanie dokumentu <i>Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich</i> zgodnie z zakresem obecnie publikowanych map dla grup chorób, przy uwzględnieniu specyfiki tych chorób na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia oraz danych z powstałych rejestrów chorób rzadkich za rok 2018	Dokument Mapa Potrzeb Zdrowotnych dla chorób rzadkich dostępny na stronie www.mpz.mz.gov.pl oraz na stronie dedykowanej chorobom rzadkim	Ciągłe zadanie
V.d (drugie podzadanie)	Przeprowadzenie szkoleń w 16 województwach	Liczba przeszkolonych lekarzy POZ	15 grudnia 2019 r.
III.c	Zacieśnienie współpracy pomiędzy tworzonymi ośrodkami na terenie kraju z ośrodkami europejskimi w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych	Liczba ośrodków w sieci	Działanie ciągłe

