

Krystyna Paszko

Narodowy Plan Chorób Rzadkich

AD 2022

- **Plan dla Chorób Rzadkich, czyli kompleksowy model opieki dla pacjentów z chorobami rzadko występującymi**

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

- Choroby rzadkie rozpoznawane są najczęściej w wieku dziecięcym (niektóre już w życiu płodowym), dlatego placówki pediatryczne są ośrodkami, które najczęściej rozpoznają chorobę rzadką. Liczna grupa pacjentów z chorobami rzadkimi to osoby dorosłe. Są to zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i ci, którzy zachorowali w późniejszym wieku.

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

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

- Program zakłada wprowadzenie wysokospecjalistycznych badań genetycznych w zakresie niezbędnym do diagnostyki i monitorowania leczenia pacjentów z określonymi chorobami rzadkimi.
- Główne założenia Planu dotyczą poprawy diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w Polsce zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej, ale także poprawy w dostępie do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej oraz poszerzania wiedzy o chorobach rzadkich.
- Plan dla Chorób Rzadkich ma na celu poprawę jakości opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

- Plan dla Chorób Rzadkich zawiera 37 zadań, które zostaną zrealizowane w latach 2021-2023. Dokument zawiera konkretny harmonogram działań z podaniem źródła finansowania.

Choroby rzadkie stanowią istotne wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8 proc. populacji każdego kraju. Uwzględniając krajowe dane demograficzne, należy szacować, że w Polsce na choroby rzadkie cierpi od 2 do 3 milionów osób.

Plan zakłada zmiany w sześciu obszarach:

- Ośrodki Ekspertskie Chorób Rzadkich;
- Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;
- Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
- Paszport pacjenta z chorobą rzadką;
- Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

- Kluczowe znaczenie będą pełnić powołane przez ministra zdrowia krajowe ośrodki ekspertyzy chorób rzadkich, które będą współpracować z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi Chorób Rzadkich.
- Współpraca międzynarodowych grup ekspertów zakładała możliwość konsultacji pacjentów z chorobami rzadkimi przy użyciu nowoczesnych technologii komunikacji i wymiany danych, w myśl zasady „podróżuje wiedza, nie pacjent”.

Przykłady chorób rzadkich

- Do chorób tych zaliczane są jednostki m.in. takie jak:
różne typy acydurii, albinizmu, ostrej białaczki szpikowej, hemofilia, szpiczak mnogi, [fenyloketonuria](#), [mukowiscydoza](#), choroba Gauchera, choroba Fabry'ego, [zespół Pradera-Williego](#), dystrofia nerwowo-mięśniowa, [stwardnienie rozsiane](#), płasawica Huntingtona.