

Porozumienie na rzecz Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

Jest to szeroka formuła konsultacyjna ukierunkowana na wsparcie dla tworzonego [Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich](#). Łączy ona we współpracy pozarządowe organizacje pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów ochrony zdrowia, płatnika, producentów różnych technologii medycznych. Ścisłe współpracuje z [Zespołem ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia](#).

Cel Porozumienia:

Przeprowadzenie szerokiej debaty w obszarach dotyczących chorób rzadkich, spójnej z [EUROPLANEM](#), w celu wsparcia będącego w przygotowaniu dokumentu o nazwie Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.

Zagadnienia:

1. Tworzenie i doskonalenie standardów i rekomendacji dotyczących diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, opieki socjalnej i innych w postępowaniu z chorobami rzadkimi. Dotyczy to także problemów zdrowotnych, dla których nie ma dostępnych refundowanych leków i wyrobów medycznych.
2. Wymiana informacji, dzięki której możliwe jest gromadzenie wiedzy o ośrodkach referencyjnych w Polsce. Na bazie obecnie funkcjonujących ośrodków, skupiających pacjentów z rzadkimi chorobami, stworzenie centrów referencyjnych dla grup chorób.
3. Tworzenie wsparcia informacyjnego dla rodzin, w których pojawia się choroba rzadka, między innymi poprzez stworzenie dedykowanej strony internetowej adresowanej do pacjentów i profesjonalistów medycznych oraz tworzenie szerokich grup dyskusyjnych.
4. Wsparcie działań dla przygotowywania aplikacji o projekty badawcze związane z problematyką chorób rzadkich.
5. Wsparcie dla tworzenia wiarygodnych rejestrów chorób rzadkich.
6. Tworzenie forum dyskusji dla wnoszenia, opiniowania oraz prezentowania i zalecania władzom zdrowotnym nowych rozwiązań systemowych.
7. Inicjowanie instytucjonalnych rozwiązań systemu opieki dla pacjentów i ich rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi .
8. Wsparcie dla stworzenia zintegrowanego systemu opieki nad pacjentem.

Wstęp:

Od dwóch lat w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” odbywają się cykliczne, otwarte dla wszystkich chętnych - spotkania z grupami pacjentów. Ich celem jest wymiana informacji pomiędzy [Zespołem Koordynacyjnym ds. Chorób Ultrarządnych](#) (powołanym przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia do obsługi programów lekowych) oraz [Zespołem ds. Chorób Rzadkich](#) (powołanym przez Ministra Zdrowia dla przygotowania Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich) a środowiskiem pacjentów, naukowcami, klinicystami, organizatorami ochrony zdrowia, płatnikiem za świadczenia zdrowotne oraz dostawcami technologii medycznych.

W styczniu 2012 roku wspólnie postanowiono zmienić formułę tych spotkań z czysto informacyjnej, na pro-aktywną, wspierającą kształtowanie polityki zdrowotnej w obszarze chorób rzadkich. Adresatem działań tej grupy stał się głównie Zespół ds. Chorób Rzadkich

w Ministerstwie Zdrowia, który przygotowuje dokument o nazwie Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.

Aby skutecznie osiągnąć cel związany z ośmioma powyższymi zagadnieniami, zaplanowane zostały cztery warsztaty tematyczne (wrzesień br.). Przewiduje się także przeprowadzenie piątego, podsumowującego warsztatu w Ministerstwie Zdrowia (październik br.).

Wyłoniona grupa liderów zaplanowała szczegółowo program i przebieg warsztatów. Zadaniem każdego z nich będzie przeprowadzenie szerokiej, otwartej debaty tematycznej, w której powinni uczestniczyć wszyscy zainteresowani, szczególnie partnerzy instytucjonalni (np. przedstawiciele MZ, MNiSW, MPiPS). Jesienią br. wypracowane rekomendacje (w formie dokumentu) zostaną przekazane do Przewodniczącego Zespołu ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia celem dalszej pracy. Koordynację tych działań zapewnia Komitet Sterujący.

Terminy warsztatów:

10 września 2012r., godz. 10.00 - 14.00., sala konferencyjna 119, blok F, IPCZD,

Warsztat i debata tematyczna w zagadnieniach:

1. Tworzenie i doskonalenie standardów i rekomendacji dotyczących diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, opieki socjalnej i innych w postępowaniu z chorobami rzadkimi. Dotyczy to także problemów zdrowotnych, dla których nie ma dostępnych refundowanych leków i wyrobów medycznych.
2. Inicjowanie instytucjonalnych rozwiązań systemu opieki dla pacjentów i ich rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi.

Lider grupy: Prof. Jolanta Sykut-Cegielska

Cel debaty:

- Wypracowanie rozwiązań wspierających tworzenie i doskonalenie standardów i rekomendacji dotyczących diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, opieki socjalnej i innych w postępowaniu z chorobami rzadkimi.
- Przygotowanie postulatów *de lege ferenda*.

Program:

10:00 - 10:05	Powitanie, Jacek St. Graliński (Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich)
10:05 - 10:10	Wprowadzenie, Prof. Jolanta Sykut-Cegielska (Klinika Chorób Metabolicznych, IPCZD)
10:10 - 10:50	Diagnostyka/profilaktyka z perspektywy
	Genetyka klinicznego, Prof. Lucjusz Jakubowski (Zakład Genetyki ICZMP)
	Przesiewu noworodkowego, Dr Mariusz Ottarzewski (Zakład Badań Przesiewowych IMID)
	Podsumowanie i formułowanie rekomendacji
10:50 - 12:00	Dostęp do leczenia
	Leki sieroce z perspektywy:

	Pacjenta, Krzysztof Swacha (Fundacja Umieć Pomagać), Wojciech Oświeciński (Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN)
	Lekarza, Prof. Jolanta Sykut-Cegielska (Klinika Chorób Metabolicznych, IPCZD)
	Przemysłu, Agnieszka Grzybowska (Genzyme), Andrzej Rytel (Shire)
	Leczenie żywieniowe z perspektywy
	Pacjenta, Stanisław Maćkowiak (Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”)
	Dietetyka, Dr Agnieszka Kowalik (Klinika Chorób Metabolicznych IPCZD)
	Przemysłu, Adam Aleksiejuk (Nurticia)
	Podsumowanie i formułowanie rekomendacji
12:00 - 12:15	Przerwa kawowa
12:15 - 12:55	Dostęp do rehabilitacji
	Miejsce fizjoterapii w postępowaniu z pacjentami z chorobami nerwowo-mięśniowymi, Dr Anna Radwańska (SP CSK WUM, Klinika Neurologii, Wydział Rehabilitacji, AWF w Warszawie)
	Fizjoterapia pomocna diagnostyce, Dr Agnieszka Stępień (Katedra Rehabilitacji, Wydział Rehabilitacji, AWF w Warszawie)
	Wentylacja domowa jako wsparcie rehabilitacji, Tadeusz Knappek (Pro-Medica)
	Podsumowanie i formułowanie rekomendacji
12:55 - 13:55	Kompleksowa opieka wielospecjalistyczna
	Medyczna (w ośrodkach referencyjnych), Prof. Mieczysław Walczak (Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, SPSK-1 PAM w Szczecinie)
	Opieka psychologiczna, Mgr Jakub Mikołajczyk (Klinika Chorób Metabolicznych, IPCZD)
	Opieka i terapia domowa, opieka socjalna, pozamedyczna, Krzysztof Swacha (Fundacja Umieć Pomagać), Paweł Wójtowicz (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)
	Edukacja, szkolnictwo, Maria Libura (Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego)
	Wsparcie finansowe (pakiet socjalny), Paweł Wójtowicz (MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę)
	Asystent osobisty, Beata Karlińska, Aleksander Janiak (Biuro Rzecznika Praw Obywatelskich)
	Podsumowanie i formułowanie rekomendacji
13:55 - 14:15	Orzekanie o niepełnosprawności, Aleksander Janiak (Biuro Rzecznika Praw Obywatelskich), Krzysztof Swacha (Fundacja Umieć Pomagać)
	Podsumowanie i formułowanie rekomendacji
14:15 - 14:30	Podsumowanie i zakończenie warsztatów, Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Jacek St. Galiński (Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich)

18 września 2012r., godz. 10.00 - 14.00., sala konferencyjna 119, blok F, IPCZD,

Warsztat i debata tematyczna w zagadnieniach:

1. Wsparcie działań dla przygotowywania aplikacji o projekty badawcze związane z problematyką chorób rzadkich

Lider grupy: Prof. Krystyna Chrzanowska

Cel debaty:

- Określenie kierunków działań mających promować badania naukowe w dziedzinie chorób rzadkich w Polsce oraz udział Polski w badaniach międzynarodowych
- Wskazanie źródeł finansowania projektów badawczych dedykowanych chorobom rzadkim
- Opracowanie rekomendacji w ww. zakresie i wprowadzenie ich do Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

Program:

10:00 - 10:05	Powitanie, <i>Jacek St. Graliński (Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich)</i>
10:05 - 10:30	Wprowadzenie
	Choroby rzadkie jako przedmiot badań naukowych w programach europejskich <i>Prof. Krystyna Chrzanowska (Poradnia Genetyczna IPCZD, ORPHANET)</i>
	Aktualne możliwości aplikacji o projekty naukowo-badawcze w zakresie chorób rzadkich w Polsce, <i>Dr Anna Sutek (Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii)</i>
10:30 - 12:00	Doświadczenia z krajowych i europejskich programów naukowo-badawczych
	Tematyka chorób rzadkich w narodowych programach europejskich - wyniki europejskiego projektu DR Platform, <i>Prof. Ewa Pronicka (ORPHANET)</i>
	EuroWilson - sukcesy i porażki, <i>Prof. Anna Członkowska (II Klinika Neurologiczna, Instytut Psychiatrii i Neurologii)</i>
	Europejskie wielośrodkowe projekty badawcze - wartość dodana wynikająca z udziału ośrodków polskich, <i>Prof. Anna Kamińska (Katedra i Klinika Neurologii WUM)</i>
	Od diagnostyki molekularnej do terapii: aplikacyjny charakter rejestrów chorób rzadkich w diabetologii, onkologii i hematologii dziecięcej, <i>Prof. Wojciech Młynarski (Klinika Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii, UM w Łodzi)</i>
	Medycyna specjalistyczna medycyną rzadkich chorób - przykłady w dziedzinie gastroenterologii, <i>Prof. Piotr Socha (Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Zaburzeń Odżywiania IPCZD)</i>
	Badania kliniczne w małych populacjach, <i>Dr Marek Migdał (EMEA)</i>
	Teraz pacjent! - głos organizacji pacjentów, <i>Maria Libura (Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego)</i>
	Dyskusja
12:00 - 12:15	Przerwa kawowa
12:15 - 13:15	„Okrągły stół”- Dyskusja obejmująca następujące zagadnienia:
	Strategiczny program badań naukowych w zakresie chorób rzadkich w Polsce - choroby rzadkie jednym z priorytetowych kierunków

	badan
	Koordinacja współpracy instytutów prowadzących badania podstawowe oraz ośrodków (eksperskich) prowadzących badania kliniczne - promowanie badań wielodyscyplinarnych / wielośrodkowych.
	Źródła i zasady finansowania projektów badawczych w zakresie chorób rzadkich ze środków publicznych
	Inne źródła finansowania programów naukowo-badawczych dedykowanych chorobom rzadkim
13:15-13:45	Sformułowanie rekomendacji
13:45 - 14:00	Podsumowanie debaty, <i>Prof. Krystyna Chrzanowska, Jacek St. Graliński</i>

19 września 2012r., godz. 10.00 - 15.00., sala konferencyjna 119, blok F, IPCZD,

Warsztat i debata tematyczna w obszarze:

1. Wymiana informacji, dzięki której możliwe jest gromadzenie wiedzy o ośrodkach referencyjnych w Polsce. Na bazie obecnie funkcjonujących ośrodków, skupiających pacjentów z rzadkimi chorobami, stworzenie centrów referencyjnych dla grup chorób.
2. Tworzenie wsparcia informacyjnego dla rodzin, w których pojawia się choroba rzadka, między innymi poprzez stworzenie dedykowanej strony internetowej adresowanej do pacjentów i profesjonalistów medycznych oraz tworzenie szerokich grup dyskusyjnych.
3. Wsparcie dla tworzenia wiarygodnych rejestrów chorób rzadkich

Lider grupy: Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek

Cel debaty:

- Przedstawienie realizacji w/w zagadnień w Europie (EUCERD/ORPHANET) i możliwość/sposób ich zaadaptowania w Polsce w ramach Narodowego Planu ds. Chorób Rzadkich.

Program:

10:00 - 10:05	Powitanie, <i>Jacek St. Graliński (Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich)</i>
10:05 - 10:10	Wprowadzenie, <i>Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek (Zakład Genetyki Medycznej IPCZD, OPHRANET)</i>
10:10 - 11:20	Centra Eksperskie w Europie i w Polsce
	Rekomendacje EUCERD dla ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich dotyczące kryteriów jakości, <i>Dr Aleksandra Jezela-Stanek (Zakład Genetyki Medycznej IPCZD, Orphanet - information scientist)</i>
	Opieka nad pacjentami z fakomatozami - doświadczenia ośrodka bydgoskiego, <i>Prof. Mariusz Wysocki (Katedra i Klinika Pediatrii,</i>

	<i>Hematologii i Onkologii CM UMK w Bydgoszczy)</i>
	Ekspertyczne Centrum Hereditary Angioedema - HAE w Polsce - doświadczenia własne i problemy, Prof. Krystyna Obtutowicz (Zakład Alergologii UJCM, Szpital Uniwersytecki w Krakowie)
	European Competence (opracowanie pisemne) Network on Mastocytosis - założenia działania i doświadczenia własne, Dr Marek Niedożytko (Klinika Alergologii, Gdański Uniwersytet Medyczny)
	Centra eksperckie a choroby ultraradkie - uwagi i obserwacje, Dr Mirosław Bik-Multanowski (Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie)
	Centra Ekspertyczne - o czym marzą Pacjenci? Dorota Korycińska (Stowarzyszenie Alba-Julia)
	Referencyjność ośrodków oraz świadczeń w kontekście rozporządzeń Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych, Piotr Warczyński (Dyrektor Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia Ministerstwa Zdrowia), Beata Rorant (z-ca Dyrektora Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia Ministerstwa Zdrowia)
	Dyskusja: próba wypracowania <i>consensusu</i>
11:20 - 12:00	Informacja dla pacjentów w Europie i w Polsce
	Orphanet - elektroniczna europejska platforma informacyjna dotycząca chorób rzadkich, Dr Aleksandra Jezela-Stanek (Zakład Genetyki Medycznej IPCZD w Warszawie, Orphanet - information scientist)
	Łatwy dostęp do informacji o chorobach rzadkich: mniejszy stres dla rodziców, łatwiejsza praca lekarza, Dr Marek Karwacki (Klinika Chirurgii Onkologicznej Dzieci i Młodzieży IMID)
	Organizacja pacjentów - źródło wsparcia informacyjnego, edukacyjnego, emocjonalnego, Dorota Korycińska (Stowarzyszenie Alba-Julia)
	Dyskusja: próba wypracowania <i>consensusu</i>
12:00 - 12:15	Przerwa kawowa
12:15 - 13:45	Rejestry medyczne w Europie i w Polsce
	Rejestry medyczne dotyczące chorób rzadkich: rekomendacje Rare Diseases Task Force (2011) Dr Katarzyna Iwanicka-Pronicka (Poradnia Foniatrzyjno-Audiologiczna IPCZD)
	Polski Rejestr Pacjentów z Chorobami Nerwowo-Mięśniowymi część TREAT-NMD, Dr Anna Łusakowska (Katedra i Klinika Neurologii, WUM)
	Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych część EUROCAT, Prof. Anna Latos-Bieleńska (Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu)
	Polski Rejestr Mukowiscydozy, Prof. Jarosław Walkowiak (UM w Poznaniu)
	Wrodzony obrzęk naczynioruchowy u osób z niedoborem C1 inhibitora - rejestr krakowski, Prof. Krystyna Obtutowicz (Zakład Alergologii UJ, Szpital Uniwersytecki w Krakowie)
	European Competence Network on Mastocytosis Dr Marek Niedożytko Klinika Alergologii, Gdański Uniwersytet Medyczny (opracowanie pisemne)
	Polski Rejestr Ciężkiej Przewlekłej Neutropenii część Severe Chronic Neutropenia International Registry (SCNIR) Dr Krzysztof Kałwak (Katedra i Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej we Wrocławiu)

	Możliwość wykorzystania istniejących rejestrów medycznych w badaniu epidemiologii chorób rzadkich <i>Dr. hab. Anna Kostera-Pruszczyk Katedra i Klinika Neurologii WUM)</i>
	E-IMD Patient Registry for Intoxication Type Metabolic Diseases <i>Prof. Jolanta Sykut-Cegielska (Klinika Chorób Metabolicznych IPCZD)</i>
	Rejestry (podstawy prawne i kontekst chorób rzadkich) <i>Dr Leszek Sikorski (Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia)</i>
	Aspekty prawne i finansowe rejestrów medycznych w Polsce - głos w dyskusji <i>Marcin Kędzierski (z-ca Dyrektora Departamentu Organizacji Ochrony Zdrowia Ministerstwa Zdrowia)</i>
	Rejestry medyczne- korzyść dla pacjentów <i>Dorota Korycińska (Stowarzyszenie Alba-Julia)</i>
	Dyskusja: próba wypracowania <i>consensusu</i>
13:45-14:30	Dyskusja i sformułowanie rekomendacji
14:30 - 15:00	Podsumowanie debaty, <i>Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek, Jacek St. Graliński</i>

21 września 2012r., godz. 10.00 - 14.00., sala konferencyjna 119, blok F, IPCZD,

Warsztat i debata tematyczna w obszarze:

1. Tworzenie forum dyskusji dla wnoszenia, opiniowania oraz prezentowania i zalecania władzom zdrowotnym nowych rozwiązań systemowych
2. Wsparcie dla stworzenia zintegrowanego systemu opieki nad pacjentem.

Lider grupy: Stanisław Maćkowiak

Cel debaty:

- Zapoznanie uczestników warsztatu z proponowanymi rozwiązaniami systemowymi w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich (NPCR) oraz ich zaopiniowanie
- Wypracowanie systemu informowania i opiniowania proponowanych rozwiązań systemowych w NPCR
- Wypracowanie systemu ewaluacji zintegrowanej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką

Program:

10:00 - 10:10	Powitanie, <i>Jacek St. Graliński (Przewodniczący Zespołu ds. Chorób Rzadkich)</i>
10:10 - 11:00	Rozwiązania systemowe NPCR w zakresie tworzenia i doskonalenia standardów i rekomendacji dotyczących diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, opieki socjalnej i innych, <i>Prof. Jolanta Sykut-Cegielska (Klinika Chorób Metabolicznych IPCZD)</i>
	Dyskusja i sformułowanie rekomendacji
11:00 - 11:40	Rozwiązania systemowe NPCR w zakresie tworzenia centrów referencyjnych dla grup chorób rzadkich oraz tworzenia wiarygodnych rejestrów chorób rzadkich, <i>Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek (Zakład</i>

	<i>Genetyki Medycznej IPCZD, OPHRANET)</i>
	Dyskusja i sformułowanie rekomendacji
11:40 - 12:10	Rozwiązania systemowe NPCR w zakresie tworzenia aplikacji o projekty badawcze związane z problematyką chorób rzadkich, <i>Prof. Krystyna Chrzanowska (Poradnia Genetyczna IPCZD, OPHRANET)</i>
12:10 - 12:25	Przerwa kawowa
12:25 - 13:10	Rozwiązania systemowe NPCR w zakresie wsparcia dla stworzenia zintegrowanej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką, <i>Stanisław Maćkowiak (Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”)</i>
	Dyskusja i sformułowanie rekomendacji
13:10 - 13:45	Dyskusja i sformułowanie rekomendacji dotyczących tworzenia systemu ewaluacji zintegrowanej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką, <i>Stanisław Maćkowiak (Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”)</i>
13:45 - 14:00	Podsumowanie debaty, <i>Stanisław Maćkowiak, Jacek St. Graliński</i>

10 października 2012r., godz. 10.00 - 14.00., Ministerstwo Zdrowia

Warsztaty w Ministerstwie Zdrowia - podsumowanie prac 4 grup tematycznych organizacji pacjentów.