



# Minister Zdrowia

Warszawa, 17 września 2022

DLG.4020.10.2022.MJ

Pan  
Marcin Wiącek  
Rzecznik Praw Obywatelskich

Szanowny Panie,

w odpowiedzi na pismo z dnia 29 lipca 2022 r. w sprawie chorób rzadkich i refundacji leczenia uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji.

Na wstępie pragnę zapewnić, że Choroby Rzadkie stały się priorytetem Ministra Zdrowia, a przyjęty w sierpniu 2021 r. uchwałą Rady Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich ma na celu poprawę sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, przez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę.

Program zakłada przeprowadzenie m.in.: kwalifikację wybranych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych, w tym wielkoskalowych badań genomowych w zakresie niezbędnym w procesie diagnostyki i monitorowania leczenia pacjentów z wybranymi chorobami rzadkimi. Plan zakłada zmiany organizacyjne w sześciu obszarach:

- 1) Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich;
- 2) Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;
- 3) Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- 4) Polski Rejestr Chorób Rzadkich;

- 5) Paszport pacjenta z chorobą rzadką;
- 6) Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

W celu właściwej realizacji zadań wymienionych w Planie dla Chorób Rzadkich powołano Radę do spraw Chorób Rzadkich, która we współpracy z ministrem właściwym do spraw zdrowia realizuje oraz monitoruje pod względem merytorycznym realizację poszczególnych etapów Planu zgodnie z harmonogramem, w tym m.in. powołanie odpowiednich zespołów ekspertów, ogłaszanie konkursów na uzyskanie statusu OECR, koordynację współpracy pomiędzy OECR oraz wypełniała inne zadania wynikające z jej kompetencji. Przewodniczącą rady jest Pani prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska – konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Przewodnicząca Centralnego Zespołu Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych.

Powołano również Radę Naukową Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, której przewodniczącą jest Pani prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, głównym zadaniem Rady jest nadzór merytoryczny nad prowadzeniem Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, zwanej dalej „Platformą” oraz powołano Radę Naukową do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich pod kierunkiem Pani prof. dr hab. n. med. Krystyny Chrzanowskiej, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Członka Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka oraz Krajowego Koordynatora projektu ORPHANET. Do zadań Rady należy między innymi nadzór merytoryczny nad organizacją, rozwojem i prowadzeniem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich.

W proponowanym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę będą pełniły Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich powołane przez Ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki wspólnemu działaniu na obszarze kraju, zaspokoją potrzeby pacjentów w zakresie diagnostyki i leczenia. Krajowe OECR będą powiązane z europejskimi sieciami referencyjnymi chorób rzadkich przez członkostwo części z nich w tych strukturach.

Zadania podejmowane w ramach realizacji Planu mają na celu m.in. poprawę dostępu do fachowej, eksperckiej wiedzy w zakresie chorób rzadkich - za pośrednictwem Ośrodków Eksperckich, ale również poprzez Platformę Informacyjną oraz Paszport Pacjenta z chorobą rzadką. Aby umożliwić pacjentowi bezpieczne funkcjonowanie

w systemie ochrony zdrowia, w tym udzielenie pomocy w stanach nagłych, zostanie opracowany w formie elektronicznej tzw. „Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką”. Będzie to regularnie aktualizowany zasób informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, który będzie mógł zostać udostępniony świadczeniodawcom, którzy często po raz pierwszy spotykają się w swojej praktyce z daną chorobą rzadką.

Uprzejmie informuję, że Minister Zdrowia we współpracy z organami pomocniczymi metodycznie realizuje Plan dla Chorób Rzadkich.

Z poważaniem  
z upoważnienia Ministra Zdrowia  
Maciej Miłkowski  
Podsekretarz Stanu

*/dokument podpisany elektronicznie/*