

Co roku, w ostatni dzień lutego o chorobach rzadkich przypomina cały świat. To okazja, by zwrócić uwagę na miliony pacjentów oraz ich bliskich, którzy na co dzień borykają się z diagnozą, leczeniem i trudnościami życia z rzadkimi schorzeniami.

Każda choroba rzadka wymaga naszej szczególnej uwagi. Każdy Pacjent zasługuje na naszą szczególną opiekę. Wiele informacji dotyczących chorób rzadkich oraz organizacji opieki i leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi można znaleźć na platformie informacyjnej Choroby Rzadkie.

## Nie takie rzadkie

Choroby rzadkie to przewlekłe i często ciężkie lub bardzo ciężkie schorzenia, które dotyczą ok. 2 do 3 milionów osób w Polsce. Leczenie pacjentów wymaga interdyscyplinarnej współpracy specjalistów oraz dostępu do nowoczesnych terapii i innowacyjnych badań diagnostycznych. Warto zauważyć, że wśród ok. 8 tysięcy chorób rzadkich większość ma podłoże genetyczne i wrodzone, ale wiele z nich to także nowotwory, szczególnie hematologiczne.

W Polsce trwa realizacja przyjętego w sierpniu 2024 roku Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025. Plan wyznacza kierunki zmian w diagnostyce, leczeniu i wsparciu pacjentów.

## 44 wyspecjalizowane ośrodki eksperckie oferują opiekę na światowym poziomie

W Polsce specjalistyczną opiekę pacjentom z chorobami rzadkimi zapewniają Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) należące do europejskiej sieci wyspecjalizowanych w danych jednostkach chorobowych placówek medycznych rozsianych w całej Unii. Międzynarodowa współpraca pozwala klinicystom na wymianę doświadczeń i wsparcie w optymalizacji strategii leczenia pacjentów, których w pojedynczych państwach może być kilku lub kilkunastu.

Zadaniem OECR jest m.in. diagnostyka, leczenie oraz monitorowanie stanu pacjenta z określoną chorobą rzadką lub grupą takich chorób. W Polsce do europejskiej sieci referencyjnej należą 44 ośrodki. Obecnie trwają prace nad powołaniem kolejnych wyspecjalizowanych placówek, aby zwiększyć dostępność leczenia dla dorosłych i dzieci w każdym województwie.

Istotne jest wprowadzanie mechanizmów rozliczeniowych dedykowanych OECR, dostosowanych do specyfiki udzielania świadczeń w chorobach rzadkich. Od 1 lipca 2024 r. OECR mogą realizować nowe typy porad w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej: kompleksowa ocena genetyczna, kompleksowa ocena specjalistyczna, kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką. W marcu 2025 r. zostaną wprowadzone nowe mechanizmy rozliczania hospitalizacji związanych z chorobą rzadką.

## Nowoczesne metody diagnostyki molekularnej

1 stycznia 2025 r. weszło w życie rozporządzenie Ministra Zdrowia, które udostępnia pacjentom z chorobami rzadkimi dwa nowe badania genetyczne ułatwiające dobór prawidłowego leczenia.

- Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) – umożliwia analizę całego materiału genetycznego pacjenta w trakcie jednego badania. aCGH pozwala identyfikować nieprawidłowości w genomie, które wcześniej nie były możliwe do wykrycia. Badanie stosowane jest u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, autyzmem, cechami dysmorfii lub wadami wrodzonymi, a także w diagnostyce onkologicznej, preimplantacyjnej i prenatalnej.
- Analiza ekspresji genu lub kilku genów przy użyciu metody Real-Time PCR – stosowana w

diagnostyce i monitorowaniu odpowiedzi na leczenie pacjentów chorujących na nowotwory układu krwiotwórczego, takie jak białaczka limfatyczna, szpikowa, monocytowa oraz inne nowotwory złośliwe tkanki limfatycznej, układu krwiotwórczego i tkanek pokrewnych.

Dodatkowo, w marcu do konsultacji publicznych trafi rozporządzenie wprowadzające w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej finansowane ze środków publicznych badania genetyczne techniką sekwencjonowania NGS, w tym badanie całoeksomowe (WES – Whole Exome Sequencing), badania małych i średnich paneli NGS oraz kompleksowe profilowanie genomowe metodą wysokoprzepustowego sekwencjonowania NGS w diagnostyce molekularnej pacjentów z nowotworami złośliwymi.

## **Nieustannie zwiększa się dostępność nowoczesnych terapii**

Coraz więcej terapii dla osób z chorobami rzadkimi trafia do pacjentów. W 2024 r. wprowadzono 36 terapii, a w 2025 r. kolejne 12. W sumie 48 terapii dla pacjentów chorujących na 30 schorzeń rzadkich.

Nowoczesne leczenie trafiło m.in. do pacjentów:

- z zespołem Lennox-Gastauta lub zespołem Dravet,
- z achondroplazją,
- z chorobą Pompego,
- z uogólnioną postacią miastonii,
- z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu Stwardnienia Guzowego,
- chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną,
- chorych na rdzeniowy zanik mięśni (SMA).

## **Rejestr Chorób Rzadkich wspiera monitorowanie skuteczności leczenia**

Dużą rolę w prowadzeniu polityki zdrowotnej w obszarze chorób rzadkich jest dostęp do informacji o chorobach oraz liczbie pacjentów. Dzięki danym zbieranym w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich możliwe będzie określenie skali problemu, zapotrzebowanie na określoną opiekę zdrowotną oraz ocena efektów podejmowanych działań terapeutycznych.

## **Karta Pacjenta z chorobą rzadką umożliwi szybszy dostęp do informacji medycznych**

Karta Pacjenta z chorobą rzadką to nowe narzędzie, które zawiera najważniejsze informacje na temat choroby, leków oraz lekarzy prowadzących. Gdy pacjent znajdzie się w rejestrze chorób rzadkich automatycznie otrzyma kartę pacjenta, co ułatwi kontakt z lekarzami innych specjalności, z którymi będą mieć kontakt po raz pierwszy, lub w sytuacji zagrożenia zdrowia lub życia. Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką będzie prowadzona w postaci elektronicznej oraz zintegrowana z Indywidualnym Kontem Pacjenta.

Karta Pacjenta będzie dostępna dla pacjentów w drugiej połowie 2025 roku.

## **Rada ds. Chorób Rzadkich – „wszyscy za jednego”**

Działająca przy Ministrze Zdrowia Rada ds. Chorób Rzadkich wspiera rozwój systemowych rozwiązań w zakresie opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, współpracuje z międzynarodowymi organizacjami oraz podejmuje działania na rzecz zwiększania wiedzy na temat chorób rzadkich wśród specjalistów medycznych, pacjentów oraz społeczeństwa. W skład Rady wchodzi eksperci różnych specjalizacji, kierownicy klinik, lekarze, którzy na co dzień zajmują się chorymi z chorobami rzadkimi, przedstawiciele Agencji Badań Medycznych, NFZ, Centrum e-Zdrowia oraz przedstawiciele organizacji pacjentów.

## Światowy Dzień Chorób Rzadkich - Razem dla Pacjentów

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: środa, 26, luty 2025 13:16

Joanna Gryboś-Chechelska

Odsłony: 537

---

Wszyscy pracują na rzecz zapewnienia dostępu do wysokiej jakości badań diagnostycznych oraz do niezbędnych terapii.

*Źródło: MZ*