

projekt z dnia 27 kwietnia 2021 r.

**UCHWAŁA NR...**  
**RADY MINISTRÓW**

z dnia .....

**w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich**

Rada Ministrów uchwala, co następuje:

§ 1. Przyjmuje się dokument Plan dla Chorób Rzadkich, zwany dalej „Planem”, stanowiący załącznik do uchwały.

§ 2. Realizację Planu ustala się na lata 2021 – 2023.

§ 3. Celem Planu jest wypracowanie działań, które powinny zostać podjęte w zakresie poprawy jakości leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, zawierającego w szczególności:

- 1) zadania i kryteria funkcjonowania ośrodków referencyjnych odpowiedzialnych za nadzór nad diagnostyką, rozpoznaniem i leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi;
- 2) określenie rodzaju dokumentu pacjenta z chorobą rzadką, w którym będzie zawarty opis planu leczenia;
- 3) propozycje zmian w obszarze oceny technologii medycznej, w celu zapewnienia dostępu do wysokiej jakości świadczeń opieki zdrowotnej w obszarze chorób rzadkich, w oparciu o rozwiązania funkcjonujące w krajach Unii Europejskiej;
- 4) określenie kierunków działań w obszarze szerzenia wiedzy o chorobach rzadkich i edukacji kadr medycznych, pacjentów i ich rodzin;
- 5) określenie kierunków poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem technologii genomowych;
- 6) określenie dziedzin, w których powinny być rozwijane rejestry chorób rzadkich.

§ 4. Koordynowanie i nadzorowanie realizacji Planu powierza się ministrowi właściwemu do spraw zdrowia.

§ 5. Uchwała wchodzi w życie z dniem podjęcia i podlega ogłoszeniu.

**PREZES RADY MINISTRÓW**

Damian Jakubik

Dyrektor

Departamentu Prawnego Ministerstwa Zdrowia

*/podpisano kwalifikowanym podpisem elektronicznym/*

ZA ZGODNOŚĆ POD WZGLĘDEM PRAWNYM, LEGISLACYJNYM I  
REDAKCYJNYM

## Uzasadnienie

Choroby rzadkie stanowią istotne wyzwanie opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8% populacji każdego kraju. Szacuje się, że w Rzeczypospolitej Polskiej ta grupa schorzeń dotyczy ponad 2 mln osób. W większości są to choroby genetyczne, ujawniające się już w wieku dziecięcym, często skutkujące niepełnosprawnością lub przedwczesną śmiercią. Ograniczenia organizacyjne systemu ochrony zdrowia powodują, że diagnoza często jest opóźniona o wiele lat, pacjent ma utrudniony dostęp do niezbędnych świadczeń opieki zdrowotnej, niejednokrotnie wymagając wsparcia również z systemu pomocy społecznej.

Rozpoznając trudną sytuację osób z ww. chorobami w całej Unii Europejskiej, temat chorób rzadkich od wielu lat znajduje się na agendzie prac Komisji Europejskiej i Rady Unii Europejskiej. Zalecenie opracowania planu dla chorób rzadkich zostało zawarte w zaleceniach Rady Unii Europejskiej z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02).

Plan Chorób Rzadkich, zwany dalej „Planem”, jest wynikiem prac Zespołu powołanego zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 2 marca 2020 r. w sprawie powołania Zespołu do spraw opracowania szczegółowych rozwiązań istotnych w obszarze chorób rzadkich (Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 15, z późn. zm.). Plan ten powstał w odpowiedzi na potrzebę podjęcia pilnych i konkretnych działań w obszarze chorób rzadkich.

W skład Zespołu weszli:

- 1) Przewodnicząca Zespołu, prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, przedstawicielka Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej, Członek Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Krajowy Koordynator projektu ORPHANET,
- 2) Sekretarz Zespołu, Joanna Ilarska przedstawiciel Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia;
- 3) członkowie:
  - a) prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Przewodnicząca Centralnego Zespołu Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu,
  - b) prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, przedstawicielka Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Kierownik

Katedry i Kliniki Neurologii Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego,

- c) dr hab. n. med. Maciej Niewada, przedstawiciel Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, przedstawiciel Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego,
- d) dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, prof. Instytutu Matki i Dziecka, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie,
- e) prof. dr hab. n. med. Piotr Socha, przedstawiciel Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie,
- f) prof. dr hab. n. med. Olga Haus, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Kierownik Katedry Genetyki Klinicznej Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Bydgoszczy,
- g) prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowych, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie,
- h) Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich,
- i) Mirosław Zieliński, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan,
- j) dr n. o zdr. Gabriela Sujkowska, przedstawicielka Polskiego Towarzystwa Ekonomiki Zdrowia,
- k) dr n. biol. Anna Korecka-Polak, przedstawicielka Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji,
- l) dr n. med. Igor Szwiec, przedstawiciel Narodowego Funduszu Zdrowia.

Dodatkowo w pracach Zespołu uczestniczyli eksperci:

- a) prof. dr hab. n. med. Aleksandra Żurowska, Katedra i Klinika Pediatrii, Nefrologii i Nadciśnienia, Gdański Uniwersytet Medyczny,
- b) prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbę, Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Gdański Uniwersytet Medyczny, Wiceprzewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka,

- c) prof. dr hab. n. med. Maciej Borowiec, Kierownik Katedry Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej, Zakładu Genetyki Klinicznej, Centrum Kliniczno-Dydaktyczne Uniwersytetu Medycznego w Łodzi,
- d) prof. n. med. i n. o zdr. Marcin Czech, Zakład Farmakoekonomiki, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie,
- e) dr n. med. Elżbieta Ciara, Kierownik Pracowni Genetyki Molekularnej, Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie,
- f) dr Maria Libura, Zakład Dydaktyki i Symulacji Medycznej, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie,
- g) dr hab. n. med. Anna Materna-Kiryłuk, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu, Koordynator Organizacyjny Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych,
- h) prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, Zakład Pediatrii i Chorób Rzadkich, Katedra Pediatrii Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, Członek Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka,
- i) Michał Jachimowicz, MAHTA Sp. z o.o.,
- j) dr hab. Michał Jakubczyk, prof. SGH, Zakład Wspomagania i Analizy Decyzji, Szkoła Główna Handlowa w Warszawie,
- k) Magdalena Władysiuk, HTA Consulting,
- l) Maciej Garmulewicz, Przedstawiciel Centrum e-Zdrowia,
- m) Jacek Sztajnke, Przedstawiciel Fundacji Pacjentów Parent Project Polska,
- n) Dorota Korycińska, Prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Chorobą Recklinghausena i Innymi Schorzeniami z Grupy Fakomatoz Alba Julia.

Opracowanie Planu zostało poprzedzone przeprowadzeniem analizy i diagnozy stanu obecnego, wskutek czego zdefiniowano priorytety oraz działania mające kluczowe znaczenie w procesie doskonalenia rozwiązań prawnych, organizacyjnych, systemowych i edukacyjnych dedykowanych osobom i rodzinom dotkniętym chorobami rzadkimi.

Celem Planu jest poprawa sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, przez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę. Mając świadomość, że wprowadzenie rozwiązań modelowych wymagać będzie określonych zmian systemowych, organizacyjnych i finansowych, intencją autorów było zdefiniowanie obszarów wymagających modyfikacji oraz

przedstawienie listy rekomendowanych działań, umożliwiających realizację zamierzonych zmian.

Realizacja ww. celu jest realna w świetle przyjętych przepisów dotyczących zwiększania wydatków na ochronę zdrowia w kraju do 6% w perspektywie do 2024 r., a także w ramach ustawy z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. poz. 1875), która weszła w życie w dniu 26 listopada 2020 r. Przepisy ww. ustawy przewidują, że w dyspozycji Funduszu Medycznego będzie 4 mld zł rocznie. Środki te będą zagwarantowane w budżecie państwa na przyszły rok. Celem Funduszu Medycznego jest wsparcie działań zmierzających do poprawy zdrowia i jakości życia w Rzeczypospolitej Polskiej przez zapewnienie dodatkowych źródeł finansowania profilaktyki, wczesnego wykrywania, diagnostyki i leczenia m.in.: chorób rzadkich.

Projekt uchwały nie jest objęty prawem Unii Europejskiej.

Projekt uchwały nie ma wpływu na działalność mikroprzedsiębiorców oraz małych i średnich przedsiębiorców.

Projekt uchwały nie podlega obowiązkowi przedstawienia właściwym instytucjom Unii Europejskiej, w tym Europejskiemu Bankowi Centralnemu, w celu uzyskania opinii, dokonania powiadomienia, konsultacji i albo uzgodnienia.

Projektowana uchwała nie zawiera przepisów technicznych w rozumieniu przepisów rozporządzenia Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2002 r. w sprawie sposobu funkcjonowania krajowego systemu notyfikacji norm i aktów prawnych (Dz. U. poz. 2039 oraz z 2004 r. poz. 597) i w związku z tym nie podlega procedurze notyfikacji.