Model Zarządzania Ruchem Chorych Cierpiących na Choroby Rzadkie Układu Krążenia

pod redakcją

Prof. dr. hab. med. Piotra Podolca

Dr. hab. med. Grzegorza Kopcia

Egzemplarz bezpłatny

PROGRAM REGIONALNY
NARODOWA STRATEGIA SPÓJNOŚCI

Małopolska

UNIA EUROPEJSKA
EUROPEJSKI FUNDUSZ
ROZWOJU REGIONALNEGO

Projekt współfinansowany przez Unię Europejską w ramach Małopolskiego Regionalnego Programu Operacyjnego na lata 2007 - 2013

Autorzy

Tomasz Filarski Oddział Małopolski Narodowy Fundusz Zdrowia	Lek. Jezierska - Kazberuk Oddział Małopolski Narodowy Fundusz Zdrowia
Mgr Magdalena Kłapyta Sekcja Analizy Kosztów Dział Zarządzania Finansowego Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II	Dr hab. med. Grzegorz Kopeć Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II
Dr n. med. Wojciech Matusewicz Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji	Dr n med. Gabriela Ofierska-Sujkowska Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
Mgr Edyta Pagacz-Krawczyk Biuro Wspierania Badań i Rozwoju Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II	Mgr Agnieszka Piwowarczyk-Bargieł Biuro Wspierania Badań i Rozwoju Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II
Prof. dr hab. med. Piotr Podolec Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II	Dr n. med. Jakub Podolec Centrum Interwencyjnego Leczenia Chorób Serca i Naczyń Klinika Kardiologii Interwencyjnej UJ CM w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II
Dr n. med. Anna Prokop Staszecka, Dyrektor Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II	Dr Tomasz Sroka Katedra Prawa Karnego na Wydziale Prawa i Administracji Uniwersytetu Jagiellońskiego
Lek. Jakub Stępniewski Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II	Mgr Wojciech Żołądek Dział Weryfikacji Rozliczeń Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II

Spis treści

1. Choroby rzadkie układu krążenia - definicja i klasyfikacja. 4-34
   Piotr Podolec, Grzegorz Kopeć
2. Wybrane, najważniejsze europejskie i narodowe programy działań w dziedzinie chorób rzadkich. 35-77
   Piotr Podolec, Jakub Stępniewski, Jakub Podolec, Grzegorz Kopeć
3. Małopolska sieć współpracy w zakresie chorób rzadkich układu krążenia - rola konsultacji międzynarodowych. 78-86
   Grzegorz Kopeć, Piotr Podolec
4. Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II - wyzwania i szanse dla placówki specjalistycznej – 87-105
   Anna Prokop Staszecka, Agnieszka Piwowarczyk-Bargieł, Edyta Pagacz-Krawczyk, Magdalena Kłapyta, Wojciech Żołądek
5. Od technologii medycznej do jej finansowania. Rola Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. 106-117
   Gabriela Sujkowska, Wojciech Matusewicz
6. Etyczne aspekty finansowania chorób rzadkich. 118-136
   Gabriela Ofierska-Sujkowska
7. Zasady finansowania świadczeń zdrowotnych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. 137-147
   Monika Jezierska-Kazberuk
8. Zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej 148-173
   Tomasz Filarski, Tomasz Sroka
9. Internetowy system rejestracji pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia. 174-178
   Grzegorz Kopeć, Piotr Podolec

I. Choroby rzadkie układu krążenia - definicja i klasyfikacja

Piotr Podolec, Grzegorz Kopeć

Definicja choroby rzadkiej

Choroby rzadkie zwane też sierocymi to choroby o małym rozpowszechnieniu (<1:2000 populacji), których właściwe rozpoznanie oraz leczenie wymaga niestandardowego i kompleksowego podejścia. Są to schorzenia przewlekłe, postępujące i często zagrażające życiu. Obniżają jakość życia pacjentów, są przyczyną niepełnosprawności i dlatego pacjenci na nie cierpiący nierzadko wymagają pomocy osób trzecich. Choroby rzadkie układu krążenia stają się istotnym wyzwaniem dla lekarzy oraz systemu opieki zdrowotnej. Szacuje się, że dotykają one 30 milionów obywateli Unii Europejskiej. Ich diagnostyka i leczenie zwykle wymaga zaangażowania specjalistów z różnych dziedzin medycyny.

Klasyfikacja chorób rzadkich układu krążenia

Choroby rzadkie układu krążenia nie są w sposób specyficzny ujęte w aktualne systemy klasyfikacji chorób i problemów zdrowotnych. Dlatego w praktyce klinicznej poszczególnym chorobom przypisywane są bardziej ogólne rozpoznania co powoduje że określenie epidemiologii ściśle zdefiniowanych chorób rzadkich a tym samy ich społecznego i ekonomicznego znaczenia jest utrudnione.

W celu poprawy rozpoznawalności chorób rzadkich układu krążenia Grupa Robocza ds. Klasyfikacji Chorób Rzadkich Układu Krążenia opracowała propozycję pierwszej Klasyfikacji Chorób Rzadkich Układu Krążenia. Główne grupy przedstawiono w tabeli 1.

Tabela 1. Główne klasy chorób rzadkich układu krążenia wg Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia

Klasa	Nazwa
I	choroby rzadkie krążenia systemowego
II	choroby rzadkie krążenia płucnego
III	choroby rzadkie serca (kardiomiopatie)
IV	rzadkie wady wrodzone układu sercowo-naczyniowego
V	rzadkie arytmie
VI	guzy serca i choroby układu krążenia w chorobach nowotworowych
VII	choroby układu krążenia u ciężarnych
VIII	inne

Poszczególne klasy i podklasy są podzielone na grupy i podgrupy. Każdej jednostce chorobowej lub grupie jednostek jest przypisany specyficzny kod RCD (Rare Cardiovascular Disease) a także, o ile to możliwe, najbliższy rozpoznaniu kod ICD 10.

W ramach klasy I wyróżniono 6 grup. Grupa 1 to wrodzone anomalie lub rzadkie warianty tętnic krążenia systemowego. Grupa 2 to choroby tkanki łącznej powodujące tworzenie się tętniaków, grupa 3 - choroby autoimmunologiczne naczyń, grupa 4. – hiperplazja błony wewnętrznej naczynia, 5. spontaniczna dyssekcja tętnicy, 6. przedwczesna miażdżyca.

Szczegółową charakterystykę klasy I wg CRCD przedstawiono w tabeli 2.

Tabela 2. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa I

Grupa	*Podgrupa*	*Przykłady*	*Kod RCD*	*Kod ICD-10*
Anatomiczne malformacje tętnic	*A . Tętnice mózgowe*	*1. Anomalie koła Willisa*	*I-1A.1*	*Q28 .3*
		2. Anomalie tętnic wewnątrzmózgowych	*I-1A.2*	*I67 .8*
		3. Choroba moyamoya	*I-1A.3*	*I67 .5*
		– Inne	*I-1A.O*	
	B . Aorta i jej główne odgałęzienia	*1. Prawostronny łuk aorty*	*I-1B.1*	*Q25 .4*
		2. Podwójny łuk aorty	*I-1B.2*	*Q25 .4*
		3. Pierścienie naczyniowe	*I-1B.3*	*Q25 .4*
		4. Przerwanie łuku aorty	*I-1B.4*	*Q25*
		5. Warianty odejścia tętnic łuku aorty	*I-1B.5*	*Q25 .1*
		6 . Koarktacja aorty	*I-1B.6*	
		– Inne	*I-1B.O*	
	C. Tętnice wieńcowe	*1. Warianty dotyczące przebiegu i liczby*	*I-1C.1*	
		2. Pojedyncza tętnica wieńcowa	*I-1C.2*	
		3. Tętnica wieńcowa odchodząca od tętnicy płucnej	*I-1C.3*	
		4 . Przetoka wieńcowa	*I-1C.4*	
		5 . Tętniak tętnicy wieńcowej	*I-1C.5*	
		– Inne	*I-1C.O*	
	D . Other arteries	*1. Aorta brzuszna: pień trzewny, tętnice nerkowe, krezkowe, śledzionowe, inne*	*I-1D.1*	
		2. Tętnice biodrowe i udowe	*I-1D.2*	
		3. Tętnice podkolanowe i podudzia	*I-1D.3*	
		4. Tętnice kończyn górnych	*I-1D.4*	
		– Inne	*I-1D.O*	
Choroby tkanki łącznej przebiegające z tworzeniem tętniaków	*A. Tętniaki aorty*	*1. zespół Marfana*	*I-2A*	
		2. zespół Ehlers–Danlos	*I-1D.2*	
		3. zespół Loeys–Dietz	*I-2A.3*	
		4. rodzinne tętniaki i dyssekcje aorty piersiowej	*I-2A*	
		– Inne	*I-2A.O*	
Autoimmunologiczne choroby naczyń	*A. Pierwotne systemowe zapalenia naczyń: - z zajęciem głównie dużych tętnic*	*1. Choroba Takayas'u*	*I-3A.1*	
		2. Olbrzymiokomórkowe zapalenie naczyń	*I-3A.2*	
		3. Izolowane zapalenie aorty	*I-3A.3*	
		4. Inne	*I-3A.O*	
	B. Pierwotne systemowe zapalenia naczyń:	*5. Choroba Kawasaki*	*I-3A.5*	
		6. Polyarteritis nodosa	*I-3A.6*	

	- z zajęciem głównie małych i średnich tętnic	*7. Związane z występowaniem ANCA*	*I-3A.7*	
		a. zespół Churg–Straussa	*I-3A.7a*	
		b. ziarniniakowatość Wegenera	*I-3A.7b c*	
		c. mikroskopowe zapalenie naczyń	*I-3A.7c d*	
		d. idiopatyczne martwicze zapalenie kłębuszkowe nerek z tworzeniem półksiężycy	*I-3A.7d*	
		8. Niezwiązane z ANCA:	*I-3A.8*	
		a. plamica Henoch–Schönlein	*I-3A.8 a b*	
		b. choroba Goodpasture'a	*I-3A.8 b c*	
		c. mieszana krioglobulinemia	*I-3A.8 cd*	
		d. zapalenie naczyń z nadwrażliwości	*I-3A.8d*	
		– inne	*I-3A.8.O*	
	B . Wtórne systemowe zapalenia naczyń	*1. Wtórne do infekcji*	*I-3B.1*	
		a . wirusowej	*I-3B.1.a*	
		b . bakteryjnek	*I-3B.1.b c*	
		c. grzybiczej	*I-3B.1.c*	
		d . pasożytniczej	*I-3B.1.d*	
		2. Wtórne do leków	*I-3B.2*	
	C. Choroby tkanki łącznej powodujące przedwczesną miażdżycę	*1. Toczeń układowy*	*I-3C.1*	
		2. Scleroderma	*I-3C.2*	
		3. Zespół antyfosfolipidowy	*I-3C.3*	
		– Inne	*I-3C.O*	
	– Others	*1. Choroba Behçet'a*	*I-3O.1*	
		2. Zespół Cogan	*I-3O.2*	
		3. Inne	*I-3O.O*	
Hiperplazja błony wewnętrznej	*A. Dysplazja włóknisto-mięśniowa*		*I-4A*	
	- Inne		*I-4O*	
Spontaniczna dyssekcja tętnicy	*A. Dyssekcja tętnic łuku aorty*		*I-5A*	
	- Inne		*I-5O*	
Przedwczesna miażdżyca	*A. Rodzinna hipercholesterolemia*		*I-6A.1*	
	B. Progeria dorosłych - laminopatie	*1 . zespół Hutchison–Gilford*	*I-6B.1*	
		2 . Częściowa lipodystrofia (Dunnigan)	*I-6B.2*	
		– Inne	*I-6B.O*	
	C. Wtórne	*1 . Zespół policystycznych jajników*	*I-6C.1*	
		2 . Nabyte niedobory odporności	*I-6C.2*	
		– Inne	*I-6C.O*	
– Inne			*I-O*	

Klasa II (choroby rzadkie krążenia płucnego) jest podzielona na 3 grupy: wrodzone anomalie naczyń płucnych, nabyte anomalie tętnic płucnych i nadciśnienie płucne (PH). Mimo że w większości przypadków PH jest chorobą nabytą zostało ono wyodrębnione do osobnej grupy z uwagi na złożoną patogenezę i patofizjologię.

Obecnie obowiązująca definicja chorób rzadkich uwzględnia nie tylko ich małe rozpowszechnienie (< 1:2000) ale też ich ciężki, upośledzający charakter, brak skutecznego leczenia i złe rokowanie. Wiele chorób z obecnie obowiązującej klasyfikacji nicejskiej nadciśnienia płucnego występuje rzadko ale nie wszystkie bezpośrednio zagrażają życiu lub upośledzają istotnie jego jakość. Na przykład ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, którego rozpowszechnienie jest szacowane na 0.14:2000 może być w większości przypadków skutecznie wyleczony. U niektórych jednak pacjentów ubytek prowadzi do rozwoju nadciśnienia płucnego, które uniemożliwia wyleczenie pacjenta będąc przeciwwskazaniem do korekcji wady. Jakość życia takiego chorego jest znacznie upośledzona a rokowanie poważne. Taki przypadek jest kwalifikowany jako nadciśnienie płucne o małym rozpowszechnieniu (grupa II.1.A) wg przedstawionej klasyfikacji. Niektóre choroby wymienione w klasyfikacji nicejskiej nadciśnienia płucnego występują często, np. przewlekła obturacyjna choroba płuc (POCHP) dotyka 5% dorosłych a w jej przebiegu 30% and 70% chorych rozwija nadciśnienie płucne. Większość z tych chorych wymaga zaprzestania palenia tytoniu i specyficznego leczenia POCHP a tylko nieliczni rozwijają ciężkie PH (1% pacjentów z POCHP) [8], istotnie upośledzając ich aktywność. Tacy pacjenci będą zakwalifikowani jako ciężka postać nadciśnienia płucnego o nierzadkim rozpowszechnieniu (klasa II.1.B). Złożonych wysiłków diagnostyczno- terapeutycznych wymagają też chorzy z dwiema lub większą liczbą chorób prowadzących do PH, np. z ubytkiem w przegrodzie międzyprzedsionkowej i żylną chorobą zakrzepowo-zatorową. Tych chorych kwalifikujemy jako PH z nakładania (klasa II.1.C). Szczegóły klasyfikacji omówiono w tabeli 3.

Tabela 3. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa II

Grupa	*Podgrupa*	*Przykłady*	*Kod RCD*	*Kod ICD-10*
1. *Nadciśnienie płucne*	*A. rzadkie formy nadciśnienia płucnego (o małym rozpowszechnieniu)*	*1. idiopatyczne tętnicze nadciśnienie płucne*	*II-1A.1*	*I27*
		2. dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne	*II-1A.2*	*I27*
		3. tętnicze nadciśnienie płucne wywołane lekami lub toksynami	*II-1A.3*	*I27.2*
		4. tętnicze nadciśnienie płucne w przebiegu:		
		a. chorób tkanki łącznej	*II-1A.4a*	*I27.2*

		b. infekcji HIV	*II-1A.4b*	*I27.2*
		c. nadciśnienia wrotnego	*II-1A.4c*	*I27.2*
		d. wrodzonej wady serca	*II-1A.4d*	*I27.2*
		– inne	*II-1A.4.O*	
		5. Przewlekłe zakrzepowo-zatorowe nadciśnienie płucne	*II-1A.5*	*I27.2*
		6. Choroba zarostowa żył płucnych	*II-1A.6*	*I27*
		7. Hemangiomatoza płucna	*II-1A.7*	*D18*
		8. Przetrwałe nadciśnienie płucne noworodków	*II-1A.8*	*P29*
		– inne	*II-1A.O*	
	B. ciężkie formy nadciśnienia płucnego o nierzadkim rozpowszechnieniu	*1. Ciężkie nadciśnienie płucne w przebiegu chorób lewego serca*	*II-1B.1*	*I27*
		2. Ciężkie nadciśnienie płucne w przebiegu chorób płuc i hipoksji	*II-1B.2*	*I27.2*
	C. Wieloczynnikowe postaci nadciśnienia płucnego. Nadciśnienie płucne z nakładania.	*1. Nadciśnienie płucne u pacjentów z przeciekową wadą serca i dysfunkcją lewej komory*	*II-1C.1*	*I27*
		2. Nadciśnienie płucne związane z wrodzoną wadą serca współistniejące z przewlekłą chorobą zakrzepowo-zatorową tętnic płucnych	*II-1C.2*	*I27*
		– inne	*II-1C.O*	
2. *Wrodzone anomalie naczyń płucnych*	*A. Nieprawidłowa morfologia*	*1. Atrezja tętnicy płucnej*	*II-2A.1*	*Q25.5*
		2. Koarktacja tętnicy płucnej	*II-2A.2*	*Q25.7*
		3. Idiopatyczne poszerzenie tętnic płucnych	*II-2A.3*	*Q25*
		– Inne	*II-2A.O*	
	B. Nieprawidłowy przebieg	*1. Pierścień tętnicy płucnej*	*II-2B.1*	*Q25.6*
		2. Pierścień przewodu tętniczego	*II-2B.2*	*Q33.2*
		3. Sekwestracja płuca	*II-2B.3*	*E25.7*
		– inne	*II-2B.O*	
	C. Nieprawidłowe połączenia	*1.Wrodzone płucne przetoki tętniczo-żylne*	*II-2C.1*	*Q25.7*
		– inne	*II-2C.O*	
3. *Nabyte nieprawidłowości naczyń płucnych*	*A. Zapalenie naczyń płucnych*	*1. Zapalenie tętnic Takayasu*	*II-3A.1*	*M31.4*
		2. Olbrzymiokomórkowe zapalenie tętnic	*II-3A.2*	*M31.6*
		3.Choroba Behçeta	*II-3A.3*	*M35.2*
		4. Zespół Hughes– Stovin	*II-3A.4*	*M35.2*
		5. Zarniniakowe zapalenie naczyń	*II-3A.5*	*M31.3*
		–inne	*II-*	

			3A.O	
	B. Nieprawidłowa morfologia	*1. Tętniak tętnicy płucnej*	*II-3B.1*	*E25.7*
		– inne	*II-3B.O*	
	C. Nieprawidłowe połączenia	*1. Płucne przetoki tętniczo-żyln*	*II-3C.1*	*I77*
		2.Przetoka pomiędzy tętnicą oskrzelową a tętnicą płucną	*II-3C.2*	*Q27*
		– inne	*II-3C.O*	
	D. Guzy naczyń płucnych	*1. Pierwotne*	*II-3D.1*	
		2. Wtórne	*II-3D.2*	
		– inne	*II-O*	

Klasa III to rzadkie choroby serca. Jest ona podzielona na następujące grupy: kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM), przerostowa (HCM), restrykcyjna (RCM), arytmogenna kardiomiopatia prawej komory (ARVC), kardiomiopatia niesklasyfikowana, zapalenie mięśnia serca i choroby endomiokardialne. W dalszej części kardiomiopatie są podzielone na podstawie etiologii. Szczegóły klasyfikacji przedstawiono w tabeli 4.

Tabela 4. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa III

Grupa	***Podgrupa***	***Typ/ Nazwa choroby***	***kod CRCD***	***kod ICD-10***
1. *Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM)*	*A. Genetyczne*	*1. Mutacje białek sakromeru: łańcuchów ciężkich β-miozyny (MYH7; na chromosomie 14q12), miozyny łączącej białka C (MYBPC3; 11p11.2), troponin T (TNNT2; 1q32), troponiny C (TNNC1; 3p21.3-p14.3), łańcuchów ciężkich α-miozyny (MYH6; 14q12), α-tropomiozyny (TPM1; 15q22.1), aktyny sercowej (ACTC; 15q14), i titiny (TTN)*	*III-1A.1*	*I42.4*
		1.0 Mutacje innych białek sarkomeru	*II-1A.1.0*	
		2. Mutacje białek prążka Z	*III-1A.2*	*I42.4*
		2.0 Inne mutacje białek prążka Z	*III-A.2.0*	
		3. Mutacje białek cytoszkieletu	*III-1A.3*	*I43*
		a. Dystrofina – Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	*III-1A.3a*	*G71.0*
		b. Dystrofina – Dystrofia mięśniowa Becker'a	*III-1A.3b*	*G71.0*
		c. Dystrofina – Miopatia Bethlem'a	*III-1A.3c*	*G71.0*
		d. Dystrofina – Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa	*III-1A.3d*	*G71.0*
		e. Tafazyna – Zespół Barth'a	*III-1A.3e*	*G71.1*
		f. Mutacje desminy	*III-1A.3f*	*G71.8*
		g. Mutacje kompleksu sarkoglikanu	*III-1A.3g*	*G71.0*
		3.0 Inne mutacje białek cytoszkieletu	*III-A.3.0*	

		4. Mutacje białek błony jądrowej:	*III-1A.4*	*I42.4*
		a. Laminina A/C – DCM + zaburzenia przewodnictwa	*III-1A.4a*	*G71.0*
		b. Laminina A/C – Dystrofia mięśniowa Emery-Dreifuss'a	*III-1A.4b*	*G71.0*
		4.0 Inne mutacje białek błony jądrowej	*III-A.4.0*	
		5. Kardiomiopatie mitochondrialne	*III-1A.5*	*I43*
		a. Zespół Kearnsa-Sayre'a	*III-1A.5a*	*H49.8*
		5.0 Inne kardiomiopatie mitochondrialne	*III-A.5.0*	
	B. Nie-genetyczne	*1.Kardiomiopatie zapalne:*	*III-1B.1*	*I42.7*
		a. Kardiomiopatia zapalna o etiologii wirusowej	*III-1B.1a*	*B33.24*
		b. Kardiomiopatia zapalna o etiologii nie-wirusowej	*III-1B.1b*	*I42.7*
		c. Kardiomiopatia zapalna o etiologii autoimmunologicznej	*III-1B.1c*	*I42.7*
		1.0 Inne kardiomiopatie zapalne o etiologii wirusowej	*III-1B.1.0*	
		2. W przebiegu chorób tkanki łącznej:	*III-1B.2*	*I43*
		a. Tocznia rumieniowatego układowego	*III-1B.2a*	*M32*
		b. Sklerodermy	*III-1B.2b*	*M34*
		c. Olbrzymiokomórkowego zapalenia stawów	*III-B.2.0c*	*M31.6*
		2.0 W przebiegu innych chorób tkanki łącznej	*III-B.2.0*	
		3. W przebiegu chorób endokrynologicznych:	*III-1B.3*	*I43*
		a. Nadczynności i/lub niedoczynności tarczycy	*III-1B.3a*	*E00-07*
		b. Guzów chromochłonnych	*III-1B.3b*	*C75.5*
		c. zespołu Cushing'a	*III-1B.3c*	*D35.6*
		3.0 W przebiegu innych chorób endokrynologicznych	*III-B.3.0*	*E24*
		4. W przebiegu chorób naciekowych	*III-1B.4*	*I43*
		a. Amyloidozy	*III-1B.4a*	*E85*
		b. Sarkoidozy	*III-1B.4b*	*D86*
		c. Hemochromatozy	*III-1B.4c*	*E83.1*
		4.0 W przebiegu innych chorób naciekowych	*III-B.4.0*	
		5. Wywołane lekami i/lub chemioterapeutykami:	*III-1B.5*	*I42.7*
		a. Antracyklinami	*III-1B.5a*	*I42.7*
		b. Cyklofosfamidem	*III-1B.5b*	*I42.7*
		c. Trastuzumabem	*III-1B.5c*	*I42.7*
		d. HAART-HIV: zidowudyna, didanosyna, zalcitabina	*III-1B.5d*	*I42.7*
		5.0 Wywołane innymi lekami i/lub	*III-1B.5.*	

		chemioterapeutykami		
		6.Wywołane toksynami:	*III-1B.6*	*I42.7*
		a. Etanolem	*III-1B.6a*	*I42.6*
		b. Kokainą	*III-1B.6b*	*I42.7*
		c. Amfetaminą	*III-1B.6c*	*I42.7*
		6.0 Wywołane innymi toksynami	*III-B.6.0*	
		7.Wywołane tachyarytmiami:	*III-1B.7*	*I42.8*
		a. Niekontrolowanym migotaniem przedsionków	*III-1B.7a*	*I48*
		b. Nawrotnym, węzłowym częstoskurczem przedsionkowo-komorowym	*III-1B.7b*	*I47.1*
		c. Nawrotnym częstoskurczem przedsionkowo-komorowym	*III-1B.7c*	*I47.1*
		d. Zespołami preekscytacji	*III-1B.7d*	*I45.6*
		e. Ustawicznym częstoskurczem komorowym	*III-1B.7e*	*I47.2*
		f. Przedwczesnymi pobudzeniami komorowymi	*III-1B.7f*	*I47.2*
		7.0 Wywołane innymi tachyarytmiami.	*III-B.7.0*	
		8. Schyłkowe formy innych typów kardiomiopatii:	*III-1B.8*	*I42.9*
		a. Kardiomiopatii przerostowej	*III-1B.8a*	*I42.2*
		b. Kardiomiopatii restrykcyjnej	*III-1B.8b*	*I42.5*
		c. Kardiomiopatii okołoporodowej	*III-1B.8c*	*O90.3*
		d. Kardiomiopatii tako-tsubo	*III-1B.8d*	*I51.81*
		e. Kardiomiopatii z niescalenia lewej komory	*III-1B.8e*	*I42.8*
		8.0 Inne schyłkowe formy innych typów kardiomiopatii	*III-1B.8.0*	
1. Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM)	*B. Nie-genetyczne*	*9. Różne:*	*III-1B.9*	*I43*
		a. Neoplastyczna choroba serca	*III-1B.9a*	*D15.1*
		b. Celiakia	*III-1B.9b*	*K90*
		c. Nadmierne napromieniowanie klatki piersiowej	*III-1B.9c*	*Y84.2*
		d. Zw. z czynnikami pokarmowymi (tiamina, selen, L-karnityna)	*III-1B.9d*	*I43.2*
		e. Zespół bezdechu sennego	*III-1B.9e*	*G47.3*
		9.0 Inne	*III-B.9.0*	
2. *Kardiomiopatia przerostowa (HCM)*	*A. Mutacje białek sarkomeru*	*1.MYH7, MYBPC3, TNNT2, MYH6, TPM1, TNNC1, ACTC, TTN*	*III-2A.1*	*I42.2*
		1.0 Inne mutacje białek sarkomeru	*III-A.1.0*	
	B. Mutacje białek nie-sarkomerowych	*1. Choroby spichrzeniowe glikogenu:*	*III-2B.1*	*I43.1*
		a. Choroba Pompe'go	*III-2B.1a*	*E74.0*

		b. Choroba Dannon'a	*III-2B.1b*	*E74.0*
		c. Choroba Forbes'a	*III-2B.1c*	*E74.0*
		1.0 Inne choroby spichrzeniowe glikogenu	*III2B.1.0*	
		2. Choroby lizosomalne:	*III-2B.2*	*I43.1*
		a. Choroba Fabry'ego	*III-2B.2a*	*E75.2*
		b. Choroba Hurler'a	*III-2B.2b*	*E76*
		c. Choroba Hunter'a	*III-2B.2c*	*E76.1*
		d. Choroba Maroteaux-Lamy	*III-2B.2d*	*E76.2*
		e. Gangliozydozy	*III-2B.2e*	*E75.1*
		f. Choroba Gaucher'a	*III-2B.2f*	*E75.2*
		g. Choroba Niemann-Pick'a	*III-2B.2g*	*E75.2*
		2.0 Inne choroby lizosomalne	*III-B.2.0*	
		3. Miopatie metaboliczne:	*III-2B.3*	*I43.1*
		a. Zaburzenia matabolizmu tłuszczy	*III-2B.3a*	*E78*
		b. Niedobór karnityny	*III-2B.3b*	*E71.3*
		c. Niedobów kinazy fosforylowej B	*III-2B.3c*	*E74*
		3.0 Inne miopatie metaboliczne	*III-B.3.0*	*I43*
		4. Choroby systemowe:	*III-2B.4*	*C75.5/*
		a. Guz chromochłonny	*III-2B.4a*	*D35.6*
		b. Nurofibromatoza	*III-2B.4b*	*Q85.0*
		c. Stwardnienie guzowate	*III-2B.4c*	*Q85.1*
		4.0 Inne choroby systemowe	*III-B.4.0*	*I43*
		5. Kardiomiopatie mitochondrialne	*III-2B.5*	*I43*
		5.0 Inne kardiomiopatie mitochondrialne	*III-B.5.0*	
		6. HCM będąca elementem zespołów:	*III-2B.6*	*I43*
		a. zespołu Noonan'a	*III-2B.6a*	*Q87.1*
		b. zespołu LEOPARD'a	*III-2B.6b*	*Q87.8*
		c. Ataksji Fredreich'a	*III-2B.6c*	*G11.1*
		d. zespołu Sweyer'a	*III-2B.6d*	*Q97.3*
		e. zespołu Costello	*III-2B.6e*	*Q87.8*
		6.0 HCM będąca elementem innych zespołów	*III-B.6.0*	
3. *Kardiomiopatia restrykcyjna (RCM)*	*A. Choroby naciekowe*	*1. Rodzinna amyloidoza*	*III-3A.1*	*E85*
		a. Transtyretyna	*III-3A.1a*	*E85.1*
		b. Apolipoproteina	*III-3A.1b*	*E85*
		2. Amyloid	*III-3A.2*	*E85.1*
		a. AL/prealbumina	*III-*	*E85.1*

			3A.2a	
		3. Sarkoidoza	*III-3A.3*	*D86*
		4. Choroba Gaucher'a	*III-3A.4*	*E75.2*
		5. Choroba Hurler'a	*III-3A.5*	*E76*
		6. Nacieki komórek tłuszczowych	*III-3A.6*	*E78*
		A.0 Inne choroby naciekowe	*III-3A.0*	
	B. Spichrzeniowe	*1. Hemochromatoza*	*III-3B.1*	*E83.1*
		2. Choroba Fabry'ego	*III-3B.2*	*E75.2*
		3. Choroby spichrzeniowe glikogenu	*III-3B.3*	*E74*
		B.0 Inne choroby spichrzeniowe	*III-3B.0*	
	C. Nie-naciekowe	*1. Skleroderma*	*III-3C.1*	*M34*
		2. Pseudoxanthoma elasticum	*III-3C.2*	*Q28.8*
		C.0 Inne nie-naciekowe	*III-3C.0*	
	D. Mutacje białek sarkomeru	*D. Troponiny I, łańcuchów lekkich miozyny*	*III-3D*	*I43*
		D.0 Inne mutacje białek sarkomeru	*III-3D.0*	
	E. Desminopatia		*III-3E*	*G71.8*
	F. Choroby endokardialne	*1. Włóknienie endomiokardialne z hipereosynofilią:*	*III-3F.1*	*I42.3*
		a. Infekcje pasożytnicze	*III-3F.1a*	
		b. Leki – metysergid	*III-3F.1b*	
		c. Przetrwałe zapalenia	*III-3F.1c*	
		d. Czynniki pokarmowe	*III-3F.1d*	
		2. Włóknienie endomiokardialne bez hipereosynofilii:	*III-3F.2*	*I42.3*
		F.0 Inne choroby endokardialane	*III-3F.0*	
4. *Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory (ARVC)*	*A. Desmosomalne ARVC*	*1. Dziedziczona autosomalnie dominująco:*	*III-4A*	*I42.8*
		a. ARVD8 – mutacje Desmoplakiny	*III-4A.1a*	
		b. ARVD9 – mutacje Plakofiliny-2	*III-4A.1b*	
		c. ARVD – mutacje Plakoglobiny	*III-4A.1c*	
		d. ARVD – mutacje Desmogleiny	*III-4A.1d*	
		e. ARCD – mutacje Desmocolliny	*III-4A.1e*	
		1.0 Inne dziedziczone autosomalnie dominująco:	*III-A.1.0*	
		2. ARVC będąca elementem zespołów (autosomalnie recesywna)	*III-4A.2*	*I42.8*
		a. Choroba Naxos – mutacja Plakoglobiny	*III-4A.2a*	*Q87.8*
		b. Zespół Carvajal – mutacja Desmoplakiny	*III-4A.2b*	*I42*
		c. Zespół Alcalai	*III-4A.2c*	*I42*
		2.0 Inne ARVC będące elementem zespołów (autosomalnie recesywna)	*III-A.2.0*	
	B. Nie-desmosomalne ARVC	*1. ARVD1 – Mutacje transformującego czynnika wzrostu*	*III-4B.1*	*I42.8*
		2. ARVD2 – Mutacje receptora ryanodynowego	*III-4B.2*	
		0. Inne nie-desmosomalne ARVC	*III-4B.0*	
5. *Kardiomiopatie niesklasyfikowane*	*A. Niescalenie lewej komory (LVNC)*	*1. Genetyczne przyczyny LVNC:*	*III-5A.1*	*I42.9*
		a. Mutacje Taffazyny	*III-5A.1a*	

		b. Mutacje Dystrobreviny	*III-5A.1b*	
		1.0 Inne genetyczne przyczyny LVNC:	*III-5A.1.0*	
		2. Choroby metaboliczne/zespoły genetyczne i LVNC	*III-5A.2*	*I42.9*
		a. zespół Barth'a	*III-5A.2a*	*E71.1*
		b. zespół Beals'a	*III-5A.2b*	*Q87.8*
		c. Dystrofia mięśniowa Becker'a	*III-5A.2c*	*G71*
		d. Choroba Charcot-Marie-Tooth	*III-5A.2d*	*G60*
		e. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	*III-5A.2e*	*G71*
		f. Zespół Melnick-needles	*III-5A.2f*	*Q77.8*
		g. Dystrofia miotoniczna	*III-5A.2g*	*G71.1*
		h. Niedobór deaminazy mioadenylowej	*III-5A.2h*	*E79.8*
		i. Zespół Nail-patella	*III-5A.2i*	*Q87.1*
		j. Zespół Noonan'a	*III-5A.2j*	*Q87.1*
		k. Zespół Roifman'a	*III-5A.2k*	*D81.8*
		l. Trisomia 13	*III-5A.2l*	*Q90*
		2.0 Inne choroby metaboliczne/zespoły genetyczne	*III-A.2.0*	
	B. Kardiomiopatia Tako-Tsubo		*III-5B*	*I42.8*
	C. Kardiomiopatia okołoporodowa		*III-5C*	*O90.3*
6. *Zapalenie mięśnia sercowego*	*A. Wirusowe i po-wirusowe autoimmunologiczne zapalenie mięśnia sercowego*	*1. DNA-wirusy: adenowirusy typ 3 i 5, erythowirusy (parvowirus B19), herpeswirusy (human herpes virus typ 6, cytomegalowirus, Epstein-Barr wirus).*	*III-6A.1*	*I40 I41.1*
		2. RNA-wirusy: picornawirusy (echowirus, Coxackiewirusy A+B, WZW C), ortomyksowirusy (wirus grypy A i B, H1N1), paramyksowirusy (RSV).	*III-6A.2*	*B97.0-8*
		3. Po-wirusowe autoimmunologiczne zapalenie mięśnia sercowego	*III-6A.3*	
		4. Wirusowe i immunologiczne miokarditis	*III-6A.4*	*B97.0-8*
		5. Wirusowe uszkodzenie mięśnia sercowego	*III-6A.5*	
	B. Bakteryjne miokarditis		*III-6B*	*I41.2*
	C. Choroba Whipple'a		*III-6C*	*I41.8*
	D. Infekcje krętkowe	*1. Leptospiroza (choroba Weil'a)*	*III-6D.1*	*I41.2*
		2. Borelioza serca (Borrelia burgdoferi)	*III-6D.2*	
	E. Grzybicze miokarditis	*1. Aktynomykoza*	*III-6E.1*	*I41.2*
		2. Aspergilloza	*III-6E.2*	

		3. Blastomykoza	*III-6E.3*	
		4. Histoplazmoza	*III-6E.4*	
	F. Pasożytnicze miokarditis	*1. Toxoplasmoza*	*III-6F.1*	*B58.8*
	G. Choroby mięśnia sercowego wywołanego przez metazoan	*1. Echinokokkoza (cysty hydatydowe)*	*III-6G.1*	*I41.2*
		2. Zespół larwy trzewnej wędrującej	*III-6G.2*	
		3. Trichinoza	*III-6G.3*	
	H. Miokarditis wywołane chorobą autoimmunologiczną	*1. toczeń rumieniowaty układowy*	*III-6H.1*	*I32.8*
		2. polimiozitis	*III-6H.2*	*M33.2*
		3. ziarniniak Wegener'a	*III-6H.3*	*M31.3*
		4. sklerodema	*III-6H.4*	*M34.9*
		5. inne	*III-6H.5*	
	I. Moikardits wywołane chorobą systemową	*1. zespół Churg-Strauss'a*	*III-6I.1*	*M30.1*
		2. sarkoidoza	*III-6I.2*	*D86.8*
		3. choroba Kawasaki	*III-6I.3*	*M30.3*
		4. inne	*III-6I.4*	
	J. Toksyczne miokarditis	*1. kokaina*	*III-6J.1*	*F14.0*
		2. antracykliny (daunorubicyna, doxorubicyna)	*III-6J.2*	*Y43.3*
		3. fenotiazyny	*III-6J.3*	*Y46.7*
		4. metysergid	*III-6J.4*	*Y52.5*
		5. lit	*III-6J.5*	*Y49.5*
		6. niedobór karnityny/tauryny/selenu	*III-6J.6*	*E59*
		7. hipokalcemia/hipofosfatemia/hipomagnesemia	*III-6J.7*	*E83.5*
		8. jad osy/pająka/skorpiona	*III-6J.8*	*X23*
		9. ukąszenie przez węża	*III-6J.9*	*T63*
		10. inne	*III-6J.10*	
6. Zapalenie mięśnia sercowego	*K. Miokarditis z nadreaktywności*	*1. metyldopa*	*III-6K.1*	*Y52.5*
		2. antybiotyki (penicilina, tetracyklina, etc)	*III-6K.2*	*Y40.0*
		3. sulfonamidy	*III-6K.3*	*Y41.0*
		4. przeciwzapalne (indometacyna, fenylbutazon)	*III-6K.4*	*Y55.4*
		5. inne	*III-6K.5*	
	L. Idiopatyczny miokarditis	*1. Olbrzymiokomórkowe zapalenie mięśnia sercowego*	*III.6L.1*	*M31.6*
		2. Ostre, martwicze eozynofilowe zapalenie mięśnia sercowego	*III.6L.2*	*I42.3*
	0. Inne miokarditis		*III-6.0*	
7. Choroby endomiokardialne	*A. Włóknienie endomyocardialne*			*I42.3*
	B. Fibroelastoza endomyocardium			*I42.2*
	C. Fibroblastyczne zapalenie wsierdzia Loffler'a			*I42.3*
	D. Rakowiak serca			*I42.9*
	E. Inne			

Klasa IV to rzadkie wady wrodzone serca. Uwzględnia ona dużą heterogenność populacji pacjentów z rzadkimi wadami wrodzonymi z czego 15-20% stanowią chorzy ze złożonymi wadami

wymagający długotrwałej opieki w centrach eksperckich, 35-40% chorych wymaga konsultacji przez ekspertów, 40% ma wady proste, możliwe do wyleczenia nie wymagające często konsultacji eksperckich. W klasyfikacji wyróżniono 3 grupy chorych: po korekcji wady wrodzonej, po leczeniu paliatywnym, z nieoperacyjną wadą. Szczegóły opisano w tabeli 5.

Tabela 5. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa IV

Grupa	***Podgrupa***	***Typ/choroba***	***Kod CRCD***	***Kod ICD-10***
1. *Nieprawidłowości w pozycji lub połączeniach serca I naczyń A*	*A. Pozycja serca*	*1. Dextrokardia*	*IV-1A.1*	*Q24.0*
		2. Mezokardia	*IV-1A.2*	*Q24.8*
		3. Dextropozycja	*IV-1A.3*	*Q20.3*
		4. Ektopia serca	*IV-1A.4*	*Q24.8*
		– inne	*IV-1A.O*	
	B. Jamy serca	*1. Przedsionki*	*IV-1B.1*	*Q24.2*
		a. serce trójprzedsionkowe	*IV-1B.1a*	
		– inne	*IV-1B.1.O*	
		2. komory	*IV-1B.2*	*Q20.5*
		a. Skorygowane przełożenie wielkich naczyń	*IV-1B.2a*	
		– inne	*IV-1B.2.O*	
	C. żyły i tętnice	*1. Żyły systemowe*	*IV-1C.1*	*Q26.1*
		a . Nieprawidłowe połączenia żył systemowych	*IV-1C.1a*	
		– inne	*IV-1C.1.O*	
		2.Żyły płucne	*IV-1C.2*	
		a . Zwężenie żył płucnych	*IV-1C.2a*	*Q26.2*
		b. Całkowite/częściowe nieprawidłowe połączenie żył płucnych	*IV-1C.2b*	*Q26.8*
		– inne	*IV-1C.2.O*	
		2. *Duże naczynia*	*IV-1C.3*	

		a. *Przełożenie dużych naczyń*	*IV-1C.3a*	
		b. Pień tętniczy	*IV-1C.3b*	
		b. *Dwuujściowa lewa komora*	*IV-1D.2c*	
		d. Dwuujściowa prawa komora	*IV-1D.2d*	
		– inne	*IV-1C.3.o*	
	D. zastawki	*1. Zastawki prawego serca*	*IV-1D.1*	
		a. atrezja trójdzielna	*IV-1D.1a*	
		b. anomalia Ebsteina	*IV-1D.1b*	
		c. atrezja zastawki pnia płucnego	*IV-1D.1c*	
		d. zwężenie zastawki pnia płucnego	*IV-1D.1d*	
		– inne	*IV-1D.1O*	
		2 . zastawki lewego serca	*IV-1D.2*	
		a . zwężenie mitralne	*IV-1D.2a*	*Q23.2*
		b . nieprawidłowości aparatu podzastawkowego zastawki mitralnej	*IV-1D.2b*	*Q23.8*
		c . zwężenie aortalne	*IV-1D.2c*	*Q23.0*
		d. niedomykalność aortalna	*IV-1D.2d*	*Q23.1*
		– inne	*IV-1D.2O*	
3. *Wady przeciekowe*	*A . zmniejszony przepływ płucny*	*1 . Tetralogia Fallota*	*IV-2A.1*	*Q21.3*
		2. Zwężenie zastawki płucnej i ubytek przegrody międzykomorowej	*IV-2A.2*	*Q21.3*
		3 . Atrezja płucna i ubytek przegrody międzykomorowej	*IV-2A.3*	*Q25.5*
		– inne	*IV-2A.O*	
	B. zwiększony przepływ płucny	*1 . ubytek przegrody międzyprzedsionkowej*	*IV-2B.1*	
		2 . połączenia przedsionkowo komorowe	*IV-2B.2*	*Q21.1*
		3 . ubytek przegrody międzykomorowej	*IV-2B.3*	*Q21.2*
		4 . połączenie aorty z tętnicą	*IV-*	*Q21.0*

		płucną	*2B.4*	
		–inne	*IV-2B.O*	*Q21.4*
4. *Złożone wrodzone wady serca i naczyń*	*A. Złożone nieprawidłowości położenia i połączenia serca i naczyń*		*IV-3A*	*Q20*
	B. Złożone nieprawidłowości pozycji i połączenia serca i naczyń z towarzyszącym przeciekiem		*IV-3B*	*Q20*
	– inne		*IV-3.O*	
5. *Wrodzone wady serca i naczyń z towarzyszącymi dysfunkcjami innych organów*	*A . układ nerwowy*		*IV-4A*	*G00-99*
	B . układ oddechowy		*IV-4B*	*J00-99*
	C . układ wydzielania wewnętrznego		*IV-4C D*	*E00-90*
	D .układ krzepnięcia		*IV-4D*	*D65-69*
	– inne		*IV-4.O*	
6. *Wrodzone wady serca u dorosłych*	*A . skorygowane*	*1 . całkowita korekcja bez towarzyszących przecieków*	*IV-5A.1*	*Z92.4*
		2 .powikłania pozabiegowe i resztkowe przecieki	*IV-5A.2*	*Z92 .4*
		– inne	*IV-5A.O*	
	B. po paliatywnych korekcjach	*1 . operacja Fontana*	*IV-5B.1*	
		2 . anastomozy systemowo-płucne	*IV-5B.2*	
		– inne	*IV-5B.O*	
	C . niekorekcyjnie		*IV-5C*	
7. *inne*		*1 . dwukomorowa lewa komora*	*IV-6.1*	*Q20*

Klasa V to rzadkie arytmie. Wynikają one z pierwotnych chorób serca (grupa 1) lub strukturalnych chorób serca (grupa 2). Niektóre mają nietypowy mechanizm lub obraz elektrokardiograficzny (grupa 3). Do klasy V należą też arytmie w przebiegu specyficznych rzadkich chorób (grupa 4). Szczegóły w tabeli 6.

Tabela 6. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa V

Grupa	*Podgrupa*	*Przykłady*	*kod RCD*	*kod ICD-10*
1. Arytmie spowodowane pierwotnymi, elektrokardiologicznymi chorobami serca	*A. Kanałopatie*	*1. Zespół Brugadów*	*V-1A.1*	*I47.2*
		2. Zespół długiego odstępu QT (LQTS)	*V-1A.2*	*I45.8*
		3. Zespół krótkiego odstępu QT (SQTS)	*V-1A.3*	*I45.8*
		4. Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy	*V-1A.4*	*I45.8*
		– Inne	*V-1A.O*	
	B. Zespoły preekscytacji	*1. Zespół Wolffa–Parkinsona–White'a*	*V-1B.1*	
		2. Zespół Mahaim'a	*V-1B.2*	
		– Inne	*V-1B.O*	
	– Inne		*V-1O*	
2. Arytmie wtórne do rzadkich strukturalnych chorób serca	*A. W przebiegu kardiomiopatii*	*1. Arytmogenna dysplasia/ kardiomiopatia prawej komory*	*V-2A.1*	*I42.8*
		2. Kardiomiopatia przerostowa	*V-2A.2*	*I42*
		3. Kardiomiopatia restrykcyjna	*V-2A.3*	*I42*
		4. Niescalenie mięśnia lewej komory	*V-2A.4*	*I42.8*
		5. Kardiomiopati rozstrzeniowa	*V-2A.5*	*I42*
		– Inne	*V-2A.O*	
	B. W przebiegu wrodzonych wad serca	*1. Serce jednokomorowe*	*V-2B.1*	
		2. Wady przeciekowe	*V-2B.2*	*Q20.4*
		3. Cor triatriatum	*V-2B.3*	
		4. Przetrwała lewa żyła główna górna	*V-2B.4*	*Q24.2*
		– Inne	*V-2B.O*	*Q26.1*

3. Arytmie o nietypowym mechanizmie i zapisie EKG	*A . Nadkomorowe*	*1. Atypowa, nawrotny częstoskurcz przedsionkowo-komorowy węzłowy (AVNRT)*	*V-3A.1*	*I47.1*
		2. Tachykardia z odstępem RP dłuższym niż PR	*V-3A.2*	*I47.1*
		3. Antydromowy częstoskurcz przedsionkowo-komorowy w zespole Wolffa– Parkinsona–White'a	*V-3A.3*	*I45.6*
		4. Tachykardia w zespole Mahaima	*V-3A.4*	*I47.1*
		– Inne	*V-3A.O*	
	B . Komorowe	*1. Nawrotny częstoskurcz pęczkowy*	*V-3B.1*	*I.47.2*
		– Inne	*V-3B.O*	
	– Inne		*V-3O*	
4. Arytmie w rzadkich i specyficznych sytuacjach klinicznych	*A. Jatrogenne*	*1 . Kardiotoksyczność chemioterapii*	*V-4A.1*	*Z51.1*
		2 . Po transplantacji serca	*V-4A.2*	*Z94.1*
		3 . Po chirurgicznych korekacjach wrodzonych wad serca	*V-4A.3*	*Y83*
		- Inne	*V-4A.0*	
	B. Zaburzenia metaboliczne	*1. Choroba Fabry'ego*	*V-4B.1*	*E75.2*
		2. Choroba Niemann–Pick'a	*V-4B.2*	*E75.2*
		– Inne	*V-4B.O*	

Klasa VI to guzy serca definiowane jako dodatkowa struktura w jamach serca, miokardium lub endokardium. Są rzadką i heterogenną histologicznie grupą chorób. Należą tutaj guzy pierwotne, przerzutowe, skrzepliny wewnątrzsercowe, wegetacje na zastawkach. Szczegóły klasyfikacji w tabeli 7.

Tabela 7. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa VI

Grupa	***Podgrupa***	***Przykład/kategoria/jednostka chorobowa***	***Kod CRCD***	***Kod ICD-10***
1-pierwotne guzy serca	*A-pierwotne łagodne guzy serca*	*1-śluzak*	*VI-1A1*	*D15.1*
		a-śluzak serca	*VI-1A1a*	
		0- inne	*VI-*	

			1A10	
		2-włókniak	*VI-1A2*	*D15.1*
		a-włókniak u ciężarnej	*VI-1A2a*	
		b-włókniak przegrody międzykomorowej	*VI-1A2b*	
		0-innej	*VI-1A20*	
		3-tłuszczak	*VI-1A3*	*D17.0*
		a-przerost tłuszczowy	*VI-1A3a*	
		0-inne	*VI-1A30*	
		4-mięśniak prążkowanokomórkowy	*VI-1A4*	*D21.3*
		0-inne	*VI-1A0*	
	B-pierwotne złośliwe guzy	*1-mięsak prążkowanokomórkowy*	*VI-1B1*	*C49.3*
		2-naczyniakomięsak (Angiosarcoma)	*VI-1B2*	*D38.0*
		a-pierwotny naczyniakomięsak serca leczony kardiochirurgicznie	*VI-1B2a*	
		0-inne	*VI-1B20*	
		3-chłoniak	*VI-1B3*	*C85.9*
		4-naczyniak	*VI-1B4*	*D18.0*
		a-naczyniak jamisty	*VI-1B4a*	
		0-inne	*VI-1B40*	
	0-inne		*VI-1B0*	
2-guzy przerzutowe serca	*A-z zakresu klatki piersiowej*	*1-rak płuca*	*VI-2A1*	*C34.8*
		2-rak piersi	*VI-2A2*	*C50.8*
		3-rak skóry	*VI-2A3*	
		0-inne	*VI-2A0*	
	B-z zakresu jamy brzusznej	*1-rak żołądka lub jelit*	*VI-2B1*	*C26.8*
		2-rak nerek lub dróg moczowych	*VI-2B2*	*C68.8*
		3-rak stercza	*VI-2B3*	*C61*
		0-inne	*VI-2B0*	
	C-ginekologiczne		*VI-2C*	*C57.0*
	D-hematologiczne		*VI-2D*	*C96.0*
	0-inne		*VI-20*	
3-skrzeplina w jamach serca			*VI-3*	*I74.0*
4-nacieki zapalne	*A.-wegetacje*		*VI-4A*	*I80.9*
	B-guzy zapalne		*VI-4B*	*R22.6*
	C-ropnie		*VI-4C*	*J85.3*
	D-zwapnienia	*1-osierdzia*	*VI-4D1*	
		a.-nawrotowe zapalenie osierdzia jako rzadka manifestacja masywnego guza śródpiersia	*VI-4D1a*	

		2-zastawki	*VI-4D2*	
		a.-zwapnienia pierścienia mitralnego	*VI-4D2a*	
		0.inne	*VI-4D0*	
	0-Others		*VI-4E*	
5-powikłania sercowo-naczyniowe po terapii onkologicznej	*A-pochirurgiczne*		*VI-7A*	
	B-po radioterapii		*VI-7B*	
	C-po chemioterapiii		*VI-7C*	
	0-inne		*VI-7D*	

Klasę VII stanowią choroby układu sercowo-naczyniowego u ciężarnych. Występują one u 0,2-4% wszystkich ciąż. Zwykle wymagają współpracy lekarzy różnych specjalności w tym kardiologów, ginekologów, położników, neonatologów, anestezjologów i genetyków. W klasyfikacji tych chorób stosuje się te same klasy (I-VI oraz VIII), grupy i podgrupy jak w pozostałych klasach co przedstawiono w tabeli 8.

Tabela 8. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - Klasa VII (choroby układu krążenia u ciężarnych)

Choroby układu sercowo-naczyniowego – klasy główne (tabele 1–6)	*Następujące litery dla podgrup, przykłady zgodnie z tabelami I-VI oraz VIII*			*Kod CRCD*	*ICD 10*
	Grupa	*Podgrupa*	*Przykład*		
Rzadkie choroby układu krążenia (klasa I)	*1…*	*A…*	*1…*	*VII-I-…*	*O99 .4*
Rzadkie choroby krążenia płucnego (klasa II)	*1…*	*A…*	*1…*	*VII-II-…*	*O99 .4*
Rzadkie choroby serca (kardiomiopatie) (klasa III)	*1…*	*A…*	*1…*	*VII-III…*	*O99 .4*
Rzadkie wrodzone wady serca (klasa IV)	*1…*	*A…*	*1…*	*VII-IV…*	*O99 .4*
Rzadkie arytmie (klasa V)	*1…*	*A…*	*1…*	*VII-V…*	*O99 .4*
Guzy serca i kardioonkologia (klasa VI)	*1…*	*A…*	*1…*		*O99 .4*
Niesklasyfikowane choroby układu krążenia (klasa VIII)	*1…*	*A…*	*1…*		*O99 .4*
** cyfra VII z przody wskazuje na klasę VII po której znajduje się właściwy kod klasyfikacji RCD odpowiadający rzadkiej jednostce chorobowe znajdującej się klasach I-VI. Przykład: VII-I-1A1 wskazuje na ciężarną z anomalią koła tętniczego Willisa, jednostką wchodzącą w skład klasy I klasyfikacji RCD: Klasa VII – rzadkie choroby układu sercowo-naczyniowego w ciąży, klasa I – rzadkie choroby krążenia systemowego, grupa 1 – anatomiczne malformacje tętnic, podgrupa A – tętnice mózgowe, przykład 2-anomalie koła tętniczego Willisa*					

Do klasy VIII kwalifikują się choroby, niesklasyfikowane w innych miejscach. Przykłady przedstawiono w tabeli 9.

Tabela 9. Klasyfikacja chorób rzadkich Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia - przykłady chorób niesklasyfikowanych

1 . 65-latka z zespołem Heyde'a	*VIII-1*
2 . 49-letni pacjent z niedoborem czynnika VII, przewlekłą niewydolnością serca i skrzeplina w lewej komorze	*VIII-2*
3 . 24-letni pacjent z zakrzepicą żylną I skrzeplina w koniuszku serca podczas glistnicy.	*VIII-3*
4 . Żylna choroba zakrzepowo-zatorowa powikłana trombocytopenią indukowaną heparyną typu II u ciężarnej.	*VIII-4*
5 . 47-letni pacjent z pierwotną, ciężką niedomykalnością trójdzielną.	*VIII-5*
** Kolejne niesklasyfikowane choroby sercowo naczyniowego włączone do klasy VIII są przydzielane jako kolejne kody zgodnie z datą publikacji na stronie internetowej CRCD – www.crcd.eu lub w Journal of Rare Cardiovascular Diseases .*	

Centra chorób rzadkich wyzwaniem opieki zdrowotnej krajów członkowskich Unii Europejskiej

Populacja dorosłych z rzadkimi chorobami układu krążenia jest niejednorodna. Ostatnie postępy w kardiochirurgii i kardiologii dziecięcej spowodowały zwiększenie liczby dorosłych pacjentów z nowymi manifestacjami chorób wcześniej nieznanymi w populacji dorosłych. Aby sprostać nowym wyzwaniom opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi powstał Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds Rzadkich Chorób (EUCERD), a część państw członkowskich już podjęła działania zmierzające do dostosowania ich systemów opieki zdrowotnej.

Szczególne problemy i wyzwania związane z organizacją opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi to:

1. Częstość występowania chorób rzadkich w dorosłej populacji nie jest znana, a brak znajomości epidemiologii utrudnia organizację lecznictwa specjalistycznego.
2. Brak jest wytycznych dotyczących opieki nad tą grupą chorych. Liczba specjalistów z zakresu chorób rzadkich jest niewystarczająca biorąc pod uwagę zwiększającą się liczbę chorych.
3. Brakuje specjalistycznych centrów medycznych dla pacjentów z chorobami rzadkimi.
4. Brakuje odpowiedniej organizacji świadczeń socjalnych dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin.

Centrum chorób rzadkich układu krążenia jest specjalistyczną jednostką o wielodyscyplinarnym charakterze i wyszkolonym personelu w którym pomoc mogą uzyskać wszyscy pacjenci z rzadkimi chorobami serca i naczyń.

W skład personelu powinni wchodzić:

- kardiolodzy wyspecjalizowaniu w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich
- kardiochirurdzy wyspecjalizowani w leczeniu dzieci i dorosłych

- elektrofizjolodzy
- anestezjolodzy
- pielęgniarki z doświadczeniem w zakresie opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi układu krążenia
- sekretarki medyczne i personel pomocniczy
- patolodzy z odpowiednim wykształceniem z zakresu chorób układu krążenia
- koordynatorzy baz danych.

Centrum powinno mieć bliską współpracę z lekarzami innych specjalności w tym genetykami, endokrynologami, ginekologami, pulmonologami, neurologami, chirurgami, lekarzami rodzinnymi, stomatologami.

Cele i zadania Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II (CRCD)

CRCD zostało założone w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II jako rezultat pozytywnego rozpatrzenia projektu Unii Europejskiej współfinansowanego w ramach Małopolskiego Regionalnego Programu Operacyjnego (MRPO) 2007-2013, Priorytet 8, Współpraca międzyregionalna, Działanie 8.2. Wzmocnienie pozycji Małopolski w europejskich sieciach współpracy. Pierwszymi oficjalnymi partnerami zostały ośrodki w Rydze, Pauls Stradins Clinical University Hospital oraz w Kownie, Lithuanian University of Health Sciences. Niedługo po rozpoczęciu projektu stopniowo dołączały się kolejne jednostki. W roku 2013 CRCD otrzymało dofinansowanie w ramach MRPO na prowadzenie projektu pt. Rozszerzenie Europejskiej Sieci Współpracy w zakresie tzw. Sierocych Chorób Kardiologicznych. Do projektu jako oficjalni partnerzy dołączyli: Deutsches Herzzentrum Berlin, Berlin, Germany San Raffaele University Hospital, Milan, Italy Specjalistyczny Szpital im. Edwarda Szczeklika w Tarnowie Szpital Powiatowy im. dr Tytusa Chałubińskiego w Zakopanem Szpital Powiatowy w Chrzanowie Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie-Prokocimiu Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum/ Jagiellonian University, Medical College Narodowy Fundusz Zdrowia, Oddział Małopolski/ National Health Fund, Malopolska Division. Strukturę projektu przedstawiono na rycinie 1.

Tabela 10. Struktura Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II

Dyrektor Szpitala	Dr med. Anna Prokop-Staszecka
Kierownik Centrum	Prof. dr hab. med. Piotr Podolec
Zastępca Kierownika Centrum	Dr hab. med. Grzegorz Kopeć

Koordynator administracyjny	Dominika Gryszówka/ Agnieszka Piwowarczyk-Bargieł
Koordynator Programu Chorób Rzadkich Krążenia Systemowego	Prof. UJ dr hab. med. Anna Kabłak-Ziembicka Dr med. Jakub Podolec
Koordynator Programu Chorób Rzadkich Krążenia Płucnego	Dr hab. med. Grzegorz Kopeć
Koordynator Programu Chorób Serca (kardiomiopatii)	Dr med. Paweł Rubiś
Koordynator Programu Rzadkich Wrodzonych Wad Układu Krążenia u Dorosłych	Dr hab. med. Lidia Tomkiewicz-Pająk
Koordynator Programu Guzów Serca i Kardioonkologii	Dr hab. med. Monika Komar
Koordynator Programu Chorób Układu Krążenia u Ciężarnych	Dr med. Agata Leśniak Sobelga
Koordynator Videokonferencji	Lek. Jakub Stępniewski
Koordynator IT	Mgr Małgorzata Rusin
Partnerzy	• Research Institute of Cardiology, Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia - Prof. Andrejs Erglis, dr Aldis Rozenbergs, dr Andris Skride • Deutsches Herzzentrum Berlin, Berlin, Germany - Prof. Roland Hetzer, prof. Henryk Siniawski • San Raffaele University Hospital, Milan, Italy - Prof. Ottavio Alfieri, prof. Antonio Colombo, prof. Francesco Maisano • Lithuanian University of Health Sciences in Kaunas - Prof. Egle Ereminiene, prof. Saidrius Milauskas, prof. Remigijus Zaliunas, • Department of Cardiology, University of Hull, Great Britain - Prof. John GF Cleland • Specjalistyczny Szpital im. Edwarda Szczeklika w Tarnowie - Dr Marcin Kuta, dr Dariusz Raich • Szpital Powiatowy im. dr Tytusa Chałubińskiego w Zakopanem - Dr Regina Tokarz, dr Anna Orzechowska • Szpital Powiatowy w Chrzanowie - Dr Krzysztof Kłos, dr Jacek Nowak • Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie-Prokocimiu Dr Maciej Kowalczyk, prof. Andrzej Rudziński, prof. Janusz Skalski • Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum/ Jagiellonian University, Medical College Prof. Tomasz Grodzicki, prof. Piotr Laidler, prof. Wojciech Nowak • Narodowy Fundusz Zdrowia, Oddział Małopolski/ National Health Fund, Malopolska Division - Mrs Elżbieta Fryźlewicz-Chrapisińska

Cele CRCD są spójne z zaleceniami Komisji Europejskiej dotyczącymi tworzenia centrów doskonałości z zakresu chorób rzadkich układu krążenia. Obejmują one:

- prowadzenie diagnostyki oraz leczenia pacjentów z rzadkimi chorobami układu krążenia na terenie Małopolski i w razie potrzeby innych regionów Polski;
- rozwój krajowych i międzynarodowych sieci współpracy w zakresie chorób rzadkich;
- utworzenie bazy danych chorób rzadkich układu krążenia;
- rozpowszechnienie wiedzy na temat chorób rzadkich układu krążenia wśród lekarzy, pacjentów i ich rodzin;
- wsparcie psychologiczne i socjalne pacjentów i ich rodzin.

Od roku 2006 do 2015 w CRCD przeprowadzono diagnostykę oraz podjęto kluczowe decyzje terapeutyczne dla kilkuset pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia. Stało się to możliwe dzięki ścisłej współpracy personelu CRCD z krajowymi oraz międzynarodowymi ekspertami z różnych dziedzin medycyny. Pacjenci z chorobami rzadkimi są przedstawiani podczas kwartalnych wideokonsultacji z udziałem ekspertów. Lekarze z CRCD podnoszą swoje kwalifikacje podczas staży w renomowanych ośrodkach europejskich. Ponadto CRCD odegrało istotną rolę w rozpowszechnianiu wiedzy o chorobach rzadkich układu krążenia poprzez organizowane sympozja oraz konferencje, bazy danych chorób rzadkich, podręcznik oraz stronę internetową i Journal of Rare Cardiovascular Diseases. Dodatkowo CRCD we współpracy z Wydziałem Lekarskim Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum opracowało "Program szkolenia z zakresu chorób rzadkich dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych".

Piśmiennictwo

1. Alpers BJ, Berry RG, Paddison RM. Anatomical studies of the circle of Willis in normal brain. AMA Arch Neurol Psychiatry 1959;81:409–418.
2. Kau T, Sinzig M, Gasser J, et al. Aortic development and anomalies. Semin Intervent Radiol 2007;24:141–152.
3. Hastreiter AR, D'Cruz IA, Cantez T. Right-sided Aorta. Part I: Occurrence of Right Aortic Arch in Various Types of Congenital Heart Disease. Part II: Right Aortic Arch, Right Descending Aorta, and Associated Anomalies. Br Heart J 1966; 28, 722-39.
4. Angelini P, Velasco JA, Flamm S. Coronary anomalies: incidence, pathophysiology, and clinical relevance. Circulation 2002;105:2449–2454.
5. Beridze N, Frishman WH. Vascular Ehlers-Danlos syndrome: pathophysiology, diagnosis, and prevention and treatment of its complication. Cardiol Rev 2012; 20: 4-7.

6. Loeys BL, Chen J, Neptune ER, et al. A syndrome of altered cardiovascular, craniofacial, neurocognitive and skeletal development caused by mutations in TGFBR1 or TGFBR2". Nat Genet 2005; 37(3): 275–81.
7. Isselbacher EM. Thoracic and abdominal aortic aneurysms. Circulation. 2005;111:816-828.
8. Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA, et al. 2010.ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA /SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the diagnosis and management of patients with Thoracic Aortic Disease: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Surgeons, and Society for Vascular Medicine. Circulation. 2010; 121(13): e266-369.
9. Arend WP, Michel BA, Bloch DA et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of Takayasu arteritis. Arthritis Rheum 1990; 33:1129–34.
10. Fries JF, Hunder GG, Bloch DA, et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of vasculitis. Summary. Arthritis Rheum 1990;33:1135–6.
11. Basu N, Watts R, Bajema I, et al. EULAR points to consider in the development of classification and diagnostic criteria in systemic vasculitis. Ann Rheum Dis 2010; 69:1744–50.
12. Ozen S, Pistorio A, Filocamo G, et al, for the Pediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO). EULAR/PRINTO/PRES criteria for Henoch-Schönlein purpura, childhood polyarteritis nodosa, childhood Wegener granulomatosis and childhood Takayasu arteritis: Ankara 2008. Part I: Overall methodology and clinical characterisation. Ann Rheum Dis 2010;69:790-7.
13. Luqmani R, Watts R, Merkel P. EULAR-ACR classification and diagnostic criteria in primary systemic vasculitis. 2014; :
14. Watts RA, Suppiah R, Merkel PA, Luqmani R. Systemic vasculitis – is it time to reclassify? Rheumatology 2011;50:643-5.
15. Mukhtyar C, Flossmann O, Hellmich B, et al. Outcomes from studies of antineutrophil cytoplasm antibody associated vasculitis: a systematic review by the European League Against Rheumatism systemic vasculitis task force. Ann Rheum Dis 2008;671004-10.
16. Plouin PF, Perdu J, La Batide-Alanore A. Fibromuscular dysplasia. Orphanet Journal of Rare Diseases 2007;2:28.
17. Baumgartner RW, Arnold M, Baumgartner I, et al. Carotid dissection with and without ischemic events: local symptoms and cerebral artery findings. Neurology 2001;57:827-32.

18. Hirschfeld G, Berneburg M, Arnim C. Progeroid Syndromes. Clinical Symptoms and Molecular Causes of Premature Aging. Dtsch Arztebl 2007; 104(6): A 346–53
19. Galie N, Hoeper MM, Humbert M, et al. Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension: The task force for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension of the european society of cardiology (ESC) and the european respiratory society (ERS), endorsed by the international society of heart and lung transplantation (ISHLT). Eur Heart J. 2009; 30(20): 2493–2537
20. Simonneau G, Robbins IM, Beghetti M, et al. Updated clinical classification of pulmonary hypertension. J Am Coll Cardiol. 2009; 54(1 Suppl): S43–54
21. Podolec P, Stępniewski J, Podolec J, Kopeć G. Rare cardiovascular diseases:from European legislations to classification and clinical practice. Kardiol Pol. 2015;73(3):135-41
22. Kopeć G, Sobień B, Podolec M, et al. The prevalence of abnormal echocardiographic findings in a sample of urban adult population. Kardiol Pol. 2014;72(1):42-9
23. Marelli AJ, Mackie AS, Ionescu-Ittu R, et al. Congenital heart disease in the general population: Changing prevalence and age distribution. Circulation 2007; 115(2): 163–172.
24. Duffels MG, Engelfriet PM, Berger RM, et al. Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease: An epidemiologic perspective from a dutch registry. Int J Cardiol. 2007; 120(2): 198–204.
25. Chaouat A, Naeije R, Weitzenblum E. Pulmonary hypertension in COPD. Eur Respir J. 2008; 32(5): 1371–1385.
26. Minai OA, Chaouat A, Adnot S. Pulmonary hypertension in COPD: Epidemiology, significance, and management: Pulmonary vascular disease: The global perspective. Chest 2010; 137(6 Suppl): 39S–51S.
27. Elliot, Anderson B, Arbustini A, Bilińska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kuhl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, and Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2007; 29: 270-7
28. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, Moss AJ, Seidman CE, and Young JB. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. Circulation 2006; 113: 1807-16.

29. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, Shah PM, Spencer WH 3rd, Spirito P, Ten Cate FJ, and Wigle ED. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. Eur Heart J 2003; 24: 1965-91.
30. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, Dearani JA, Fifer MA, Link MS, Naidu SS, Nishimura RA, Ommen SR, Rakowski H, Seidman CE, Towbin JA, Udelson JE, Yancy CW. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: executive summary: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Circulation 2011; 124: 2761-96
31. Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, Hagege AA, Lafont A, Limongelli G, Mahrholdt H, McKenna WJ, Mogensen J, Nihoyannopoulos P, Nistri S, Pieper PG, Pieske B, Rapezzi C, Rutten FH, Tillmanns C, Watkins H. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014 Oct 14;35(39):2733-79.
32. McMurray JJ, Adamopoulos S, Anker SD, Auricchio A, Böhm M, Dickstein K, Falk V, Filippatos G, Fonseca C, Gomez-Sanchez MA, Jaarsma T, Køber L, Lip GY, Maggioni AP, Parkhomenko A, Pieske BM, Popescu BA, Rønnevik PK, Rutten FH, Schwitter J, Seferovic P, Stepinska J, Trindade PT, Voors AA, Zannad F, and Zeiher A. Task Force for Diagnosis and Treatment of Acute and Chronic Heart Failure 2012 of the European Society of Cardiology. Eur Heart J 2012; 33: 1787-1847.Kumar D, Elliot P [edited by]. Principles and practice of clinical cardiovascular genetic. Oxford University Press 2010.
33. Kumar D, Elliot P [edited by]. Principles and practice of clinical cardiovascular genetic. Oxford University Press 2010.
34. Elliot P, Lambiase P, Kumar D [edited by]. Inherited Cardiac Disease. Oxford University Press 2011.
35. Josef Veselka [edited by]. Cardiomyopathies – from basic research to clinical management. InTech 2011.
36. Caforio AL, Pankuweit S, Arbustini E, Basso C, Gimeno-Blanes J, Felix SB, Fu M, Heliö T, Heymans S, Jahns R, Klingel K, Linhart A, Maisch B, McKenna W, Mogensen J, Pinto YM, Ristic A, Schultheiss HP, Seggewiss H, Tavazzi L, Thiene G, Yilmaz A, Charron P, Elliott PM. Current state of knowledge on aetiology, diagnosis, management, and therapy of myocarditis: a

position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2013 Sep;34(33):2636-48, 2648a-2648d.

37. Pawel Rubis. The diagnostic work-up of genetic and inflammatory dilated cardiomyopathy. E-Journal of Cardiology Practice, vol. 13, 07/Apr/2015,(http://www.escardio.org/Guidelines-&-Education/Journals-and-publications/ESC-journals-family/E-journal-of-Cardiology-Practice/Volume-13/E-journal-of-Cardiology-Practice-Volume-13).
38. Reynen K. Frequency of primary tumors of the heart. Am J Cardiol 1996; 77:107.
39. Lam KY, Dickens P, Chan AC. Tumors of the heart. A 20-year experience with a review of 12,485 consecutive autopsies. Arch Pathol Lab Med 1993; 117:1027.
40. Tumors of the cardiovascular system. In: Atlas of Tumor Pathology, Second, Armed Forces Institute of Pathology, Washington, DC 1978. Vol Fascicle 15.
41. Salcedo EE, Cohen GI, White RD, Davison MB. Cardiac tumors: diagnosis and management. Curr Probl Cardiol 1992; 17:73.
42. Primary tumors of the heart. In: Heart Disease, 6th, WB Saunders, 2001.
43. Kumar S, Chaudhry MA, Khan I, et al. Metastatic left atrial synovial sarcoma mimicking a myxoma. J Thorac Cardiovasc Surg 2004; 128:756.
44. Simcha W., Wells B. G, Tynan M. J. Primary cardiac tumors in childhood, Arch. Dis. Child 1971, 46,508.
45. Nadas A. S., Ellison R. C. Cardiac tumors in infancy, J. Cardiol. 1968, 21,363.
46. Elbardissi AW, Dearani JA, Daly RC, et al. Embolic potential of cardiac tumors and outcome after resection: a case-control study. Stroke 2009; 40:156.
47. Elbardissi AW, Dearani JA, Daly RC, et al. Embolic potential of cardiac tumors and outcome after resection: a case-control study. Stroke 2009; 40:156.
48. CT findings and radiopathologic correlation. Cardiovasc Intervent Radiol 2004; 27:190.
49. Lee VH, Connolly HM, Brown RD Jr. Central nervous system manifestations of cardiac myxoma. Arch Neurol 2007; 64:1115.
50. Engberding R, Daniel WG, Erbel R, et al. Diagnosis of heart tumours by transoesophageal echocardiography: a multicentre study in 154 patients. European Cooperative Study Group. Eur Heart J 1993; 14:1223.
51. Araoz PA, Eklund HE, Welch TJ, Breen JF. CT and MR imaging of primary cardiac malignancies. Radiographics 1999; 19:1421.
52. Constantine G, Shan K, Flamm SD, Sivananthan MU. Role of MRI in clinical cardiology. Lancet 2004; 363:2162.
53. Gilkeson RC, Chiles C. MR evaluation of cardiac and pericardial malignancy. Magn Reson Imaging Clin N Am 2003; 11:173.

54. Bleiweis MS, Georgiou D, Brundage BH. Detection of intracardiac masses by ultrafast computed tomography. Am J Card Imaging 1994; 8:63.
55. Kaminaga T, Takeshita T, Kimura I. Role of magnetic resonance imaging for evaluation of tumors in the cardiac region. Eur Radiol 2003; 13 Suppl 4:L1
56. Hoey ET, Mankad K, Puppala S, et al. MRI and CT appearances of cardiac tumours in adults. Clin Radiol 2009; 64:1214.
57. García JR, Simo M, Huguet M, et al. Usefulness of 18-fluorodeoxyglucose positron emission tomography in the evaluation of tumor cardiac thrombus from renal cell carcinoma. Clin Transl Oncol 2006; 8:124.
58. Agostini D, Babatasi G, Galateau F, et al. Detection of cardiac myxoma by F-18 FDG PET. Clin Nucl Med 1999; 24:159.
59. Steinberg I., Miscall L., Redo S. F. Angiocardiography in diagnosis of cardiac tumors, ARJ 1964, 91,364.
60. Molina JE, Edwards JE, Ward HB. Primary cardiac tumors: experience at the University of Minnesota. Thorac Cardiovasc Surg 1990; 38 Suppl 2:183.
61. Odim J, Reehal V, Laks H, et al. Surgical pathology of cardiac tumors. Two decades at an urban institution. Cardiovasc Pathol 2003; 12:267.
62. Pucci A, Gagliardotto P, Zanini C, et al. Histopathologic and clinical characterization of cardiac myxoma: review of 53 cases from a single institution. Am Heart J 2000; 140:134.
63. Kono T, Koide N, Hama Y, et al. Expression of vascular endothelial growth factor and angiogenesis in cardiac myxoma: a study of fifteen patients. J Thorac Cardiovasc Surg 2000; 119:101.
64. Pinede L, Duhaut P, Loire R. Clinical presentation of left atrial cardiac myxoma. A series of 112 consecutive cases. Medicine (Baltimore) 2001; 80:159.
65. Keeling IM, Oberwalder P, Anelli-Monti M, et al. Cardiac myxomas: 24 years of experience in 49 patients. Eur J Cardiothorac Surg 2002; 22:971.
66. Jelic J, Milicić D, Alfirević I, et al. Cardiac myxoma: diagnostic approach, surgical treatment and follow-up. A twenty years experience. J Cardiovasc Surg (Torino) 1996; 37:113.
67. Maisch B. Immunology of cardiac tumors. Thorac Cardiovasc Surg 1990; 38 Suppl 2:157.
68. Seino Y, Ikeda U, Shimada K. Increased expression of interleukin 6 mRNA in cardiac myxomas. Br Heart J 1993; 69:565.
69. Selkane C, Amahzoune B, Chavanis N, et al. Changing management of cardiac myxoma based on a series of 40 cases with long-term follow-up. Ann Thorac Surg 2003; 76:1935.
70. Centofanti P, Di Rosa E, Deorsola L, et al. Primary cardiac tumors: early and late results of surgical treatment in 91 patients. Ann Thorac Surg 1999; 68:1236.

71. Bakaeen FG, Reardon MJ, Coselli JS, et al. Surgical outcome in 85 patients with primary cardiac tumors. Am J Surg 2003; 186:641.
72. Bhan A, Mehrotra R, Choudhary SK, et al. Surgical experience with intracardiac myxomas: long-term follow-up. Ann Thorac Surg 1998; 66:810.
73. Vidaillet HJ Jr, Seward JB, Fyke FE 3rd, et al. "Syndrome myxoma": a subset of patients with cardiac myxoma associated with pigmented skin lesions and peripheral and endocrine neoplasms. Br Heart J 1987; 57:247.
74. Alrashdi I, Bano G, Maher ER, Hodgson SV. Carney triad versus Carney Stratakis syndrome: two cases which illustrate the difficulty in distinguishing between these conditions in individual patients. Fam Cancer 2010; 9:443.
75. Burke AP, Cowan D, Virmani R. Primary sarcomas of the heart. Cancer 1992; 69:387.
76. Lisy M, Beierlein W, Müller H, et al. Left atrial epithelioid hemangioendothelioma. J Thorac Cardiovasc Surg 2007; 133:803.
77. Castorino F, Masiello P, Quattrocchi E, Di Benedetto G. Primary cardiac rhabdomyosarcoma of the left atrium: an unusual presentation. Tex Heart Inst J 2000; 27:206.
78. Pins MR, Ferrell MA, Madsen JC, et al. Epithelioid and spindle-celled leiomyosarcoma of the heart. Report of 2 cases and review of the literature. Arch Pathol Lab Med 1999; 123:782.
79. Kosuga T, Fukunaga S, Kawara T, et al. Surgery for primary cardiac tumors. Clinical experience and surgical results in 60 patients. J Cardiovasc Surg (Torino) 2002; 43:58
80. Bakaeen FG, Jaroszewski DE, Rice DC, et al. Outcomes after surgical resection of cardiac sarcoma in the multimodality treatment era. J Thorac Cardiovasc Surg 2009; 137:1454
81. Simpson L, Kumar SK, Okuno SH, et al. Malignant primary cardiac tumors: review of a single institution experience. Cancer 2008; 112:2440.
82. Gowdamarajan A, Michler RE. Therapy for primary cardiac tumors: is there a role for heart transplantation? Curr Opin Cardiol 2000; 15:121.
83. Grandmougin D, Fayad G, Decoene C, et al. Total orthotopic heart transplantation for primary cardiac rhabdomyosarcoma: factors influencing long-term survival. Ann Thorac Surg 2001; 71:1438.
84. Reardon MJ, Malaisrie SC, Walkes JC, et al. Cardiac autotransplantation for primary cardiac tumors. Ann Thorac Surg 2006; 82:645
85. Ikeda H, Nakamura S, Nishimaki H, et al. Primary lymphoma of the heart: case report and literature review. Pathol Int 2004; 54:187.
86. Lupinski RW, Shankar S, Agasthian T, et al. Primary cardiac paraganglioma. Ann Thorac Surg 2004; 78:e43.

87. Fernandez LA, Couban S, Sy R, Miller R. An unusual presentation of extramedullary plasmacytoma occurring sequentially in the testis, subcutaneous tissue, and heart. Am J Hematol 2001; 67:194.
88. Longo R, Mocini D, Santini M, et al. Unusual sites of metastatic malignancy: case 1. Cardiac metastasis in hepatocellular carcinoma. J Clin Oncol 2004; 22:5012.
89. Sosinska-Mielcarek K, Sosvinska-Mielcarek K, Senkus-Konefka E, et al. Cardiac involvement at presentation of non-small-cell lung cancer. J Clin Oncol 2008; 26:1010.
90. Labib SB, Schick EC Jr, Isner JM. Obstruction of right ventricular outflow tract caused by intracavitary metastatic disease: analysis of 14 cases. J Am Coll Cardiol 1992; 19:1664.
91. Regitz-Zagrosek V, Lundqvist CB, Borghi C et al. ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. The Task Force on the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC) European Heart Journal 2011; 32: 3147–3197.
92. Siu SC, Colman JM. Heart disease and pregnancy. Heart 2001; 85:710-715.
93. Elkayam U, Bitar F. Valvular heart disease and pregnancy. J Am Coll Cardiol 2005; 46: 223-230.
94. Bonow R, et al. ACC/AHA Practice Guidelines. ACC/AHA 2006 Guidelines for the Management of Patients With Valvular Heart Disease. A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the 1998 Guidelines for the Management of Patients With Valvular Heart Disease). J Am Coll Cardiol 2006, 48: e1-148.
95. Burn J, Brennan P, Little J, Holloway S, Coffey R, Somerville J, Dennis NR, Allan L, Arnold R, Deanfield JE, Godman M, Houston A, Keeton B, Oakley C, Scott O, Silove E, Wilkinson J, Pembrey M, Hunter AS. Recurrence risks in offspring of adults with major heart defects: results from first cohort of British collaborative study. Lancet 1998; 351: 311–316.
96. European Council. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). Official Journal of the European Union, 2009; 52 (C151): 7–10.
97. Rare Diseases Act Of 2002 USA, Public Law 107–280—NOV. 6, 2002.
98. Olry A. List of rare diseases and synonyms listed in alphabetical order. Orphanet Report Series, Rare Diseases Collection, 2014. http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List_of_rare_diseases_in_alphabetical_order.pdf.
99. Podolec P, Stepniewski J, Podolec J, Kopec G. Rare cardiovascular diseases: from European legislations to classification and clinical practice. Kardiologia Polska 2015; 73, 3: 73–79;

100. EURORDIS Report: The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. http://www.EURORDIS.org/article.php3?id_article=1960
101. Podolec P. Classification of Rare Cardiovascular Diseases (RCD Classification), Krakow 2013. Journal of Rare Cardiovascular Diseases 2013; 1 (2): 13–24.
102. Baumgartner H., Bonhoeffer P., De Groot N. M. et all, ESC Guidelines for the management of grown‑up congenital heart diseases. Eur Heart J 2010; 31: 2915–2957.
103. Ayme S. Rare diseases: A priority in public health and research. J Rare Cardiovasc Dis 2012; 1: 2.
104. Dearani JA, Connolly HM, Martinez R, Fontanet H, Webb GD. Caring for adults with congenital cardiac disease: successes and challenges for 2007 and beyond. Cardiol Young 2007; Suppl 2: 87–96.
105. Raport of the British Cardiac Society Working Party Grown‑up congenital heart (GUCH) diseases: Current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart diseases in the UK. Heart 2002; 88(Suppl I): i1–i14.
106. Meredith KJ, Allen PJ Transition from pediatric to adult health care for adolescents with congenital heart disease: A review of the literature and clinical implications. Pediatric nursing 2009;35:381–387.
107. Cohen M., Mansoor D., Langut H. et al. Quality of life, depressed mood, and self‑esteem in adolescents with heart disease. Psychosom Med 2007; 69: 313–318.
108. Deanfield J, Thaulow E, Warners C et al. Management of Grown‑up Congenital Heart Disease. Eur Heart J 2003; 24: 1035–1084.
109. Podolec P. JRCD: a means to improve standards of care in rare cardiovascular diseases. J Rare Cardiovasc Dis 2012; 1: 1.
110. Musiałek P. 2nd Symposium on Rare Cardiovascular Diseases – ESC Munich 2012: Chairpersons perspective. J Rare Cardiovasc Dis. 2012; 1: 30–31.
111. Ling Y, Johnson MK, Kiely DG, et al. Changing demographics, epidemiology, and survival of incident pulmonary arterial hypertension: results from the pulmonary hypertension registry of the United Kingdom and Ireland. Am J Respir Crit Care Med. 2012; 186: 790–796.
112. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. Orphanet J Rare Dis. 2013; 8: 22–30.
113. World Health Organization Topical Advisory Group for Rare Diseases.
114. http://www.who.int 13. Rare Diseases in Europe: Fact Sheet. http://www.eurodis.org

2. Wybrane, najważniejsze europejskie i narodowe programy działań w dziedzinie chorób rzadkich.

Piotr Podolec, Jakub Stępniewski, Jakub Podolec, Grzegorz Kopeć

Wstęp

Choroby rzadkie to zagrażające życiu lub powodujące przewlekłą niepełnosprawność choroby, które dotykają niewielu ludzi. Wg europejskiej definicji ustanowionej na mocy decyzji Parlamentu Europejskiego i Rady Unii Europejskiej z dn. 29 kwietnia 1999r., za chorobę rzadką uważa się chorobę, które występuje nie częściej niż u pięciu osób na 10 tys. populacji ogólnej. Ta liczba może wydawać się niewielka, jednak w 27 krajach UE oznacza to około 246 tys. przypadków zachorowań. Większość pacjentów cierpi na choroby, które występują jeszcze rzadziej, tj. jeden przypadek na 100 tys. osób lub więcej.

Szacuje się, że obecnie w UE od 5 do 8 tys. chorób rzadkich dotyka 6-8 proc. ludności, czyli 27–36 mln osób.

UE, uznając choroby rzadkie za priorytetowy obszar działań w dziedzinie zdrowia publicznego, podjęła działania, w celu poprawy jakości opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, promowania rozwoju wiedzy, badań naukowych, specjalistycznej współpracy oraz opracowywania i dopuszczania najlepszych możliwych leków i terapii.

Aby osiągnąć ten cel, w 2008 r. Komisja przyjęła komunikat na temat – Rzadkie choroby:
wyzwania stojące przed Europą, określający ogólną strategię wspierania państw członkowskich w diagnozowaniu i leczeniu obywateli UE cierpiących na rzadkie choroby oraz sprawowaniu nad nimi opieki. Komunikat ten koncentruje się na trzech głównych obszarach: (a) poprawie rozpoznawania rzadkich chorób i społecznej świadomości ich istnienia; (b) wspieraniu polityki dotyczącej rzadkich chorób w państwach członkowskich w dążeniu do spójnej strategii ogólnej; oraz (c) rozwijaniu współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób na poziomie UE. Komunikatowi towarzyszyło przyjęte kilka miesięcy później zalecenie Rady EU (2009/C 151/02) z dnia 8 czerwca 2009 w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, wzywające państwa członkowskie do ustanowienia strategii krajowych. Zalecenie to koncentruje się na (a) definicji, kodyfikacji i sporządzaniu spisu rzadkich chorób, (b) badaniach naukowych, (c) europejskich sieciach referencyjnych, (d) gromadzeniu wiedzy specjalistycznej na poziomie UE, (e) upodmiotowieniu organizacji pacjentów, oraz (f) trwałości.

W celu wsparcia państw członkowskich w procesie opracowywania krajowych planów i strategii Komisja Europejska współfinansowała projekt EUROPLAN z budżetu unijnego programu działań w dziedzinie zdrowia. We współpracy z powołanym na mocy decyzji Komisja UE z dn. z

dnia 30 listopada 2009 Komitetem Ekspertów ds. Rzadkich Chorób (ang. European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD) opracowano zalecenia:

1. dla ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich dotyczące kryteriów jakości;
2. dotyczące europejskich sieci referencyjnych w dla chorób rzadkich;
3. dotyczące rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi i baz danych;
4. dotyczące poprawy sposobów kodowania chorób rzadkich w systemach informacyjnych ochrony zdrowia;

Działania UE dotyczą również sierocych produktów leczniczych. Na mocy rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady nr 141/2000 z dn. 16 grudnia 1999 r. opracowano procedury oznaczania sierocych produktów leczniczych, a także określono zachęty dla przemysłu do prowadzenia badań naukowych, wprowadzania do obrotu i opracowywania produktów leczniczych wykorzystywanych w chorobach rzadkich.

W ramach realizacji zaleceń i wytycznych EU dotyczących chorób rzadkich, po szerokich konsultacjach Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, i Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, w Polsce opracowano Narodowy Plan Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Stanowi on narzędzie pozwalające zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, wprowadzi systemowe rozwiązania problemów zdrowotnych i socjalnych tej grupy chorych

Treści najważniejszych, wybranych rozporządzeń Unii Europejskiej w dziedzinie chorób rzadkich

I. Pierwszy wspólnotowy program działań w dziedzinie rzadkich chorób. Decyzja nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego oraz Rady z dnia 29 kwietnia 1999 przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999-2003).

Choroby rzadkie w świetle prawodawstwa Unii Europejskiej (UE) uzyskały swój szczególny status kiedy Parlament Europejski oraz Rada UE w dniu 29 kwietnia 1999 r. (nr 1295/1999/WE), przyjęła wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999-2003). Na mocy tej decyzji choroby rzadkie zostały wskazane jako obszar priorytetowy działania Wspólnoty w ramach aktywności w zakresie zdrowia publicznego.

Na potrzeby programu przyjęto następujące założenia m.in.

1. Rzadkie choroby, włączając te o podłożu genetycznym, są to zagrażające życiu lub wyniszczające choroby przewlekłe, które występują tak rzadko, że konieczne są specjalne, zbiorowe wysiłki w celu ich rozwiązania, tak aby zapobiec wysokiej chorobowości lub śmiertelności okołoporodowej lub wczesnemu lub znacznemu obniżeniu jakości życia jednostki lub potencjału społeczno-gospodarczego.
2. Niską częstość występowania należy rozumieć jako występowania choroby rzadziej niż 5 na 10 000 w ogólnej populacji Wspólnoty.
3. Niewielka częstość występowania tych chorób oraz brak wiedzy na ich temat może sprawiać, iż osoby nimi dotknięte nie korzystają z zasobów i usług zdrowotnych w sposób, na który zasługują.
4. Liczba osób dotkniętych konkretną rzadką jednostką chorobową jest, wg definicji niewielka, w porównaniu do liczby osób cierpiących na częściej występujące choroby, jednak łączny odsetek dotkniętych rzadkimi chorobami osób w ogólnej populacji jest znaczny.
5. Rzadkie choroby wydają się mieć niewielki wpływ na społeczeństwo jako całość, jednak indywidualnie stwarzają poważne trudności dla chorych i ich rodzin.
6. Z punktu widzenia zdrowia publicznego wiedza na temat chorób rzadkich powinna ulec poprawie.
7. Wspólnota powinna podejmować wysiłki w celu osiągnięcia wysokiego poziomu ochrony zdrowia w tej grupie chorych.
8. Program przyczynić się ma do poprawy wiedzy i zrozumienia chorób rzadkich oraz wspierania szerszego upowszechniania informacji o nich przez rozwijanie działań uzupełniających do innych programów i działań wspólnotowych i inicjatyw, które mają bezpośrednie znaczenie dla osiągnięcia celów tego programu, unikając przy tym niepotrzebnego powielanie.
9. Program działań w dziedzinie rzadkich chorób powinien zostać podjęty w ramach spójnego, ogólnego podejścia, które obejmuje inicjatywy w zakresie leków sierocych i badań medycznych.
10. Wspólnota jest w stanie zapewnić wartość dodaną do działań państw członkowskich dotyczących rzadkich chorób poprzez koordynację działań krajowych, rozpowszechniania informacji i doświadczeń, ustanawianie spójnych priorytetów, rozwoju odpowiednich sieci, doboru ogólnospołecznych projektów, motywowania i mobilizowania wszystkich zainteresowanych, w szczególności służby zdrowia, naukowców i osób bezpośrednio lub pośrednio dotkniętych takimi chorobami.

11. Prace nad stworzeniem spójnej i komplementarnej, łatwo dostępnej europejskiej sieci informacji na temat rzadkich chorób, z wykorzystaniem już istniejących baz danych, powinny być podejmowane od samego początku trwania tego programu.
12. Należy wspierać współpracę z organizacjami międzynarodowymi właściwymi w dziedzinie zdrowia publicznego, w szczególności ze Światową Organizacją Zdrowia (WHO), oraz z krajami trzecimi, a także pomiędzy grupami wolontariuszy wspierającymi osoby bezpośrednio lub pośrednio dotkniętych rzadkimi chorobami.
13. Wysoki poziom zaawansowania dostępnych obecnie technologii może znacznie przyczynić się do nabycia lepszego poznania i zrozumienia oraz szerszego rozpowszechniania informacji na temat rzadkich chorób; technologie ta powinny być stosowana w celu zwiększenia realizacji celów i działań przewidzianych w ramach programu.
14. Systematyczne gromadzenie danych medycznych odbywa się obecnie w ramach programu działań wspólnotowych w dziedzinie monitorowania zdrowia (1997 do 2001), przyjętego decyzją nr 1400/97 / WE Parlamentu Europejskiego i Rady; regularna wymiany informacji i danych musi w związku z tym być zapewniona między obydwoma programami.
15. Program ten powinien trwać pięciu lat, aby zapewnić odpowiedni czas na wdrożenie środków w celu osiągnięcia wyznaczonych celów.
16. Aby zwiększyć znaczenie i wpływ programu, ocena podejmowanych środków, ze szczególnym uwzględnieniem ich skuteczności i osiągania przyjętych celów, powinna nieustannie być podejmowana.
17. Należy pozostawić możliwość modyfikowania programu w trakcie jego trwania biorąc pod uwagę wyniki jego oceny oraz wszelkich ewentualne zdarzeniach związane z działaniami Wspólnoty w dziedzinie zdrowia publicznego.
18. Wspólnoty ma możliwość wprowadzania szczególnych ustaleń, w przypadku wystąpienia sytuacji awaryjnej, o których powinna niezwłocznie informować Państwa Członkowskie, tak, aby ochrona ludności była zapewniona.
19. Wszelkie ustalenia Wspólnotowe muszą być w zgodzie z prawami i obowiązkami Państw Członkowskich wynikającymi z traktatów lub umów dwustronnych i wielostronnych.
20. Komisja powinna zapewnić realizację tego programu, w ścisłej współpracy z Państwami Członkowskimi.
21. Niniejsza decyzja ustanawia, na cały okres trwania programu, ramy finansowe stanowiące główny punkt odniesienia, w rozumieniu pkt 1 Deklaracji Parlamentu Europejskiego, Rady i Komisji z dnia 6 marca 1995 roku, dla władzy budżetowej podczas corocznej procedury budżetowej.

Postanowienia przyjęte w decyzji

1. Czas trwania i cele programu
   1.1. Wspólnotowy program działań w dziedzinie rzadkich chorób, w tym chorób genetycznych, zostaje przyjęty na okres od 1 stycznia 1999 do 31 grudnia 2003 w ramach działań w dziedzinie zdrowia publicznego.
   1.2. Cele programu:
      1.2.1. Promowanie rozwoju i dostępu do spójnej i komplementarnej Europejskiej Sieci Informacji na temat rzadkich chorób, z wykorzystaniem istniejących baz danych. Informacja ma obejmować wpisy z wyszczególnianiem nazwy choroby, jej synonimów, ogólnego opisu zaburzenia, symptomów, przyczyn, danych epidemiologicznych, metod diagnostycznych, przydatnych konsultacji specjalistycznych, środków zaradczych, standardów leczenia, badań klinicznych, programów badawczych oraz listy źródeł, umożliwiających uzyskanie dodatkowych informacje na temat danej jednostki chorobowej. Dostępność do tych informacji musi być powszechna, w tym przez internet.
      1.2.2. Promowanie poszerzania wiedzy przez profesjonalistów w celu poprawy wczesnego wykrywania, rozpoznawania, zapobiegania i wdrażania interwencji w dziedzinie rzadkich chorób.
      1.2.3. Promowanie ponadnarodowej współpracy i tworzenia sieci partnerstwa między grupami osób bezpośrednio lub pośrednio dotkniętymi tymi samymi rzadkimi chorobami, a także wolontariuszami i profesjonalistami zaangażowanymi w opiekę nad osobami bezpośrednio lub pośrednio dotkniętymi chorobami rzadkimi.
      1.2.4. Koordynowanie działań na poziomie wspólnotowym w celu zachęcania do kontynuacji pracy i współpracy międzynarodowej.
      1.2.5. Wspieranie na poziomie wspólnotowym monitoringu rzadkich chorób w państwach członkowskich i wdrażanie systemów wczesnego ostrzegania w sytuacji pojawiania się skupisk danych, rzadkich jednostek chorobowych na konkretnym obszarze.
      1.2.6. Promowanie szkolenia specjalistów i tworzenia sieci współpracy pomiędzy specjalistami zajmujących się daną rzadką chorobą.
2. Realizacja celów programu
   2.1. Komisja ma za zadanie zapewnić realizację celów programu, w ścisłej współpracy z państwami członkowskimi.
   2.2. Komisja powinna współpracować z instytucjami i organizacjami działającymi w dziedzinie rzadkich chorób.
3. Spójność i komplementarność

3.1. Komisja powinna zapewnić spójność i komplementarność działań podejmowanych w związku z realizacją celów programu i tych realizowanych w ramach innych programów i działań Wspólnoty, w szczególności w dziedzinie zdrowia publicznego, z jednej strony, i inicjatyw w dziedzinie leków sierocych i badań medycznych, z drugiej.

4. Finansowanie

4.1. Ramy finansowe dla realizacji niniejszego programu w okresie, o którym mowa w art. o czasie trwania programu i celach, ustala się na 6,5 mln EUR.

4.2. Roczne środki są zatwierdzane przez organ budżetowy w ramach limitów perspektywy finansowej.

5. Struktura i zadania Grupy Roboczej ds. chorób rzadkich

5.1. Komisja wspierana jest przez grupę roboczą składający się z dwóch przedstawicieli każdego Państwa Członkowskiego, któremu przewodniczy przedstawiciel Komisji.

5.2. Współpraca pomiędzy Komisją i Grupą Roboczą obejmuje następujące dziedziny:

5.2.1. Opracowanie zasad procedowania Grupy Roboczej;

5.2.2. Opracowanie rocznego programu pracy, wskazującego priorytety działania;

5.2.3. Opracowanie uzgodnień, kryteriów i procedur wyboru i finansowania projektów w ramach tego programu, w tym dotyczących współpracy z organizacjami międzynarodowymi właściwymi w dziedzinie zdrowia publicznego oraz uczestnictwa Krajów Członkowskich;

5.2.4. Opracowanie procedur oceny i kontroli;

5.2.5. Opracowanie uzgodnień dotyczących upowszechniania i przekazywania wyników;

5.2.6. Opracowanie procedur dotyczących koordynacji z programami i inicjatywami, które mają bezpośrednie znaczenie dla osiągnięcia celu tego programu;

5.2.7. Opracowanie ustaleń dotyczących współpracy z instytucjami i organizacjami.

6. Współpraca międzynarodowa

6.1. Z zastrzeżeniem artykułu 228 Traktatu, w trakcie realizacji tego programu, współpraca z państwami trzecimi i organizacjami międzynarodowymi właściwymi w dziedzinie zdrowia publicznego, w szczególności ze Światową Organizacją Zdrowia (WHO), powinny być wspierane i realizowane w zakresie działań i celów objętych tym programem.

7. Monitoring i ocena

7.1. W ramach realizacji niniejszej decyzji, Komisja podejmie niezbędne środki w celu zapewnienia monitorowania i ciągłej oceny tego programu;

7.2. Komisja zobowiązana jest sporządzić raporty okresowe i kończący obejmujące informacji na temat realizacji celów i zadań przyjętych w ramach programu.

7.3. Na podstawie sprawozdań okresowych, Komisja może, w razie potrzeby, podjąć odpowiednie wnioski dotyczące modyfikacji programu.

II. Decyzja nr 1786/2002/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 września 2002 r. przyjmująca program działań wspólnotowych w dziedzinie zdrowia publicznego (2003–2008).

Wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich, w formie i wg kryteriów ujętych w decyzji nr 1295/1999/WE Parlamentu Europejskiego i Rady UE z dnia 29 kwietnia 1999 r., został przyjęty jako jeden z ośmiu ramowych programów działania w dziedzinie zdrowia publicznego.

„Opracowanie strategii i mechanizmów zapobiegania, wymiany informacji oraz reagowania na zagrożenie chorobami niezakaźnymi, w tym na zagrożenia rzadkimi chorobami…" było jednym z przyjętych zadań mających na celu poszerzenia zdolności szybkiego, skoordynowanego reagowania na zagrożenia dla zdrowia.

III. Decyzja nr 1350/2007/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 października 2007 r. ustanawiająca drugi wspólnotowy program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008–2013.

Na mocy tej decyzji choroby rzadkie ujęte zostały jako priorytet działań w zakresie promocji zdrowia, w tym zmniejszaniu nierówności w zakresie zdrowia. Przyjęto postanowienie, iż „propagowanie działań w zakresie profilaktyki poważnych chorób mających szczególne znaczenie ze względu na ogólne obciążenie, jakie stanowią one dla Wspólnoty oraz w zakresie rzadkich chorób, w odniesieniu do których działalność Wspólnoty polegająca na oddziaływaniu na ich uwarunkowania zdrowotne może stanowić znaczną wartość dodaną dla wysiłków krajowych."

IV. Zalecenie Rady UE dla Państw Członkowskich w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

Na mocy decyzji Rady EU (2009/C 151/02) z dnia 8 czerwca 2009 r., przy uwzględnieniu Komunikatu Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą (KOM(2008) 679), wydano Zalecenie Rady UE dla Państw Członkowskich w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób.

W decyzji przyjęto następujące założenia m.in.

1. Rzadkie choroby stanowią zagrożenie dla zdrowia obywateli UE, o ile są to choroby zagrażające życiu lub choroby powodujące chroniczny ubytek na zdrowiu i o ile charakteryzują się niską częstością występowania i znacznym stopniem złożoności. Pomimo

ich rzadkiego występowania, istnieje tak wiele różnych rodzajów rzadkich chorób, że dotknięte nimi są miliony osób.

2. Zasady i nadrzędne wartości uniwersalności, sprawiedliwości i solidarności oraz dostępu do opieki odpowiedniej jakości […] mają najwyższe znaczenie dla pacjentów cierpiących na rzadkie choroby.
3. Częstość występowania rzadkiej choroby jako dotykającą nie więcej niż 5 na 10 000 osób w UE.
4. Szacuje się, że liczba istniejących obecnie rzadkich chorób waha się pomiędzy 5 000 a 8 000, a w ciągu życia cierpi na nie od 6 % do 8 % populacji. Innymi słowy, pomimo faktu, że każda z rzadkich chorób charakteryzuje się niską częstością występowania, to całkowita liczba osób dotkniętych rzadkimi chorobami w UE waha się pomiędzy 27 a 36 milionów. Większość przypadków to choroby rzadko występujące, na które cierpi maksymalnie 1 na 100 000 osób. Pacjenci ci są szczególnie odizolowani i bezradni.
5. Ze względu na niską częstość występowania, szczególny charakter i wysoką całkowitą liczbę osób nimi dotkniętych rzadkie choroby wymagają globalnej strategii, której podstawą są specyficzne i złożone działania mające na celu zapobieżenie wysokiej chorobowości lub możliwym do uniknięcia przedwczesnym zgonom oraz poprawę jakości życia i możliwości społeczno-ekonomicznych chorych.
6. Rozwój nowych możliwości w zakresie diagnozowania i leczenia rzadkich chorób oraz przeprowadzenie badań epidemiologicznych w ich zakresie wymaga działań obejmujących wiele krajów w celu zwiększenia liczby pacjentów objętych poszczególnymi badaniami.
7. W celu poprawy koordynacji i spójności krajowych, regionalnych i lokalnych inicjatyw dotyczących rzadkich chorób i współpracy ośrodków badawczych odpowiednie działania krajowe w obszarze rzadkich chorób mogłyby zostać ujęte w planach lub strategiach dotyczących rzadkich chorób.
8. Zgodnie z bazą danych Orphanet tylko 250 spośród tysięcy znanych rzadkich chorób, w przypadku których możliwa jest identyfikacja kliniczna, posiada kod w istniejącej międzynarodowej klasyfikacji chorób (wersja 10). Odpowiednia klasyfikacja oznaczenie kodami wszystkich rzadkich chorób są niezbędne dla zapewnienia świadomości co do ich istnienia i rozpoznania w krajowych systemach opieki zdrowotnej.
9. Światowa Organizacja Zdrowia („WHO”) zainicjowała proces przeglądu 10. Wersji międzynarodowej klasyfikacji chorób w celu przyjęcia w ramach Światowego Zgromadzenia Zdrowia w 2014 roku jej nowej, 11. wersji. WHO mianowała przewodniczącego grupy zadaniowej UE ds. rzadkich chorób, aby wesprzeć wspomniany proces przeglądu, przedstawiając wnioski dotyczące kodyfikacji i klasyfikacji rzadkich chorób.

10. Wdrożenie wspólnej identyfikacji rzadkich chorób przez wszystkie państwa członkowskie znacznie wzmocniłoby wkład UE w prace powyższej głównej grupy doradczej oraz ułatwiłoby współpracę na poziomie Wspólnoty w dziedzinie rzadkich chorób.
11. Jedna z grup roboczych grupy wysokiego szczebla ds. usług zdrowotnych i opieki medycznej koncentruje się na europejskich sieciach referencyjnych (ERN) dotyczących rzadkich chorób. Opracowano pewne kryteria i zasady dla ERN, wśród nich kryteria i zasady dotyczące roli ERN w zwalczaniu rzadkich chorób. ERN mogłyby również służyć jako ośrodki badawcze i ośrodki wiedzy, zajmujące się leczeniem pacjentów z innych państw członkowskich i zapewniające w razie potrzeby dostęp do odpowiedniej infrastruktury leczniczej.
12. Z punktu widzenia Wspólnoty wartość dodana ERN jest szczególnie wysoka w przypadku rzadkich chorób ze względu na ich niski stopień występowania, z którym związana jest zarówno ograniczona liczba pacjentów, jak i niedobór wiedzy specjalistycznej w poszczególnych krajach. Gromadzenie specjalistycznej wiedzy na poziomie europejskim ma zatem kluczowe znaczenie dla zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby równego dostępu do rzetelnych informacji, odpowiedniej i terminowej diagnozy oraz opieki wysokiej jakości.
13. Wyznaczanie ośrodków wiedzy specjalistycznej oraz określenie roli, jaką powinny pełnić ma istotne znaczenie w kształtowaniu polityki zdrowotnej w dziedzinie chorób rzadkich. Co do zasady i w miarę możliwości – podróżować powinna raczej specjalistyczna wiedza, a nie sami pacjenci.
14. Współpraca i wymiana wiedzy pomiędzy ośrodkami wiedzy specjalistycznej okazała się bardzo skuteczną strategią postępowania z rzadkimi chorobami w Europie.
15. Ośrodki wiedzy specjalistycznej mogłyby przyjąć multidyscyplinarne podejście do opieki w celu rozwiązania złożonych i wielorakich problemów związanych z rzadkimi chorobami.
16. Cechy szczególne rzadkich chorób, do których należą ograniczona liczba pacjentów i niedobór odpowiedniej wiedzy, w tym wiedzy specjalistycznej, czynią z nich wyjątkową dziedzinę, a działania podejmowane w jej ramach mają bardzo wysoką wartość dodaną na poziomie wspólnotowym. Osiągnięcie tej wartości dodanej może w szczególności być możliwe przez zgromadzenie krajowej wiedzy specjalistycznej z zakresu rzadkich chorób rozproszonej we wszystkich państwach członkowskich.
17. Rzeczą najwyższej wagi jest zapewnienie aktywnego wkładu państw członkowskich w opracowanie niektórych wspólnych instrumentów, w szczególności instrumentów dotyczących diagnozowania i opieki medycznej, a także europejskich wytycznych w sprawie prowadzenia badań przesiewowych populacji. Mogłoby się to także odnosić do sprawozdań z oceny dotyczących terapeutycznej wartości dodanej sierocych produktów leczniczych, które

mogłyby przyczynić się do przyspieszenia negocjacji dotyczących cen na poziomie krajowym, redukując tym samym opóźnienia w dostępie pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do leków sierocych.

18. WHO określiła upodmiotowienie pacjentów jako jeden z „warunków wstępnych zdrowia" i zachęciła do „aktywnego partnerstwa i strategii samoopieki pacjentów w celu poprawy wyników zdrowotnych i jakości życia w grupie osób dotkniętyc przewlekłymi chorobami". Z tego punktu widzenia rola niezależnych grup pacjentów jest kluczowa tak pod względem bezpośredniego wsparcia osób dotkniętych chorobą, jak i zbiorowej pracy, jaką te osoby wykonują w celu poprawy warunków wspólnoty pacjentów cierpiących na rzadkie choroby jako całości, także z uwzględnieniem przyszłych pokoleń
19. Państwa członkowskie powinny zmierzać do zaangażowania pacjentów i ich przedstawicieli w proces polityczny; powinny także dążyć do propagowania działań grup pacjentów.
20. Rozwój infrastruktury w zakresie badań i opieki zdrowotnej w dziedzinie rzadkich chorób wymaga długotrwałych projektów, a w związku z tym odpowiedniego wsparcia finansowego w celu zapewnienia trwałości projektów w perspektywie długoterminowej.

Przyjęto następujące zalecenia w obszarach:

1. Planów i strategii w dziedzinie rzadkich chorób
   1.1. Ustanowienie i realizację planów lub strategii dotyczących rzadkich chorób na odpowiednim szczeblu lub przeanalizowanie odpowiednich środków odnoszących się do rzadkich chorób w innych strategiach dotyczących zdrowia publicznego, zmierzając do zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji osób chorych i w miarę możliwości skutecznych leków sierocych, zaś w szczególności:
      1.1.1. jak najszybsze, opracowanie i przyjęcie planu lub strategii, której celem byłoby ukierunkowanie i zorganizowanie stosownych działań w dziedzinie rzadkich chorób w ramach ich systemów zdrowotnych i socjalnych
      1.1.2. przedsięwzięcie działań służących włączeniu obecnych i przyszłych inicjatyw na poziomie lokalnym, regionalnym i krajowym, do swoich planów lub strategii w celu przyjęcia kompleksowego podejścia
      1.1.3. określenie pewnej liczby działań priorytetowych w ramach swoich planów lub strategii, wraz z celami tych działań i mechanizmami ich monitorowania
      1.1.4. opracowanie wytycznych i zaleceń dotyczących rozwoju działań krajowych w zakresie rzadkich chorób przez właściwe organy na poziomie krajowym w ramach

trwającego europejskiego projektu na rzecz opracowania krajowych planów zwalczania rzadkich chorób (EUROPLAN).

2. Odpowiedniej definicji, kodyfikacji i sporządzenia spisu rzadkich chorób
   2.1. Zastosowanie – do celów prac politycznych na poziomie Wspólnoty – wspólnej definicji rzadkiej choroby jako choroby dotykającej nie więcej niż 5 na 10 000 osób.
   2.2. Dążenie do zapewnienia odpowiedniego opatrzenia rzadkich chorób kodami i umożliwiając odnalezienie tych chorób we wszystkich systemach informacji zdrowotnej; zachęcanie do odpowiedniego uznania choroby w krajowych systemach opieki zdrowotnej i zwrotu kosztów na podstawie ICD, przy jednoczesnym poszanowaniu procedur krajowych.
   2.3. Aktywny udział w opracowaniu unijnego, łatwo dostępnego i dynamicznego spisu rzadkich chorób w oparciu o sieć Orphanet
   2.4. Rozważenie wsparcia na wszystkich odpowiednich szczeblach, również na szczeblu wspólnotowym, z jednej strony specjalnych sieci informacyjnych w zakresie chorób, zaś z drugiej strony – do celów epidemiologicznych – rejestrów i baz danych, pamiętając przy tym o niezależnym zarządzaniu.
3. Badań naukowych dotyczących chorób rzadkich
   3.1. Określenie trwających badań naukowych i aktualnych zasobów badawczych w krajowych i wspólnotowych ramach, aby ustalić obecny stan badań, ocenić warunki badawcze w dziedzinie rzadkich chorób i poprawić koordynację programów wspólnotowych, krajowych i regionalnych w zakresie badań nad rzadkimi chorobami.
   3.2. Określenie potrzeb i priorytetów dla badań podstawowych, klinicznych, translacyjnych i socjalnych w dziedzinie rzadkich chorób oraz sposobów propagowania tych potrzeb i priorytetów, jak również propagowanie multidyscyplinarnych sposobów współdziałania, którymi należy się dodatkowo zająć z wykorzystaniem programów krajowych i wspólnotowych.
   3.3. Propagowanie udziału krajowych naukowców w projektach badawczych dotyczących rzadkich chorób finansowanych na wszystkich odpowiednich szczeblach, w tym na szczeblu Wspólnoty.
   3.4. Włączenie do swoich planów lub strategii przepisów służących propagowaniu badań w dziedzinie rzadkich chorób.
   3.5. Ułatwianie wraz z Komisją rozwoju współpracy badawczej z państwami trzecimi biorącymi aktywny udział w badaniach nad rzadkimi chorobami a, w ujęciu bardziej ogólnym, współpracy w zakresie wymiany informacji i wiedzy specjalistycznej.
4. Ośrodków specjalistycznych i europejskich sieci referencyjnych

4.1. Określenie odpowiednich ośrodków specjalistycznych na terytorium całego kraju i rozważenie wsparcia tworzenia takich ośrodków.

4.2. Propagowanie uczestnictwa specjalistycznych ośrodków w europejskich sieciach referencyjnych, z poszanowaniem krajowych kompetencji i zasad dotyczących udzielania im zezwoleń lub ich uznawania.

4.3. Organizowanie ścieżek opieki zdrowotnej dla pacjentów cierpiących na rzadkie choroby przez podejmowanie współpracy z odpowiednimi specjalistami oraz wymianę osób zawodowo zajmujących się tą dziedziną i wymianę wiedzy specjalistycznej w kraju lub w razie potrzeby za granicą.

4.4. Wspieranie wykorzystania technologii informacyjno-komunikacyjnych, takich jak telemedycyna w sytuacjach, gdy niezbędne jest zapewnienie dostępu do potrzebnej specjalnej opieki zdrowotnej na odległość.

4.5. Włączenie do swoich planów lub strategii warunków koniecznych do rozpowszechniania i mobilności wiedzy specjalistycznej i wiedzy ogólnej w celu ułatwienia leczenia pacjentów znajdujących się w pobliżu.

4.6. Zachęcanie specjalistycznych ośrodków do działania na podstawie multidyscyplinarnego podejścia do opieki w przypadku zajmowania się kwestią rzadkich chorób.

5. Gromadzenia wiedzy specjalistycznej na temat rzadkich chorób na poziomie europejskim

5.1. Gromadzenie krajowej wiedzy specjalistycznej na temat rzadkich chorób i wspieranie łączenia jej z wiedzą specjalistyczną posiadaną przez europejskich partnerów w celu wspierania:

5.1.1. wymiany najlepszych praktyk w zakresie narzędzi diagnostycznych i opieki medycznej, jak również kształcenia i opieki socjalnej w dziedzinie rzadkich chorób;

5.1.2. odpowiedniego nauczania i szkolenia dla wszystkich pracowników służby zdrowia, aby uświadomić im istnienie tych chorób i zasoby dostępne na związaną z nimi opiekę;

5.1.3. rozwoju szkolenia medycznego w dziedzinach związanych z diagnostyką rzadkich chorób i zarządzaniem nimi, takich jak genetyka, immunologia, neurologia, onkologia, pediatria);

5.1.4. opracowania europejskich wytycznych w sprawie testów diagnostycznych, oraz badań przesiewowych populacji, z poszanowaniem krajowych decyzji i kompetencji;

5.1.5. wymiany między państwami członkowskimi sprawozdań z oceny dotyczących terapeutycznej lub klinicznej wartości dodanej leków sierocych na poziomie Wspólnoty, gdzie gromadzona jest stosowna wiedza, w tym wiedza

specjalistyczna, w celu zminimalizowania opóźnień w dostępie do leków sierocych w przypadku pacjentów cierpiących na rzadkie choroby.

6. Upodmiotowienia organizacji pacjentów
   6.1. Zasięganie opinii pacjentów i przedstawicieli pacjentów w zakresie polityk w dziedzinie rzadkich chorób i ułatwianie pacjentom dostępu do aktualizowanych informacji na temat rzadkich chorób.
   6.2. Propagowanie działań podejmowanych przez organizacje pacjentów, takich jak podnoszenie świadomości, rozwijanie potencjału, szkolenia, wymiana informacji i najlepszych praktyk, tworzenie sieci, nawiązywanie kontaktów z pacjentami najbardziej odizolowanymi.
7. Trwałości
   7.1. Wraz z Komisją dążenie do zapewnienia – za pomocą odpowiedniego finansowania i mechanizmów współpracy – długoterminowej trwałości infrastruktury rozwiniętej w dziedzinie informacji, badań i opieki zdrowotnej w zakresie rzadkich chorób.

V. Zalecenia Europejskiego Projektu na rzecz Opracowania Krajowych Planów Zwalczania Chorób Rzadkich – EUROPLAN.

Europejski Projekt na rzecz Opracowania Krajowych Planów Zwalczania Chorób Rzadkich (ang. The European Project for Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN) to projekt współfinansowany ze środków Programu Działań Wspólnotowych w Dziedzinie Zdrowia Publicznego na lata 2008 - 2011, którego celem jest opracowanie wytycznych wspomagających wypracowanie przez Państwa Członkowskie narodowych planów i strategii w obszarze chorób rzadkich. Ma również za zadanie zapewnić spójności między projektami przygotowywanymi w poszczególnych państwach, a wspólną strategią realizowaną na poziomie europejskim. Zgodnie z zaleceniami Komisji Europejskiej, plany powinny zostać wcielone w życie do 2013 roku.

Dokument pn.: „Zalecenia dla rozwoju narodowych planów i strategii na rzecz chorób rzadkich" został opublikowany przez grupę EUROPLAN 8 lipca 2010 r. Przedstawia on wytyczne w 7 obszarach:

1. Planów i strategii w dziedzinie rzadkich chorób
   1.1. Pacjenci z rzadkimi chorobami zasługują na politykę zdrowotną odpowiadającą na ich specyficzne potrzeby.
   1.2. Podejmowane są inicjatywy w celu podniesienia świadomości na temat skali problemu oraz stworzenia poczucia wspólnej odpowiedzialności.
   1.3. Odpowiednie mechanizmy (np panel interdyscyplinarny, komitet), włączające zainteresowane strony powinien być ustanowiony w celu wsparcia rozwoju i realizacji narodowego planu.

1.4. Należy przeprowadzić analizę aktualnej sytuacji obejmującą:

1.4.1. Inwentaryzację istniejących zasobów opieki zdrowotnej, usług, klinicznych i podstawowych aktywności naukowo-badawczych oraz procedur bezpośrednio regulujących kwestie rzadkich chorób;

1.4.2. Ocenę niespełnionych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi;

1.4.3. Ocenę dostępnych środków na poprawę zdrowia i opieki społecznej dla osób dotkniętych rzadkie choroby na poziomie krajowym;

1.4.4. Ocenę stopnia wykorzystania europejskiej współpracy i dokumentów europejskich w dziedzinie rzadkich chorób przy opracowywaniu narodowego planu.

1.5. Narodowe plany i strategie powinny być opracowywane w oparciu o dobrze opisane cele i zadania. Ogólne cele narodowego planu są oparte na zasadach nadrzędnych powszechności, dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, sprawiedliwości i solidarności.

1.6. Decyzje polityczne w sprawie narodowych planów powinny pozostawać w maksymalnej spójności i nie powodować powielania już istniejących w danym systemie zdrowotnym struktur i funkcji.

1.7. Decyzje polityczne w sprawie narodowych planów powinny być wszechstronne, odpowiadając na potrzeby zdrowotne i socjalne.

1.8. Należy wyszczególnić konkretne obszary działań, biorąc pod uwagę Zalecenia Rady oraz potrzeby zgłaszane przez Państwa Członkowskie.

1.9. Należy przeznaczyć odpowiednie środki w celu zapewnienia realizacji działań w zaplanowanym czasie.

1.10. Informacje na temat krajowych planów i strategii powinny być udostępniane opinii publicznej i rozpowszechniane wśród grup pacjentów, pracowników służby zdrowia, mediów etc.

1.11. Należy podejmować działania w celu zapewnienia zrównoważonego rozwoju, transferu i integracji działań przewidzianych w krajowych planach lub strategiach z uwzględnieniem charakterystyki systemu zdrowia danego kraju.

1.12. Narodowe plany i strategie powinny być przewidziane na czas 3 do 5 lat. W tym okresie powinny odbyć się procesy oceny i wdrożone czynności korygujące. Okresy ewaluacji powinny odbywać się w odstępach 2-3 letnich.

1.13. W procesie ewaluacji należy korzystać ze współczynników opracowanych przez EUROPLAN.

1.14. Stopień realizacji działań powinien być regularnie oceniany.

1.15. Najwłaściwsza ocena narodowych planów i strategii powinna angażować instytucję zewnętrzną i uwzględniać także opinie pacjentów i obywateli. Potrzeby pacjentów ocenia powinny być ocenione na początku i na końcu realizacji planu stosując tę samą metodologię. Raporty oceny powinny zostać podane do wiadomości publicznej.

2. Odpowiedniej definicji, kodyfikacji i rejestrów rzadkich chorób

2.1. Europejska definicja chorób rzadkich jest przyjęta w celu ułatwienia współpracy międzynarodowej i działań na poziomie wspólnotowym (tj: współpraca w diagnostyce i opiece zdrowotnej, działania w zakresie rejestrów chorób rzadkich).

2.2. Należy promować stosowanie wspólnego spisu rzadkich chorób w UE (Orphanet) i współpracować w jego regularnym aktualizowaniu.

2.3. Należy promować opracowanie odpowiednich systemów kodyfikujących chorób rzadkich tak by były one identyfikowalne przez systemy opieki zdrowotnej.

2.4. Należy dążyć do opracowania spójnych systemów kodyfikujących.

2.5. Należy wspierać współpracę w zakresie procesu rewizji klasyfikacji ICD 10.

2.6. Pracownicy służby zdrowia powinny być szkoleni w zakresie rozpoznawania i przyporządkowywania odpowiednich kodów chorobom rzadkim.

2.7. Należy promować zintegrowane wykorzystanie źródeł administracyjnych, demograficznych i medycznych w celu poprawy jakości opieki zdrowotnej pacjentów z chorobami rzadkimi.

2.8. Należy promować rozwój międzynarodowych, krajowych i regionalnych rejestrów dla poszczególnych rzadkich chorób lub grup chorób rzadkich i wspierać ich rozwój w celach naukowo-badawczych i medycznych.

2.9. Należy promować gromadzenie i udostępnianie danych dla celów zdrowia publicznego zgodnie z przepisami krajowymi.

2.10. Należy ułatwiać ujednolicaniu rejestrów prowadzonych na poziomie krajowym z rejestrami europejskimi/międzynarodowymi.

2.11. Należy przewidzieć środki na rozwój i funkcjonowanie rejestrów chorób rzadkich.

3. Badań naukowych

3.1. Należy rozwijać narodowe programy badawcze w dziedzinie chorób rzadkich (w zakresie nauk podstawowych, translacyjnych, klinicznych, zdrowia publicznego, społecznych), ich długoterminowe finansowanie powinno być zapewnione. Projekty badawcze dotyczące rzadkich chorób powinny być możliwe do zidentyfikowania i prześledzenia w ramach większych krajowych programów badawczych.

3.2. Należy uwzględnić w krajowych planach metody promocji współpracy pomiędzy ośrodkami wiedzy eksperckiej, organami systemu zdrowotnego oraz naukowcami w celu poszerzania wiedzy na temat różnych aspektów chorób rzadkich.

3.3. Należy rozwijać sieci współpracy naukowej. Szczególną uwagę zwraca się na badani kliniczne i translacyjne w celu ułatwienia zastosowania nowej wiedzy do leczenia rzadkich chorób. Należy prowadzić aktualizację katalogu zespołów prowadzących badania nad rzadkimi chorobami.

3.4. Należy wspierać odpowiednie inicjatywy promujące rozwój wiedzy na temat chorób rzadkich tj. programy ramowe EU czy program E-RARE.

3.5. Specjalistyczny platformy technologiczne i infrastruktura dla badań nad chorobami rzadkimi, w tym badań klinicznych, powinny być tworzone i wspierane. Należy wspierać współpracę pomiędzy sektorem publicznym i prywatnym.

3.6. Wieloośrodkowe badania krajowe i ponadnarodowe są promowane, w celu kumulacji danych pacjentów, konicznych do rozwoju do badań klinicznych.

3.7. Szczegółowe programy należy uruchamiać w celu finansowania i / lub zatrudniania młodych naukowców w projektów badawczych na temat rzadkich chorób.

3.8. Należy rozwijać ocenę istniejących leków w nowych kombinacji i w nowych dawkowaniach, ponieważ może to okazać się opłacalnym sposobem poprawy leczenia pacjentów z rzadkimi chorobami.

4. Ośrodków specjalistycznych i europejskich sieci referencyjnych

4.1. Należy rozwijać kryteria wyznaczania centrów wiedzy specjalistycznej w celu zapewnienia im jakości, wydajności i trwałego działania.

4.2. Należy opracowywać odpowiednie procedury oparte o zasady dobrej praktyki i wiedzy eksperckiej na poziomie krajowym i międzynardowym.

4.3. Opieka transgraniczna powinna być rozwijana.

4.4. Należy utworzyć i rozpowszechniać narodowy rejestr ośrodków eksperckich.

4.5. Należy ułatwiać przesyłanie próbek biologicznych, radiologicznych, obrazów i innych materiałów diagnostycznych oraz wykorzystywać E-narzędzia do tele-ekspertyz.

4.6. Ośrodki wiedzy eksperckiej powinny zapewniać odpowiednie szkolenia do służb paramedycznych.

4.7. Należy promować rozwój procedur medycznych i screeningowych.

4.8. Należy rozwijać i monitorować procedury screeningu noworodków.

4.9. Należy promować dostęp do diagnostyki genetycznej.

4.10. Należy zapewnić odpowiedni standard diagnostyki molekularnej.

4.11. Należy rozwijać i rozpowszechniać narodowe rejestry laboratoriów oferujących testy diagnostyczne dla chorób rzadkich.

4.12. Należy promować rozwój systemów klasyfikujących i kodujących choroby rzadkie.

5. Gromadzenia wiedzy specjalistycznej na temat rzadkich chorób na poziomie europejskim

5.1. Należy promować wykorzystanie zasobów stron internetowych oraz rejestrów danych na temat rzadkich chorób.

5.2. Należy ułatwiać dostęp do internetowych zasobów wiedzy na temat chorób rzadkich oraz do konsultacji eksperckich dla pracowników służby zdrowia opiekujących się pacjentami z chorobami rzadkimi.

5.3. Należy określić zasady tworzenia europejskich sieci referencyjnych oraz kryteria udziału.

5.4. Należy tworzyć programy nauczania na temat chorób rzadkich dla studentów studiów medycznych.

5.5. Należy wspierać organizowanie kursów i szkoleń na temat chorób rzadkich dla lekarzy rodzinnych i specjalistów, pracowników służby zdrowia, naukowców.

5.6. Należy umożliwić kontynuowania edukacji w dziedzinie chorób rzadkich.

5.7. Należy promować wymianę wiedzy i doświadczeń w temacie chorób rzadkich ze specjalistami krajowymi i zagranicznymi.

5.8. Należy wspomagać ewaluację dostępnych programów screeningowych.

5.9. Należy promować opracowanie i przyjęcie wytycznych dobrych praktyk w zakresie rzadkich chorób. Wytyczne powinny być dostępne publicznie.

5.10. Należy rozpowszechniać wiedzę na temat diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

5.11. Należy współpracować w definiowaniu sytuacji w których możliwe jest zastosowanie dostępnych leków off-label, leków będących ciągle w trakcie badań klinicznych, czy leczenia eksperymentalnego.

5.12. Należy opracować spisy leków sierocych wraz z zasadami ich refundacji.

5.13. Należy opracować kryteria uzyskania przez chorych leczenia refundowanego.

5.14. Należy tworzyć i aktualizować rejestry toczących się badań klinicznych w dziedzinie chorób rzadkich

5.15. Wszystkie informacje na temat ośrodków wiedzy eksperckiej, wytycznych dobrej praktyki medycznej, laboratoriów, badania kliniczne, powinny być zbierane na poziomie krajowym , jak również publikowane na Orphanet.

6. Wzmacniania roli organizacji pacjentów

6.1. Wspieranie realizacji potrzeb pacjentów przez stowarzyszeń pacjentów jest uznawane za ważny element we wspólnym kreowaniu polityki w zakresie rzadkich chorób;

6.2. Należy zachęcać organizacje pacjentów do współpracy w walce z chorobami rzadkimi.

6.3. Wszelkie informacje na temat rzadkich chorób powinny być udostępniane w formacie dostosowanym do potrzeb pacjentów i ich rodzin.

6.4. Informacje ważne dla pacjentów z rzadkimi chorobami powinny być publikowane na stronie EURORDIS

6.5. Należy rozwijać systemy wyspecjalizowanej opieki społecznej dla chorych i ich rodzin.

6.6. Należy wspomagać mechanizmy integracji osób z chorobami rzadkimi ze środowiskiem w szkołach i miejscach pracy.

6.7. Należy tworzyć bazy danych zawierające informacje na temat specjalistycznych usług społecznych, i rozpowszechniać je na poziomie krajowym i międzynarodowy, oraz w programie Rapsody.

6.8. Należy promować rozwój interaktywnych systemów wsparcia społecznego.

6.9. Należy przygotowywać odpowiednie materiały edukacyjne dla nauczycieli, pracodawców, pracowników społecznych.

6.10. Należy wspierać działania organizacji pacjentów we wzmacnianiu aktywności pacjentów z chorobami rzadkimi.

7. Trwałości

7.1. Tworzenie krajowych planów i strategii powinno być finansowo wspierane ze środków krajowych i europejskich.

7.2. Należy wspierać uzyskanie finansowania ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego i Europejskiego Regionalnego Fundusz Rozwoju.

7.3. Współpraca pomiędzy Państwami Członkowskimi w zakresie opieki transgranicznej jest zalecana w celu utrzymania trwałości, podziałów kosztów i maksymalizowania efektów.

7.4. Udział w debacie na temat lepszego zarządzania UE jest wskazany, w celu jego ulepszania.

7.5. Należy dążyć do podtrzymania umów o współpracy w ramach projektów oraz infrastruktury.

VI. Decyzja nr 2009/872/WE Komisji z dnia 30 listopada 2009 r. ustanawiająca Komitet Ekspertów UE ds. Rzadkich Chorób.

Na mocy tej decyzji Komisja ustanowiła Komitet Ekspertów ds. Rzadkich Chorób (ang. European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD) określając jego strukturę oraz zadania.

W skład Komitetu wchodzi 51 członków i ich zastępców:

a) po jednym przedstawicielu z każdego państwa członkowskiego, z ministerstw lub agencji rządowych odpowiedzialnych za rzadkie choroby;

b) czterech przedstawicieli organizacji pacjentów;

c) czterech przedstawicieli przemysłu farmaceutycznego;

d) dziewięciu przedstawicieli obecnie lub dawniej realizowanych projektów w dziedzinie rzadkich chorób, finansowanych w ramach programów działań Wspólnoty w dziedzinie zdrowia, w tym trzech członków pilotażowych europejskich sieci referencyjnych zajmujących się rzadkimi chorobami;

e) sześciu przedstawicieli obecnie lub dawniej realizowanych projektów dotyczących rzadkich chorób, finansowanych w ramach wspólnotowych programów ramowych na rzecz badań i rozwoju technologicznego;

f) jeden przedstawiciel Europejskiego Centrum ds. Zapobiegania i Kontroli Chorób (ECDC).

Komitet, działając w interesie publicznym, wspiera Komisję w formułowaniu i wprowadzaniu w życie działań Wspólnoty w dziedzinie rzadkich chorób oraz wspomaga trwałą wymianę doświadczeń, strategii i praktyk między państwami członkowskimi i różnymi zaangażowanymi stronami. Aby osiągnąć te cele Komitet:

a) wspiera Komisję w monitorowaniu, ocenie i rozpowszechnianiu wyników działań w dziedzinie rzadkich chorób podjętych na szczeblach wspólnotowym i krajowym;

b) przyczynia się do realizacji działań Wspólnoty w tej dziedzinie, przede wszystkim poprzez analizowanie wyników i przedstawianie propozycji ulepszania podejmowanych działań;

c) wnosi wkład w przygotowywanie sprawozdań Komisji na temat wdrażania komunikatu Komisji i zalecenia Rady;

d) wydaje opinie, zalecenia lub przedkłada Komisji sprawozdania, na jej wniosek bądź z własnej inicjatywy;

e) wspiera Komisję w zakresie współpracy międzynarodowej w kwestiach związanych z rzadkimi chorobami;

f) wspiera Komisję w opracowywaniu wytycznych, zaleceń i innych działań określonych w komunikacie Komisji i zaleceniu Rady;

g) składa Komisji roczne sprawozdanie ze swojej działalności.

VII. Dyrektywa nr 2011/24/UE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej.

Dyrektywa została opracowana w celu:

1. Ustanowienia zasad ułatwiających dostęp pacjentów do bezpiecznej transgranicznej opieki zdrowotnej;
2. Zapewnienia mobilności pacjentów zgodnie z zasadami ustalonymi przez Trybunał Sprawiedliwości poprzez ustanowienie ram prawnych określających korzystanie ze świadczeń opieki zdrowotnej w innym państwach członkowskich niż państwo członkowskie ubezpieczenia, z możliwością zwrotu kosztów tych świadczeń;
3. Promowania współpracy w zakresie opieki zdrowotnej między państwami członkowskimi, z pełnym poszanowaniem kompetencji państw członkowskich w zakresie organizacji i świadczenia opieki zdrowotnej.

Choroby rzadkie ujęte zostały w kontekście tworzenia i rozwoju europejskich sieci referencyjnych jako narzędzia wspierającego poprawę jakości opieki zdrowotnej dla osób cierpiących na te choroby oraz umożliwiającego gromadzenie wiedzy i doświadczenia w tym temacie:

1. Komisja powinna wspierać trwały rozwój europejskich sieci referencyjnych skupiających świadczeniodawców i centra wiedzy w państwach członkowskich. Sieci te mogą ułatwić dostęp do diagnostyki oraz świadczenie opieki zdrowotnej wysokiej jakości wszystkim pacjentom, których stan chorobowy wymaga szczególnej koncentracji zasobów lub wiedzy fachowej; sieci te mogłyby też stanowić centra koordynacyjne odpowiedzialne z szkolenia i badania medyczne, rozpowszechnianie informacji oraz ocenę, w szczególności w odniesieniu do rzadkich chorób. W związku z tym należy przewidzieć działania zachęcające państwa członkowskie do umacniania trwałego rozwoju europejskich sieci referencyjnych. Podstawą europejskich sieci referencyjnych jest dobrowolny udział ich członków, ale Komisja powinna opracować kryteria i warunki, które sieci powinny spełnić, by uzyskać od niej wsparcie
2. Europejskie sieci referencyjne mają co najmniej trzy z poniższych celów
   2.1. przyczynianie się do wykorzystywania w interesie pacjentów oraz systemów opieki zdrowotnej potencjału współpracy europejskiej w zakresie wysokospecjalistycznej opieki zdrowotnej wypływającego z innowacji w naukach medycznych i technologiach medycznych;
   2.2. przyczynianie się do gromadzenia wiedzy dotyczącej zapobiegania chorobom;
   2.3. ułatwianie postępu w zakresie diagnozowania i w zakresie świadczenia efektywnej kosztowo, dostępnej opieki zdrowotnej o wysokiej jakości na rzecz wszystkich pacjentów, których stan chorobowy wymaga szczególnej koncentracji wiedzy fachowej w dziedzinach medycyny, w których wiedza fachowa jest rzadka;
   2.4. wykorzystanie zasobów w sposób maksymalnie efektywny ekonomicznie przez ich koncentrację w stosownych przypadkach;
   2.5. intensyfikacja badań naukowych i nadzoru epidemiologicznego, np. w postaci rejestrów, oraz organizacja szkoleń dla pracowników służby zdrowia;
   2.6. ułatwianie mobilności sił fachowych, w wymiarze wirtualnym lub w wymiarze fizycznym, oraz opracowywanie, wymiana i rozpowszechnianie informacji, wiedzy i najlepszych praktyk oraz pobudzanie rozwoju diagnozowania i leczenia chorób rzadkich, w ramach sieci i poza nimi;
   2.7. zachęcanie do opracowania wzorców jakości i bezpieczeństwa oraz pomoc w rozwoju i rozpowszechnianiu najlepszych praktyk w ramach sieci i poza nią;

2.8. pomoc państwom członkowskim ze zbyt małą liczbą pacjentów z danym stanem chorobowym albo nieposiadającym technologii lub wiedzy w zapewnieniu świadczeń wysokospecjalistycznych wysokiej jakości.

3. Zachęca się państwa członkowskie, aby ułatwiały rozwój europejskich sieci referencyjnych:
   3.1. przez przyłączenie odpowiednich świadczeniodawców i centrów wiedzy na swoim terytorium oraz przez zapewnienie przekazywania informacji odpowiednim świadczeniodawcom i centrom wiedzy na swoim terytorium;
   3.2. przez zachęcanie świadczeniodawców i centrów wiedzy do udziału w europejskich sieciach referencyjnych.
4. Kryteria i warunki, które muszą spełniać europejskie sieci referencyjne oraz kryteria i warunki, których spełnienia wymaga się od świadczeniodawców pragnących wstąpić do europejskiej sieci referencyjnej. Te kryteria i warunki gwarantują między innymi, że europejskie sieci referencyjne:
   4.1. posiadają wiedzę i biegłość w zakresie diagnozowania, obserwacji oraz, w razie potrzeby, zarządzania przypadkami pacjentów, których dokumentacja wskazuje na dobre wyniki;
   4.2. postępują zgodnie z podejściem wielodyscyplinarnym;
   4.3. oferują wysoki poziom biegłości i posiadają potencjał do wypracowania wytycznych w zakresie dobrych praktyk i stosowania pomiaru rezultatów i kontroli jakości;
   4.4. wnoszą wkład w badania naukowe;
   4.5. organizują działania w zakresie nauczania i szkolenia;
   4.6. ściśle współpracują z innymi centrami wiedzy i sieciami na poziomie krajowym i międzynarodowym.

W osobnym artykule Dyrektywy zwrócono uwagę na konieczność rozpowszechniania informacji wśród pracowników służby zdrowia oraz pacjentów na temat sposobów uzyskania odpowiedniego wsparcia w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich:

Komisja wspiera państwa członkowskie współpracujące w rozwoju diagnostyki i potencjału w zakresie leczenia rzadkich chorób, mając w szczególności na celu:

1. informowanie pracowników służby zdrowia o narzędziach będących do ich dyspozycji na szczeblu Unii, które mają pomóc im w prawidłowej diagnozie chorób rzadkich, w szczególności o bazie Orphanet, a także o europejskich sieciach referencyjnych;
2. informowanie pacjentów, pracowników służby zdrowia i organów odpowiedzialnych za finansowanie opieki zdrowotnej o możliwości zwrócenia się przez pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do innych państw członkowskich o diagnozę i leczenie niedostępne w państwie członkowskim ubezpieczenia.

VIII. Zalecenia Komitet Ekspertów EU ds. Rzadkich Chorób (EUCERD) z dn. 24 października 2011 r. dla ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich dotyczące kryteriów jakości.

Zalecenia mają na celu ułatwienie państwom członkowskim rozważań nad krajowymi planami i strategiami związanymi z organizacją wytycznych w zakresie opieki medycznej dotyczącej chorób rzadkich na szczeblu krajowym i europejskim, w szczególności w zakresie ośrodków eksperckich.

1. Misja i zakres działań ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich
   1.1. Ośrodki eksperckie mają na celu przeciwdziałanie chorobom, zapobieganie powikłaniom lub opracowywanie metod leczenia w przypadkach, w których wymagana jest szczególna opieka ze względu na trudności w postawieniu diagnozy.
   1.2. Ośrodki eksperckie to wyspecjalizowane struktury zajmujące się leczeniem pacjentów z rzadkimi chorobami i opieką nad nimi na określonym obszarze, najlepiej krajowym, a jeśli jest to niezbędne – międzynarodowym.
   1.3. Dzięki wspólnemu działaniu wszystkich ośrodków eksperckich w danym państwie członkowskim w pełni zaspokajane są potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, nawet jeśli ośrodki te nie mogą zapewnić specjalistycznej opieki na tym samym poziomie dla każdej rzadkiej choroby.
   1.4. W celu zaspokojenia szczególnych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi związanych z leczeniem, rehabilitacją i opieką paliatywną ośrodki eksperckie zapewniają lub koordynują w ramach specjalistycznej opieki zdrowotnej kompetencje/umiejętności z zakresu wielu dziedzin, w tym usług okołomedycznych i społecznych.
   1.5. Ośrodki eksperckie przyczyniają się do opracowywania wytycznych, zaleceń oraz standardów w zakresie opieki medycznej, począwszy od podstawowej opieki zdrowotnej.
   1.6. Ośrodki eksperckie współpracują z wyspecjalizowanymi laboratoriami oraz innymi placówkami.
   1.7. Ośrodki eksperckie współpracują z organizacjami (stowarzyszeniami) zrzeszającymi pacjentów w celu zapoznania się z ich punktem widzenia.
   1.8. Ośrodki eksperckie przyczyniają się do opracowywania i rozpowszechniania wytycznych dotyczących dobrej praktyki.
   1.9. Ośrodki eksperckie prowadzą, kiedy jest to możliwe, edukację i szkolenia dla pracowników ze wszystkich dziedzin służby zdrowia, w tym specjalistów z zakresu usług okołomedycznych, a także dla osób zawodowo niezwiązanych ze służbą zdrowia (np. nauczycieli lub opiekunów środowiskowych).
   1.10. Ośrodki eksperckie, we współpracy z organizacjami zrzeszającymi pacjentów oraz portalem Orphanet, przyczyniają się do gromadzenia i udostępniania informacji

dostosowanych do szczególnych potrzeb pacjentów i ich rodzin oraz pracowników medycznych i socjalnych.

1.11. Ośrodki eksperckie zaspokajają potrzeby pacjentów wywodzących się z różnych grup kulturowych i etnicznych (tzn. są wrażliwe na różnice kulturowe).

1.12. Zgodnie z krajowymi/międzynarodowymi normami prawnymi i etycznymi ośrodki eksperckie w ramach swoich kompetencji zapewniają poszanowanie zasad niedyskryminowania i niestygmatyzowania pacjentów z chorobami rzadkimi w całej Europie.

1.13. Ośrodki eksperckie wnoszą wkład w badania naukowe mające na celu dokładniejsze zrozumienie danej choroby, optymalizację diagnostyki, opieki oraz leczenia, w tym ocenę kliniczną długoterminowych efektów nowych metod leczenia.

1.14. Zakres chorób, jaki obejmują ośrodki eksperckie lub ośrodek ekspercki działający na szczeblu krajowym, różni się w zależności od wielkości danego kraju i struktury krajowego systemu opieki zdrowotnej.

1.15. Ośrodki eksperckie w stosownych przypadkach nawiązują współpracę między sobą na szczeblu krajowym i europejskim.

1.16. Należy stworzyć katalog zawierający informacje o formalnie powołanych ośrodkach eksperckich w danym kraju, który zostanie publicznie udostępniony m.in. na portalu Orphanet.

2. Kryteria wyznaczania ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich.

2.1. Możliwość opracowania i przestrzegania wytycznych dotyczących dobrej praktyki w diagnostyce i opiece.

2.2. Przestrzeganie zasad zarządzania jakością, w tym krajowych i europejskich przepisów prawnych, które ma na celu zapewnienie jakości opieki, oraz uczestnictwo, w stosownych przypadkach, w wewnętrznych i zewnętrznych programach zapewniania jakości.

2.3. Umiejętność opracowania wskaźników jakości opieki w obszarze działania oraz stosowania pomiaru wyników, w tym badania satysfakcji pacjentów.

2.4. Wysoki poziom specjalistycznej wiedzy i doświadczenie, udokumentowane na przykład poprzez liczbę przyjmowanych pacjentów i udzielonych konsultacji w ciągu roku, publikacji poddanych recenzji naukowej, grantów badawczych, stanowisk oraz kursów i szkoleń.

2.5. Zdolność do zarządzania postępowaniem w leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi oraz udzielania porad specjalistycznych.

2.6. Udział w projektach naukowych zgodnych z aktualnym stanem wiedzy.

2.7. Zdolność do udziału w gromadzeniu danych na potrzeby badań klinicznych i dla celów zdrowia publicznego.

2.8. Zdolność do udziału w badaniach klinicznych w stosownych przypadkach.

2.9. Stosowanie, w odpowiednich przypadkach, interdyscyplinarnego podejścia, integrującego potrzeby medyczne, okołomedyczne, psychologiczne i socjalne (np. Rada ds. chorób rzadkich).

2.10. Organizowanie, w stosownych przypadkach, współpracy zapewniające ciągłość opieki od wieku dziecięcego poprzez dojrzewanie do dorosłości.

2.11. Organizowanie współpracy zapewniającej ciągłość opieki we wszystkich stadiach choroby.

2.12. Powiązania i współpraca z innymi ośrodkami eksperckimi na szczeblu krajowym, europejskim i międzynarodowym.

2.13. Powiązania i współpraca z organizacjami zrzeszającymi pacjentów.

2.14. Odpowiednie rozwiązania dla pacjentów ze skierowaniami na konsultacje na obszarze danego państwa członkowskiego oraz, w stosownych przypadkach, do innych i z innych państw UE.

2.15. Odpowiednie rozwiązania mające na celu udoskonalanie świadczenia usług medycznych, w szczególności skracanie czasu potrzebnego na postawienie diagnozy.

2.16. Uwzględnianie rozwiązań w zakresie e-zdrowia (np. systemu wspólnego zarządzania przypadkami zachorowań, wyspecjalizowanych systemów teleekspertyzy i wspólnej bazy danych dotyczącej przypadków zachorowań).

3. Procedura wyznaczania i oceny ośrodków eksperckich ds. chorób rzadkich w państwach członkowskich.

3.1. Państwa członkowskie podejmują działania w celu ustanawiania, wyznaczania i oceny ośrodków eksperckich, a także umożliwiają dostęp do tych ośrodków.

3.2. Państwa członkowskie ustanawiają procedury mające na celu określanie i zatwierdzanie kryteriów wyznaczania oraz przejrzystą procedurę wyznaczania i oceny.

3.3. Kryteria wyznaczania zdefiniowane przez państwa członkowskie muszą zostać dostosowane do charakteru choroby lub grupy chorób, którymi zajmuje się ośrodek ekspercki.

3.4. Ośrodki eksperckie nie muszą spełniać wszystkich kryteriów wyznaczenia określonych przez państwa członkowskie, o ile nie wpływa to na jakość opieki i o ile spełnienie wszystkich kryteriów wyznaczenia w określonym terminie jest celem wdrożonej strategii wdrożonej przez te ośrodki.

3.5. Procedura wyznaczania na szczeblu krajowym zapewnia posiadanie przez wyznaczone ośrodki eksperckie zdolności i zasobów umożliwiających wypełnienie zobowiązań nałożonych przez tę procedurę.

3.6. Ośrodki eksperckie wyznaczane są na czas określony.

3.7. Ośrodki eksperckie są regularnie poddawane kolejnym ocenom w ramach działań będących częścią procedury wyznaczania na szczeblu krajowym.

3.8. Organ wyznaczający na szczeblu krajowym może cofnąć decyzję o wyznaczeniu ośrodka eksperckiego w przypadku, kiedy chociaż jeden z warunków stanowiących podstawę wyznaczenia nie jest już spełniany lub gdy nie ma już potrzeby utrzymywania krajowego ośrodka.

4. Wymiar europejski ośrodków eksperckich.

4.1. Państwa członkowskie, w których ustanowiono ośrodki eksperckie, dzielą się swoimi doświadczeniami i wskaźnikami jakości z innymi państwami członkowskimi oraz koordynują wysiłki na szczeblu europejskim w celu wskazania ośrodków eksperckich wszystkim pacjentom z chorobami rzadkimi.

4.2. Współpraca między ośrodkami eksperckimi jest kluczowym elementem wkładu tych ośrodków w diagnozowanie i opiekę nad pacjentami poprzez konsultowanie pacjenta na odległość i promowanie wymiany danych, próbek biologicznych, obrazów radiologicznych, innych materiałów diagnostycznych oraz e-narzędzi dla tele ekspertyzy w celu ograniczenia przemieszczania się pacjentów.

4.3. W stosownych przypadkach organizuje się transgraniczną opiekę zdrowotną oraz wyznacza ośrodki eksperckie w krajach sąsiadujących lub innych krajach, do których można skierować pacjentów i przekazać próbki biologiczne.

4.4. Państwa członkowskie powinny dostarczyć specjalistom, obywatelom i organizacjom zrzeszającym pacjentów odpowiednie informacje na temat możliwości i zasad dostępu do opieki zdrowotnej na szczeblu krajowym i międzynarodowym w zakresie chorób rzadkich.

4.5. Ośrodki eksperckie wyznaczone na szczeblu krajowym są kluczowymi elementami decydującymi o przyszłości europejskich sieci referencyjnych.

IX. Zalecenia Komitet Ekspertów EU ds. Rzadkich Chorób (EUCERD) z dn. 31 stycznia 2013 r. dotyczące europejskich sieci referencyjnych w dla chorób rzadkich.

Celem zaleceń jest określenie misji, perspektyw oraz zadań europejskich sieci referencyjnych (ESR) (ang. european reference network, ERN) dla chorób rzadkich, a także metod ich zarządzania, finansowania, ewaluacji oraz zasad ich powoływania.

1. Misja, perspektywy i zadania .

1.1. Ideą tworzenia ESR w dziedzinie chorób rzadkich jest to, że będą one stanowiły ramy dla ścieżek opieki zdrowotnej opartych o zintegrowane systemu współpracy eksperckiej. ESR ułatwią zacieśnianie współpracy pomiędzy ośrodkami na poziomie europejskim oraz

umożliwią pracownikom służby zdrowia oraz pacjentom dostęp do narzędzi, wytycznych i wiedzy zintegrowanych w sieciach.

1.2. Krajowe ośrodki eksperckie są podstawowymi elementami europejskich sieci referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich.

1.3. Europejski sieci referencyjne muszą wykazywać wysoki stopień elastyczności biorąc pod uwagę zmienność poszczególnych ośrodków eksperckich. W zależności od charakterystyki systemu opieki zdrowotnej, ośrodki eksperckie mogą mieć odmienne struktury, możliwości leczenia lub wykonywania badań diagnostycznych.

1.4. Każda europejska sieć referencyjna powinna zapewniać podstawowe narzędzie i działania. Zakres zadań poszczególnych sieci będzie różnił się w zależności od dziedziny medycyny. Jednak, pewne kluczowe komponenty ESR mogą być zidentyfikowane, a odpowiednie narzędzia konieczne do zapewnienia interoperacyjności powinny być wspólne. Kluczowe komponenty ESR są następujące:

1.4.1. Rejestry chorób. Jako minimum, głównym celem gromadzenia danych w ramach ESR powinno być pozyskiwanie informacji klinicznych od pacjentów i pracowników służby zdrowia i rozpowszechnianie jej pomiędzy specjalistami, którzy dbają o pacjentów z rzadkimi chorobami, w celu poprawy ich diagnozowania i leczenia. Ponadto, rejestry powinien być stosowane do oceny jakości opieki i wyników opieki zdrowotnej świadczonej przez ośrodki eksperckie. Rejestry powinny integrować i harmonizować istniejące zasoby zapobiegając ich niepotrzebnemu powielaniu. Zasoby powinny używać terminologii międzynarodowej by zapewniać interoperacyjność jako element globalnych wysiłków w dziedzinie chorób rzadkich na rzecz wymiany wiedzy.

1.4.2. Mechanizmy zapewniania jakości w badaniach laboratoryjnych. ESR powinny wspierać korzystanie z infrastruktur laboratoryjnych, które uczestniczą w programach zapewniania jakości tj. EuroGentest, EMQN. Wspieranie tworzenia systemów zapewnienia jakości dla metod stosowanych w bardzo ograniczonej liczbie ośrodków powinno być w zakresie zainteresować ESR.

1.4.3. Mechanizmy zapewniające przepływ i dostęp do informacji na temat dobrych praktyk/najlepszych standardów diagnostyki i opieki. Misją ESR jest wypracowanie wytycznych opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi opartych o zasady dobrej praktyki. Wytyczne dobrej praktyki dla chorób rzadkich generowane przez ośrodki eksperckie w szczególności przez ESR powinny być udostępniane w ramach ESR i szerzej. ESR powinny wypracować mechanizmy wymiany informacji między Państwami Członkowskimi.

1.4.4. Szkolenia i edukacja. ESR powinny zapewniać środki do celów szkoleniowych i edukacyjnych, które będą promowały dobre praktyki, w celu podniesienia standardów opieki, diagnostyka i leczenie pacjentów z chorobami rzadkimi.

1.4.5. Mechanizmy oceny i jasne wskaźniki wydajności. Grupy prowadzące ewaluację ESR powinny być wielostronne i brać pod uwagę organizacje pacjentów. Wskaźniki ewaluacyjne powinny oceniać procesy, wyniki i wpływ.

1.4.6. Infrastruktura komunikacyjna, w celu zapewnienia widoczność ESR, ich aktywności i dostępności. ESR powinny zakładać i utrzymywać własne strony internetowe. Ich widoczność zapewniona zostanie przez bazy Orphanet i krajowych systemy informacji rządowej i społecznej.

1.4.7. Mechanizmy transgranicznej opieki zdrowotnej. ESR powinny zapewniać środki do realizacji założeń Dyrektywy 2011/24/UE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 9 marca 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej oraz Rozporządzenia Komisji Europejskiej 883/2004 dotyczącej schematów opieki socjalnej, poprzez podkreślanie dostępności odpowiednich ośrodków eksperckich i obiektów oraz mechanizmów, dzięki którym dostęp do nich jest zapewniony.

1.4.8. Telemedycyna. ESR powinny wykorzystywać dotychczas wprowadzone i dobrze funkcjonujące zasoby tam gdzie to możliwe lub rozwijać nowe w celu zapewnienia telekonsultacji, szkolenia i edukacji.

1.5. Europejskie sieci referencyjne zapewnią Państwom Członkowskim poradnictwo, definicję i mechanizmy w zakresie tworzenia transparentnych i sprawnych ścieżek opieki zdrowotnej dla:

1.5.1. Pacjentów którzy:

1.5.1.1. mają postawioną diagnozę choroby rzadkiej i zamieszkują kraj w którym jest lub nie odpowiedni ośrodek ekspercki

1.5.1.2. mają podejrzenie choroby rzadkiej i zamieszkują kraj w którym jest lub nie odpowiedni ośrodek ekspercki

1.5.1.3. nie mają jasne diagnozy choroby rzadkiej

1.5.2. Ośrodków eksperckich kiedy:

1.5.2.1. pacjent wymaga konsultacji specjalistycznej z ośrodka eksperckiego zlokalizowanego poza granicami danego kraju

1.5.2.2. konieczne jest zapewnienie wsparcia, szkolenia i konsultacji

Wszystkie decyzje dotyczące poszczególnych pacjentów korzystających z tych ścieżek powinna być obowiązkiem władz krajowych. Władze krajowe powinny uwzględniać ścieżki zdefiniowane przez ESR zakładając, że stanowią one źródło specjalistycznej wiedzy i doświadczenia.

1.6. Szczególnym problemem w dziedzinie rzadkich chorób jest to, że u niektórych pacjentów pełna diagnoza nie jest możliwe nawet przy najwyższym poziomie wiedzy medycznej. Istota ESR jaką jest wymiana, rozwój i zapewnianie najbardziej zaawansowanej wiedzy na temat chorób rzadkich stanowi wyjątkową okazję dla pacjentów z niepewną diagnozą redukują ich niepewność. Z tego względu pacjenci, którzy cierpią na chorobą rzadką ale nie jest on u nich jasno określona wymagają skierowania do odpowiedniego ośrodka eksperckiego i sieci referencyjnej w celu otrzymania najlepszych warunku do rozpoznania choroby i uzyskania najbardziej odpowiedniego leczenia. Modele dostarczenie takiego mechanizmu dla pacjentów z niejasna diagnoza powinna być dalej badane.

1.7. Sieci referencyjne powinny mieć możliwość kontynuowania opieki nad chorymi z niepewną diagnozą i oferować im pomoc w zależności od ich potrzeb. W tym celu ESR może wymagać dostępu do wiedzy naukowej, a wszelkie diagnozy osiągnięte w środowisku badawczym musiałyby być potwierdzone w uznanym laboratorium. Ze względu na szybki postęp technologii, zagadnienia chorób rzadkich znajdują się często na granicy pomiędzy nauką, a kliniką. ESR będzie musiało dostosowywać się do rozwijających się metod diagnostyczno-leczniczych.

2. Zarządzanie

2.1. Europejskie sieci referencyjne powinny mieć jasno określone zasady zarządzania, z przejrzystymi strukturami i podlegać ugruntowanym i porównywalnym metodom ewaluacji. Ze względu na ich szczególną rolę, ESR powinny brać pod uwagę opinie organizacji pacjentów. Organizacje pacjentów powinny odgrywać rolę w procesie ewaluacji działalności ESR.

2.2. ESR wymagają silnego kierownictwa. Ośrodki koordynujące powinny być wybierany w oparciu o ich zdolność do koordynowania sieci i jej wspólnych narzędzi, jak również prowadzenia odpowiednich działań w dziedzinie chorób rzadkich. Najlepszym partnerem koordynującym nie koniecznie musi być najlepszy ośrodek ekspercki czy ośrodek posiadający największą liczbą pacjentów, a ten, który ma zdolność do realizowania wszystkich kluczowych funkcji koordynacyjnych i rozwojowych.

3. Struktura

3.1. Wszystkie europejskie sieci referencyjne będą zobowiązane dostarczyć wartość dodaną w co najmniej trzech obszarach wymienionych w artykule 12 Dyrektywy w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej. ESR składać się będą z istniejących ośrodków, ale będą zobowiązane do współpracy ze sobą, a także z grupami pacjentów i organizacjami pacjentów, dostawcami usług zdrowotnych i opieki społecznej, odpowiednimi grupami badawczymi i laboratoriami diagnostycznymi. Ze względu na

specyfikę chorób rzadkich - znaczna różnorodność chorób i ich form manifestacji często bez dominujących objawów, ograniczona liczba pacjentów i niedobór odpowiedniej wiedzy i doświadczenia - dzielenie się wiedzą pomiędzy różnymi dostawcami usług zdrowotnych jest nadrzędnym celem ESR. ESR powinny również promować dostęp do ośrodków, które nie spełniają kryteriów jakościowych EUCERD oraz dostęp dla pracowników służby zdrowia do narzędzi i wytycznych oraz wiedzy dostarczanych przez ESR.

3.2. Należy zapewnić udział różnym formom działalności w europejskich sieciach referencyjnych. Istniejące źródła informacyjne (Orphanet, ERN pilotażowe, EUCERD, linie pomocy, informacje od organizacji pacjentów) przyczynić się powinny do identyfikacji kluczowych ekspertów, którzy mogą odegrać ważną rolę w ESR. W mniejszych krajach, na przykład tam, gdzie istnieje ograniczona liczba ośrodków eksperckich, zalecamy, żeby inne formy świadczące opiekę zdrowotną mogły stać się członkami ESR, aby zapewnić wszechstronny dostęp do opieki, diagnostyki i leczenia opartych o zasady dobrej praktyki medycznej. Członkowie ESR powinni stosować się do uzgodnionych wytycznych opieki nad osobami z chorobami rzadkimi i powinni być zobowiązani do udziału w spotkaniach szkoleniowych w ramach sieci oraz przyczyniać się gromadzenia danych na temat tych chorób i cierpiących na nie osób. Pozwoli to ESR dotrzeć do jak największej liczby państw członkowskich. W toku konstruowania strategii na rzecz chorób rzadkich (w ramach krajowych planów i strategii dla chorób rzadkich) powinno się wypracować zasady promowania i wspierania metod desygnowania ośrodków eksperckich oraz ekspertów, którzy w przyszłości mogliby stać się podmiotem włączonym do ESR.

4. Finansowanie i ewaluacja

4.1. Zasady finansowania działalności europejskich sieci referencyjnych powinny być właściwe i długoterminowe. Potrzebne są trwałe i długoterminowe procesy finansowania. Przydzielanie środków powinno odbywać na co najmniej 5 letnie okresy, i opierać się o wyniki oceny działalności ESR.

4.2. Finansowanie ESR powinno uwzględniać środki na zarządzanie oraz współpracę w ramach sieci. Sposób finansowania działalności ośrodków eksperckich wchodzących w skład ESR powinien być określany przez poszczególne Państwa Członkowskie w zależności od ich możliwości. Niemniej jednak konkretne koszty ESR powinny w częściowo pochodzić ze środków unijnych. Takie środki powinny być dostępne dla:

4.2.1. zarządzania projektem,

4.2.2. zarządzania rejestrami,

4.2.3. platform IT, stron internetowych i narzędzi komunikacji,

4.2.4. organizacji spotkań w ramach sieci i pomiędzy sieciami, pakietów szkoleniowych i edukacyjnych zarówno online jak i na żywo,

4.2.5. współpracy pomiędzy sieciami,

4.2.6. działalności zarządu i biura,

4.2.7. ewaluacji działalności ESR.

4.3. Finansowanie działalności sieci powinno być proporcjonalne do liczby pacjentów, liczby zintegrowanych ośrodków eksperckich oraz chorób, w zakresie których ESR tworzy materiały informacyjne.

5. Powoływanie europejskich sieci referencyjnych

5.1. W procesie powoływania ESR należy uwzględnić korzyści, jakie są możliwe do uzyskania w zakresie rejestrów, gromadzenia danych na temat chorób rzadkich, kontroli jakości etc.

5.2. Powinno się określić jasne kryteria powoływania ESR. Powinny one uwzględniać m.in. gotowość ESR do współpracy z nowymi ośrodkami, strategie poszerzania zakresu swojej działalności, doborowość ośrodków eksperckich, umiejętność zarzadzania siecią, udział Państw Członkowskich.

5.3. Strategia stopniowanego desygnowania ESR powinna być tworzona w taki sposób, żeby wszyscy pacjenci z rzadkimi chorobami mieli dostęp do odpowiedniej ESR w określonym czasie.

5.4. Jako że liczba desygnowanych ESR będzie ograniczona, przynajmniej w początkowym okresie, zaleca się by przy ich powoływaniu brać pod uwagę następujące kryteria: 1. Korzystanie z istniejących, formalnych lub nieformalnych sieci ekspertów, które osiągnęły dojrzałość i mają potencjał rozwoju; 2. Bazowanie na istniejących rejestrach pacjentów mających możliwość poszerzania zakresu swojej współpracy; 3. Istnienie organizacji pacjentów; 4. Istnienie regularnej aktywności naukowej. Spełniania kryteriów określonych Dyrektywie o medycznej opiece transgranicznej. Każda ESR będzie zobligowania do poszerzania zakresu swojej działalności w okresie pierwszych pięciu lat poprzez nawiązywanie współpracy z nowymi ośrodkami, grupami ekspertów, organizacjami pacjentów.

5.5. Różne ESR powinny obejmować swoim działaniem wszystkie dziedziny medycyny. Zasady dobrej praktyki medycznej powinny obowiązywać wszystkie ESR. Szacuje się z liczba obszarów medycyny, które powinny zostać objęte działaniem ESR wynosi ok 20 do 30. Do roku 2010, do czasu zakończenia programu Zdrowie dla Rozwoju, powinno powstać co najmniej 20-30 ESR. Pierwsze ESR, które powstaną powinny spełniać ww. kryteria podstawowe, a z biegiem czasu powinny się rozwijać, poprzez integrację z innymi ośrodkami eksperckimi.

5.6. Formalny system komunikacji, wymiany doświadczenia i wiedzy powinien zostać utworzony i wdrożony. ESR powinny dzielić się swoją wiedzą i doświadczeniami w tworzeniu i prowadzeniu rejestrów, wymiany danych, wiedzy i doświadczeń etc.W przyszłości, kiedy metody kontroli jakości zostaną wypracowane powinny one mieć znaczenie w powoływaniu ESR.

5.7. Grupy zadaniowe powinny zostać utworzone by wspomóc proces nadzorowania powoływania i ustanawiania ESR zgodnie z artykułem 12 Dyrektywy w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej. Te grupy zadaniowe mogą działać pod auspicjami EUCERD w celu zagwarantowania, że rozwój ESR zostanie dostosowany do innych bieżących inicjatyw europejskich.

X. Zalecenia Komitet Ekspertów EU ds. Rzadkich Chorób (EUCERD) z dn. 05 czerwca 2013 r. dotyczące rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi i zbierania danych.

Zalecenia te stanowią zbiór zasad regulujących sposoby gromadzenia danych i rejestrowania chorób rzadkich w Unii Europejskiej. Rejestry chorób rzadkich powinny skupiać się wokół określonych potrzeb zdrowia publicznego i/lub rzadkich jednostek chorobowych lub grup chorób, aniżeli jedynie wokół interwencji terapeutycznych. Aby poprawić jakość diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, poszczególne Państwa Członkowskie powinny rejestrować dane pacjentów z chorobami rzadkimi i wypracować metody ich udostępniania. Preferencyjnie, przynajmniej część tych danych powinna być gromadzona przez Państwa Członkowskie w sposób regularny i ujednolicony. Takie zbiory danych będą przedstawiały dużą wartość i mogą służyć realizacji różnych celów związanych z chorobami rzadkimi.

1. Rejestry pacjentów z chorobami rzadkimi i gromadzenie danych powinno odbywać się w sposób interoperacyjny, a procedury wymiany danych były zharmonizowane i spójne, tak by umożliwić ich łączenia w celach prowadzenia analiz statystycznych.
   1.1. Powinny one opierać się na międzynarodowych standardach i nomenklaturze kodowania rozpoznań rzadkich chorób. Zalecani się korzystanie z kodów klasyfikacji OMIM lub Orpha ale również z innych systemu funkcjonujące w krajach członkowskich, takich jak klasyfikacja ICD czy SNOMED-CT, tak by zapewnić wspólne podejście semantyczne.
   1.2. Należy przyjąć minimalny, konieczny zakres danych, tak by w rejestrach, gromadzić dane na temat możliwie wszystkich chorób rzadkich.
   1.3. Zdefiniowanie minimalnego zakresu danych powinno mieć na celu wypracowanie standardów umożliwiających zachowanie ineroperacyjności.

1.4. Należy wypracować kluczowe zestawy danych jakie należy gromadzić w rejestrach dla konkretnych chorób rzadkich. W przyszłości wejdą w zakres działalności specjalistycznych sieci referencyjnych. Trzeba dopełnić wszelkich starań by adaptować już istniejące rejestry chorób rzadkich.

1.5. By zapobiegać powielaniu, a jednocześnie przestrzegać zaleceń Dyrektywy o opiece transgranicznej, należy zweryfikować potencjalne korzyści i koszty wykorzystania międzynarodowego indentyfikatora pacjentów z chorobami rzadkimi. Taki identyfikator mógłby okazać się odpowiednim narzędziem do konsolidacji informacji, próbek i wyników badań naukowych, oraz aby zapewnić szybki i bezpieczny sposób wymiany i ochrony danych.

1.6. W krajach, w których organizacja służby zdrowia ma charakter zdecentralizowany, i tam gdzie istnieje wiele rejestrów, powinno się unikać ich nakładaniu i powielaniu.

2. Wszystkie źródła danych należy traktować jako źródła informacji dla rejestrów chorób rzadkich by przyspieszyć zdobywanie wiedzy i rozwój badań klinicznych.

2.1. Rejestry chorób rzadkich powinny mieć sprecyzowane cele i metody gromadzenia danych: rodzaj zbieranych informacji powinien odpowiadać konkretnym potrzebom i być dostosowany do celów w kontekście zakresu i szczegółowości.

2.2. Ośrodki eksperckie oraz eksperci z danej dziedziny powinni brać udział w tworzeniu rejestrów.

2.3. Należy korzystać z danych pochodzących z różnych obszarów systemów opieki zdrowotnej. Należy wspierać rozwój automatycznego gromadzenia danych by ułatwić ten proces.

2.4. Gromadzenie danych na temat chorób rzadkich i na rzecz rejestrów powinno być ujęte w narodowych planach i strategiach na rzecz chorób rzadkich.

2.5. Należy promować rozwiązania, które umożliwiają pozyskiwanie danych bezpośredni od pacjentów oraz od ich lekarzy.

3. Zgromadzone dane powinny być wykorzystane na rzecz zdrowia publicznego i w celach naukowych.

3.1. Zgromadzone dane powinny posłużyć wypracowywaniu polityki zdrowotnej na szczeblu lokalnym, regionalnym, narodowym i międzynarodowym.

3.2. Zgromadzone dane powinny ułatwiać, tam gdzie to będzie możliwe, prowadzenie klinicznych i epidemiologicznych badań naukowych, monitorowanie oferowanej opieki i interwencji terapeutycznych włączają np. stosowanie leków off-label.

3.3. Zgromadzone dane powinny dostarczać informacji na temat wielośrodkowych badań wykonalności (feasibility trials).

3.4. Należy ułatwiać zespalanie zgromadzonych danych w celu prowadzenia analiz statystycznych. Dostęp do danych powinien być zapewniony legitymizowanym grupom tj. naukowcy czy ustawodawcy.

3.5. Dostęp do danych i ich wymiana powinny pozostawać pod kontrolą.

4. Rejestry pacjentów oraz gromadzenie danych powinny odpowiadać zasadom dobrej praktyki.

4.1. Współdziałanie stron tj pacjenci, ustawodawcy, naukowcy, klinicyści etc. w tworzeniu, analizie i zarządzaniu rejestrami jest istotne z uwagi na złożoność i brak wiedzy na temat chorób rzadkich.

4.2. Należy zaprosić do współpracy przedstawicieli stron by uzyskać najbardziej specjalistyczne wsparcie w formie rady doradczej lub komitetu, aby zapewnić odpowiedni przepływ informacji do i z rejestrów oraz stworzyć zasady zrównoważonego rozwoju. Współudział przemysłu należy rozważyć tam gdzie jest to możliwe i konieczne.

4.3. Ten wielospecjalistyczny model powinien być realizowany nie tylko na poziomie krajowym ale również europejskim - pan-europejskie repozytorium rejestrów chorob rzadkich.

4.4. Proces uzyskiwania zgody od pacjentów na udział w rejestrach powinien obejmować rzetelną informacje na temat skali tych przedsięwzięć i ich wielowymiarowości oraz być w zgodzie z wszelkimi uwarunkowaniami prawnymi.

4.5. Pacjenci już zarejestrowani w bazach danych mogą zostać poproszenie o rozszerzeni swoich świadomych zgód na udział w sytuacjach koniecznych.

4.6. Realizowane rejestry powinny wypracować systemy pozyskiwania regularnych informacji aktualizujących od pacjentów i ich lekarzy.

5. Istniejące oraz przyszłe rejestry oraz bazy danych powinny podlegać modyfikacjom w razie różnych konieczności.

5.1. W celach monitorowania interwencji terapeutycznych w dziedzinie chorób rzadkich, strategie współdziałania pomiędzy przemysłem, środowiskami akademickimi i organami regulacyjnymi powinny być uzgodnione w celu zagwarantowania, że nadzór nad wprowadzanymi do obrotu nowymi produktami terapeutycznymi jest zapewniony.

5.2. Gwarancja jakości powinna uwzględniać ocenę istniejących rejestrów pod kątem ich zdolności do dostosowywania się do zmieniających się uwarunkowań prawnych.

5.3. Wczesny dialog na temat koniecznych do gromadzenia danych pomiędzy wszystkimi stronami powinien być prowadzony, w celu optymalizacji sposobu rejestrowania pacjentów, tak by zdobyta wiedza na temat danej interwencji terapeutycznej była najbardziej właściwa. Należy promować gromadzenie danych na temat stosowania terapii of-label.

6. Należy zapewnić zrównoważony rozwój rejestrów pacjentów i baza danych.

6.1. Lokalne, regionalne, krajowe i europejskie struktury przyczyniające się do lub nadzorujące proces gromadzenia danych powinny być wspierane finansowo w celu zrównoważonego realizowania swojej roli. Finansowanie to powinno odbywać się w ramach krajowych i europejskich programów.

6.2. Partnerstwo publiczno-prawne na rzecz rejestrów chorób rzadkich powinno być realizowane tam gdzie to możliwe i konieczne w celu optymalizacja zasobów, trwałości i generowania wiedzy.

6.3. Wszystkie rejestry i bazy danych, powinien mieć opracowane plany awaryjne dla zgromadzonych danych w przypadku, gdy rejestr z różnych przyczyn zostanie zakończony.

XI. Zalecenia Komitet Ekspertów EU ds. Rzadkich Chorób (EUCERD) z dn. 12-13 listopad 2014 r. dotyczące poprawy sposobów kodowania chorób rzadkich w systemach informacyjnych ochrony zdrowia.

Zalecenia te stanowią zbiór zasad mających na celu poprawę metod kodowania chorób rzadkich.

1. Brak spójnych systemów klasyfikujących oraz kodyfikujących chorób rzadkich sprawia, że są one niewidoczne dla informacyjnych systemów ochrony zdrowia, zatem rozwój wiedzy na temat np. epidemiologii tych chorób jest ograniczony. Konieczne jest podjęcie wysiłków w celu poprawy tej sytuacji niezależnie od podjętych już prac nad stworzeniem kolejnej wersji klasyfikacji chorób ICD lub systemu SNOMED-CT, na rezultaty których będzie trzeba czekać jeszcze kilka lat.
2. Należy przeprowadzić analizę liczby chorób rzadkich, którym w obecnej wersji klasyfikacji ICD przypisany jest oddzielny kod, tak by mieć ogląd obecnej sytuacji.
3. Należy promować rozwój systemu Orpha code również we współpracy z zespołem pracującym nad 11 wersją klasyfikacji ICD, tak by umożliwić swobodne przejście klasyfikacji Orpha code do ICD 11, gdy będzie ona ukończona.
4. Państwa Członkowskie zainteresowane wykorzystaniem kodów Orpha powinny utworzyć grupy robocze dla zdefiniowania optymalnej strategia inkorporowania tej klasyfikacji do ich informatycznych systemów ochrony zdrowia. W procesie tym należy uwzględnić kluczowych interesariuszy społeczności e-Zdrowia, odpowiednie serwisy na poziomie europejskiej Wspólnoty, rejestry chorób rzadkich, organizacje zajmujące się tym tematem (Orphanet, DIMDI, BNDMR) i organizacje pacjentów.
5. Opracowanie systemów kodowania chorób rzadkich lub inkorporowania aktualnie istniejących lub opracowywanych (Orpha code) powinno być jednym z punktów narodowych planów i strategii dla chorób rzadkich.

6. Państwa Członkowskie powinny wraz z Komisją szukać możliwości wsparcia we wdrażaniu zidentyfikowanych rozwiązań.

XII. Sprawozdanie z realizacji komunikatu Komisji na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą [COM(2008) 679 final] oraz zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02).

Zgodnie z zaleceniem Rady w sprawozdaniu z wykonania należy przeanalizować, w jakim stopniu proponowane środki są skuteczne, oraz potrzebę dalszych działań służących poprawie jakości życia pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i życia ich rodzin.

Unia Europejska uczyniła wiele w dziedzinie wspierania współpracy na rzecz poprawy jakości życia ludzi cierpiących na chorobę rzadką od przyjęcia komunikatu Komisji w 2008 r. i zalecenia Rady w 2009 r.

Ogólnie rzecz biorąc, cele komunikatu i zalecenia Rady zostały osiągnięte. Oba przyczyniły się wzmocnienia współpracy między Unią Europejską, państwami członkowskimi i wszystkimi odpowiednimi zainteresowanymi stronami.

Komisja promowała wymianę doświadczeń, aby pomóc państwom członkowskim w opracowywaniu ich krajowych planów lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich. Znaczna liczba państw członkowskich uzyskała dzięki temu wsparcie we wprowadzaniu specjalnych planów dotyczących chorób rzadkich: 16 państw członkowskich posiada obecnie plany w dziedzinie chorób rzadkich (w porównaniu z zaledwie czteroma w 2008 r.), a znaczna ich liczba jest bliska przyjęcia planu. Wspieranie państw członkowskich w tym dążeniu pozostaje kluczowym priorytetem prac Komisji w tej dziedzinie.

Pomimo tak zachęcających postępów pozostaje jeszcze wiele do zrobienia, aby ludzie cierpiący na choroby rzadkie mogli uzyskać prawidłową diagnozę i najlepsze możliwe leczenie w całej UE. Nadal istnieją państwa członkowskie, które nie mają krajowego planu lub strategii. W państwach członkowskich, które już opracowały krajowy plan lub strategię, realizacja rozpoczęła się dopiero niedawno i musi być monitorowana.

Z tej przyczyny działanie w dziedzinie chorób rzadkich zajmuje znaczące miejsce w nowym programie w dziedzinie zdrowia i nowym programie „Horyzont 2020” – programie ramowym w zakresie badań naukowych i innowacji. W celu kontynuowania wsparcia państw członkowskich przewidziane są następujące działania:

• utrzymanie koordynacyjnej roli UE w opracowywaniu polityki UE w dziedzinie chorób rzadkich i wspieranie państw członkowskich w ich działaniach na poziomie krajowym,

• kontynuowanie wsparcia opracowywania wysokiej jakości planów/strategii krajowych w dziedzinie chorób rzadkich w Unii Europejskiej,

• zapewnienie dalszego wsparcia na rzecz Międzynarodowego konsorcjum ds. badań w dziedzinie chorób rzadkich i inicjatyw pod jego auspicjami,
• kontynuowanie właściwej kodyfikacji chorób rzadkich,
• dalsze prace zmierzające do zmniejszenia nierówności między pacjentami dotkniętymi chorobami rzadkimi a pacjentami cierpiącymi na bardziej powszechne zaburzenia oraz zmierzające do wspierania inicjatyw promujących równy dostęp do diagnostyki i leczenia, kontynuacja promowania upodmiotowienia pacjentów we wszystkich aspektach rozwoju polityki w dziedzinie chorób rzadkich,
• kontynuacja działań zwiększających świadomość społeczną na temat chorób rzadkich i działań UE w tej dziedzinie,
• wykorzystanie dyrektywy 2011/24/UE w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej w celu zbliżenia europejskich sieci referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich, wsparcie rozwoju narzędzi ułatwiających współpracę i interoperacyjność europejskich sieci referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich,
• stymulowanie rozwoju i stosowania rozwiązań z zakresu e-zdrowia w obszarze chorób rzadkich,
• wdrożenie i kontynuacja wsparcia dla europejskiej platformy na rzecz rejestrowania chorób rzadkich,
• kontynuacja odgrywania globalnej roli w inicjatywie dotyczącej chorób rzadkich oraz współpraca z ważnymi międzynarodowymi zainteresowanymi stronami.

Pod uwagę będą również brane poglądy wyrażane przez państwa członkowskie i zainteresowane strony w ramach grupy ekspertów Komisji w dziedzinie chorób rzadkich.

XIII. Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych.

Rozporządzenie to zostało opracowane w celu ustanowienia scentralizowanej procedury oznaczania sierocych produktów leczniczych, a także w celu określenia zachęt do prowadzenia badań naukowych, wprowadzania do obrotu i opracowywania produktów leczniczych wykorzystywanych w chorobach rzadkich.

Przyjęto następujące założenia m.in.

1. Niektóre stany chorobowe występują tak rzadko, że koszt opracowania i wprowadzenia na rynek produktu leczniczego mającego służyć diagnozowaniu, zapobieganiu lub leczeniu takiego stanu chorobowego nie zostałby zwrócony z przewidywanej sprzedaży tego produktu leczniczego; przemysł farmaceutyczny niechętnie podejmowałby się opracowania leku w normalnych warunkach rynkowych; takie produkty lecznicze nazywane są „sieroce”.

2. Pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci; konieczne jest zatem wspieranie prac badawczo - rozwojowych i wprowadzania na rynek właściwych leków przez przemysł farmaceutyczny; zachęty dla rozwoju sierocych produktów leczniczych funkcjonują w Stanach Zjednoczonych Ameryki Północnej od roku 1983, a w Japonii od roku 1993.
3. W Unii Europejskiej do tej pory podejmowano działania na ograniczoną skalę, zarówno na poziomie krajowym jak i na poziomie wspólnotowym, zmierzające do promowania pracy nad rozwijaniem sierocych produktów leczniczych; działania takie najlepiej organizować na poziomie wspólnotowym tak, aby wykorzystać możliwie najszerszy rynek i uniknąć rozpraszania ograniczonych zasobów; działanie na szczeblu Wspólnoty jest lepsze niż nieskoordynowane działania Państw Członkowskich, które mogłyby doprowadzić do zniekształcenia konkurencji i wytworzenia się barier w handlu wewnątrz Wspólnoty.
4. Sieroce produkty lecznicze nadające się do zastosowania zachęt winny być łatwo i jednoznacznie identyfikowane; wydaje się najwłaściwsze, aby rezultat ten został osiągnięty poprzez ustanowienie otwartej i przejrzystej procedury wspólnotowej, pozwalającej na oznaczenie potencjalnych produktów leczniczych jako sieroce produkty lecznicze.
5. Należy ustanowić obiektywne kryteria oznaczenia; kryteria te powinny opierać się na częstości występowania stanu chorobowego, dla którego poszukuje się środków diagnozowania, zapobiegania lub leczenia; częstość występowania nie przekraczająca pięciu chorych na 10 tysięcy jest powszechnie uznawana za właś- ciwy próg; produkty lecznicze przeznaczone dla zagrażających życiu lub poważnych czy chronicznych stanów chorobowych powinny być oznaczone nawet, gdy częstość występowania jest wyższa niż pięć na 10 tysięcy.
6. Należy ustanowić komitet, złożony z biegłych wyznaczonych przez Państwa Członkowskie, którego zadaniem będzie badanie wniosków o oznaczenie; w skład tego Komitetu powinni wchodzić również trzej przedstawiciele stowarzyszeń pacjentów, wskazani przez Komisję, oraz trzy inne osoby, również wskazane przez Komisję, zgodnie z zaleceniem Europejskiej Agencji ds. Oceny Produktów Leczniczych (zwanej dalej „Agencją"); Agencja powinna odpowiadać za właściwą koordynację między Komitetem ds. Sierocych Produktów Leczniczych a Komitetem ds. Produktów Leczniczych Chronionych Patentem.
7. Pacjenci cierpiący na takie stany chorobowe zasługują na taką samą jakość, bezpieczeństwo i skuteczność produktów leczniczych, jak inni pacjenci; sieroce produkty lecznicze powinny zatem podlegać normalnemu procesowi oceny; sponsorzy sierocych produktów leczniczych powinni mieć możliwość otrzymania wspólnotowego pozwolenia; w celu ułatwienia otrzymywania lub utrzymywania wspólnotowego pozwolenia, stosowna opłata na rzecz Agencji

powinna być przynajmniej częściowo obniżona; a zatem budżet Wspólnoty winien zrekompensować Agencji spowodowane tym straty w przychodach.

8. Doświadczenia Stanów Zjednoczonych Ameryki i Japonii wykazują, że najsilniejszą zachętą dla przemysłu, aby inwestował w opracowywanie i wprowadzanie na rynek sierocych produktów leczniczych jest istnienie szansy na uzyskanie wyłączności na rynku na określoną liczbę lat, podczas którego to okresu zainwestowane środki w jakiejś części mogłyby zostać odzyskane; ochrona danych na podstawie art. 4 ust. 8 lit. a) iii) dyrektywy Rady 65/65/EWG z dnia 26 stycznia 1965 r. w sprawie zbliżenia przepisów ustawowych, wykonawczych i administracyjnych odnoszących się do leków gotowych nie jest wystarczającą zachętą dla tego celu; Państwa Członkowskie działające niezależnie nie mogą wdrożyć takich działań bez oparcia we Wspólnocie, ponieważ takie działanie byłoby sprzeczne z dyrektywą 65/65/EWG; jeśli takie działania zostałyby przyjęte w sposób nieskoordynowany przez Państwa Członkowskie, tworzyłoby to przeszkody w handlu wewnątrzwspólnotowym, prowadząc do zakłócenia konkurencji i pozostając w sprzeczności z zasadą wspólnego rynku; wyłączność rynkowa powinna być jednak ograniczona do wskazania terapeutycznego, dla którego uzyskano oznaczenie sierocego produktu leczniczego, bez naruszenia praw własności intelektualnej; w interesie pacjentów, wyłączność rynkowa przyznana dla danego sierocego produktu leczniczego nie powinna uniemożliwiać wprowadzania do obrotu podobnego produktu leczniczego, który mógłby przynieść znaczące korzyści osobom cierpiącym na dany stan chorobowy.
9. Sponsorzy sierocych produktów leczniczych oznaczonych tak na podstawie niniejszego rozporządzenia powinni być uprawnieni do korzystania w pełni z wszelkich zachęt przyznawanych przez Wspólnotę lub przez Państwa Członkowskie celem wspierania prac badawczo - rozwojowych w zakresie nowych produktów leczniczych przeznaczonych do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia odpowiednich stanów chorobowych, w tym chorób rzadkich.
10. Program szczególny Biomed 2, należący do czwartego programu ramowego na rzecz badań i rozwoju technologicznego (1994–1998), wspierał badania nad leczeniem chorób rzadkich, z uwzględnieniem metodologii opracowywania szybkich programów rozwijania sierocych produktów leczniczych oraz rejestrów sierocych produktów leczniczych dostępnych w Europie; tego rodzaju wsparcie finansowe miało na celu promowanie tworzenia inicjatyw współpracy transgranicznej zmierzającej do realizowania badań podstawowych i klinicznych w zakresie chorób rzadkich; badania dotyczące chorób rzadkich nadal stanowią jeden z priorytetów Wspólnoty, jako że zostały uwzględnione w piątym programie ramowym na rzecz badań

i rozwoju technologicznego (1998–2002); niniejsze rozporządzenie ustanawia ramy prawne, które umożliwią szybkie i skuteczne wdrożenie wyników tych badań.

11. Choroby rzadkie zostały wskazane jako obszar priorytetowy działania Wspólnoty w ramach działania w zakresie zdrowia publicznego; Komisja, w swym komunikacie dotyczącym programu działania Wspólnoty w zakresie chorób rzadkich w ramach działania w obszarze zdrowia publicznego, podjęła decyzję o przyznaniu chorobom rzadkim priorytetu w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego; Parlament Europejski oraz Rada przyjęły decyzję nr 1295/1999/WE z dnia 29 kwietnia 1999 r. przyjmującą wspólnotowy program działania w dziedzinie rzadkich chorób w ramach działań w dziedzinie zdrowia publicznego (1999–2003), w tym działań mających na celu dostarczenie informacji, zajęcie się skupiskami występowania chorób rzadkich w danej populacji oraz wspieranie odpowiednich organizacji pacjentów; niniejsze rozporządzenie realizuje jeden z priorytetów określonych w tym programie działania.

W rozporządzenie przyjęto następujące postanowienia

1. Cel

Celem niniejszego rozporządzenia jest określenie wspólnotowej procedury oznaczania produktów leczniczych jako sieroce produkty lecznicze, a także zapewnienie zachęt dla prac badawczo-rozwojowych dotyczących sierocych produktów leczniczych oraz dla wprowadzania tych produktów na rynek.

2. Definicje
   - 2.1. „produkt leczniczy” oznacza produkt leczniczy przeznaczony do stosowania u ludzi, zgodnie z definicją podaną w art. 2 dyrektywy 65/65/EWG;
   - 2.2. „sierocy produkt leczniczy” oznacza produkt leczniczy oznaczony jako taki zgodnie z warunkami niniejszego rozporządzenia;
   - 2.3. „sponsor” oznacza osobę prawną lub fizyczną, prowadzącą działalność gospodarczą na terytorium Wspólnoty, starającą się o przyznanie oznaczenia danego produktu leczniczego jako sierocego produktu leczniczego, lub która takie oznaczenie już uzyskała;
   - 2.4. „Agencja” oznacza Europejską Agencję ds. Oceny Produktów Leczniczych.
3. Kryteria oznaczania
   - 3.1. Produkt leczniczy zostanie oznaczony jako sierocy produkt leczniczy, jeśli jego sponsor może wykazać:
     - 3.1.1. że produkt ten jest przeznaczony do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia stanu chorobowego zagrażającej życiu lub powodującej chroniczny ubytek zdrowia, występującej u nie więcej niż pięciu na 10 tysięcy osób we Wspólnocie w chwili gdy przedkładany jest wniosek, lub że jest on

przeznaczony do diagnozowania, zapobiegania lub leczenia stanu chorobowego zagrażającego życiu, poważnego lub chronicznego, występującego we Wspólnocie, i że bez odpowiednich zachęt nie wydaje się możliwe, aby wprowadzanie na rynek produktu leczniczego we Wspólnocie wygenerowało wystarczający zwrot niezbędnych inwestycji; oraz

3.1.2. że nie istnieje zadowalająca metoda diagnozowania, zapobiegania lub leczenia danego stanu chorobowego, oficjalnie dopuszczona na terytorium Wspólnoty, lub też, jeśli taka metoda istnieje, to produkt leczniczy przyniesie znaczące korzyści pacjentom cierpiącym na ten stan chorobowy.

4. Komitet ds. Sierocych Produktów Leczniczych

4.1. Zadania Komitetu to:

4.1.1. badanie wszelkich wniosków o oznaczenie produktu leczniczego jako sierocego produktu leczniczego, które będą mu przedkładane zgodnie z niniejszym rozporządzeniem;

4.1.2. doradzanie Komisji w zakresie ustanowienia i opracowania polityki dotyczącej sierocych produktów leczniczych dla Unii Europejskiej;

4.1.3. wspieranie Komisji w zakresie kontaktów międzynarodowych dotyczących sierocych produktów leczniczych oraz w jej kontaktach z grupami wsparcia pacjentów;

4.1.4. wspieranie Komisji w sporządzaniu szczegółowych wytycznych.

5. Procedura przyznania oznaczenia i usunięcia z rejestru.

6. Wyłączność obrotu na rynku

6.1. W przypadkach, gdy pozwolenie na dopuszczenie do obrotu w odniesieniu do sierocego produktu leczniczego zostaje wydana zgodnie z określonymi uregulowaniami prawnymi Wspólnota i Państwa Członkowskie przez okres 10 lat nie przyjmą innego wniosku o pozwolenie na dopuszczenie do obrotu, nie wydadzą pozwolenia, ani nie przyjmą wniosku o przedłużenie istniejącego pozwolenia, dla tego samego wskazania terapeutycznego, w odniesieniu do podobnego produktu leczniczego.

6.2. Okres ten może jednakże zostać skrócony do sześciu lat, jeżeli, pod koniec piątego roku, wykazane zostanie w odniesieniu do danego produktu leczniczego, że produkt jest zyskowny w takim stopniu, że utrzymywanie wyłączności na rynku nie jest uzasadnione.

7. Inne zachęty

7.1. Produkty lecznicze oznaczone jako sieroce produkty lecznicze na podstawie przepisów niniejszego rozporządzenia nadają się do zastosowania zachęt udostępnionych przez Wspólnotę oraz Państwa Członkowskie celem wspierania badań, opracowywania

i udostępniania sierocych produktów leczniczych, w szczególności wspomagania prac badawczych prowadzonych w małych i średnich przedsiębiorstwach, przewidzianych w programach ramowych na rzecz badań i rozwoju technologicznego.

7.2. Państwa Członkowskie przekażą Komisji szczegółowe informacje dotyczące wszelkich działań, jakie zostały przez nie wdrożone celem wspierania badań, opracowywania i udostępniania sierocych produktów leczniczych, lub produktów leczniczych, które mogą być oznaczone jako takie.

7.3. Komisja publikuje szczegółowy wykaz wszystkich zachęt udostępnionych przez Wspólnotę i Państwa Członkowskie celem wspierania badań, opracowywania i udostępniania sierocych produktów leczniczych. Wykaz ten będzie systematycznie uaktualniany.

XIV. Narodowy Program dla chorób rzadkich

1. Zarządzenie Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2008 roku w sprawie powołania Zespołu do spraw Chorób Rzadkich.

   Celem tego rozporządzenia jest powołanie Zespół do spraw Chorób Rzadkich, który będzie miał opiniodawczo – doradczy charakter. Prace Zespołu służyć mają dążeniu do zapewnienia dostępu do informacji, diagnostyki, terapii i opieki dla chorych na choroby rzadkie.

   Do zadań Zespołu należy:

   1.1. proponowanie kierunków polityki w zakresie opieki i terapii chorych na choroby rzadkie;

   1.2. opracowywanie i proponowanie rozwiązań opartych na dowodach naukowych, precyzyjnie określających zasady na jakich zapewnia się obywatelom równy dostęp do informacji, diagnostyki, terapii oraz opieki;

   1.3. opracowywanie opartych na dowodach naukowych przejrzystych kryteriów finansowania ze środków publicznych innowacyjnych technologii lekowych;

   1.4. prowadzenie działań służących i dążących do zapewnienia podstawowej i specjalistycznej opieki zdrowotnej chorym na choroby rzadkie, w szczególności poprzez wskazywanie właściwych rozwiązań problemów powstałych przy realizacji opieki i terapii chorych z chorobami rzadkimi;

   1.5. proponowanie rozwiązań służących i dążących do integracji systemu terapii i opieki nad chorymi na choroby rzadkie z ogólnym systemem opieki zdrowotnej;

   1.6. upowszechnianie wiedzy dotyczącej diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w opinii publicznej, w tym w szczególności w środowisku medycznym;

   1.7. wspieranie bezpiecznych i skutecznych metod leczenia w obszarze terapii chorób rzadkich;

   1.8. wspieranie racjonalizacji procesu terapii chorób rzadkich;

1.9. monitorowanie stosowania terapii chorób rzadkich;

1.10. współpraca ze środowiskami zainteresowanymi poprawą opieki i terapii chorób rzadkich, w tym z towarzystwami medycznymi, stowarzyszeniami pacjentów, organizacjami pozarządowymi prowadzącymi działania na rzecz ochrony zdrowia, producentami lub dostawcami sierocych produktów leczniczych stosowanych w terapii chorób rzadkich;

1.11. zapewnienie koordynacji międzyresortowej i międzynarodowej, w tym w szczególności z innymi państwami członkowskimi Unii Europejskiej, w zakresie realizacji polityki dotyczącej terapii i opieki nad chorymi na choroby rzadkie;

1.12. definiowanie, analiza oraz formułowanie zaleceń rozwiązywania bieżących problemów w realizacji polityki w zakresie opieki i terapii chorych na choroby rzadkie oraz realizacji podstawowej oraz specjalistycznej terapii i opieki chorych na choroby rzadkie;

1.13. opracowywanie diagnozy stanu terapii oraz podstawowej i specjalistycznej opieki zdrowotnej dla chorych na choroby rzadkie;

1.14. opracowywanie stanowisk lub rekomendacji odnośnie prac prowadzonych na forum Unii Europejskiej, a także zajmowanie stanowisk w sprawie dokumentów dotyczących chorób rzadkich przygotowywanych przez organy lub instytucje Unii Europejskiej;

1.15. opracowywanie informacji lub stanowisk dotyczących produktów leczniczych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich oraz przekazywanie ich Zespołowi ds. Gospodarki Lekami. Przekazywane informacje i stanowiska nie mają charakteru wiążącego i mogą być przez Zespół ds. Gospodarki Lekami nie uwzględnione;

1.16. proponowanie stanowisk, sprostowań i informacji przekazywanych mediom, z zakresu zagadnień objętych zadaniami Zespołu;

1.17. współpraca z Rzecznikiem Prasowym Ministerstwa Zdrowia w zakresie zagadnień objętych zadaniami Zespołu.

2. Struktura Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich (NPCR):

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich będzie narzędziem pozwalającym zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, wprowadzi systemowe rozwiązania problemów zdrowotnych i socjalnych tej grupy chorych.

2.1. Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich

2.1.1. Kodyfikacja chorób rzadkich,

2.1.2. Rejestr chorób rzadkich.

2.2. Diagnostyka chorób rzadkich

2.2.1. Upowszechnienie badań przesiewowych,

2.2.2. Upowszechnienie testów genetycznych,

2.2.3. Budowa Systemu Ośrodków referencyjnych.

2.3. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

2.3.1. Zwiększenie dostępności wysoko-specjalistycznej opieki medycznej

2.3.2. Zwiększenie dostępności terapii lekowych

2.3.3. Zwiększenie dostępności do drogich technologii

2.3.4. Poprawa systemu rehabilitacji

2.4. Zintegrowana pomoc socjalna dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

2.5. Informacja, nauka i edukacja w zakresie chorób rzadkich

2.5.1. Rozwój i wspieranie badań

2.5.2. Edukacja medyczna

2.5.3. Edukacja społeczna

2.6. Monitorowanie realizacji planu

W Polsce założenia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich opracowane zostały w procesie szerokich konsultacji w 2011 roku w ramach inicjatywy Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich, a następnie zostały przedstawione Zespołowi ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia.

Wg Sprawozdanie z realizacji komunikatu Komisji na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą oraz zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, do pierwszego kwartału 2014 r. 16 państw członkowskich wprowadziło krajowe plany lub strategie w dziedzinie chorób rzadkich. Siedem kolejnych znajduje się na zaawansowanym etapie opracowywania planów/strategii. Polska znajduje się wśród tych 7 państw.

3. Małopolska sieć współpracy w zakresie chorób rzadkich układu krążenia - rola konsultacji międzynarodowych

Grzegorz Kopeć, Piotr Podolec

Wprowadzenie

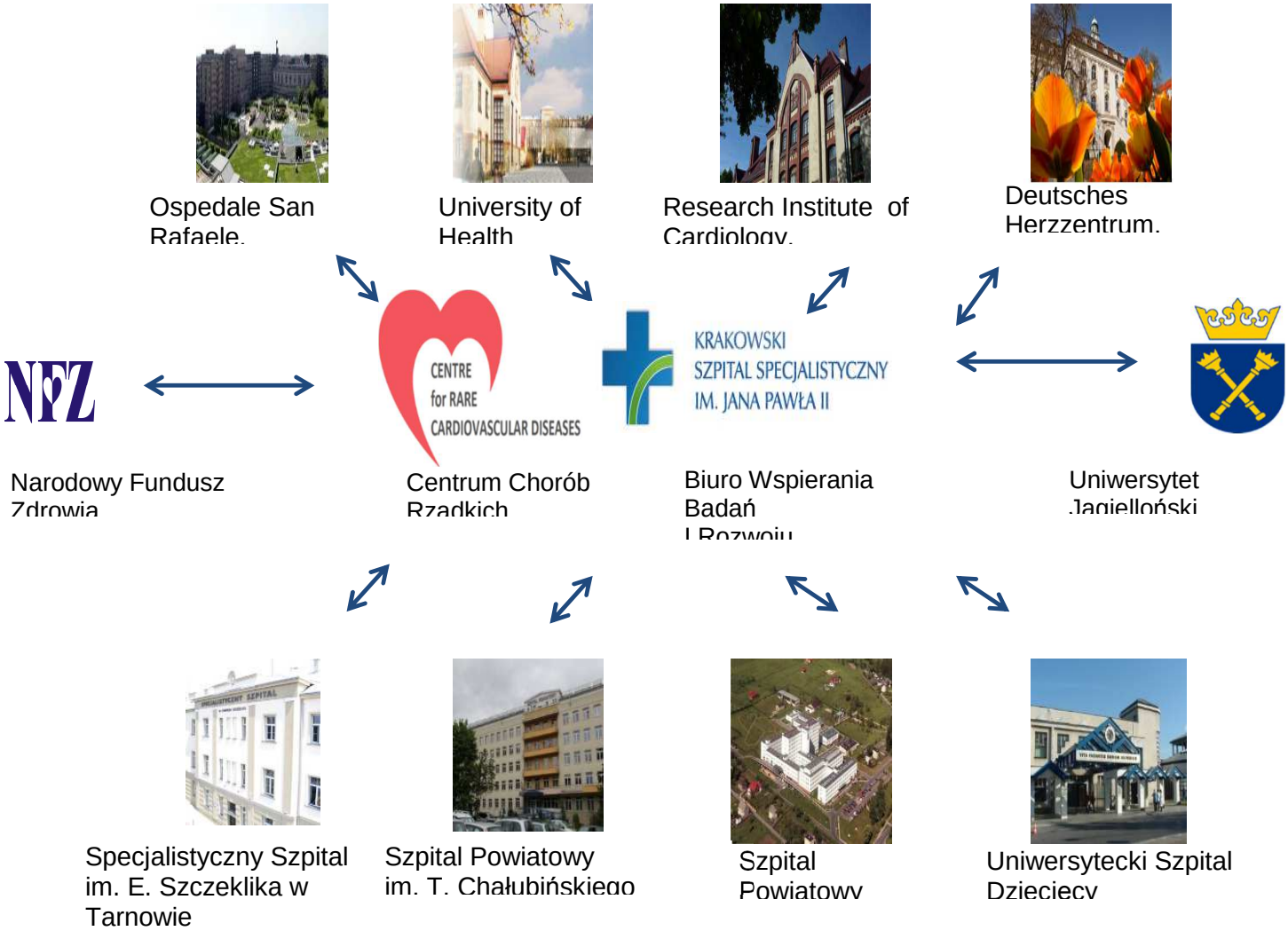
Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II (CRCD) to ośrodek kliniczny, w którym codziennie konsultowanych i leczonych jest kilkunastu pacjentów z rzadką chorobą układu krążenia. Niektórzy spośród nich wymagają jednak wnikliwych, wielospecjalistycznych konsultacji w celu ustalenia najbardziej odpowiedniej strategii leczenia. Bazując na wieloletniej współpracy z kardiologami i kardiochirurgami dziecięcymi Instytutu Pediatrii Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego przy finansowym i logistycznym wsparciu unijnych projektów pn. „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych" oraz „Rozszerzenie Europejskiej Sieci Współpracy w zakresie tzw. Sierocych Chorób Kardiologicznych", CRCD rozpoczęło, począwszy od 2011 roku, organizowanie kwartalnych spotkań konsultacyjnych, podczas których omawiane są najtrudniejsze przypadki pacjentów z sierocymi chorobami układu krążenia. W ramach tej inicjatywy nawiązano współpracę z szerokim gronem ekspertów z Polski i Europy, reprezentujących liczne dziedziny medycyny.

Europejska Sieć Współpracy

Liderem Europejskiej Sieci Współpracy i inicjatorem jej działań jest CRCD. Dołączyły do niej ośrodki referujące i referencyjne z Polski oraz z zagranicy. W ramach Programów pn. „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych" oraz „Rozszerzenie Europejskiej Sieci Współpracy w zakresie tzw. Sierocych Chorób Kardiologicznych" w skład Sieci weszły:

1. Specjalistyczny Szpital im. Edwarda Szczeklika w Tarnowie
2. Szpital Powiatowy w Chrzanowie
3. Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie-Prokocimiu
4. Szpital Powiatowy im. dr Tytusa Chałubińskiego w Zakopanem
5. Research Institute of Cardiology University of Latvia Pauls Stradins Clinical University Hospital
6. Lithuanian University of Health Sciences in Kaunas
7. Ospedale San Rafaele in Milan
8. Das Deutsche Herzzentrum in Berlin
9. Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum
10. Oddział Małopolski Narodowego Funduszu Zdrowia

Na rycinie 1. przedstawiono zasadę organizacji Sieci. W dolnej części ryciny znajdują się tzw. ośrodki referujące, które przeprowadzają podstawową diagnostykę kariologiczną w ramach własnych oddziałów kardiologicznych i internistycznych. W górnej części schematu znajdują się ośrodki międzynarodowe stanowiące bazę konsultacyjną dla CRCD. W środkowej części ryciny znajduje się CRCD działające w ramach Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego współpracujące z płatnikiem Oddziałem Małopolskim Narodowego Funduszu Zdrowia i Uniwersytetem Jagiellońskim stanowiącym bazę ekspertów z różnych dziedzin medycyny.



Ryc. 1. Europejska Sieć Współpracy w zakresie chorób rzadkich układu krążenia

W czasie trwania projektu przedstawiona Sieć rozszerzyła się o dodatkowe ośrodki z Polski i z zagranicy, w tym:

- Centro per le Malattie Genetische Cardiovascolari in Fondazione IRCCS, Policlinico San Mateo Pavia, Włochy
- ORPHANET, INSERN, Paryż, Francja

- Henri Mondore Clinic Universitaire Vasculaire Paryż, Francja
- University of Hull Hull, Wielka Brytania
- University of Southern California Los Angeles, USA
- Department of Paediatric Cardiology and Congenital Heart Defects, German Heart Centre Monachium, Niemcy
- Royal Infirmary Hospital Edinburg, Scotland, Edynburg, Szkocja
- Pulmonary Hypertension Centre, University of Bologna, Bolonia, Wochy
- The Heart Failure Department at at I.R.C.C.S. Policlinico San Donato Mediolan, Włochy
- Medical University of Vienna, Internal Medicine II, Division of cardiology, Wiedeń, Austria
- Cardiopatias Congenitas del Adulto, Hospital La Paz, Madryd, Hiszpania
- Deutsches Herzzentrum Berlin, Niemcy
- Klinik für Innere Medizine und Kardiolgie im Philips Universität, Marburg, Niemcy
- Inherited Cardiac Disease Clinic in the Heart Hospital, University College of London Londyn, Wielka Brytania
- Department of Internal Medicine III (Cardiology and Emergency Medicine), Landesklinikum St Poelten, Austria

Eksperci

Działanie Sieci Współpracy oparte jest o współdziałanie ośrodków referujących oraz ośrodków eksperckich. Z uwagi na fakt małego rozpowszechnienia chorób rzadkich, niejednokrotnie kilka przypadków w kraju, często konieczne było poszukiwanie ekspertów w różnych częściach Polski, Europy a także poza nią w tym w Stanach Zjednoczonych i Japonii. Pełną listę ekspertów przedstawiono w tabeli 1.

Tabela 1. Eksperci Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II

Eksperci Międzynarodowi/ International Experts
Ottavio Alfieri (IT), Ségolène Aymé (FR), Naser M. Ammash (US), Eloisa Arbustini (IT), Helmut Baumgartner (DE), Rimantas Benetis (LT), John GF Cleland (GB), Thomas Deneke (DE), Uri Elkayam (US), Egle Ereminiene (LT), Andrejs Erglis (LV), Nazzareno Galié (IT), Christa Gohlke-Bärwolf (DE), Roland Hetzer (DE), Ir ene Lang (AT), Hiromi Matsubara (JP), Skaidrius Miliauskas (LT), Deddo Moertl (A T), Mark Petrie (GB), Jolien W . Roos-Hesselink (NL), Aldis Rozenbergs (LV), Gerald Simonneau (FR), Henryk Siniawski (DE), Nika Skoro-Sajer (AT), Andris Skride (L V), Remigijus Zaliunas (LT)

Eksperci Krajowi

Kardiolodzy

Stanisław Bartuś, Jacek Białkowski, Elżbieta Biernacka, Zofia T. Bilińska, Piotr Bogacki, Leszek Bryniarski, Grażyna Brzezińska-Rajszys, Danuta Czarnecka, Marcin Demkow, Jacek S. Dubiel, Dariusz Dudek, Jarosław Drożdż, Artur Dziewierz, Anna Fijałkowska, Krzysztof Filipiak, Andrzej Gackowski, Grzegorz Gajos, Zbigniew Gąsior, Janusz Grodecki, Tomasz Grodzicki, Marta Hlawaty, Piotr Hoffman, Marianna Janion, Ewa Jankowska, Piotr Jankowski, Anna Kabłak-Ziembicka, Zbigniew Kalarus, Jarosław Kasprzak, Anna Klisiewicz, Monika Komar, Grzegorz Kopeć, Marcin Kurzyna, Władysława Kolasińska-Kloch, Kalina Kawecka-Jaszcz, Janusz Kleinrok, Marek Klocek, Ewa Konduracka, Małgorzata Konieczyńska, Magdalena Kostkiewicz, Artur Kozanecki, Jacek Legutko, Agata Leśniak-Sobelga, Michał Marchel, Ewa Mirek-Bryniarska, Tomasz Miszalski-Jamka, Katarzyna Mizia-Stec, Jadwiga Moll, Ewa Mroczek, Włodzimierz Musiał, Piotr Musiałek, Jadwiga Nessler, Bogdan Nessler, Maria Olszowska, Grzegorz Opolski, Tomasz Pasierski, Tomasz Pawelec, Paweł Petkow-Dimitrow, Piotr Pieniążek, Artur Pietrucha, Wojciech Płazak, Jakub Podolec, Piotr Podolec, Piotr Ponikowski, Piotr Pruszczyk, Tadeusz Przewłocki, Marek Rajzer, Tomasz Rakowski, Paweł Rubiś, Bożena Sobkowicz, Janina Stępnińska, Jakub Stępniewski, Danuta Sorysz, Katarzyna Stolarz-Skrzypek, Andrzej Surdacki, Małgorzata Szkutnik, Hanna Szwed, Piotr Szymański, Andrzej Tomaszewski, Lidia Tomkiewicz-Pająk, Adam Torbicki, Wiesława Tracz, Olga Trojnarska, Marcin Waligóra, Piotr Wilkołek, Katarzyna Włodarska, Beata Wożakowska-Kapłon, Andrzej Wysokiński, Krzysztof Żmudka.

Elektrokardiolodzy

Jacek Bednarek, Piotr Kułakowski, Jacek Lelakowski, Jacek Majewski, Barbara Małecka.

Ginekolodzy

Antoni Basta, Krzysztof Rytlewski

Kardiolodzy dziecięcy

Wanda Kawalec, Zbigniew Kordon, Jadwiga Moll, Andrzej Rudziński, Aldona Siwińska, Małgorzata Szkutnik, Lesław Szydłowski, Anna Turska- Kmieć, Bożena Werner

Nefrolodzy

Andrzej Kraśniak, Władysław Sułowicz, Tomasz Stompór

Diabetolodzy i endokrynolodzy

Alicja Hubalewska-Dydejczyk, Tomasz Klupa, Maciej Małecki.

Kardiochirurdzy dziecięcy

Janusz Skalski, Jacek Pająk, Jacek Kołcz, Bohdan Maruszewski, Tomasz Mroczek

Ortopedzi Piotr Kłosiński, Tadeusz Niedźwiedzki.
Kardiochirurdzy Krzysztof Bartuś, Andrzej Biederman, Bogusław Kapelak, Roman Pfitzner, Piotr Przybyłowski, Jacek Różański, Jerzy Sadowski, Robert Sobczyński, Bogdan Suder, Kazimierz Widenka, Jacek Wojarski, Marian Zembala
Hematolodzy Aleksander Skotnicki
Chirurdzy ogólni Andrzej Matyja
Anestezjolodzy Janusz Andres, Rafał Drwiła
Psycholodzy i psychiatrzy Dominika Dudek , Karolina Tolińska.
Pulmonolodzy Anna Prokop-Staszecka
Immunolodzy Janusz Marcinkiewicz, Jacek Musiał
Torakochirurdzy Krzysztof Bederski, Jarosław Kużdżał.
Statystyk Andrzej Sokołowski
Neurolodzy Agnieszka Słowik , Andrzej Szczudlik
Nauki podstawowe Tomasz Brzozowski, Stefan Chłopicki, Aldona Dembińska-Kieć, Tomasz Guzik, Ryszard Korbut, Piotr Laidler, Marcin, Majka, Janusz Marcinkiewicz, Marek Sanak, Ewa Stępień , Anetta Undas.

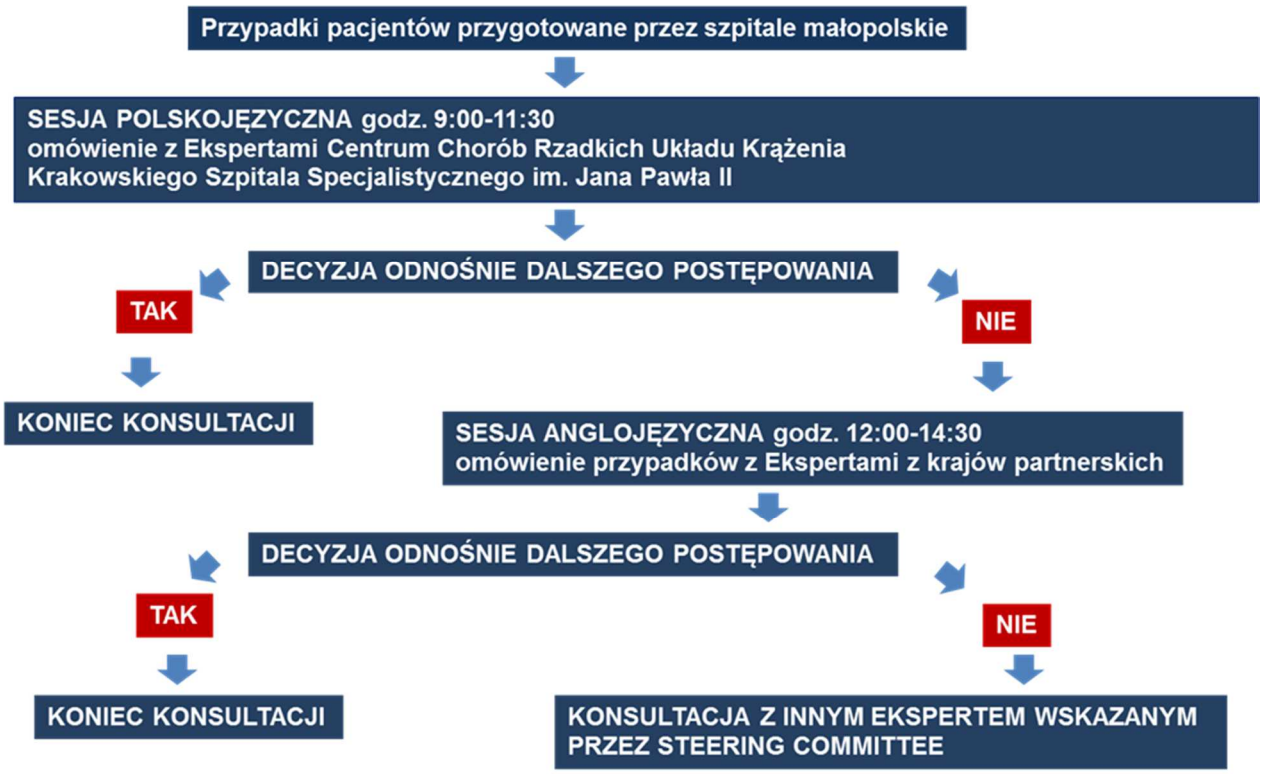
Konsultacje z ekspertami zaowocowały w czasie 4 lat trwania projektu wydaniem 545 pisemnych konsultacji. Działania te umożliwiły wypracowanie strategii leczenia dla najtrudniejszych chorych z rzadkimi chorobami kardiologicznymi. Opisy konsultowanych przypadków łącznie z wydanymi opiniami ekspertów następnie umieszczano na stronie internetowej CRCD - www.crcd.eu. Ponadto, najtrudniejsze przypadki na bieżąco publikowano na łamach czasopisma

Journal for Rare Cardiovascular Diseases (www.jrcd.eu), część umieszczono też w podręczniku pt. *Rare Cardiovascular Diseases. From classification to clinical examples* pod redakcją Piotra Podolca.
Pozyskiwanie ekspertów możliwe było dzięki aktywności zespołu CRCD, na które składały się
- sesje satelitarne w czasie Kongresów Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego
- Międzynarodowe Konferencje Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowie
- staże w ośrodkach eksperckich (2-4 tygodni).

Spotkania te wykorzystywano też do omawiania wybranych przypadków klinicznych, co do których nie podjęto ostatecznych decyzji w czasie spotkań kwartalnych.
Zespół CRCD służył wsparciem eksperckim jednostki obwodowe w czasie spotkań kwartalnych.

Telekonsultacje

W czasie trwania projektu odbyły się 22 spotkania konsultacyjne. Uczestniczyli w nim równoczasowo specjaliści zagraniczni oraz z innych ośrodków w Polce. Telekonsultacje odbywały się w profesjonalnej sali konferencyjnej mogącej pomieścić ponad 50 osób. Jest ona wyposażona w multimedialny sprzęt wysokiej jakości: wielofunkcyjne monitory, kamery cyfrowe, rzutniki, bezprzewodowe mikrofony, miksery audio, przenośne kontrolery i keypady, które umożliwiają prowadzenie płynnej rozmowy z partnerami z różnych miejsc świata. Wykorzystane zostało unikatowe oprogramowanie teleDICOM, spełniające rolę platformy internetowej, na której można prezentować dane medyczne tj. wyniki badań obrazowych tomografii komputerowej, rezonansu magnetycznego, echokardiografii, ekg, angiografii i innych oraz dokonywać wieloośrodkowej analizy w czasie rzeczywistym.
Każda sesja konsultacyjna składa się z dwóch części. W pierwszej (polskojęzycznej) oddziały referujące spotykają się na platformie internetowej z ekspertami CRCD pracującymi w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II. Część przypadków po dyskusji otrzymuje odpowiednie zalecenia co do diagnostyki i leczenia. Pozostałe przypadki kwalifikowane są do przedstawienia w czasie sesji międzynarodowej (anglojęzycznej). Jeśli konsultacja w czasie tej sesji nie daje rozwiązania problemu klinicznego zespół ekspertów CRCD zwraca się o dalszą konsultację do innych ekspertów. Na rycinie 2. przedstawiono schematycznie zasady organizacji telekonsultacji.



Ryc. 2. Organizacja wideotelekonferencji w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.

Organizacja ruchu chorych

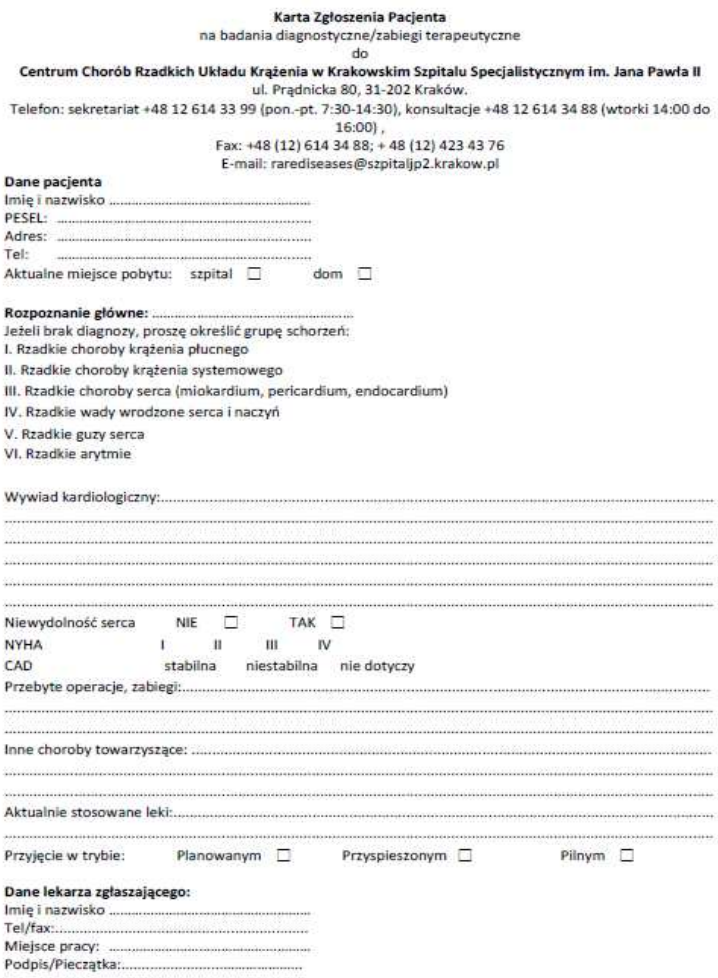
W związku z niepewnym rokowaniem lekarze opiekujący się pacjentami z chorobami rzadkimi układu krążenia powinni mieć ułatwiony dostęp do specjalistycznej porady. W związku z czym CRCD umożliwia kierowanie pacjentów w trybie przyśpieszonym na kilka sposobów.

Karta zgłoszeniowa, której wzór przedstawiono na rycinie umożliwia przesłanie informacji o pacjencie faksem lub pocztą elektroniczną. Konieczne jest podanie podstawowych danych osobowych pacjenta i lekarza kierującego oraz określenie istoty problemu zdrowotnego, celu przyjęcia oraz jego pilności. Karta zgłoszeniowa po dostarczeniu do sekretariatu CRCD jest przekazywana od razu koordynatorowi danego programu diagnostyczno-terapeutycznego.

Karta jest dostępna na stronie internetowej www.crcd.eu.

Możliwe jest również zgłoszenie pacjenta za pomocą internetowego systemu rejestracji pod adresem chorobyrzadkie.szpitaljp2. krakow.pl.

W przypadkach pilnych wskazany jest kontakt telefoniczny lekarza kierującego bezpośrednio z sekretariatem CRCD. W zależności od wskazań pacjent jest kierowany do Poradni CRCD lub na oddział Kliniczny. Na rycinie 4 przedstawiono organizacji ruchu chorych w ramach Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.



Karta Zgłoszenia Pacjenta
na badania diagnostyczne/zabiegi terapeutyczne
do
Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II
ul. Prądnicka 80, 31-202 Kraków.
Telefon: sekretariat +48 12 614 33 99 (pon.-pt. 7:30-14:30), konsultacje +48 12 614 34 88 (wtorki 14:00 do 16:00) ,
Fax: +48 (12) 614 34 88; + 48 (12) 423 43 76
E-mail: rarediseases@szpitaljp2.krakow.pl

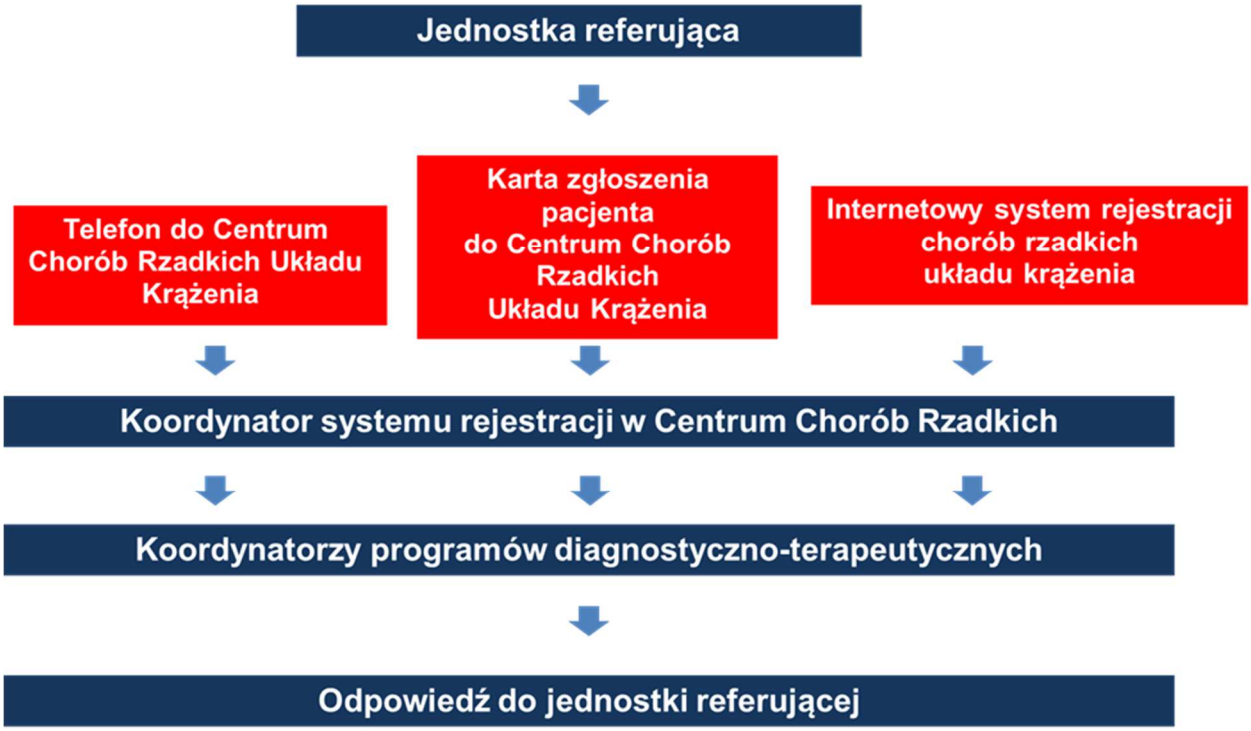
Dane pacjenta
Imię i nazwisko .....
PESEL: .....
Adres: .....
Tel: .....
Aktualne miejsce pobytu: szpital ☐ dom ☐

Rozpoznanie główne: .....
Jeżeli brak diagnozy, proszę określić grupę schorzeń:
I. Rzadkie choroby krążenia płucnego
II. Rzadkie choroby krążenia systemowego
III. Rzadkie choroby serca (miokardium, pericardium, endocardium)
IV. Rzadkie wady wrodzone serca i naczyń
V. Rzadkie guzy serca
VI. Rzadkie arytmie

Wywiad kardiologiczny:.....
.....
.....
.....
.....
.....
Niewydolność serca NIE ☐ TAK ☐
NYHA I II III IV
CAD stabilna niestabilna nie dotyczy
Przebyte operacje, zabiegi:.....
.....
.....
Inne choroby towarzyszące: .....
.....
.....
Aktualnie stosowane leki:.....
.....
Przyjęcie w trybie: Planowanym ☐ Przyspieszonym ☐ Pilnym ☐

Dane lekarza zgłaszającego:
Imię i nazwisko .....
Tel/fax:.....
Miejsce pracy: .....
Podpis/Pieczątka:.....

Ryc. 3. Karta zgłoszeniowa do Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.



Ryc. 4. Schemat organizacji ruchu chorych w ramach Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II

4. Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II - wyzwania i szanse dla placówki specjalistycznej.

Magdalena Kłapyta, Edyta Pagacz-Krawczyk, Agnieszka Piwowarczyk Bargieł, Anna Prokop-Staszecka, Wojciech Żołądek

Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia

Powołanie Jednostki

Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia zostało założone w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II w trakcie realizacji projektu pn. „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych" współfinansowanego ze środków Unii Europejskiej w ramach Małopolskiego Regionalnego Programu Operacyjnego (MRPO) na lata 2007-2013, Priorytet 8, Współpraca międzyregionalna, Działanie 8.2. Wzmocnienie pozycji Małopolski w europejskich sieciach współpracy. Wtedy już bowiem dostrzeżono konieczność powołania w Szpitalu odrębnej jednostki administracyjnej odpowiedzialnej za koordynowanie działań związanych z kompleksową opieką zdrowotną nad osobami cierpiącymi na sieroce choroby układy krążenia na terenie Małopolski. Dlatego też, wykorzystując bazę wiedzy i doświadczeń zgromadzonych przez personel Szpitala, podjęto formalne starania mające na celu utworzenie w Szpitalu odpowiedniej jednostki. Najpierw, na mocy uchwały Sejmiku Województwa Małopolskiego nr IX/143/11 z dnia 30 maja 2011 r. w/s przekształcenia poprzez rozszerzenie zakresu udzielanych świadczeń zdrowotnych, oficjalnie powołano w Szpitalu Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia (CRCD), a następnie Uchwałą Nr 1500/11 Zarządu Województwa Małopolskiego z dnia 08.12.2011 r. w sprawie nadania statutu Krakowskiemu Szpitalowi Specjalistycznemu im. Jana Pawła II w Krakowie wprowadzono CRCD do struktury organizacyjnej Szpitala. Za formalną datę rozpoczęcia działalności Centrum przyjmuje się dzień 01. marca 2012 r.

Utworzenie Centrum Rzadkich Chorób Układu Krążenia związane było z rozszerzeniem działalności medycznej Szpitala w zakresie chorób sierocych, czyli schorzeń zagrażających życiu lub znacznie upośledzających osoby chore, których rozpowszechnienie jest na tyle rzadkie, że ich diagnostyka i leczenie wymaga specjalnych i złożonych wysiłków. W chwili obecnej Centrum stanowi wiodący ośrodek w dziedzinie diagnozowania i leczenia rzadkich chorób układu krążenia w skali kraju i Europy. Centrum uzyskało miano desygnowanego ośrodka eksperckiego w dziedzinie sierocych chorób kardiologicznych nadawane przez ogólnoeuropejski portal informacyjny na tematy rzadkich chorób Orphanet. Dodatkowo, w skali kraju, Centrum jest liderem w sprawowaniu kompleksowej opieki nad chorymi z nadciśnieniem płucnym.

Cele i zadania Centrum

Celem utworzenia Centrum było stworzenie internetowej platformy wymiany wiedzy i doświadczeń na temat chorób rzadkich układu krążenia. Ważnym aspektem była także możliwość uzyskania w jednostce konsultacyjnej fachowych ekspertyz na temat trudnych przypadków rzadkich chorób kardiologicznych z możliwością oceny danego schorzenia przez osoby uznane za autorytety w europejskich ośrodkach specjalizujących się w dziedzinie sierocych chorób układu krążenia.

Zgodnie z Regulaminem Organizacyjnym Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II wśród głównych zadań Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia wymienia się:

1) diagnostykę i leczenie pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia,
2) współpracę z innymi ośrodkami w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia,
3) współpracę z lokalnymi oraz międzynarodowymi ekspertami,
4) opracowywanie algorytmów postępowania w chorobach rzadkich układu krążenia,
5) rozwój badań naukowych w dziedzinie chorób rzadkich układu krążenia,
6) kształcenie lekarzy Szpitala w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich układu krążenia,
7) rozpowszechnianie i promowanie wiedzy na temat chorób rzadkich układu krążenia w środowisku medycznym i społeczeństwie.

Ponadto jednym z zadań Centrum jest rozwój krajowych i międzynarodowych sieci współpracy w zakresie chorób rzadkich, a także utworzenie bazy danych chorób rzadkich układu krążenia.

Centrum działa na bazie poradni kardiologicznej oraz oddziałów szpitalnych Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II. Od początku swojej działalności pracownicy Centrum zdiagnozowali i leczyli kilkaset pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia, tj. rzadkie postacie nadciśnienia płucnego, rzadkie kardiomiopatie, zespół Marfana, Ehlersa – Danlosa, wrodzone wady serca, rzadkie arytmie, rzadkie choroby krążenia systemowego oraz rzadkie choroby układu krążenia w przebiegu chorób tkanki łącznej.

Centrum, poprzez swoją działalność, realizuje strategiczne cele rozwoju Województwa Małopolskiego poprzez zapewnienie wszystkim mieszkańcom Małopolski dostępu do opieki medycznej o wysokim standardzie, w szczególności usług wysokospecjalistycznych, promowanie wiedzy na temat wczesnej diagnostyki chorób rzadkich układu krążenia, kompleksowe leczenie oraz rozwój regionalnego systemu informacji.

Projekt „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. sierocych chorób kardiologicznych”

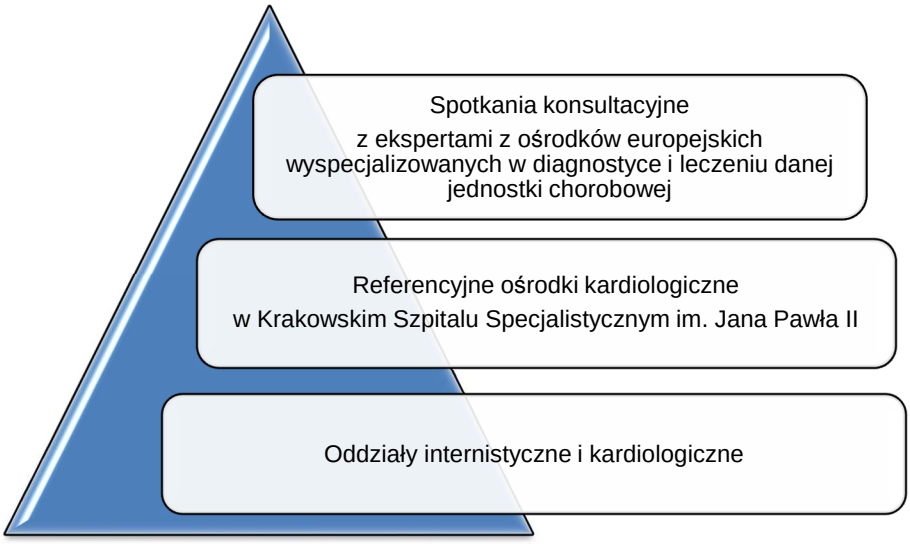
Cele i założenia projektu, podstawowe dane

Projekt pn. "Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych” chorób kardiologicznych" obejmował utworzenie przez Szpital europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych” chorób kardiologicznych we współpracy z dwoma partnerami zagranicznymi z krajów członkowskich UE: Pauls Stradins Clinical University Hospital w Rydze oraz z Lithuanian University of Health Sciences w Kownie. Tworzona w ramach projektu sieć miała charakter otwarty, dlatego niedługo po rozpoczęciu projektu do sieci stopniowo dołączały się kolejne jednostki. Ze środków projektu rozbudowano system zdalnych konsultacji medycznych o obsługę dodatkowych modalności DICOM, umożliwiających kwartalne spotkania beneficjenta oraz ekspertów z organizacji partnerskich na platformie internetowej z multimedialnym przekazem. Dzięki otrzymanym środkom europejskim możliwe również były bezpośrednie spotkania ekspertów z Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego z partnerami projektu podczas Zjazdów Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego, a także półroczne spotkania w ośrodkach lokalnych w Małopolsce jak i udział w konferencjach dotyczących Sierocych Chorób Kardiologicznych. W ramach projektu odbyły się także miesięczne staże w renomowanych ośrodkach europejskich, dzięki którym ich uczestnicy mieli możliwość poszerzenia wiedzy dotyczącej chorób rzadkich. Dużym wyzwaniem podjętym w ramach projektu było zorganizowanie międzynarodowej konferencji na temat Sierocych Chorób Kardiologicznych oraz zakończona sukcesem publikacja wyników projektu w formie skryptu opisującego przypadki chorób rzadkich przebadane, przeanalizowane i przedyskutowane w ramach projektu. Jednym z większych założeń zrealizowanych w projekcie było powstanie i prowadzenie strony internetowej dotyczącej rzadkich chorób serca oraz publikacja artykułów na stronie internetowej przez ekspertów w danej dziedzinie.

W projekcie zrealizowano także przeprowadzenie warsztatów, podczas których lekarzom przedstawiono zasady rozpoznawania chorób rzadkich oraz wskazano możliwości ich dalszego leczenia. Dzięki temu stworzona została również sieć konsultacyjno-szkoleniowa w postaci piramidy, której podstawę stanowią oddziały internistyczne i kardiologiczne w Małopolsce, jej poszczególne piętra - referencyjne ośrodki kardiologiczne w Szpitalu, a szczyt spotkania konsultacyjne z ekspertami z ośrodków europejskich wyspecjalizowanych w diagnostyce i leczeniu danej jednostki chorobowej (patrz: rys. 1).

Realizacja projektu niewątpliwie przyczyniła się do podniesienia konkurencyjności Małopolski jako europejskiego ośrodka zaawansowanej diagnostyki i leczenia sierocych chorób

serca, a edukacja kadr medycznych i wymiana doświadczeń w ramach stworzonej sieci konsultacyjnej pozwoliła na podniesienie kwalifikacji uczestników projektów, co z kolei wpłynęło na wyrównywanie szans w dostępie do diagnostyki i leczenia sierocych chorób kardiologicznych pacjentów z Małopolski i innych ośrodków europejskich.



Ryc. 1. Sieć konsultacyjno-szkoleniowa powstała w ramach projektu „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. sierocych chorób kardiologicznych"

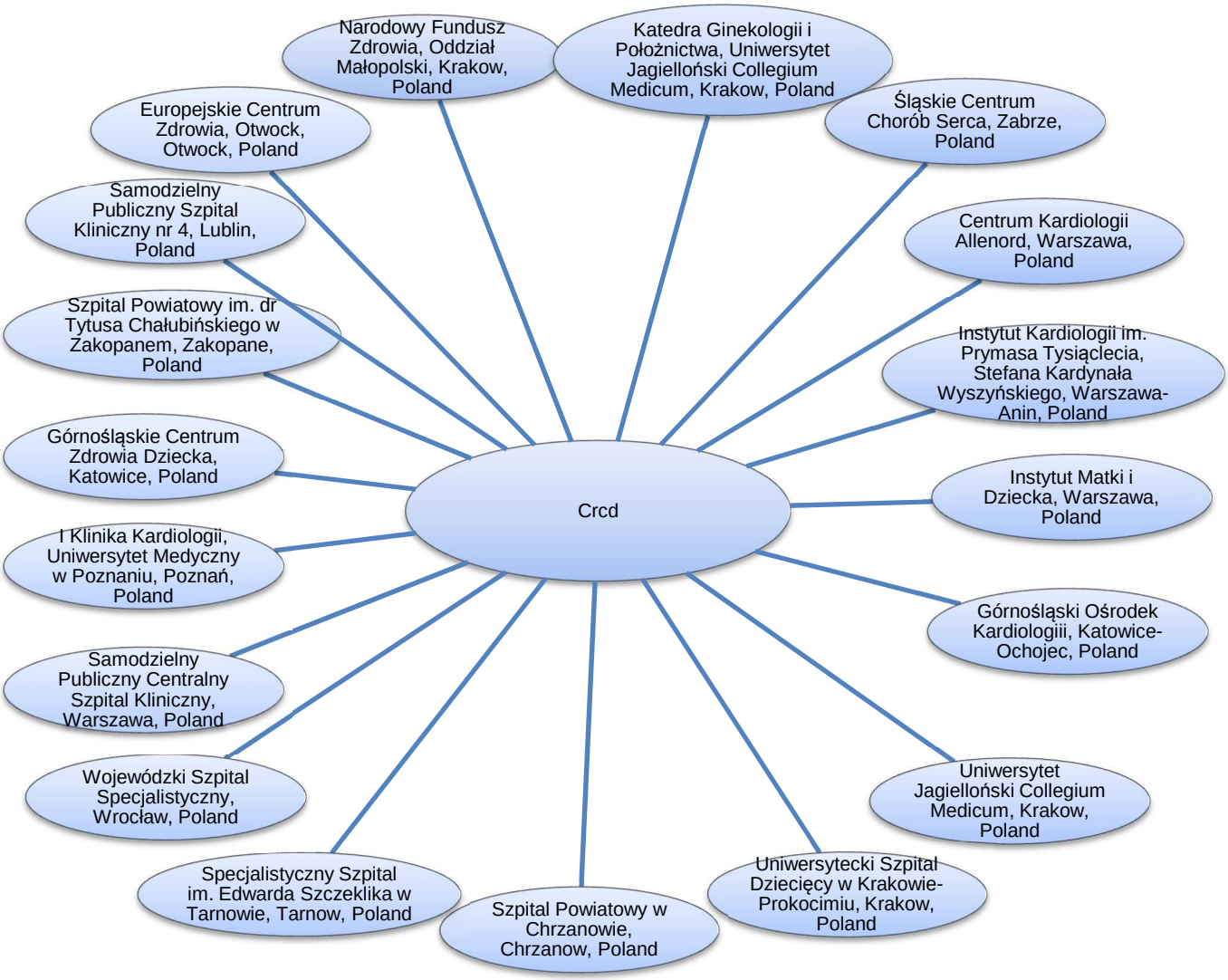
Sieć współpracy

Partnerzy oraz ośrodki konsultujące – krajowi i zagraniczni

Kompleksowe podejście do opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi układu krążenia wymagało współpracy z ekspertami z różnych dyscyplin. Dlatego Zespół Chorób Rzadkich Układu Krążenia podjął w ramach projektu pt.: „Utworzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. sierocych chorób kardiologicznych" starania dotyczące utworzenia sieci konsultacyjnej, skupiającej ekspertów z różnych ośrodków. Wdrożenie projektu umożliwiło więc utworzenie sieci wzajemnej współpracy między partnerami projektu tj. początkowo pomiędzy Litewskim Uniwersytetem Nauk Medycznych w Kownie na Litwie oraz Uniwersyteckim Szpitalem Klinicznym im. Pauls Stradnis w Rydze (Łotwa), a następnie z nowo nawiązanymi, niezwykle cennymi ekspertami z kluczowych ośrodków w dziedzinie chorób sierocych układu krążenia w Europie, tj. Uniwersytetem w Hull w Wielkiej Brytanii, Deutsches Herzzentrum w Berlinie, Ospedale San Raffaele w Mediolanie, Centrum Chorób Naczyń Płucnych w Bolonii oraz Centrum wrodzonych chorób układu krążenia w poliklinice San Mateo w Pavii we Włoszech, a także z pozostałymi ekspertami z innych ośrodków konsultujących.

W poniższych diagramach przedstawiono partnerów projektu wraz z ośrodkami konsultującymi – w podziale na partnerów międzynarodowych i krajowych.

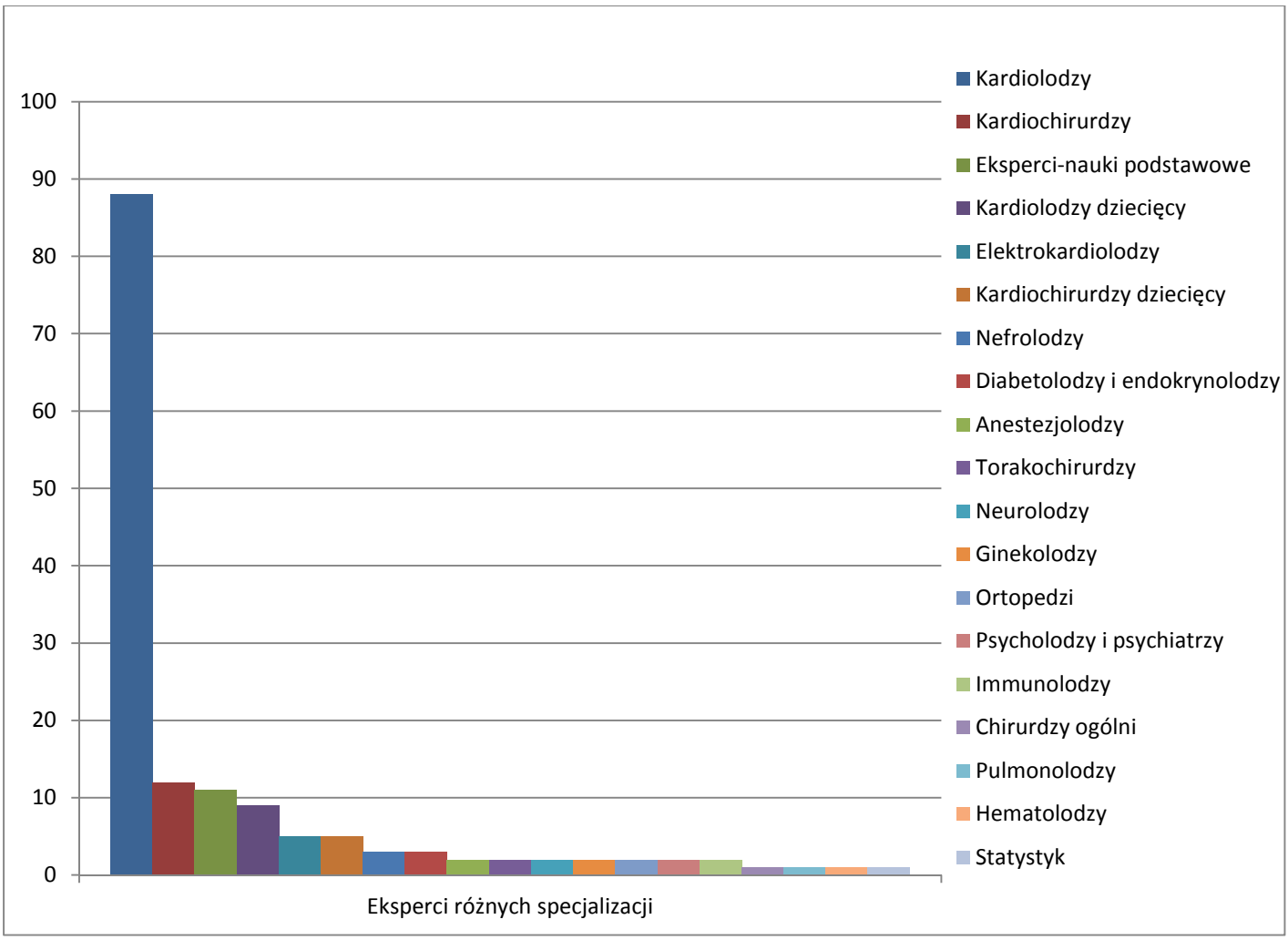
Ryc. 2. Partnerzy międzynarodowi



Ryc. 3. Partnerzy krajowi

Lekarze – krajowi i zagraniczni, specjalizacje

W diagnostykę i leczenie pacjentów z chorobami rzadkimi zaangażowani byli zarówno eksperci krajowi jak i spoza terenu Polski. Utworzona w ramach projektu sieć obejmowała 154 polskich konsultantów oraz 25 zagranicznych. W poniższym diagramie przedstawiono liczbę ekspertów rajowych w podziale na specjalizacje.



Ryc. 4. Liczba ekspertów krajowych w podziale na specjalizacje

Staże realizowane w projekcie

W ramach projektu przewidziana była edukacja kadry medycznej poprzez możliwość odbycia staży w cenionych ośrodkach europejskich. Dzięki wyjazdom stażowym znacznie zwiększyły się szanse na rozszerzenie sieci współpracy. Kadra Szpitala koordynowała organizację zagranicznych staży szkoleniowych w wiodących ośrodkach europejskich w dziedzinie nadciśnienia płucnego, kardiomiopatii, wad wrodzonych układu krążenia, inwazyjnej oraz nieinwazyjnej diagnostyki chorób rzadkich układu krążenia zarówno dla lekarzy Szpitala im. Jana Pawła II oraz dla ośrodków partnerskich. Przyczyniło się to do zdobycia doświadczeń klinicznych w zakresie postępowania z chorymi na rzadkie choroby serca, a także do podniesienia kwalifikacji lekarzy pracujących w ośrodkach będących partnerami sieci współpracy. Łącznie w ramach projektu zorganizowano 17 wyjazdów stażowych do Bolonii, Mediolanu, Marburga, Pavii, Madrytu, Berlina, Monachium, Londynu, Edynburga i Paryża. Na poniższej mapce zaznaczono państwa ośrodków partnerskich sieci współpracy, w których odbyły się wyjazdy stażowe w ramach projektu „Utworzenie europejskiej

sieci współpracy w zakresie tzw. sierocych chorób kardiologicznych" wraz z Polską – państwem wiodącym.

Ryc. 5. Państwa ośrodków eksperckich, w których odbyły się staże realizowane w projekcie

Konferencje i wydarzenia

W ramach realizacji projektu zorganizowano w Krakowie w dniu 06 czerwca 2011 r. uroczyste otwarcie i spotkanie Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia. Wspólnie z partnerami z Litwy i Łotwy Centrum zorganizowało dwie sesje poświęcone tematyce rzadkich chorób kardiologicznych w trakcie międzynarodowego kongresu Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego, które odbyły się w roku 2011 w Paryżu i 2012 w Monachium. Ponadto w ramach projektu została zorganizowana w 2012 r. w Krakowie I Międzynarodowa Konferencja Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia.

Ponadto w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II regularnie odbywają się spotkania z uczestnictwem ekspertów, lekarzy, stażystów i studentów medycyny, w trakcie których prowadzone są zdalne konsultacje pacjentów. Pozwalają one na prezentację i omówienie skomplikowanych algorytmów postępowania medycznego, ustalenie najlepszego trybu leczenia oraz analizę skutków każdej z alternatywnych terapii.

Wykonane zadania (modernizacja sali, system TeleDICOM, strona CRCD, klasyfikacja CRCD, folder, skrypt)

W Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II, przy wsparciu finansowym pochodzącym ze środków Unii Europejskiej, wykonano modernizację sali audiowizualnej. Poprzez

implementację systemu TeleDICOM oraz dzięki szerokiemu potencjałowi naukowemu pracowników możliwe było zbudowanie sieci innowacyjnej współpracy międzynarodowej, dzięki której powstało Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia.

W ramach realizacji projektu, Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II opracowało we współpracy z partnerami unikatową klasyfikację chorób rzadkich układu krążenia, w której wyróżniono:

Grupa I. Rzadkie choroby krążenia płucnego, np. tętnicze nadciśnienie płucne, zapalenia naczyń płucnych, tętniaki tętnic płucnych;

Grupa II. Rzadkie choroby krążenia systemowego, np. nadciśnienie tętnicze uwarunkowane monogenowo, zespół Marfana, zespół Ehlersa-Danlosa;

Grupa III. Rzadkie choroby serca (miokardium, pericardium, endocardium), np. zaciskające zapalenie osierdzia, niektóre kardiomiopatie rozstrzeniowe;

Grupa IV. Rzadkie wady wrodzone serca i naczyń, np. atrezja tętnicy płucnej, serce jednokomorowe;

Grupa V. Rzadkie guzy serca, np. myosarcoma;

Grupa VI. Rzadkie arytmie, np. zespół Brugadów;

Grupa VII. Inne rzadkie choroby układu krążenia.

Jednym z narzędzi wykorzystywanych w ramach realizacji zadań Centrum jest stworzona w 2011 r. strona internetowa CRCD, która odgrywa ważną rolę w rozpowszechnianiu wiedzy na temat chorób rzadkich. Pracownicy Centrum dołożyli starań, aby udostępnić na stronie internetowej opisy przypadków klinicznych omawianych podczas międzynarodowych kwartalnych videokonferencji, a także analizowanych podczas warsztatów CRCD na konferencjach ESC. W prezentacjach pacjentów cierpiących na rzadkie choroby sercowo-naczyniowe znajduje się krótki opis przypadku, wyniki badań diagnostycznych, a także przegląd piśmiennictwa. Raporty te przedstawiają opinie konsultantów i wnioski dotyczące podejścia diagnostycznego i leczenia. Na stronie regularnie umieszczane są informacje na temat działalności Centrum, organizowanych spotkań i konferencji oraz inne materiały dydaktyczne. Na stronie dostępna jest również funkcja „łatwe wyszukiwanie", która została oparta na nowej klasyfikacji chorób rzadkich układu krążenia.

Strona internetowa CRCD jest powiązana ze stroną internetową Journal of Rare Cardiovascular Diseases (www. jrcd.eu). Portal chorób rzadkich nadał Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II rangę desygnowanego ośrodka eksperckiego.

Na zakończenie realizacji projektu opracowano *Podręcznik chorób rzadkich układu krążenia*, a także folder promujący działalność CRCD. Podręcznik ten stanowi całościowe podsumowanie prac

ekspertów Centrum dotyczących analizy poszczególnych przypadków pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Publikacja Podręcznika dodatkowo przyczyniła się do rozpowszechnienia informacji na temat tzw. chorób sierocych, a także do edukacji kadr medycznych.

Projekt „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. 'sierocych' chorób kardiologicznych"

Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II - wyzwania i szanse dla placówki specjalistycznej

Projekt „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. 'sierocych' chorób kardiologicznych" jest realizowany przez Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II od 1 maja 2013 roku. Środki na wykonanie zaplanowanych zadań w ramach przedsięwzięcia przez Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia (dalej CRCD) pozyskane zostały z Małopolskiego Regionalnego Programu Operacyjnego na lata 2007-2013. Nowe wyzwania i cele w projekcie zaplanowano do realizacji dla międzynarodowego konsorcjum partnerskiego w składzie:

- Instytut Kardiologiczny w Klinicznym Szpitalu Uniwersyteckim im. Pauls Stradins w Rydze, Łotwa
- Litewski Uniwersytet Nauk Medycznych w Kownie, Litwa
- Szpital San Rafaele w Mediolanie, Włochy
- Niemiecki Instytut Serca w Berlinie, Niemcy
- Specjalistyczny Szpital im. Edwarda Szczeklika w Tarnowie
- Szpital Powiatowy w Chrzanowie
- Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie-Prokocimiu
- Szpital Powiatowy im. dr Tytusa Chałubińskiego w Zakopanem

Wśród najważniejszych działań, które zaplanowano na dwuletni okres realizacji projektu, należy wymienić:

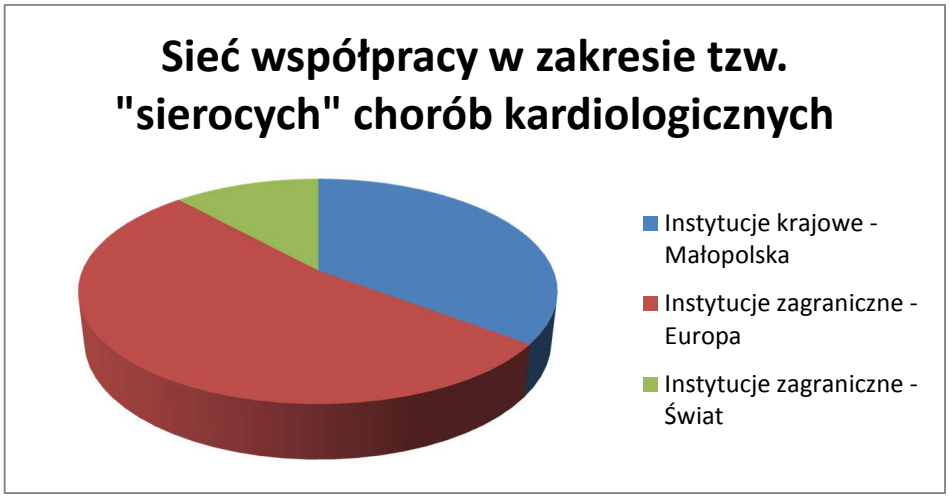
- organizację kwartalnych spotkań (telekonferencji) na platformie internetowej z udziałem renomowanych ekspertów;
- organizację sesji tematycznych dotyczących chorób sierocych układu krążenia podczas Zjazdów Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC);
- udział w konferencjach dotyczących chorób rzadkich;
- organizację międzynarodowej konferencji na temat chorób sierocych układu krążenia;

- staże w renomowanych ośrodkach zagranicznych zajmujących się problematyką chorób rzadkich układu krążenia;
- spotkania w ośrodkach lokalnych na terenie Małopolski;
- stworzenie "Modelu zarządzania ruchem chorych cierpiących na choroby rzadkie układu krążenia" we współpracy z małopolskim oddziałem Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ);
- stworzenie "Programu szkolenia z zakresu chorób rzadkich układu krążenia dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych;
- stworzenie informatycznego systemu rejestrów rzadkich chorób układu krążenia.

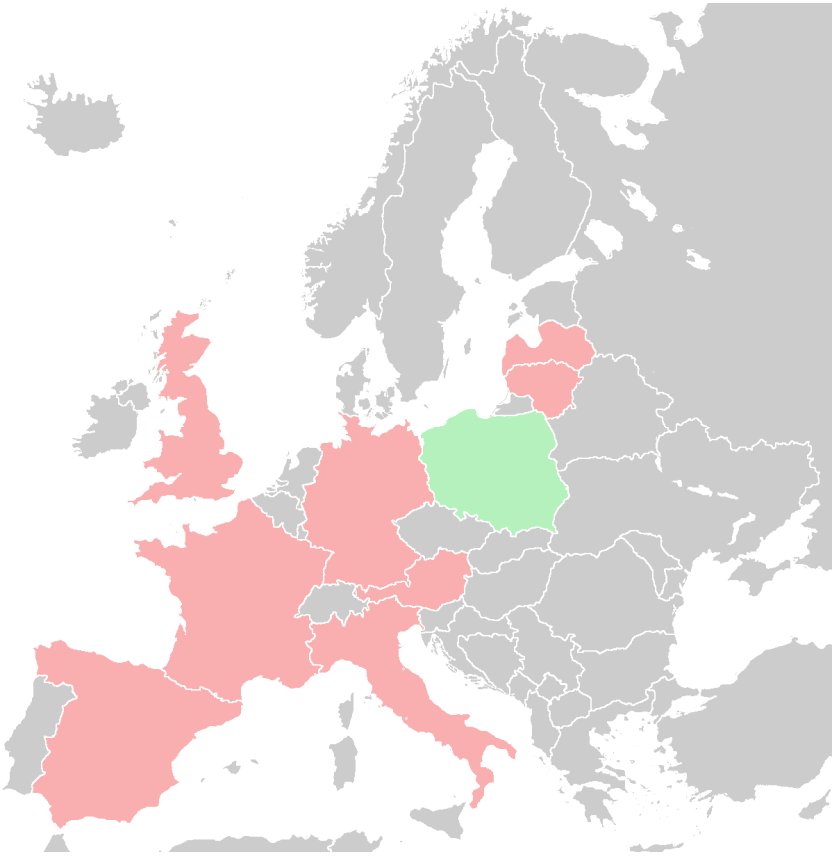
Sieć współpracy

Partnerzy oraz ośrodki konsultujące – krajowi i zagraniczni

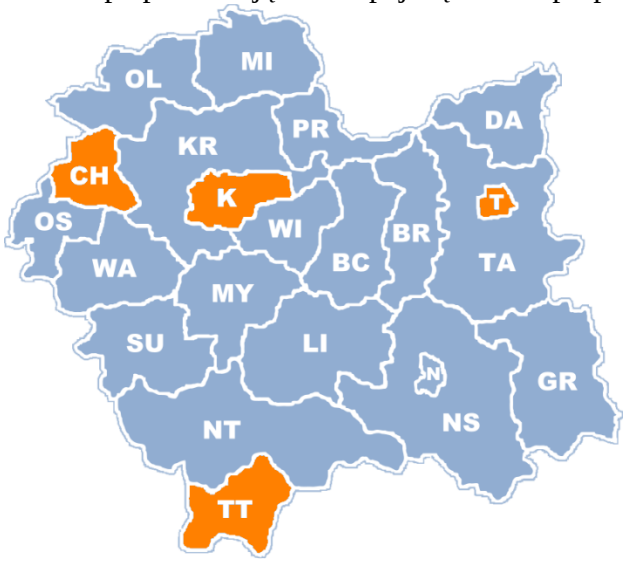
W projekcie pn. „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. ‘sierocych’ chorób kardiologicznych” uczestniczyli partnerzy projektu oraz ośrodki konsultujące przypadki rzadkich schorzeń układu krążenia. Zbudowana sieć współpracy obejmuje 25 uznanych ośrodków eksperckich, w tym: 19 instytucji zagranicznych z całego świata oraz 6 polskich jednostek partnerskich z województwa małopolskiego. Zagraniczne placówki, z którymi współpracuje CRCD, znajdują się w 11 krajach świata, z czego 9 w Europie oraz 1 w Stanach Zjednoczonych Ameryki oraz w Japonii. Polskie jednostki są zlokalizowane w 4 powiatach regionu Małopolski.



Ryc. 6. Instytucje współpracujące z CRCD



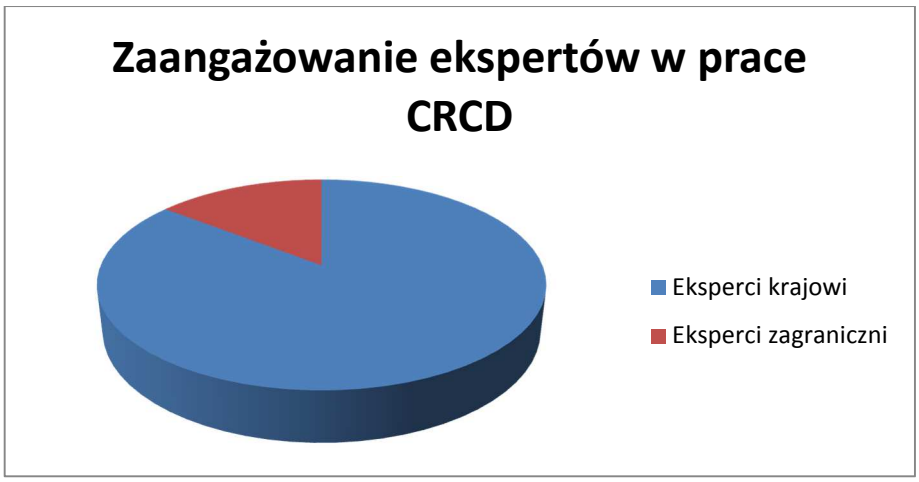
Ryc. 7. Mapa prezentująca europejską sieć współpracy



Ryc. 8. Mapa prezentująca małopolską sieć współpracy

Lekarze – krajowi i zagraniczni, specjalizacje

W pracach CRCD uczestniczy 180 lekarzy, przedstawicieli 21 różnych specjalizacji, w tym 26 zagranicznych ekspertów i 154 krajowych ekspertów.



Ryc. 9. Eksperci współpracujący z CRCD

Ryc. 10. Specjaliści współpracujący z CRCD

Konferencje i wydarzenia

Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy opierało się również na czynnej promocji prac Zespołu Projektowego w trakcie branżowych wydarzeń i konferencji, gromadzących ekspertów w zakresie rzadkich chorób kardiologicznych. W okresie realizacji projektu wyniki prac i realizacji zadań CRCD prezentowano w czasie 11 konferencji europejskich, organizowanych m.in. przez

Europejskie Towarzystwo Kardiologiczne (ESC), Europejskie Stowarzyszenie Przezskórnych Interwencji Sercowo-Naczyniowych (EAPCI) i inne europejskie stowarzyszenia zrzeszające specjalistów w zakresie chorób sierocych. Wśród tych wydarzeń warto zwrócić szczególną uwagę na takie wydarzenia jak:

ESC Congress 2013, ESC Congress 2014

EuroPCR Course 2013, EuroPCR Course 2014, EuroPCR Course 2015

Heart Failure Congress 2014, Heart Failure Congress 2015

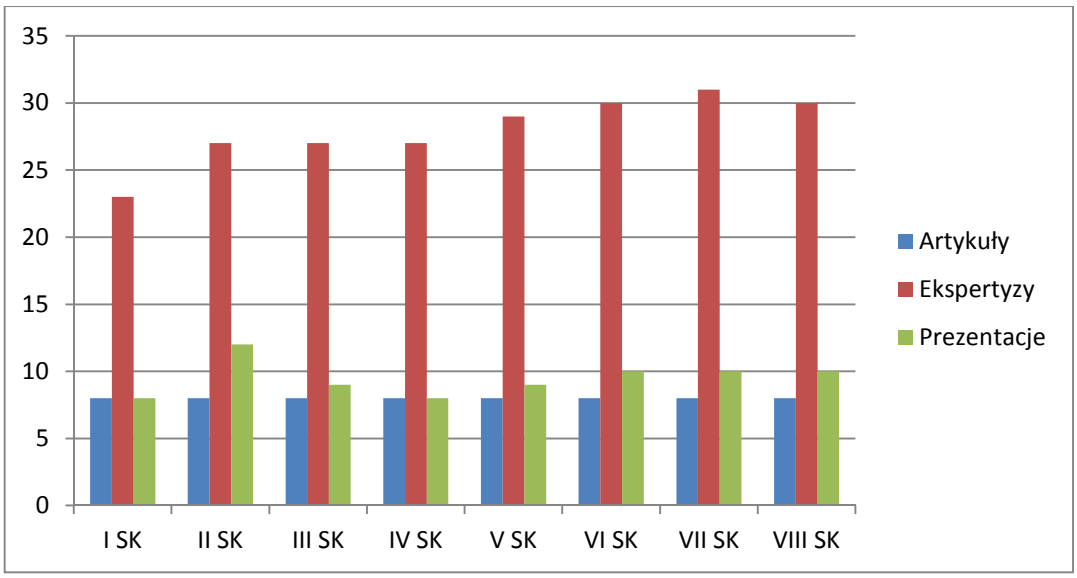
CPP 2014

EuroGUCH 2014

W ramach projektu pn. „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych" zorganizowano II Międzynarodową Konferencję Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia, spotkania w ośrodkach lokalnych na terenie Małopolski oraz spotkania kwartalne (telekonferencje) na platformie internetowej z udziałem renomowanych ekspertów. W trakcie dwuletniej realizacji projektu odbyły się:

- 1 międzynarodowa konferencja w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II,
- 4 spotkania półroczne w partnerskich ośrodkach w Zakopanem, Chrzanowie oraz w Tarnowie,
- 8 spotkań kwartalnych z wykorzystaniem platformy do telekonsultacji.

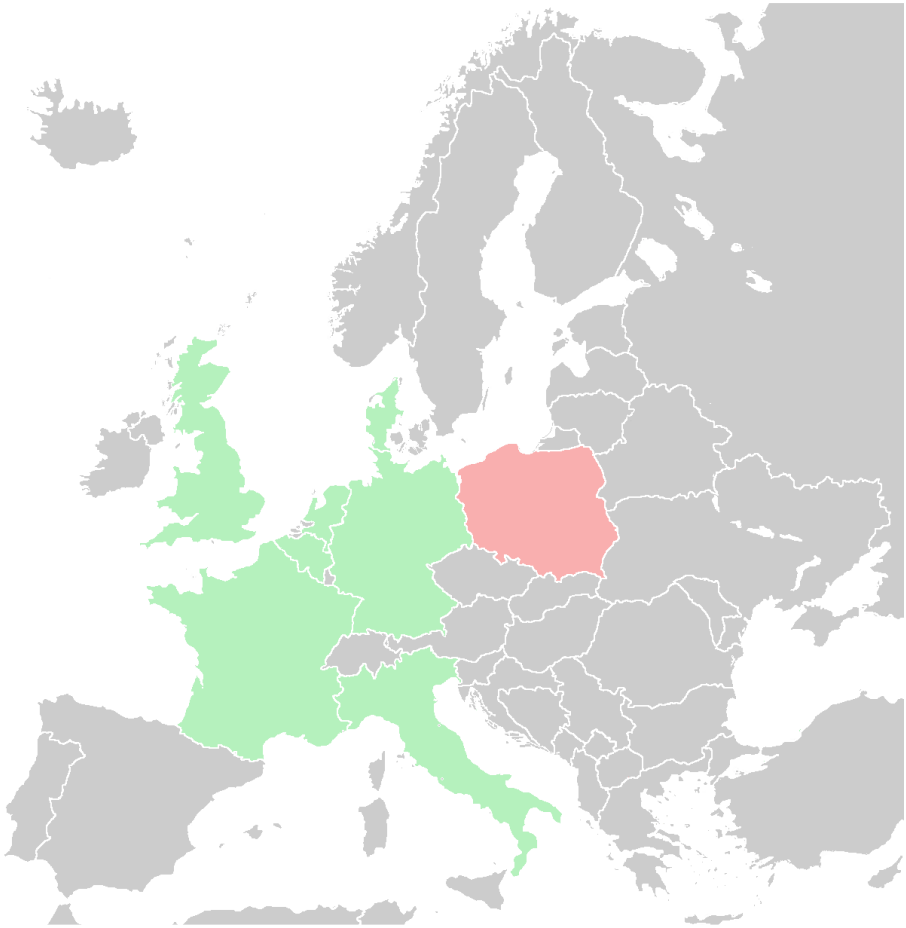
Poniższy wykres przedstawia liczbę prezentacji, artykułów oraz ekspertyz powstałych w ramach spotkań kwartalnych. Zespół CRCD wraz z ekspertami współpracującymi w ramach sieci współpracy łącznie opracowali 64 artykuły, 224 ekspertyzy oraz 76 prezentacji będących wynikiem telekonsultacji w zakresie rzadkich chorób kardiologicznych.



Ryc. 11. Prezentacje, artykuły oraz ekspertyzy w ramach spotkań kwartalnych

Staże realizowane w projekcie

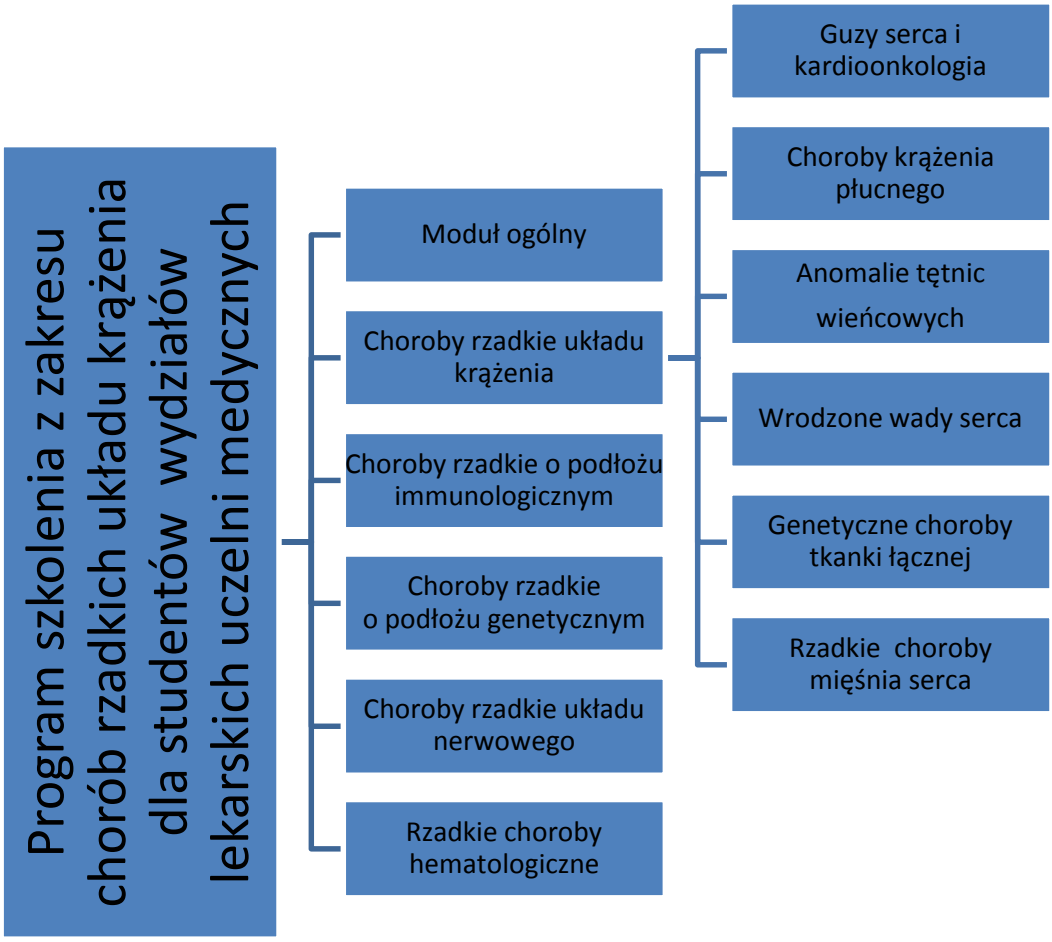
W związku z realizacją przez Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II projektu pn. „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych", w ramach którego przewidziana została organizacja szkoleniowych staży zagranicznych lekarzy, ogłoszone zostały dwie edycje wewnątrzszpitalnego konkursu o granty wyjazdowe. W dwuletnim okresie realizacji projektu, Komisja Konkursowa przyznała łącznie 13 staży w europejskich ośrodkach eksperckich, w tym 12 szkoleń zagranicznych dla pracowników Szpitala i 1 wyjazd szkoleniowy dla pracownika instytucji partnerskiej. Poniższa mapa prezentuje zróżnicowanie pod względem terytorialnym.



Ryc. 12. Mapa prezentująca zasięg terytorialny staży

Wykonane zadania w ramach projektu

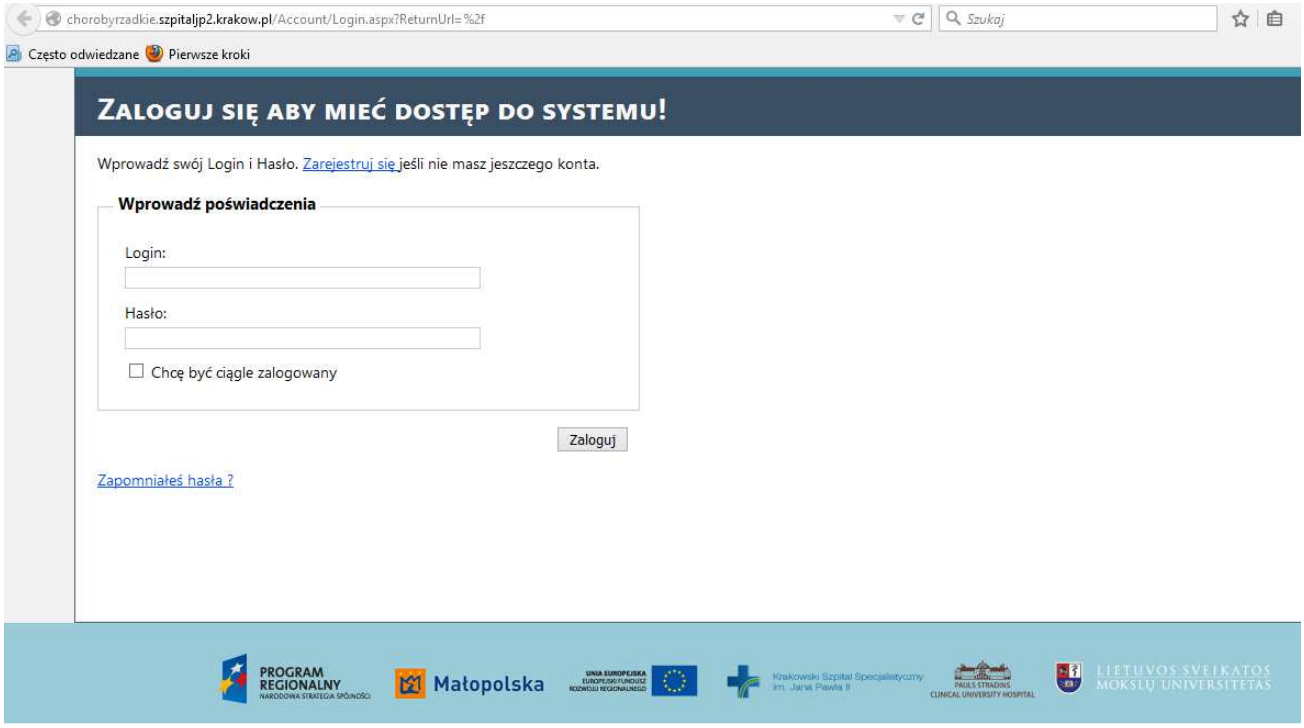
Wśród niezwykle ważnych zadań zrealizowanych przez Zespół Projektowy należy wymienić opracowanie "Programu szkolenia z zakresu chorób rzadkich układu krążenia dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych". Komitet Sterujący powołał interdyscyplinarny zespół ekspertów i naukowców z Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II, instytucji partnerskich oraz z 6 Katedr i Klinik Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum. W pracach wzięło udział 33 specjalistów w charakterze redaktorów, autorów, współautorów oraz recenzentów. Program szkoleń zawiera przegląd zaleceń Unii Europejskiej na temat wprowadzania systemów kształcenia w państwach starego kontynentu oraz przedstawia proponowany plan organizacji zajęć z zakresu chorób rzadkich dla studentów medycyny. W przygotowanym programie znajduje się 12 modułów, obejmujących następujące zakresy tematyczne:



Ryc. 13. Zakres tematyczny "Programu szkolenia z zakresu chorób rzadkich układu krążenia dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych"

Obok "Programu szkolenia z zakresu chorób rzadkich układu krążenia dla studentów wydziałów lekarskich uczelni medycznych" Zespół CRCD wraz ze specjalistami IT opracował informatyczny system rejestracji sierocych chorób kardiologicznych. Internetowa aplikacja jest narzędziem, z którego mogą korzystać lekarze z Małopolski, jak również innych regionów Polski. Poniżej opisany został organizacyjny schemat korzystania z systemu w kolejności wykonywanych działań:

1. Rejestracja na platformie i utworzenie konta w systemie
2. Wprowadzenie danych pacjenta dot. schorzenia i zakwalifikowanie go do jednej z grup chorób rzadkich w klasyfikacji CRCD.
3. Przekazanie danych do Koordynatora danej grupy chorób wraz z prośbą o konsultację w CRCD lub przyjęcia pacjenta w trybie ambulatoryjnym lub hospitalizacji w CRCD.
4. Kontakt Koordynatora danej grupy chorób z lekarzem kierującym i decyzja nt. podjęcia działań diagnostyczno-terapeutycznych.



Ryc. 14. Zrzut strony startowej systemu rejestracji sierocych chorób kardiologicznych

Obok przedstawionych zadań, które zrealizowano w ramach projektu pn. „Rozszerzenie europejskiej sieci współpracy w zakresie tzw. „sierocych" chorób kardiologicznych", należy wspomnieć również o działaniach promocyjnych upowszechniających rezultaty:

- rozbudowa strony internetowej Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w języku polskim oraz angielskim, m.in. rozbudowano podstronę „Centrum wiedzy" o nowopowstałe materiały dydaktyczne oraz informacyjne; w zakładce „Aktualności" publikowano informacje związane z bieżącymi wydarzeniami przewidzianymi w planie realizacji Projektu; zaktualizowano listę ekspertów, którzy włączą się w prace Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia;
- organizacja stoiska promocyjno – informacyjnego podczas obchodów Światowego Dnia Serca na terenie Małopolski;
- wydanie polsko-angielskiego foldera promocyjnego, w którym znalazło się podsumowanie prac CRCD w trakcie realizacji projektu;
- publikacja informacji o projekcie na stronie internetowej Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II.

****

Realizacja dwóch projektów w zakresie sierocych chorób kardiologicznych przez Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II to szereg wyzwań organizacyjnych dla Szpitala oraz jednostek uczestniczących w zaplanowanych zadaniach. Wśród nich znajdują się finansowe

zobowiązania w postaci finansowego wkładu własnego w projekty, które zostały poniesione przez Szpital. Ponadto współpraca instytucji międzynarodowych i krajowych wymaga sukcesywnej pracy oraz wspólnych kompromisów, po to, aby osiągnąć założone cele. Wśród widocznych rezultatów dla nauki, środowiska medycznego oraz jednostek zaangażowanych w powyższe projekty, należy podkreślić niezwykłą istotę powstałych szans na leczenie dla pacjentów, którzy cierpią na choroby rzadkie. Dla mnie jako Dyrektora specjalistycznej placówki medycznej, zwiększenie możliwości diagnostycznych oraz terapeutycznych dzięki realizacji projektów dofinansowanych ze środków unijnych jest nadrzędnym rezultatem tychże przedsięwzięć. Działalność Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia wpisuje się w motto Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II „Po pierwsze Pacjent".

5. Od technologii medycznej do jej finansowania. Rola Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Gabriela Sujkowska, Wojciech Matusewicz

W ostatnich latach wiele krajów rozwiniętych zostało skonfrontowanych z rosnącymi gwałtownie wydatkami na opiekę zdrowotną. Dane OECD za 2013r. pokazują, że w większości krajów zachodnich wynoszą one 8-16% PKB [1]. Zakładając, że ten wskaźnik będzie wzrastał w kolejnych latach, w dalszym ciągu nie pokryje to oczekiwań całego społeczeństwa.

Osiągnięcia współczesnej medycyny i jednocześnie starzejące się, wymagające leczenia społeczeństwo, większa zachorowalność i szybsza diagnostyka sprawiają, że koszty zapewnienia właściwego leczenia są tematem zarówno sporów jak i opracowań i analiz. Ponieważ wzrost wydatków w obszarze ochrony zdrowia często przekracza poziom wzrostu gospodarczego danego kraju, rządy zostały zobligowane do poszukiwania różnych środków równoważących, a tym samym wdrażania polityki mającej na celu kontrolowanie zarówno samej opieki zdrowotnej jak i wydatków na nią przeznaczanych [2, 3]. W ciągu ostatniej dekady, kraje europejskie – zwłaszcza kraje dotknięte światowym kryzysem finansowym – wdrożyły więc szereg narzędzi umożliwiające ograniczenie kosztów w sektorze opieki zdrowotnej, w szczególności zaś w obszarze rynku farmaceutycznego [2, 3].

Zadaniem decydentów w obszarze ochrony zdrowia jest zarówno obowiązek poprawy zdrowia publicznego (poprzez ułatwienie dostępu do potrzebnych terapii dla swoich obywateli) jak i potrzeba kontroli wydatków zdrowotnych – które w znacznej części są finansowane ze środków publicznych. Zadania te są na ogół sprzeczne i dlatego decyzje polityczne w obszarze ochrony zdrowia wymagają silnych kompromisów [3]. Inaczej mówiąc, decydenci muszą podejmować decyzje o włączeniu (lub wyłączeniu) konkretnej interwencji z finansowanego obszaru zdrowia publicznego w oparciu o racjonalne argumenty.

Bez wątpienia wyznacznikiem postępu współczesnej medycyny są innowacyjne terapie, które pozwalają na skuteczniejsze leczenie wielu wcześniej nieuleczalnych chorób. Osiągnięciem przełomu XX i XXI wieku są zarówno zaawansowane terapie w obszarze interwencji nielekowych: zabiegów, procedur chirurgicznych i terapii zaawansowanych (m.in. transplantacje narządów, wykorzystanie komórek macierzystych, implantacje biologicznych protez, terapia genowa, zastępowanie uszkodzonych tkanek produktami inżynierii genetycznej, somatyczna terapia komórkowa), telemedycyny, narzędzi diagnostycznych, jak również technologii lekowych. Zaawansowane terapie biotechnologiczne, zastępujące lub uzupełniające białka endogenne, stwarzając możliwości terapeutyczne niemożliwe do osiągnięcia w wyniku działania tradycyjnych leków opartych na syntezie chemicznej.

Rozważając możliwość finansowania nowych terapii, płatnicy i decydenci, mając świadomość iż budżety na ochronę zdrowia są ograniczone, chcą płacić za terapie skuteczne i bezpieczne, zachowując przy tym dyscyplinę finansową. Innowacyjnym, krótko obecnym na rynku technologiom medycznym muszą być zatem stawiane szczególnie wysokie wymagania.

Innowacje stanowią bez wątpienia ogromną szansę dla rządów, producentów i pacjentów – szczególnie w kontekście poprawy wyników zdrowotnych [4]. Zapewnienie wysokiej jakości leczenia poprzez zapewnienie dostępu do innowacyjnych technologii przy jednoczesnym efektywnym zarzadzaniu budżetami opieki zdrowotnej stanowi jednak ogromne wyzwanie.

Systemy refundacji w różnych krajach mają na celu określenie sposobów finansowania terapii ze środków publicznych, w szczególności mając na względzie możliwości płatnicze danego państwa, m.in. przy uwzględnieniu wielkość PKB i środków wydawanych na całą ochronę zdrowia. Te wymagania radykalnie różnią się między krajami, stąd też różnią się systemy refundacyjne (m.in. stosowane są w nich różne metody kontroli cen, które wpływają na poziom wydatków i cen m.in. leków w tych krajach).

System rejestracji i dopuszczenia do obrotu produktów leczniczych określa kryteria zezwalające na stosowanie leków (jak również wyrobów medycznych) w zarejestrowanych wskazaniach. Cała procedura rejestracyjna związana jest z koniecznością sprostania kosztochłonnym i czasochłonnym wymaganiom (m.in. rejestracyjne badania kliniczne, długi proces oceny i rejestracji). Zadaniem rejestracji jest przede wszystkim ochrona pacjentów przed nieskutecznymi terapiami, zagwarantowanie, że dopuszczony do obrotu lek jest bezpieczny i skuteczny. Musimy pamiętać, że proces rejestracji jest zupełnie różny i niezależny od publicznych decyzji finansowych. Proces oceny skuteczności przy procedurach rejestracyjnych powinien być oparty na badaniach klinicznych o wysokim poziomie wiarygodności, analizowanych zgodnie
z zasadami medycyny opartej na dowodach naukowych (ang. evidence based medicine, EBM). Wnioskodawca, ubiegający się o rejestrację musi przedstawić i dostarczyć dowody (w postaci wyników badań jakościowych, przedklinicznych i klinicznych), że produkt leczniczy spełnia wymagania odnośnie jakości, skuteczności i bezpieczeństwa.

Decyzja rejestracyjna opiera się na pozytywnym współczynniku korzyści do ryzyka (ang. benefit /risk ratio) – czyli stosunku wartości terapeutycznej do działań niepożądanych dla skuteczności, bezpieczeństwa i jakości farmaceutycznej danego leku. Jednakże, zgodnie z prawnymi wymaganiami, często wystarcza jedno badanie randomizowane (RCT) III fazy w porównaniu do placebo lub innej opcji by pokazać taką korzyść. W praktyce, najczęściej jest to badanie typu „non-inferiority", tj. stwierdzenie, iż „badany lek nie jest gorszy od standardu" – badanie takie jest wystarczające do oceny skuteczności i bezpieczeństwa. Badania typu „superiority", przedstawiające wyższość badanej substancji nad komparatorem zdarzają się rzadko, ale nie są też obowiązkowe. Co

więcej, znajdujemy przykłady rejestracji leków, dla których nie było konieczności przeprowadzania nowych badań, ale ewaluacja kliniczna opierała się wyłącznie na przeglądzie literatury i danych historycznych (często pochodzących z badań finansowanych ze środków publicznych) [5].

Dopuszczenie leku do obrotu zapewnia o jakości farmaceutycznej i adekwatnym stosunku ryzyka jego stosowania do korzyści jakie przynosi terapia. Musimy jednak pamiętać, że dopuszczenie np. leku do obrotu nie świadczy jeszcze, że lek jest przełomem biotechnologicznym. Co więcej, na etapie rejestracji nowych technologii. brak jest danych dla oceny efektywności praktycznej leku (ang. effectiveness), gdyż do tego konieczna jest znacznie dłuższa obecność na rynku i obserwacja pacjentów (m.in. badania postmarketingowe czy rejestrowe).

W przypadku refundacji leków (czy też terapii nielekowych), czyli decyzji o finansowaniu bądź współfinansowaniu terapii przez płatnika wymagania są znacznie wyższe niż przy dopuszczeniu do obrotu. Na tym etapie mamy już z reguły też znacznie więcej dowodów na faktyczną efektywność leku i dzięki temu niepewność oszacowań zwykle jest na tym etapie znacznie mniejsza.

Przy refundacji, decydenci potrzebują też znacznie więcej informacji. Przede wszystkim: jaka jest siła interwencji nowej terapii w porównaniu z opcjami terapeutycznymi (która z terapii jest bardziej efektywna i o ile przewyższa pozostałe)? która z ocenianych terapii jest bardziej opłacalna (o ile przewyższa pozostałe)? Jakie zmiany w budżecie płatnika spowoduje wprowadzenie nowej technologii?

Narzędziem, które ma za zadanie dać odpowiedź na te pytania jest ocena technologii medycznych (ang. HTA, health technology assessment).

Technologie medyczne obejmują m.in. leki, wyroby medyczne, procedury kliniczne, zabiegi chirurgiczne, prewencyjne programy zdrowotne jak i szereg innych świadczeń z zakresu opieki zdrowotnej. Ocena technologii medycznych (HTA) wyrosła na gruncie „napięcia" między nowymi i często kosztownymi technologiami medycznymi i ograniczonym budżetem opieki zdrowotnej. HTA działa jak swoisty "pomost" pomiędzy dowodami naukowymi i polityką refundacyjną [6]. Przede wszystkim dąży do zaangażowania szerokiej grupy interesariuszy (zwykle są to wszystkie strony zaangażowane w finansowanie, planowanie, zakup i inwestycje w opiece zdrowotnej). Zestawienie dostępnych, użytecznych i opartych o dowody naukowe informacji, ma doprowadzić do podejmowania wiarygodnych decyzji, opartych o naukowe argumenty, w odniesieniu do właściwego wykorzystanie technologii i wydajnej alokacji zasobów finansowych [6]. HTA nie jest jedną gałęzią wiedzy. Dyscyplina ta łączy wiedzę z zakresu m.in.: medycyny, epidemiologii, biostatystyki, ekonomii, prawa i etyki. HTA dostarcza naukowych podstaw do podejmowania racjonalnych decyzji dotyczących stosowania i finansowania świadczeń zdrowotnych. Jest multidyscyplinarnym procesem, który systematycznie bada techniczną wydajność, bezpieczeństwo, skuteczność kliniczną, efektywność, koszty, opłacalność, konsekwencje organizacyjne i społeczne, uwarunkowania prawne

i etyczne ocenianej technologii [7]. Oznacza to, że w procesie oceny, medyczne, społeczne, ekonomiczne i etyczne kwestie związane z wykorzystaniem technologii medycznej są oceniane w sposób systematyczny, przejrzysty i bezstronny [8, 9]. Należy podkreślić, że HTA musi wziąć pod uwagę wszystkie aspekty na które technologia może mieć wpływ, jak również wszystkie te , które bezpośrednio wpływają na ocenianą technologię.

Narzędzia analityczne z obszaru oceny technologii medycznych stosuje się w celu właściwego przedstawienia uzyskiwanych korzyści i wartości terapii. Jak wspomniano wyżej, HTA obejmuje swoim działaniem zarówno leki (w znamiennej większości) jak również procedury nielekowe. Wymagania są podobne, niemniej jednak ocena technologii nielekowych bywa znacznie trudniejsza. Oznacza to, że nie ma różnic jeśli chodzi o metodykę postępowania, ale ocena dotyczy niekiedy całych schematów postepowania, a dostępność danych, szczególnie klinicznych, bywa niezwykle ograniczona.

HTA jest silnym narzędziem, który ma pomóc przede wszystkim w kreowaniu polityki zdrowotnej. Analizy oparte o dowody naukowe mają za zadanie wskazać racjonalne argumenty do podjęcia konkretnych decyzji refundacyjnych.

Wiarygodność i bezstronność, a także zaangażowanie wszystkich kluczowych obszarów nauki sprawia, że wiele krajów rozwiniętych wdrożyło w proces decyzyjny narzędzie jakim jest ocena technologii medycznych.

Państwa europejskie, które obecnie korzystają z narzędzi HTA w podejmowaniu decyzji refundacyjnej to przede wszystkim Belgia, Dania, Szwecja, Holandia, Finlandia, Wielka Brytania, Irlandia, Portugalia, Norwegia, Estonia, Łotwa, Litwa, Niemcy, Węgry i Polska. W kilku innych krajach trwają prace zmierzające do wdrożenia narzędzi z obszaru HTA [2]. Metodyka i ogólne założenia HTA są spójne i zgodne z międzynarodowymi standardami, niemniej jednak każdy kraj, z uwagi na specyfikę regionalną, stosuje również pewne elementy w sposób bardzo zindywidualizowany. Ocena ekonomiczna jest na ogół częścią HTA, ale HTA zawiera więcej czynników w podejmowaniu decyzji niż tylko czynniki ekonomiczne. Dlatego ważne jest, aby pamiętać, że podejmowanie decyzji z wykorzystaniem HTA nie musi wiązać się wyłącznie z użyciem analiz ekonomicznych. Fundamentalnym założeniem HTA jest korzystanie z dowodów naukowych w odniesieniu do wyników zdrowotnych pacjentów w obszarze interwencji medycznych [10]. Oznacza to, że względna skuteczność i efektywność leku jest kluczowym elementem oceny. Na ogół HTA zawiera analizy finansowe, jednakże są one na różnym poziomie szczegółowości [10]. W niektórych krajach, gdzie HTA jest wykorzystywane do wspierania decyzji w obszarze opieki zdrowotnej, pacjenci i instytucje reprezentujące chorych są integralną częścią procesu oceny. Największe doświadczenie w tym obszarze ma brytyjski NICE (ang. National Institute for Health and Clinical Excellence). W idealnym otoczeniu prawnym i organizacyjnym, oceniane powinny być

wszystkie interwencje, jeszcze zanim wejdą do powszechnego stosowania. Praktyka bowiem pokazuje, że trudne jest wycofanie z użycia już obecnych technologii. W odniesieniu do leków, w wielu krajach przepisy refundacyjne są dosyć restrykcyjne, ale nie są powszechne w odniesieniu do urządzeń medycznych lub innych nie-farmaceutycznych interwencji. Nowe leki są refundowane ze środków publicznych, jeśli zostanie udowodnione zostanie ich bezpieczeństwo, skuteczność i opłacalność w porównaniu do istniejących opcji terapeutycznych stosowanych w tej samej chorobie. Natomiast nowe terapie np. chirurgiczne czy techniki zaawansowane mogą być wprowadzone bez wcześniejszego przeglądu doniesień naukowych [11]. Wydaje się jednakże uzasadnione, aby wszystkie innowacyjne metody leczenia również podlegały procesowi oceny technologii medycznych, z uwagi zarówno na bezpieczeństwo finansowe jak i przekazanie wiarygodnych informacji decydentom.

Jak zostało podkreślone, w odróżnieniu od etapu rejestracji, kiedy mamy do czynienia z terapiami dopiero pojawiającymi się na rynku, często przy tworzeniu dokumentacji farmakoekonomicznej, mamy do dyspozycji nowe źródła danych. Często dostępne są już dane umożliwiające praktyczną ocenę leku, tzw. populacyjną (ang. effectiveness), która w odróżnieniu od efektywności klinicznej (ang. efficacy) charakteryzuje się informacją uzyskaną dzięki rzeczywiste obserwacji pacjentów (m.in. poprzez badania porejestracyjne czy prowadzone rejestry chorych). Musimy pamiętać, że kluczowymi ograniczeniami badań klinicznych to często stosowane proste schematy terapeutyczne, wąski zakres stosowanych dawek, krótki czas obserwacji, małe zróżnicowanie wiekowe grupy, a przede wszystkim - wykluczenie chorób współistniejących i podawania innych leków. Badania efektywności praktycznej, przede wszystkim te oparte o rejestry chorych umożliwiają zbieranie jednolitych danych klinicznych w celu oceny określonych dla konkretnej populacji punktów końcowych. To umożliwia rzeczywistą ocenę skuteczności terapii. Dzięki dobrym badaniom rejestrowym, opartych na „real world data", z długim czasem obserwacji mogą być niezwykle istotnym narzędziem w ocenie technologii medycznych.

Zgodnie z międzynarodowymi standardami, HTA składa się z dwóch odrębnych i niezależnych procesów: oceny analitycznej (ang. assessment) oraz oceny wartościującej (ang. appraisal).

Pełna ocena technologii medycznej składa się z trzech spójnie powiązanych ze sobą analiz: analizy klinicznej (jaki jest stopień innowacyjności produktu, czy terapia wnosi dodatkową korzyść zdrowotną?), analizy ekonomicznej (czy koszt uzyskania tej dodatkowej korzyści jest akceptowalny?) oraz analizy wpływu na system ochrony zdrowia (jakie będą konsekwencje finansowe wprowadzenia nowej terapii, czy budżet ochrony zdrowia stać na jej sfinansowanie?).

W ocenie wartościującej pod uwagę brane są również aspekty pozanaukowe – w tym etyczne (m.in. leki sieroce, opieka paliatywna czy leczenie bólu), społeczne oraz priorytety zdrowotne. Leki sieroce najczęściej stanowią jedyną opcję terapeutyczną, skierowane są do małej populacji i to decyduje

o pozytywnie podjętej decyzji o refundacji, często pomimo kosztów niewspółmiernie wysokich do prezentowanych efektów zdrowotnych.

Analiza efektywności klinicznej uwzględnia wyniki zdrowotne ocenianej technologii medycznej, czyli jej skuteczność i bezpieczeństwo stosowania w określonym wskazaniu klinicznym w porównaniu do najważniejszych opcjonalnych sposobów postępowania. Analiza efektywności opracowywana jest zgodne z zasadami EMB „medycyny opartej na dowodach naukowych" i zawsze opiera się na systematycznym przeglądzie doniesień naukowych wyszukiwanych w bazach danych, rejestrach i innych źródłach informacji medycznej. Przegląd systematyczny to proces polegający na odnalezieniu i uwzględnieniu w analizie efektywności (lub ekonomicznej) wszystkich wiarygodnych badań klinicznych, które dotyczą tematu analizy. Kluczowymi etapami przeglądu jest sformułowanie pytania klinicznego według schematu PICO (ang. population, intervention, comparison, outcomes), opracowanie odtwarzalnej strategii wyszukiwania, przeszukanie wiarygodnych baz danych oraz ocena wiarygodności odnalezionych badań klinicznych i wnioskowanie na ich podstawie.

Formułując pytanie kliniczne i oceniając publikacje medyczne pod względem ich przydatności w prowadzonych analizach, istotny jest dobór właściwych, istotnych klinicznie punktów końcowych, czyli takich, które mają istotne znaczenie dla pacjenta (np. zgony, zachorowania bądź wyleczenia, jakość życia oraz działania niepożądane). Badania kliniczne, w których oceniano wpływ konkretnej terapii na występowanie istotnych punktów końcowych, dostarczają znacznie istotniejszych informacji niż te, w których uwzględniano wyłącznie tzw. zastępcze punkty końcowe, tzw. surogaty (np. stężenie kreatyniny w surowicy, poziom cukru, wzrost ciśnienia tętniczego). W przypadku, kiedy nie odnaleziono badań klinicznych z istotnymi punktami końcowymi, jako wyniki mogą być oceniane surogaty, niemniej musi istnieć ich udowodniony związek z pierwszorzędowymi punktami klinicznymi. Istotne jest, aby punkty końcowe odzwierciedlały medycznie istotne aspekty problemu zdrowotnego i umożliwiały wykrycie potencjalnych różnic między porównywanymi interwencjami.

Planując badanie kliniczne zakłada się, iż uzyskane wyniki będą nie tylko rzetelne i wiarygodne, ale również reprezentatywne dla całej populacji osób z danym schorzeniem. Oznacza to, że niepodważalne wyniki prawidłowo prowadzonego badania z udziałem kilkudziesięciu czy kilkuset osób przekładają się na całą populację chorych z daną chorobą[12]. Prawidłowa metodyka prowadzenia badania klinicznego pozwala uniknąć błędów podważających wiarygodność uzyskanych wyników[13]. Randomizowane, podwójnie zaślepione badania kliniczne (ang. Randomized Controlled Trial, RCT) charakteryzują się najwyższą jakością i mają możliwość dostarczyć najlepsze dowody dotyczące oceny skuteczności klinicznej leczenia [14, 15].

Jak już podkreślono, działanie leku może być badane w warunkach naturalnych (skuteczność praktyczna, effectiveness), jak i warunkach klinicznych (skuteczność kliniczna, efficacy).

W przypadku badania skuteczności klinicznej leku, wynik uzyskiwany jest w ściśle kontrolowanych warunkach próby klinicznej, natomiast dane o skuteczności praktycznej dotyczą efektów zdrowotnych uzyskiwanych w codziennej praktyce. W większości przypadków skuteczność kliniczna leków jest wyższa od skuteczności praktycznej, gdyż jak już zaznaczono, w tym pierwszym przypadku compliance (zgodność stosowania terapii z zaleceniami) jest wyższa niż w odniesieniu do praktycznego przyjmowania leków przez pacjentów.

Również precyzja wyników i niepewność oszacowań jest najczęściej niższa w przypadku oceny skuteczności praktycznej, stąd zawsze istnieje konieczność oceny skuteczności klinicznej. Ocena skuteczności zawsze wymaga odniesienia jej do oceny profilu bezpieczeństwa. Profil bezpieczeństwa wymaga często oceny nie tylko na podstawie badań eksperymentalnych, ale również obserwacyjnych, w tym rejestrów klinicznych.

Analiza ekonomiczna, będąca kolejnym kluczowym elementem procesu HTA, umożliwia porównanie alternatywnych terapii zarówno pod względem kosztów, jak i konsekwencji medycznych. Jednoczesne porównanie kosztów i konsekwencji zdrowotnych zapewnia informację, czy dodatkowe efekty zdrowotne uzasadniają wyższą cenę. Analizy ekonomiczne nie mają na celu wskazanie co jest najtańszą interwencją. Jeśli terapia ma udowodnioną wyższa skuteczność, ale wiąże się z wyższymi kosztami, może pozostać rozwiązaniem opłacalnym.

Istnieją cztery podstawowe rodzaje analiz ekonomicznych: analiza efektywności kosztów, użyteczności kosztów, kosztów i korzyści oraz minimalizacji kosztów. Zasady tego rodzaju ocen ekonomicznych są podobne. Różnica polega na sposobie w jakim wyrażone są wyniki. Analizy efektywności i użyteczności kosztów stosowane są zdecydowanie najczęściej. W metody oceny ekonomicznej dostępny też jest wybór alternatyw w odniesieniu do przyjętej perspektywy, identyfikacji, pomiaru i wyceny kosztów jak również identyfikacji, pomiaru i wyceny efektów a także analizowanych danych [16]

Celem oceny ekonomicznej jest uzyskanie jak największych korzyści zdrowotnych, w ramach ograniczonego budżetu. Analiza ekonomiczna jest „modelem" opartym na dowodach i założeniach. Efekty zdrowotne uwzględniane w analizach ekonomicznych w zależności od zastosowanej techniki analitycznej mogą być przedstawione w jednostkach naturalnych (np. odsetek wyleczeń, liczba zdarzeń, czas wolny od objawów choroby, zyskane lata życia LYG), w jednostkach użyteczności (np. lata życia skorygowane o jakość – ang. quality-adjusted life-year, QALY) lub w jednostkach monetarnych (w analizie kosztów korzyści).

Koszty uwzględniane w analizie farmakoekonomicznej to przede wszystkim koszty bezpośrednie medyczne związane ściśle z leczeniem (np. koszt leków, konsultacji lekarskich etc), koszty bezpośrednie niemedyczne (tj. inne koszty powstałe bezpośrednio w wyniku choroby lub jej leczenia, ale nie będące kosztami związanymi z leczeniem i procedurami medycznymi, np. koszty

transportu, koszty specjalnej diety), koszty pośrednie w obrębie sektora świadczeń zdrowotnych (np. dodatkowe koszty medyczne poniesione/ponoszone w czasie zyskanych lat życia lub generowane poza sektorem świadczeń zdrowotnych, będące efektem m.in. utraty produktywności wskutek nieobecności w pracy, zmniejszonej wydajności pracy, przedwczesnej umieralności) oraz koszty niewymierne (m.in. koszty związane z bólem i cierpieniem). W celu zestawienia kosztów i efektów zdrowotnych wykorzystuje się następujące typy analiz ekonomicznych: analiza kosztów choroby, analiza minimalizacji kosztów, analiza efektywności-kosztów, analiza użyteczności-kosztów, analiza wydajności kosztów, analiza kosztów-konsekwencji.

Najczęściej wykorzystywanym typem analizy jest analiza efektywności kosztów, a w ostatnim czasie, z uwagi na powszechne wykorzystanie QALY (także przy ocenie względem progów opłacalności) wzrasta popularność analizy użyteczności-kosztów. Tym samym, standardy HTA obejmują zwykle ocenę inkrementalnego współczynnika efektywności kosztów (ICER/ICUR ang. incremental cost-effectiveness/ cost-utility ratio) ocenianej terapii w porównaniu do istniejących opcji terapeutycznych. Najprościej mówiąc, ICER odpowiada na pytanie ile kosztuje uzyskanie jednostki dodatkowego efektu zdrowotnego, w wyniku zastąpienia leczenia standardowego (komparatora) nowym (ocenianym) lekiem

ICER obliczamy dzieląc różnicę kosztów przez różnicę efektów zdrowotnych porównywanych interwencji:

$$ICER = \frac{\textbf{koszt}\text{ leczenia ocenianym lekiem } - \textbf{koszt}\text{ leczenia komparatorem}}{\textbf{efekt}\text{ leczenia ocenianym lekiem } - \textbf{efekt}\text{ leczenia komparatorem}}$$

Rok życia skorygowany jakością jest jednostką wyniku w analizie użyteczności kosztów. Umożliwia jednoczesne uwzględnienie poprawy ilościowej (wydłużenie życia) i jakościowej (poprawa jakości życia). Pozwala porównywać opłacalność różnorodnych interwencji, stosowanych w różnych obszarach opieki zdrowotnej (np. zabieg chirurgiczny z terapia innowacyjnym lekiem) 1 QALY = 1 rok życia w pełnym zdrowiu. Użyteczność wyniku zdrowotnego/stanu zdrowia jest oceniana na podstawie pomiaru preferencji w skali, w której 0 = zgon, 1 = pełne zdrowie.

Progi opłacalności (efektywności kosztowej) występują w wielu krajach, najczęściej przyjmują formę „umowną", bez regulacji w aktach prawnych. Stanowią też kwestię kontrowersyjną i dyskusyjną, szczególnie kiedy oczywistym jest, że wysoki koszt innowacyjnych terapii i niewielki efekt kliniczny wskazują, że terapia nie będzie „opłacalna". Niemniej jednak, Polska jest jednym z nielicznych państw, który taki zapis umieściło w powszechnie obowiązujących przepisach prawa. Zgodnie z zapisami ustawy o refundacyjnej wysokość progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia

skorygowanego o jakość, ustala się w wysokości trzykrotności PKB per capita. Obecnie wartość ta wynosi ok. 120 000. Tym samym kwota ta powinna być stosowana w analizach ekonomicznych jako punkt odniesienia dla oszacowania kosztu uzyskania dodatkowego QALY, wynikającego z zastąpienia technologii opcjonalnych.

Ocena ekonomiczna jest coraz częściej używana jako baza informacyjna dla decyzji określania priorytetów w zakresie polityki zdrowotnej. Jednocześnie nie ma wypracowanych norm i wskaźników dla wartości, które powinny być zmaksymalizowane w tym podejściu.

Celem ostatniej z kluczowych analiz, tj. analizy wpływu na budżet płatnika (ang. budget impact analysis, BIA) jest określenie konsekwencji finansowych wprowadzenia nowej technologii lekowej w systemie ochrony zdrowia w danym kraju. BIA pozwala na oszacowanie jak zmiany spowodowane wprowadzeniem do refundacji nowej technologii lekowej wpłyną na ogólne wydatki z budżetu ochrony zdrowia, co z kolei wspomaga racjonalne gospodarowanie ograniczonymi środkami w sektorze. Przy ustalaniu zasad finansowania określonej technologii medycznej bierze się pod uwagę nie tylko cenę produktu, ale także wpływ zastosowania danej technologii na organizację udzielania świadczeń zdrowotnych oraz aspekty etyczne i społeczne. Warto podkreślić fakt, iż BIA jest nie tylko wymaganą prawem analizą dla regulatora, ale może być również bardzo ważnym narzędziem wspomagającym podjęcie decyzji cenowej przez producenta oraz przygotowanie przez niego racjonalnej strategii cenowej i refundacyjnej.

Zgodnie z polskim prawodawstwem, decyzje o finansowaniu poszczególnych terapii ze środków publicznych podejmowane są przez Ministra Zdrowia. Jednocześnie kluczową instytucją merytoryczną mającą znaczący wpływ na to, jakie technologie medyczne, tj. świadczenia zdrowotne, wyroby medyczne i leki będą powszechnie dostępne dla pacjentów w Polsce, jest Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT).

Obowiązująca od stycznia 2012 r. ustawa o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, wprowadziła transparentne zasady i wytyczne dotyczące procedury oceny i finansowania leków ze środków publicznych. Zgodnie z zapisami ustawy, producent jest zobligowany do przygotowania i dostarczenia Ministrowi Zdrowia kompletnej dokumentacji farmakoekonomicznej (raporty HTA) dla leku ubiegającego się o refundację. Wszystkie produkty lecznicze podlegają takiej samej procedurze oceny i ustalania ceny, ustawodawca w żaden sposób nie zmniejszył ani zwiększył wymagań względem poszczególnych obszarów. Również świadczenia nielekowe podlegają procesowi oceny technologii medycznych (w oparciu o inne przepisy, tj. ustawę o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych). Tym samym każde nowe świadczenie, które jest rozważane w kontekście jego finansowania ze środków publicznych musi przejść ocenę kliniczną, ekonomiczną i finansową. Dzięki temu Minister Zdrowia uzyskuje dostęp do racjonalnych argumentów do podjęcia

decyzji w kontekście finansowania ze środków publicznych poszczególnych świadczeń. Naukowe podstawy, uzasadniające podejmowane przez niego działania są gwarancją stabilności budżetu płatnika publicznego.

Pomimo wielu wad i częstej krytyki (m.in. dotyczących metody obliczania OALY, stosowanej w ekonomicznych analizach kosztów–użyteczności, akcentujących i podkreślajacych korzyści, zupełnie nie doceniając potrzeb), narzędzie jakim jest ocena technologii medycznych umożliwia racjonalizację działań i wyklucza wpływ wielu niekorzystnych czynników, minimalizując jednocześnie ryzyko podjęcia błędnej decyzji. Stąd też, jak już zostało wcześniej powiedziane HTA jest w wielu krajach podstawą podejmowania decyzji w zakresie ochrony zdrowia, w tym decyzji refundacyjnych. Związane jest to m.in. z koniecznością prawidłowej alokacji środków czy też ustalaniem cen leków i wyceny świadczeń zdrowotnych,

Wnioski z analiz ekonomicznych (np. efektywności kosztów czy użyteczności kosztów) odgrywają wiec kluczową rolę przy podejmowaniu decyzji alokacyjnych (refundacyjnych), po określeniu opłacalności względem zróżnicowanych pomiędzy krajami progów (stosunek kosztu do uzyskiwanych efektów zdrowotnych).

We współczesnym świecie szybkiego postępu nauki, rozwijającej się medycyny, dokonań biotechnologii i inżynierii genetycznej w zakresie nowoczesnych technologii, pojawia się kwestia sposobu zapewnienia społeczeństwom dostępu do innowacyjnych terapii. HTA jest narzędziem, który ma pomóc przede wszystkim w kreowaniu polityki zdrowotnej.

Celem HTA jest wskazanie wiarygodnych informacji o bezpieczeństwie, skuteczności i efektywności kosztowej terapii oraz przekazanie informacji czy leczenie powinno być finansowane w danym systemie opieki zdrowotnej, a jeśli tak to dla których pacjentów (często dla zdefiniowanych subpopulacji w ramach podtypu danej choroby). Również jak długo pacjenci takie leczenie powinni otrzymywać?

Analizy oparte o dowody naukowe mają za zadanie wskazać racjonalne argumenty do podjęcia konkretnych decyzji refundacyjnych. Innymi słowy, HTA dostarcza naukowych podstaw do podejmowania racjonalnych decyzji dotyczących stosowania i finansowania świadczeń zdrowotnych. Jest tym samym obiektywnym narzędziem, które pozwala wnioskować na podstawie logicznego ciągu działań. Powyższe sprawia, że wykorzystanie oceny technologii medycznych jest obecnie ważnym elementem decyzji w ochronie zdrowia w większości krajów rozwiniętych.

Do nowych kompetencji Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji od stycznia 2015 r. doszły zadania związane z taryfikowaniem świadczeń opieki zdrowotnej. Oznacza to, iż na podstawie danych kosztowych, uzyskanych przede wszystkim od świadczeniodawców, Agencja będzie musiała przeprowadzić ocenę kosztów wszystkich świadczeń finansowanych ze środków publicznych, za wyjątkiem leków, podlegających regulacjom ustawy refundacyjnej.

W ocenie Agencji, zbierane dane powinny przede wszystkim pozwalać ocenić koszty leczenia poszczególnych chorób, ale również w dalszej perspektywie, poprzez ocenę ścieżki pacjenta, powinny wskazać jak konkretne procedury wpływają zarówno na stan zdrowia pacjenta jak i dodatkowe koszty leczenia poszczególnych rozpoznań. Związane jest to z ryzykiem występowania działań niepożądanych w dłuższym okresie, konieczności podawania dodatkowych leków, preparatów krwiopochodnych czy również występujących w perspektywie powikłań, nie branych wstępnie pod uwagę. Unikalne dane będą mogły być gromadzone w zakresie oceny kosztów choroby (ang. cost of illness), wykorzystania wyrobów medycznych i leków szpitalnych (dane dotychczas nie raportowane), dla poszczególnych wskazań medycznych wg. ICD-10 czy związanych z wykonaniem procedur medycznych (w tym klasyfikowanych wg. ICD-9). Baza danych pomoże ocenić nie tylko realne koszty poszczególnych świadczeń, ale również koszty towarzyszące w dłuższej perspektywie czy niewykorzystany potencjał.. W ocenie Agencji, na tej podstawie w ciągu kilku kolejnych lat będzie można budować rejestry kliniczno-kosztowe, oparte na rzeczywistych danych szpitalnych, które usprawnią proces oceny kosztów świadczeń medycznych, zaś przede wszystkim będą silnym narzędziem w prowadzonej przez Ministra Zdrowia polityce zdrowotnej. Aby ocenić rzeczywiste koszty leczenia, niezbędna jest analiza możliwie najdokładniejszych danych. Metoda mikro kosztów, stosowana w wielu krajach, umożliwia zebranie danych nawet z poziomu pojedynczego pacjenta. W tym celu wykorzystuje się medyczne bazy danych prowadzone przez świadczeniodawców (m.in. Wielka Brytania, Niemcy, USA). Szpitalne bazy danych ewoluowały od ich powstania, dziś mogą służyć jako narzędzia zarówno do oceny kosztów leczenia, monitorowania zdrowia pacjentów, śledzenia działalności szpitala, wykorzystane w obszarze oceny technologii medycznych, jak również jako mechanizm do prowadzenia ekonomicznej polityki zdrowotnej.

Piśmiennictwo

1. OECD Health Statistics 2014 .źródło: http://www.oecd.org , dostep: 28.07.2015 r.
2. Carone G, Schwierz C, Xavier A. Cost-containment policies in public pharmaceutical spending in the EU. European Commission, Directorate General for Economic and Financial Affairs, 2012.
3. Organisation for Economic Co-Operation and Development. Pharmaceutical Pricing Policies
4. in a Global Market. OECD 2008. .
5. Sorenson C, Drummond M, Kanavos P. Ensuring value for money in health care. The role of health technology assessment in the European Union. World Health Organization, on behalf of the European Observatory on Health Systems and Policy, 2008.

6. EU, European Medicines Agency. European public assessment report. Firdapse. 2009. www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_ _Public_assessment_report/human/001032/WC500069918.pdf. dostęp:15.05.2013 r.
7. Battista RN, Hodge MJ. The evolving paradigm of health technology assessment: reflections for the millennium. CMAJ 1999; 160: 1464–1467.
8. Busse R, Orvain J, Velasco M et al. Best practice in undertaking and reporting health technology assessments. Int J Technol Assess Health Care 2002; 18: 361–422.
9. EunetHTA. What is Health Technology Assessment? 2013. Available at: http://www.eunethta.eu/about-us/faq#t287n73. Accessed May 23, 2013. .
10. European Commission, DG Health & Consumers. Health Technology Assessment. 2013. Available at: http://ec.europa.eu/health/technology_assessment/policy/index_en.htm. Accessed May 23, 2013. .
11. Jonsson E. Development of health technology assessment in Europe: a personal perspective. International Journal of Technology Assessment in Health Care 2002;18(2):171-183. .
12. van Tulder M. Health technology assessment (HTA) increasingly important in spine research. Eur Spine J (2011) 20:999–1000.
13. Jakubczyk M, Niewada M, red. Elementy oceny organizacji i wyników badań klinicznych. Warszawa: Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego; 2011.
14. Hackshaw, A., A Concise Guide to Clinical Trials. London, 2009
15. Buckley BM. Clinical trials of orphan medicines. The Lancet. 2008;371(9629):2051-5
16. E.J. Emanuel, F.G. Miller, The ethics of placebo- controlled trials: a middle ground, N. Eng. J. Med. 345 (2001) 915–919. .
17. Polinder S, Toet H, Panneman M, et al. Methodological approaches for cost–effectiveness and cost–utility analysis of injury prevention measures. World Health Organization 2011.

6. Etyczne aspekty finansowania chorób rzadkich

Gabriela Sujkowska

Choroby rzadkie (ang. rare diseases) to całe spektrum różnorodnych, przewlekłych schorzeń, których wspólnym mianownikiem jest niska bądź bardzo niska częstość ich występowania (wg definicji Unii Europejskiej choroba rzadka występuje z częstością nie większą niż 5 na 10 tys. osób). Choroby te zagrażają życiu lub powodują chroniczny ubytek zdrowia i wyniszczenie organizmu, pogarszają jakość życia, często powodują przewlekłą niepełnosprawność
i uniemożliwiają prawidłowe funkcjonowanie. Wiele z tych chorób to schorzenia o charakterze zwyrodnieniowym, wpływają na zmniejszenie sprawności fizycznej i umysłowej, często prowadząc do inwalidztwa. W większości przypadków dochodzi do znacznego skrócenia średniego trwania życia. Dostępne publikacje, oparte o dane empiryczne podkreślają zróżnicowanie jakim charakteryzują się poszczególne choroby rzadkie – zarówno pod względem ciężkości jak i stopnia nasilenia objawów. Jednocześnie w przypadku wczesnej i prawidłowej diagnostyki, wdrożenia właściwego leczenia przy części z nich można prowadzić w miarę normalne życie (np. przy chorobie Gauchera czy hemofilii) [1-3].

Większość chorób rzadkich ma podłoże genetyczne (szacuje się, że ok. 80%, dotyczą one 3% – 4% urodzeń) [4]. Do chorób rzadkich należy również większość wad wrodzonych, wiele rodzajów nowotworów, w tym wszystkie nowotwory występujące u dzieci (raka diagnozuje się u jednego na 500 dzieci poniżej 15 roku życia) [3, 5].

Należy również zaznaczyć, że względnie częsty stan chorobowy może skrywać rzadką chorobę podstawową, np. autyzm (główny objaw zespołu Retta, zespołu kruchego chromosomu X, zespołu Angelmana, fenyloketonurii wieku dorosłego, choroby Sanfilippo itp.) lub padaczka (stwardnienie guzowate, zespół Shokeira, zespół Dravet itp.). Wiele stanów klasyfikowanych w przeszłości jako upośledzenie umysłowe, porażenie mózgowe, autyzm lub psychoza, są objawami chorób rzadkich, które ciągle jeszcze oczekują na scharakteryzowanie.

Chociaż rzadkie choroby mają znaczny wkład we wskaźniki chorobowości i umieralności, są niewidoczne w systemach informacyjnych opieki zdrowotnej ze względu na brak odpowiednich systemów kodowania i klasyfikacji [3].

Wydaje się, że sama częstość występowania nie oddaje istoty chorób rzadkich. Powinny one powodować poważny i trwały ubytek zdrowia i nie być wyleczalne według aktualnej wiedzy medycznej [6]. Przy takim zawężeniu tej definicji pojęcie to nie obejmuje np. rzadkich wad serca – poddających się całkowitej korekcji, takich jak przetrwały przewód tętniczy.

Bez wątpienia ochrona zdrowia jest jedną z podstawowych zasad nowoczesnych państw. Prawo do ochrony zdrowia jest obecnie gwarantowane w dokumentach legislacyjnych wszystkich państw rozwiniętych, a tym samym obywatele mają prawo do opieki zdrowotnej sprzyjającej zapewnieniu godności ludzkiej na poziomie adekwatnym do rozwoju społecznego i gospodarczego każdego z krajów [7]. W krajach europejskich cele zdrowotne są wspólne i obejmują przede wszystkim: odpowiedzialność i sprawiedliwość w dostępie do opieki zdrowotnej, ochronę dochodów, efektywność makroekonomiczną i mikroekonomiczną, swobodę wyboru przez pacjentów świadczeniodawców i płatników [8].

Jednocześnie, współczesna ochrona zdrowia jest uzależniona i zdeterminowana warunkami społeczno-ekonomicznymi i politycznymi. Na poziomach poszczególnych państw, ramy jej wyznaczają krajowe regulacje prawne i zamożność społeczeństwa oraz związany z tym poziom finansowania. Poszczególne państwa członkowskie odpowiedzialne są za świadczenie i finansowanie usług zdrowotnych, jak również, za prawo do równego dostępu i prawo do ochrony zdrowia, które to zdeterminowane jest warunkami krajowymi. Stąd zawartość „koszyka" świadczeń, refundacja leków, dostęp do innowacyjnych terapii, a także diagnostyki, rehabilitacji i profilaktyki w krajach europejskich nie jest ujednolicony.

Przeglądając dostępne publikacje i raporty dotyczące dostępności pacjentów do innowacyjnych terapii farmakologicznych nie ma wątpliwości, że decyzje podejmowane przez poszczególne kraje europejskie różnią się między sobą [9-13]. Leki dostępne są w różnych proporcjach, w różnym zakresie i na różnych zasadach (od 93% we Francji do 25% w Grecji) [11]. Istotnie pod względem nie tylko dostępności, ale również jakości oferowanych usług różnią się krajowe świadczenia zdrowotne wiążące się z diagnozowaniem, leczeniem i rehabilitacją osób z chorobami rzadkimi. Pacjenci mają nierówny dostęp nie tylko do samych leków, ale też do diagnostyki i lekarzy specjalistów [3].

Finansowanie leczenia chorób rzadkich stanowi ogromne obciążenie dla budżetu państwa i coraz bardziej narastający problem. Wielkość środków jakie mogą zostać przeznaczone na ochronę zdrowia, w tym na refundację wszystkich procedur i technologii medycznych jest ograniczona. Problem ten jest powszechny i dotyczy większości krajów.

Pojęcie chorób rzadkich jest nierozłącznie związane z pojęciem leków sierocych (ang. orphan medicinal products, orphan drug). Innowacyjne terapie stosowane w chorobach rzadkich są nie tylko bardzo drogie, ale w większości przypadków są również bardzo drogie w stosunku do wielkości korzyści zdrowotnych, jakie zapewniają, innymi słowy, są nieefektywne kosztowo. Główną składową są innowacyjne terapie farmakologiczne. Nie jest to wyznacznikiem, bo problem może również dotyczyć interwencji nielekowych: zabiegów, procedur chirurgicznych i terapii zaawansowanych (m.in. terapie genowe).

Wtedy pojawia się problem natury etycznej – czy powinniśmy płacić za leczenie, które nie przedłuża życia, nie zawiesza wyniszczenia organizmu, czasem tylko na krótko powstrzymuje nieuchronnie postępującą progresję choroby?

Współczesna medycyna czyni ogromne postępy i obecnie występuje tendencja tworzenia terapii „celowanych". Oznacza to, ze w ramach powszechnych chorób, takich jak nadciśnienie, zapalenie stawów, rak, cukrzyca, wkrótce będzie można wydzielić wiele podtypów chorób rzadkich – małych i odrębnych subpopulacji pacjentów o konkretnym profilu genetycznym [14]. Podobnie – w przypadku nawet powszechnych bardzo nowotworów takich jak rak płuc czy piersi, populacja kwalifikowana do III czy IV linii leczenia, po nieskuteczności konkretnych schematów chemioterapii, z obecnością ekspresji konkretnego czynnika i braku mutacji w konkretnym genie może zostać zakwalifikowana do chorób rzadkich.

Postęp inżynierii genetycznej sprawia, że na całym świecie trwają badania nad ukierunkowanymi na konkretnych pacjentów terapiami wykorzystującymi komórki macierzyste, terapie genowe i modulacje terapeutyczne genów (pominięcie egzonu, antysensowne oligomery, interferencja RNA) [5]. W Europie roku 2012 w trakcie zaawansowanych badań klinicznych prowadzone były prace dla 1 000 cząsteczek skierowanych na leczenie chorób rzadkich – w USA badanych było blisko 3 tys. molekuł [5].

W 2012 r. został dopuszczony do obrotu lek o nazwie Glybera (alipogene tiparvovec). Terapia ta jest pierwszą w historii terapią genową oficjalnie dopuszczoną do użytku, dotyczy ultrarzadkiej choroby (niedoboru lipazy lipoproteinowej; dotyka 1–2 osób na milion) oraz kosztuje więcej niż jakikolwiek lek w historii. Koszt terapii 1 pacjenta (produkt Glybera dopuszczony jest tylko do jednorazowego leczenia) to ok. 1.2 mln € [15, 16]

Postulat zapewnienia sprawiedliwego podziału ograniczonych środków na ochronę zdrowia rodzi wiele pytań, m. in. czy terapie chorób rzadkich zasługują na szczególne traktowanie. Dla wielu z nich nie ma wystarczająco mocnych dowodów naukowych na skuteczność kliniczną adekwatną do proponowanej ceny, a tym samym ekstremalnie wysokie koszty terapii skutkują brakiem efektywności kosztowej. Jednocześnie, poza leczeniem zachowawczym są jedyną alternatywą medyczną, pacjenci nie mają innych opcji leczenia.

Nie są etycznie problematyczne interwencje, które są bardzo drogie, w wartościach bezwzględnych, ale przynoszą ogromną korzyść kliniczną, tak jak w przypadku np. leczenia mukowiscydozy czy hemofilii. W ciągu ostatniego półwiecza, czas życia chorych wydłużył się o ponad 30 lat dla obu tych chorób. Kiedy mukowiscydoza po raz pierwszy została opisana w 1938 r., mediana przeżycia wynosiła 6 miesięcy, wzrosła do 12 lat w 1970 r., a obecnie kompleksowo i systematycznie leczeni chorzy żyją ponad 35 lat [17]. Przykład leczenia hemofilii to również świadectwo niezwykłego postępu współczesnej medycyny. Od czasu wprowadzenia w latach 60 XX wieku terapii

pochodzącym z osocza czynnikiem VIII i IX, średnia długość życia pacjentów z hemofilią wzrosła od mniej niż 30 lat w 1960 r. do standardowej dla zdrowych obywateli średniej długości życia[1, 2]. Co więcej, badanie chorych na hemofilię w Holandii [1] wykazały, że w 1991 r. pacjenci , którzy byli poddawani terapii czynnikiem krzepnięcia pozostawali w zatrudnieniu 17 lat dłużej niż ci, którzy nie byli leczeni. Wykazano także, że koszt hospitalizacji, kiedy pacjent nie jest leczony, może osiągnąć € 100 tys. rocznie.

Od lat 90. ubiegłego wieku w Polsce finansowane jest zarówno kosztowne leczenie hemofilii jak i choroby Gauchera, bardzo rzadkiej choroby genetycznej[18]. W 2000 r. miały miejsce liczne dyskusje na temat racjonalnych podstaw finansowania bardzo kosztownej terapii lekiem Cerezyme (stosowanym w chorobie Gauchera), ewentualnych ograniczeń i wymagań, uważanego bowiem w tamtych czasach za terapię eksperymentalną [19]. Dziś nikt nie ma wątpliwości, że nieetycznym byłoby odmówienie finansowania terapii, wiedząc, jakie korzyści zdrowotne przynosi. Akceptacja społeczna dla przeznaczania ogromnych środków dla niewielkiej populacji była wtedy bezdyskusyjna – początkowo jedynie na tej podstawie, że alternatywą dla drogiego leczenia był jego brak, a przede wszystkim z uwagi na fakt, że mieliśmy do czynienia ze sporadycznymi przypadkami (2 drogie terapie farmakologiczne w skali kraju). Obecnie takich terapii jest ogromna ilość, i z każdym rokiem ich przybywa. Bezwarunkowa akceptacja musi wiec zostać poddana analizie – czy rzeczywiście w każdym przypadku finansowanie jest uzasadnione?

W Polsce na leczenie systemowe 130 pacjentów z chorobami ultrarzadkimi wydajemy ponad 130 mln rocznie. Część z pacjentów wyłączana jest z terapii z uwagi na progresję choroby (brak poprawy pomimo podawania innowacyjnego leku). Publikowane analizy wskazują, że do terapii najbardziej kosztochłonnych zalicza się leczenie chorób ultrarzadkich o podłożu genetycznym. O wysokim koszcie leczenia w tych przypadkach decyduje cena leku. Pięć finansowanych systemowo chorób ultrarzadkich generowało najwyższe koszty jednostkowe w całym budżecie – średni roczny koszt leczenia jednego pacjenta wynosił od. 670 tys. zł do 1,45 mln zł rocznie. Pacjentem, którego roczne koszty leczenia w 2011 r. były najwyższe i wyniosły 3,4 mln zł była osoba chora na mukopolisacharydozę typu II (36 pacjentów w Polsce) [20].

Dostępne dowody naukowe wskazują jednakże, że nie wszystkie innowacyjne technologie medyczne stosowane w terapiach chorób rzadkich charakteryzują się wysoką skutecznością.

Przeglądy systematyczne i analizy dowodów na skuteczność i bezpieczeństwo wybranych terapii stosowanych w chorobach rzadkich wskazują jak różną cechują się efektywnością kliniczną [21] Dostępne leki różnią się czasem mechanizmami działania, a także ceną. I tak np. bardzo kosztowna imigluceraza i liofilizowane koncentraty cz. VIII lub cz. IX pozwalają na normalne funkcjonowanie pacjentów, stanowiąc od lat „złoty standard" w praktyce klinicznej. Również skuteczna, a niedroga jest d-penicylamina z powodzeniem od lat stosowana w leczeniu choroby Wilsona. Podawanie kwasu

chenodeoksycholowego w ksantomatozie mózgowo-rdzeniowej wpływa w większości przypadków na stabilizację choroby.

Ze znacznie większą ostrożnością należy podchodzić do wnioskowania odnośnie innych terapii stosowanych w lizosomalnych chorobach spichrzeniowych. Na podstawie dostępnych dowodów naukowych można wnioskować, że terapie te w porównaniu z placebo mają udowodniona skuteczność w odniesieniu przede wszystkim do takich punktów końcowych jak zdolność poruszania się (dodatkowe 40 metrów) czy niewielka poprawa parametrów wydechowych i biochemicznych, zmniejszenie organomegalii. Leki te w większości przypadków nie mają zdolności przenikania bariery krew-mózg, stąd trudno oczekiwać zahamowania neurologicznej progresji choroby tam gdzie ona już wystąpiła. Bez wątpienia u chorych można spodziewać się wpływu na funkcje somatyczne, ale nie na istniejące i postępujące neurologiczne upośledzenia. Brak jest też dowodów w jakim stopniu te drugorzędowe punkty końcowe (parametry biochemiczne, poprawa funkcji płucnych czy mobilności) przekładają się na efekt terapeutyczny w stosunku do istotnych klinicznie wyników takich jak przeżycie czy śmiertelność w odległym okresie obserwacji. Mała ilość badań i niewielkie populacje włączane do badań (co uzasadnione jest rzadkością występowania tych schorzeń) wskazują, że należy bardzo ostrożnie podchodzić do uzyskanych wyników i opartego na nich wnioskowania [21].

Pod rozwagę etyczną pozostaje pytanie, czy stać nas na zapłacenie 2 mln rocznie za dodatkowe 40 metrów? Nie ma badań wskazujących jak ten wynik przekłada się na rzeczywiście istotne klinicznie funkcje organizmu. A jeśli decydujemy się na takie finansowanie, to czy na pewno dla wszystkich pacjentów, czy tylko dla tych którym terapia ma jeszcze szanse pomóc (czyli tym, u których choroba wyrządziła najmniej zniszczeń w organizmie). Nie ma takich wątpliwości w przypadku hemofilii, gdzie za 200 tys. rocznie zapewniamy pacjentowi dodatkowe 17 lat w horyzoncie dożywotnim, a jakość życia jest niezmiernie wysoka.

W odniesieniu do większości analizowanych chorób rzadkich brak jest też długofalowych badań obserwacyjnych i rejestrowych (z uwagi również na krótką obecność terapii na rynku) świadczących o rzeczywistej efektywności terapii.

Płatnik publiczny aby refundować systemowo leczenie kosztownych, innowacyjnych terapii musi mieć pewność, że jest ono skuteczne i bezpieczne, a wyniki o tym świadczące oparte są na wysokiej jakości, wiarygodnych dowodach naukowych.

Badania kliniczne w chorobach rzadkich, w szczególności zaś w rzadkich chorobach spichrzeniowych, są ograniczone – mała liczba pacjentów, krótki czas obserwacji, brak wyników dla kluczowych parametrów.

Znacznie więcej wniosków można byłoby oczekiwać z oceny badań rejestrowych i obserwacyjnych, które mogą wskazywać na rzeczywistą skuteczność terapii, ale dla większości tych terapii liczba takich badań jest bardzo ograniczona, a tym samym utrudnione jest wnioskowanie.

Należy również podkreślić fakt, że na podstawie dostępnego piśmiennictwa wiemy, iż nie u wszystkich pacjentów terapia będzie skuteczna – w ramach poszczególnych chorób, sprecyzowane podtypy mogą bardziej odpowiadać na leczenie, a co za tym idzie, tylko u niektórych pacjentów można oczekiwać rzeczywistych efektów terapeutycznych [21].

Dokonywanie optymalnych, właściwych wyborów między poszczególnymi grupami chorych, kiedy nie jest możliwym zapewnienie wszystkim najlepszego leczenia, staje się wyzwaniem moralnym. Stąd pytanie zasadnicze brzmi: w jaki sposób te wybory będą dokonywane, na ile sprawiedliwa będzie dystrybucja ograniczonych środków?

Powszechnie uważa się, że racjonowanie opieki zdrowotnej i odmawianie komuś prawa do świadczeń ze względu na koszt jest bardziej problematyczne etycznie niż reglamentacja innych towarów, bo „odmawiamy korzyści jednostkom, które mogą twierdzić, że z zasady im się one należą. Przegrani i wygrani mają jednakowe prawo oczekiwać zaspokojenia swoich potrzeb”[22]. A jednak nie jest możliwym zwiększenie budżetu na ochronę zdrowia do takiego stopnia, aby zaspokoić potrzeby wszystkich, nawet, jeśli stałoby się to kosztem innych dóbr społecznych. Stąd, zawsze będą konieczne wybory – na co przeznaczyć więcej środków, a na co mniej; co i komu jest niezbędne natychmiast; z jakiego (i czyjego) leczenia można zrezygnować, kto może poczekać.

Przykłady wyborów i trudnych sytuacji, wskazują, że problem ograniczonych środków w ochronie zdrowia jest wszechobecny i dotyka wszystkich społeczeństw. W sytuacji, w której zasoby są niewystarczające, ktoś musi podjąć decyzję, jak posiadane środki powinny być wydane, na czyje leczenie zostaną przeznaczone. Oznacza to, że tylko wybrane osoby otrzymają dostęp do innowacyjnych terapii. Takie wybory są nazywane „Tragicznymi wyborami" [23], termin podkreślający cierpienie, które będzie spowodowane u tych osób, którym leczenia odmówiono, których choroby były niżej na skali priorytetów.

W krajach uprzemysłowionych opieka zdrowotna, edukacja, obrona narodowa, infrastruktura, ochrona środowiska i inne dobra społeczne finansowane są ze wspólnej puli środków publicznych. Zapotrzebowanie na każde z nich jest nieograniczone. Barierą są posiadane zasoby finansowe.

Dziś wiemy, ze obszar finansowania leczenia chorób rzadkich stanowi istotny i kontrowersyjny obszar zarówno dla medycyny, jako wiedzy opartej o dowody naukowe, dla ekonomii i jej rachunku kosztów i korzyści ekonomicznych, jak i dla bioetyki w kontekście definicji równości w dostępie do leczenia.

Choroby rzadkie to zazwyczaj przewlekłe schorzenia o charakterze zwyrodnieniowym, powodującym postępującą niepełnosprawność. Skutkują one obniżeniem sprawności fizycznej

i umysłowej, często prowadząc do inwalidztwa i wcześniejszego zgonu. Występujące dysfunkcje uniemożliwiają właściwe funkcjonowanie społeczne i zawodowe. Opóźniona diagnostyka, brak właściwego leczenia i rehabilitacji może wiązać się z niemożnością podjęcia pracy zawodowej i koniecznością korzystania z renty; osoby takie wymagają często opieki najbliższej rodziny oraz długotrwałych hospitalizacji. Dla indywidualnego chorego jest to katastrofą, często wykluczającą go ze społeczeństwa, a dla gospodarki stanowi znaczący bezpośredni i pośredni koszt. Choroby te diagnozowane są często we wczesnym wieku, w okresie nauki i największej produktywności. Zaprzestanie lub zmniejszona wydajność pracy zwiększa tym samym koszty pośrednie, czyli koszty utraconej produktywności (wartość produkcji niewytwarzanej już przez np. rencistę).

Gdy choroba jest zdiagnozowana na czas i prowadzone jest właściwe leczenie, istnieje duża szansa, że chory będzie w stanie normalnie funkcjonować i pracować, dzięki czemu możliwe będzie zmniejszenie bądź nawet uniknięcie wspomnianych kosztów pośrednich.

Błędne rozpoznanie i opóźnienia (niekiedy wieloletnie) w diagnostyce pacjentów dotkniętych rzadkimi chorobami często prowadzą do wzrostu kosztów (w tym niepotrzebnych interwencji chirurgicznych) nie tylko dla pacjenta i systemów opieki zdrowotnej, ale również dla całego społeczeństwa.

Powyższe rodzi konieczność prawidłowego dysponowania budżetem i racjonalnego dokonywania wyborów. Szczególnie kiedy wiemy, ze leczenie jednego pacjenta z chorobą ultrarzadką może mieć równowartość rocznego kontraktu jaki duży wojewódzki szpital zawarł z NFZ na funkcjonowanie całej Kliniki Dziecięcej [21]. Problematyka ekonomicznego wyboru nie dotyczy tylko Polski. W krajach zachodnich takie dylematy również się pojawiają.

W 2010 r. szwajcarski Sąd Najwyższy orzekł, że ubezpieczyciel nie jest zobowiązany do pokrycia kosztów leczenia 70-letniej kobiety w zaawansowanym stadium choroby Pompego lekiem Myozyme. Powody orzeczenia było bezpośrednio związane z ceną leku (750 tys.–900 tys. franków szwajcarskich na okres osiemnastu miesięcy). Sądu nie przekonały argumenty odnoszące się do skuteczności terapii, co pozwoliłoby uzasadnić wysoka cenę leku.

W uzasadnieniu decyzji sądu znalazły się przesłanki zapewnienia równości w dostępie do leczenia – plany zdrowotne nie finansują terapii, których koszty są wyższe niż 100 tys. franków za QALY [24].

W 2012 r. Krajowa Rada Etyki Nauk Życia (CNECV), agenda portugalskiego rządu, wydała wskazówki dla ministerstwa zdrowia sugerujące racjonowanie i radykalne oszczędności w finansowaniu z państwowych funduszy leczenia raka, AIDS i terapii pacjentów w fazie terminalnej. Według szacunków ministerstwa zdrowia w Lizbonie dług publicznej służby zdrowia w Portugalii wobec dostawców leków i sprzętu medycznego wynosił ponad 5 mld € [25]. Jednym z posunięć portugalskiej służby zdrowia były drastyczne cięcia związane z finansowaniem

krajowego programu leczenia chorych na HIV / AIDS (z 9 mln € w 2011 r, do 1,5 mln euro w 2012 r.) [26].

Decyzja brytyjskiego rządu o przesunięciu środków (a tym samym cięć na innych świadczeniach) w wysokości 200 mln £ na sfinansowanie odrzuconych przez NICE leków onkologicznych stała się przedmiotem szerokiej krytyki, m. in. na łamach The Lancet [27].

Wybitny profesor bioetyki w Michigan State University, Leonard M. Fleck, od dawna podkreśla, że są terapie zbyt drogie, by finansować ją ze środków publicznych i że musimy dokonywać trudnych wyborów [28]. Część onkologicznych, innowacyjnych terapii jest zbyt droga nawet dla krajów wysoko uprzemysłowionych i zamożnych, takich jak USA czy Wielka Brytania. Trzymiesięczne leczenie innowacyjnym lekiem onkologicznym skierowanym do wąskiej subpopulacji pacjentek z rakiem piersi kosztuje 37 tys. zł. Leczenie 100 pacjentek to dodatkowy koszt rzędu 3,7 mln zł. Za „wygraną" jednych pacjentów, zawsze cenę zapłacą inni. Inny onkologiczny preparat, umożliwia pacjentom w zaawansowanym stadium raka jelita grubego przedłużenie życia maksymalnie o pięć miesięcy (w USA kuracja kosztuje 4,5 tys. $ miesięcznie). W sondażu przeprowadzonym wśród amerykańskich onkologów na pytanie, czy leczenie tym właśnie lekiem "opłaca się", tylko jedna czwarta odpowiedziała "tak" [21] .

We współczesnym świecie szybkiego postępu nauki, rozwijającej się medycyny, dokonań biotechnologii i inżynierii genetycznej w zakresie nowoczesnych technologii, pojawia się kwestia sposobu zapewnienia społeczeństwom dostępu do innowacyjnych terapii. Potrzeby są ogromne i niezaspokajalne. Jednocześnie, środki na ochronę zdrowia zawsze będą ograniczone i nigdy nie będzie możliwym zaspokojenie wszystkich potrzeb i oczekiwań społeczeństwa.

Ograniczone zasoby i niewystarczające środki wskazują na konieczność ich racjonowania, czyli właściwej alokacji i dystrybucji. To racjonowanie może przybierać różne formy.

W sytuacji, w której nie ma możliwości zaspokojenia potrzeb wszystkich, ktoś musi podjąć decyzję, na co przeznaczyć posiadane środki. Oznacza to, że choć każdy ma potrzeby zdrowotne (mniejsze lub większe), niektórzy dostaną mniej niż inni [23]. Decyzje w systemie ochrony zdrowia odnoszące się do finansowania poszczególnych świadczeń medycznych, szczególnie tych najbardziej kosztownych, stają się trudnym dylematem bioetycznym. Bo decyzja komu dać, czasem oznacza, że komuś innemu należy zabrać. A jednak ten wybór musi zostać dokonany.

Finansowanie ochrony zdrowia, problem z dostępem do świadczeń opieki zdrowotnej i do innowacyjnych metod leczenia oraz istniejące ograniczenia w systemie zdrowotnym od dawna są tematem debat społecznych. Rozdysponowanie istniejących zasobów oraz ich sprawiedliwy podział jest tradycyjną domeną wielodyscyplinarnego dyskursu polityków, lekarzy, decydentów i wyższych rangą urzędników zaangażowanych w ochronę zdrowia. Jednakże samo finansowanie chorób

rzadkich – poziom, alokacja, ustalanie priorytetów i źródeł finansowania nie stanowi znacznego udziału w tychże bioetycznych dyskusjach i debatach.

Z jednej strony, każda rzadka choroba dotyka tylko niewielką liczbę osób w danym społeczeństwie. Przeznaczanie znacznych środków finansowych na leczenie chorób rzadkich można uznać za nieetyczne z utylitarnego punktu widzenia, ponieważ nie jest to maksymalizacja korzyści ogółu społeczeństwa, a jego koszt alternatywny w zakresie korzyści utraconych jest znaczny. Z drugiej strony, wielu będzie utrzymywać, że społeczeństwo ma moralny obowiązek nie opuszczać osób, które zostały dotknięte poważnym ale rzadkim schorzeniem, na które leczenie wprawdzie istnieje, ale jest bardzo drogie lub też nie istnieje wcale bądź też dostępne leki stanowią często nieudowodnioną w działaniu profilaktykę [29].

W kontekście alokacji zasobów konflikt istnieje pomiędzy kilkoma wspólnymi problemami moralnymi: jak zapewnić wystarczającą ilość opieki zdrowotnej tak aby zaspokoić potrzeby wszystkich, którzy jej potrzebują, a kiedy nie jest to możliwe, jak rozdystrybuować posiadane zasoby opieki zdrowotnej, proporcjonalnie do stopnia potrzeby, tak aby zapewnić do niej równy dostęp. Sprawiedliwość alokacji dostępnych środków dąży do zapewnienia pacjentom takiego wyboru, na ile jest to możliwe, do maksymalizacji korzyści w ramach dostępnych zasobów. Wszystkie te kryteria sprawiedliwej alokacji zasobów opieki zdrowotnej mogą być moralnie uzasadnione, ale nie wszystkie mogą być w pełni spełnione jednocześnie [29].

Dobrą podstawę do przedstawiania i analizowania problemów moralnych medycyny daje zaproponowany przez T. L. Beauchampa i J. F. Childressa model bioetyki [30], chociaż nie daje ich jednoznacznego rozstrzygnięcia. Model ten jest jednak bardzo często wykorzystywany w bioetyce do ustalenia zasad, jakimi powinniśmy się kierować wprowadzając do praktyki daną metodę profilaktyki, leczenia czy diagnostyki, a także do ustalania podstaw regulacji prawnych. Bioetyka regulacyjna jest potrzebna a nawet konieczna wtedy, gdy zachodzi potrzeba zadbania o to, aby proponowane metody leczenia spełniały kryteria istotne dla etyki medycznej i były zgodne z obowiązującym prawem (np. transplantacja). Nie jest jednak wystarczająca w sytuacji, w której podstawowe pytanie dotyczy zasadności podejmowania jakiejś procedury medycznej lub rodzaju eksperymentów naukowych np. aborcja uszkodzonego płodu, diagnostyka preimplantacyjna. Pojawia się wtedy z całą ostrością pytanie o to, jakie mamy podstawy etyczne i filozoficzne do podejmowania takich decyzji i na czym powinniśmy się opierać [31].

Z punktu rozważanego tematu chorób rzadkich najistotniejszą z zasad moralnych jest sprawiedliwość. Nierówność osiąganych korzyści i generowanych kosztów w poszczególnych grupach społecznych oraz ograniczoność dostępnych środków prowadzą do braku równowagi między potrzebami społeczeństwa a możliwością realizacji opieki zdrowotnej [32]. Zasada sprawiedliwości w odniesieniu do opieki zdrowotnej nakazuje wyważenie tak różnych celów, jak wolność wyboru

określonego planu życia, równość w korzystaniu ze świadczeń zdrowotnych, ochrona zdrowia, mechanizm wolnego rynku, skuteczność czy opieka państwa [30]. Sprawiedliwość dystrybucyjna (rozdzielcza) skłania ku dążeniu do równego, właściwego i bezstronnego podziału dóbr w społeczeństwie, regulowanym przez normy. Normy określają zasady społecznego współdziałania, m. in.: własność, podatki, przywileje, środki oraz szanse. W ochronie zdrowia na szalę prócz sumy ryzyka, kosztów i zysków, stawia się także ich sprawiedliwy rozdział w społeczeństwie[32].

Sprawiedliwość społeczna to pojęcie wieloznaczne, przyjmujące konkretne znaczenie dopiero przy ocenie i rozpatrywaniu danego problemu, w określonych warunkach i na określonej płaszczyźnie, w wyznaczonym kontekście znaczeniowym. Odnosząc się do leczenia
w chorobach rzadkich, sprawiedliwość możemy zinterpretować jako zapewnienie dostępu do odpowiedniego leczenia. I spróbować znaleźć odpowiedź na pytanie jak rozdzielić dostępne w systemie opieki zdrowotnej środki wśród wszystkich pacjentów, tak by było to sprawiedliwe. Jak wybrać w ramach posiadanej jednej puli pieniędzy, którzy pacjenci
w pierwszej kolejności uprawnieni są do otrzymania leczenia, a z których leczenia możemy zrezygnować lub którzy mogą poczekać [21].

Filozoficznych modeli sprawiedliwości jest wiele, i w zależności od badacza możliwym bądź nie jest znalezienie wspólnego mianownika dla wszystkich koncepcji społecznej sprawiedliwości.

W analizie dostępu leczenia w terapiach chorób rzadkich i moralnych dylematów ich finansowania, zasady zaproponowane przez T.L. Beauchampa i J.F. Childressa: dobroczynności, niekrzywdzenia i sprawiedliwości mają szczególne znaczenie. W kontekście refundacji innowacyjnych i bardzo drogich leków zasady dobroczynności i niekrzywdzenia pojawiają się jako pierwsze – rezygnacja z podania leku, który być może pomoże, pomimo iż jest bardzo drogi, już krzywdzi pacjenta. A dobroczynność nakazuje nam go podać. I tak naprawdę tutaj moralnej dyskusji nie ma potrzeby prowadzić, bo rzecz wydaje się być oczywista. Problem etyczny pojawia się kiedy musimy dokonać alokacji w ramach dostępnych zasobów i wybrać za czyje leczenie zapłacić. Stąd zasada sprawiedliwości jest tą, która musi być szczególnie rozważona na potrzeby analizowanego obszaru. Koncepcje sprawiedliwości i równości, obecne w głównych nurtach filozofii współczesnej, mające wpływ na obszar chorób rzadkich to przede wszystkim: utylitaryzm (dążący do osiągnięcia maksymalizacja użyteczności, czyli zaspokojenia jak największej liczby racjonalnych pragnień), egalitarna etyka równości szans, libertarianizm podkreślający minimalistyczną rolę państwa i wagę wolnego rynku, komunitariańska teoria solidarności społecznej, priorytetyzacja, zasada ratunkowa (ang. „rule of rescue"), etyka troski ograniczanej odpowiedzialnością i przede wszystkim teoria dyskursu [21] .

Innowacyjne terapie na choroby rzadkie są z reguły nie tylko bardzo drogie, ale są również bardzo drogie w stosunku do wielkości korzyści zdrowotnych które oferują, będąc jednocześnie jedyną

alternatywą dla leczenia paliatywnego. To tutaj pojawia się największy dylemat moralny, czy powinny być finansowane czy nie.

W państwach, w którym ochrona zdrowia finansowana jest ze środków publicznych, szerokie zastosowanie mają szczególnie teorie utylitarne, jako najbardziej sprawiedliwe. Ale metodyka QALY czy DALY nie uznają wszystkich moralnie istotnych wartości. Alokacja środków przy uwzględnieniu użyteczności kosztowej i QALY jest z pewnością sprawiedliwa i najbliższa ideałowi dla chorób występujących powszechnie. Wybranie najmłodszych bądź osób o najlepszych rokowaniach w dalszym ciągu dyskryminuje znaczną część populacji i może być stosowane wyłącznie w określonych, sporadycznych przypadkach. Finansowanie drogich terapii nigdy nie znajdzie uzasadnienia w idei utylitaryzmu, gdzie celem jest osiągnięcie maksymalnej użyteczności.

Egalitaryzm absolutny jest słuszny co do swoich intencji. Idea może wydawać się nierzeczywista, szczególnie w dobie kryzysu finansowego i limitowania wydatków na refundację, ale w odniesieniu do chorób rzadkich z pewnością godna uwagi, jednak nie sama w sobie, lecz wyłącznie w połączeniu z innymi propozycjami.

Teoria libertariańska (prawo wolnego rynku) nie sprawdzi się w odniesieniu do finansowania chorób rzadkich z racji samych założeń, które reprezentuje – i to nie tylko w systemie polskim, ale również w innych, zamożniejszych systemach zdrowotnych. Solidarność społeczna, w dobie cywilizacji opartej na zasadach równości obywateli, nie może być odrzucona zupełnie – sensowne bowiem są ich przesłania zalecające alokację środków i ustalenie priorytetów w opiece medycznej w oparciu o zasadę solidarności. Niemniej jednak, głos chorych na choroby rzadkie zawsze będzie najsłabszy, bo jest to zbyt mała grupa.

Teorie komunitariańskie w odniesieniu do refundacji leczenia chorób rzadkich nie będą pomocne. Etyka solidarności bowiem nie wskaże nam zasad i procedur podejmowania decyzji moralnych. Zawsze będzie należało dokonać hierarchii ważności oraz wyboru, kto ma otrzymać dostępne środki. A liczba pacjentów z chorobami rzadkimi jest niewielka, więc ich głos zawsze będzie słabszy.

Zasada ratunkowa opisuje moralny obowiązek ratowania osób, których życie jest zagrożone. Czy dla chorób rzadkich mogłaby być przyjęta? Być może, bo możemy tłumaczyć, że wprawdzie koszty leczenia pojedynczego pacjenta są bardzo wysokie, ale tych pacjentów nie jest wielu, nie są anonimowi i jest ich kilku – kilkudziesięciu w kraju. Musimy jednak pamiętać, że koszty z czasem będą się zwiększać, dostępne będą nowe leki a wszyscy pacjenci z zagrożonym życiem chcieliby uzyskać dostęp do najlepszych opcji terapeutycznych.

Priorytetyzacja jako odrębne podejście etyczne też tutaj nam nie pomoże – zbyt wiele istotnych społecznie problemów mogłoby w ten sposób być traktowanych. Choroby powszechne, nowotwory, pediatria, choroby zakaźne – dla wszystkich znalazłoby się uzasadnienie. Mając na względzie

ograniczone środki, zawsze będzie bowiem istniała konieczność priorytetyzacji, wyboru i podejmowania trudnych decyzje w jaki sposób środki powinny być lokowane.

Proponowane teorie etyczne wskazują, że w warunkach obecnej rzeczywistości niezbędne jest wypracowanie spójnego podejścia opartego przede wszystkim na teorii dyskursu Jürgena Habermasa oraz troski ograniczanej sprawiedliwością. Nie ma idealnej propozycji, stąd w celu sprawiedliwego traktowania chorób rzadkich i sprawiedliwego podziału ograniczonych środków społeczeństwo i decydenci powinni przyjąć system, który wybrałby z wszystkich proponowanych i dostępnych zasad bioetycznych i stworzyć nowy algorytm. Teoria dyskursu Jürgena Habermasa wskazuje na wagę publicznej komunikacji. Jej celem ma być dojście do konstruktywnego porozumienia przy poruszaniu spraw istotnych społecznie. Obecnie kluczową rolę w procesie komunikacyjnym odgrywają media, które stały się miejscem debaty sfery publicznej.

W Polsce, nie prowadzi się jednak otwartych, merytorycznych dyskusji na temat chorób rzadkich. Zapewne część z problemów, z jakimi spotyka się w Polsce pacjent chorujący na choroby rzadkie, udałoby się rozwiązać, gdyby istniała możliwość otwartego dialogu. Można polemizować na ile dyskurs jest równorzędnym partnerem dla etyki w rozwiązywaniu konfliktów moralnych, jednakże w świetle problematyki chorób rzadkich warto byłoby skierować się właśnie w tym kierunku i tam poszukiwać sensownych rozwiązań. Stąd ogromną rolę mogłyby odegrać media wraz z organizacjami pacjenckimi i w świetle filozofii Habermasa wpłynąć na rozpoczęcie takiej dyskusji na szeroką skalę. W obszarze politycznych decyzji będą bowiem pojawiać się te tematy, które poddane zostały publicznej debacie. A państwo musi liczyć się z opinią publiczną, którą w tym przypadku będzie właśnie społeczny konsensus, do którego udało się dojść na podstawie licznych kontrowersji, argumentów i kontrargumentów, przedstawianych przez każdą ze stron debaty.

Etyka troski ograniczanej sprawiedliwością odrzuca prowadzenie uporczywych, daremnych terapii. Nie stać nas na nie. Stąd pacjenci, u których leczenie nie działa, nie powinni być męczeni wielogodzinnymi wlewami; to też jest przejawem dobroczynności. Również kościół katolicki nie zaleca uporczywej terapii, która sztucznie podtrzymuje śmiertelnie chorych przy życiu. Odstąpienie od terapii kosztownych i nieprzynoszących efektów w określonych przypadkach, będzie powodować bardziej sprawiedliwy podział ograniczonych środków [33]. Konieczność szerokiej dyskusji o kluczowych problemach ochrony zdrowia pojawia się też w głosach i doktrynie innych znakomitych filozofów i etyków. Przyjmując nazwę „publicznej deliberacji" propagowana jest m. in. przez N. Danielsa [34] i L.M. Flecka[35].

Konieczność demokratycznej deliberacji ma właściwe uzasadnienie – każdy system opieki zdrowotnej staje w obliczu praktycznie nieograniczonych potrzeb dostępu do świadczeń opieki zdrowotnej z ograniczonymi zasobami. Przede wszystkim proces podejmowania decyzji musi być publiczny i jawny, przy udziale społeczeństwa. Jest to wspólna pula środków, które muszą być

racjonalnie i sprawiedliwie rozdysponowane. Decyzje muszą być podjęte w oparciu o racjonalne podstawy i najlepsze medyczne dowody naukowe dostępne w danym momencie. Powinny dotyczyć wszystkich pacjentów, w sposób równy i sprawiedliwy. Oznacza to, że odmowa wszczepienie kardiowertera-defibrylatora serca 85-letniej staruszce z zaawansowaną chorobą Alzheimera i arytmią dotyczyć będzie wszystkich pacjentów w podobnej sytuacji. Podobnie jak odmowa leczenia kosztownymi terapiami onkologicznymi wydłużającymi życie tylko o kilka tygodni [35].

Zgodnie ze słowami K. Szewczyka, nie jest dzisiaj pytaniem, czy będziemy formułować priorytety, ale jak będziemy to czynić. „Jest to dzisiaj jedna z kluczowych kwestii polityki zdrowotnej. Racjonowanie i tak się przecież dokonuje. Tyle że w dużej części niejawnie, przy łóżku pacjenta lub w sposób żywiołowy. Racjonowanie to także kwestia moralna. Zbyt kosztowne leczenie jednych pacjentów jest beztroską wobec innych, bardziej potrzebujących, dla których świadczeń zabraknie. Obowiązkiem rządu jest nie tylko podjęcie działań, ale przede wszystkim zainicjowanie szerokiej publicznej dyskusji poszukującej przynajmniej częściowego konsensu w tej sprawie". Zaniechanie działań nie rozwiązuje jednak problemu, a przyczynia się do większej niesprawiedliwości.

Niezależnie od metodologicznych wad i zalet teoria dyskursu znalazła bowiem wiele sensownych zastosowań: debaty, fora publiczne, „okrągłe stoły" przyjęły się jako metody rozwiązywania konfliktów społecznych w sferze publicznej.

W tematyce finansowania chorób rzadkich dialog wydaje się niezbędny. Dyskusja być może nie doprowadzi do satysfakcjonujących dla pacjentów rozwiązań, ale umożliwi zniesienie (przynajmniej częściowe) barier istniejących między decydentami a pacjentami. Po stronie rozdzielających środki publiczne spoczywa odpowiedzialność za racjonalne argumentowanie dlaczego zdecydowano się finansować takie a nie inne świadczenia, czyli dlaczego zdecydowano się leczyć jednych pacjentów dyskryminując przy tym innych.

Decyzje w polskiej ochronie zdrowia w większości przypadków podejmowane są bez udziału pacjentów. Nie jest to oczywiście nic wyjątkowego, bo tak się dzieje w zdecydowanej większości systemów. Niemniej jednak nie wyklucza to możliwości prowadzenia dialogu pacjent – decydent (chociażby poprzez stowarzyszenia, grupy wsparcia czy koalicje pacjentów).

Taki dialog da również pacjentom poczucie, że nie są pozostawieni wyłącznie sami sobie, że ktoś przejmuje się ich losem. Co może być konsensusem takiego dyskursu? Być może znalezienie innych alternatywnych rozwiązań, które w jakikolwiek sposób umożliwiłyby dostęp do leczenia przynajmniej dla części z nich czy chociażby znalezienie metod przekonania producentów o włączaniu do badań klinicznych tychże właśnie pacjentów.

Budowa systemu opieki zdrowotnej, w którym dyskurs odgrywałby istotną rolę umożliwiłby osiągniecie sensownego kompromisu. Dałoby to szansę na współistnienie etyki i rachunku ekonomicznego, a tym samym nie zupełną eliminację leczenia osób cierpiących na choroby rzadkie. Trudno rozstrzygnąć czy jest to założenie idealistyczne. Doświadczenia sąsiednich krajów dowodzą, że przyjęcie dostosowanego do własnych warunków społeczno-kulturowych i możliwości ekonomicznych systemu opieki zdrowotnej, konsekwentnie rozwijanego i ulepszanego, daje pozytywne rezultaty [36].

Nie ulega wątpliwości, że w warunkach polskiej ochrony zdrowia konstruktywne rozwiązywanie konfliktów poprzez dyskurs byłoby możliwe. Warunkiem jest, że w toku negocjacji opierałoby się ono na jasnym i otwartym prezentowaniu stanowiska, skoncentrowaniu na zasadniczych kwestiach sporu, uznaniu prawa strony przeciwnej do własnych przekonań, traktowaniu się nawzajem z należytym szacunkiem, poszukiwaniu rozwiązania, które uwzględniałoby potrzeby i dążenia wszystkich zainteresowanych, kontroli emocji, wreszcie dotrzymaniu warunków porozumienia [36].

Zwróciwszy się w kierunku proponowanej przez Habermasa etyki dyskursu (obecnej także w innych doktrynach), możemy w niej widzieć szansę na dyskusję o zagadnieniu chorób rzadkich. W Polsce jest z tym problem. Państwo gasi nagłośnione przez media pożary, a nie dyskutuje się o problemach istotnych społecznie i moralnie, nie szuka się właściwych rozwiązań.

Nie sposób nie zgodzić się z Habermasem, że o jakości tych dyskursywnie wypracowanych opinii decydować będzie ich wpływ na działanie decydentów oraz to jak przestrzeń medialna je przedstawi. Tutaj jednak potrzebne jest wspólne działanie, mówienie jednym głosem („Ci aktorzy społeczni, którzy działają poza systemem politycznym, czy poza społecznymi organizacjami i związkami, zwykle mają mniejsze szanse, by wpływać na treści i stanowiska prezentowane w wielkich mediach" [37]).

Nie ma idealnej propozycji, stąd w celu sprawiedliwego traktowania chorób rzadkich i sprawiedliwego podziału ograniczonych środków społeczeństwo i decydenci powinni przyjąć system, który wybrałby to, co istotne z dostępnych zasad i stworzyć nowy algorytm.

Kiedy pod koniec lat 80 XX wieku władze amerykańskiego Stanu Oregon odmówiły sfinansowania potencjalnie ratującego życie przeszczepu szpiku kostnego dla 7-letniego Coby Howarda, wywołało to ogromne publiczne oburzenie i negatywne relacje mediów [34]. Oburzenie to powstało w wyniku psychologicznego impulsu do ratowania identyfikowanych, pojedynczych osób. Prasa pominęła fakt, że chłopiec nie kwalifikował się do przeszczepu, bo nie był w remisji choroby. Publiczne oburzenie skutkowało ogromnymi darowiznami na rzecz uratowania dziecka (który wkrótce ostatecznie zmarł).

To jest to coś, co również organizacje charytatywne nauczyły się wykorzystywać: ludzie są skłonni dać więcej, jeśli proszeni są o pomoc dla jednego dziecka, wymienionego z imienia i pokazanego na zdjęciu, niż gdy prosi się ich o pomoc dla wielu cierpiących.

W odniesieniu do terapii chorób rzadkich potrzebne są rozwiązania systemowe. Zawsze będzie bowiem konieczność priorytetyzacji, ktoś musi podejmować trudne decyzje w jaki sposób środki powinny być lokowane.

Innowacyjne terapie stosowane w chorobach rzadkich są najczęściej nieefektywne kosztowo – za minimalny efekt zdrowotny producenci żądają niewspółmiernie wysokiej ceny. To najtrudniejszy dylemat etyczny – kiedy i pod jakimi warunkami powinniśmy je finansować. Oczywistym jest, że najłatwiej byłoby płacić tylko za leki, które są skuteczne i które działają. Stąd konieczność rozpoczęcia też dyskusji z firmami na ten temat. To rozwiązanie pojawia się np. w Wielkiej Brytanii, kiedy w wyniku negocjacji z producentem ustalono, że koszt terapii pacjentów, którzy nie odpowiedzą na leczenie innowacyjnym lekiem hematologicznym pokryje producent. To nigdy nie zagwarantuje ze lek będzie opłacalny, ale zapłacimy za korzyść terapeutyczną, co zapewne będzie mniej dyskusyjne i kontrowersyjne.

Kilkadziesiąt lat temu średni wiek przeżycia dzieci z mukowiscydozą wynosił 6 miesięcy, teraz jest to ponad 36 lat. To jest wyraźnie wielkim osiągnięciem i sukcesem medycyny, i pomimo iż leczenie związane jest z ogromnymi kosztami dziś nikt nie powie, że to były daremnie wykorzystane środki. Chorzy na mukowiscydozę mogą w miarę normalnie funkcjonować, uczyć się i pracować. Podobnie jak chorzy na hemofilię – pacjenci żyją blisko 40 lat dłużej niż przed 50 laty, pracują i są „opłacalni dla systemu".

Oczywiście, jeżeli nie zapewnimy im leczenia, cierpiący na rzadkie choroby nadal będą cierpieć i chorować, a progresja choroby będzie postępowała latami, prowadząc ich życie do coraz gorszego stanu. Musimy tez pamiętać, ze płacenie wysokich cen za leki już dziś, umożliwia prowadzenie dalszych badań, ulepszanie ich. A kiedy wygasną patenty i wejdzie konkurencja generyczna – będą tańsze. Ale tylko wtedy, jeśli będą one opracowywane.

Jak już zostało wcześniej wspomniane, badania nad rzadkimi chorobami okazały się bardzo przydatne do lepszego poznania mechanizmu powstawania częstych stanów, takich jak otyłość i cukrzyca, ponieważ choroby te stanowią model zaburzenia funkcjonowania określonego szlaku biologicznego. Nie znaczy to jednak, że musimy zapłacić każdą cenę i dla każdego. Nie wszystkie leki są skuteczne na tyle aby wszyscy mogli je otrzymać. Zwłaszcza kiedy mówimy o terapiach ekstremalnie kosztownych z ograniczonymi efektami klinicznymi.

Systemy opieki zdrowotnej stają w obliczu sytuacji gdy nie mogą zaspokoić wszystkich potrzeb. Czyjeś potrzeby zawsze zostaną odtrącone.

Niemniej jednak, pacjenci chorujący na choroby rzadkie powinni być traktowani inaczej, szczególnej, ale nie kosztem reszty społeczeństwa.

Ministerstwo Zdrowia na program zwalczania HIV i AIDS wydaje rocznie blisko 200 mln zł, Kwota ta wystarczy na roczne leczenie antyretrowirusowe (ARV) 4,5 tys. pacjentów [38]. Nikt nie ma wątpliwości, że to słusznie wydane pieniądze. Podobna kwota wydawana jest na leczenie chorych na hemofilię. Być może właściwym byłoby na podobnej zasadzie wyodrębnienie budżetów skierowanych na inne obszary, z transparentnymi i przejrzystymi zapisami jakie leczenie i dlaczego jest refundowane. Ze ścisłymi kryteriami włączenia do terapii, aby dać szanse tym, dla których to leczenie potencjalnie przyniesie największe korzyści.

Jednocześnie, nie wszystkie dostępne leki, pomimo iż stanowią jedyną alternatywę terapeutyczną powinny być finansowane po ekstremalnie wysokich cenach. Nie wszyscy pacjenci też do takich terapii mogą być zakwalifikowani (często np. z uwagi na zbyt zaawansowane stadium choroby). Decyzje odnośnie przerywania terapii też muszą być podejmowane, podobnie jak o niewłączaniu pacjentów o najniższych rokowaniach.

Innowacyjne, bardzo kosztowne terapie, w przeszłości były finansowane przy akceptacji bardzo wysokich cen. Powyższe było możliwe głównie z jednego powodu: tych leków było bardzo niewiele, choroby dotykały ograniczonej populacji, więc niewielka była odczuwalność tych kwot w odniesieniu do całego budżetu[14]. Musimy jednak pamiętać, że medycyna czyni ogromne postępy i tych terapii pojawia się coraz więcej, wiele jest w trakcie badań klinicznych, leki te są również coraz droższe. Coraz więcej leków jest skierowanych do wąskiej grupy odbiorców, a z uwagi na koszty opracowania (metodami inżynierii genetycznej), ceny są bardzo wysokie. Dla płatników publicznych (i również prywatnych ubezpieczycieli) nie będzie możliwe pokrycie kosztów terapii dla wszystkich pacjentów

Środki na sfinansowanie terapii zawsze będą ograniczone. Płatnicy będą zmuszeni do znalezienia właściwej równowagi między robieniem „niewiele" dobrego dla wielu ludzi lub „wiele" dla małej grupy.

Decyzja dotycząca sfinansowania leku Cerezyme w leczeniu choroby Gauchera w roku 2000 była kontrowersyjna, ale nie tyle z uwagi na koszty, co ze względu na innowacyjność

i „eksperymentalność" terapii. Hemofilia została włączona bez publicznej dyskusji. Obie to bardzo drogie terapie. Cerezyme kosztuje ok. 500 tys. zł rocznie (400–700 tys., w zależności od masy ciała pacjenta), leczenie hemofilii ok. 100 tys. rocznie, a profilaktyka drugie tyle (również w zależności od masy ciała). Obie to bardzo rzadkie i niezwykle ciężkie w przebiegu choroby, nieleczone prowadzą do niepełnosprawności i śmierci. Dostępne terapie są skuteczne, pacjenci osiągają normalną długość życia, mogą pracować i normalnie funkcjonować. Koszt roku życia pacjentów z HIV kombinacją czterech skutecznych leków wynosi ok. 120 tys. zł.

Co jednak w przypadku leków onkologicznych, skierowanych do rzadko występujących podtypów częstych nowotworów? Cetuxymab, zarejestrowany w USA do leczenia zaawansowanego niedrobnokomórkowego raka płuc z mutacją czynnika wzrostu EGFR kosztuje w USA ok. 100 tys. $ za terapię i wydłuża życie o 6 tygodni W kategoriach opłacalności oznacza to, że wydamy 800 tys. $ za uzyskanie dodatkowego roku życia. I takich leków będzie pojawiało się coraz więcej, a podejmujący decyzję o finansowaniu pacjentów będą musieli wybierać i odmawiać, uzasadniając to w transparentny sposób [35]. W tej sprawie istnieje konieczność dialogu i deliberacji zaangażowanych grup, tj. pacjentów, lekarzy, producentów i decydentów oraz stworzenie wspólnej polityki działania. Niezbędne są również uregulowania, umożliwiające prowadzenie procesu wspólnej dyskusji, jak to ma miejsce w innych krajach.

Jednocześnie, kluczowym wnioskiem nasuwającym się po analizie przedmiotowej problematyki jest, zgodnie ze słowami K. Szewczyka, konieczność dążenia do społecznej aprobaty „dwóch nieprzekraczalnych granic wszelkich interwencji medycznych:

- granicy, jaką jest skończoność ludzkiego życia. Jej akceptacja nakazuje przyjęcie postawy pokory terapeutycznej odrzucającej wszelkie formy daremnego (heroicznego, uporczywego) leczenia;
- granicy ekonomicznej stawianej przez zawsze niewystarczające zasoby środków finansowych dostępnych opiece zdrowotnej. Jej uznanie sankcjonuje konieczność ekonomicznego racjonowania świadczeń”[39].

Piśmiennictwo

1. Plug I, van der Bom JG, Peters M, et al. Thirty years of hemophilia treatment in the Netherlands, 1972-2001.Blood. 2004 Dec 1;104(12):3494-500. Epub 2004 Aug 12.

2. Coppola A, Di Capua M, Di Minno MND, Treatment of hemophilia: a review of current advances and ongoing issues, J Blood Med. 2010; 1: 183–195.

3. Komisja Europejska, Dyrekcja Generalna ds. zdrowia i ochrony konsumentów. Konsultacje publiczne; rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą. 2008. http://tinyurl.com/o7ltqts (dostęp: 02.08.2015 r.).

4. European Medicines Agency (EMA). Orphan drugs and rare diseases at a glance. http://tinyurl.com/py2sxsg (dostep: 02.08.2015 r.).

5. de Vrueh R, Baekelandt ERF, de Haan JMH. Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation", Update on 2004 Background Paper, BP 6.19 Rare Diseases, March 2013.

6. Sharma A, Jacob A, Tandon M, et al. Orphan drug: Development trends and strategies. J Pharm Bioallied Sci. 2010 Oct-Dec; 2(4): 290–299.

7. Lavandeira A. Orphan drugs: legal aspects, current situation. Haemophilia. 2002 May;8(3):194-8.
8. Niżnik J. W poszukiwaniu racjonalnego systemu finansowania służby zdrowia. Oficyna Wydawnicza „Branta", Bydgoszcz-Kraków 2004; 61.
9. de Varax A, Letellier M, Börtlein G. Alcimed. Study on Orphan Drugs. Overview of the Conditions for Marketing Orphan Drugs in Europe. Paris: Alcimed, 2005.
10. Denis A, Simoens S, Fostier C, et al. Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs. KCE Reports 112C, 2009, Belgium.
11. le Cam Y. Survey: Patients' Access to Orphan Drugs in Europe, September 2010, EURORDIS. www.eurordis.org (dostęp: 02.08.2015 r.).
12. Stolk P, Heemstra HH, Leufkens HGM, et al. No difference in between-country variability in use of newly approved orphan and non-orphan medicinal products – a pilot study. Orphanet J Rare Dis 2009; 4: 27–33.
13. Bignami F. Survey on Orphan Drugs Availability in Europe, Eurordis 2007, www.eurordis.org (dostęp: 13.09.2012 r.).
14. Largent EA, Pearson SD. Which Orphans Will Find a Home? The Rule of Rescue in Resource Allocation for Rare Diseases. The Hastings Center. Volume 42, Issue 1, pages 27–34, January-February 2012.
15. DailyMail UK. Drug to fix faulty DNA gets go-ahead in landmark move that may alter medicine forever (Glybera). http://tinyurl.com/ntq9ay2 (dostęp: 13.07.2015 r.).
16. Reuters. UniQure's Glybera® First Gene Therapy Approved by European Commission, Nov 2, 2012.
17. Davis P. Cystic fibrosis since 1938. Am J Respir Crit Care Med. 2006. Vol. 173, No 5, pp 475-482.
18. Rozporządzenie Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej z dnia 2 listopada 1998 r. w sprawie wykazu wysokospecjalistycznych procedur medycznych finansowanych z budżetu państwa oraz zasad i trybu udzielania tych świadczeń (Dz.U. 1998 nr 140 poz. 910 z późn. zm.).
19. Banta HD. Metody HTA, finansowanie procedur wysokospecjalistycznych i inne zagadnienia polityki zdrowotnej. Raport TNO PG/VGZ 2002.003 Raport 3 Numer projektu 011.41053.
20. źródło: analizy i pbiliacje Narodowego Funduszu Zdrowia www.nfz.gov.pl
21. Ofierska-Sujkowska G. Finansowanie leczenia chorób rzadkich w Polsce. Praca doktorska. Promotor: prof. dr hab. n. med. Tomasz Pasierski. Warszawski Uniwersytet Medyczny, II Wydział Lekarski. Warszawa 2013.
22. Daniels N. Four unsolved rationing problems. A challenge. The Hastings Center Report 1994, 24(4): 27-29.

23. Calabresi G, Bobbitt P. Tragic Choices: The Conflicts Society Confronts in the Allocation of Tragically Scarce Resources. New York, W.W. Norton, 1978, 252 p.
24. Fleck LM. Fair funding of extraordinarily expensive medication. Bioethica Forum / 2011 / Volume 4 / No. 3.
25. wprost.pl/PAP, Rządowa agenda radzi: oszczędzajcie na leczeniu chorych na raka i AIDS . 2012-10-01.
26. Reuters. Once a model, crisis imperils Portugal's drug program, 13.08.2013 r. .
27. New £50 million cancer fund already intellectually bankrupt. www.thelancet.com Vol 376 August 7, 2010.
28. Fleck, L. M. (2011), Just Caring: Health Care Rationing, Terminal Illness, and the Medically Least Well Off. The Journal of Law, Medicine & Ethics, 39: 156–171. .
29. Gericke CA, Riesberg A, Busse R. Ethical issues in funding orphan drug research and development, J Med Ethics 2005;31:164-168.
30. Beauchamp TL, Childress JF. Principles of Biomedical Ethics. Oxford: Oxford University Press, 2001.
31. Przyłuska-Fiszer A. Bioetyka regulacji i bioetyka teoretyczna. Diametros nr 2 (grudzień 2004): 201-206.
32. Łanda K. red. nauk. Pricing. Ceny leków refundowanych, negocjacje i podział ryzyka. Warszawa-Kraków 2009.
33. Zaniechanie i wycofanie się z uporczywego leczenia podtrzymującego życie u dzieci, Weytyczne dla lekarzy, Polskie Towarzystwo Pediatryczne, 2011.
34. Daniels N. Reasonable Disagreement about Identifed vs. Statistical Victims. Hastings Center Report. Volume 42, Issue 1, pages 35–45. January-February 2012.
35. Fleck LM. "Just Caring": Can We Afford the Ethical and Economic Costs of Circumventing Cancer Drug Resistance? Pers. Med. 2013, 3, 124-143.
36. Musielak M. Wybrane etyczne aspekty zarządzania służbą zdrowia w Polsce, Nowiny Lekarskie 2004, 73, 4, 311–317.
37. Habermas J. Faktyczność i obowiązywanie. Teoria dyskursu wobec zagadnień prawa i demokratycznego państwa prawnego, przeł. A. Romaniuk, R. Marszałek, Warszawa 2005 s.397.
38. Krajowy Program Zapobiegania Zakażeniom HIV i zwalczania AIDS na lata 2012-2016. źródło: www.aids.gov.pl
39. Szewczyk K. Zgoda i sprzeciw. Diametros nr 5 (wrzesień 2005): 239 – 248.

7. Zasady finansowania świadczeń zdrowotnych przez Narodowy Fundusz Zdrowia

Monika Jezierska-Kazberuk

Narodowy Fundusz Zdrowia od 2008 roku wdrożył system w zakresie realizacji i finansowania świadczeń szpitalnych oparty na zasadach brytyjskiego systemu HRG (w Polsce zwany systemem JGP - jednorodnych grup pacjentów). W zakresie umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju leczenie szpitalne zasady te są uregulowane zarządzeniem Nr 89/2013/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 19 grudnia 2013 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju: leczenie szpitalne (ze zm.).

System jednorodnych grup pacjentów (JGP)

Funkcjonowanie systemu finansowania i rozliczania świadczeń opieki zdrowotnej należy interpretować w kontekście przepisów rozporządzenia w sprawie ogólnych warunków umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 maja 2008 r. *w sprawie ogólnych warunków umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej* (Dz. U. z 2008 r. Nr 81, poz.484) § 14-28 r. określają sposoby finansowania świadczeń oraz zasady dokonywania rozliczeń zrealizowanych przez świadczeniodawców świadczeń opieki zdrowotnej.

W § 16 r. o.w.u. określono trzy sposoby rozliczania świadczeń:

1) kapitacyjna stawka roczna (np. świadczenia lekarza POZ)
2) cena jednostkowa jednostki rozliczeniowej (lecznictwo szpitalne oraz ambulatoryjne)
3) ryczałt (SOR-y, Izby Przyjęć)

Wprowadzenie systemu JGP w lecznictwie szpitalnym oraz ambulatoryjnym polega na tym, że planowane do zrealizowania świadczenia opieki zdrowotnej (dla celów rozliczeniowych) są wyrażone w tzw. punktach rozliczeniowych, a umowy zawierają postanowienia, że Narodowy Fundusz Zdrowia sfinansuje określoną liczbę zrealizowanych i sprawozdanych punktów (kwota = ilość punktów x cena punktu).

System JGP oparty jest o sparametryzowane dane wyjściowe, do których należą:

- rozpoznanie,
- kod wykonanej podczas pobytu w szpitalu procedury,
- czas pobytu,
- wiek.

Wymienione dane są powiązane z pacjentem hospitalizowanym niezależnie od miejsca udzielania świadczeń.

Narodowy Fundusz Zdrowia, przygotowując polski system JGP, oparł się o posiadaną bazę danych o realizacji świadczeń i wydatkach. Grupy świadczeń zostały scharakteryzowane w oparciu o doświadczenia brytyjskie, a następnie zweryfikowane na podstawie dyskusji klinicznej z dostosowaniem ich do polskich warunków. Wartości dotychczasowych świadczeń katalogowych zostały przypisane (o ile było to możliwe) do odpowiednich grup, a następnie zważone liczbą świadczeń z uwzględnieniem częstości wystąpień w poszczególnych dziedzinach medycyny. Uwzględniono także wartość świadczeń współwystępujących, a niewpływających na liczbę zdarzeń oraz prawdopodobieństwo konieczności intensywnej terapii.

Przy rozliczeniu świadczeń bierze się pod uwagę hospitalizację, której koszty powstały w wyniku wykonania i sprawozdania wszystkich świadczeń i które to koszty mogły być powiązane z postępowaniem diagnostycznym lub leczniczym podjętym wobec pojedynczego pacjenta. Przyjęte jest również założenie, że ogólna liczba hospitalizacji pozostaje względnie stała w kolejnych latach; zmienia się jedynie liczba produktów lub punktów.

Powyżej określony system grup został odzwierciedlony w zarządzeniu Nr 89/2013/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 19 grudnia 2013 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju: leczenie szpitalne (ze. zm.). Paragraf 2 ust. 1 pkt 15 tego zarządzenia definiuje system jednorodnych grup pacjentów jako kwalifikowanie zakończonej hospitalizacji do jednej z grup, wyodrębnionych według kryterium spójności postępowania medycznego, porównywalnego stopnia zużycia zasobów, standaryzowanego czasu pobytu i innych uznanych parametrów. System obejmuje następujące elementy:

a) charakterystyka JGP - zbiór parametrów służących do wyznaczenia grupy, w tym w szczególności:

– rozpoznania według Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych - Rewizja Dziesiąta zwanej dalej "ICD-10",

– procedury medyczne według wskazanej przez Fundusz wersji Międzynarodowej Klasyfikacji Procedur Medycznych zwanej dalej "ICD-9",

– wiek pacjenta,

– czas pobytu,

b) algorytm JGP - określony sposób postępowania prowadzący do prawidłowego zakwalifikowania zakończonej hospitalizacji do właściwej grupy JGP,

c) grupa JGP - jedna z wielu kategorii hospitalizacji wyodrębniona zgodnie z zasadami systemu JGP, posiadająca kod, nazwę oraz charakterystykę opisaną określonymi parametrami.

Programy lekowe

Program lekowy stanowi świadczenie gwarantowane. Leczenie w ramach programu lekowego odbywa się z zastosowaniem innowacyjnych, kosztownych substancji czynnych, które nie

są finansowane w ramach innych świadczeń gwarantowanych. Leczenie jest prowadzone w wybranych jednostkach chorobowych i obejmuje ściśle zdefiniowaną grupę pacjentów.

Treść programów lekowych

Treść każdego programu lekowego jest publikowana jako załącznik do *obwieszczenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.* Opis programu obejmuje:

- kryteria kwalifikacji pacjenta do leczenia;
- kryteria wyłączenia z programu;
- schemat dawkowania leków;
- sposób podawania leków;
- wykaz badań diagnostycznych wykonywanych przy kwalifikacji pacjenta do programu oraz koniecznych do monitorowania leczenia.

Substancje lecznicze stosowane w programach lekowych opisuje Katalog leków refundowanych stosowanych w programach lekowych, który jest określony w Obwieszczeniu Ministra Zdrowia w sprawie wykazu leków refundowanych. Zawiera on listę leków z dokładnością do nazwy, postaci, dawki leku, zawartości opakowania oraz kodu EAN

Pacjenci zakwalifikowani do programów lekowych są leczeni bezpłatnie. Decyzję o kwalifikacji podejmuje lekarz placówki posiadającej kontrakt w tym zakresie – w oparciu o szczegółowe kryteria włączenia do programu określone przez Ministra Zdrowia. Ponadto do wybranych programów kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynujący powołany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.

Choroby rzadkie w Małopolsce:

Według definicji przyjętej w UE, za rzadką (inaczej sierocą) uważa się jednostkę chorobową, która występuje nie więcej, niż u pięciu na 10 tys. osób. Dotychczas zdiagnozowano około 7 tys. schorzeń sierocych. Za chorobę ultrarzadką uważa się jednostkę chorobową, która występuje rzadziej, niż u 1 osoby na 50 000 osób populacji. (UK).

W ponad 95 proc. przypadków w/w choroby mają podłoże genetyczne, ale w skład tej grupy wchodzą także rzadkie odmiany raka, choroby autoimmunologiczne, wady wrodzone, choroby toksyczne i zakaźne.

W Polsce na choroby rzadkie i ultrarzadkie cierpi kilkadziesiąt tysięcy osób. Są oni w różnym wieku, ale bardzo często chorują na nie dzieci. Właściwe rozpoznanie i leczenie chorób rzadkich wymaga niestandardowego i kompleksowego podejścia do pacjenta. Zwykle są to schorzenia

wrodzone, przewlekłe , ulegające stałej progresji i zagrażające życiu, obniżające jego jakość i będące często przyczyną przedwczesnej śmierci lub kalectwa.

W chwili obecnej rozliczanie hospitalizacji oraz AOS pacjentów z diagnozą choroby rzadkiej odbywa się na zasadach ogólnych. Ze względu na coraz precyzyjniejszą diagnostykę nakłady na leczenie tych pacjentów rosną.

Placówki realizujące programy lekowe

Informacje o placówkach realizujących program w poszczególnych województwach znajdują się m.in. na stronach internetowych oddziałów wojewódzkich NFZ http://www.nfz-krakow.pl/stronadlapacjenta/ lub są udzielane przez pracowników tych oddziałów.

Programy lekowe dotyczące chorób rzadkich:

Program leczenia przedwczesnego dojrzewania płciowego u dzieci,

Program zapobiegania krwawieniom u dzieci z hemofilią A i B,

Program leczenia dzieci z Zespołem Prader – Willi,

Leczenie niskorosłych dzieci z Zespołem Turnera,

Program leczenia przewlekłych zakażeń płuc u pacjentów z mukowiscydozą,

Program leczenia choroby Leśniowskiego - Crohna,

Program leczenia szpiczaka plazmatyczno – komórkowego,

Leczenie pierwotnych niedoborów odporności,

Leczenie mięsaków tkanek miękkich,

Leczenie płaskonabłonkowego raka narządów głowy i szyi,

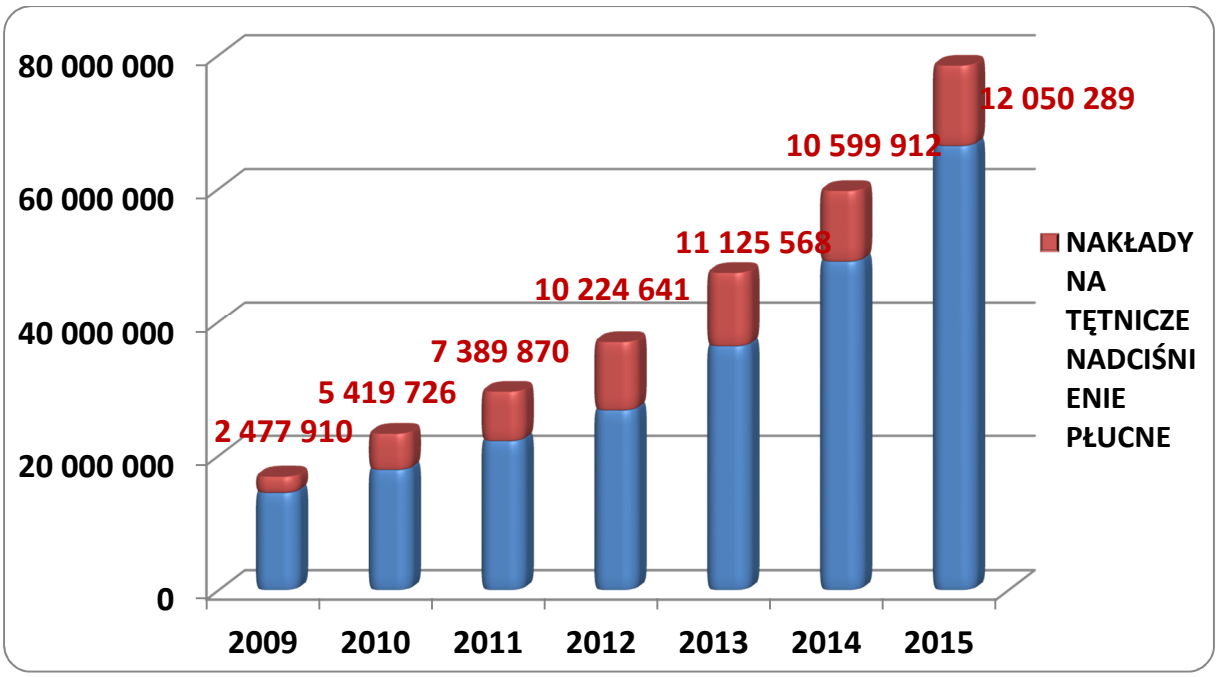
Leczenie czerniaka złośliwego skóry,

Leczenie chłoniaków złośliwych,

Lenalidomid w leczeniu chorych na szpiczaka mnogiego,

Program leczenia nowotworów podścieliska przewodu pokarmowego (GIST).

Nakłady na leczenie (programy lekowe) chorób rzadkich stale rosną, od nakładów 2 447 910 w roku 2009 do nakładów 12 050 289 zł w roku 2015 (plan) co stanowi wzrost o około 484% a nakłady w poszczególnych latach obrazuje poniższy wykres (Ryc.1).



Ryc. 1. Nakłady finansowe na leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego.

Za chorobę ultrarzadką uważa się jednostkę chorobową, która występuje rzadziej niż u 1 osoby na 50 000 osób populacji. (UK)

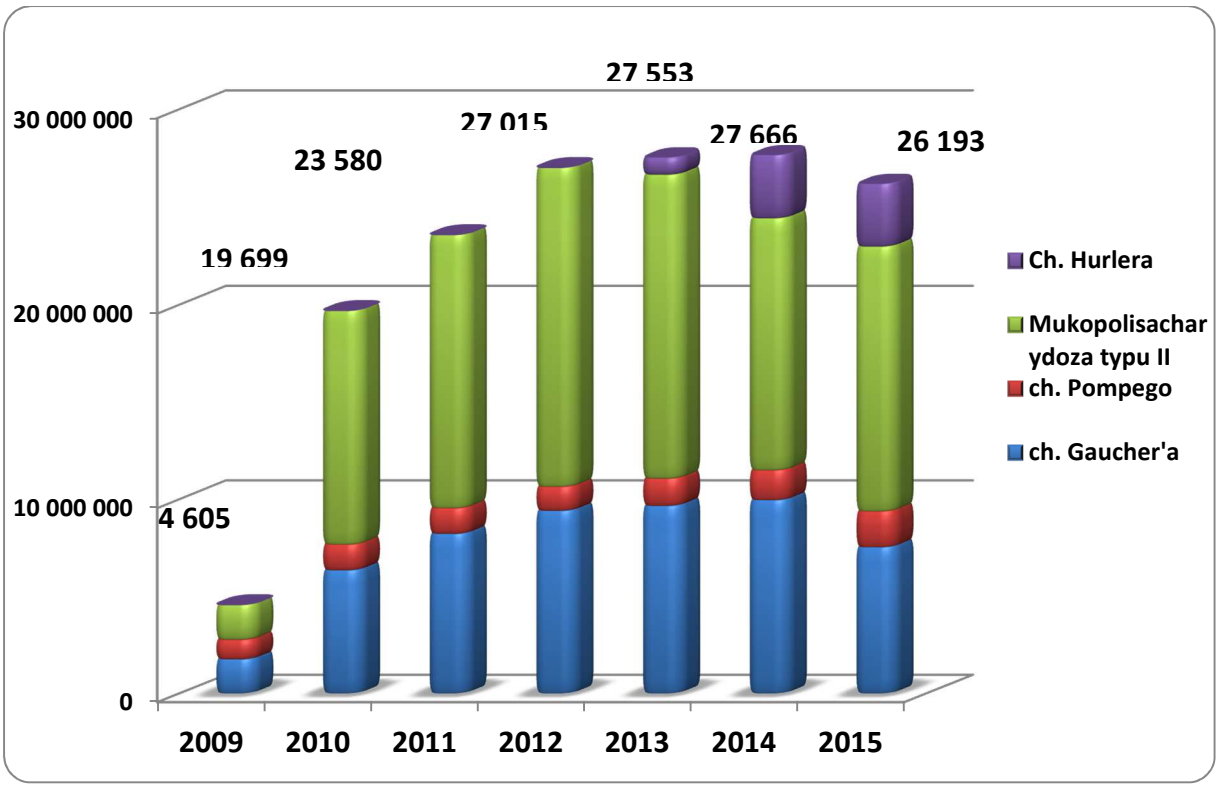
Leczenie Choroby Pompego - alglukozydaza alfa,

Leczenie Choroby Gaucher'a – imigluceraza,

Leczenie Choroby Hurler – laronidaza,

Leczenie Mukopolisacharydozy Typu II (Zespół Huntera) - idursulfaza

Największe koszty generują leczeni w Programie leczenia mukopolisacharydozy typu II (Zespół Huntera). „Najdroższy" pacjent z tym schorzeniem generuje koszty w wysokości ok. 250 000 miesięcznie, co rocznie daje kwotę ok 3 mln zł.



Ryc. 2. Nakłady w Małopolsce na programy lekowe dotyczące chorób ultra-rzadkich.

Leczenie

Wśród wielu programów lekowych dedykowanych różnym schorzeniom, w tym przede wszystkim chorobom rzadkim (choroba Gaucher'a, choroba Hurler, choroba Pompego, zespołu Huntera, choroby Leśniowskiego - Crohna, etc.) są realizowane obecnie dwa programy kardiologiczne: *1/ Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) (ICD-10 I27, I27.0)*, w którym leczeni są pacjenci dorośli I rzutu (sildenafilem, bosentanem, tadalafilem), II rzutu (bosentanem, iloprostem, treprostinilem, iloprost + sildenafil, ambrisentanem) jak również dzieci bosentanem i kontynuacja tego leczenia u osób przekraczających wiek 18 lat i wcześniej otrzymujących bosentan w ramach leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego u dzieci. 2/ *Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego sildenafilem i epoprostenolem (TNP) (ICD-10 I27,I27.0)* - sildenafilem pacjentów dorosłych jako leczenie I rzutu w monoterapii, terapii skojarzonej oraz dzieci a także terapia epoprostenolem.

OGÓLNE ZASADY FINANSOWANIA:

Zapłata za świadczenie w programie lekowym następuje na podstawie ilości substancji czynnych podanych pacjentom w powiązaniu z **lekami identyfikowalnymi poprzez kod EAN**, ceny punktu i **taryfy dla danego kodu EAN;**

Taryfę oblicza się na podstawie ilości zakupionego leku i danych z faktury zakupu (w przypadku wymagającym uwzględnienia instrumentu podziału ryzyka); lub wysokości limitu jego finansowania; zgodną z aktualnym obwieszczeniem Ministerstwa Zdrowia, obowiązującym w dniu zastosowania (podania) leku.

Świadczeniodawca ma prawo rozliczyć tylko taką ilość leku, która została podana lub wydana świadczeniobiorcom. Niewykorzystane części postaci leku **nie podlegają rozliczeniu**.

Obwieszczenie Ministra Zdrowia zawiera listę leków oraz dawkowanie, które mogą być finansowane ze środków publicznych. Świadczeniodawca jest zobowiązany do stosowania każdej z substancji czynnych ujętych w katalogu leków zgodnie ze schematem dawkowania określonym w opisach programów.

FINANSOWANIE CHORÓB RZADKICH -KARDIOLOGICZNE PROGRAMY LEKOWE W MAŁOPOLSCE

Program lekowy- leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego:

Cel programu:

- wydłużenie przeżycia chorych na tętnicze nadciśnienie płucne;
- poprawa wydolności wysiłkowej;
- zmniejszenie duszności;
- poprawa jakości życia

Realizatorzy programu na terenie województwa małopolskiego:

- Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II w Krakowie
- Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie

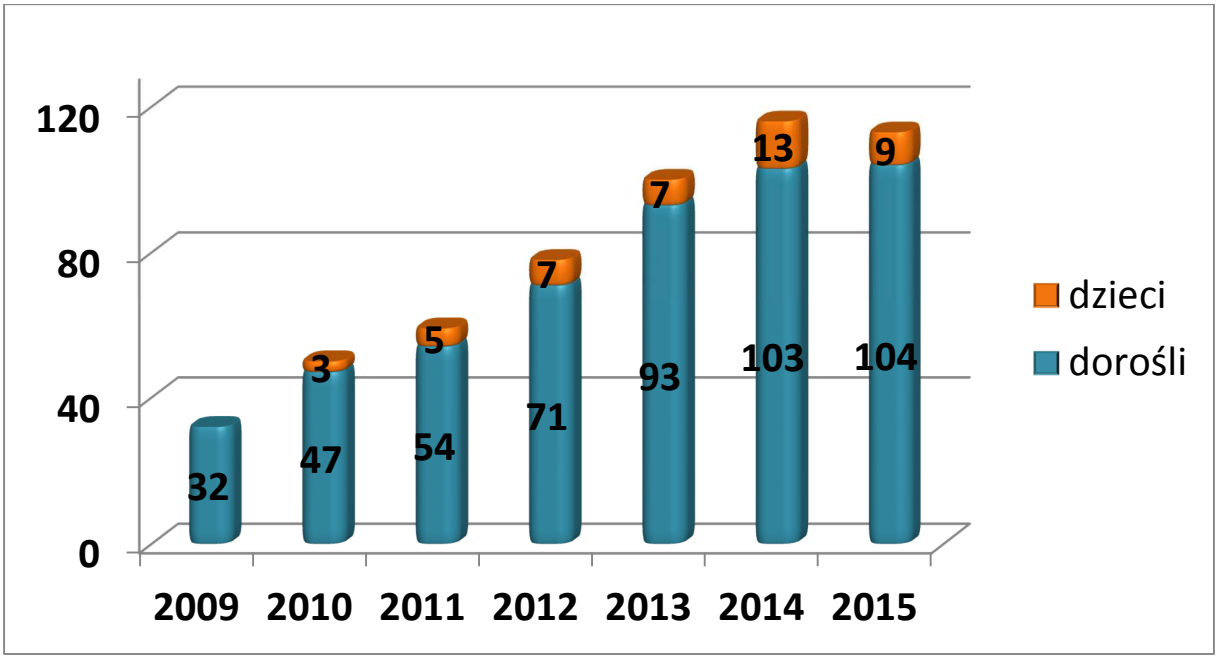
Substancje czynne finansowane w ramach programu lekowego:

- SILDENAFIL (wg zapowiedzi MZ tylko do 31.08 br.)
- ILOPROST,
- BOSENTAN,
- TREPROSTINIL,
- AMBRISENTAN,
- TADALAFIL

Od 7 lipca 2015r. obowiązywać będą umowy ze świadczeniodawcami na realizację nowego programu lekowego: LECZENIE TĘTNICZEGO NADCIŚNIENIA PŁUCNEGO SILDENAFILEM I EPOPROSTENOLEM

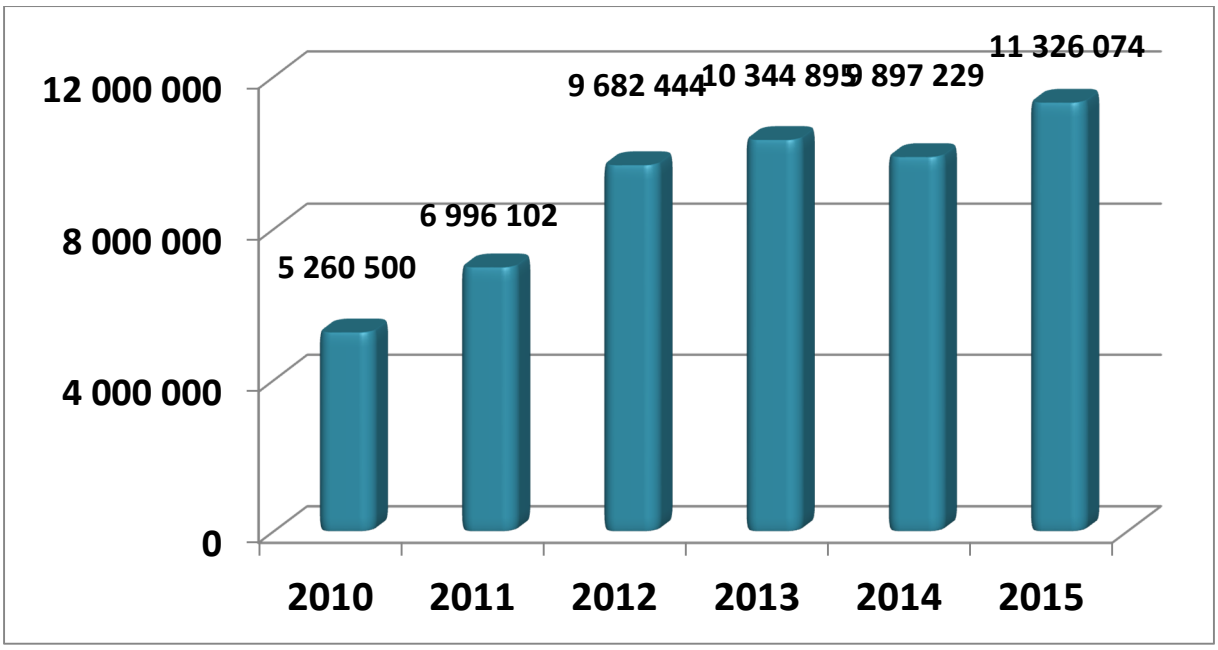
Substancje czynne finansowane w ramach programu lekowego:

SILDENAFIL (od 1.09.br finansowany wyłącznie w ramach ww. programu, ale także w połączeniu z substancjami z dotychczasowego programu leczenia TNP - z perspektywy pacjenta dotychczas leczonego sildenafilem zmiana nie ma znaczenia). Nastąpiło dodanie nowego kodu EAN zawierającego substancję czynną SILDENAFIL, w postaci proszku do sporządzania zawiesiny doustnej, stosowanego wyłącznie w przypadku nietolerancji lub niemożliwości podania postaci stałej leku, oraz **EPOPROSTENOL .**

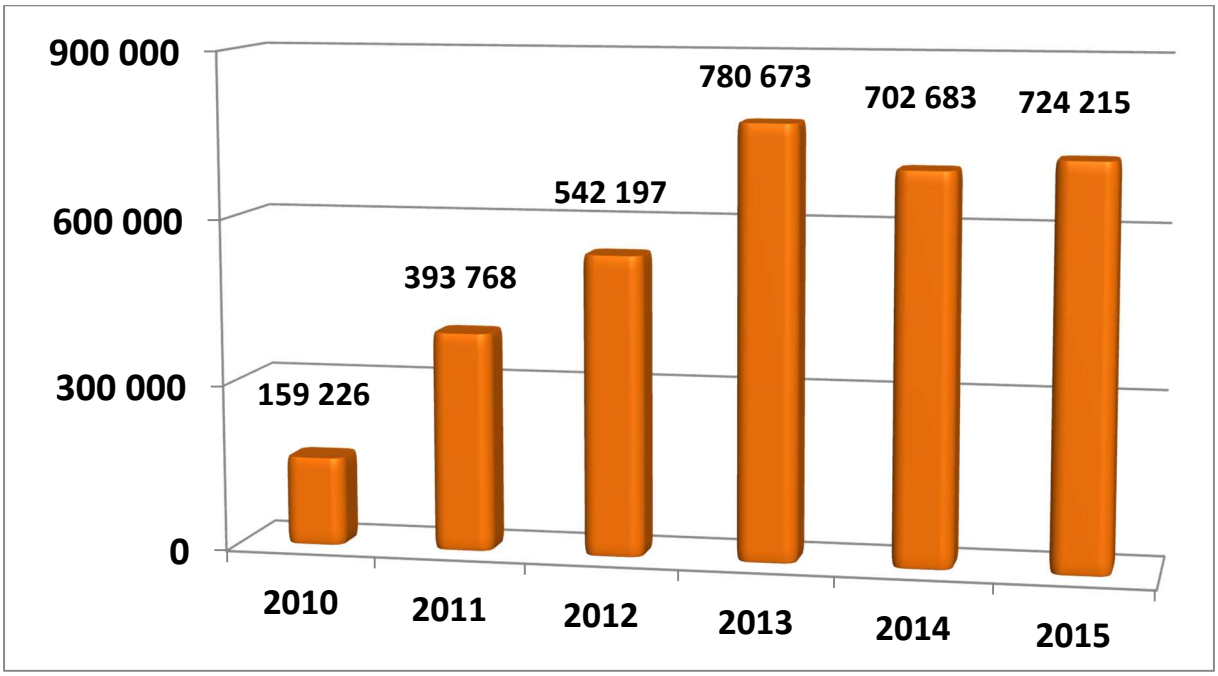


Ryc. 3. Liczba pacjentów leczonych w ramach Programu Lekowego leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) na terenie województwa małopolskiego w latach 2009- 2015.

Następne dwa wykresy przedstawiają nakłady na leczenie nadciśnienia tętniczego płucnego w Małopolsce odpowiednio u chorych dorosłych i u dzieci; należy pamiętać, ze dobra opieka nad dziećmi z nadciśnieniem tętniczym płucnym sprawia, ze dożywają one obecnie wieku dorosłego kontynuując leczenie.



Ryc. 4. Wysokość nakładów na Program Lekowy leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego w Małopolsce u dorosłych w latach 2010- 2015.



Ryc. 5. Wysokość nakładów w Małopolsce na Program Lekowy leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego u dzieci w latach 2010- 2015.

Finansowanie poprzez zgodę na indywidulane rozliczenie świadczeń tzw. „zgoda płatnika”

Poniżej przedstawiamy zasady rozliczenia świadczeń z zastosowaniem produktu rozliczeniowego. Rozliczenie za zgodą płatnika na podstawie § 22 Zarządzenia Nr

89/2013/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 19 grudnia 2013 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne (ze zm.).

§ 22. 1. W sytuacji udzielania przez świadczeniodawcę świadczenia:
1) którego koszt przekracza wartość 15 000 zł. i wartość obliczoną według wzoru:
K= [3 x (Wg + Wopl)]+ Wtiss + Wdsum
gdzie:
K - wartość kryterium umożliwiającego rozliczanie za zgodą płatnika,
Wg - wartość grupy JGP dla typu umowy hospitalizacja albo świadczenia właściwego ze względu na rozliczenie,
Wopl - wartość osobodni finansowanych ponad limit finansowany grupą,
Wtiss - wartość świadczeń finansowanych wg skali TISS-28 albo TISS-28
dla dzieci,
Wdsum- wartość świadczeń z katalogu świadczeń do sumowania.

Finansowanie świadczenia, o którym mowa w ust. 1, odbywa się zgodnie z poniższymi zasadami:
- finansowanie świadczeń odbywa się w ramach kwot określonych w planie finansowym oddziału Funduszu na dany rodzaj świadczeń, w ramach łącznej kwoty zobowiązania Funduszu wobec świadczeniodawcy określonej w umowie;
- zgodę na indywidualne rozliczenie świadczenia wydaje Dyrektor oddziału Funduszu, świadczeniodawca, który złożył wniosek jest obowiązany do jego uzupełnienia w ciągu 7 dni roboczych od dnia otrzymania zawiadomienia o konieczności jego uzupełnienia, o ile jest to niezbędne do przeprowadzenia weryfikacji i wydania zgody na ten sposób rozliczenia, pod rygorem pozostawienia wniosku bez rozpoznania.

Sposób postępowania w sprawie wydania przez Dyrektora oddziału wojewódzkiego NFZ decyzji dotyczącej indywidualnego rozliczenia świadczeń oraz wzory wniosków, określa Zarządzenie Nr 16/2013/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 29 marca 2013 r. w sprawie wniosków o indywidualne rozliczenie świadczeń i Bazy Rozliczeń Indywidualnych (ze zm.).

Rozliczenie za zgodą płatnika dotyczy tylko hospitalizacji (tj. świadczeń zakontraktowanych w tym trybie, czyli nie dotyczy hospitalizacji planowej i trybu jednodniowego.

Propozycje zmiany finansowania leczenia chorób rzadkich

Kompleksowe podejście do pacjenta z chorobą rzadką wymaga znalezienia nowej ścieżki postępowania w każdym indywidualnym przypadku, charakteryzuje się brakiem wypracowanych standardów medycznych i powoduje konieczność współpracy ekspertów z zakresu różnych dyscyplin medycyny. Ze względu na unikatowość występowania diagnostyka tych schorzeń jest długotrwała i skomplikowana, wymagająca niekiedy bardzo kosztownych procedur; podobnie zresztą jak ich leczenie. Dla zobrazowania, koszt leczenia „najdroższego" pacjenta cierpiącego na schorzenie rzadkie (choroba Hurler) wynosi ok 3 mln zł rocznie (patrz wyżej).

Z tego też powodu wydaje się, że problem refundacji kosztów diagnostyki i leczenia pacjenta z chorobą rzadką wymaga odrębnego zdefiniowania. Ze względu na rzadkość występowania tych chorób oraz wysokie koszty procedur diagnostycznych i terapeutycznych zasadnym wydaje się wyabstrahowanie tych chorych i utworzenie dla nich nowego zakresu kosztowego, w tym, np. wprowadzenie procedury rozliczenia poprzez zsumowanie poszczególnych grup kosztowych na podstawie np. kosztów podanych przez szpital w fakturach (diagnostyka obrazowa, laboratoryjna, procedura terapeutyczna , program lekowy, hospitalizacja np. na OIT, hospitalizacja w oddziale, poszczególne konsultacje specjalistów z różnych dziedzin medycyny, etc.) i następnie refundacja po kosztach tzw. „rzeczywistych" niż ogólnie stosowane proste rozliczenie grupą JGP.

Uzasadnione wydaje się również, aby nadzór oraz koordynację nad problemem przejął Minister Zdrowia; a leczenie tych chorych, ze względu na ich kosztochłonność, było finansowane z tzw. „budżetu ogólnego", a nie z budżetu Narodowego Funduszu Zdrowia.
Być może celowym by było stworzenie jednego rejestru czy systemu ewidencji tych chorych w skali całego kraju. Problem wymaga bowiem pochylenia się nad danymi płynącymi nie tylko z różnych ośrodków ale i od różnych specjalistów (neonatolodzy, genetycy, neurolodzy, pediatrzy, chirurdzy), ich zsynchronizowania oraz przetwarzania w celu wypracowania wspólnych metod opieki nad tymi pacjentami. Centralny system ewidencji służyłby również analizom kosztowym, wypracowaniu prawidłowych metod kodowania tych schorzeń wg katalogu ICD-10 oraz procedur wg katalogu ICD-9, jak i dedykowanych im metod sprawozdawczych. Powinien być on również spójny z analogicznymi katalogami prowadzonymi przez Unię Europejską oraz inne kraje świata.

8. ZASADY UDZIELANIA ŚWIADCZEŃ OPIEKI ZDROWOTNEJ

Tomasz Filarski

Tomasz Sroka

1. Wstęp

W systemie ochrony zdrowia obowiązują pewne zasady, które mają zapewnić pacjentom bezpieczeństwo podczas udzielania świadczeń opieki zdrowotnej oraz możliwość uzyskania właściwej pomocy medycznej, adekwatnej do stanu zdrowia, we właściwym czasie. Ponadto w systemie prawnym określone są także zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, które mają zapewnić właściwe wydatkowanie środków publicznych na „publiczną służbę zdrowia", a uprawnionym pacjentom – równy dostęp do świadczeń, które są dla nich bezpłatne lub jedynie częściowo płatne.

Zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej, które mają na celu zapewnienie pacjentom bezpieczeństwa zdrowotnego, możliwość uzyskania pomocy najbardziej adekwatnej z medycznego punktu widzenia oraz poszanowanie woli pacjenta, muszą być przestrzegane w każdym wypadku, kiedy pacjent uzyskuje pomoc medyczną. Nie ma znaczenia ani miejsce udzielania świadczeń (szpital czy indywidulana praktyka lekarska), nie ma znaczenia również sposób finansowania świadczeń (komercyjne czy finansowane ze środków publicznych). W każdym wypadku muszą być przestrzegane pewne zasady, wiążące wszystkie osoby wykonujące zawody medyczne. Do najważniejszych zasad w tym zakresie należą: konieczność posiadania odpowiednich kwalifikacji przez personel medyczny, odpowiednie warunki lokalowo-sprzętowe, obowiązek udzielania świadczeń zdrowotnych zgodnie z aktualną wiedzą medyczną i z należytą starannością, realizacja obowiązku informowania pacjenta i uzyskania zgody na leczenie, obowiązek natychmiastowego udzielenia pomocy medycznej pacjentom w tzw. stanach nagłych, obowiązek ochrony danych medycznych (przestrzeganie tajemnicy zawodowej oraz właściwe prowadzenie dokumentacji medycznej).

Odrębną grupę stanowią zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Świadczenia mogą uzyskać wyłącznie osoby uprawnione, głównie objęte ubezpieczeniem zdrowotnym. Finansowane ze środków publicznych są wyłącznie świadczenia gwarantowane, a zatem zawarte w tzw. koszyku świadczeń gwarantowanych. Pacjent winien posiadać odpowiedni dokument uprawniający go do uzyskania określonego świadczenia (np.

skierowanie), zaś pomoc medyczna winna mu być udzielona zgodnie z kolejnością wynikającą z listy oczekujących. Ponadto obowiązują liczne szczegółowe zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych w poszczególnych zakresach (np. w podstawowej opiece zdrowotnej czy też w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej).

Celem niniejszego tekstu jest krótkie (skrótowe) przedstawienie jedynie wybranych zasad udzielania świadczeń zdrowotnych, które – w ocenie Autorów – są najważniejsze (najistotniejsze) z punktu widzenia poszanowania praw pacjenta i udzielenia mu adekwatnej pomocy medycznej. Osoby zainteresowane szczegółową analizą poszczególnych zasad odsyłamy do innych pozycji literatury z zakresu prawa medycznego[1].

2. Ogólne zasady udzielania świadczeń zdrowotnych

2.1. Aktualna wiedza medyczna i należyta staranność

Zapewnienie właściwego bezpieczeństwa pacjentom uzależnione jest m.in. od tego, aby osoby wykonujące zawody medyczne posiadały odpowiednie kwalifikacje do wykonywania powierzonych im czynności, zaś świadczenia były udzielane pacjentom w odpowiednio przystosowanym do tego celu miejscu. Niemniej kluczowe w tym zakresie jest przede wszystkim zachowanie przez personel medyczny standardu postępowania względem pacjenta odpowiadającego aktualnej wiedzy medycznej i należytej staranności[2].

Postępowanie zgodne z aktualną wiedzą medyczną to stosownie względem pacjenta takich metod postępowania diagnostycznego lub terapeutycznego, które w chwili udzielania mu świadczeń zdrowotnych gwarantują najbardziej adekwatną pomoc medyczną. Pod tym pojęciem należy rozumieć co najmniej „aktualne, podstawowe zasady, standardy przyjęte we współczesnej medycynie

[1] Por. A. Augustynowicz, A. Budziszewska-Makulska, *Ustawa o prawach pacjenta i Rzeczniku Prawa Pacjenta. Komentarz*, Warszawa 2010; T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć prawa pacjenta*, Warszawa 2014; B. Janiszewska, *Zgoda na udzielenie świadczenia zdrowotnego. Ujęcie wewnątrzsystemowe*, Warszawa 2013; D. Karkowska, *Ustawa o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta. Komentarz*, Warszawa 2010; R. Kubiak, *Prawo medyczne*, Warszawa 2014; M. Nesterowicz, *Prawo medyczne*, Toruń 2013; A. Pietraszewska-Macheta (red.), *Ustawa o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Komentarz*, Warszawa 2015; M. Śliwka, *Prawa pacjenta w prawie polskim na tle porównawczym*, Toruń 20008; E. Zielińska (red.), *Ustawa o zawodach lekarza i lekarza dentysty. Komentarz*, Warszawa 2014.

[2] Por. art. 6 ust. 1 i art. 8 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2012 r. poz. 159, ze zm.; dalej: u.p.p.), art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentysty (Dz. U. z 2015 r. poz. 464; dalej: u.z.l.) oraz 11 ust. 1 ustawy z dnia 15 lipca 2011 r. o zawodach pielęgniarki i położnej (Dz. U. z 2014 r. poz. 1435, ze zm.; dalej: u.z.p.).

zawarte w dostępnej literaturze i przekazywane studentom wyższych uczelni medycznych”[3]. Osoba wykonująca zawód medyczny, celem ustalenia standardu postępowania odpowiadającego aktualnej wiedzy medycznej, powinna zapoznać się co najmniej z informacjami dostępnymi w bieżącej literaturze, wydanymi przez ministra zdrowia w drodze rozporządzeń standardami postępowania medycznego w wybranych dziedzinach medycyny [4], opiniami konsultantów krajowych i wojewódzkich w odpowiednich dziedzinach medycyny oraz rekomendacjami, standardami postępowania, wytycznymi czy zaleceniami, opartymi na aktualnym stanie wiedzy medycznej i naukowych badaniach, tworzonymi przez różnego rodzaju wyspecjalizowane podmioty lub medyczne stowarzyszenia naukowe[5].

Postępując zgodnie z aktualną wiedzą medyczną, osoba wykonująca zawód medyczny powinna co do zasady stosować względem pacjenta metody postępowania powszechnie akceptowane, czyli takie, które są uznawane przez odpowiednie organizacje medyczne jako właściwe do stosowania w określonej sytuacji medycznej, oraz powinna zaniechać stosowania metod postępowania powszechnie odrzuconych, czyli takich, które w świetle badań naukowych zostały uznane za nieskuteczne, błędne lub nawet niebezpieczne dla pacjentów[6].

Rozwój medycyny powoduje, że bardzo często nie istnieje tylko jedna dopuszczalna metoda postępowania diagnostycznego lub terapeutycznego, ale możliwe jest zastosowanie kilku alternatywnych procedur medycznych. W takim wypadku osoba wykonująca zawód medyczny winna zastosować tę metodę postępowania, która w konkretnym przypadku daje największe prawdopodobieństwo uzyskania spodziewanego pozytywnego efektu diagnostycznego lub terapeutycznego. Niemniej należy pamiętać, że ostateczny wybór konkretnej metody leczenia jest uzależniony od zgody pacjenta, któremu winny być przedstawione wszystkie możliwe i dopuszczalne w świetle aktualnej wiedzy medycznej sposoby leczenia[7].

[3] J. Bujny, *Prawa pacjenta. Między autonomią a paternalizmem*, Warszawa 2007, s. 110.

[4] Por. rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 20 września 2012 r. w sprawie standardów postępowania medycznego przy udzielaniu świadczeń zdrowotnych z zakresu opieki okołoporodowej sprawowanej nad kobietą w okresie fizjologicznej ciąży, fizjologicznego porodu, połogu oraz opieki nad noworodkiem (Dz. U. poz. 1100), rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 20 grudnia 2012 r. w sprawie standardów postępowania medycznego w dziedzinie anestezjologii i intensywnej terapii dla podmiotów wykonujących działalność leczniczą (Dz. U. z 2013 r. poz. 15).

[5] Por. T. Sroka, *Odpowiedzialność karna za niewłaściwe leczenie. Problematyka obiektywnego przypisania skutku*, Warszawa 2013, s. 312-316.

[6] Por. M. Sośniak, *Cywilna odpowiedzialność lekarza*, Warszawa 1989, s. 110; A. Zoll, *Odpowiedzialność karna lekarza za niepowodzenie w leczeniu*, Warszawa 1988, s. 61; A. Liszewska, *Odpowiedzialność karna za błąd w sztuce lekarskiej*, Kraków 1998, s. 122; R. Kędziora, *Odpowiedzialność karna lekarza w związku z wykonywaniem czynności medycznych*, Warszawa 2009, s. 114; T. Sroka, *Odpowiedzialność…*, s. 307-312.

[7] Por. T. Sroka, *Odpowiedzialność…*, s. 308-309.

Możliwość udzielenia pacjentowi świadczenia zdrowotnego odpowiadającego aktualnej wiedzy medycznej doznaje ograniczeń ze względu na bariery istniejące w systemie ochrony zdrowia. Na przykład osoby wykonujące zawody medyczne mogą nie mieć dostępu do określonej aparatury medycznej, produktów leczniczych czy wyrobów medycznych, w szczególności najnowocześniejszej aparatury czy leków, stosowanych często jedynie poza granicami kraju. Usprawiedliwione może być w związku z tym zastosowanie takich procedur medycznych, które zapewnią pacjentowi najlepszą możliwą pomoc w danych okolicznościach, jednakże bez najnowocześniej aparatury medycznej, produktów leczniczych czy wyrobów medycznych, z uwagi na brak dostępu do nich. Niemniej należy pamiętać, że w przypadku każdej dziedziny medycyny musi istnieć pewien minimalny standard wyposażenia w aparaturę medyczną i produkty lecznicze, celem zapewnienia pacjentom odpowiedniego poziomu bezpieczeństwa[8].

Ograniczeniem w zakresie korzystania ze świadczeń zdrowotnych odpowiadających aktualnej wiedzy medycznej mogą być również względy finansowe, w szczególności w ramach tzw. publicznej służby zdrowia. Środki finansowe, jakie państwo może przeznaczyć na finansowanie świadczeń zdrowotnych dla uprawnionych osób, są ograniczone. Niemniej niedostatek środków finansowanych nigdy nie może prowadzić do sytuacji, w której pacjentowi zostałoby udzielone świadczenie gorszej jakości, nieodpowiadające wymogom aktualnej wiedzy medycznej. Ewentualny niedostatek środków finansowych na udzielanie świadczeń zdrowotnych może skutkować co najwyżej ustaleniem określonej kolejności dostępu do świadczeń[9].

Ponadto pewne ograniczenia dla pacjenta w dostępie do najnowszych metod diagnostycznych i terapeutycznych, w szczególności kosztochłonnych, wynikają również z faktu korzystania przez pacjenta wyłącznie ze świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. W takim wypadku bowiem pacjentowi przysługują wszystkie świadczenia niezbędne wedle aktualnej wiedzy medycznej, niemniej jednak ograniczone tylko do tych metod leczenia, które zostały uznane za gwarantowane, czyli zawarte są w tzw. koszykach świadczeń gwarantowanych[10].

Uzupełnieniem standardu postępowania *lege artis* jest konieczność zachowania przez personel medyczny wymogu należytej staranności w czasie opieki nad pacjentem. Należyta staranność wymaga, aby wszelkie procedury medyczne, niezbędne z punktu widzenia stanu zdrowia

[8] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 18.
[9] Por. T. Dukiet-Nagórska, *Prawnokarne konsekwencje niepodjęcia interwencji lekarskiej lub udzielenia świadczenia zdrowotnego w sposób niewłaściwy na skutek niedostatku środków finansowych w publicznym zakładzie opieki zdrowotnej*, Prawo i Medycyna 2000, nr 6–7, s. 17–18.
[10] Por. T. Sroka, *Odpowiedzialność…*, s. 322.

pacjenta, zostały wykonane techniczne poprawnie, w sposób skuteczny i jak najbardziej bezpieczny dla pacjenta[11].

Postępowanie odpowiadające wymogom należytej staranności ma zagwarantować pacjentowi bezpieczne i skuteczne wykonanie procedur medycznych, właściwych ze względu na aktualną wiedzę medyczną. Przede wszystkim będą to wszelkiego rodzaju reguły postępowania określające techniczną poprawność wykonywania działań medycznych.

2.2. Niezwłoczna pomoc w stanach nagłych

Każda placówka ochrony zdrowia, a także każda osoba wykonująca zawód medyczny, powinna udzielić świadczenia zdrowotnego osobie, która potrzebuje natychmiastowego udzielenia pomocy ze względu na zagrożenie życia lub zdrowia (będącej w stanie nagłym)[12]. Bezpłatnie pomocy każdej osobie znajdującej się w stanie nagłego zagrożenia zdrowotnego udzielają szpitalne oddziały ratunkowe (centra urazowe) i pogotowie ratunkowe (zespoły wyjazdowe ratownictwa medycznego) [13] . Należy pamiętać, że nie obowiązuje wówczas go konieczność posiadania dokumentów uprawniających do uzyskania leczenia (np. skierowania).

Pacjent znajdujący się w stanie nagłym może również zwrócić się o pomoc do dowolnego podmiotu leczniczego – każda jednostka ochrony zdrowia oraz każda osoba wykonująca zawód medyczny jest bowiem obowiązana do udzielenia niezwłocznej pomocy pacjentowi, któremu grozi bezpośrednie niebezpieczeństwa dla życia lub poważnego uszczerbku na zdrowiu[14]. Należy również pamiętać, że „kto zauważy osobę lub osoby znajdujące się w stanie nagłego zagrożenia zdrowotnego lub jest świadkiem zdarzenia powodującego taki stan, w miarę posiadanych możliwości i umiejętności ma obowiązek niezwłocznego podjęcia działań zmierzających do skutecznego powiadomienia o tym zdarzeniu podmiotów ustawowo powołanych do niesienia pomocy osobom w stanie nagłego zagrożenia zdrowotnego”[15].

---

[11] Por. A. Augustynowicz, A. Budziszewska-Makulska, *Ustawa*..., s.56; E. Zielińska (w:) E. Zielińska (red.), *Ustawa*..., s.79.

[12] Zgodnie z art. 3 pkt 8 ustawy z dnia 8 września 2006 r. o Państwowym Ratownictwie Medycznym (Dz. U. z 2013 r. poz. 757, ze zm.; dalej: u.p.r.m.), stan nagłego zagrożenia zdrowotnego to „stan polegający na nagłym lub przewidywanym w krótkim czasie pojawieniu się objawów pogarszania zdrowia, którego bezpośrednim następstwem może być poważne uszkodzenie funkcji organizmu lub uszkodzenie ciała lub utrata życia, wymagający podjęcia natychmiastowych medycznych czynności ratunkowych i leczenia”.

[13] Por. art. 32 u.p.r.m.

[14] Por. art. 15 ustawy z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej (Dz. U. z 2015 r. poz. 618, ze zm.), art. 30 u.z.l. oraz art. 12 ust. 1 u.z.p.

[15] Art. 4 u.p.r.m.

Zespoły ratownictwa medycznego (pogotowie ratunkowe) udzielają świadczeń zdrowotnych zwłaszcza w razie wypadku, urazu, porodu, nagłego zachorowania lub nagłego pogorszenia stanu zdrowia, powodujących zagrożenie życia, a także transportują pacjenta do szpitalnego oddziału ratunkowego, izby przyjęć lub bezpośrednio do placówki prowadzącej specjalistyczne leczenie (np. oddziału toksykologii, oparzeniowego, neurochirurgicznego, torakochirurgicznego, chirurgii szczękowo-twarzowej, kardiologii inwazyjnej, itp.). W uzasadnionych wypadkach dyspozytor medyczny może również zadysponować do pacjenta znajdującego się w stanie nagłym Lotnicze Pogotowie Ratunkowe (LPR).

Szpitalne oddziały ratunkowe (SOR) udzielają pomocy medycznej każdej osobie w stanie nagłym, która zostanie przywieziona przez zespół ratownictwa medycznego lub sama zgłosi się do tej jednostki. Szpitalny oddział ratunkowy (SOR) udziela świadczeń opieki zdrowotnej polegających na wstępnej diagnostyce oraz podjęciu leczenia w zakresie niezbędnym dla stabilizacji funkcji życiowych osób, które znajdują się w stanie nagłego zagrożenia zdrowotnego. Jeżeli taka pomoc medyczna jest dla pacjenta wystarczająca, po jej udzieleniu może wrócić do domu. Natomiast w wypadku, gdy po ustabilizowaniu funkcji życiowych na SORze konieczna jest dalsza diagnostyka lub leczenie pacjenta, jest on kierowany do oddziału szpitalnego lub przekazywany do innej placówki specjalistycznej. Każdy szpitalny oddział ratunkowy posiada zaplecze w postaci podstawowych oddziałów szpitalnych – chirurgii ogólnej i urazowej, chorób wewnętrznych oraz anestezjologii i intensywnej terapii, a niekiedy również w postaci innych oddziałów specjalistycznych [16]. W przypadku ciężkich, mnogich i wielonarządowych obrażeń pacjent może zostać skierowany do centrum urazowego.

Należy pamiętać, że szpitalny oddział ratunkowy i centrum urazowe są przeznaczone dla pacjentów wymagających pomocy w stanie nagłym i nie zastępują lekarza podstawowej opieki zdrowotnej ani lekarza z poradni specjalistycznej. Lekarz szpitalnego oddziału ratunkowego kieruje bowiem pacjenta wyłącznie na badania i konsultacje niezbędne ze względu na stan nagłego zagrożenia życia lub zdrowia.

W razie nagłego zachorowania, jeżeli objawy nie wskazują na stan nagłego zagrożenia zdrowotnego, każdy pacjent może również korzystać z innych form pomocy medycznej, w szczególności pacjenci posiadający prawo do korzystania ze świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych mogą zgłosić się do swojego lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, a w nocy lub dni wolne od pracy skorzystać z nocnej i świątecznej opieki zdrowotnej.

[16] Por. § 4 rozporządzenia z dnia 3 listopada 2011 r. w sprawie szpitalnego oddziału ratunkowego (Dz. U. z 2015 r. poz. 178).

Pomoc w ramach nocnej i świątecznej opieki zdrowotnej świadczona jest codziennie, od godz. 18.00 do godz. 8.00 rano następnego dnia oraz w soboty, niedziele, dni świąteczne i ustawowo wolne od pracy[17]. Pomoc medyczna w ramach nocnej i świątecznej opieki zdrowotnej obejmuje lekarską i pielęgniarską opiekę ambulatoryjną, która jest udzielana w wybranej przez pacjenta placówce oraz w przypadkach uzasadnionych stanem zdrowia pacjenta – w miejscu jego zamieszkania (pobytu). W przypadku konieczności wizyty lekarza w domu pacjenta należy wezwać lekarza z placówki zabezpieczającej opiekę nocną i świąteczną w jego rejonie zamieszkania lub pobytu (najbliżej od miejsca, gdzie przebywa pacjent).

2.3. Obowiązek informacyjny względem pacjenta

Osoby wykonujące zawody medyczne mają obowiązek informowania pacjenta o jego stanie zdrowia oraz stosowanych względem niego procedurach medycznych (metodach leczenia). Pacjent musi bowiem mieć zagwarantowaną możliwość poznania informacji dotyczących bezpośrednio jego osoby, w szczególności dotyczących jego stanu zdrowia oraz proponowanych procedur medycznych, które będą stanowiły określoną ingerencję w jego organizm. Przestrzeganie tego obowiązku jest również istotne dlatego, że dopiero kompletna informacja na temat określonych metod diagnostycznych lub terapeutycznych daje podstawę do wyrażenia zgody przez pacjenta na zastosowanie jakiejkolwiek z nich względem niego. W konsekwencji udostępnianie pacjentowi informacji o jego sytuacji zdrowotnej jest instrumentem realizującym ideę autonomii pacjenta oraz umożliwiającym współuczestnictwo pacjenta w podejmowaniu czynności leczniczych[18].

Wszelkie informacje na temat stanu zdrowia i stosowanych metod leczenia powinny być przekazywane pacjentowi w sposób przystępny, czyli przy wykorzystaniu słownictwa i terminologii zrozumiałej dla pacjenta ze względu na jego wiek, wykształcenie i stan zdrowia. Ponadto pacjent może zażądać, aby lekarz nie udzielał mu informacji na temat stanu zdrowia i stosowanych metod leczenia[19].

Informacja na temat stanu zdrowia pacjenta powinna wskazywać m.in. na charakterystykę aktualnego stanu zdrowia pacjenta, rozpoznanie, wyniki leczenia oraz rokowania na przyszłość. Z kolei informacja o stosowanych procedurach medycznych powinna wskazywać na proponowane

[17] Por. art. 5 pkt 17a ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2015 r. poz. 581, ze zm.; dalej: u.s.o.z.).
[18] Por. B. Janiszewska, *Zgoda…*, s. 416-417.
[19] Por. art. 9 ust. 4 u.p.p. oraz art 31 ust. 3 u.z.l.

i możliwe metody diagnostyczne i terapeutyczne oraz dające się przewidzieć następstwa ich zastosowania albo zaniechania[20].

Jak zwrócił uwagę Sąd Najwyższy, „informacja udzielana przez lekarza przed zabiegiem powinna zawierać takie dane, które pozwolą pacjentowi podjąć decyzję o wyrażeniu zgody na zabieg z pełną świadomością tego, na co się godzi i czego może się spodziewać. Lekarz powinien poinformować pacjenta o rodzaju i celu zabiegu oraz o wszystkich jego następstwach, które są zwykle skutkiem zabiegu, tj. pożądanych - ze względu na jego cel - skutkach zabiegu, jak i o innych jego skutkach (tzw. skutkach ubocznych). Informacja powinna w szczególności obejmować te dające się przewidzieć możliwe następstwa zabiegu, zwłaszcza jeżeli są to następstwa polegające na znacznym i istotnym uszczerbku zdrowia, które - jako skutek uboczny - wprawdzie występują rzadko lub bardzo rzadko, ale nie można ich wykluczyć, i powinna określać stopień prawdopodobieństwa ich wystąpienia. W tym wypadku nie można jednakże wymagać, by informacja wymieniała wszystkie możliwe objawy następstw zabiegu i zawierała ich opis. Wystarczające jest ogólne określenie rodzaju możliwych następstw zabiegu oraz wskazanie, czy zagrażają życiu pacjenta ewentualnie jaki mogą mieć wpływ (doniosłość) na prawidłowe funkcjonowanie organizmu”[21].

W orzecznictwie sądowym zwraca się ponadto uwagę, że „nie w każdym przypadku lekarz ma obowiązek informowania o wszelkich możliwych, nawet poważnych skutkach zabiegu, niezależnie od rodzaju zabiegu i prawdopodobieństwa ich wystąpienia. Zakres udzielanych pacjentowi informacji musi być uzależniony od rodzaju zabiegu, w szczególności od tego, czy za jego przeprowadzeniem przemawiają wskazania bezwzględne (zabieg ratujący życie), względne lub czy jest to jedynie zabieg o charakterze kosmetycznym, w przypadku którego zakres informacyjny sięga najdalej. W sytuacji, gdy zachodzi bezwzględna konieczność operacji lekarz powinien wyjaśnić pacjentowi jedynie cel i rodzaj operacji oraz zwykłe jego następstwa. Nie potrzebuje, a nawet nie powinien udzielać pacjentowi informacji o następstwach nietypowych nieobjętych normalnym ryzykiem podejmowanego zabiegu”[22]. Informacja o wszystkich możliwych komplikacjach, nawet występujących ekstremalnie rzadko, mogłaby bowiem prowadzić do pogorszenia się stanu zdrowia pacjenta, w tym jego samopoczucia, oraz niekiedy do bezpodstawnej odmowy wyrażenia zgody na udzielenie konkretnego świadczenia zdrowotnego, z uwagi na uzyskane informacje na temat możliwych komplikacji[23].

[20] Por. art. 9 ust. 1 i 2 u.p.p. oraz art. 31 ust. 1 u.z.l.
[21] Wyrok Sądu Najwyższego z dnia 28 września 1999 r., sygn. II CKN 511/98, Monitor Prawniczy 2007, nr 7, s. 369.
[22] Wyrok Sądu Apelacyjnego w Gdańsku z dnia 28 listopada 2012 r., sygn. V ACa 826/12, Lex nr 1313251
[23] Por. wyrok Sądu Najwyższego z dnia 8 lipca 2010 r., sygn. II CSK 117/10, Lex nr 602677.

W związku z powyższym osoba udzielająca świadczeń zdrowotnych winna poinformować pacjenta jedynie o normalnych, typowych, częstych powikłaniach (skutkach ubocznych). Niemniej szczegółowy zakres informacji zawsze zależy od celu i charakteru konkretnej metody leczenia oraz „tego, co rozsądna osoba, będąca w sytuacji pacjenta, obiektywnie powinna usłyszeć od lekarza, aby móc podjąć świadomą i roztropną decyzję o poddaniu się proponowanemu zabiegowi medycznemu”[24].

Osobą uprawnioną do uzyskania informacji na temat stanu zdrowia i stosowanych procedur medycznych jest co do zasady sam pełnoletni pacjent. Niemniej informację w powyższym zakresie należy również udzielić pacjentowi małoletniemu, czyli poniżej 18 roku życia, z tym że w przypadku pacjentów poniżej 16 roku życia informacja na temat stanu zdrowia i stosowanych procedur medycznych powinna być udzielona jedynie w zakresie i w formie potrzebnej do prawidłowego przebiegu procesu leczenia. Informacja na temat stanu zdrowia pacjenta i stosowanych metodach leczenia winna być również przekazana przedstawicielowi ustawowemu pacjenta lub osobie upoważnionej przez pacjenta do uzyskiwania informacji na jego temat[25].

Dodatkowo lekarz posiada szczególne uprawnienia w zakresie realizacji obowiązku informowania pacjenta. Po pierwsze, jeżeli pacjent nie ukończył 16 lat albo jest nieprzytomny lub niezdolny do zrozumienia znaczenia informacji, ma obowiązek udzielenia informacji o stanie zdrowia pacjenta i stosowanych procedurach medycznych osobie bliskiej dla pacjenta, czyli małżonkowi, krewnym lub powinowatym do drugiego stopnia w linii prostej, przedstawicielowi ustawowemu, osobie pozostającej we wspólnym pożyciu lub osobie wcześniej wskazanej przez pacjenta[26]. Po drugie, w sytuacjach wyjątkowych, jeżeli rokowanie jest niepomyślne dla pacjenta, lekarz może ograniczyć przekazywane pacjentowi informacje o stanie zdrowia i o rokowaniu, jeżeli według oceny lekarza przemawia za tym dobro pacjenta (tzw. przywilej terapeutyczny). Wówczas lekarz ma obowiązek udzielenia pełnej informacji na temat stanu zdrowia pacjenta jego przedstawicielowi ustawowemu lub osobie upoważnionej przez pacjenta, zaś pacjentowi – na jego wyraźne żądanie[27].

2.4. Zgoda na leczenie

Obowiązek uzyskania zgody pacjenta na zastosowanie określonej procedury medycznej, zarówno diagnostycznej, jak i terapeutycznej, wynika z konieczności poszanowania jego autonomii

[24] Wyrok Sądu Najwyższego z dnia 8 lipca 2010 r., sygn. II CSK 117/10, Lex nr 602677.
[25] Por. art. 9 u.p.p. oraz art. 31 u.z.l.
[26] Por. art. 31 ust. 6 u.z.l.
[27] Por. art. 31 ust. 4 u.z.l.

i prawa do decydowania o sobie[28]. Poza ściśle określonymi wyjątkowymi wypadkami, podjęcie leczenia pacjenta bez uprzedniej zgody jest działaniem bezprawnym. Należy jednocześnie pamiętać, że warunkiem udzielenia przez pacjenta skutecznej i ważnej zgody jest uprzednie przekazanie mu pełnej informacji na temat wszystkich proponowanych i możliwych metod diagnostycznych i leczniczych oraz dających się przewidzieć następstw ich zastosowania albo zaniechania.

Zgoda pacjenta co do zasady zawsze obejmuje jedynie tę procedurę medyczną (metodę diagnostyczną lub terapeutyczną), która została wcześniej przedstawiona pacjentowi, oraz przeprowadzoną jedynie w takim zakresie i w taki sposób, jaki wynika z przekazanych mu informacji. Tylko wyjątkowo, gdy w trakcie wykonywania zabiegu operacyjnego lub stosowania innej metody leczniczej wystąpią okoliczności, których nieuwzględnienie groziłoby pacjentowi niebezpieczeństwem utraty życia lub ciężkiego uszczerbku na zdrowiu, a jednocześnie lekarz nie ma możliwości niezwłocznie uzyskać zgody pacjenta (przedstawiciela ustawowego) na zmianę zakresu zabiegu (metody leczenia), jest on uprawniony do stosownej zmiany zakresu udzielanego świadczenia zdrowotnego. W takim przypadku lekarz, w miarę możliwości, ma obowiązek zasięgnąć opinii innego lekarza[29]. W związku z tym nie jest dopuszczalne odbieranie od pacjentów zgody blankietowej, czyli zgody wyrażonej na początku procesu leczenia, najczęściej na różnego rodzaju gotowych formularzach, a dotyczącej wszystkich działań medycznych, jakie będą podejmowane w przyszłości w stosunku do pacjenta[30].

Niemniej Sąd Najwyższy dopuścił ważność oświadczeń *pro futuro*, czyli oświadczeń złożonych przez pacjenta na wypadek utraty przytomności, w których wyraża on sprzeciw co do podejmowania w przyszłości względem niego określonych metod leczenia. W jednym z orzeczeń stwierdził bowiem, że „oświadczenie pacjenta wyrażone na wypadek utraty przytomności, określające wolę dotyczącą postępowania lekarza w stosunku do niego w sytuacjach leczniczych, które mogą zaistnieć w przyszłości, jest dla lekarza - jeżeli zostało złożone w sposób wyraźny, jednoznaczny i nie budzi innych wątpliwości – wiążące”[31].

Zgoda pacjenta może być wyrażona co do zasady w dowolnej formie, zarówno pisemnie, jak i ustnie, a także przez każde zachowanie, które w sposób niebudzący wątpliwości wskazuje na wolę poddania się lub nie określonej czynności medycznej (np. kiwnięcie głową). Niemniej w wypadku

[28] Szerzej na temat problematyki zgody na leczenie – zob. B. Janiszewska, *Zgoda…*
[29] Por. art. 35 u.z.l.
[30] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 31.
[31] Postanowienie Sądu Najwyższego z dnia 27 października 2005 r., sygn. III CK 155/05, OSNC 2006, nr 7-8, poz. 137.

zabiegów operacyjnych lub procedur medycznych stwarzających podwyższone ryzyko dla pacjenta, zgoda powinna być udzielona pisemnie i dołączona do dokumentacji medycznej[32].

Osobą uprawnioną do wyrażenia zgody na leczenie jest co do zasady sam pełnoletni pacjent, zdolny do świadomego wyrażenia zgody, a zatem mający możliwość z rozeznaniem ocenić sytuację, w jakiej się znajduje. Jeżeli pacjent jest osobą małoletnią poniżej 16 roku życia lub pełnoletnią, ale niezdolną do świadomego wyrażenia zgody, zgodę na leczenie udziela przedstawiciel ustawowy pacjenta. W sytuacji, gdy pacjent nie ma przedstawiciela ustawowego lub też porozumienie się z nim jest niemożliwe, konieczne jest uzyskanie zezwolenia sądu opiekuńczego. Wyjątkowo, gdy niezbędne jest przeprowadzenie wyłącznie badania, zgodę na badanie może wyrazić także opiekun faktyczny.

Z kolei w sytuacji, gdy pacjent jest osobą małoletnią, która ukończyła 16 lat, zgodę na udzielenie świadczenia zdrowotnego udziela zarówno sam pacjent, o ile jest zdolny do świadomego wyrażenia zgody, jak i jego przedstawiciel ustawowy. Pacjent małoletni, który ukończył 16 lat, może wyrazić sprzeciw wobec określonych działań medycznych – wówczas, obok zgody przedstawiciela ustawowego, konieczne będzie uzyskanie zezwolenia sądu opiekuńczego. Podobnie wygląda sytuacja, gdy pacjent jest osobą całkowicie ubezwłasnowolnioną lub chorą psychicznie lub upośledzoną umysłowo, lecz dysponującą dostatecznym rozeznaniem – jeżeli pacjent, mimo zgody przedstawiciela ustawowego, sprzeciwi się określonej metodzie leczenia, konieczne jest uzyskanie zezwolenia sądu opiekuńczego.

W sytuacjach zagrożenia dla życia lub zdrowia pacjenta możliwe jest zastosowanie leczenia bez zgody pacjenta, po zasięgnięciu przez lekarza opinii innego lekarza. Rozwiązanie takie jest dopuszczalne w dwóch sytuacjach. Po pierwsze, gdy pacjent wymaga niezwłocznej pomocy lekarskiej, a ze względu na stan zdrowia lub wiek pacjenta nie może on wyrazić zgody i jednocześnie nie ma możliwości porozumienia się z jego przedstawicielem ustawowym. Po drugie, gdy pacjent wymaga zabiegu operacyjnego lub zastosowania metody tzw. podwyższonego ryzyka i nie jest osobą zdolną do świadomego wyrażenia zgody, zaś zwłoka spowodowana koniecznością uzyskania zgody ze strony przedstawiciela ustawowego lub zezwolenia sądu opiekuńczego groziłaby pacjentowi niebezpieczeństwem utraty życia lub spowodowania ciężkiego uszczerbku na zdrowiu[33].

[32] Por. art. 18 ust. 1 u.p.p. oraz art. 34 ust. 1 u.z.l.
[33] Por. art. 17-19 u.p.p. oraz art. 32-34 u.z.l.

2.5. Ochrona danych medycznych pacjenta

Obowiązek ochrony informacji dotyczących pacjenta i jego stanu zdrowia jest konsekwencją obowiązku respektowania przez personel medyczny prawa pacjenta do ochrony życia prywatnego, w tym ochrony danych osobowych. Ochrona informacji medycznych jest realizowana z jednej strony przez odpowiednie zabezpieczenie przechowywanych danych, w szczególności dokumentacji medycznej, i jej udostępnianie wyłącznie uprawnionym podmiotom, z drugiej strony – przez nałożenie na personel medyczny obowiązku zachowania tajemnicy zawodowej.

Tajemnicą zawodową objęte są wszystkie informacje, jakie na temat pacjenta uzyskała osoba udzielająca świadczeń zdrowotnych. Są to zarówno dane dotyczące stanu zdrowia pacjenta i stosowanych metod leczenia, jak i wiadomości niezwiązane bezpośrednio z procesem leczenia. Tylko fakty powszechnie znane nie są objęte zakresem tajemnicy zawodowej[34]. Wyjątkowo osoba wykonująca zawód medyczny jest zwolniona z zachowania tajemnicy zawodowej – na przykład, gdy zachowanie tajemnicy może stanowić zagrożenie dla życia lub zdrowia pacjenta lub innych osób, jeżeli pacjent lub jego przedstawiciel ustawowy wyraził zgodę na ujawnienie informacji objętych tajemnicą lub też gdy jest to konieczne dla przekazania niezbędnych informacji o pacjencie związanych z udzielaniem świadczeń zdrowotnych innym osobom wykonującym zawód medyczny, uczestniczącym w procesie leczenia pacjenta[35].

Obowiązek prowadzenia i przechowywania dokumentacji medycznej ma z jednej strony zagwarantować pacjentowi dostęp do informacji na temat jego stanu zdrowia i stosowanych względem niego procedur medycznych, z drugiej zaś strony pozwala osobom wykonującym zawód medyczny kontrolować proces leczniczy. Niemniej, ze względu na to, że dokumentacja medyczna zawiera informacje dotyczące sfery osobistej pacjenta, powinna być ona w odpowiedni sposób zabezpieczona przed dostępem nieuprawnionych osób.

Prawo dostępu do dokumentacji medycznej ma przede wszystkim sam pacjent, jego przedstawiciel ustawowy oraz osoba upoważniona przez pacjenta (lub przedstawiciela ustawowego). Po śmierci pacjenta dostęp do dokumentacji medycznej ma przedstawiciel ustawowy lub osoba upoważniona przez pacjenta za życia[36]. Należy zwrócić uwagę, że w orzecznictwie sądów administracyjnych dominuje stanowisko, wedle którego „pacjent może sporządzić takie oświadczenie zarówno w ramach jak i poza dokumentacją medyczną i tylko od jego woli zależało będzie jaką treść i jaki zakres upoważnienia obejmie to oświadczenie. Jeśli oświadczenie to przybiera najszerszą

[34] Por. R. Kubiak, *Prawo…*, s. 217-219.
[35] Por. art. 14 ust. 2 u.p.p. oraz art. 40 ust. 2 u.z.l.
[36] Por. art. 26 u.p.p.

możliwą formę o upoważnieniu określonej osoby do uzyskiwania dokumentacji medycznej pacjenta, i zostanie załączone do historii określonej choroby, to niezależnie od tego który podmiot medyczny będzie świadczeniodawcą wytwarzającym dokumentację medyczną związaną z tą chorobą, ma obowiązek respektowania oświadczenia wskazującego upoważnioną osobę do uzyskiwania dokumentacji, zarówno za życia jak i po śmierci pacjenta"[37].

Dokumentacja medyczna jest udostępniana osobom uprawnionym na trzy sposoby. W wypadku dokumentacji papierowej są to: wgląd w siedzibie podmiotu udzielającego świadczeń zdrowotnych, sporządzenie wyciągów, odpisów lub kopii oraz wydanie oryginału za pokwitowaniem odbioru i z zastrzeżeniem zwrotu po wykorzystaniu[38]. Z kolei w wypadku dokumentacji elektronicznej są to: przekazanie informatycznego nośnika danych z zapisaną dokumentacją (np. CD, DVD), dokonanie elektronicznej transmisji dokumentacji lub przekazanie papierowych wydruków dokumentacji[39]. Należy pamiętać, że udostępnienie dokumentacji medycznej w formie kopii, wypisu lub odpisu, a także w postaci przekazania informatycznego nośnika danych z zapisaną dokumentacją lub jej papierowych wydruków może się wiązać z koniecznością poniesienia stosownej opłaty[40].

Dokumentacja medyczna jest udostępniana również uprawnionym w tym zakresie jednostkom lub instytucjom, jak np. innym podmiotom udzielającym świadczeń zdrowotnych dla zapewnienia ciągłości leczenia pacjenta, Narodowemu Funduszowi Zdrowia dla realizacji jego zadań, organom rentowym w związku z prowadzonym przez nie postępowaniem itd.[41]

2.6. Obowiązek poszanowania intymności i godności pacjenta

Obowiązek zachowania godności pacjenta przez personel medyczny oznacza konieczność respektowania elementarnych praw przynależnych człowiekowi, w tym również związanych z prawami pacjenta, i zakaz traktowania człowieka w sposób przedmiotowy, czyli wyłącznie jako obiektu, na którym prowadzone są działania medyczne[42]. Elementem poszanowania godności pacjenta jest również właściwy stosunek do niego ze strony personelu medycznego.

[37] Wyrok WSA w Krakowie z dnia 29 października 2014 r., sygn. III SAB/Kr 42/14, Lex nr 1602627. Por. także wyrok NSA z dnia 17 września 2013 r., sygn. II OSK 1539/13, Lex nr 1396095.
[38] Por. art. 27 u.p.p.
[39] Por. § 83 rozporządzenia z dnia 21 grudnia 2010 r. w sprawie rodzajów i zakresu dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. z 2014 r. poz. 177, ze zm.).
[40] Por. art. 28 u.p.p.
[41] Por. art. 26 ust. 3 u.p.p.
[42] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 39.

Obowiązek poszanowania godności człowieka obejmuje również prawo do umierania w spokoju i godności. Jego elementem jest m.in. obowiązek podjęcia przez osoby wykonujące zawody medyczne wszelkich działań, których celem jest eliminacja lub przynajmniej łagodzenie bólu i cierpień pacjenta[43].

2.7. Prawa w leczeniu całodobowym oraz prawa o charakterze administracyjnym

Pacjent przebywający w placówce leczniczej przeznaczonej dla osób wymagających całodobowych lub całodziennych świadczeń zdrowotnych (np. w szpitalu) ma prawo do przechowywania rzeczy wartościowych w depozycie. Koszty przechowywania ponosi co do zasady podmiot leczniczy[44].

Pacjent ma także prawo do dodatkowej opieki pielęgnacyjnej sprawowanej przez osobę bliską lub inną osobę wskazaną przez pacjenta. Koszty realizacji tego uprawnienia nie mogą jednak obciążać szpitala[45]. Natomiast w sytuacji pogorszenia się stanu zdrowia lub zagrożenia życia pacjenta placówka, w której pacjent przebywa, jest obowiązana umożliwić mu kontakt z duchownym jego wyznania[46].

Należy również zasygnalizować istnienie dwóch praw pacjenta o charakterze administracyjnym – prawa do złożenia sprzeciwu od opinii lub orzeczenia lekarza oraz prawa do zgłaszania działań niepożądanych produktów leczniczych[47].

3. Zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

Zgodnie z art. 68 ust. 2 Konstytucji, państwo polskie ma zapewnić obywatelom równy dostęp do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych. Jak zwracał uwagę Trybunał Konstytucyjny, rolą ustawodawcy jest jak najbardziej precyzyjne określenie, jakie świadczenia będą przysługiwały pacjentom jako finansowane ze środków publicznych oraz na jakich zasadach będą dla nich dostępne[48]. Zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych mają zatem zapewnić równy dostęp do tzw. publicznej służby zdrowia dla

[43] Por. art. 20 u.p.p.
[44] Por. art. 39 u.p.p.
[45] Por. art. 34-35 u.p.p.
[46] Por. art. 37 u.p.p.
[47] Por. art. 12a i art. 31 u.p.p. Szerzej – T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 41 i 48-49.
[48] Por. wyrok Trybunału Konstytucyjnego z dnia 7 stycznia 2004 r., sygn. K 14/03, OTK ZU 2004, nr 1A, poz. 1.

uprawnionych pacjentów oraz gwarantować racjonalne wydatkowanie środków publicznych na ochronę zdrowia.

3.1. Świadczenia gwarantowane

Finansowane ze środków publicznych są wyłącznie te świadczenia diagnostyczne lub terapeutyczne, które zostały uznane przez ustawodawcę za świadczenia gwarantowane. Należą do tej kategorii te świadczenia opieki zdrowotnej, które spełniają dwa warunki: zostały zawarte w tzw. koszyku świadczeń gwarantowanych (lub na liście leków refundowanych), określonym przez ministra zdrowia w drodze rozporządzenia, oraz zostały udzielone uprawnionemu pacjentowi zgodnie z zasadami udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (np. konieczność posiadania przez pacjenta dokumentu uprawniającego do uzyskania konkretnego świadczenia - skierowanie, zlecenie, recepta, itp. czy też konieczność zachowania kolejności dostępu do świadczeń wynikającej z list oczekujących)[49].

Ponadto, w przypadku procedur medycznych wykonywanych w warunkach stacjonarnych i całodobowych (np. w szpitalu), a także przy wykonywaniu wszystkich zabiegów oraz podczas udzielania pomocy w stanach nagłych pacjentom przysługują bezpłatne leki i wyroby medyczne, jeżeli są one konieczne do wykonania świadczenia[50].

3.2. Osoby uprawnione o świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

Ze świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych nie mogą korzystać wszyscy pacjenci, wyłącznie osoby do tego uprawnione. Do grupy uprawnionych pacjentów należą:

1. osoby ubezpieczone zdrowotnie,

2. osoby nieubezpieczone, posiadające obywatelstwo polskie lub które uzyskały w Rzeczypospolitej Polskiej status uchodźcy lub ochronę uzupełniającą, lub zezwolenie na pobyt czasowy udzielone w związku z okolicznością, o której mowa w art. 159 ust. 1 pkt 1 lit. c lub d ustawy z dnia 12 grudnia 2013 r. o cudzoziemcach:

[49] Zgodnie z definicją świadczenia gwarantowanego, jest nim „świadczenie opieki zdrowotnej finansowane w całości lub współfinansowane ze środków publicznych na zasadach i w zakresie określonych w ustawie" (art. 5 pkt 35 u.s.o.z.).
[50] Por. art. 35 u.s.o.z.

a) które zamieszkują na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej i spełniają kryterium dochodowe do otrzymywania świadczeń z pomocy społecznej, lub

b) dzieci i młodzież do ukończenia 18. roku życia, lub

c) kobiety w okresie ciąży, porodu i połogu – do 42-go dnia po porodzie, jeżeli zamieszkują na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej[51].

Niemniej, w pewnych sytuacjach wszystkim pacjentom, niezależenie od ich uprawnień z tytułu ubezpieczenia zdrowotnego, zawsze świadczenia opieki zdrowotnej udzielane są bezpłatnie. Do sytuacji tych należy udzielanie pomocy medycznej np. osobom znajdującym się w stanie nagłym w ramach systemu ratownictwa medycznego (czyli przez zespoły wyjazdowe ratownictwa medycznego – karetki pogotowia, szpitalne oddziały ratunkowe i centra urazowe) czy też chorym psychicznie lub upośledzonym umysłowo – w zakresie psychiatrycznej opieki zdrowotnej[52].

Każda z osób uprawnionych do uzyskania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, przed udzieleniem jej pomocy medycznej, jest obowiązana potwierdzić (udowodnić), że przysługuje jej uprawnienie do skorzystania ze świadczeń finansowanych ze środków publicznych, a więc dla niej bezpłatnych lub jedynie częściowo płatnych.

W wypadku osób ubezpieczonych zdrowotnie, podstawowym sposobem potwierdzenia, że pacjent może korzystać ze świadczeń w ramach tzw. publicznej służby zdrowia, jest elektroniczne potwierdzenie uprawnień pacjenta przez świadczeniodawcę na podstawie numeru PESEL w ogólnopolskim systemie informatycznym zwanym elektroniczna Weryfikacja Uprawnień Świadczeniobiorców (eWUŚ)[53]. Pacjent, przed uzyskaniem pomocy medycznej, musi okazać dokument tożsamości w postaci dowodu osobistego, prawa jazdy lub paszportu, a w przypadku osób do 18 roku życia – legitymacji szkolnej. Wyjątek od tej zasady stanowią dzieci do 3 miesiąca życia, które mogą jeszcze nie uzyskać własnego numeru PESEL i w tym przypadku elektroniczne potwierdzenie dokonywane jest na podstawie numeru PESEL rodzica, zaś w wypadku dzieci, które nie są jeszcze objęte obowiązkiem szkolnym i nie posiadają dowodu osobistego lub paszportu, weryfikacja następuje na podstawie oświadczenia przedstawiciela ustawowego. Świadczeniodawca, po zweryfikowaniu tożsamości pacjenta, uzyskuje z systemu eWUŚ informację, czy w danym dniu Narodowy Fundusz Zdrowia potwierdza posiadanie przez pacjenta uprawnień do uzyskania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

[51] Por. art. 2 u.s.o.z.
[52] Por. art. 12 u.s.o.z.
[53] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 54.

Jeżeli uprawnienie pacjenta do skorzystania z tzw. publicznej służby zdrowia nie zostanie potwierdzone w systemie eWUŚ, zaś pacjent mimo to posiada prawo korzystania ze świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, musi swoje uprawnienie udowodnić w inny sposób. W tym celu może albo przedstawić dowód potwierdzający swoje uprawnienia – dowód ubezpieczenia (np. aktualny raport miesięczny ZUS RMUA wydawany przez pracodawcę lub aktualne zaświadczenie z zakładu pracy czy też legitymacja emeryta lub rencisty lub aktualny odcinek przekazu renty lub emerytury), albo złożyć oświadczenie o posiadaniu uprawnienia do uzyskania tego typu świadczeń. Należy jednak pamiętać, że jeżeli pacjent, który uzyskał świadczenie opieki zdrowotnej jako finansowane ze środków publicznych po złożeniu stosownego oświadczenia, w rzeczywistości uprawnienia do jego uzyskania nie posiadał, zobowiązany będzie do zwrotu kosztów leczenia do Narodowego Funduszu Zdrowia[54].

Wyjątkowo, jeżeli pacjent znajduje się w stanie nagłym i niezbędne jest udzielenie mu pomocy medycznej, a nie posiada przy sobie aktualnego dowodu ubezpieczenia, może taki dokument przedstawić w innym czasie: w terminie 14 dni od dnia rozpoczęcia udzielania świadczenia opieki zdrowotnej albo jeśli świadczenie jest udzielane w oddziale szpitalnym – nie później niż w terminie 7 dni od dnia zakończenia udzielania świadczenia opieki zdrowotnej[55]. Należy jednak pamiętać, że powyższa sytuacja nie dotyczy pomocy udzielanej pacjentowi w stanie nagłym w ramach systemu ratownictwa medycznego (przez karetkę pogotowia, szpitalny oddział ratunkowy lub centrum urazowe) – wówczas pomoc udzielana jest zawsze każdemu bezpłatnie.

W przypadku osób nieubezpieczonych, które są obywatelami polskimi lub które uzyskały w Rzeczypospolitej Polskiej status uchodźcy lub ochronę uzupełniającą, lub zezwolenie na pobyt czasowy udzielone w związku z okolicznością, o której mowa w art. 159 ust. 1 pkt 1 lit. c lub d ustawy z dnia 12 grudnia 2013 r. o cudzoziemcach, mieszkają na terytorium kraju i są uprawnione do świadczeń z tytułu pomocy społecznej, dokumentem potwierdzającym prawo do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych jest odpowiednia decyzja wójta (burmistrza, prezydenta miasta) gminy właściwej ze względu na miejsce zamieszkania pacjenta. Na jej podstawie pacjent ma uprawnienie do uzyskania świadczeń finansowanych ze środków publicznych przez 90 dni od dnia określonego w decyzji lub - w przypadku świadczeń udzielanych w stanie nagłym – od dnia rozpoczęcia udzielania świadczeń zdrowotnych[56].

[54] Por. art. 50 u.s.o.z.
[55] Por. art. 50 ust. 11 u.s.o.z.
[56] Por. art. 54 u.s.o.z.

3.3. Dokumenty uprawniające do uzyskania konkretnych świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

Do uzyskania przez pacjenta określonego świadczenia opieki zdrowotnej jako finansowanego ze środków publicznych co do zasady konieczne jest posiadanie przez niego dokumentu uprawniającego do skorzystania z konkretnego rodzaju pomocy medycznej.

Podstawowymi dokumentami uprawniającymi do uzyskania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych są:

a) skierowanie (do szpitala, lekarza specjalisty, leczenia uzdrowiskowego, do skorzystania z opieki długoterminowej czy rehabilitacji leczniczej).

Skierowanie do lekarza specjalisty i do szpitala jest ważne, dopóki istnieją przesłanki wskazujące na potrzebę podjęcia leczenia pacjenta[57]. Zachowuje ono swoją ważność do czasu realizacji, poprzez ustalenie terminu przyjęcia pacjenta do poradni lub szpitala. Po objęciu pacjenta opieką danej poradni specjalistycznej skierowanie ważne jest tak długo, jak długo utrzymuje się problem zdrowotny będący przyczyną wydania skierowania i jak długo lekarz specjalista prowadzący pacjenta wyznacza terminy kolejnych wizyt. W szczególności kontynuacja leczenia w poradni specjalistycznej nie wymaga uzyskania przez pacjenta kolejnego skierowania.

Należy jedynie pamiętać, że skierowania na rehabilitację leczniczą (czyli zabiegi rehabilitacyjne, tzw. fizjoterapię) są ważne 30 dni – w tym czasie pacjent winien być wpisany na listę oczekujących, natomiast skierowanie na leczenie uzdrowiskowe jest ważne 18 miesięcy licząc od dnia jego wystawienia przez lekarza kierującego. Skierowanie na leczenie uzdrowiskowe po upływie powyższego okresu podlega weryfikacji przez lekarza kierującego.

Skierowanie do opieki długoterminowej jest ważne, dopóki istnieją przesłanki wskazujące na potrzebę podjęcia leczenia pacjenta w ramach opieki długoterminowej. Dodatkową przesłanką,

[57] Należy pamiętać, że skierowanie nie jest wymagane do świadczeń: ginekologa i położnika, dentysty, wenerologa, onkologa, psychiatry, dla osób chorych na gruźlicę lub zakażonych wirusem HIV, dla inwalidów wojennych i wojskowych, osób represjonowanych oraz kombatantów i cywilnych niewidomych ofiar działań wojennych, dla osób uzależnionych od alkoholu, środków odurzających i substancji psychotropowych - w zakresie lecznictwa odwykowego, dla uprawnionego żołnierza lub pracownika, w zakresie leczenia urazów lub chorób nabytych podczas wykonywania zadań poza granicami państwa oraz dla weterana poszkodowanego, w zakresie leczenia urazów lub chorób nabytych podczas wykonywania zadań poza granicami państwa (por. art. 57 ust. 2 u.s.o.z.).

wpływającą na ważność skierowania, jest spełnianie przez pacjenta kryteriów wyznaczanych przez skalę Barthel[58].

b) zlecenie (na wyroby medyczne czy przejazd środkami transportu sanitarnego).

Realizacja bezpłatnego transportu sanitarnego finansowanego ze środków publicznych, w tym transportu lotniczego, wymaga zlecenia lekarza (felczera) ubezpieczenia zdrowotnego. Jest możliwa do najbliższego podmiotu leczniczego realizującego świadczenia zdrowotne we właściwym zakresie i z powrotem w trzech przypadkach: konieczności podjęcia natychmiastowego leczenia, potrzeby zapewnienia ciągłości leczenia oraz dysfunkcji narządu ruchu uniemożliwiającej korzystanie ze środków transportu publicznego, w celu odbycia leczenia. W pozostałych wypadkach pacjent może skorzystać z transportyu sanitarnego odpłatnie lub za częściową odpłatnością[59].

c) recepta na leki i wyroby medyczne.

Zaopatrzenie w leki i wyroby medyczne przysługuje pacjentowi na podstawie recepty wystawionej przez lekarza ubezpieczenia zdrowotnego, a także na podstawie recepty wystawionej przez lekarza niebędącego lekarzem ubezpieczenia zdrowotnego, jeżeli posiada on prawo wykonywania zawodu oraz zawarł z Narodowym Funduszem Zdrowia umowę uprawniającą do wystawiania recept na leki i wyroby medyczne refundowane ze środków publicznych.

d) karta diagnostyki i leczenia onkologicznego

Karta może być wystawiona przez lekarza podstawowej opieki zdrowotnej w razie podejrzenia nowotworu złośliwego (z wyjątkiem nowotworów złośliwych skóry, z wyjątkiem czerniaka skóry), zaś przez lekarza udzielającego świadczeń w poradni specjalistycznej lub w szpitalu – w razie stwierdzenia nowotworu złośliwego[60]. Karta uprawnia do przeprowadzenia diagnostyki onkologicznej i leczenia onkologicznego finansowanych ze środków publicznych oraz korzystania z odrębnej, dedykowanej dla tzw. pacjentów onkologicznych listy oczekujących[61].

[58] Skala Barthel to skala, która pozwala na ocenę chorego pod względem jego zapotrzebowania na opiekę innych osób. Bierze się w niej pod uwagę między innymi czynności życia codziennego (spożywanie posiłków, poruszanie się, siadanie, ubieranie się i rozbieranie, utrzymanie higieny osobistej, korzystanie z toalety, kontrolowanie czynności fizjologicznych).
[59] Przejazd środkami transportu sanitarnego jest finansowany w 40 % ze środków publicznych, gdy ze zlecenia wynika, że pacjent jest zdolny do samodzielnego poruszania się bez stałej pomocy innej osoby, ale wymaga przy korzystaniu ze środków transportu publicznego pomocy innej osoby lub wymaga korzystania ze środka transportu publicznego dostosowanego do potrzeb osób niepełnosprawnych.
[60] Por. art. 32a u.s.o.z.
[61] Por. art. 20 ust. 13 u.s.o.z.

Co do zasady wszystkie dokumenty uprawniające pacjenta do skorzystania z leczenia finansowanego ze środków publicznych muszą być sporządzone przez lekarza ubezpieczenia zdrowotnego lub felczera ubezpieczenia zdrowotnego, czyli takiego lekarza (felczera), który wykonuje praktykę w ramach umowy z Narodowym Funduszem Zdrowia. Wyjątkiem w tym zakresie jest skierowanie do szpitala – może być ono wystawione przez każdego lekarza, również udzielającego świadczeń wyłącznie komercyjnie[62].

3.4. Udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych zgodnie z kolejnością wynikającą z listy oczekujących

Podstawowym założeniem systemu ochrony zdrowia jest to, aby każdemu pacjentowi pomoc medyczna była udzielona w dniu jego zgłoszenia się do placówki ochrony zdrowia. W sytuacji, kiedy nie jest to możliwe z różnych względów (np. ograniczenia finansowe, sprzętowe), konieczne jest zachowanie właściwej kolejności udzielania świadczeń pacjentom, wynikającej z prowadzonych przez świadczeniodawcę list oczekujących[63]. Sformalizowane listy oczekujących obowiązują w stosunku do wszystkich świadczeń udzielanych w szpitalach oraz do wszystkich świadczeń specjalistycznych udzielanych w warunkach ambulatoryjnych, czyli takich, w przypadku których pacjent nie wymaga hospitalizacji czy też całodziennego pobytu w placówce ochrony zdrowia[64]. Z kolei sformalizowane listy oczekujących nie obowiązują w podstawowej opiece zdrowotnej (u lekarza pierwszego kontaktu), gdzie zasadą powinno być – ze względu na rolę podstawowej opieki

[62] Por. art. 58 u.s.o.z.

[63] Zgodnie z art. 6 ust. 2 u.p.p. „pacjent ma prawo, w sytuacji ograniczonych możliwości udzielenia odpowiednich świadczeń zdrowotnych, do przejrzystej, obiektywnej, opartej na kryteriach medycznych, procedury ustalającej kolejność dostępu do tych świadczeń". Z tego względu istotne jest m.in. przestrzeganie określonych zasad postępowania przy rejestracji w placówce medycznej. Pacjent może dowolnie wybrać placówkę ochrony zdrowia, w której pragnie uzyskać pomoc medyczną, zaś powoływanie się na tzw. rejonizację jest niedopuszczalne. Niedopuszczalne jest również ustalanie konkretnych dni na rejestrację. Pracownik rejestracji powinien żądać od pacjenta wyłącznie informacji niezbędnych do dokonania rejestracji i ma obowiązek przekazać pacjentowi kompletną informację o kolejce oczekujących. Pacjent może dokonać rejestracji na kilka sposobów: osobiście, telefonicznie, drogą elektroniczną lub za pośrednictwem osoby trzeciej – jest jedynie zobowiązany do dostarczenia oryginału skierowania (w dowolny sposób) w terminie 14 dni roboczych, pod rygorem skreślenia z listy oczekujących. Istotny jest również szybki przepływ informacji pomiędzy placówką ochrony zdrowia a pacjentem w razie zaistnienia sytuacji, w której albo pacjent nie może się stawić w wyznaczonym terminie, albo świadczeniodawca nie może udzielić świadczenia zdrowotnego w uprzednio wskazanym pacjentowi terminie, celem ustalenia odpowiedniego terminu porady specjalistycznej lub hospitalizacji (szerzej na ten temat – zob. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 69-71).

[64] Por. art. 20 ust. 1 u.s.o.z.

zdrowotnej – udzielenie pomocy medycznej pacjentowi w dniu zgłoszenia[65]. Pacjentów nie wpisuje się również na listę oczekujących, jeżeli kontynuują leczenie u danego świadczeniodawcy[66].

Umieszczenie pacjenta w odpowiednim miejscu na liście oczekujących następuje wyłącznie na podstawie kryteriów medycznych. Są nimi: stan zdrowia pacjenta, rokowania co do dalszego przebiegu choroby, choroby współistniejące mające wpływ na chorobę, z powodu której ma być udzielone świadczenie zdrowotne oraz zagrożenie wystąpienia, utrwalenia lub pogłębienia niepełnosprawności. Przy zastosowaniu tychże kryteriów pacjent musi być zakwalifikowany do jednej z dwóch kategorii medycznych: przypadek pilny lub przypadek stabilny. Stan pacjenta jest określany jako przypadek pilny, „jeżeli istnieje konieczność pilnego udzielenia świadczenia ze względu na dynamikę procesu chorobowego i możliwość szybkiego pogorszenia stanu zdrowia lub znaczącego zmniejszenia szans na powrót do zdrowia", w pozostałych przypadkach stan zdrowia pacjenta określany jest jako przypadek stabilny. Kwalifikacji pacjenta jako przypadku pilnego lub stabilnego dokonuje najczęściej lekarz kierujący do szpitala lub poradni specjalistycznej, zamieszczając stosowną informację w treści skierowania[67].

Pacjentów umieszcza się na liście oczekujących według kolejności zgłoszeń, niemniej osoby w kategorii medycznej przypadek pilny są zawsze umieszczane w kolejce przed osobami zaliczonymi do kategorii przypadek stabilny. Należy jednak pamiętać, że osoby znajdujące się w stanie nagłym (bezpośrednie zagrożenie życia lub zdrowia) nie są umieszczane na żadnej liście oczekujących, a pomoc medyczna jest im udzielana niezwłocznie[68].

Istnieje pewna grupa pacjentów, którzy są uprawnieni do świadczeń poza kolejnością. Należą do nich: pacjent posiadający tytuł "Zasłużonego Honorowego Dawcy Krwi" lub "Zasłużonego Dawcy Przeszczepu", inwalida wojenny i wojskowy, kombatant, uprawniony żołnierz lub pracownik w zakresie leczenia urazów i chorób nabytych podczas wykonywania zadań poza granicami państwa, a także w pewnym zakresie weteran poszkodowany[69]. Ponadto pacjenci posiadający kartę diagnostyki

[65] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 72.
[66] Por. art. 20 ust. 1a u.s.o.z.
[67] Por. rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 26 września 2005 r. w sprawie kryteriów medycznych, jakimi powinni kierować się świadczeniodawcy, umieszczając świadczeniobiorców na listach oczekujących na udzielenie świadczenia opieki zdrowotnej (Dz. U. Nr 200, poz. 1661).
[68] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 73. Niemniej w wypadku konieczności udzielenia pomocy większej ilości osób znajdujących się w stanie nagłym stosowana jest tzw. segregacja medyczna – osoba wykonująca zawód medyczny, mając na uwadze stan zdrowia pacjentów, ma prawo decydować o kolejności udzielenia pomocy osobom znajdującym się w stanie nagłym (por. T. Sroka, *Odpowiedzialność…*, s. 376).
[69] Por. art. 24a-24b i art. 47c u.s.o.z.

i leczenia onkologicznego umieszczani są na odrębnej liście oczekujących, w ramach której nie stosuje się podziału na przypadki pilne i stabilne[70].

Pacjent może dokonać zgłoszenia na listę oczekujących u wybranego świadczeniodawcy w każdy sposób umożliwiający rejestrację – zarówno osobiście, jak i telefonicznie, za pośrednictwem osoby trzeciej lub internetu. Niemniej pacjent jest zobowiązany w ciągu 14 dni roboczych od dnia rejestracji do poradni specjalistycznej lub szpitala dostarczyć świadczeniodawcy oryginał skierowania, pod rygorem skreślenia z listy oczekujących[71].

3.5. Wybrane szczegółowe zasady udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

3.5.1. Podstawowa opieka zdrowotna

Każdy pacjent uprawniony do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych ma prawo wyboru świadczeniodawcy udzielającego świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (POZ), poprzez złożenie w poradni deklaracji wyboru. Dokonując wyboru świadczeniodawcy z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, pacjent jednocześnie dokonuje wyboru konkretnego lekarza (tzw. lekarza pierwszego kontaktu), pielęgniarki i położnej podstawowej opieki zdrowotnej[72].

Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej (POZ), mając na uwadze stan zdrowia pacjenta, decyduje o diagnostyce, sposobach leczenia, kierowaniu pacjentów na dodatkowe badania, do poradni specjalistycznych lub na leczenie szpitalne. Wystawiając skierowanie na badanie, lekarz POZ powinien wskazać pacjentowi miejsce, gdzie powinien się udać, by uzyskać je bezpłatnie.

Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej zapewnia pacjentom dostęp do świadczeń zdrowotnych w przychodni codziennie od poniedziałku do piątku w godzinach pomiędzy 8.00 a 18.00. Po godzinie 18.00 w dni powszednie oraz w soboty, niedziele, święta i dni ustawowo wolne od pracy pacjenci mogą skorzystać ze świadczeń w ramach nocnej i świątecznej opieki zdrowotnej. W przypadkach uzasadnionych wskazaniami medycznymi lekarz POZ udziela świadczeń zdrowotnych także podczas wizyt domowych. Analogiczne zasady obowiązują w stosunku do pielęgniarki podstawowej opieki zdrowotnej.

[70] Por. art. 20 ust. 13 u.s.o.z.

[71] Por. art. 20 ust. 2a u.s.o.z.

[72] Por. art. 28 u.s.o.z. Należy pamiętać, że pacjent ma prawo do bezpłatnego wyboru świadczeniodawcy oraz lekarza (pielęgniarki położnej) z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej nie częściej niż trzy razy w roku kalendarzowym. Kolejna zmiana, poza wyjątkowymi okolicznościami, wiąże z koniecznością poniesienia przez pacjenta opłaty w wysokości 80 zł.

Co do zasady pacjent powinien uzyskać pomoc ze strony lekarza podstawowej opieki zdrowotnej w dniu zgłoszenia. Wyjątkowo, najczęściej w wypadku chorób przewlekłych, gdy potrzeba kontaktu pacjenta z lekarzem nie wynika z niespodziewanej zmiany stanu zdrowia i konieczności uzyskania pomocy medycznej, porada lekarza POZ może być udzielona w innym, uzgodnionym między lekarzem i pacjentem terminie[73].

Pielęgniarki i położne POZ realizują zlecenia lekarskie w gabinecie oraz w miejscu zamieszkania / pobytu pacjenta, rozpoznają warunki i potrzeby zdrowotne podopiecznych oraz ich problemy pielęgnacyjne, planują i realizują opiekę pielęgnacyjną oraz udzielają pielęgniarskich świadczeń profilaktycznych, diagnostycznych, leczniczych i rehabilitacyjnych wykonywanych samodzielnie. Poza pomocą w terapii, pielęgniarka POZ udziela również pomocy w ustaleniu sposobu żywienia (diety)[74].

3.5.2. Ambulatoryjna opieka specjalistyczna (poradnie specjalistyczne)

Celem ambulatoryjnej opieki specjalistycznej jest uzyskanie przez pacjenta porady od lekarza specjalizującego się w określonej dziedzinie medycyny, posiadającego wyższą wiedzę i doświadczenie w diagnostyce i leczeniu pewnej kategorii chorób, na temat oceny stanu zdrowia pacjenta oraz dalszego postępowania diagnostycznego i terapeutycznego. Możliwość skorzystania z porady lekarza specjalisty ma zapewnić pacjentowi możliwość uzyskania we właściwym czasie pomocy medycznej odpowiadającej aktualnej wiedzy medycznej.

Należy pamiętać, że do skorzystania z porady lekarza specjalisty niezbędne jest skierowanie wystawione przez lekarza ubezpieczenia zdrowotnego, z wyjątkiem wspomnianych wcześniej wyjątków[75]. Skierowaniem do lekarza specjalisty nie jest karta informacyjna z leczenia szpitalnego, izby przyjęć czy szpitalnego oddziału ratunkowego. Jeżeli istnieje potrzeba kontynuowania przez pacjenta leczenia w poradni specjalistycznej, powinien on – poza ww. dokumentami – otrzymać w szpitalu także odpowiednie skierowanie.

Każdy lekarz specjalista obowiązany jest do pisemnego poinformowania lekarza kierującego lub podstawowej opieki zdrowotnej pacjenta o rozpoznaniu, sposobie leczenia, rokowaniu, ordynowanych lekach i ich stosowaniu oraz wyznaczonych wizytach kontrolnych[76]. Otrzymane od lekarza specjalisty zaświadczenie pacjent powinien przekazać lekarzowi kierującemu lub podstawowej opieki zdrowotnej, do którego jest zadeklarowany. Informacja ta będzie mogła stanowić

[73] Por. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 78.

[74] Szerzej na temat zasad udzielania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej – zob. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 78-82.

[75] Por. przypis nr 57.

[76] Por. § 12 załącznika do rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 maja 2008 r. w sprawie ogólnych warunków umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej (Dz. U. Nr 81, poz. 484).

podstawę na przykład do wypisania przez lekarza POZ recepty na leki refundowane na chorobę przewlekłą, w odniesieniu do której lekarz specjalista prowadzi postępowanie terapeutyczne[77].

Lekarz wystawiający skierowanie do specjalisty może wskazać, że pacjent wymaga udzielenia porady w domu. Potrzebę takiej wizyty może również w razie konieczności zgłosić pacjent lub jego opiekun. Każda poradnia specjalistyczna mająca umowę z Narodowym Funduszem Zdrowia może udzielić takiej pomocy w uzasadnionych medycznie przypadkach – wówczas lekarz specjalista udaje się na wizytę domową.

3.5.3. Leczenie szpitalne

Leczenie szpitalne realizowane jest albo w formie hospitalizacji, czyli całodobowego udzielania świadczeń opieki zdrowotnej w trybie planowym lub nagłym, obejmującego proces diagnostyczno – terapeutyczny oraz pielęgnowania i rehabilitacji, albo w formie leczenia jednego dnia, czyli udzielania świadczeń opieki zdrowotnej z zamiarem zakończenia ich udzielania w okresie nieprzekraczającym 24 godzin. Poza wypadkami, w których pacjent znajduje się w stanie nagłym, do skorzystania z leczenia szpitalnego finansowanego ze środków publicznych niezbędne jest posiadanie przez pacjenta skierowania, wystawionego przez dowolnego lekarza.

Szpital udzielający świadczeń opieki zdrowotnej w ramach hospitalizacji (w trybie nagłym lub planowym) albo leczenia jednego dnia zobowiązany jest do zapewnienia produktów leczniczych, wyrobów medycznych oraz innych materiałów niezbędnych do udzielania świadczeń zdrowotnych, a także świadczeń towarzyszących (związane z hospitalizacją wyżywienie i zakwaterowanie, transport sanitarny). Ponadto – w ramach hospitalizacji – szpital zapewnia całodobową opiekę lekarską i pielęgniarską (położnych) we wszystkie dni tygodnia.

W przypadku zakwalifikowania pacjenta do leczenia szpitalnego, a w szczególności do planowego leczenia operacyjnego, szpital wykonuje konieczne dla leczenia szpitalnego badania diagnostyczne i konsultacje, w tym m.in. kwalifikację anestezjologiczną i określenie grupy krwi pacjenta. Badania niezbędne do hospitalizacji pacjenta a zwłaszcza wykonania zabiegu operacyjnego (w tym badania zawarte w wykazie badań lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, a nie związane z potwierdzeniem rozpoznania wstępnego) powinny być wykonane przez szpital przyjmujący pacjenta.

Ponadto szpital ponosi koszty wykonania niezbędnych badań laboratoryjnych, diagnostyki obrazowej, produktów leczniczych oraz wyrobów medycznych zastosowanych w trakcie leczenia

[77] Warunkiem koniecznym wystawienia pacjentowi recepty na lek refundowany jest dysponowanie przez lekarza udokumentowanym rozpoznaniem, ustalonym samodzielnie lub przez innych lekarzem. Warunek ten spełnia m.in. pisemna informacja lekarza specjalisty, adresowana do lekarza kierującego lub POZ, zawierająca dane na temat rozpoznania, sposobu leczenia, rokowania, ordynowanych leków i ich stosowania oraz wyznaczonych wizyt kontrolnych.

szpitalnego, a także transportu sanitarnego wynikającego z potrzeby zachowania ciągłości leczenia w innym szpitalu lub poradni specjalistycznej oraz konieczności podjęcia natychmiastowego leczenia w innym podmiocie leczniczym.

Po zakończeniu leczenia szpitalnego pacjent powinien otrzymać kartę informacyjną. Ponadto, w razie zaistnienia takiej potrzeby, pacjentowi powinny być również wydane skierowania na świadczenia zlecone w karcie informacyjnej, recepty na leki i zlecenia na wyroby medyczne lub transport sanitarny do domu.

3.5.4. Rehabilitacja lecznicza

Rehabilitacja lecznicza to kompleksowe postępowanie, które ma na celu przywrócenie pełnej lub możliwej do osiągnięcia sprawności fizycznej i psychicznej, zdolności do pracy i zarobkowania oraz zdolności do brania czynnego udziału w życiu społecznym, czyli poprawę jakości życia. Skierowanie do poradni rehabilitacyjnej na zabiegi fizjoterapeutyczne oraz na wskazane poniże leczenie rehabilitacyjne może zostać wystawione wyłącznie przez lekarza ubezpieczenia zdrowotnego.

Świadczenia rehabilitacji leczniczej realizowane są w ramach:

a) rehabilitacji ambulatoryjnej i domowej;

b) rehabilitacji ogólnoustrojowej, kardiologicznej, pulmonologicznej z wykorzystaniem metod subterraneoterapii, dzieci z zaburzeniami wieku rozwojowego oraz osób z dysfunkcją narządu wzorku lub słuchu i mowy – na oddziałach dziennych;

c) rehabilitacji ogólnoustrojowej, neurologicznej, kardiologicznej i pulmonologicznej na oddziałach stacjonarnych[78].

3.5.5. Opieka długoterminowa

W ramach opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych pacjentowi przysługują także świadczenia zdrowotne w opiece długoterminowej określone jako:

a) opieka długoterminowa w zakładach opiekuńczo-leczniczych i pielęgnacyjno-opiekuńczych;

b) opieka paliatywna i hospicyjna;

c) pielęgniarska opieka długoterminowa;

d) domowa opieka nad pacjentami wentylowanymi mechanicznie.

Zakład opiekuńczo-leczniczy i zakład pielęgnacyjno-opiekuńczy obejmuje całodobową opieką i leczeniem osoby, które przebyły ostrą fazę leczenia szpitalnego, mają ukończony proces

[78] Por. § 4 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej (Dz. U. poz. 1522). Szerzej na temat rehabilitacji leczniczej – zob. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 87-88.

diagnozowania, leczenia operacyjnego lub intensywnego leczenia zachowawczego i nie wymagają już dalszej hospitalizacji. Pacjenci przyjmowani do zakładów wymagają całodobowych świadczeń pielęgnacyjnych, z rozpoznaniem choroby przewlekłej, którzy w ocenie według zmodyfikowanej skali Barthel uzyskali od 0 do 40 punktów.

Czas pobytu pacjenta w zakładzie opiekuńczo-leczniczym jest uzależniony od jego stanu zdrowia. Jeśli ocena stanu zdrowia pacjenta przekroczy 40 punktów w skali Barthel, to pobyt przestaje być finansowany ze środków publicznych. Niemniej należy pamiętać, że pacjent w każdym wypadku ponosi koszty wyżywienia i zakwaterowania w zakładzie[79].

[79] Szerzej na temat opieki długoterminowej – zob. T. Filarski, T. Sroka, *Zrozumieć…*, s. 91-92.

9. Internetowy system rejestracji pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia

Grzegorz Kopeć, Piotr Podolec

Wprowadzenie

System rejestracji chorób rzadkich układu krążenia jest aplikacją internetową, która umożliwia lekarzom z Małopolski a także z innych regionów kraju przekazywanie pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia do Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II (CRCD).

System dla sprawnego działania wymaga współpracy Koordynatora systemu oraz Koordynatorów Programów diagnostyczno-terapeutycznych.

Zasada działania systemu

System umożliwia rejestrację pacjentów z chorobą rzadką układu krążenia do CRCD w następujących trybach:

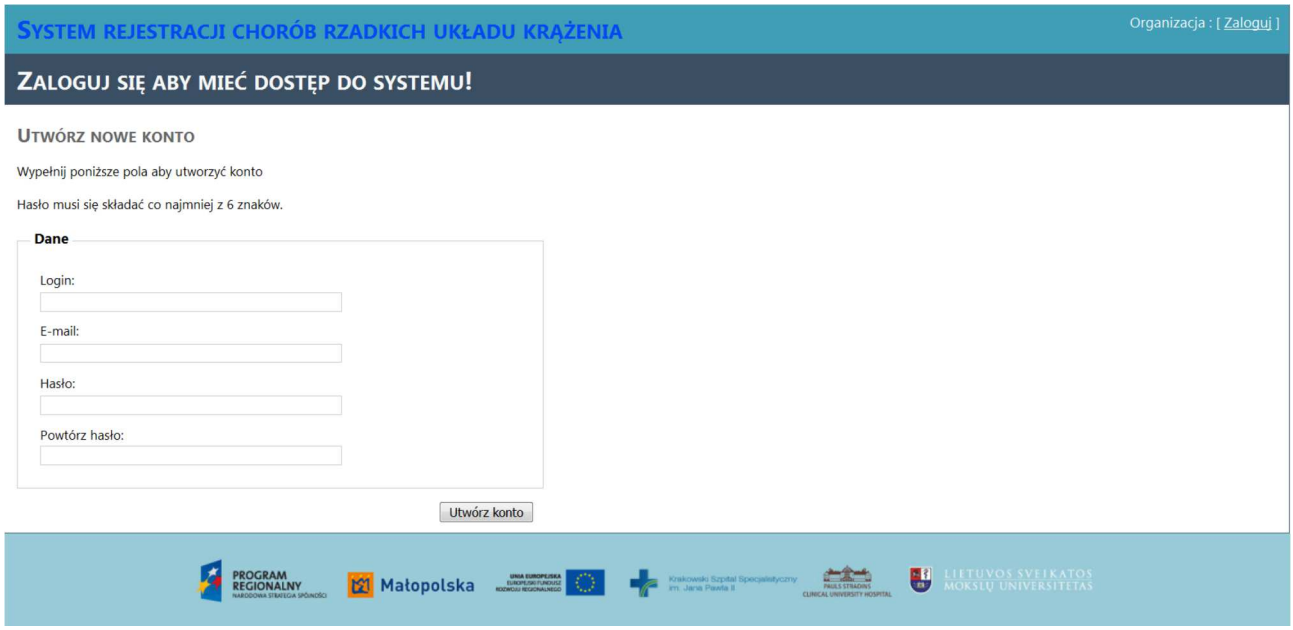
1. wpis do systemu rejestracji - ma na celu stworzenie bazy danych pacjentów z chorobami rzadkimi układu krążenia
2. prośba o konsultację pacjenta - lekarz otrzymuje zwrotnie odpowiedź od lekarza z CRCD
3. skierowanie na konsultację lub hospitalizację w ramach CRCD.

Schemat organizacji rejestru przedstawiono na rycinie 1.

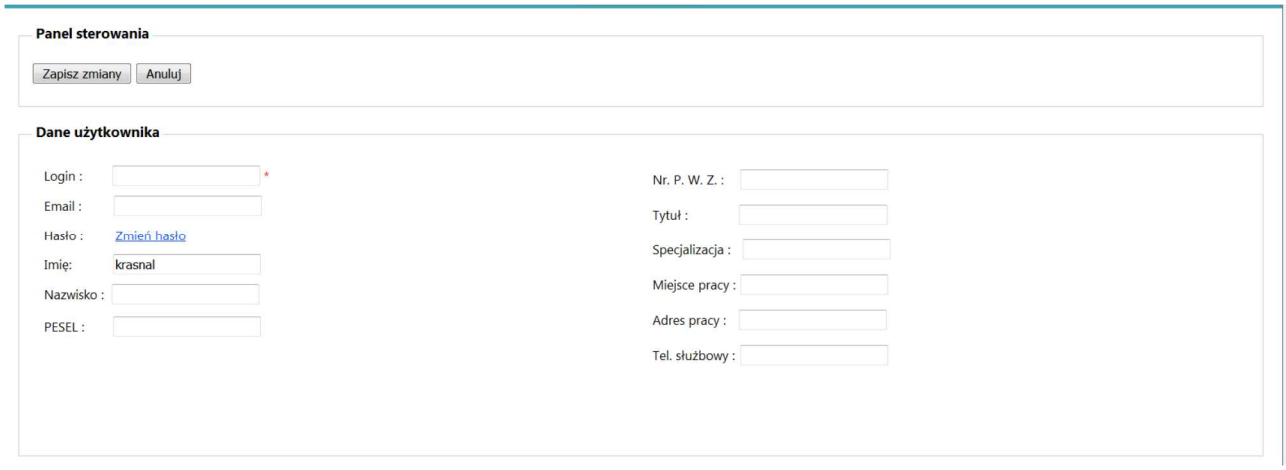
Ryc. 1. Schemat organizacji systemu rejestracji chorób rzadkich układu krążenia w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.

Etapy rejestracji

Do systemu może się zarejestrować lekarz posiadający prawo wykonywania zawodu. W formularzu rejestracyjnym należy podać następujące dane: Imię, Nazwisko, Pesel, Nr Prawa Wykonywania Zawodu, Miejsce pracy: nazwa, miasto, ulica, nr domu, kod pocztowy; specjalizacja, dane kontaktowe nr telefonu oraz email; login oraz hasło. Są to dane obowiązkowe. Na rycinie 2 przedstawiono planszę zakładania nowego konta a na rycinie 2 formularz rejestracyjny.

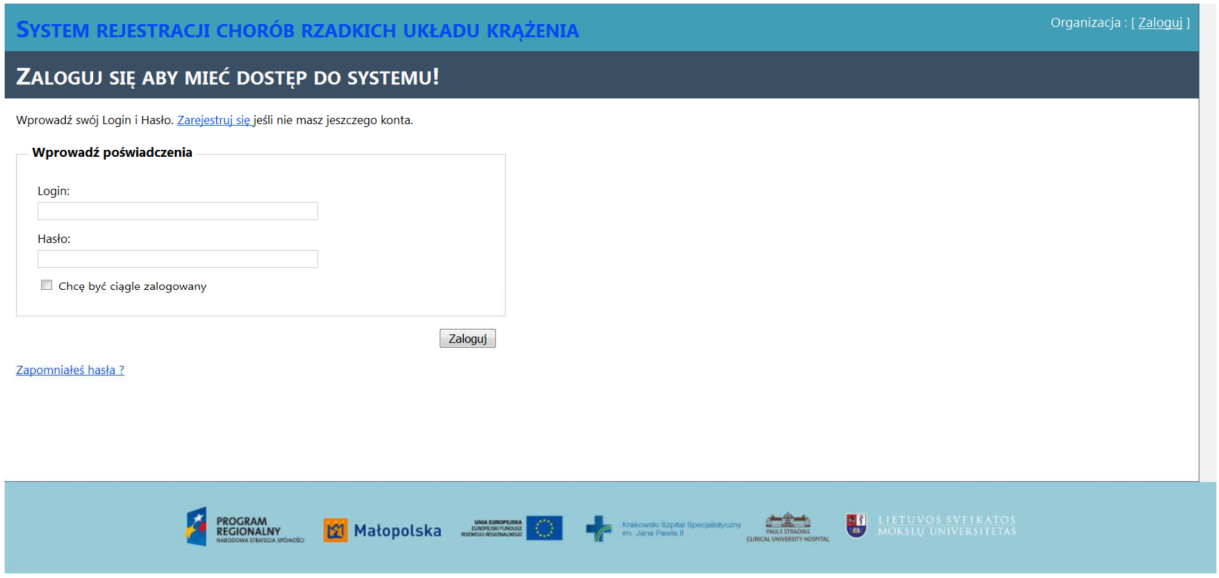


Ryc. 2. Plansza zakładania nowego konta w systemie rejestracji chorób rzadkich układu krążenia w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.



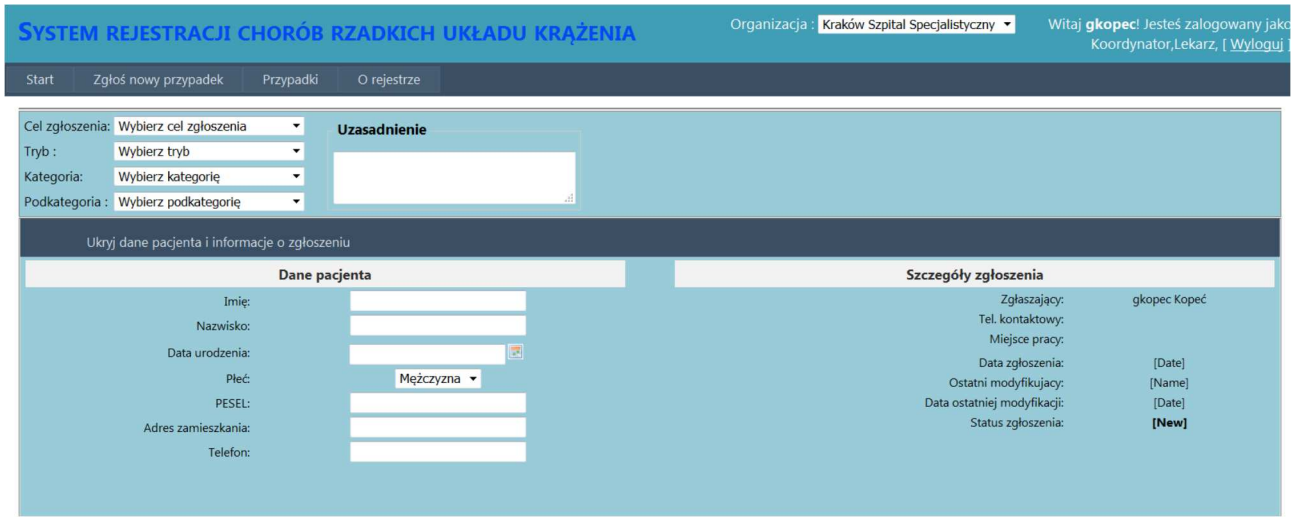
Ryc. 3. Formularz danych niezbędnych do rejestracji lekarza zgłaszającego w systemie rejestracji chorób rzadkich układu krążenia w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.

Lekarz po uzyskaniu dostępu może logować się do systemu wielokrotnie (ryc. 4)



Ryc. 4. Plansza logowania w systemie rejestracji chorób rzadkich układu krążenia w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.

Po zalogowaniu się konieczne jest wpisanie danych chorego: imię, nazwisko, PESEL, adres zamieszkania miasto, ulica, nr domu, kod pocztowy; nr telefonu (ryc. 4).



Ryc. 4. Arkusz danych podstawowych w systemie rejestracji chorób rzadkich układu krążenia w Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia w Krakowskim Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II.

Następnie należy wybrać (ryc. 4):

- cel zgłoszenia: możliwe do wyboru:

>> konsultacja pacjenta

>>przyjęcie pacjenta do CRCD

>>prezentacja pacjenta w ramach spotkań konsultacyjnych

- tryb zgłoszenia

>> planowy

>> przyśpieszony

>>pilny

- kategorię

>>choroby rzadkie krążenia systemowego

>>choroby rzadkie krążenia płucnego

>> choroby rzadkie serca (kardiomiopatie)

>> rzadkie wrodzone wady układu krążenia

>> rzadkie arytmie

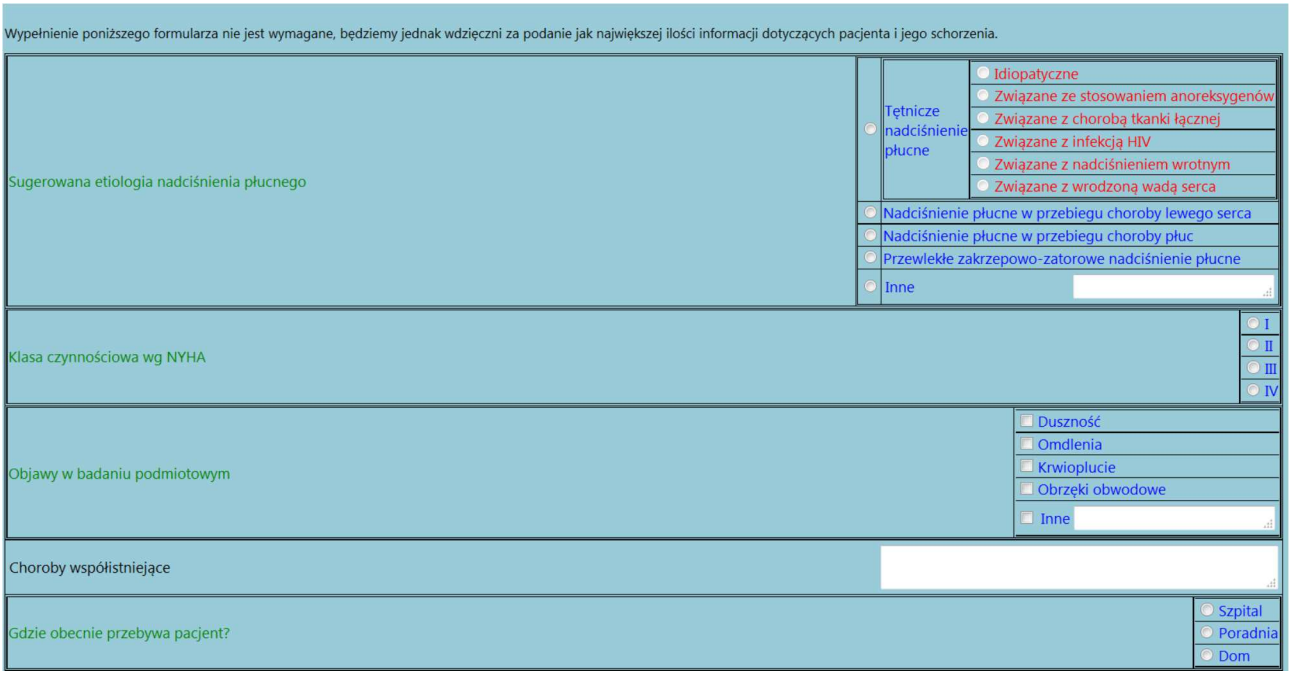
>> guzy serca oraz choroby układu krążenia w chorobach nowotworowych

>>choroby układu krążenia u ciężarnych

>> niesklasyfikowane choroby rzadkie układu krążenia

- podkategorię - pojawiają się różne opcje zależnie od wybranej kategorii.

Następny etap to wypełnienie podstawowych danych klinicznych na temat chorego. W zależności od wybranej klasy chorób rzadkich pojawia się dostosowana plansza. Przykład planszy dla pacjentów z podejrzeniem chorób krążenia płucnego przedstawiono na rycinie 5.



Ryc. 5. Przykładowa karta danych klinicznych pacjenta.

Wpisane dane zostaną przekazane do Koordynatora danej grupy diagnostyczno-terapeutycznej, który skontaktuje się z lekarzem referującym.