



## Choroby rzadkie – Przekujmy plan w realne działania

Z chorobą rzadką żyje w Polsce blisko 3 mln osób – to niemal półtora raza więcej niż liczy Warszawa i ponad trzykrotność populacji Krakowa. Choroby te w bezpośredni sposób wpływają na funkcjonowanie pacjenta, jego rodziny, systemu ochrony zdrowia oraz rynku pracy. Pomimo to przez długi czas potrzeby tej grupy obywateli nie były dostatecznie uwzględnione w polityce publicznej. Dzisiaj, mówiąc w imieniu tych obywateli, wzywamy do przekucia planów w działania.

### *Apelujemy o:*

#### **1 Zapewnienie ciągłości działań poprzez skuteczne wdrożenie Planu dla Chorób Rzadkich**

Plan dla Chorób Rzadkich pozostaje kluczowym dokumentem strategicznym, jednak jego aktualna edycja wymaga pilnego przejścia do fazy wdrożeniowej. Pomimo formalnego obowiązywania Planu dla Chorób Rzadkich 2026, brak jest jasno określonych terminów, przypisanych odpowiedzialności oraz mierzalnych kamieni milowych dla głównych działań. Kluczowe jest jak najszybsze powołanie krajowych Ośrodków Ekspertycznych Chorób Rzadkich (OECR), które są podstawą optymalizacji opieki, właściwej wyceny ich pracy oraz zabezpieczenia kadr medycznych i pomocniczych.

W obszarze diagnostyki chorób rzadkich postulowane jest poszerzenie programu pilotażowego w zakresie 6 nowych jednostek chorobowych w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków na obszar całego kraju oraz systematyczne poszerzanie programu o nowe jednostki chorobowe. Wnioskowane jest utrzymanie tempa refundacji nowych technologii medycznych stosowanych w chorobach rzadkich oraz redukcja opóźnień we włączaniu pacjentów do programów lekowych.

#### **2 Cyfryzację opieki, pozwalającą skrócić ścieżkę diagnostyczno-terapeutyczną pacjenta z chorobą rzadką**

Pacjent z chorobą rzadką, szczególnie ten, u którego choroba ujawniła się na późnym etapie życia, czeka w Polsce na diagnozę lub dostęp do właściwego leczenia miesiącami, a nawet latami. W tym czasie jego stan zdrowia może się pogarszać. Odpowiedzią na tę odyseję diagnostyczną powinna być konsekwentna cyfryzacja opieki zdrowotnej, w tym wdrożenie w obszarze chorób rzadkich e-Konsyliów, umożliwiających lekarzom, którzy prowadzą pacjentów „na co dzień”, szybki dostęp do wiedzy eksperckiej. Przy równoległym wdrożeniu Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Krajowego Rejestru Chorób Rzadkich lekarze – na poszczególnych poziomach opieki nad pacjentem z chorobą rzadką – będą mieli możliwość gromadzenia i efektywnego wykorzystania danych klinicznych w procesie leczenia (dostęp do historii choroby pacjenta), zaś decydentom pomoże to w skutecznym planowaniu polityk zdrowotnych.

#### **3 Kontynuację efektywnej współpracy z Radą ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia oraz implementację zadań wyznaczonych w Planie dla Chorób Rzadkich 2026**

Środowisko pacjentów wyraża nadzieję na efektywną współpracę z Radą ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia. Kontynuacja prac Rady pozostaje kluczowa dla realnej implementacji zadań określonych w Planie dla Chorób Rzadkich 2026, przy jednoczesnym wykorzystaniu dotychczasowego dorobku i doświadczeń tego gremium. Szczególne znaczenie ma działanie na rzecz tworzenia ośrodków eksperckich chorób rzadkich, rozbudowy Krajowego Rejestru Chorób Rzadkich, wdrożenia Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz dalszego rozwoju platformy informacyjnej.

Choroby rzadkie wymagają skoordynowanych działań na poziomie całego systemu ochrony zdrowia. W związku z tym środowisko pacjentów apeluje o aktywne zaangażowanie ze strony kierownictwa Ministerstwa Zdrowia oraz wszystkich właściwych departamentów o jak najszybszą realizację działań przewidzianych w Planie dla Chorób Rzadkich 2026.

#### **4 Stworzenie ugruntowanych ram prawnych dla chorób rzadkich**

Kluczowe znaczenie ma również zapewnienie odpowiednich rozwiązań prawnych i organizacyjnych, które umożliwią pełną i skuteczną realizację Planu dla Chorób Rzadkich 2026, odzwierciedlającego europejskie priorytety. Polska potrzebuje trwałych podstaw prawnych oraz jasno określonej odpowiedzialności państwa za obszar chorób rzadkich. Konieczne jest opracowanie i uchwalenie Ustawy o Chorobach Rzadkich, która zapewni stabilność działań, przewidywalność finansowania oraz realne wsparcie dla pacjentów i ich rodzin we wszystkich obszarach opieki nad pacjentem z chorobą rzadką. Do momentu przyjęcia rozwiązań ustawowych konieczne jest zabezpieczenie realizacji świadczeń określonych w Planie dla Chorób Rzadkich 2026.

Jako organizacje pacjentów, widzimy i doceniamy dotychczasowe zaangażowanie Klinikistów, Parlamentarzystów, Ministerstwa Zdrowia, Narodowego Funduszu Zdrowia, Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji oraz innych interesariuszy, na rzecz poprawy sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi. Mamy znakomicie przygotowany plan i założenia, teraz musimy pilnie przejść do ich realizacji. To jedyna droga do wyrównania szans pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce i stworzenia im możliwości godnego życia.