



Warszawa, 29-07-2022 r.

RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH

Marcin Wiącek

V.7010.128.2022.ETP

**Pan
dr n. ekon. Adam Niedzielski**

Minister Zdrowia
via ePUAP

Wielce Szanowny Panie Ministrze,

Pragnę nawiązać do niezwykle ważnej problematyki, jaką są choroby rzadkie i refundacja leczenia, w szczególności dzieci oraz do rekomendacji w tym zakresie zaproponowanych przez: Ekspertów oraz Członków Komisji Ekspertów ds. Zdrowia działającej przy RPO.

Na wstępie podkreślenia wymaga, że kwestia chorób rzadkich, jest dla mnie niezwykle ważna. Problematyka ta była również istotna dla moich poprzedników. Rzecznicy wielokrotnie w przestrzeni publicznej podnosili konieczność działań państwa dotyczących chorób rzadkich. Przejawem tego na przestrzeni ostatnich lat były wystąpienia, w których Rzecznicy podkreślali potrzebę przyjęcia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, zgodnie z Zaleceniami Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie chorób rzadkich (2009/C 151/02)¹. Z aprobatą należy się odnieść

¹ Pisma: z dnia 16 czerwca 2014 r., z dnia 11 marca 2015 r. z dnia 10 sierpnia 2015 r., z dnia 2 listopada 2016 r., z dnia 7 czerwca 2017 r., z dnia 28 marca 2019 r., z dnia 20 lutego 2020 r., 22 lutego 2021 r. oraz z dnia 15 kwietnia 2021 r, V.7013.63.2014.

do przyjęcia przez rząd Planu dla Chorób Rzadkich² – modelu opieki dedykowanej dla pacjentów z rzadko występującymi chorobami, dającej perspektywę poprawy dostępu do procesu diagnostycznego i terapeutycznego.

Niemniej, problematyka chorób rzadkich wymaga dalszych zmian systemowych, czego przejawem są napływające do mojego Biura skargi obywateli, jak i wnioski Ekspertów podczas odbytego w Biurze Rzecznika w dniu 15 czerwca 2022 r. posiedzenia Komisji Ekspertów ds. Zdrowia, na którym została poruszona niniejsza kwestia.

Niezwykle istotne były głosy zaproszonych ekspertów z zewnątrz: prof. dr hab. n. med. Anny Latos-Bieleńskiej oraz Stanisława Maćkowiaka, którzy przybliżyli problemy oraz niezbędne kierunki zmian w problematyce chorób rzadkich.

Po pierwsze, 6-8 % populacji cierpi na choroby rzadkie. W większości są to choroby uwarunkowane genetycznie (80%), co łączy się ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby u członków rodziny. Należy zauważyć, że w Polsce na choroby rzadkie cierpi 2-3 mln pacjentów. Większość z tych osób nie ma rozpoznania i chorzy nie są widoczni w systemie ochrony zdrowia. Wielu pacjentów jest skazana na odyseję diagnostyczną trwającą nawet wiele lat, zanim nastąpi ustalenie właściwego rozpoznania albo w ogóle do niego nie dojdzie. Obecnie przełom w chorobach rzadkich otwiera diagnostyka genetyczna.

Po drugie, pacjent z chorobą rzadką jest dyskryminowany w dostępie do diagnostyki.

Chory jest podwójnie pokrzywdzony – nie tylko nie ma możliwości terapii (co wynika z genetycznej natury chorób rzadkich), ale nie ma prawa do rozpoznania. Złotym standardem jest diagnostyka genetyczna z zastosowaniem wysokoprzepustowych metod genomowych: aCGH i NGS (panele celowane, WES, WGS). W Polsce te testy genetyczne nie są objęte refundacją. Przez wiele lat decydenci błędnie uważali, że stawianie rozpoznania w przypadku chorób, dla których w danej chwili nie ma terapii, jest niepotrzebne. Zdaniem Ekspertów rozpoznanie przyczynowe (poznanie podłoża molekularnego) kończy odyseję diagnostyczną i umożliwia m.in. terapię dostępnym

² Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich Rada Ministrów (M.P. z 2021 r., poz. 883).

lekiem, także off label, terapię celowaną, właściwą opiekę medyczną, dobraną indywidualnie (np. unikanie określonych czynników szkodliwych, zapobieganie powikłaniom, nadzór onkologiczny), realizację planów prokreacyjnych (po ustaleniu rozpoznania rodzice 8 razy częściej decydują się na realizację planów prokreacyjnych), łatwiejsze zaakceptowanie choroby, udział w badaniach klinicznych dotyczących opracowania terapii oraz skorzystanie z terapii choroby rzadkiej, jeśli została ona opracowana.

Po trzecie, pacjent jest narażony na niebezpieczeństwo korzystania z testów genetycznych niskiej jakości, niewiarygodnych, bez interpretacji wyników testów klinicznej, bez porady genetycznej, bez dalszej diagnostyki.

Występuje brak ustawy o testach genetycznych, jak i brak nadzoru nad jakością i wiarygodnością badań genetycznych (wynik testu niewiarygodny, test źle dobrany do danej sytuacji klinicznej), badania genetyczne, także testy genetyczne dla celów zdrowotnych są traktowane jako zwykła działalność gospodarcza. Pacjent zostaje pozostawiony samemu sobie, z wynikiem, którego nie rozumie, skazany na wiedzę z Internetu. Obecnie nie ma przepisów prawa, które by chroniły pacjenta przed takim zagrożeniem.

Po czwarte, występują dramatyczne braki kadrowe w genetyce medycznej/klinicznej.

Problemem jest brak dostępu biotechnologów do specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej. Biotechnolodzy są niezbędni przy wysokoprzepustowych badaniach genomowych (najważniejszy rodzaj badań w diagnostyce chorób rzadkich). Dodatkowo posiadają niezbędne przygotowanie uzyskane w trakcie studiów. Dla przykładu UM w Poznaniu: zajęcia z biologii molekularnej, genetyki, diagnostyki genetycznej – biotechnologia medyczna 913 godzin, a analityka medyczna 180 godzin. Wobec czego, biotechnolodzy stanowią znakomicie przygotowaną kadrę, która powinna wejść w dalsze szkolenie i móc robić specjalizację z laboratoryjnej genetyki medycznej. Natomiast od 6 lat nie są w Polsce organizowane studia podyplomowe, które kiedyś były i dawały biotechnologom, po 2 letnich studiach podyplomowych, uprawnienia diagnosty laboratoryjnego (jest „umowa” kierunków analityki na uczelniach medycznych, żeby nie otwierać tego kierunku). Z kolei bez uprawnień

diagnosty nie można podjąć specjalizacji - uprawnienia diagnosty są tylko dla absolwentów analityki medycznej. Wobec czego, biotechnolodzy od 6 lat nie mogą zdobyć uprawnień i specjalizacji. Ministerstwo Zdrowia przedstawiło projekt nowej specjalizacji „Medyczna genetyka molekularna”, dostępnej dla biotechnologów, która daje uprawnienia wybiórczo do diagnostyki genetycznej. Dodatkowym problemem jest niewystarczająca liczba lekarzy specjalistów genetyki klinicznej. Na powyższe ma wpływ odchodzenie do innych specjalizacji z powodu braku możliwości prowadzenia diagnostyki genetycznej zgodnej z aktualnymi standardami oraz bardzo niska wycena konsultacji genetycznej.

Po piąte, nastąpiło obniżenie poziomu opieki medycznej nad dziećmi z wadami wrodzonymi w czasie pandemii – wg rodziców dzieci z wadami.

Na podstawie projektu Eurolinkcat³, w którym po przeprowadzeniu ankiety wzięło udział 1070 rodziców w 9 krajach UE i Wlk. Brytanii (>500 z Polski) zostało przedstawione, że w Polsce podczas pandemii COVID-19 wobec dzieci z wadami wrodzonymi z m.in. ciężką wadą serca, zespołem Downa, była znaczna liczba przesuwanych lub odwoływanych zabiegów, badań czy wizyt. Natomiast zadowolenie z opieki medycznej w tym zakresie znajdowało się na niskim poziomie.

Po szóste, należy rozszerzyć: diagnostykę przesiewową u noworodków oraz zwiększyć ofertę farmakologiczną dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

Obecnie występuje możliwość rozszerzenia diagnostyki noworodkowej, przesiewu noworodkowej na wiele chorób metabolicznych, które można zdiagnozować i rozszerzyć procedurę w tym zakresie. Jeżeli chodzi o choroby rzadkie oferta farmakologiczna jest tylko dla 6-10 % chorych pacjentów. Występuje zawężanie refundacji dla leczenia chorób rzadkich. A w konsekwencji może doprowadzić do dyskryminacji osób cierpiących na choroby rzadkie i gorszego traktowania tych pacjentów, aniżeli cierpiących na choroby populacyjne.

³ European Union's Horizon 2020 research and innovation programme under grant agreement, No 733001; 2017-2022).

Po siódme, obecnie nie występuje instytucja koordynująca Plan dla Chorób Rzadkich – brak jest organu wykonawczego (występuje organ doradczy).

Założenia Planu dla Chorób Rzadkich zawierają zapisy polityki zdrowotnej państwa. Brak jest natomiast instytucji koordynującej „Plan”, jak i w dalszym ciągu nie zostały wdrożone ośrodki eksperckie dla chorób rzadkich, w których można leczyć pacjentów. Istotne jest przyjęcie tych zapisów, a więc nowelizacja regulacji ustawy refundacyjnej. Jednocześnie zwrócono uwagę na brak świadomości pacjentów i ich rodzin, ale również lekarzy, co do chorób rzadkich na które cierpią pacjenci. Zauważono, że to co się dzieje w ochronie zdrowia uwidocznia braki systemowe, kadrowe i pewne zaniedbania państwa. Przejawia się to również w różnego rodzaju zbiórkach podmiotów *non profit* m.in. fundacji na rzecz leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi.

Po ósme, Eksperti KE ds. Zdrowia, nadmienili, że państwo szczególnie niedomaga w zakresie pieczy nad dzieckiem w dostępie do świadczeń i ich refundacji.

Zostały zarysowane trzy złożone płaszczyzny przyczyn dla których świadczeń w powyższych przypadkach się nie udziela. Pierwsza z nich odnosi się do sfery finansowej - koszty udzielenia świadczenia dziecku są tak duże, że NFZ odmawia ich pokrycia – wówczas ciężar finansowania spada na dyrektorów szpitali i może przyczynić się do zadłużenia takiej placówki. Kolejną przyczynę stanowi wyczerpanie wszelkich dostępnych świadczeń, a nie ma już innych świadczeń, które można by było udzielić. Ostatnią istotną płaszczyzną jest dysfunkcja w organizacji państwa – brak personelu i sprzętu jest sygnalizowany przez dyrektorów szpitali, wobec czego, pacjent jest wysyłany za granicę, gdzie są mu udzielane świadczenia. Jest wiele obszarów, gdzie Polska mogłaby zorganizować centrum i obsłużyć pacjentów w chorobach rzadkich wymagających opieki.

Wobec powyższego, należy podjąć następujące działania w zakresie chorób rzadkich na rzecz poprawy obecnej sytuacji:

- Rekomendacje - Zespół ekspertów PT Genetyki Człowieka i Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej przygotowuje szczegółowe rekomendacje dla lekarzy dotyczące diagnostyki genetycznej poszczególnych chorób rzadkich.
- Plan dla Chorób Rzadkich, przyjęty przez Radę Ministrów i aktualnie wdrażany - za niezbędne należy uznać wdrożenie jego punktów poprzez m.in. ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), poprawę diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępu do nowoczesnych metod diagnostyki z wykorzystaniem technologii genomowych, dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich, Polski Rejestr Chorób Rzadkich/ Rejestr Chorób Rzadkich, Paszport pacjenta z chorobą rzadką, Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. Istotne jest przyjęcie tych zapisów, a więc nowelizacja regulacji ustawy refundacyjnej.
- Uwzględnienie prac Rady ds. Chorób Rzadkich powołanej dnia 26 maja 2022 r.
- Przyjęcie Ustawy o testach genetycznych.
- Ustanowienie nowej specjalizacji „Medyczna genetyka molekularna” dla biotechnologów.
- Ustanowienie nowego zawodu medycznego „doradca genetyczny”.
- Zmiany w refundacji diagnostyki genetycznej, tj. poszerzenie koszyka świadczeń gwarantowanych o wysokoprzepustowe badania genomowe, finansowanie diagnostyki genetycznej u dzieci w wieku 0-18 z Funduszu Medycznego, zmiana wyceny wizyt w poradni genetycznej.
- Wdrożenie wszystkich punktów Planu dla Chorób Rzadkich, w tym powołanie ośrodków eksperckich dla określonych chorób rzadkich.
- Powołanie instytucji koordynującej Plan dla Chorób Rzadkich – brak jest organu wykonawczego (występuje organ doradczy).
- Rozszerzenie diagnostyki przesiewowej u noworodków oraz zwiększenie oferty farmakologicznej dla pacjentów z chorobami rzadkimi.
- Zwiększenie pieczy nad dzieckiem w dostępie do świadczeń i ich refundacji.

Wobec powyższego, na podstawie art. 13 ust. 1 pkt 2 ustawy z dnia 15 lipca 1987 r. o Rzeczniku Praw Obywatelskich (Dz. U. z 2020 r poz. 627 ze zm.) zwracam się do Pana Ministra z uprzejmą prośbą o wyrażenie stanowiska w podnoszonej sprawie, w tym w szczególności o informację o planach, jak i działaniach Ministerstwa Zdrowia w obrębie chorób rzadkich oraz w zakresie wdrożenia poszczególnych punktów Planu dla Chorób Rzadkich.

Z wyrazami szacunku

Marcin Wiącek

Rzecznik Praw Obywatelskich

/-podpisano elektronicznie/