



Warszawa, 27-09-2022 r.

**RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH**

**Marcin Wiącek**

**V.7010.128.2022.ETP**

**Pan**

**Maciej Miłkowski**

Podsekretarz Stanu

Ministerstwo Zdrowia

via ePUAP

*Wielce Szanowny Panie Ministrze!*

Uprzejmie dziękuję za odpowiedź z dnia 17 września 2022 r. (sygn. pisma DLG.4020.10.2022.MJ) dotyczącą niezwykle ważnej problematyki, jaką są choroby rzadkie.

Zawartych w powyższym piśmie informacji nie mogę jednak uznać za wystarczające dla wyjaśnienia podnoszonej sprawy, zważywszy, że jego treść ogranicza się w zasadzie do wskazania – znanych Rzecznikowi – kwestii dotyczących Planu dla Chorób Rzadkich, Rady ds. Chorób Rzadkich, czy Rady Naukowej Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”.

W wystąpieniu z dnia 29 lipca 2022 r. zostały podniesione liczne problemy oraz niezbędne kierunki zmian systemowych w problematyce chorób rzadkich i refundacji leczenia dzieci w szczególności odnoszące się do tego, że – pacjent z chorobą rzadką jest dyskryminowany w dostępie do diagnostyki, pacjent jest narażony na niebezpieczeństwo korzystania z testów genetycznych niskiej jakości, niewiarygodnych, bez interpretacji wyników testów, bez porady genetycznej, bez

dalszej diagnostyki, występują dramatyczne braki kadrowe w genetyce medycznej/klinicznej - problemem jest brak dostępu biotechnologów do specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej, nastąpiło obniżenie poziomu opieki medycznej nad dziećmi z wadami wrodzonymi w czasie pandemii – wg rodziców dzieci z wadami, należy rozszerzyć: diagnostykę przesiewową u noworodków oraz zwiększyć ofertę farmakologiczną dla pacjentów z chorobami rzadkimi, obecnie nie występuje instytucja koordynująca Plan dla Chorób Rzadkich – brak jest organu wykonawczego (występuje organ doradczy), jak i państwo szczególnie niedomaga w zakresie pieczy nad dzieckiem w dostępie do świadczeń i ich refundacji.

Wówczas zostały również podniesione przez ekspertów oraz członków Komisji Ekspertów ds. Zdrowia działającej przy RPO niezbędne 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.

W wystąpieniu tym Rzecznik zwracał się również do Ministerstwa Zdrowia o zajęcie 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.

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 działaniach resortu zdrowia związanych z zasygnalizowanymi przez Rzecznika problemami i rekomendacjami.

*Z wyrazami szacunku*

Marcin Wiącek

Rzecznik Praw Obywatelskich

*/-podpisano elektronicznie/*