GABINET MARSZAŁKA SENATU
wpłynęło dnia 06.11.2013r
nr 5046 podpis MBoiec

MINISTER ZDROWIA

Warszawa, 2013 -10- 17

MZ-ZP-O-078-23661-60/DB/13

p. J. Gideewu
SEKRETARIAT
Biura Prac Senackich
Wpłynęło dn. 7.11.13
nr 9159 podpis

Pan
Bogdan Borusewicz
Marszałek Senatu
Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku!

W odpowiedzi na pismo z dnia 23 września 2013 r., znak: BPS/043-39-1689/13, przy którym przekazany został tekst wspólnego oświadczenia złożonego przez Panów senatorów Macieja Klimę i Kazimierza Jaworskiego, dotyczącego tematyki chorób rzadkich, z upoważnienia Prezesa Rady Ministrów, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższego.

Choroby rzadkie to schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie przypadków ujawniające się w wieku dziecięcym.

Na podstawie dostępnych publikacji i aktualnej wiedzy naukowej szacuje się, że liczba istniejących obecnie rzadkich chorób może wahać się pomiędzy 5-8 tys. (www.orpha.net), a w ciągu życia cierpi na nie od 6% do 8% populacji. Oznacza to, że 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 milionami[1]. W literaturze medycznej co tydzień opisywanych jest pięć nowych chorób rzadkich[2]. *De facto* choroby rzadkie brane pod uwagę jako cała grupa nie są tak rzadkie, jak na to wskazuje ich nazwa. Ponadto 50% rzadkich chorób dotyczy dzieci, a około 30% pacjentów dotkniętych tymi chorobami umiera przed 5 rokiem życia. Są one odpowiedzialne za 30% hospitalizacji w szpitalach dziecięcych, 40-45% zgonów przed 15 rokiem życia oraz 10-25% chorób przewlekłych u dorosłych. Choroby rzadkie rozpoznawane są najczęściej w wieku dziecięcym (w przypadku wielu z nich rozpoznanie jest już w życiu płodowym). Placówki pediatryczne

[1] http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2012ReportStateofArtRDActivitiesIII.pdf
[2] http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/special_topics/general/general_content_000034.jsp&mid=WC0b01ac058002d4eb

są tymi ośrodkami, które najczęściej rozpoznają chorobę rzadką i identyfikują rodziny ryzyka. W Polsce każdego roku u około 20 000 dzieci rozpoznaje się chorobę rzadką. W wielu przypadkach właściwe, wcześnie ustalone rozpoznanie i zastosowanie odpowiedniego leczenia umożliwia dalszy prawidłowy rozwój. Liczna grupa pacjentów z chorobami rzadkimi to dorośli. Są to zarówno osoby z rozpoznaną w dzieciństwie chorobą rzadką, jak i ci, którzy zachorowali w późniejszym wieku. Prawidłowe rozpoznanie rzadkich nabytych chorób, zarówno dzieci, jak i dorosłych, umożliwia skuteczne leczenie lub znaczne złagodzenie przebiegu choroby.

Ministerstwo Zdrowia stale pracuje nad kwestiami związanymi z chorobami rzadkimi – prowadzone są m.in. rozmowy z organizacjami zrzeszającymi pacjentów dotkniętych chorobami rzadkimi oraz ich rodziny, a także z podmiotami związanymi z tą tematyką w innych państwach członkowskich Unii Europejskiej. Celem współpracy międzynarodowej jest wymiana doświadczeń pomiędzy krajami UE, analiza obecnego stanu działań w dziedzinie chorób rzadkich oraz ustalenie priorytetów przyszłych działań.

Jednym z pierwszych działań podjętych przez Ministra Zdrowia było powołanie, zarządzeniem z dnia 21 lipca 2008 r., Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Głównym zadaniem powierzonym Zespołowi było opracowanie dokumentu mającego na celu zapewnienie pacjentom cierpiącym na choroby rzadkie dobrego i kompleksowego dostępu do opieki medycznej, oraz uregulowanie spraw opieki społecznej, edukacji i rehabilitacji społeczno-zawodowej.

W wyniku wielomiesięcznych prac Zespół ds. Chorób Rzadkich przedłożył do akceptacji Ministra Zdrowia dokument pt.: „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa", stanowiący projekt/podstawę do opracowania finalnej wersji dokumentu.

Narodowego Plan dla Chorób Rzadkich – mapa drogowa uwzględnia m.in. następujące obszary:

A. Klasyfikacja i rejestr chorób rzadkich

B. Diagnostyka chorób rzadkich

C. Opieka zdrowotna dla pacjentów z chorobami rzadkimi

D. Zintegrowany system oparcia społecznego dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin

E. Nauka, edukacja i informacja w zakresie chorób rzadkich

Dokument został poddany konsultacjom wewątrzresortowym oraz przekazany do uzgodnienia z Narodowym Funduszem Zdrowia.

Po zakończeniu prac mających na celu uzgodnienie dokumentu wewnątrz Ministerstwa Zdrowia, po uzyskaniu akceptacji Kierownictwa, planowane jest przekazanie go do uzgodnień międzyresortowych oraz konsultacji społecznych.

Jednym z wyzwań, przewidzianych w projekcie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, jest utworzenie Ośrodków Referencyjnych oraz Centrów Eksperckich, które dzięki zgromadzonej w nich wiedzy eksperckiej oraz zapleczu medycznemu znacząco skrócą drogę od rozpoznania choroby do podjęcia skutecznych działań mających na celu wyleczenie pacjenta lub zminimalizowanie negatywnych skutków choroby.

Niezależnie od prac związanych z Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich, realizowane jest działanie związane z tłumaczeniem portalu internetowego ORPHANET, zawierającego informacje na temat rzadkich chorób i leków sierocych, w tym klasyfikację *orpha-number*. Zostało ono zlecone do wykonania Instytutowi Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, w oparciu o dotację celową w wysokości 212 000 zł (środki finansowe zaplanowane na lata 2013 – 2014), w związku z realizacją międzynarodowego Działania pt. „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs" (nazwa skrócona – Orphanet Europe) (tłum. zwykłe: „Rozwój europejskiego portalu dotyczącego chorób rzadkich i leków sierocych – ORPHANET Europe"), realizowanego w ramach Działania Wspólnego Wspólnoty w Drugim wspólnotowym programie działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008 – 2013. Prace nad realizacją ww. działania realizowane są w bieżącym roku oraz zgodnie z założeniami kontynuowane będą w roku 2014.

Efekty prac związanych z ww. działaniem stanowią niezbędny element pozwalający na realizację dalszych działań, w tym m.in. umożliwienie oszacowania kosztów leczenia chorób rzadkich w Polsce oraz utworzenie rejestru przedmiotowych chorób.

Odnosząc się do leków stosowanych w leczeniu chorób rzadkich - leki sieroce, informuję, że dostępne są dla pacjentów zarówno w refundacji otwartej, katalogu chemioterapii, jak również w ramach programów lekowych. Zgodnie z obwieszczeniem Ministra Zdrowia z dnia 26 sierpnia 2013 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na dzień 1 września 2013 r., m.in. następujące leki finansowe są ze środków publicznych w leczeniu chorób rzadkich:

refundacja apteczna:

Lek	Substancja czynna	Wskazanie refundacyjne
Ruconest	*konestatum-alfa*	dziedziczny obrzęk naczynioruchowy
Cuprenil	penicylaminum	choroba Wilsona
Tetmodis	*tetrabenazinum*	choroba Huntingtona

katalog chemioterapii:

Lek	Substancja czynna	Wskazanie refundacyjne
Evoltra	clofarabimtm	ostra białaczka limfoblaslyczna

programy lekowe:

Lek	Substancja czynna	Wskazanie refundacyjne
Ncxavar	sorafciiihum	rak nerki
Votrient	*pazapanibum*	rak nerki

Dodatkowo, w ramach programów lekowych prowadzone jest leczenie ze środków publicznych tzw. chorób ultrarzadkich (występujące w populacji z częstością nie większą niż 1 na 50 tys. osób) tj.:

Lek	Wskazanie refundacyjne
Cerezyme	Choroba Gauchera
Myozyme	Choroba Pompego
Aldurazyme	Choroba Hurlera (mukopolisacharydoza typ I)

Cystadane	Hiperhomocysteinemia
Elaprase	Choroba Huntera (mukopolisacharydoza typ II)
Naglazyme	Zespół Maroteaux - Lamy (mukopolisacharydoza typ VI)

Do leczenia ze środków publicznych w ramach w/w programów lekowych kwalifikuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Zespół ten dokonuje również weryfikacji skuteczności leczenia, która odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.

W 2012 r. Narodowy Fundusz Zdrowia sfinansował leki w ramach w/w pięciu chorób ultrarzadkich na kwotę blisko 140 min zł.

Jednocześnie, uprzejmie informuję, że zgodnie z wymogami polskiego prawodawstwa, każde badanie kliniczne aby mogło zostać przeprowadzone musi mieć swojego sponsora, który w oparciu o § 19 ust. 3 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 11 marca 2005 roku w sprawie szczegółowych wymagań Dobrej Praktyki Klinicznej, zawiera umowę z badaczem lub ośrodkiem badawczym na prowadzenie takiego badania, a umowa ta określa również zobowiązania finansowe dotyczące badania klinicznego. Departament pragnie poinformować, iż zgodnie z art. 2 pkt 37a ustawy z dnia 6 września 2001 r. - Prawo farmaceutyczne (Dz. U. z 2008 r. Nr 45, poz. 271, z późn. zm.) sponsorem badania klinicznego może być osoba fizyczna, osoba prawna albo jednostka organizacyjna nieposiadająca osobowości prawnej, odpowiedzialna za podjęcie, prowadzenie i finansowanie badania klinicznego, która ma siedzibę na terytorium jednego z państw członkowskich Unii Europejskiej lub państw członkowskich Europejskiego Porozumienia o Wolnym Handlu (EFTA) - strony umowy o Europejskim Obszarze Gospodarczym.

W myśl przytoczonego powyżej przepisu Minister Zdrowia jak i żaden organ administracji publicznej nie może być sponsorem badania klinicznego.

Z poważaniem

Z upoważnienia
MINISTRA ZDROWIA
PODSEKRETARZ STANU
Igor Radziewicz-Winnicki