

## 8. Porównanie Audytu Krajowego Forum Orphan z 2021 roku i 2022 roku

W marcu 2021 roku 35 organizacji pacjenckich reprezentujących osoby z chorobami rzadkimi w Polsce wzięło udział w Audycie Krajowego Forum Orphan. Do udziału w badaniu zaproszono wówczas 48 organizacji pacjenckich, a odpowiedzi uzyskano od 73 proc. zaproszonych organizacji. Natomiast w drugim Audycie Krajowego Forum Orphan w lipcu 2022 roku wzięło udział 37 organizacji pacjenckich. Zaproszonych zostało 51 organizacji pacjenckich, spośród których 72 proc. udzieliło odpowiedzi.

### 8.1. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do technologii medycznych

W 2021 roku organizacje pacjenckie biorące udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wskazały na potrzebę objęcia refundacją 23 produktów leczniczych w 14 wskazaniach klinicznych. Natomiast audyt przeprowadzony w 2022 roku wykazał potrzeby organizacji pacjenckich związane z dostępem lub refundacją do 16 wskazań klinicznych aż 34 produktów leczniczych – prawie o połowę więcej produktów leczniczych niż w roku poprzednim. Jedynie 5 produktów leczniczych zostało wymienionych w zakresie potrzeb zarówno w 2021 roku, jak i w 2022 roku.

*Tabela 4. Wykaz produktów leczniczych wskazywanych przez organizacje pacjenckie w 2021 roku i w 2022 roku w ramach potrzeb osób z chorobami rzadkimi.*

Nazwa handlowa	Nazwa międzynarodowa	Wskazanie
<b>Evrysdi</b>	Risdiplam	Rdzeniowy zanik mięśni
<b>Vyndaqel</b>	Tafamidis	Amyloidoza transtyretynowa serca
<b>Luxturna</b>	Woretygen neparwówek	Dziedziczna dystrofia siatkówki
<b>Zavesca</b>	Miglustat	Choroba Niemann-Picka typ C i choroby pokrewne
<b>Zolgensma</b>	Onasemnogen abeparwówek	Rdzeniowy zanik mięśni

Źródło: Opracowanie własne

### 8.2. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do wyrobów medycznych

W 2021 roku tylko 32 proc. organizacji pacjenckich biorących udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wymieniło potrzeby obejmujące dostęp do wyrobów medycznych. W audycie przeprowadzonym w 2022 roku takie potrzeby wymieniło znacznie więcej – aż 53 proc. organizacji pacjenckich.

W 2021 roku organizacje pacjenckie wśród potrzeb osób z chorobami rzadkimi wymieniały niepowtarzające się wyroby medyczne względem wskazań klinicznych. Natomiast w 2022 roku duża część wskazanych wyrobów medycznych przez organizacje pacjenckie pokrywała się. Najczęściej wymieniano sprzęt ortopedyczny, koflatory, koncentratory tlenu, pieluchomajtki, podkładki, wkładki, cewniki, łózka rehabilitacyjne i ortopedyczne.

### 8.3. Zmiany potrzeb w zakresie dostępu do diagnostyki

W 2021 roku aż 85 proc. organizacji pacjenckich biorących udział w Audycie Krajowego Forum Orphan wymieniło potrzeby obejmujące dostęp do odpowiedniej diagnostyki. W 2022 roku poziom był podobny – 83 proc. organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w tym zakresie.



Najczęściej wymienianą potrzebą w 2021 roku oraz w 2022 roku przez organizacje pacjenckie skupiające osoby z chorobami rzadkimi była potrzeba dostępu do badań genetycznych. W 2021 roku wymieniono taką potrzebę dla 9 wskazań klinicznych, takich jak choroba Huntingtona, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni, zespół Marfana, miopatia, naprzemienna hemiplegia dziecięca, cukrzycowy obrzęk plamki, zanik mięśni, choroby nerwowo-mięśniowe (dystrofie, rdzeniowy zanik mięśni, miastenia, miopatie, polineuropatie, stwardnienie zanikowe boczne).

W 2022 roku potrzebę dostępu do diagnostyki genetycznej wymieniono również dla 9 wskazań. Wśród nich znalazła się ataksja rdzeniowo-mózdkowa, choroba Huntingtona, choroby nerwowo-mięśniowe, dysplazja ektodermalna, nadciśnienie płucne, obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni, stwardnienie boczne zanikowe, zespół Marfana. Wśród wskazań dla potrzeby wprowadzenia badań genetycznych zarówno w 2021 roku, jak i 2022 roku, występowały tylko cztery wspólne wskazania: choroba Huntingtona, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, rdzeniowy zanik mięśni i zespół Marfana.

#### **8.4. Zmiany potrzeb w zakresie modeli i optymalizacji opieki**

W Audycie Krajowego Forum Orphan w 2021 roku potrzeby w zakresie poprawy opieki i jej optymalizacji dla osób z chorobami rzadkimi wskazało 76 proc. organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu. Natomiast w 2022 roku aż 92 proc. organizacji biorących udział w badaniu wskazało na potrzeby związane z optymalizacją opieki. W 2021 roku organizacje pacjenckie wymieniły 29 potrzeb, a w 2022 roku wskazano aż 69 potrzeb związanych z optymalizacją opieki dla osób z chorobami rzadkimi.

Zarówno w 2021 roku, jak i w 2022 roku, wśród potrzeb najczęściej wskazywanych w zakresie optymalizacji opieki dla osób z chorobami rzadkimi wymieniano utworzenie modelu opieki kompleksowej oraz potrzebę powstawanie ośrodków referencyjnych dedykowanych danej chorobie rzadkiej. W 2021 roku wśród zgłaszanych potrzeb aż 79 proc. (23 spośród wszystkich 29 potrzeb dotyczących optymalizacji opieki) dotyczyło wprowadzenia opieki koordynowanej i ośrodków referencyjnych, centr specjalizujących się w chorobach rzadkich.

Natomiast w 2022 roku udział potrzeb związanych z opieką koordynowaną i specjalistycznymi ośrodkami referencyjnymi stanowił 23 proc. wszystkich potrzeb związanych z optymalizacją opieki (16 spośród wszystkich 70 potrzeb).

#### **8.5. Zmiany obejmujące inne potrzeby**

W 2021 roku 71 proc. organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu wymieniło również inne potrzeby osób z chorobami rzadkimi niż te we wskazanych kategoriach, obejmujących produkty lecznicze, wyroby medyczne, diagnostykę oraz optymalizację opieki. W 2022 roku niewiele mniej – 69% proc. objętych badaniem organizacji wskazało inne potrzeby, poza przyjętymi kategoriami.

Najczęściej wymieniane w 2021 roku były inne potrzeby związane ze wzrostem liczby lekarzy specjalistów w odpowiednich dziedzinach, edukacją specjalistów w lekarzy w kierunku rozpoznawania, diagnostyki i leczenia chorób rzadkich, a także tworzenia rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi. W 2022 roku w ramach Audytu Krajowego Forum Orphan organizacje pacjenckie wśród innych potrzeb skoncentrowały się głównie na konieczności wprowadzenia zmian dotyczących systemu orzecznictwa o niepełnosprawności oraz zapewnieniu odpowiedniego wsparcia – zarówno psychologicznego, jak i w formie opieki wytchnieniowej dla opiekunów i rodzin osób z choro-