

I haven't found anywhere information about the language in which answers should be written. I will write answers in Polish, because it is my mother tongue and it would be easier for me to write in Polish than in English.

I have glycogen storage disorder. I am 22 years old.

I live in Poland, Poznań. I am studying.

Monika Dąmbska

pyt 1. Myślę, że definicja rzadkiej choroby jest satysfakcjonująca, jednakże należy wziąć pod uwagę fakt, że nie wszystkie przypadki występowania danej choroby są wykrywane.

pyt 2. zgadzam się, że należy usprawnić działania dot. kodowania i klasyfikacji rzadkich chorób.

pyt 3. z pewnością europejski rejestr rzadkich chorób usprawni postępowanie w Polsce. pomoże usprawnić system refundacji leków oraz polepszy opiekę medyczną. moim zdaniem należałoby wspomóc także kształcenie personelu medycznego w zakresie postępowania z pacjentami z rzadkimi chorobami, gdyż niejednokrotnie chorym brakuje fachowej opieki. w naszym kraju pojawia się problem jak postępować z osobami chorymi na rzadkie choroby sklasyfikowanymi jako dziecięce. duża część tych pacjentów przekracza wiek 18 lat i zostaje pozbawiona opieki, gdyż ośrodki zajmujące się np. rzadkimi chorobami metabolicznymi ukierunkowane są na leczenie dzieci.

pyt 4. uważam, że ERN powinny rzeczywiście dzielić się wzajemną wiedzą i doświadczeniem i powinno być to ustalone oficjalnie a nie jedynie na zasadzie renomy.

pyt 5. tak. internet jest znacznym ułatwieniem w aspekcie porozumiewania się zarówno lekarzy, personelu medycznego i badawczego ale i pacjentów. internetowe fora i grupy wsparcia umożliwiają wymianę doświadczeń, wzajemną pomoc. jest to niezwykle ważne, gdyż pacjenci z rzadkimi chorobami często mieszkają w znacznej odległości od siebie i niezwykle trudno jest zorganizować spotkanie. internet pozwala także na dużą oszczędność czasu, co ważne jest zwłaszcza na początku, gdy pacjent i jego rodzina są przytłoczeni chorobą i dużo czasu zajmuje im nauka właściwego postępowania w danej jednostce chorobowej.

pyt 6. niezwykle istotna jest wspomniana współpraca międzynarodowa oraz wsparcie finansowe. ważne jest także by informacje o badaniach pod kątem rzadkich chorób docierały do większej liczny ośrodków na terenie całej UE.

pyt 7. badania przesiewowe w kierunku rzadkich chorób pojawiających się od urodzenia często pozwoliłyby uniknąć wielu późniejszych komplikacji wynikających z ciężkiego przebiegu choroby przed zastosowaniem leczenia. uważam, że zmniejszyłyby to koszty niejednokrotnej dłuższej hospitalizacji pacjenta przed wykryciem i zdiagnozowaniem choroby. umożliwiłoby to także wykrycie wszystkich przypadków choroby i pozwoliłoby dokładniej ocenić ich częstość występowania.

pyt 8. w skali całej UE.

pyt 9. oczywiście, że powinno obowiązywać na ten temat rozporządzenie.

pyt 10. zwłaszcza powinny to być wymienione usługi informacyjne (szkolenia, konferencje)

oraz usługi pozwalające na wzajemną wymianę doświadczeń i wzajemne wsparcie (spotkania, wspólne wyjazdy) wynika to z trudności w znalezieniu informacji dotyczących danej choroby oraz towarzyszącego poczucia osamotnienia.

pyt 11. ogólny dla całej EU.

pyt 12. dużą uwagę powinno przywiązywać się do roli przemysłu. Gałęzie przemysłu produkującego sprzęt medyczny, niejednokrotnie specjalistyczny, stosowany na niewielką skalę i tylko w danej jednostce chorobowej, powinien być dofinansowany. Produkcją takiego sprzętu jest niejednokrotnie nieopłacalna, a sprzęt taki jest niezbędny dla prawidłowego funkcjonowania pacjentów. istotną rolę odgrywa tutaj także przemysł spożywczy i rolniczy, zaangażowany w produkcję żywności dietetycznej i specjalnego przeznaczenia żywieniowego dla pacjentów z rzadkimi chorobami. bardzo często żywność dla tych pacjentów przyjmuje nawet postać leków (np. w przypadku glikogenozy spożywanie surowej skrobi kukurydzianej, nie traktowanej jako lek, jest niezbędnym elementem leczenia i dietoterapii; warto także wspomnieć że produkt ten z uwagi na to, że nie jest traktowany jako lek, nie jest refundowany, co stanowi znaczne obciążenie finansowe dla rodzin i samych pacjentów)

pyt 13. tak. na poziomie krajowym.

pyt 14. zdecydowanie tak.

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.