



# Minister Zdrowia

DLG.054.67.2024.DG  
Warszawa, 20 marca 2025

Pan  
Marcin Wiącek  
Rzecznik Praw Obywatelskich

Szanowny Panie Rzeczniku,

W odpowiedzi na pismo znak: V.7013.173.2024.ETP oraz w uzupełnieniu do przekazanej 3 września 2024 r. odpowiedzi Ministerstwa Zdrowia (znak: DLG.054.67.2024.EM) proszę przyjąć poniższe informacje dotyczące terminów wdrożeń oraz elementów Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, które już funkcjonują.

Na wstępie przepraszam na długi odstęp czasu pomiędzy odpowiedziami z Ministerstwa Zdrowia, co wynika z dużego obciążenia pracą, w tym z działaniami związanymi właśnie z realizacją zapisów Planu.

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 został przyjęty uchwałą nr 88 Rady Ministrów w dniu 13 sierpnia 2024 r. Realizację poszczególnych działań zapisanych w planie oparto o 6 obszarów.

## **Powołaniem Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla OECR produktów rozliczeniowych.**

Zadanie pn. „Opracowanie krajowych zaleceń powoływania Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich” z terminem realizacji do 31 marca 2025 r. zostało zrealizowane – zalecenia dla OECR zostały opracowane przez ekspertów Rady ds. Chorób Rzadkich. Na tej podstawie możemy przystąpić do prac nad realizacją kolejnego zadania z tego obszaru pn. „Powołanie specjalistycznych Ośrodków Eksperskich Chorób Rzadkich”. W tym działaniu termin realizacji został określony na 31 grudnia 2025 r. i jest w pewnym stopniu zależy do okresu czasu jaki potrzebny jest na uzgodnienie i procedowanie przepisów wprowadzających procedurę powoływania krajowych OECR.

Aktualnie mamy 44 OECR w 23 podmiotach leczniczych w 10 województwach, które należą do Europejskich Sieci Referencyjnych, zgodnie z profilem udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej. Te ośrodki mogą wykorzystywać produkty rozliczeniowe, które zostały wypracowane zgodnie z zadaniem pn. „Analiza wprowadzonych do rozliczania dla OECR produktów rozliczeniowych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej oraz leczenia szpitalnego”. W Planie zapisano termin zakończenia realizacji tego zadania na 31 grudnia 2025 r., który jest zbieżny z okresem trwałości II edycji Planu.

Dotychczas zrealizowano zadanie w zakresie obejmującym opiekę ambulatoryjną:  
Od 1 lipca 2024 r. OECR mogą realizować nowe typy porad w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej:

- 1) Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej realizowana w Ośrodku Eksperskim Chorób Rzadkich (OECR), o wartości 326 pkt

- 2) Kompleksowa ocena specjalistyczna u pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja realizowana w Ośrodku Ekspertycznym Chorób Rzadkich (OECR), o wartości 193 pkt
- 3) Kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja specjalistyczna o wartości 145 pkt

W II kwartale 2025 r. zostaną wprowadzone nowe mechanizmy rozliczania hospitalizacji związanych z chorobą rzadką.

**W obszarze pn. „Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorobach rzadkich”** skoncentrowano się na realizacji działań związanych z uzupełnieniem wykazu świadczeń gwarantowanych o nowe badania genetyczne i niegenetyczne.

W odniesieniu do badań genetycznych zadanie, z terminem realizacji do 31 grudnia 2024 r. zostało zrealizowane w zakresie poniższych badań:

Z dniem 1 stycznia 2025 r. weszło w życie rozporządzenie Ministra Zdrowia które wprowadziło do systemu, jako świadczenia gwarantowane, dwa nowe badania genetyczne:

- 1) aCGH - badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization)
- 2) Real-Time PCR - badanie analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction).

Prace nad wprowadzeniem kolejnych badań genetycznych są zaawansowane, przygotowano projekt rozporządzenie, w którym ujęto badania:

- 1) całoeksomowe (WES – Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – Next Generation Sequencing),
- 2) małe i średnie panele NGS

Kontynuowane są prace nad wprowadzeniem niegenetycznych badań diagnostycznych potrzebnych w diagnostyce chorób rzadkich metabolicznych. W przypadku tego zadania założono termin realizacji do 31 marca 2025 r. Po opracowaniu stosownych dokumentów, wystąpiono o rekomendację w sprawie badań niegenetycznych do Agencji Oceny Technologii Medycznych. Aktualnie trwa analiza otrzymanej rekomendacji w celu zaproponowania nowych zapisów w rozporządzeniu o świadczeniach gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.

Dużym wyzwaniem w tym obszarze tematycznym jest zadanie związane ze zwiększeniem dostępu do aparatury medycznej oraz poprawa infrastruktury podmiotów leczniczych. Z uwagi na bieżące prace związane z inwestycjami w ochronie zdrowia, jakie prowadzi Ministerstwo Zdrowia, ww. zadanie pozostaje w fazie przygotowawczej.

Realizacja zadań w obszarze **Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich** jest w pewnym stopniu związane z procedowaną nowelizacją ustawy refundacyjnej, zatem terminy realizacji zadań w tym obszarze uzależnione są od czasu jaki jest potrzebny na prace legislacyjne.

Kolejne obszary Planu dla Chorób Rzadkich dotyczą rozwiązań informatycznych: **Obszar Polski Rejestr Chorób Rzadkich, Obszar Karta pacjenta z Chorobą Rzadką** oraz **Obszar**

**prorowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”** i zostały ujęte w jednym zadaniu pn. „Budowa Systemu dla Chorób Rzadkich”. Realizacja tego zadania, z terminem realizacji do 31 grudnia 2025 r., to nie tylko wdrożenie rozwiązań informatycznych ale również wydanie stosownych przepisów. Wskazany termin realizacji wydaje się być niezagrożony – Centrum e-Zdrowia realizuje poszczególne etapy wdrożenia Systemu, natomiast stosowne przepisy niebawem trafią do konsultacji.

Ostatnim zadaniem zapisanym w Planie dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 jest zadanie pn. „Zaplanowanie i realizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej poświęconej problematyce chorób rzadkich oraz upowszechnienie informacji o Planie dla Chorób Rzadkich”. Termin realizacji zadania jest zbieżny z terminem zakończenia funkcjonowania II edycji Planu. Zakładamy, że kampania zostanie wdrożona po powołaniu kolejnych OECR oraz pełnym uruchomieniu Sytemu dla Chorób Rzadkich, zatem rzeczywisty termin realizacji jest uzależniony od tempa i realizacji innych zadań.

Z wyrazami szacunku  
z upoważnienia Ministra Zdrowia  
Urszula Demkow  
Podsekretarz Stanu  
/dokument podpisany elektronicznie/