



Minister Zdrowia

ASG.054.101.2026.DG
Warszawa, 15 kwietnia 2026

Pan
Marcin Więcek
Rzecznik Praw Obywatelskich

Szanowny Panie Rzeczniku,

w odpowiedzi na pismo z dnia 15 grudnia 2025 r., w sprawie realizacji Planu dla Chorób Rzadkich uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji.

Dokument Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r. został przyjęty uchwałą nr 179 Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2025 r. Dokument opublikowany jest na stronie Ministerstwa Zdrowia, pod linkiem: [Uchwała nr 179 Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2025 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r. - Ministerstwo Zdrowia - Portal Gov.pl.](#)

Plan dla Chorób Rzadkich realizowany jest w obszarach obejmujących organizację leczenia, rozwój diagnostyki, dostępu do leków, rozwiązania informatyczne, prowadzenie platformy informacyjnej oraz działania edukacyjne.

W organizacji kompleksowej i skoordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnią Ośrodki Ekspertckie Chorób Rzadkich (OECR) powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnych dla Chorób Rzadkich (ESRCR lub ERN) oraz działaniu na obszarze kraju, realizują świadczenia w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. OECR są powiązane z Europejskimi Sieciami Referencyjnych dla Chorób Rzadkich przez członkostwo w ich strukturach, zgodnie z profilem udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej.

Aktualnie w Polsce są 44 Ośrodki Ekspertckie Chorób Rzadkich powołane w trybie uznania kompetencji. Ponadto istnieje szereg innych rozpoznawalnych ośrodków, które od lat prowadzą diagnostykę oraz zapewniają leczenie i opiekę pacjentom z określonymi chorobami lub grupami chorób rzadkich. Kolejne ośrodki będą mogły ubiegać się o nadanie statusu OECR po wejściu w życie przepisów ustawy zmieniającej ustawę o świadczeniach zdrowotnych finansowanych ze środków publicznych, gdzie określa się tryb uzyskania statusu OECR. Wielomiesięczne prace nad zapisami ustawy zostały zakończone. Projekt został poddany konsultacjom publicznym. Proces legislacyjny nadal trwa, ale zakłada się, że ustawa wejdzie w życie II półroczu 2026 roku.

Niezwykle istotną kwestią jest poprawa diagnostyki chorób rzadkich, która pozwoli na uniknięcie tzw. „odysei diagnostycznej” trwającej od kilku do nawet kilkunastu lat i generuje ogromne koszty dla systemu ochrony zdrowia, a dla pacjenta z chorobą rzadką i jego rodziny jest obciążeniem psychicznym, materialnym i zdrowotnym.

W 2025 r. do wykazu świadczeń gwarantowanych w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej (AOS) dodano 2 nowe badania genetyczne: metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization) oraz analizę 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).

Prowadzone są prace nad kolejną zmianą w AOS - wprowadzeniem kolejnych badań genetycznych, MZ aktualnie oczekuje na rekomendacje w tej sprawie ze strony Prezesa Agencji Oceny Technologii i Taryfikacji. Będą to badania: całoeksomowe (WES – Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – Next Generation Sequencing) oraz badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – tzw. małe i średnie panele celowane NGS.

Szczególnym wyzwaniem dla systemu opieki zdrowotnej jest leczenie farmakologiczne. Leki innowacyjne odgrywają kluczową rolę w postępie medycyny, oferując nowe możliwości terapeutyczne i poprawiając rokowania pacjentów w wielu obszarach, takich jak onkologia, neurologia czy choroby rzadkie. Wpływają na rozwój farmakoterapii, nowych metod leczenia i nowych form leków dając szansę pacjentom, dla których dotychczasowe osiągnięcia medycyny nie pozwalały na skuteczną terapię. Jednym z największych wyzwań jest dostępność finansowa tych terapii, która zależy w dużym stopniu od podmiotów odpowiedzialnych i decyzji refundacyjnych.

Kwestie związane z refundacją reguluje ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907, z późn. zm., zwana dalej „ustawą o refundacji”). Zgodnie z zapisami ustawy o refundacji, objęcie refundacją produktu leczniczego w określonym wskazaniu jest dokonywane w drodze decyzji administracyjnej, wydawanej przez Ministra Zdrowia w oparciu o wniosek przedłożony przez podmiot odpowiedzialny.

Dodatkowo należy wskazać, że w zakresie prac nad stworzeniem lub rozszerzeniem systemowych rozwiązań umożliwiających finansowanie terapii innowacyjnych i genowych dla dzieci chorych na choroby rzadkie, które nie są objęte refundacją oraz planowanych zmiany legislacyjnych lub organizacyjnych mających na celu przyspieszenie procedur decyzyjnych dotyczących dostępu do nowoczesnych terapii, w szczególności w przypadkach pilnych, w Ministerstwie Zdrowia toczą się obecnie prace legislacyjne nad projektem ustawy o zmianie ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych oraz niektórych innych ustaw (UD187). Obecnie zbliża się do końca etap konsultacji publicznych i uzgodnień.

W wyżej wskazanym projekcie zaproponowano następujące rozwiązania mające na celu wspomóc Ministra Zdrowia w podejmowaniu decyzji dot. refundacji leków w chorobach rzadkich:

- uwzględnienie w postępowaniach refundacyjnych wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA). Analiza ta ma stanowić dodatkowy element uzupełniający informacje uwzględniane w procesie podejmowania decyzji refundacyjnych. Uwzględnienie wielokryterialnej analizy nie wiąże się z rezygnacją z żadnego z dotychczasowych elementów, a stanowi dodatkowy element wniosku refundacyjnego – analizy ekonomicznej;
- wprowadzenie analizy wielokryterialnej do oceny leków refundowanych wynika z potrzeby zapewnienia kompleksowego, przejrzystego i sprawiedliwego procesu podejmowania decyzji w polityce zdrowotnej.

Stanowi to również wypełnienie postulatów, które znalazły się w pierwotnej wersji ramowego dokumentu Ministra Zdrowia – Planu dla Chorób Rzadkich. System refundacji

leków ma kluczowe znaczenie dla dostępności skutecznych terapii, racjonalnego wydatkowania środków publicznych oraz zwiększenia jakości opieki zdrowotnej. Implementacja MCDA do procesu oceny pozwoli uwzględnić wiele różnorodnych czynników, które mogą być trudne do zintegrowania w standardowym modelu opartym jedynie na analizie kosztów i efektywności. Dzięki temu Polska jako kolejny kraj Europy dołączy do grona państw stosujących zasady MCDA.

Ważnym elementem systemu ochrony zdrowia jest monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych co pozwala określić skali problemu i zapotrzebowanie na określoną opiekę zdrowotną. Centrum e-Zdrowia we współpracy z ekspertami w chorobach rzadkich, przygotowało dziedziny system teleinformatyczny pod nazwą System dla Chorób Rzadkich z komponentami pozwalającymi na rejestrację pacjentów z chorobą rzadką w jednym rejestrze, przy wykorzystaniu jednej infrastruktury teleinformatycznej. Z systemu będzie generować się Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką. Będzie to zbiór informacji o pacjencie, jego chorobie, ośrodku prowadzącym, szczególnych zaleceniach. Karta, dostępna przez Internetowe Konto Pacjenta, będzie ułatwieniem w komunikacji lekarz-pacjent. System dla Chorób Rzadkich zostanie wprowadzony ustawą zmieniającą ustawę o systemie informacji w ochronie zdrowia. Aktualnie trwają ostatnie uzgodnienia projektu ustawy przed przekazaniem projektu do kolejnego etapu procesu legislacyjnego.

W Planie dla Chorób Rzadkich zapisano również zadanie związane z podnoszeniem świadomości o chorobach rzadkich i rozpowszechnianie informacji o tej specyficznej grupie chorób. W tym celu uruchomiono Platformę Informacyjną choroby rzadkie.gov.pl, gdzie znajdują się informacje o chorobach rzadkich oraz o ośrodkach eksperckich. Dotychczas odnotowaliśmy 267 960 wyświetleń platformy, 112 154 aktywnych użytkowników, 798 394 interakcji z platformą. Pracujemy nad bieżącą aktualizacją i rozwojem platformy zgodnie z zapotrzebowaniem środowiska. Treści tworzone są przez ekspertów, również tymi, którzy współpracują z Orphanetem -międzynarodową platformą wiedzy o chorobach rzadkich. W 2023 roku zgłoszono i wprowadzono ok. 100 artykułów, 5 artykułów w 2024 oraz 150 artykułów w 2025 roku. Platforma Choroby Rzadkie dostępna jest pod adresem: <https://choroby rzadkie.gov.pl/pl>.

Z wyrazami szacunku
z upoważnienia Ministra Zdrowia
Tomasz Maciejewski
Podsekretarz Stanu
/dokument podpisany elektronicznie/