



# Ministerstwo Zdrowia

---

Sekretarz Stanu  
Waldemar Kraska

DLG.050.38.2023.MN  
Warszawa, 16 sierpnia 2023

**Pan prof. Tomasz Grodzki**  
**Marszałek Senatu**  
**Rzeczypospolitej Polskiej**

Szanowny Panie Marszałku,

w odpowiedzi na oświadczenie złożone przez Panią Senator Alicję Chybicką na 64. posiedzeniu Senatu w dniu 13 lipca 2023 r. uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji.

Diagnostyka chorób rzadkich jest niezwykle trudnym i złożonym procesem z uwagi na fakt, że nieustannie jest to nieznaną grupą chorób dla wielu środowisk medycznych, tym samym również dla pacjentów. Choroby rzadkie są trudne do zidentyfikowania z uwagi na szereg niespecyficznych objawów, przez co zarówno lekarz nie jest pewny, do jakiego specjalisty powinien przekierować pacjenta lub jakie badania powinien zalecić, jak i pacjent nie jest pewny, u kogo powinien się skonsultować.

**Plan dla Chorób Rzadkich zakłada poprawę sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, poprzez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, w tym między innymi poprawę dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych.**

W Ministerstwie Zdrowia prowadzone są prace w zakresie implementacji poniższych świadczeń jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej:

- 1) Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – *Array Comparative Genomic Hybridization*);
- 2) Badanie całoeksomowe – WES (*Whole Exome Sequencing*) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – *Next Generation Sequencing*);
- 3) 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*).

Ponadto zaplanowane są również zmiany w zakresie niegenetycznych badań laboratoryjnych, które mogą być wykorzystywane w diagnostyce chorób rzadkich.

Po prawidłowym zdiagnozowaniu choroby rzadkiej pacjent powinien trafić do ośrodka specjalizującego się w leczeniu danej jednostki chorobowej. Od wielu lat polskie ośrodki przynależą do Europejskich Ośrodków Referencyjnych, które skupiają 24 sieci. Sieci te stworzono z myślą o różnych dziedzinach chorób rzadkich, takich jak choroby immunologiczne, kości, nerek, skóry, układu oddechowego, nowotworowe, hematologiczne, nerwowo-mięśniowe, serca, oraz zaburzeń endokrynologicznych, neurologicznych, dziedzicznych, wrodzonych, metabolicznych i wielu innych.

Misją Europejskich Sieci Referencyjnych jest zmniejszanie nierówności w opiece zdrowotnej dla wszystkich pacjentów z rzadkimi lub złożonymi schorzeniami w całej Europie, tym samym poprawa dostępu do diagnostyki oraz pomoc w wypracowaniu zaleceń i udoskonaleniu standardów postępowania klinicznego.

Pragnę tutaj podkreślić, że w marcu br. Minister Zdrowia nominował ośrodki należące do Europejskich Sieci Referencyjnych jako Polskie Ośrodki Ekspertki Chorób Rzadkich. Wszystkie Ośrodki przyjęły nominacje Ministra Zdrowia, dostajemy też liczne informacje, o chęci przystąpienia kolejnych ośrodków pozostających poza siecią.

Kontynuowane są również prace nad ustaleniem sposobu finansowania procedur dla ośrodków eksperckich chorób rzadkich, prace tę są prowadzone w ścisłej współpracy z ekspertami oraz Narodowym Funduszem Zdrowia.

Ponadto praca nad Planem dla Chorób Rzadkich obejmuje działania w obszarze „cyfryzacji”. Docelowo zostaną utworzone i udostępnione trzy komponenty: Rejestr Chorób Rzadkich, Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

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 2023 r. poz. 826). Na podstawie przepisów art. 37 ww. ustawy Minister Zdrowia ogłasza co do zasady raz na 2 miesiące, w drodze obwieszczenia wykazy refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyrobów medycznych.

Zgodnie z zapisami ww. ustawy, objęcie refundacją produktu leczniczego jest dokonywane w drodze decyzji administracyjnej wydawanej przez Ministra Zdrowia w oparciu o wniosek przedłożony przez podmiot odpowiedzialny (producenta leku, jego przedstawiciela lub importera). Oznacza to, że warunkiem podjęcia działań mających na celu objęcie refundacją jest złożenie adekwatnego wniosku o objęcie refundacją. Często firmy farmaceutyczne nie są zainteresowane objęciem leku refundacją w danym wskazaniu klinicznym, np. w związku ustaloną strategią marketingową lub brakiem możliwości zapewnienia ciągłości dostaw, co stanowi główną barierę w dostępności pacjenta do danej terapii. Wyłącznie wpłynięcie wniosku złożonego przez podmiot odpowiedzialny uruchamia procedurę obejmowania leku refundacją.

Zgodnie z dokumentacją rejestracyjną dla wymienionych substancji czynnych wskazanie dotyczące miastonii jest wskazaniem zarejestrowanym, czyli:

- ekulizumab<sup>1</sup> stosuje się w leczeniu osób dorosłych i dzieci w wieku 6 lat i starszych z miastenią rzekomoporaźną (chorobą, w której układ odpornościowy atakuje i uszkadza komórki mięśni, powodując osłabienie mięśni), u których inne leki nie działają [oporna na leczenie uogólniona miastenia rzekomoporaźna, oporna na leczenie gMG (ang. generalised myasthenia gravis, gMG)] i u których występuje swoiste przeciwciało zwane przeciwciałem przeciwko receptorowi acetylocholinowemu (ang. acetylcholine receptor, AChR).

---

<sup>1</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/soliris-epar-medicine-overview\\_pl.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/soliris-epar-medicine-overview_pl.pdf)

- rawulizumab<sup>2</sup> to lek przeznaczony do leczenia osób dorosłych z uogólnioną miastenią (ang. generalized myasthenia gravis, gMG), chorobą, w przebiegu której układ odpornościowy atakuje i uszkadza receptory w miejscu połączenia nerwów i komórek mięśniowych, powodując osłabienie i zmęczenie mięśni;
- efgartigimod alfa<sup>3</sup> jest lekiem stosowanym w leczeniu osób dorosłych z uogólnioną miastenią rzekomoporażną (chorobą prowadzącą do osłabienia mięśni i zmęczenia), w przebiegu której układ odpornościowy wytwarza przeciwciała skierowane przeciwko białku o nazwie receptor acetylocholino, znajdującemu się na powierzchni komórek mięśniowych. Lek podaje się w skojarzeniu z innymi lekami stosowanymi w leczeniu miastenii rzekomoporażnej.

Spośród w/w leków do Ministerstwa Zdrowia wpłynął wyłącznie wniosek o objęcie refundacją dla leku Vyvgart (efgartigimod alfa). Wniosek rozpatrywany jest w ramach standardowej ścieżki refundacyjnej i obecnie jest w trakcie oceny AOTMiT.

Dodatkowo warto wspomnieć, że lek Vyvgart (efgartigimod alfa) we wskazaniu: leczenie uzupełniające do standardowej terapii dorosłych pacjentów z uogólnioną miastenią rzekomoporażną (gMG), u których stwierdzono obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholino (AChR) znalazł się na opublikowanym przez AOTMiT trzecim wykazie TLI (technologie o wysokim stopniu innowacyjności) lecz nie został wybrany na opublikowaną przez Ministra Zdrowia listę TLI z 30 czerwca 2023 r.

Wniosek w standardowej ścieżce po wydaniu rekomendacji Prezesa AOTMiT zostanie przekazany do Komisji Ekonomicznej, która prowadzi z podmiotami odpowiedzialnymi negocjacje w zakresie ustalenia urzędowej ceny zbytu, poziomu odpłatności oraz wskazań, w którym lek ma być refundowany. Na zakończenie Minister Zdrowia, mając na uwadze uzyskanie jak największych efektów zdrowotnych w ramach dostępnych środków publicznych, wyda decyzję administracyjną (pozytywną lub negatywną) o objęciu refundacją i ustaleniu urzędowej ceny zbytu, przy uwzględnieniu następujących kryteriów:

- 1) stanowisko Komisji Ekonomicznej;
- 2) rekomendację Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT);
- 3) istotność stanu klinicznego, którego dotyczy wniosek o objęcie refundacją;
- 4) skuteczność kliniczną i praktyczną;
- 5) bezpieczeństwo stosowania;
- 6) relację korzyści zdrowotnych do ryzyka stosowania;
- 7) stosunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych dotychczas refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrobów medycznych, w porównaniu z wnioskowanym;
- 8) konkurencyjność cenową;
- 9) wpływ na wydatki podmiotu zobowiązanego do finansowania świadczeń ze środków publicznych i świadczeniobiorców;
- 10) istnienie alternatywnej technologii medycznej, w rozumieniu ustawy o świadczeniach, oraz jej efektywności klinicznej i bezpieczeństwa stosowania;
- 11) wiarygodność i precyzję oszacowań kryteriów, o których mowa w pkt 3-10;
- 12) mapy potrzeb zdrowotnych, o której mowa w art. 95a ust. 1 ustawy o świadczeniach;
- 13) wysokość progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość, ustalonego w wysokości trzykrotności Produktu Krajowego Brutto na jednego mieszkańca, o którym mowa w art. 6 ustawy z dnia 26 października 2000 r. o sposobie obliczania wartości rocznego produktu krajowego brutto, a w

<sup>2</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/ultomiris-epar-medicine-overview\\_pl.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/ultomiris-epar-medicine-overview_pl.pdf)

<sup>3</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/vyvgart-epar-medicine-overview\\_pl.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/vyvgart-epar-medicine-overview_pl.pdf)

przypadku braku możliwości wyznaczenia tego kosztu – koszt uzyskania dodatkowego roku życia

– biorąc pod uwagę inne możliwe do zastosowania w danym stanie klinicznym procedury medyczne, które mogą być zastąpione przez wnioskowany lek, środek spożywczy specjalnego przeznaczenia żywieniowego, wyrób medyczny.

Do Ministerstwa Zdrowia nie wpłynęły wnioski dla ekulizumabu i rawulizumab we wskazaniach dotyczących miastenii, a jak już wskazano powyżej warunkiem podjęcia działań mających na celu objęcie refundacją leku jest złożenie adekwatnego wniosku o objęcie refundacją.

Z wyrazami szacunku  
Waldemar Kraska  
Sekretarz Stanu  
/dokument podpisano elektronicznie/