**Uzasadnienie**

Projekt rozporządzenia stanowi wykonanie upoważnienia ustawowego zawartego w art. 20 ust. 1 ustawy z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2019 r. poz. 408 i 730 ), zwanej dalej „ustawą”.

Opracowanie projektu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie Rejestru Hipercholesterolemii Rodzinnej zostało poprzedzone, zgodnie z art. 19 ust. 3 ustawy, analizą potrzeby utworzenia tego rejestru.

Hipercholesterolemia rodzinna (ang. Familial Hypercholesterolemia, FH) jest jedną z najczęstszych chorób monogenowych. Jest chorobą dziedziczną. Choroba objawia się podwyższonym poziomem cholesterolu LDL od najmłodszych lat, a w konsekwencji znacznie przyspieszonym rozwojem miażdżycy. Analiza rejestru Simone Broome Register prowadzonego w Wielkiej Brytanii dowodzi, że śmiertelność z przyczyn sercowo-naczyniowych u chorych z FH w wieku 20-39 lat jest 100-razy wyższa niż w zdrowej populacji. Większość nieleczonych chorych doświadcza powikłań sercowo-naczyniowych w wieku poniżej 55 roku życia w przypadku mężczyzn i poniżej 60 roku życia w przypadku kobiet. Niestety, w większości krajów na świecie, w tym w Polsce, choroba jest niediagnozowana i nieleczona aż do czasu wystąpienia powikłań sercowo-naczyniowych (zawał serca, udar mózgu). Wczesne zdiagnozowanie i wdrożenie leczenia hipolipemizującego pozwala w znacznym stopniu ograniczyć powikłania FH. Hipercholesterolemia rodzinna jest chorobą uwarunkowaną genetycznie i dotyczy całych rodzin, zarówno osób dorosłych, jak i dzieci. Na podstawie analizy pacjentów z duńskiego rejestru szacuje się częstość FH na 1:200 w populacji ogólnej, tj. ok 190 000 przypadków w populacji polskiej. Większość z nich pozostaje nierozpoznana i nieleczona (ponad 99%).

Ponieważ choroba jest dziedziczona, istotną informacją pozwalająca na wczesne diagnozowanie jest informacja o istnieniu rodziny bliższej i dalszej. Informacje dotyczące członków rodzin osób ze zdiagnozowaną HF i wyniki badań mutacji genetycznych dotyczących tych członków rodziny gromadzone w rejestrze są podstawą badań nad dziedziczeniem FH i pozwalają na wczesne zdiagnozowanie choroby. Niezbędne jest narzędzie dzięki któremu będą zbierane informacje o tego typu mutacjach genów w postaci drzew rodowych pacjentów z hipercholesterolemii rodzinnej. Obecnie jedynym źródłem usystematyzowanej wiedzy na temat pacjentów z hipercholesterolemią rodzinną w kraju jest baza danych powstała w trwającym w latach 2010-2015 projekcie współfinansowanym ze środków Unii Europejskiej przy I Klinice i Katedrze Kardiologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Wysiłek podjęty przy budowaniu tej bazy powinien być kontynuowany, ponieważ dzięki gromadzeniu danych dotyczących hipercholesterolemii rodzinnej jest możliwe wczesne diagnozowanie choroby, monitorowanie jakości leczenia, a zatem podejmowanie decyzji zmierzających do poprawy jakości leczenia i optymalizacji jego kosztów. W związku z powyższym podmiotem prowadzącym rejestr będzie Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku.

Rejestr będzie gromadzić dane interesujące zarówno ze względu na potencjał naukowy, jak i administracyjny. Najważniejszymi cechami rejestru będą powszechność, wiarygodność oraz wykorzystanie danych do modyfikacji systemu kliniczno-organizacyjnego.

Celem utworzenia rejestru hipercholesterolemii rodzinnej jest:

1) zwiększenie wykrywalności;

2) optymalizacja modelu diagnostyki i leczenia;

3) redukcja zapadalności;

4) redukcja przedwczesnych zgonów;

5) źródło danych do analiz o skali zjawiska (epidemiologia);

6) źródło danych porównawczych;

7) możliwość diagnostyki kaskadowej;

8) możliwość oceny skuteczności leczenia.

Zgodnie z definicją rejestru medycznego zawartą w art. 2 pkt 12 ustawy rejestr medyczny służy realizacji zadań publicznych. Natomiast zgodnie z ustawą z dnia 4 września 1997 r. o działach administracji rządowej (Dz. U. z 2019 r. poz. 945, z późn. zm.) dział zdrowie obejmuje, m.in. ochronę zdrowia i zasady organizacji opieki zdrowotnej. W związku z powyższym uzasadnione jest sfinansowanie kosztów utworzenia rejestru przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

Hipercholesterolemia rodzinna jest chorobą dla której utworzenie rejestru jest możliwe ponieważ wiąże się z chorobami układu krążenia i zaburzeniami przemiany metabolicznej o których mowa w art. 19 ust. 1a ustawy.

Zgodnie z § 5 projektowanego rozporządzenia część danych i identyfikatorów określonych w § 4, zarówno w odniesieniu do danych osobowych jak i danych medycznych dotyczących usługobiorcy, będzie przekazywana zarówno przez usługodawców jak i przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Ten ostatni przekazywać będzie takie dane odnoszące się do tych samych pacjentów, uzyskane od innych świadczeniodawców niż usługodawcy wymienieni w § 5 pkt 1. W przypadku daty i przyczyny zgonu (§ 4 pkt 1 lit. o oraz p), zarówno usługodawcy jak i Narodowy Fundusz Zdrowia, przekazywać będą jedynie informacje odnoszące się do zgonów szpitalnych, z uwagi na nieposiadanie informacji na temat innych zgonów.

Proponuje się, aby projektowane rozporządzenie weszło w życie w terminie 14 dni od dnia ogłoszenia.

Brak jest możliwości podjęcia alternatywnych w stosunku do wydania rozporządzenia środków umożliwiających osiągnięcie zamierzonego celu.

Rozporządzenie wchodzi w życie po upływie 14 dni od dnia ogłoszenia.

Projekt nie jest sprzeczny z prawem Unii Europejskiej.

Projekt nie podlega obowiązkowi przedstawienia właściwym organom i instytucjom Unii Europejskiej, w tym Europejskiemu Bankowi Centralnemu, w celu uzyskania opinii, dokonania powiadomienia, konsultacji albo uzgodnienia.

Przedmiotowy projekt może mieć wpływ na działalność mikroprzedsiębiorców, małych i średnich przedsiębiorców przez dostarczenie danych o jakości i efektywności wykonywanych przez nich procedur. Informacja ta może wpłynąć na poprawę jakości realizowanych przez nich świadczeń opieki zdrowotnej.

Projekt nie zawiera przepisów technicznych w rozumieniu przepisów rozporządzenia Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2002 r. w sprawie sposobu funkcjonowania krajowego systemu notyfikacji norm i aktów prawnych (Dz. U. poz. 2039 oraz z 2004 r. poz. 597) i w związku z tym nie podlega procedurze notyfikacji.