



PLR2.055.3.2026.DG
Warszawa, 30 września 2026

Szanowni Państwo,

w związku z petycją z 23 lipca 2026 r. w sprawie zmiany programu lekowego B.22 LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBAŁ POMPEGO (ICD-10: E74.0) w celu zapewnienia bezpiecznych, przejrzystych i zgodnych z aktualną wiedzą medyczną zasad kontynuacji oraz zakończenia enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z chorobą Pompego przekazuję poniższe informacje.

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 2026 r. poz. 253, z późn. zm.), zwana dalej „ustawą o refundacji”.

Na podstawie przepisów art. 37 ustawy o refundacji Minister Zdrowia ogłasza raz na 3 miesiące, w drodze obwieszczenia, wykaz refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego i wyrobów medycznych, będący listą leków, które – na moment ogłoszenia wykazu – posiadają aktualne decyzje o objęciu refundacją.

Zgodnie z treścią obwieszczenia Ministra Zdrowia z dnia 17 czerwca 2026 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 lipca 2026 r. w ramach programu lekowego B.22. LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBAŁ POMPEGO (ICD-10: E74.0) finansowane są dwa produkty lecznicze: Nexviadyme (avalglucosidasum alfa) oraz Myozyme (alglucosidasum alfa).

Kwalifikacja do programu B.22. LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBAŁ POMPEGO (ICD-10: E74.0) odbywa się zgodnie z kryteriami wskazanymi w programie lekowym:

Do leczenia alglukozydazą alfa lub awalglukozydazą alfa kwalifikowani są pacjenci, którzy spełniają poniższe kryteria:

1) diagnoza choroby Pompego na podstawie udokumentowanego braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.

2) klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) lub nieklasyczna postać (późna, late-onset) choroby Pompego,

Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, za wyjątkiem trwających badań klinicznych, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.

Leczenie w programie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia opisanymi w programie, **przy czym kryteria te nie mają charakteru bezwzględnego ani jednoznacznie rozstrzygającego, lecz mają charakter oceny i wymagają każdorazowo odniesienia do całokształtu sytuacji klinicznej pacjenta:**

1) stwierdzenie braku skuteczności leczenia – weryfikację skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;

2) znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo leczenia, szczególnie wymagająca użycia respiratora zastępującego oddech pacjenta przez 24h/dobę przy braku stabilizacji lub poprawy w okresie 3 miesięcy;

3) wystąpienie zagrażającej życiu albo nieakceptowalnej toksyczności pomimo zastosowania adekwatnego postępowania;

4) obecność poważnych wrodzonych anomalii lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy;

5) okres ciąży lub karmienia piersią;

6) wystąpienie nadwrażliwości na lek lub substancję pomocniczą uniemożliwiające kontynuację leczenia;

7) brak współpracy lub nieprzestrzeganie zaleceń lekarskich, w tym zwłaszcza dotyczących okresowych badań kontrolnych oceniających skuteczność i bezpieczeństwo leczenia ze strony świadczeniobiorcy lub jego prawnych opiekunów.

Decyzja o rozpoczęciu procedury kwalifikacji pacjenta do programu lekowego należy do lekarza prowadzącego. Lekarz, kierując się aktualną wiedzą medyczną oraz wykorzystując dostępne metody diagnostyczne i terapeutyczne, podejmuje decyzję co do właściwego postępowania w określonym stanie klinicznym pacjenta.

W przypadku programu lekowego B.22 ostatecznej kwalifikacji świadczeniobiorcy do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich, w którego skład wchodzi krajowi eksperci posiadający doświadczenie w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, w tym konsultanci krajowi w dziedzinie pediatrii metabolicznej oraz endokrynologii i diabetologii dziecięcej. Każdy przypadek oceniany na posiedzeniu jest przedmiotem analizy obejmującej całokształt sytuacji klinicznej pacjenta, przebieg choroby, dotychczasowe efekty leczenia oraz aktualne rokowanie. Decyzję o przerwaniu leczenia może podjąć zarówno lekarz prowadzący, jak i Zespół Koordynacyjny, zgodnie z warunkami określonymi w opisie programu lekowego, przy czym należy podkreślić, iż kryteria wyłączenia z programu lekowego, wskazujące na skuteczność terapii, nie mają charakteru bezwzględnego, lecz podlegają indywidualnej ocenie klinicznej. Regulamin pracy zespołu koordynacyjnego wskazujący jego organizację, szczegółowe zadania, sposób i tryb działania oraz uczestnictwo w pracach tego zespołu, określa Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia w drodze zarządzenia¹.

Zgodnie z wiedzą Ministra Zdrowia praktyka w Polsce nie odbiega od praktyki innych krajów – leczenie jest prowadzone w ramach specjalistycznego programu lekowego, a zasadność kontynuacji leczenia pacjentów jest oceniana indywidualnie, przez grono ekspertów.

Odnosząc się do wniosku o zmianę kryteriów wyłączenia z programu lekowego B.22, wskazuję, że zgodnie z art. 16a ust. 4 ustawy o refundacji leków zmiany opisu programu lekowego dokonuje minister właściwy do spraw zdrowia. Stosownie do ust. 5 tego przepisu, przy dokonywaniu takiej zmiany Minister może zasięgnąć opinii konsultanta krajowego lub konsultanta wojewódzkiego z odpowiedniej dziedziny medycyny oraz Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, a w uzasadnionych przypadkach również medycznego towarzystwa naukowego z danej dziedziny medycyny. Jednocześnie należy wskazać, że do Ministerstwa Zdrowia nie wpłynęły dotychczas ze strony właściwych konsultantów postulaty dotyczące zmiany przedmiotowych kryteriów wyłączenia z programu lekowego B.22. LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA POMPEGO (ICD-10: E74.0).

Minister Zdrowia powierzył zespołom koordynacyjnym ustawowe zadanie kwalifikowania pacjentów do leczenia oraz oceny zasadności jego kontynuacji, przyjmując, że w przypadkach szczególnie złożonych i granicznych rozstrzygnięcie w drodze głosowania, oparte na specjalistycznej wiedzy i doświadczeniu klinicznym grupy ekspertów, zapewnia najbardziej miarodajny i bezpieczny sposób podejmowania decyzji terapeutycznych. Wobec tego, przy

¹ zarządzenie nr 75/2026/DGL Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 23 lipca 2026 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne w zakresie programy lekowe

braku nowych okoliczności medycznych lub uchybień proceduralnych, nie ma podstaw do podważania merytorycznych rozstrzygnięć podejmowanych przez Zespół w granicach powierzonych mu kompetencji.

Z wyrazami szacunku
z upoważnienia Ministra Zdrowia
Martyna Kosmał
Zastępca Dyrektora
/dokument podpisany elektronicznie/