Warszawa,

IK. IK.1600070/2019

Szanowna Pani,

w odpowiedzi na petycję z dnia 26 marca 2019 r., w sprawie uruchomienia specjalnego programu diagnostyki genetycznej dla osób tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń siatkówki, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższego.

Na wstępie niniejszej odpowiedzi pozwolę sobie podkreślić, iż z uwagą zapoznałem się z treścią przesłanych przez Panią materiałów, dotyczących wskazanej w piśmie metody.

W tym miejscu pozwolę sobie wskazać, iż w Ministerstwie Zdrowia opracowany został projekt Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Najważniejszym założeniem wspomnianego wyżej Planu jest zapewnienie kompleksowego, wielosektorowego podejścia do chorób rzadkich, w tym poprzez m.in. zintegrowanie opieki nad pacjentami. Opieka zintegrowana, odnosi się zarówno do skoordynowanej na wszystkich poziomach opieki medycznej, uwzgledniającej najnowsze osiągnięcia nauk medycznych, jak i społecznej, adekwatnej do potrzeb oraz możliwości psycho-fizycznych chorego.

Kolejnym istotnym założeniem Planu będzie zapewnienie ciągłości opieki dla pacjentów w wieku 18+. Obecnie nie istnieją procedury regulujące przekazywanie dorastających pacjentów pod opiekę lekarzy dla osób dorosłych. Osoby z niektórymi rzadkimi chorobami prowadzone są tylko przez ośrodki pediatryczne – brakuje odpowiednich ośrodków dedykowanych dla młodych dorosłych.

Kluczowym instrumentem realizacji Planu będą też rejestry chorób rzadkich, obejmujące swoim zasięgiem cały kraj i będące częścią europejskiego systemu monitorowania chorób rzadkich.

Minister Zdrowia, wychodząc naprzeciw tym oczekiwaniom, zarządzeniem z dnia 5 grudnia 2018 r. powołał Zespół do spraw chorób rzadkich. Głównym zadaniem Zespołu jest opracowanie rozwiązań w zakresie chorób rzadkich oraz przygotowanie projektu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Opracowanie rozwiązań w powyższym zakresie, przyczyni się do zapewnienia lepszej opieki pacjentom z chorobami rzadkimi oraz realizacji zalecenia Rady Unii Europejskiej z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie chorób rzadkich (2009/C 151/02). Państwom członkowskim UE zostało zarekomendowane opracowanie i przyjęcie planu lub strategii, których celem byłoby ukierunkowanie oraz zorganizowanie stosownych działań w dziedzinie rzadkich chorób w ramach systemu zdrowotnego i socjalnego. Do prac w Zespole zostali zaproszeniu wybitni specjaliści i eksperci z wiodących ośrodków w Polsce specjalizujący

się w leczeniu chorób genetycznych. Prace Zespołu nad projektem Narodowego Planu

dla Chorób Rzadkich, zaplanowane zostały do końca lutego br.

Aktualnie projekt NPCR uzyskał aprobatę ścisłego Kierownictwa resortu zdrowia i został zgłoszony do wykazu prac programowych Rady Ministrów oraz w najbliższym czasie zostanie skierowany do konsultacji publicznych z terminem 30 dni na zgłaszanie uwag.

Informuję również, że po zakończeniu prac, projekt zostanie opublikowany w Biuletynie Informacji Publicznej na stronie podmiotowej Rządowego Centrum Legislacji, w serwisie Rządowy Proces Legislacyjny (https://legislacja.rcl.gov.pl/ i będzie dostępny do pobrania przez zainteresowane osoby.

Ponadto pozwolę sobie wskazać, iż Ministerstwo Zdrowia podejmuje wszelkie możliwe działania, mające na celu zwiększenie dostępu pacjentom do skutecznych metod leczenia, jak i technologii medycznych, a także farmakoterapii, zmierzając do wypracowania rozwiązań, które w sposób optymalny wpłyną na jakość i dostępność opieki zdrowotnej.

Kontynuując niniejszą odpowiedź pozwolę sobie jednocześnie poinformować, iż Minister Zdrowia, podstawie art. 31c ust. 1 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2016 r., poz. 1793, z późn. zm.), zwrócił się do Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji z prośbą, o przygotowanie rekomendacji w sprawie zasadności kwalifikacji wymienionych poniżej świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych w tym opinię w sprawie modelu finansowania badań genetycznych oraz propozycję warunków realizacji zgodną z rekomendowanym modelem organizacji i finansowania badań genetycznych z zakresu leczenia ambulatoryjnej opieki zdrowotnej:

* 1. Badanie metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy;
	2. Profil ekspresji genów – różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom;
	3. C-Ig-FISH (zestaw sond) (Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) test genetyczny;
	4. Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody - Ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym;
	5. Badanie całoeksomowe z zastosowaniem technologii sekwencjonowania

następnej generacji w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych;

* 1. Badanie metodą BACS-on-Beads - w diagnostyce prenatalnej nieprawidłowości rozwoju i wad strukturalnych płodu;
	2. Badanie metodą Rapid-FISH (szybkiej fluorescencyjnej hybrydyzacji in situ) w diagnostyce wybranych aneuploidii;
	3. Badanie eksomu klinicznego (panelu >4 500 genów o dobrze udokumentowanym klinicznym znaczeniu) z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych;
	4. Test genetyczny – (szybka, fluorescencyjna hybrydyzacja in situ), badanie prenatalne w kierunku aneuploidii, zestaw sond;
	5. MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification, amplifikacja sond zależna od ligacji) w dignostyce przedurodzeniowej;
	6. Analiza 40 lub więcej amplikonów lub więcej niż 9kb sekwencji kodującej badanego genu lub analiza kilku genów lub zastosowanie mikromacierzy (metylacyjne, ekspresyjne, chip-on-chip);
	7. Prosta diagnostyka niezwiązana z określoną jednostką chorobową (np. badania bliźniąt, analiza sprzężeń, analiza STR - krótkie powtórzenia tandemowe, VNTR – zmienna liczba powtórzeń tandemowych).

Jednocześnie uprzejmie wyjaśniam, iż w dniu 12 października 2018 r. Minister Zdrowia

na podstawie art. 31c ust. 1 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2018 r., poz. 1510, z późn.

zm.), zwrócił się do Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji z prośbą, o przygotowanie rekomendacji w sprawie zasadności kwalifikacji wymienionych poniżej świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych w tym o wydanie opinii w sprawie modelu finansowania badań genetycznych oraz propozycji warunków realizacji zgodnych z rekomendowanym modelem organizacji i finansowania badań genetycznych z zakresu ambulatoryjnej opieki zdrowotnej:

* 1. Sekwencjonowanie następnej generacji dla pojedynczej lub kilku komórek;
	2. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ dla pojedynczej komórki u nosicieli translokacji wzajemnych zrównoważonych.

Mając na względzie powyższe informacje, uprzejmie wyjaśniam, iż kolejnym etapem po otrzymaniu rekomendacji Prezesa w kwestii kwalifikacji przedmiotowych świadczeń będzie wystąpienie do Ministra Zdrowia z wnioskiem o podjęcie decyzji celem kwalifikacji

przedmiotowych świadczeń jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej

opieki specjalistycznej.

W przypadku pozytywnej decyzji Ministra Zdrowia, rozpocznie się proces legislacyjny, mający na celu kwalifikację nowych świadczeń (badań) jako świadczeń gwarantowanych.

Podsumowując niniejszą odpowiedź pragnę również poinformować, iż do Ministerstwa Zdrowia nie wpłynął wniosek o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny leku Luxturna.

 *Łączę wyrazy szacunku,*

Z upoważnienia

 MINISTRA ZDROWIA

 **PODSEKRETARZ STANU**

 ***Zbigniew J. Król***

/podpis elektroniczny/