



# Minister Zdrowia

ASG.050.187.2026.EM  
Warszawa, 06 sierpnia 2026

**Pan**  
**Włodzimierz Czarzasty**  
**Marszałek Sejmu RP**

*Szanowny Panie Marszałku,*

w odpowiedzi na interpelację nr 18306 z dnia 15 lipca 2026 r. Pani Poseł Wiolety Tomczak i grupy posłów w sprawie powołania ośrodków eksperckich chorób rzadkich, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji w odpowiedzi na pytania.

1. *Jakie są aktualne plany Ministerstwa Zdrowia dotyczące wdrożenia systemu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich?*

Aktualne plany Ministerstwa Zdrowia pozostają zgodne z założeniami przyjętymi w Planie dla Chorób Rzadkich oraz dotychczas komunikowanymi kierunkami działań. Ministerstwo Zdrowia dąży do uchwalenia przepisów nowelizujących ustawę o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, które umożliwią Ministrowi Zdrowia nadawanie statusu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich podmiotom spełniającym określone wymagania i składającym stosowny wniosek wraz z wymaganą dokumentacją. Wdrożenie systemu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) ma na celu zapewnienie pacjentom skoordynowanej, wysokospecjalistycznej opieki oraz poprawę jakości diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

2. *Z jakich powodów projekt dotyczący Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich nie został skierowany do dalszych prac legislacyjnych i został wycofany z procesu na końcowym etapie?*

Projekt dotyczący Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich był procedowany w ramach projektu ustawy o zmianie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych oraz niektórych innych ustaw (UD285). W toku prac legislacyjnych do projektu włączono przepisy wymagające pilnego procedowania, dotyczące m.in. możliwości pozyskiwania przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji numerów PESEL lekarzy. W związku z koniecznością niezwłocznego wprowadzenia tych rozwiązań podjęto decyzję o dalszym procedowaniu wyłącznie przedmiotowych przepisów w ramach projektu UD285. Z tego względu przepisy dotyczące Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich zostały wyłączone do odrębnego procedowania legislacyjnego.

3. *Kiedy Ministerstwo Zdrowia planuje wznowienie prac nad tym projektem?*

Prace nad projektem zostały już wznowione. Obecnie projekt regulacji dotyczących Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich jest procedowany odrębnie pod numerem UD428.

4. *Jaki jest szczegółowy harmonogram dalszych prac legislacyjnych, obejmujący przygotowanie projektu, uzgodnienia międzyresortowe, konsultacje publiczne, skierowanie projektu pod obrady Stałego Komitetu Rady Ministrów oraz termin przekazania projektu Radzie Ministrów?*

Projekt został przygotowany, a etap uzgodnień międzyresortowych oraz konsultacji publicznych został już przeprowadzony w ramach wcześniejszego procesu legislacyjnego prowadzonego pod numerem UD285. W związku z tym nie jest planowane ponowne przeprowadzanie tych etapów. Obecnie projekt dotyczący Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich jest procedowany pod numerem UD428.

Projekt był przedmiotem obrad Stałego Komitetu Rady Ministrów w dniu 29 lipca 2026 r. Dalszy harmonogram prac, w tym termin skierowania projektu pod obrady Rady Ministrów, jest uzależniony od przebiegu procesu legislacyjnego na kolejnych etapach.

Przyjętym kierunkiem działań jest rozwój systemu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich oraz wzmacnianie udziału polskich ośrodków w Europejskich Sieciach Referencyjnych (ERN), tak aby zapewnić pacjentom dostęp do skoordynowanej, wielospecjalistycznej opieki medycznej. W związku z tym Ministerstwo Zdrowia uczestniczy również w krajowym procesie naboru kandydatów na ośrodki stowarzyszone (affiliated partners) działające w formule Associated National Centre.

5. *Jakie będą główne założenia funkcjonowania Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich, w szczególności w zakresie kryteriów kwalifikacji ośrodków, sposobu finansowania oraz zakresu realizowanych świadczeń?*

Główne założenia funkcjonowania Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich zostały określone w projektowanych przepisach ustawowych i zostaną doszczegółowienie w rozporządzeniu wykonawczym. Zakres świadczeń realizowanych przez Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) będzie odpowiadał profilowi oraz specjalizacji danego ośrodka i obejmował świadczenia gwarantowane finansowane ze środków publicznych. Aktualnie sposób finansowania dla OECR określa się w Zarządzeniach Narodowego Funduszu Zdrowia.

6. *Na jakim etapie znajdują się prace nad refundacją badań genetycznych przeznaczonych dla pacjentów z podejrzeniem chorób rzadkich?*

Ministerstwo Zdrowia podejmuje działania na rzecz zwiększenia dostępności diagnostyki genetycznej dla pacjentów, w tym pacjentów z podejrzeniem chorób rzadkich. W 2025 r. do wykazu świadczeń gwarantowanych w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej włączono dwa nowe badania genetyczne: badanie metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) oraz analizę ekspresji genu lub kilku genów, w tym genów fuzyjnych, metodą Real-Time PCR (qRT-PCR). Jednocześnie prowadzone są prace nad rozszerzeniem katalogu świadczeń o kolejne badania genetyczne, w szczególności badania całoeksomowe (WES) z wykorzystaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS) oraz badania genomu człowieka metodą NGS obejmujące tzw. małe i średnie panele celowane.

7. *Kiedy planowane jest rozpoczęcie finansowania badań genetycznych przez Narodowy Fundusz Zdrowia i jaki jest przewidywany harmonogram wdrożenia nowych świadczeń?*

Trwają prace nad wprowadzeniem do systemu świadczeń gwarantowanych kolejnych badań genetycznych, w tym badań WES oraz badań wykorzystujących technologię NGS w zakresie małych i średnich paneli celowanych. Na obecnym etapie nie jest możliwe wskazanie dokładnego terminu rozpoczęcia finansowania tych świadczeń przez Narodowy Fundusz Zdrowia ani przedstawienie szczegółowego harmonogramu ich wdrożenia. Termin ten będzie uzależniony od zakończenia prowadzonych prac analitycznych, legislacyjnych i

organizacyjnych niezbędnych do wprowadzenia nowych świadczeń do systemu ochrony zdrowia.

8. *Ilu pacjentów, w szczególności dzieci, według szacunków Ministerstwa Zdrowia, pozostaje obecnie bez dostępu do refundowanych badań genetycznych z powodu opóźnienia we wdrożeniu nowych zasad finansowania?*

Ministerstwo Zdrowia nie prowadzi szacunków dotyczących liczby pacjentów pozostających bez dostępu do refundowanych badań genetycznych. Należy podkreślić, że diagnostyka genetyczna jest obecnie dostępna w ramach obowiązujących świadczeń finansowanych ze środków publicznych, a zakres badań finansowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia jest sukcesywnie rozszerzany. Jednocześnie Ministerstwo Zdrowia realizuje działania przewidziane w Planie dla Chorób Rzadkich, których celem jest budowa kompleksowego systemu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Obejmuje to zarówno rozwój diagnostyki genetycznej, jak i tworzenie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich, które będą odpowiedzialne za koordynację procesu diagnostyczno-terapeutycznego oraz zapewnienie pacjentom dostępu do wysokospecjalistycznych świadczeń.

9. *Czy Ministerstwo Zdrowia prowadzi analizy dotyczące skutków zdrowotnych i ekonomicznych wynikających z opóźnienia we wdrożeniu refundacji badań genetycznych oraz utworzenia Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich?*

Ministerstwo Zdrowia nie prowadzi odrębnych analiz dotyczących skutków zdrowotnych i ekonomicznych wynikających z opóźnienia wdrożenia poszczególnych rozwiązań związanych z finansowaniem badań genetycznych lub tworzeniem Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich. Jednocześnie należy podkreślić, że działania w zakresie rozwoju diagnostyki genetycznej oraz tworzenia Ośrodków Ekspertkich są realizowane w ramach budowy kompleksowego systemu opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, zgodnie z założeniami Planu dla Chorób Rzadkich. System ten obejmuje m.in. Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich, rozwój diagnostyki genetycznej, wdrożenie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. Istotnym elementem tych działań jest również rozwój narzędzi informatycznych. We współpracy z Centrum e-Zdrowia przygotowywany jest System dla Chorób Rzadkich, umożliwiający prowadzenie centralnego rejestru pacjentów oraz generowanie Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką dostępnej za pośrednictwem Internetowego Konta Pacjenta. Rozwiązanie to ma wspierać koordynację opieki, usprawniać przepływ informacji oraz dostarczać danych wspierających planowanie i ocenę działań w obszarze chorób rzadkich.

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