



Minister Zdrowia

RZZR.050.17.2026.AC
Warszawa, 06 sierpnia 2026

RZZR.050.17.2026.AC
Warszawa, \$ezdDataPodpisu

Pan
Włodzimierz Czarzasty
Marszałek Sejmu Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku,
w odpowiedzi na interpelację nr 18394 złożoną przez Posła Dorotę Marek, w sprawie możliwości rozszerzenia pakietu badań przesiewowych noworodków o oznaczenie poziomu kinazy kreatynowej (CK) w celu wczesnej diagnostyki chorób rzadkich układu mięśniowego, uprzejmie przekazuję poniższe informacje.

Minister Zdrowia nie zlecał Radzie Przejrzystości Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji zaopiniowania włączenia badania CK do powszechnego panelu badań przesiewowych noworodków. W najbliższym czasie zlecenie w tym zakresie nie jest planowane.

Wskazać należy, że badania przesiewowe noworodków w Polsce są prowadzone na podstawie programu polityki zdrowotnej Ministra Zdrowia pn. *Rządowy program badań przesiewowych noworodków na lata 2019 – 2026*. Aktualnie wszystkie noworodki badane są pod kątem 30 chorób. Równocześnie, w 2025 roku, do Programu wprowadzono finansowanie wykonania badań próbnych w kierunku 6 nowych chorób:

1. wrodzonego niedoboru odporności SCID (w teście podwójnym razem z będącym już w Programie rdzeniowym zanikiem mięśni SMA);
2. galaktozemii;
3. grupy 4 lizosomalnych chorób spichrzeniowych (choroby Pompe'go, Fabry'ego, Gaucher'a oraz mukopolisacharydozy typu I MPS-I).

W przypadku pozytywnych oceny wyników działań pilotażowych, w pierwszej kolejności, planowane jest rozszerzenie programu o wybrane lub wszystkie wyżej wymienione choroby. Obecnie nie są prowadzone prace nad wprowadzeniem badań przesiewowych kierunku kolejnych chorób. Należy podkreślić, że w przypadku dalszego rozszerzania panelu badań o nowe choroby konieczne jest uprzednie przeprowadzenie analiz dostępnych metod i odczynników oraz przeprowadzenie badań pilotażowych. Konieczne jest również zabezpieczenie dodatkowych środków finansowych, najpierw na działania przygotowawcze, a następnie na objęcie nowymi badaniami całej populacji noworodków.

Ponadto kluczową kwestią jest możliwość dalszego leczenia chorób zdiagnozowanych u pacjentów w ramach publicznego systemu opieki zdrowotnej – aby choroba mogła zostać włączona do panelu badań przesiewowych warunek ten musi być spełniony. Powszechnie przyjęta zasada dotycząca badań przesiewowych stanowi, że wykonuje się je wtedy, kiedy można zaproponować pacjentowi skuteczną terapię.

W odpowiedzi na pytanie dotyczące danych statystycznych w zakresie profilaktyki chorób nerwowo-mięśniowych oraz wykonywania kinazy kreatynowej (CK) w pierwszych tygodniach życia uprzejmie informuję, że obecnie Ministerstwo Zdrowia dysponuje danymi obejmującymi liczbę pacjentów, liczbę rozliczonych świadczeń oraz liczbę hospitalizacji za rok poprzedni. Jednocześnie należy wskazać, że Ministerstwo nie posiada danych pozwalających na identyfikację świadczeń wykonanych jedynie w pierwszych tygodniach życia dziecka, gdyż dostępne dane są agregowane według grup wiekowych. Z posiadanych danych wynika, że w grupie wiekowej „0” (tj. do ukończenia pierwszego roku życia) rozliczono 10 617 świadczeń ze wskazaniem rozpoznania ICD-9 M18 „Kinaza fosfokreatynowa (CK)”, wykonanych 9 042 pacjentom w 2025 roku. W związku z ograniczonym zakresem danych nie jest możliwe określenie u jakiego odsetka dzieci w Polsce wykonywana jest kinaza kreatynowa w pierwszych tygodniach życia w ramach rutynowej diagnostyki szpitalnej lub ambulatoryjnej.

Dodatkowo pragnę podkreślić, że Polska znajduje się w czołówce europejskich państw pod względem liczby chorób wykrywanych w badaniach przesiewowych u noworodków. Minister Zdrowia podziela stanowisko, że badania przesiewowe są kluczowym elementem profilaktyki i są niezbędne do jak najwcześniejszego wdrożenia skutecznego leczenia, dlatego kwestia rozszerzania Programu o kolejne choroby pozostaje otwarta, jednak z zastrzeżeniem powyżej wskazanych uwarunkowań.

Z wyrazami szacunku

z upoważnienia Ministra Zdrowia

Katarzyna Kęcka

Podsekretarz Stanu

/dokument podpisany elektronicznie/