Minister
Zdrowia

RZZR.050.26.2026.AC
Warszawa, 29 października 2026

Pan
Włodzimierz Czarzasty
Marszałek Sejmu Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku,
w odpowiedzi na interpelację nr 20210 złożoną przez Poseł Alicję Chybicką, dotyczącą możliwości włączenia badania w kierunku adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X (X-ALD) do programu badań przesiewowych noworodków (*Rządowy program badań przesiewowych noworodków na lata 2019 – 2026,* zwany dalej „Programem"), uprzejmie przedstawiam poniższe informacje.

W odniesieniu do zagadnienia wskazanego w pytaniu nr 1 informuję, że na obecnym etapie nie podjęto decyzji o ewentualnym włączeniu badania w kierunku adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X (X-ALD) do Programu. Decyzja taka wymaga uprzedniego przeprowadzenia analiz z uwzględnieniem aktualnej wiedzy medycznej oraz weryfikacji dostępności odczynników oraz opracowania odpowiednich algorytmów badań przesiewowych. Istotne jest również przyznanie dodatkowych środków finansowych na objęcie całej populacji noworodków nowymi badaniami. Ponadto kluczową kwestią jest możliwość zapewnienia dalszej diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami – również bezobjawowymi i tymi, u których choroba ujawni się w późniejszym wieku – w ramach publicznego systemu opieki zdrowotnej. W tym kontekście szczególnie istotne jest również uzyskanie przez ośrodek „Przylądek Nadziei" we Wrocławiu odpowiednich uprawnień i możliwości organizacyjnych do prowadzenia terapii genowej u pacjentów z MLD. Pozwoliłoby to na ewentualne stworzenie w Polsce kompleksowej ścieżki postępowania, obejmującej wczesne wykrycie choroby, diagnostykę potwierdzającą, kwalifikację do leczenia oraz jego realizację. Należy podkreślić, że polski program badań przesiewowych noworodków należy do najbardziej zaawansowanych w Europie. Badania przesiewowe w kierunku X-ALD nadal jednak znajdują się na stosunkowo wczesnym etapie wdrażania w krajach europejskich.

Odnosząc się do kwestii zawartej w pytaniu nr 2 i 3 należy wskazać, że przypadku spełnienia wcześniej wymienionych uwarunkowań, zgodnie z zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 25 kwietnia 2018 r. w sprawie prowadzenia prac nad opracowaniem i realizacją programów polityki zdrowotnej oraz wyłaniania realizatorów innych programów realizowanych przez

telefon: +48 22 250 01 46
adres email: kancelaria@mz.gov.pl
www.gov.pl/zdrowie

ul. Miodowa 15
00-952 Warszawa

ministra właściwego do spraw zdrowia[1], projekt zmian może zostać skierowany do opiniowania wewnętrznego w celu uzyskania dodatkowych opinii komórek organizacyjnych urzędu obsługującego ministra, a także do Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. W przypadku podjęcia dalszych prac nad rozszerzeniem Programu kluczowe znaczenie ma również opinia specjalistów klinicznych dotyczącej możliwości leczenia pacjentów wykrytych w ramach badań przesiewowych oraz zapewnienia im odpowiedniej ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej. Na obecnym etapie nie jest możliwe wskazanie terminu rozpoczęcia ani zakresu ewentualnych konsultacji.

W zakresie zagadnienia objętego pytaniem nr 4 wyjaśniam, że zgodnie z Programem badania przesiewowe noworodków w Polsce są prowadzone pod kątem 30 chorób. Równocześnie, w 2025 roku, do Programu wprowadzono finansowanie wykonania testowych badań w kierunku 6 nowych chorób:

1. wrodzonego niedoboru odporności SCID (w teście podwójnym z 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 ocen wyników działań pilotażowych, w pierwszej kolejności planowane jest rozszerzenie programu o wybrane lub wszystkie powyższe choroby. Obecnie, ze względów organizacyjnych, nie są prowadzone prace nad wprowadzeniem badań pilotażowych kierunku kolejnych chorób. Należy jednak ponownie podkreślić, że Polska znajduje się w czołówce europejskich państw pod względem liczby chorób wykrywanych w badaniach przesiewowych u noworodków. 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.

W odpowiedzi na pytanie 5 uprzejmie informuję, że Centrum e-Zdrowia, we współpracy z ekspertami z zakresu chorób rzadkich, tworzy System dla Chorób Rzadkich, którego jednym z komponentów jest Polski Rejestr Chorób Rzadkich. Uruchomienie systemu nastąpi po wejściu w życie procedowanego obecnie projektu ustawy zmieniającej ustawę o systemie informacji w ochronie zdrowia (UD238). Projekt ustawy został skierowany pod obrady Komisji Cyfryzacji, obecnie trwa analiza zgłoszonych uwag. Na obecnym etapie prac legislacyjnych nie jest możliwe wskazanie ostatecznego terminu uruchomienia systemu i rozpoczęcia przyjmowania danych o pacjentach.

W odniesieniu do pytania 6 informuję, że system dla Chorób Rzadkich będzie obejmował wszystkie rozpoznania chorób rzadkich zgodnie z klasyfikacją ORPHA, a zatem również adrenoleukodystrofię. System będzie zasilany danymi pochodzącymi z elektronicznej dokumentacji medycznej dedykowanej pacjentom z chorobami rzadkimi, wytwarzanej w związku z udzielaniem świadczeń w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich. Proces ten będzie dotyczył zarówno pacjentów, u których rozpoznanie choroby rzadkiej będzie dopiero ustalane, jak i pacjentów, u których choroba rzadka została już wcześniej rozpoznana. Tym samym system umożliwi gromadzenie danych zarówno o nowych rozpoznaniach, jak i o

[1] Dz.Urz.Min.Zdrow. z 2018 r. poz. 30

telefon: +48 22 250 01 46
adres email: kancelaria@mz.gov.pl
www.gov.pl/zdrowie

ul. Miodowa 15
00-952 Warszawa

pacjentach pozostających już pod opieką z powodu rozpoznanej choroby rzadkiej. Dane będą przekazywane do Rejestru w związku z wytwarzaniem właściwej elektronicznej dokumentacji medycznej przez uprawnione podmioty. Termin rozpoczęcia wprowadzania danych, w tym danych dotyczących osób już zdiagnozowanych, jest uzależniony od uruchomienia Systemu dla Chorób Rzadkich i na obecnym etapie nie może zostać wskazany.

Z wyrazami szacunku
z upoważnienia Ministra Zdrowia
Katarzyna Kęcka
Podsekretarz Stanu
/dokument podpisany elektronicznie/

telefon: +48 22 250 01 46
adres email: kancelaria@mz.gov.pl
www.gov.pl/zdrowie

ul. Miodowa 15
00-952 Warszawa