Minister Zdrowia

RZZR.050.17.2025.AC
Warszawa, 13 listopada 2025

Pani
Magdalena Biejat
Wicemarszałek Senatu RP

Szanowna Pani Marszałek,
w odpowiedzi na przekazane oświadczenie złożone przez senator Agnieszkę Gorgoń-Komor podczas 43. Posiedzenia Senatu RP w dniu 16 października 2025 r., w sprawie informacji na temat dalszego rozwoju programu badań przesiewowych noworodków w Polsce, uprzejmie przekazuję poniższe informacje.

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 wyników działań pilotażowych, w pierwszej kolejności planowane jest rozszerzenie programu o wybrane lub wszystkie wyżej wymienione choroby. Z tego względu obecnie nie są prowadzone prace nad wprowadzeniem badań przesiewowych w kierunku kolejnych chorób.

W przypadku dalszego rozszerzania panelu badań o nowe choroby konieczne jest uprzednie przeprowadzenie analiz dostępnych metod i odczynników oraz ich kosztu, a także przeprowadzenie badań pilotażowych. Istotne jest również przyznanie dodatkowych środków finansowych najpierw na działania przygotowawcze, a następnie na objęcie nowymi badaniami całej populacji noworodków. Ponadto, wprowadzenie nowych jednostek chorobowych do Programu podlega również ocenie i akceptacji Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Wreszcie, kluczową kwestią jest możliwość dalszego leczenia zdiagnozowanych pacjentów w ramach publicznego systemu opieki zdrowotnej. Aby choroba mogła zostać włączona do panelu badań przesiewowych musi być spełniony ten warunek. Generalna zasada na świecie jest taka, że badania przesiewowe wykonuje się wtedy, kiedy można zaproponować pacjentowi skuteczną terapię.

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

ul. Miodowa 15
00-952 Warszawa

Sytuacja w przypadku wymienionych chorób jest następująca:

- Zespół Huntera (Mukopolisacharydoza typu II, MPS II)

W Polsce leczenie zespołu Huntera prowadzone jest w ramach programu lekowego: B.25 – Leczenie mukopolisacharydozy typu II (ICD-10 E76.1). Dotychczas terapia enzymatyczna była dostępna dla pacjentów powyżej 5. roku życia, natomiast po zmianach będzie mogła być stosowana bez ograniczeń wiekowych.
Jednakże w Europie żaden kraj nie włączył MPS II do krajowego programu badań przesiewowych noworodków. W większości państw europejskich dotychczasowe algorytmy oceniające kandydaturę MPS II nie spełniały kryteriów włączenia, m.in. z uwagi na rzadkość występowania choroby.
Częstość występowania MPS II w Polsce szacuje się na 1 przypadek na 100 000–150 000 urodzeń chłopców. Oznacza to, że przy aktualnym trendzie demograficznym (ok. 250 000 urodzonych dzieci rocznie), statystycznie w ciągu roku wystąpiłby 1 taki przypadek lub choroba nie zostałaby wykryta wcale.

- Leukodystrofie:

Leukodystrofia metachromatyczna (MLD)

Powszechny program badań przesiewowych noworodków w kierunku MLD funkcjonuje jedynie w Norwegii – wprowadzono go w styczniu 2025. W Polsce rocznie rodzi się kilkoro dzieci z MLD.
W Polsce nie ma jeszcze wyspecjalizowanego ośrodka do przeprowadzania terapii genowej w MLD, nie ma również dostępnego programu lekowego.

Adrenoleukodystrofia (ALD)

Jedynym krajem w Europie, w którym uruchomiono program (w październiku 2023 r.) jest Holandia. Włochy realizują program pilotażowy. Obejmuje on wyłącznie chłopców, co wynika z faktu, że ciężkie postaci ALD rozwijają się niemal wyłącznie u męskich noworodków.
Jednak analizy zdrowotno-ekonomiczne prowadzone w Holandii wskazały niepewność co do korzystnej relacji kosztów i efektów zdrowotnych. Większość krajów europejskich nie wprowadziła ALD do krajowych paneli badań przesiewowych noworodków. Dodatkowo program wymaga sprawnego systemu opieki specjalistycznej, który zapewniałby długoterminowe monitorowanie pacjentów bez objawów choroby.
W Polsce nie jest dostępny program lekowy dla ALD, nie ma również wyspecjalizowanego ośrodka do przeprowadzania terapii genowej.

Pragnę 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 w dalszej perspektywie czasowej.

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