



Minister Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej

BM-II.059.1.90.2025

Warszawa, /elektroniczny znacznik czasu/

**Pan
Szymon Hołownia
Marszałek Sejmu
Rzeczypospolitej Polskiej**

Szanowny Panie Marszałku,

w odpowiedzi na interpelację nr 8080, wniesioną w dniu 24 lutego 2025 r. przez Panią Posłankę Iwonę Marię Kozłowska, w sprawie braku jednolitych wytycznych dla komisji orzekających w przypadku dzieci chorujących na fenyloketonurię pragnę wskazać, iż w dniu 1 lipca 2020 r. Biuro Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych przestało do wszystkich Przewodniczących Wojewódzkich i Powiatowych Zespołów do Spraw Orzekania o Niepełnosprawności pismo z dnia 30 czerwca 2020 r. (znak: BON-IV.5231.37.2020.SJ), zawierające wytyczne dotyczące kwalifikowania do niepełnosprawności albo stopnia niepełnosprawności osób z rozpoznaną fenyloketonurią.

W treści przedmiotowego pisma wskazano, iż zgodnie z art. 4a ustawy z dnia 27 sierpnia 1997 r. o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych (Dz. U. z 2024 r. poz. 44, ze zm.) osoby, które nie ukończyły 16 roku życia zaliczane są do osób niepełnosprawnych, jeżeli mają naruszoną sprawność fizyczną lub psychiczną o przewidywanym okresie trwania powyżej 12 miesięcy, z powodu wady wrodzonej, długotrwałej choroby lub uszkodzenia organizmu, powodującą konieczność zapewnienia im całkowitej opieki lub pomocy w zaspokajaniu podstawowych potrzeb życiowych w sposób przewyższający wsparcie potrzebne osobie w danym wieku. Stosownie zaś do § 2 ust. 1 pkt 2 rozporządzenia Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 1 lutego 2002 r. w sprawie kryteriów oceny niepełnosprawności u osób w wieku do 16 roku życia (Dz. U. z 2002 r. Nr 17, poz. 162) do stanów chorobowych, które uzasadniają konieczność stałej opieki lub pomocy dziecku, należą wrodzone lub nabyte ciężkie choroby metaboliczne, układu krążenia, oddechowego, moczowego, pokarmowego, układu krzepnięcia i inne znacznie upośledzające sprawność organizmu, wymagające systematycznego leczenia w domu i okresowo leczenia szpitalnego.

Fenyloketonuria jest schorzeniem, którego istotą jest brak lub częściowy deficyt aktywności enzymu wątrobowego – hydroksylazy fenyloalaniny, zaś skutkiem tego deficytu jest wzrost stężenia fenyloalaniny we krwi. Nieleczona fenyloketonuria może doprowadzić do nieodwracalnego uszkodzenia OUN, zaś jej leczenie opiera się głównie na stosowaniu diety niskofenyloalaninowej, zapewniającej prawidłowy poziom fenyloalaniny we krwi oraz dostarczającej organizmowi optymalną ilość składników odżywczych i witamin. W piśmie z dnia 30 czerwca 2020 r. wskazano, iż w przypadku osób cierpiących na fenyloketonurię, wrodzone uszkodzenie sprawności układu enzymatycznego wątroby można zakwalifikować jako naruszoną sprawność fizyczną o przewidywanym okresie trwania powyżej 12 miesięcy. Prawidłowy rozwój fizyczny i psychiczny dziecka z tym schorzeniem zależny jest od opieki odpowiednio wyedukowanych rodziców oraz przestrzegania rygorystycznej diety. Jakiegokolwiek odstępstwa od ścisłej diety, polegające na tak częstym w przypadku dzieci nieświadomym i przypadkowym spożyciu żywności zawierającej fenyloalaninę, mogą skutkować poważnymi i nieodwracalnymi skutkami dla zdrowia. W związku z powyższym, należy uznać, że w przebiegu fenyloketonurii występuje stałe i realne ryzyko pogłębienia się naruszenia sprawności organizmu, które nakłada na rodziców dziecka z tą chorobą obowiązek wzmożonego nadzoru nad jego codzienną aktywnością. Konieczne jest w związku z tym zapewnienie dzieciom cierpiącym na fenyloketonurię całkowitej opieki lub pomocy

rodziców w zaspokajaniu podstawowych potrzeb życiowych w sposób przewyższający wsparcie potrzebne osobie w danym wieku. Ponieważ wystąpienie objawów chorobowych jest w pełni zależne od diety, dzieci nie mogą spożywać innych posiłków niż przygotowane przez rodziców, wymagają okresowych pomiarów poziomu fenyloalaniny we krwi i stałej opieki specjalistycznej. Bez podejmowania tych dodatkowych czynności nastąpiłaby pełna manifestacja choroby, a funkcjonowanie społeczne dziecka byłoby ograniczone. Dlatego też w przypadku wszystkich dzieci cierpiących na fenyloketonurię istnieje zasadność kwalifikacji do niepełnosprawności, z ustaleniem wskazania w pkt 8 konieczności stałego współudziału na co dzień opiekuna dziecka w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji. W odniesieniu natomiast do osób w wieku powyżej 16 roku życia cierpiących na fenyloketonurię kwalifikacja do jednego z trzech stopni niepełnosprawności jest możliwa po spełnieniu kryteriów kwalifikacji do odpowiedniego stopnia.

Jednocześnie pragnę wyjaśnić, że fenyloketonuria jest chorobą, która została uwzględniona w wytycznych dotyczących kwalifikowania do niepełnosprawności osób cierpiących na rzadkie schorzenia genetyczne charakteryzujące się jednorodnym przebiegiem i nie rokujące zgodnie z aktualną wiedzą medyczną poprawy klinicznej ani funkcjonalnej, przekazanych w dniu 21 marca 2025 r. do Przewodniczących Powiatowych i Wojewódzkich Zespołów do Spraw Orzekania o Niepełnosprawności. W przypadku potwierdzenia fenyloketonurii istnieje zasadność kwalifikacji orzekanego dziecka do niepełnosprawności z ustaleniem wskazania w pkt 8) konieczności stałego współudziału na co dzień opiekuna dziecka w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji na okres do ukończenia 16 roku życia.

Z wyrazami szacunku

z up. Ministra Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej
Łukasz Krasoń
Pełnomocnik Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych
Sekretarz Stanu
/-kwalifikowany podpis elektroniczny-/