



Minister
Zdrowia

DLG.050.191.2025DLG.050.191.2025.DG
Warszawa, 31 grudnia 2025

Pan
Włodzimierz Czarzasty
Marszałek Sejmu
Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku,

W związku z interpelacją nr 13458 Pana Roberta Warwasa, Pośła na Sejm RP, w sprawie poszerzenia katalogu chorób rzadkich o delecję 16p.12.2.-p11.2, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższej informacji:

Uprzejmie informuję, że Ministerstwo Zdrowia nie prowadzi listy/krajowego katalogu chorób rzadkich. Baza danych chorób rzadkich jest prowadzona przez Orphanet. Jest to międzynarodowa inicjatywa będąca unikalnym źródłem informacji o chorobach rzadkich. Orphanet gromadzi i promuje wiedzę o chorobach rzadkich, przyczyniając się do poprawy diagnostyki, opieki i leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi. Celem Orphanetu jest zapewnienie wysokiej jakości informacji o chorobach rzadkich oraz równego dostępu do wiedzy dla wszystkich użytkowników. Równocześnie Orphanet opracowuje nomenklaturę chorób rzadkich (Kod ORPHA), która jest istotna dla poprawy identyfikacji chorób rzadkich w systemie ochrony zdrowia oraz projektach badawczych¹. Orphanet jest też właściwym odbiorcą postulatów o nadania kodu choroby rzadkiej ORPHA nowo zidentyfikowanym chorobom i wadom.

Z danych zawartych na stronie Orphanet wynika, że Zespół mikrodelecji 16p11.2p12.2 posiada kod ORPHA:261211, kod ICD-10 - Q93.5 „Inne delecje części chromosomów” oraz kod OMIM: 613604² – numer identyfikacyjny wpisów w bazie, która kataloguje ludzkie geny i fenotypy. W Polsce, dla identyfikacji choroby rzadkiej stosujemy kod ORPHA oraz ICD-10 jeżeli jest dostępny.

Ministerstwo Zdrowia nie prowadzi bezpośrednich prac związanych z systemem orzecznictwa. Kwestie ewentualnego uwzględnienia kolejnych chorób w systemie orzecznictwa, tj. w *Katalogu rzadkich chorób genetycznych o jednorodnym i niezmiennym przebiegu*, będących załącznikiem do rozporządzenia ws. w sprawie orzekania o

¹ <https://www.orpha.net/pl>

² <https://www.orpha.net/pl/disease/detail/261211>

niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności pozostają w kompetencjach Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej.

Jednocześnie uprzejmie informuję, że w Ministerstwie Zdrowia realizowane są zadania z Planu dla Chorób Rzadkich. Ten dokument ma charakter strategiczny i usystematyzowuje działania, które mają na celu wypracowanie kompleksowego modelu opieki nad pacjentami z rozpoznaniem lub podejrzeniem choroby rzadkiej. Warto dodać, że jednym z zadań Planu jest budowa dziedzinowego systemu teleinformatycznego pn. System dla Chorób Rzadkich. Najbardziej efektywnym ekonomicznie sposobem monitorowania chorób i problemów zdrowotnych są rejestry medyczne oraz dziedzinowe systemy teleinformatyczne. System dla Chorób Rzadkich, posiada funkcjonalności niezbędne do realizacji instrumentów obsługujących choroby rzadkie i poprawy opieki medycznej dla tej grupy chorych. W systemie będą przetwarzane dane umożliwiające monitorowanie procesów związanych z opieką medyczną nad usługobiorcami z chorobą rzadką. Ponadto, wprowadza się Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką, będącej zasobem informacji na temat pacjenta oraz jego choroby, prowadzonej w postaci elektronicznej. Dzięki Karcie Pacjenta lekarz, który spotyka pacjenta z chorobą rzadką po raz pierwszy, będzie mieć podstawowe informacje na temat jego rozpoznania.

Uprzejmie informuję, że w 2023 roku uruchomiono Platformę Informacyjną www.chorobyrazdkie.gov.pl, gdzie dostępne są aktualizowane przez ekspertów informacje dla pacjentów i lekarzy. Na stronie znajduje się lista chorób rzadkich, zaczerpnięta właśnie z ww. bazy Orphanet.

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