



Minister Zdrowia

ASG.050.154.2026.DG
Warszawa, 19 czerwca 2026

Pan
Włodzimierz Czarzasty
Marszałek Sejmu
Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku

W odpowiedzi na interpelację nr 17474 posłów Dariusza Mateckiego i Zbigniewa Ziobro, w sprawie systemowej pomocy dzieciom chorym na dystrofię mięśniową Duchenne'a, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższej informacji w dotyczących postępowania w chorobie, dostępnych farmakoterapii oraz informacji o pespektywie kolejnych.

Na wstępie należy podkreślić, że chorzy na dystrofię mięśniową Duchenne'a są objęci skoordynowaną, wielospecjalistyczną opieką skoncentrowaną na zapewnieniu najwyższej możliwej jakości życia. Wysiłek ten podejmują m.in. specjaliści w chorobach rzadkich w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich. Ministerstwo Zdrowia podjęło działania mające na celu zwiększenie liczby podmiotów leczniczych mających status ośrodka eksperckiego – stosowne zapisy wprowadzono do projektu ustawy zmieniającej ustawę o świadczeniach, który w najbliższych miesiącach trafi do Sejmu. Ponadto procedowany jest projekt ustawy wprowadzającej przepisy umożliwiające uruchomienie Systemu dla Chorób Rzadkich z komponentem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, dzięki któremu poprawi się jakość danych m.in. o liczbie pacjentów. Aktualnie szacuje się, że chorych na DMD w Polsce jest ok. 400-500. Szereg działań podejmowanych w Ministerstwie Zdrowia na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym DMD, realizowanych jest we współpracy z Radą do spraw Chorób Rzadkich w skład której wchodzi m.in. eksperci kliniczni i przedstawiciele organizacji pacjentckich.

W odniesieniu do farmakoterapii, uprzejmie proszę mieć na uwadze, że w Polsce w ramach obowiązujących przepisów prawa tylko produkt, który jest dopuszczony do obrotu na terenie UE lub w Polsce może zostać objęty refundacją (zgodnie z art. 10 pkt.1. ustawy o refundacji¹) czy finansowany w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowej – RDTL (zgodnie z art. 47d pkt.4. ustawy o świadczeniach²).

¹ Zgodnie z ustawą z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. z 2026 r. poz. 253), zwanej dalej „ustawą o refundacji”

² Na podstawie przepisów ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461, z późn.zm., zwanej dalej „ustawą o świadczeniach”)

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) to rzadka choroba genetyczna, należy do grupy chorób określonych mianem dystrofinopatii. Ze względu na sposób dziedziczenia chorują przede wszystkim chłopcy a częstość występowania szacuje się na około jeden do 6000 żywo urodzonych chłopców. Choroba ma charakter postępujący pierwsze objawy pojawiają się w kilku pierwszych latach życia zwykle przed ukończeniem piątego roku życia. DMD zaczyna się od zaburzeń chodu widocznych szczególnie na przykład w czasie wchodzenia po schodach. W przebiegu choroby dochodzi do narastającego osłabienia mięśni kończyn dolnych i górnych, a także rozwoju niewydolności oddechowej oraz uszkodzenia mięśnia serca tzw. kardiomiopatii. Obok objawów ruchowych, u części pacjentów obserwuje się także zaburzenia rozwoju intelektualnego z opóźnieniem rozwoju mowy. Za wystąpienie choroby odpowiedzialne jest uszkodzenie genu DMD zlokalizowanego na chromosomie X, którego mutacje dziedziczą się w sposób recesywny.

Eksperti w chorobach rzadkich podkreślają, że opieka nad pacjentem z DMD wymaga kompleksowego, skoordynowanego i długofalowego modelu postępowania. Leczenie farmakologiczne, w tym steroidoterapia, leczenie kardiologiczne, pulmonologiczne oraz nowe terapie modyfikujące przebieg choroby, powinno być prowadzone w ścisłym powiązaniu z rehabilitacją, opieką dietetyczną, psychologiczną, neurologopedyczną, edukacją rodziny oraz wsparciem środowiskowym.

W organizacji kompleksowej i skoordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę pełnią Ośrodki Ekspertskie Chorób Rzadkich (OECR) powołane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, które dzięki współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnych dla Chorób Rzadkich realizują świadczenia w zakresie diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

W polskich ośrodkach opieka nad pacjentem z DMD jest ściśle oparta na aktualnych wytycznych dotyczących prowadzenia pacjentów z tą chorobą. Opieka realizowana jest najczęściej w formie krótkich hospitalizacji, w czasie których przeprowadzana jest kompleksowa ocena stanu pacjenta oraz ustalane są dalsze zalecenia diagnostyczne, terapeutyczne i rehabilitacyjne.

Opieka nad pacjentami z DMD łączy wiele elementów z różnych dziedzin medycyny oraz działań mających na celu edukację pacjentów i ich rodzin oraz integrację środowiska.

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a dotyczy układu nerwowo-mięśniowego, obejmuje również regularną ocenę oraz terapię kardiologiczną, ponieważ zmiany w mięśniu sercowym, zaburzenia kurczliwości oraz przewodzenia bodźców mają kluczowe znaczenie dla ogólnego stanu pacjenta. Ponadto prowadzona opieka wymaga zaangażowania endokrynologów z uwagi na ryzyko zaburzeń w procesie dojrzewania. Istotna jest stała współpraca ze specjalistą w dziedzinie anestezjologii obejmującą również edukację rodziców i opiekunów w zakresie postępowania w stanach nagłych. Pacjenci z DMD objęci są stałą, konsekwentną fizjoterapią, obejmującą również elementy rehabilitacji oddechowej. Istotne jest poradnictwo dietetyczne z regularną oceną dietetyczną i modyfikacją diety w różnych etapach choroby.

W standardzie postępowania jest objęcie pacjentów i ich rodzin opieką psychologiczną oraz wsparciem w procesie edukacji, ponieważ zaburzenia neurorozwojowe, w tym cechy spektrum autyzmu oraz niepełnosprawność intelektualna, dotyczą istotnego odsetka dzieci z DMD.

W zakresie farmakoterapii podstawowym leczeniem spowalniającym postęp choroby jest sterydoterapia, która ma udowodnione działanie spowalniające postęp utraty funkcji mięśniowej.

Obecnie finansowaniu ze środków publicznych w leczeniu dystrofii mięśniowej Duchenne'a podlegają produkty lecznicze sprowadzane z zagranicy w ramach procedury importu docelowego, tj. Calcort (deflazacort w postaci stałej – tabletki) oraz Dezacor (deflazacort w formie kropli doustnych). Leki te mogą być sprowadzane na podstawie zapotrzebowania wystawianego przez lekarza prowadzącego i potwierdzanego przez konsultanta wojewódzkiego lub krajowego w danej dziedzinie medycyny; pacjent może ubiegać się o refundację leku sprowadzanego z zagranicy w ramach ww. procedury po złożeniu stosownego wniosku (Minister Zdrowia ma 30 dni na jego rozpatrzenie). W przypadku decyzji Ministra Zdrowia o wyrażeniu zgody na refundację danego leku sprowadzanego z zagranicy na potrzeby danego pacjenta, pacjent ma możliwość nabycia leku po wniesieniu opłaty ryczałtowej (3,20 zł brutto) za opakowanie jednostkowe danego leku, niezależnie od jego wyjściowej ceny rynkowej.

W procesie objęcia refundacją systemową jest aktualnie lek Agamree (vamorolonum) w programie lekowym LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNE'A (ICD-10: G71.0) dla pacjentów w wieku od 4 lat i powyżej, który został oceniony przez Agencję Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT). Aktualnie postępowanie znajduje się na ostatnim etapie, w niedalekiej przyszłości zostanie wydana decyzja Ministra Zdrowia o objęciu refundacją bądź odmowie finansowania terapii ze środków publicznych.

Należy także podkreślić, że Ministerstwo Zdrowia opublikowało VI listę technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności (dalej jako „lista TLI”) na podstawie wykazu technologii lekowej o wysokim poziomie innowacyjności przekazanego przez AOTMiT (dalej jako „wykaz TLI”)³, w ramach której została uwzględniona substancja czynna givinostat (Duvyzat) we wskazaniu do stosowania w leczeniu dystrofii mięśniowej Duchenne'a (ang. Duchenne muscular dystrophy, DMD) u pacjentów chodzących, w wieku 6 lat i starszych, i podczas jednoczesnego leczenia kortykosteroidami. Lista TLI Ministra Zdrowia stanowi podstawę do składania przez podmioty odpowiedzialne wniosków o objęcie refundacją i ustalenie ceny zbytu netto, o którym mowa w art. 24 ust. 1 pkt 1b. i da m.in. możliwość rozszerzenia wykazu leków refundowanych dla ww. substancji czynnej w ramach programu lekowego LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNE'A (DMD) (ICD-10: G71.0).

W przypadku leków Agamree (vamorolon) oraz Duvyzat (givinostat) należy zaznaczyć, że aktualnie jedyną możliwością finansowania ze środków publicznych jest procedura RDTL.

W ramach RDTL możliwe jest finansowanie leków niepodlegających finansowaniu ze środków publicznych w danym wskazaniu na potrzeby pacjentów, u których w toku dotychczasowego leczenia zostały już wyczerpane dostępne technologie medyczne finansowane ze środków publicznych. Finansowaniu w ramach procedury RDTL podlegają mogą produkty lecznicze posiadające pozwolenie na dopuszczenie do obrotu na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej, które pozostają w obrocie lub są dostępne na polskim rynku i nie

³ <https://www.aotm.gov.pl/aktualnosci/najnowsze/wykaz-technologii-lekowych-o-wysokim-poziomieinnowacyjnosci-tli-4/>

znajdują się na wykazie produktów leczniczych niepodlegających finansowaniu w ramach procedury RDTL, publikowanym przez Ministra Zdrowia.

W kwestii finansowania leków Duvyzat oraz Agamree w ramach RDTL należy wskazać, że w przypadku pierwszego produktu leczniczego obecnie nie istnieją żadne przeszkody natury formalno-prawnej uniemożliwiające jego finansowanie w ramach RDTL (lek jest dopuszczony do obrotu na terytorium Polski, jest dostępny i nie znajduje się na wykazie leków niefinansowanych w RDTL). W przypadku produktu leczniczego Agamree, należy zaznaczyć, że obecnie, w związku z negatywną rekomendacją Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nr 30/2026 z dnia 24 lutego 2026 r., możliwość finansowania ww. leku w ramach RDTL została ograniczona wyłącznie do populacji pacjentów spełniających kryterium zdolności do samodzielnego chodzenia oraz wyniku testu czasu wstawania z leżenia poniżej 10 s (brak finansowania leku Agamree w populacji niespełniającej powyższych kryteriów potwierdzono wpisem na wykaz leków niefinansowanych w RDTL).

Ponadto proszę o przyjęcie informacji dotyczącej terapii genowej do leczenia pacjentów z dystrofią mięśniową Duchenne'a (DMD) z potwierdzoną mutacją w genie DMD.

W czerwcu 2023 r. FDA (Agencja Żywności i Leków- amerykańska instytucja rządowa) wydała pierwszą, przyspieszoną decyzję dotyczącą zatwierdzenia **Elevidys** (delandistrogene moxeparvovec). Lek Elevidys nie posiada aktualnie pozwolenia na dopuszczenie do obrotu na terytorium Rzeczypospolitej Polskiej.

Od czerwca 2024 r. trwało w drodze procedury centralnej postępowanie rejestracyjne omawianego leku w Europejskiej Agencji Leków (EMA). 25 lipca 2025 r. EMA uznała, że korzyści płynące ze stosowania leku Elevidys nie zostały udowodnione, dlatego zaleciła odmowę wydania warunkowego pozwolenia na dopuszczenie do obrotu. Następnie 24 września 2025 r. wydana została przez Komisję Europejską decyzja odmowną, na mocy rozporządzenia (WE) nr 726/2004 Parlamentu Europejskiego i Rady, w sprawie wydania pozwolenia na wprowadzenie do obrotu produktu leczniczego stosowanego u ludzi "Elevidys - delandistrogen mokseparvovek". Szczegółowe informacje dotyczące odmowy wydania pozwolenia na dopuszczenie do obrotu ww. leku znajdują się na stronach:

<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/elevidys>

<https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/ho28740.htm>

Podkreślenia wymaga, iż tylko w przypadku zakończenia procesu rejestracyjnego, a następnie dopuszczenia do obrotu na terytorium Unii Europejskiej danego leku możliwa jest jego finansowanie w ramach procedury RDTL albo refundacja systemowa w Polsce, przy czym aby lek został objęty refundacją systemową konieczne jest przedłożenie przez podmiot odpowiedzialny stosownego wniosku o objęcie refundacją i ustalenie warunków cenowych, tym samym decyzja o ewentualnym objęciu refundacją leczenia w Polsce finalnie jest uzależniona od firmy farmaceutycznej.

Jest to proces, który wymaga wieloetapowego postępowania administracyjnego.

Po pozytywnej ocenie formalno-prawnej wniosku o objęcie refundacją danego leku sprawa jest procedowana dalej, tj. oceniana przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji m.in. analizy HTA (dowody naukowe, które świadczą np. o tym, czy dany lek jest bezpieczny i skuteczny dla pacjenta w danym wskazaniu czy analizę wpływu na budżet

płatnika publicznego), a w kolejnym etapie przekazane do Komisji Ekonomicznej, która prowadzi z wnioskodawcą negocjacje cenowe. Dopiero dysponując rekomendacją Prezesa Agencji oraz uchwałą Komisji Ekonomicznej, **uwzględniając kryteria określone w art. 12 wspomnianej ustawy**³, Minister Zdrowia podejmie decyzję o objęciu bądź odmowie objęcia refundacją leku we wnioskowanym wskazaniu.

Reasumując, zastosowanie skoordynowanej, wielospecjalistycznej opieki w sposób istotny poprawia jakość życia pacjentów z DMD oraz przyczynia się do wydłużenia ich przeżycia. Należy jednak zastrzec, że wszelkie decyzje dotyczące zastosowania u danego pacjenta określonej metody leczenia (w tym również leczenia farmakologicznego) należą do wyłącznych kompetencji lekarza prowadzącego leczenie danego pacjenta.

Z wyrazami szacunku
z upoważnienia Ministra Zdrowia
Tomasz Maciejewski
Podsekretarz Stanu
/dokument podpisany elektronicznie/