



Minister Zdrowia

ASG.050.138.2026.DG
Warszawa, 22 czerwca 2026

Pan
Włodzimierz Czarzasty
Marszałek Sejmu
Rzeczypospolitej Polskiej

Szanowny Panie Marszałku,

W związku z interpelacją nr 17159 Pani Anny Gembickiej, Poseł na Sejm RP, w sprawie sytuacji osób chorujących na wrodzoną łamliwość kości, uprzejmie proszę o przyjęcie następujących informacji.

1. Ilu pacjentów w Polsce, według danych będących w posiadaniu Ministerstwa Zdrowia, Narodowego Funduszu Zdrowia, lub innych jednostek podległych resortowi, choruje na wrodzoną łamliwość kości? Proszę o przedstawienie danych z podziałem na dzieci, osoby dorosłe oraz województwa. Jeżeli Ministerstwo nie posiada takich danych, proszę o wskazanie przyczyn braku tych danych oraz informację, czy resort planuje ich pozyskanie.

oraz

2. Czy Ministerstwo Zdrowia planuje utworzenie krajowego rejestru pacjentów z wrodzoną łamliwością kości?

Aktualnie nie ma rejestru dla choroby rzadkiej pn. wrodzona łamliwość kości, z danych epidemiologicznych wynika, że choroba ta występuje z częstością 1 / 15–20 000 urodzeń. Z danych Narodowego Funduszu Zdrowia wynika, że kod ICD 10 wskazujący na rozpoznanie tej choroby był raportowany w 2024 r. dla ponad 800 pacjentów. Mając na uwadze, jak ważnym elementem systemu ochrony zdrowia jest monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych pozwalającą określić skali problemu i zapotrzebowanie na określoną opiekę zdrowotną, podjęto prace nad dziedzinowym systemem teleinformatyczny pod nazwą System dla Chorób Rzadkich z komponentem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich pozwalającymi na rejestrację pacjentów z chorobą rzadką w jednym rejestrze, przy wykorzystaniu jednej infrastruktury teleinformatycznej.

Pacjenci z wrodzoną łamliwością będą rejestrowani w Systemie dla Chorób Rzadkich.

3. Czy Ministerstwo Zdrowia prowadziło w ostatnich latach analizę dostępności leczenia specjalistycznego dla osób z wrodzoną łamliwością kości? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie wniosków z tej analizy, daty jej sporządzenia, podmiotów uczestniczących w jej przygotowaniu oraz działań podjętych na jej podstawie. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, czy taka analiza zostanie przeprowadzona i w jakim terminie.

W ostatnich latach nie były prowadzone analizy dotyczące wprost leczenia specjalistycznego dla osób z wrodzoną łamliwością kości. Jednocześnie należy wskazać, że kwestie związane m.in. z dostępem do leczenia są monitorowane przez konsultantów. Warto przywołać opinię Konsultanta Krajowego w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, w której wskazano, że opieka nad dziećmi z wrodzoną łamliwością kości jest bardzo dobrze prowadzona. Dostępność do leczenia jest bowiem pełna. Największym ośrodkiem w kraju jeśli chodzi o dzieci i dorosłych jest ośrodek łódzki. W ośrodku łódzkim leczonych jest 160 chorych z typem I choroby, 80 z typem III i kilkudziesięciu z innymi typami wrodzonej łamliwości kości. Pacjenci Ci trafili do ośrodka łódzkiego z różnych województw. W Łodzi zlokalizowany jest także ośrodek zajmujący się kobietami, przede wszystkim ciężarnymi, z wrodzoną łamliwością kości. Dostępność do zabiegów ortopedycznych dla osób dorosłych jest zróżnicowana, chociaż w wielu ośrodkach czas oczekiwania na zabieg zależy od stanu chorego i jest indywidualizowana.

4. Jakie są obecnie średnie, medianowe oraz najdłuższe czasy oczekiwania na zabiegi ortopedyczne i operacyjne u pacjentów z osteogenesis imperfecta, z podziałem na dzieci i osoby dorosłe? Proszę także o wskazanie liczby pacjentów oczekujących na tego rodzaju świadczenia oraz liczby zabiegów wykonanych w latach 2022–2025.

NFZ dysponuje danymi dotyczącymi list oczekujących, które są prowadzone na poziomie komórki organizacyjnej udzielającej świadczeń, bez podziału na rodzaj wykonywanego zabiegu lub jednostkę chorobową. Z tego wynika fakt, że brak jest danych wyodrębnionych dla pacjentów z rozpoznaniem wrodzonej łamliwości kości.

Leczenie pacjentów z ww. chorobą z zasady prowadzone jest w komórkach organizacyjnych udzielających świadczeń z zakresu ortopedii i traumatologii narządu ruchu i pozostaje zależne od dostępności świadczeń w ww. komórkach tzn.: oddziałach chirurgii urazowo-ortopedycznej, oddziałach chirurgii urazowo-ortopedycznej dla dzieci oraz komórkach realizujących ambulatoryjne świadczenia z zakresu ortopedii i traumatologii narządu ruchu. Dane z NFZ wskazują, że średni rzeczywisty czas oczekiwania do ww. komórek organizacyjnych to 54,89 dni, Mediana średniego rzeczywistego czasu oczekiwania – 30 dni.

5. Czy do Ministerstwa Zdrowia lub Narodowego Funduszu Zdrowia docierały sygnały, że dzieci z wrodzoną łamliwością kości oczekują na operacje kilka lat, a osoby dorosłe nawet dłużej? Jeżeli tak, proszę o wskazanie liczby takich zgłoszeń, ich zakresu, jednostek leczniczych, których dotyczyły, oraz działań podjętych w celu skrócenia kolejek. Jeżeli nie, proszę o informację, czy resort zamierza zweryfikować te sygnały z organizacjami pacjenckimi i placówkami leczącymi osoby z tą chorobą.

Ani do Ministerstwa Zdrowia, ani do Narodowego Funduszu Zdrowia nie docierały sygnały o wieloletnim oczekiwaniu na operacje.

6. Czy Ministerstwo Zdrowia planuje wyodrębnienie lub wzmocnienie szczególnej ścieżki leczenia dla pacjentów z chorobami rzadkimi układu kostnego, tak aby przypadki wymagające pilnej interwencji nie były traktowane jak standardowe zabiegi planowe? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie planowanych rozwiązań,

terminu ich wdrożenia oraz szacowanych skutków dla pacjentów. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, dlaczego resort nie widzi takiej potrzeby.

Aktualnie Ministerstwo Zdrowia bierze udział w procesie krajowego naboru kandydatów na ośrodki stowarzyszone w Europejskich Sieciach Referencyjnych, tj. affiliated partners, w formule Associated National Centre. W odniesieniu do Polski nabór dotyczy Europejskich Sieci Referencyjnych, w których Polska nie posiada pełnej reprezentacji. Krajowy proces wyłaniania kandydatów prowadzony jest m.in. dla Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. rzadkich chorób kości - ERN BOND.

7. Jak wygląda obecnie systemowa opieka nad pacjentem z wrodzoną łamliwością kości po ukończeniu 18. roku życia? Proszę o wskazanie, jakie poradnie i świadczenia są przewidziane dla dorosłych pacjentów, ilu dorosłych pacjentów korzystało z nich w latach 2022–2025 oraz czy istnieją ośrodki wyspecjalizowane w opiece nad dorosłymi z osteogenesis imperfecta.

Pacjenci z wrodzoną łamliwością korzystają z opieki systemowej na zasadach ogólnych w ośrodkach posiadających komórki organizacyjne realizujące świadczenia odpowiadające na potrzeby danego pacjenta. Jak wskazano w odpowiedzi na pyt. 1 – do NFZ zaraportowano świadczenia dla ponad 800 pacjentów.

8. Czy Ministerstwo Zdrowia dostrzega problem utraty ciągłości leczenia po przejściu pacjenta z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych?

Co do zasady lekarz prowadzący, który zakończył opiekę nad pacjentem z uwagi na ukończenie 18 r.ż. zobowiązany jest do wskazania dalszego postępowania i pokierowania do odpowiedniej placówki medycznej celem zapewnienia ciągłości leczenia. Z uwagi na specyfikę chorób rzadkich Minister Zdrowia wraz z Radą dla Chorób Rzadkich analizuje możliwość wprowadzenia mechanizmów dla zachowania ciągłości leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi po przejściu z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych.

9. Czy planowane jest stworzenie modelu opieki koordynowanej dla pacjentów z osteogenesis imperfecta? Jeżeli tak, proszę o wskazanie, na jakim etapie są prace, jakie środki finansowe zostaną na to przeznaczone i kiedy pacjenci będą mogli realnie skorzystać z takiego modelu.

Aktualnie nie planuje się prac nad modelem opieki koordynowanej dla pacjentów z osteogenesis imperfecta. Ewentualne decyzje co do opracowania modelu zostaną podjęte po zakończeniu naboru do ERN BOND.

10. Czy Ministerstwo Zdrowia analizowało dostępność rehabilitacji dla osób z wrodzoną łamliwością kości? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie wyników tej analizy, w tym liczby pacjentów korzystających z rehabilitacji finansowanej ze środków publicznych, średniego czasu oczekiwania oraz liczby świadczeń przypadających na pacjenta. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, czy taka analiza zostanie przeprowadzona.

W odniesieniu do pytania dotyczącego dostępności rehabilitacji dla osób chorujących na wrodzoną łamliwość kości uprzejmie informuję, że analiza została

przygotowana dla świadczeniobiorców, dla których w latach 2022–2025 sprawozdano co najmniej jedno świadczenie z rozpoznaniem Q78.0 wg ICD-10 (jako rozpoznanie główne lub współistniejące), niezależnie od rodzaju udzielonego świadczenia. Do grupy dzieci zaliczono osoby do ukończenia 18. roku życia.

Z przekazanych danych wynika, że liczba unikalnych świadczeniobiorców z rozpoznaniem Q78.0 wyniosła:

- 576 osób w 2022 r.,
- 590 osób w 2023 r.,
- 627 osób w 2024 r. oraz
- 629 osób w 2025 r.

Łącznie w całym okresie 2022–2025 było to 1192 unikalnych świadczeniobiorców.

W 2025 r. średni czas oczekiwania wyniósł (w dniach):

- na rehabilitację ambulatoryjną: dla dorosłych - 112,75 (158,42 w 2022 r.), dla dzieci - 87,94 (162,85 w 2022 r.);
- na rehabilitację domową: dorośli - 45,88 (41,83 w 2022 r.); dzieci - 29,5 (22,71);
- na rehabilitację dzienną: dorośli - 34,5 dni (104 w 2022 r.); dzieci - 125,45 (298,4)
- na rehabilitację stacjonarną: dorośli - 292,64 (1011,33 w 2022 r.); dzieci - 111 (67 w 2022 r.)

11. Ile świadczeń rehabilitacyjnych finansowanych ze środków publicznych przysługuje obecnie pacjentom z osteogenesis imperfecta i czy Ministerstwo Zdrowia uznaje ten zakres za wystarczający? Proszę o przedstawienie uzasadnienia stanowiska resortu oraz ewentualnych planów zwiększenia dostępności rehabilitacji.

oraz

12. Czy Ministerstwo Zdrowia rozważa zwiększenie dostępności rehabilitacji domowej, ambulatoryjnej i specjalistycznej dla osób z chorobami rzadkimi, w których rehabilitacja nie jest dodatkiem, lecz warunkiem utrzymania sprawności i zapobiegania dalszym urazom? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie planowanych zmian, ich kosztów i terminu wdrożenia. Jeżeli nie, proszę o wskazanie powodów.

Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych określają wykazy oraz warunki realizacji świadczeń gwarantowanych. W zakresie rehabilitacji aktualnie jest to rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej (Dz.U. z 2021 r. poz. 265), które wskazuje, że świadczenia gwarantowane w zakresie rehabilitacji leczniczej są realizowane w poniższych warunkach:

- 1) ambulatoryjnych, które obejmują:
 - a) lekarską ambulatoryjną opiekę rehabilitacyjną, realizowaną przez poradę lekarską rehabilitacyjną,
 - b) fizjoterapię ambulatoryjną realizowaną przez:
 - wizytę fizjoterapeutyczną,
 - zabieg fizjoterapeutyczny;
- 2) domowych, które obejmują:

- a) poradę lekarską rehabilitacyjną,
- b) fizjoterapię domową realizowaną przez:
 - wizytę fizjoterapeutyczną,
 - zabieg fizjoterapeutyczny;
- 3) ośrodka lub oddziału dziennego, które obejmują rehabilitację;
- 4) stacjonarnych.

Każdorazowo decyzję w zakresie metod i sposobu leczenia podejmuje wyłącznie lekarz. Każdy przypadek medyczny winien być dostosowany indywidualnie do potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza, który w myśl art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731, z późn. zm.) ma obowiązek wykonywać zawód zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, a także zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

Ponadto, Ministerstwo Zdrowia wskazuje, że w zakresie zwiększania dostępności rehabilitacji dla osób z chorobami rzadkimi funkcjonują już obowiązujące rozwiązania prawno-finansowe dotyczące osób ze znacznym stopniem niepełnosprawności, w szczególności bezlimitowe finansowanie świadczeń rehabilitacyjnych oraz możliwość korzystania z nich poza kolejnością przyjęć.

13. Czy w Polsce funkcjonują jednolite wytyczne kliniczne dotyczące diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i monitorowania pacjentów z wrodzoną łamliwością kości? Jeżeli tak, proszę o ich wskazanie oraz informację, czy są stosowane w placówkach finansowanych przez NFZ. Jeżeli nie, proszę o informację, czy Ministerstwo planuje opracowanie takich wytycznych we współpracy ze specjalistami i organizacjami pacjenckimi.

Aktualnie nie ma jednolitych wytycznych klinicznych. Ewentualne decyzje co do opracowania wytycznych zostaną podjęte po zakończeniu naboru do ERN BOND.

14. Czy Ministerstwo Zdrowia analizowało problem dostępu pacjentów z osteogenesis imperfecta do leczenia farmakologicznego wzmacniającego kości, w tym do leków wskazywanych przez środowisko pacjentów jako potrzebne, ale trudno dostępne lub nierefundowane? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie wyników analizy, listy ocenianych terapii oraz stanowiska resortu. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, czy taka analiza zostanie przeprowadzona.

Minister Zdrowia wraz z jednostkami podległymi, w tym Głównym Inspektorem Farmaceutycznym, do zadań którego należy m.in. nadzór nad obrotem produktami leczniczymi, prowadzi działania polegające na stałym monitorowaniu dostępności rynkowej produktów leczniczych oraz współpracuje z podmiotami odpowiedzialnymi, ekspertami z różnych dziedzin medycyny, resortami i innymi organami/instytucjami uczestniczącymi w funkcjonowaniu krajowego rynku farmaceutycznego w zakresie zapewnienia ciągłości farmakoterapii pacjentów. Należy wskazać, iż obecnie występujące niedobory produktów leczniczych nie mają charakteru systemowego, a dotyczą jedynie jednostkowych produktów leczniczych, określonych firm farmaceutycznych, często występują zaledwie lokalnie, a ich przyczyny wynikają np. z decyzji biznesowych podmiotów odpowiedzialnych, wstrzymania dostaw lub przyczyn losowych i są niezależne od Ministra Zdrowia.

15. Czy resort planuje przegląd kryteriów refundacyjnych dla leków stosowanych u pacjentów z wysokim ryzykiem złamań, tak aby kryteria te odpowiadały realnym potrzebom osób z chorobami rzadkimi, a nie wyłącznie typowym schematom leczenia osteoporozy? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie harmonogramu i zakresu przeglądu. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, dlaczego Ministerstwo nie widzi potrzeby zmiany kryteriów.

Kryteria refundacyjne są stałe, zostały określone w art. 12 ustawy o refundacji.

16. Czy Ministerstwo Zdrowia współpracuje z Ministerstwem Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej w zakresie poprawy orzecznictwa wobec osób z chorobami rzadkimi, w tym z wrodzoną łamliwością kości? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie zakresu tej współpracy, dat spotkań, korespondencji, zespołów roboczych oraz efektów. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, czy taka współpraca zostanie zainicjowana.

Aktualnie Ministerstwo Zdrowia nie współpracuje z Ministerstwem Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej wprost w zakresie poprawy orzecznictwa. Po zakończeniu aktualnych prac legislacyjnych związanych z wdrożeniem rozwiązań w obszarze chorób rzadkich (np. System dla Chorób Rzadkich), zostaną podjęte analizy mające na celu określenie dalszych kierunków działań, w tym w zakresie współpracy z innymi resortami.

17. Czy Ministerstwo Zdrowia widzi potrzebę obowiązkowego szkolenia członków zespołów orzekających z zakresu chorób rzadkich, w szczególności chorób, w których osoba może być sprawna intelektualnie, ale wymagać stałej pomocy fizycznej i zabezpieczenia przed urazami? Jeżeli tak, proszę o informację, czy resort wystąpi do właściwego ministra z takim postulatem. Jeżeli nie, proszę o uzasadnienie stanowiska.

Ministerstwo Zdrowia nie występowało z ww. postulatem, z uwagi na podziały kompetencyjne pomiędzy resortami. Należy zauważyć, że kwestia przeszkolenia orzeczników w zakresie wrodzonej łamliwości kości jest dyskusyjna, ponieważ idąc tym śladem de facto powinni być przeszkoleni w zakresie wszystkich chorób, które mogą wymagać opinii orzecznika.

18. Czy Ministerstwo Zdrowia podejmie działania, aby w procesie orzekania większą wagę przykładano do dokumentacji medycznej, ryzyka nagłych złamań, historii operacji, bólu przewlekłego, ograniczeń ruchowych i konieczności rehabilitacji, a nie wyłącznie do powierzchownej oceny samodzielności? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie planowanych działań. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, dlaczego resort uznaje obecne podejście za wystarczające.

Ministerstwo Zdrowia nie podejmowała działań w obszarze pozostającym poza kompetencjami Ministerstwa Zdrowia, tj. uważność lekarza orzecznika w procesie orzekania.

19. Czy resort zdrowia przekaze właściwemu ministrowi stanowisko w sprawie konieczności szczególnego traktowania wskazań dotyczących stałej lub

długotrwałej opieki oraz współdziału opiekuna w leczeniu, rehabilitacji i edukacji dzieci z wrodzoną łamliwością kości? Jeżeli tak, proszę o wskazanie terminu przekazania takiego stanowiska. Jeżeli nie, proszę o wyjaśnienie przyczyn.

Wskazany postulat może zostać podjęty w ramach prac Rady do spraw Chorób Rzadkich.

20. Czy Ministerstwo Zdrowia analizuje konsekwencje zdrowotne niewystarczającego wsparcia asystenckiego i opiekuńczego dla osób z wrodzoną łamliwością kości, w tym ryzyko pogorszenia stanu zdrowia, urazów, izolacji społecznej, przeciążenia rodzin i opiekunów oraz zwiększenia kosztów leczenia w przyszłości? Jeżeli tak, proszę o przedstawienie wniosków. Jeżeli nie, proszę o wskazanie, czy taka analiza zostanie przeprowadzona.

Z uwagi na procedowanie ustawy o asystencji osobistej, aktualnie nie są prowadzone dodatkowe analizy w Ministerstwie Zdrowia.

21. Czy Ministerstwo Zdrowia prowadziło rozmowy z organizacjami pacjentów chorujących na wrodzoną łamliwość kości? Jeżeli tak, proszę o wskazanie dat spotkań, uczestników, zgłoszonych postulatów oraz działań podjętych po tych spotkaniach. Jeżeli nie, proszę o informację czy resort planuje takie spotkanie i w jakim terminie.

W ostatnim czasie Ministerstwo Zdrowia nie prowadziło rozmów z organizacjami zrzeszającymi lub reprezentującymi pacjentów chorujących na wrodzoną łamliwość kości, nie wpływały też postulaty o zorganizowanie spotkań.

22. Czy Ministerstwo Zdrowia planuje przygotowanie programu pilotażowego lub odrębnego programu zdrowotnego dla osób z osteogenesis imperfecta, obejmującego diagnostykę, leczenie operacyjne, leczenie farmakologiczne, rehabilitację, leczenie bólu i opiekę psychologiczną? Jeżeli tak, proszę o wskazanie założeń programu. Jeżeli nie, proszę o wyjaśnienie, jakie inne narzędzia resort uznaje za wystarczające.

Ministerstwo Zdrowia obecnie nie planuje przygotowania odrębnego programu pilotażowego ani programu zdrowotnego dla osób z osteogenesis imperfecta w zakresie rehabilitacji. Jednocześnie potrzeby pacjentów w tym obszarze są zabezpieczane w ramach obowiązujących świadczeń gwarantowanych finansowanych przez NFZ, w szczególności rehabilitacji ambulatoryjnej, domowej i stacjonarnej.

23. Jakie konkretne działania Ministerstwo Zdrowia planuje podjąć w 2026 r. na rzecz osób z wrodzoną łamliwością kości i ich rodzin? Proszę o przedstawienie katalogu działań, terminów ich realizacji, odpowiedzialnych jednostek oraz planowanego finansowania.

Ministerstwo Zdrowia obecnie nie planuje konkretnych działań na rzecz grupy pacjentów z konkretnym rozpoznaniem choroby rzadkiej. W obszarze chorób rzadkich Ministerstwo

Zdrowia opracowało i realizuje Plan dla Chorób Rzadkich, będący załącznikiem uchwały Rady Ministrów. Aktualnie realizowany jest Plan na 2026 r. Dokument ten ma charakter strategiczny i określa kierunki działań dla poprawy sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi. Nie odnosi się wprost do konkretnych problemów zdrowotnych.

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