



DOR.001.7.2026.AG

**Protokół z posiedzenia  
Rady Przejrzystości 12/2026  
w dniu 23 marca 2026 roku  
w formie wideokonferencji**

Tomasz Pasierski otworzył posiedzenie o godzinie 10:01.

Członkowie Rady Przejrzystości (Rada) obecni przy rozpoczęciu posiedzenia (kworum 7 osób):

1. Artur Bachta
2. Anna Czerniecka-Kubicka
3. Katarzyna Galas
4. Paweł Grzesiewski
5. Maciej Karaszewski
6. Marcin Lipowski
7. Tomasz Pasierski
8. Jacek Rubik
9. Aleksandra Zasada

Członkowie Rady nieobecni przy rozpoczęciu posiedzenia:

1. Elżbieta Lanc

Proponowany porządek obrad:

1. Omówienie powiązań branżowych i ustalenie ewentualnych konfliktów interesów członków Rady. Omówienie i przyjęcie porządku obrad Rady.
2. Przygotowanie stanowiska w sprawie oceny leku Embavi (apixabanum) we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków (ang. Non-Valvular Atrial Fibrillation, NVAF) i co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak:
  - przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienności (TIA, ang. transient ischaemic attack);
  - wiek  $\geq 75$  lat;
  - nadciśnienie tętnicze;
  - cukrzyca;
  - objawowa niewydolność serca (klasa  $\geq$  II wg NYHA).
3. Przygotowanie stanowiska w sprawie oceny leku Apixaban Adamed (apixabanum) we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości

systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków z co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak:

- przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienności;
  - wiek  $\geq 75$  lat;
  - nadciśnienie tętnicze;
  - cukrzyca;
  - objawowa niewydolność serca (klasa wg NYHA  $\geq$  II).
4. Przygotowanie stanowiska w sprawie zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie dna oka za pomocą funduskamery z oceną przesiewową przez diabetologa lub okulistę lub przy pomocy oprogramowania sztucznej inteligencji (AI)”.
5. Przygotowanie stanowiska w sprawie zakwalifikowania świadczeń opieki zdrowotnej:
- „Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – małe panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi” oraz
  - „Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) - średnie panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi”,
- jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.
6. Przygotowanie opinii w sprawie badania genetycznego w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci do 18 roku życia – NGS.
7. Przygotowanie opinii w sprawie substancji czynnej pregabalinum we wskazaniu pozarejestacyjnym: neuropatia u dzieci do 18 roku życia.
8. Zakończenie posiedzenia.

**Ad 1.** Żaden z członków Rady nie zadeklarował konfliktu interesów.

Rada jednogłośnie (9 głosów „za”) zaakceptowała proponowany porządek obrad.

**Ad 2. i ad 3.** Analitycy Agencji podsumowali raporty dot. leków Embavi i Apixaban Adamed.

W trakcie prezentacji do posiedzenia dołączyła Elżbieta Lanc, która nie zadeklarowała konfliktu interesów.

**Ad 2. cd.** Projekt stanowiska Rady do leku Embavi przygotowali i przedstawili Artur Bachta i Marcin Lipowski.

Rady doprecyzowała treść uchwały, w czym udział wzięli: Tomasz Pasierski, Artur Bachta i Marcin Lipowski.

Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła pozytywne stanowisko (załącznik nr 1 do protokołu).

**Ad 3. cd.** Projekt stanowiska Rady do leku Apixaban Adamed przygotowali i przedstawili Marcin Lipowski i Artur Bachta.

Rady doprecyzowała treść uchwały, w czym udział wzięli Marcin Lipowski i Tomasz Pasierski.

Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła pozytywne stanowisko (załącznik nr 2 do protokołu).

**Ad 4.** Analityk Agencji podsumował raport w sprawie kwalifikacji świadczenia dot. badania dna oka za pomocą funduskamery.

We wstępnej dyskusji Rady uczestniczyli: Artur Bachta, Tomasz Pasierski, Katarzyna Galas, Maciej Karaszewski i Aleksandra Zasada.

Projekt stanowiska Rady przygotowali i przedstawili Paweł Grzesiewski i Elżbieta Lanc.

Rady doprecyzowała treść uchwały, w czym udział wzięli: Tomasz Pasierski i Maciej Karaszewski.

Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła negatywne stanowisko (załącznik nr 3 do protokołu).

**Ad 5.** Analityk Agencji omówił najważniejsze dane z raportu w sprawie kwalifikacji świadczeń dot. badania genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS).

We wstępnej dyskusji Rady uczestniczyli: Maciej Karaszewski, Tomasz Pasierski, Aleksandra Zasada i Katarzyna Galas.

Projekt stanowiska Rady przygotowali i przedstawili Jacek Rubik i Katarzyna Galas.

Rady doprecyzowała treść uchwały, w czym udział wzięli: Tomasz Pasierski, Jacek Rubik, Katarzyna Galas i Maciej Karaszewski.

Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła pozytywne stanowisko (załącznik nr 4 do protokołu).

**Ad 6.** Analityk Agencji zaprezentował najważniejsze wyniki w sprawie badania genetycznego w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci do 18 roku życia – NGS.

Projekt opinii Rady przygotował i przedstawił oraz doprecyzował Tomasz Pasierski.

W związku z brakiem głosów w dyskusji, Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła pozytywną opinię (załącznik nr 5 do protokołu).

**Ad 7.** Aleksandra Zasada przedstawiła projekt opinii Rady do tematu dot. substancji czynnej pregabalinum we wskazaniu pozarejestacyjnym.

W związku z brakiem głosów w dyskusji, Prowadzący zarządził głosowanie, w wyniku którego Rada jednogłośnie (10 osób obecnych) uchwaliła pozytywną opinię (załącznik nr 6 do protokołu).

**Ad 8.** Prowadzący zakończył posiedzenie o godzinie 12:36.



**Stanowisko Rady Przejrzystości**  
**nr 34/2026 z dnia 23 marca 2026 roku**  
**w sprawie oceny leku Embavi (apiksaban) we wskazaniu:**  
**zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych**  
**pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków**

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne objęcie refundacją produktu leczniczego*

- *Embavi (apixabanum), tabl. powl., 5 mg, 60 szt., GTIN: 05995327201337;*

- *Embavi (apixabanum), tabl. powl., 2,5 mg, 60 szt., GTIN: 0599532720126,*

*we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków (ang. Non-Valvular Atrial Fibrillation, NVAF) i co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak: przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienny (TIA, ang. transient ischaemic attack); wiek  $\geq 75$  lat; nadciśnienie tętnicze; cukrzyca; objawowa niewydolność serca (klasa  $\geq II$  wg NYHA), jako leku dostępnego w aptece na receptę, w ramach istniejącej grupy limitowej i wydawanie go za odpłatnością 30%, pod warunkiem zrównania ceny do już refundowanej Poltixy.*

**Uzasadnienie**

*Problem decyzyjny*

*Wniosek dotyczy objęcia refundacją leku Embavi w ww. wskazaniu, które jest zgodne ze wskazaniem rejestracyjnym. Apiksaban należy do grupy bezpośrednich doustnych antykoagulantów (ang. direct oral anticoagulants, DOAC).*

*Wnioskodawca nie zaproponował mechanizmu dzielenia ryzyka. Ustalona kategoria refundacyjna, poziom odpłatności oraz grupa limitowa nie budzą zastrzeżeń.*

*Migotanie przedsionków (ang. artial fibrillation, AF) to najczęstsza tachyarytmia nadkomorowa z szybką nieskoordynowaną aktywacją przedsionków, prowadząca do nieefektywności hemodynamicznej skurczu przedsionków z niemiaryowym rytmem komór. Najpoważniejszym powikłaniem AF są powikłania zakrzepowo-zatorowe, przede wszystkim udar niedokrwienny mózgu.*

*Niezastawkowe migotanie przedsionków (NVAF) obejmuje wszystkich pacjentów z AF z wyłączeniem tych, u których występuje mechaniczna zastawka serca lub umiarkowane do ciężkiego zwężenie zastawki mitralnej.*

*W ramach profilaktyki długoterminowej, na podstawie oceny zagrożenia powikłaniami zakrzepowo-zatorowymi (mierzonymi w skali CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA) decyduje się o włączeniu u pacjentów z AF leczenia przeciwzakrzepowego, którego kluczową strategią jest przewlekłe stosowanie antykoagulantu doustnego z preferencją wyboru DOAC.*

*Komparatorami dla leku Embavi są produkty lecznicze zawierające dabigatran i rywaroksaban – substancje, które podobnie jak apiksaban należą do grupy DOAC. Substancje te są refundowane we wskazaniu: profilaktyka udarów i zatorowości obwodowej u dorosłych pacjentów z migotaniem przedsionków niezwiązanym z wadą zastawkową, z jednym lub kilkoma czynnikami ryzyka, takimi jak wcześniejszy udar lub przemijający napad niedokrwienny, wiek  $\geq 75$  lat, nadciśnienie tętnicze, cukrzyca, niewydolność serca (klasa  $\geq II$  wg NYHA), która odpowiada wnioskowanemu wskazaniu.*

#### Dowody naukowe

*Brak jest badań randomizowanych pozwalających na bezpośrednie porównanie skuteczności klinicznej apiksabanu względem dabigatranu oraz dużych badań randomizowanych o niskim ryzyku wystąpienia błędu systematycznego dla porównania apiksabanu z rywaroksabanem w populacji pacjentów z NVAF i co najmniej jednym czynnikiem ryzyka. Wobec tego, porównawczą analizę skuteczności i bezpieczeństwa przeprowadzono na podstawie opracowań wtórnych i badań pierwotnych efektywności praktycznej.*

*Wyniki porównań pośrednich (w większości o niskiej jakości dowodów) wskazują, że apiksaban wykazuje porównywalną skuteczność jak inne leki z grupy DOAC. W analizie bezpieczeństwa w kilku opracowaniach wykazano przewagę apiksabanu względem komparatorów.*

#### Wytyczne kliniczne

*Wytyczne praktyki klinicznej zalecają zastosowanie DOAC zamiast antagonistów witaminy K (VKA) u pacjentów z NVAF w celu zapobiegania udarowi mózgu i innym powikłaniom zakrzepowo-zatorowym (silne zalecenie na podstawie dowodów wysokiej jakości: ESC/PTK 2024, ACC/AHA/ACCP/HRS 2023, CCS/CHRS 2020, ESO 2019). Wytyczne NICE 2021 oraz CCS/CHRS 2020 wskazują apiksaban jako jedną z zalecanych opcji DOAC obok dabigatranu, edoksabanu i rywaroksabanu.*

### Problem ekonomiczny

Analizę wnioskodawca przeprowadził w formie analizy minimalizacji kosztów w horyzoncie rocznym, w której jako komparatory dla terapii lekiem Embavi przyjęto dabigatran (DAB) i rywaroksaban (RYW), przy czym porównanie przeprowadzono osobno dla prezentacji 5mg i 2,5mg.

Wyniki analizy wpływu na budżet wskazują, że refundacja leku Embavi wiązała się z [redacted] kosztów NFZ (koszty sumaryczne inkrementalne) wynoszącym [redacted] w I roku i [redacted] w II roku analizy. Koszty wnioskowanego leku wynosiły [redacted] i [redacted] odpowiednio dla I i II roku refundacji. W analizie dopłat pacjenta odnotowano [redacted]

### Rekomendacje refundacyjne

Odnaleziono 6 pozytywnych rekomendacji refundacyjnych (NICE 2021, HAS 2020, CADTH 2013, G-Ba 2013, SMC 2013, NCPE 2013), 1 rekomendację pozytywną warunkowo (PBAC 2013) oraz 1 propozycję odrzucenia wniosku (PHARMAC 2020). W rekomendacjach pozytywnych zwrócono uwagę, że apiksaban wnosi dodatkową korzyść terapeutyczną w porównaniu z warfaryną i innymi VKA.

### Główne argumenty decyzji

- Skuteczność i bezpieczeństwo porównywalne z innymi refundowanymi lekami z tej grupy;
- Brak uzasadnienia dla wyższego kosztu terapii w porównaniu z już refundowanymi lekami z tej grupy.

### **Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 35 ust. 1 pkt. 2 ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907 z późn. zm.), w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 2 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r., poz. 1461), z uwzględnieniem analizy weryfikacyjnej nr: OTOW.4130.1.2026 „Wniosek o objęcie refundacją leku Embavi (apiksaban) we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków (ang. Non-Valvular Atrial Fibrillation, NVAf) i co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak: przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienny (TIA, ang. transient ischaemic attack); wiek  $\geq$  75 lat; nadciśnienie tętnicze; cukrzyca; objawowa niewydolność serca (klasa  $\geq$  II wg NYHA)”; data ukończenia: 13.03.2026 r.

## KARTA NIEJAWNOŚCI

Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy (EGIS Pharmaceuticals PLC).

**Zakres wyłączenia jawności:** dane objęte oświadczeniem EGIS Pharmaceuticals PLC o zakresie tajemnicy przedsiębiorcy.

**Podstawa prawna wyłączenia jawności:** art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022r., poz. 902 ) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz. U. z 2022 r., poz. 1233), art. 35 ust. 4a - 4b i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907 z późn. zm.).

**Organ dokonujący wyłączenia jawności:** Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

**Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:** EGIS Pharmaceuticals PLC.



**Stanowisko Rady Przejrzystości**  
**nr 35/2026 z dnia 23 marca 2026 roku**  
**w sprawie oceny leku Apixaban Adamed (apixaban) we wskazaniu:**  
**zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych**  
**pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków**

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne objęcie refundacją produktu leczniczego:*

- *Apixaban Adamed (apixabanum), tabl. powł., 2,5 mg, 60 szt., GTIN: 05900411013888;*
- *Apixaban Adamed (apixabanum), tabl. powł., 5 mg, 60 szt., GTIN: 05900411013901,*

*we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków z co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienny; wiek  $\geq 75$  lat; nadciśnienie tętnicze; cukrzyca; objawowa niewydolność serca (klasa wg NYHA  $\geq II$ ), jako leku dostępnego w aptece na receptę, w ramach istniejącej grupy limitowej i wydawanie go za odpłatnością 30%, pod warunkiem zrównania ceny do już refundowanej Poltixy.*

**Uzasadnienie**

*Problem decyzyjny*

*Wniosek dotyczy objęcia refundacją odtwórczego produktu leczniczego Apixaban Adamed w ww. wskazaniu, które jest zgodne ze wskazaniem rejestracyjnym. Wnioskodawca nie zaproponował mechanizmu dzielenia ryzyka. Ustalona kategoria refundacyjna, poziom odpłatności oraz grupa limitowa nie budzą zastrzeżeń. Wnioskowany produkt został dopuszczony do obrotu przez URPL dnia 10.04.2025 r. Apixaban należy do grupy bezpośrednich doustnych antykoagulantów (ang. direct oral anticoagulants, DOAC).*

*Migotanie przedsionków (ang. atrial fibrillation, AF) to najczęstsza tachyarytmia nadkomorowa, z szybką, nieskoordynowaną aktywacją przedsionków, prowadząca do nieefektywności hemodynamicznej ich skurczu, z niemiarywym rytmem komór. Przyczyny AF mogą być sercowe (m.in. nadciśnienie tętnicze, wady zastawkowe nabyte, choroba niedokrwienna serca, kardiomiopatie, wady*

wrodzone) oraz pozasercowe. Najpoważniejszym powikłaniem AF są powikłania zakrzepowo-zatorowe, przede wszystkim udar niedokrwienny mózgu.

W profilaktyce długoterminowej u chorych z AF ocenia się zagrożenie powikłaniami zakrzepowo-zatorowymi na podstawie skali CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA oraz ryzyko krwawienia. Skala CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA służy do oceny ryzyka udaru niedokrwiennego mózgu u chorych z AF niezwiązanym z wadą zastawkową i obejmuje czynniki ryzyka, takie jak: przewlekła niewydolność serca, nadciśnienie tętnicze, wiek  $\geq 75$  lat, cukrzyca, przebyty udar mózgu lub TIA lub inny incydent zakrzepowo-zatorowy, choroba naczyniowa oraz wiek 65-74 lata. Niezastawkowe migotanie przedsionków (NVAF) obejmuje wszystkich pacjentów z AF z wyłączeniem tych, u których występuje mechaniczna zastawka serca lub umiarkowane do ciężkiego zwężenie zastawki mitralnej. Wynik w skali CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VA decyduje o włączeniu leczenia przeciwzakrzepowego, którego kluczową strategią jest przewlekłe stosowanie antykoagulantu doustnego (ang. oral anticoagulants, OAC) z preferencją wyboru DOAC.

Migotanie przedsionków jest najczęstszą przewlekłą arytmią na świecie. Całkowita chorobowość dla AF w polskiej populacji w wieku 65 lat i starszych, oszacowana w badaniu NOMED-AF, wynosiła 19,2% (95% CI, 17,9%–20,6%).

Agencja dotąd nie oceniała leku Apixaban Adamed, natomiast oceniała inny lek odtwórczy zawierający apiksaban (Poltixa) we wskazaniu analogicznym do wnioskowanego. Wówczas Rada Przejrzystości wydała stanowisko (26/2026, dn. 23.02.2026) pozytywne pod warunkiem zrównania ceny do cen już refundowanych leków z tej grupy.

Komparatorami dla leku Apixaban Adamed są produkty lecznicze zawierające dabigatran i rywaroksaban – substancje, które podobnie jak apiksaban należą do grupy DOAC. Substancje te są refundowane we wskazaniu, które jest zgodne z obecnie wnioskowanym. Zgodnie z wytycznymi praktyki klinicznej DOAC są opcją preferowaną we wskazaniu zbieżnym z wnioskowanym, co potwierdzają również opinie ekspertów ankietowanych przez Agencję.

#### Dowody naukowe

Brak jest badań randomizowanych pozwalających na bezpośrednie porównanie skuteczności klinicznej apiksabanu względem dabigatranu oraz dużych badań randomizowanych o niskim ryzyku wystąpienia błędu systematycznego dla porównania apiksabanu z rywaroksabanem w populacji pacjentów z NVAF i co najmniej jednym czynnikiem ryzyka. Wobec tego, porównawczą analizę skuteczności i bezpieczeństwa przeprowadzono na podstawie opracowań wtórnych i badań pierwotnych efektywności praktycznej. Biorąc pod uwagę opracowania wtórne, z wyjątkiem pracy Zhu 2021, cechuje je niska lub krytycznie niska wiarygodność, co uniemożliwia formułowanie silnych zaleceń klinicznych. W odniesieniu do pierwotnych badań obserwacyjnych, poza badaniem Talmor-

Barkan 2022 ocenionym jako średniej wiarygodności, pozostałe badania były niskiej wiarygodności. W badaniu Talmor-Barkan 2022 w zakresie skuteczności istotne statystycznie różnice na korzyść rywaroksabanu względem apiksabanu wykazano dla punktów końcowych: udar niedokrwienny, zgon z jakiegokolwiek przyczyny. Istotne różnice wskazujące na niekorzystny efekt apiksabanu względem dabigatranu raportowano w odniesieniu do ryzyka wystąpienia krwawienia śródczaszkowego - Zhu 2021 (HR=1,31 [1,09; 1,57]).

Wyniki porównań pośrednich (w większości o niskiej jakości dowodów) wskazują, że apiksaban wykazuje porównywalną skuteczność jak inne leki z grupy DOAC. W analizie bezpieczeństwa w kilku opracowaniach wykazano przewagę apiksabanu względem komparatorów.

#### Wytyczne kliniczne

Wytyczne praktyki klinicznej zalecają zastosowanie DOAC zamiast antagonistów witaminy K (VKA) u pacjentów z NVAF w celu zapobiegania udarowi mózgu i innym powikłaniom zakrzepowo-zatorowym (silne zalecenie na podstawie dowodów wysokiej jakości: ESC/PTK 2024, ACC/AHA/ACCP/HRS 2023, CCS/CHRS 2020, ESO 2019). Wytyczne NICE 2021 oraz CCS/CHRS 2020 wskazują apiksaban jako jedną z zalecanych opcji DOAC obok dabigatranu, edoksabanu i rywaroksabanu.

#### Problem ekonomiczny

Wnioskodawca wskazał rywaroksaban jako refundowaną technologię opcjonalną o najkorzystniejszym współczynniku uzyskiwanych efektów zdrowotnych do kosztów ich uzyskania. Z perspektywy NFZ,

Z perspektywy wspólnej CZN, przy której koszt stosowania apiksabanu nie jest wyższy od kosztu stosowania rywaroksabanu,

Wyniki analizy wpływu na budżet wskazują, że finansowanie wnioskowanej technologii ze środków publicznych będzie generować wzrost wydatków z perspektywy płatnika publicznego (min.; maks.) o 1 523 387 PLN w 1. roku refundacji oraz o 1 675 726 PLN w 2. roku

natomiast z perspektywy wspólnej będzie generować oszczędności (min.; maks.) o -508 027 PLN w 1. roku oraz o -558 830 PLN w 2. roku refundacji

#### Rekomendacje refundacyjne

Odnaleziono 6 pozytywnych rekomendacji refundacyjnych (NICE 2021, HAS 2020, CADTH 2013, G-Ba 2013, SMC 2013, NCPE 2013), 1 rekomendację pozytywną warunkowo (PBAC 2013) oraz 1 propozycję odrzucenia wniosku (PHARMAC

2020). W rekomendacjach pozytywnych zwrócono uwagę, że apiksaban wnosi dodatkową korzyść terapeutyczną w porównaniu z warfaryną i innymi VKA.

#### Główne argumenty decyzji

- Skuteczność i bezpieczeństwo porównywalne z innymi refundowanymi lekami z tej grupy;
- Brak uzasadnienia dla wyższego kosztu terapii w porównaniu z już refundowanymi lekami z tej grupy.

#### **Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 35 ust. 1 pkt. 2 ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907 z późn. zm.), w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 2 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r., poz. 1461), z uwzględnieniem analizy weryfikacyjnej nr: OTOW.4130.2.2026 „Wniosek o objęcie refundacją leku Apixaban Adamed (apiksaban) we wskazaniu: zapobieganie udarowi mózgu i zatorowości systemowej u dorosłych pacjentów z niezastawkowym migotaniem przedsionków z co najmniej jednym czynnikiem ryzyka, takim jak przebyty udar mózgu lub przemijający napad niedokrwienny; wiek  $\geq 75$  lat; nadciśnienie tętnicze; cukrzyca; objawowa niewydolność serca (klasa wg NYHA  $\geq$  II)”; data ukończenia 13.03.2026 r.

## KARTA NIEJAWNOŚCI

Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy (Adamed Pharma S.A.).

**Zakres wyłączenia jawności:** dane objęte oświadczeniem Adamed Pharma S.A. o zakresie tajemnicy przedsiębiorcy.

**Podstawa prawna wyłączenia jawności:** art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022r., poz. 902 ) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz. U. z 2022 r., poz. 1233), art. 35 ust. 4a - 4b i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907 z późn. zm.).

**Organ dokonujący wyłączenia jawności:** Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

**Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:** Adamed Pharma S.A.



**Stanowisko Rady Przejrzystości**  
**nr 36/2026 z dnia 23 marca 2026 roku**  
**w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej**  
**„Badanie dna oka za pomocą funduskamery z oceną przesiewową**  
**przez diabetologa lub okulistę lub przy pomocy oprogramowania**  
**sztucznej inteligencji (AI)”**

*Rada Przejrzystości uznaje za niezasadne zakwalifikowanie świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie dna oka za pomocą funduskamery z oceną przesiewową przez diabetologa lub okulistę lub przy pomocy oprogramowania sztucznej inteligencji (AI)” jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.*

**Uzasadnienie**

*Problem decyzyjny*

*Minister Zdrowia zlecił przygotowanie rekomendacji w sprawie zasadności zakwalifikowania świadczenia „Badanie dna oka za pomocą funduskamery z oceną przesiewową przez diabetologa lub okulistę lub przy pomocy oprogramowania sztucznej inteligencji (AI)” jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.*

*Świadczenie ma być finansowane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej w Poradni Diabetologicznej.*

*Obecnie wnioskowane świadczenie nie znajduje się w wykazie świadczeń gwarantowanych. W koszyku świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej dostępne są natomiast inne metody oceny dna oka i diagnostyki chorób siatkówki, w tym w szczególności badanie dna oka metodą oftalmoskopii (bezpośredniej lub pośredniej), badanie w lampie szczelinowej, angiografia fluoresceinowa dna oka oraz optyczna koherentna tomografia (OCT). Jednocześnie należy wskazać, że w ramach programu lekowego B.70 „Leczenie pacjentów z chorobami siatkówki”, w tym w cukrzycowym obrzęku plamki (DME) realizowana jest procedura uwzględniona w słowniku NFZ pod kodem ICD- 9: 95.11 – fotografia dna oka.*

*Wnioskowane świadczenie ma charakter badania przesiewowego i polega na wykonaniu fotografii dna oka z wykorzystaniem funduskamery, a następnie*

przeprowadzeniu oceny uzyskanych obrazów przez diabetologa, okulistę lub przy wykorzystaniu oprogramowania sztucznej inteligencji. W odróżnieniu od obecnie stosowanych metod oceny dna oka świadczenie zakłada możliwość przeprowadzenia oceny obrazów w sposób zdalny lub przy wsparciu algorytmów sztucznej inteligencji, co może ułatwiać identyfikację pacjentów wymagających dalszej diagnostyki okulistycznej. Funduskamera to urządzenie, które pozwala na wykonanie zdjęcia dna oka w sposób nieinwazyjny, szybki i komfortowy dla pacjenta. W większości przypadków nie wymaga ono rozszerzania źrenic, co eliminuje dyskomfort i ograniczenia, takie jak zakaz prowadzenia pojazdów po badaniu/przejęciowa nadwrażliwość na światło, czy powikłań okulistycznych tj. ostre zamknięcie kąta tęczówkowo-rogowkowego. Ponadto zgodnie z Kartą Świadczenia Opieki Zdrowotnej wprowadzenie badań przesiewowych w poradniach diabetologicznych między innymi skróci kolejki do okulistów.

Badanie to znajduje zastosowanie przede wszystkim w przesiewowej ocenie zmian w siatkówce oka, w szczególności w kierunku retinopatii cukrzycowej, umożliwiając wczesne wykrywanie zmian chorobowych oraz identyfikację pacjentów wymagających dalszej diagnostyki okulistycznej.

Retinopatia cukrzycowa jest jednym z najpoważniejszych powikłań cukrzycy, mogącym prowadzić do ślepoty. Choroba ta wynika z uszkodzenia naczyń krwionośnych siatkówki, warstwy nerwowej oka odpowiedzialnej za odbieranie bodźców wzrokowych. W Polsce retinopatię cukrzycową stwierdza się u około 60–80% pacjentów z cukrzycą typu 1 oraz u 20–40% pacjentów z cukrzycą typu 2.

#### Dowody naukowe

W badaniach Gajiwala 2022, Chia 2004 i Kinyoun 1992 porównywano skuteczność badania za pomocą funduskamery z oceną dokonaną przez okulistę z oftalmoskopią.

Badanie dna oka za pomocą funduskamery cechuje się czułością o wartościach 54,8% w publikacji Gajiwala 2022 oraz 95% w publikacji Chia 2004, oraz swoistością o wartościach: 92,1% w publikacji Gajiwala 2022 oraz 98% w publikacji Chia 2004. Dodatkowo, wykazuje dodatnią wartość predykcyjną o wartościach 59,6% w publikacji Gajiwala 2022 oraz 93% w publikacji Chia 2004 i ujemną wartość predykcyjną o wartości 83,9% w publikacji Gajiwala 2022.

W analizowanych publikacjach zgodność wykrywania retinopatii cukrzycowej pomiędzy oftalmoskopią a badaniem za pomocą funduskamery została określona za pomocą współczynnika kappa  $\kappa$ , którego wartość waha się od zera do jednego. Im wyższa jest wartość współczynnika  $\kappa$ , tym lepsza zgodność pomiędzy metodami badawczymi. Współczynnik  $\kappa$  wynosił 0,48 w badaniu Gajiwala 2022; 0,92 w badaniu Chia 2004 oraz 0,68 w badaniu Kinyoun 1992.

Z kolei w badaniach Guedes 2025, Karabeg 2025, Sin 2025 oraz Lim 2022 porównywano skuteczność badania za pomocą funduskamery z oceną za pomocą AI z innymi badaniami diagnostycznymi.

Analiza obrazów z funduskamery za pomocą AI w wykrywaniu retinopatii cukrzycowej cechuje się czułością o wartościach 100% w badaniu Guedes, 94%, 89,7% w badaniu Karabeg 2025, 92,1% w badaniu Sin 2025 oraz 96,4% w badaniu Lim 2022 i swoistością o wartościach 93,5% w badaniu Guedes, 72% oraz 83% w badaniu Karabeg 2025, 90,7% w badaniu Sin 2025 i 88,4% w badaniu Lim 2022. Dodatkowo, w publikacji Sin 2025 wykazano dodatnią wartość predykcyjną sztucznej inteligencji w wykrywaniu retinopatii cukrzycowej wynoszącą 82,3%.

W badaniu Guedes 2025 współczynnik  $\kappa$  wynosił 0,966 w przypadku oka prawego oraz 0,978 w przypadku oka lewego. W badaniu Karabeg 2025 wynik zgodności wykrywania retinopatii cukrzycowej przedstawiono za pomocą kwadratowej ważonej kappy, która wyniosła  $QWK=0,52$ . Dodatkowo, w badaniu Sin 2025 przedstawiono odsetek zgodności wykrywania retinopatii cukrzycowej pomiędzy oceną przy pomocy AI, lekarza okulisty oraz okulisty ze szkoleniem w zakresie chorób siatkówki, który wynosił 63,3%. Według autorów publikacji Lim 2022, system AI wykazał wyższą czułość w wykrywaniu łagodnej retinopatii cukrzycowej niż zarówno ogólni okuliści, jak i specjaliści od siatkówki w porównaniu z klinicznym standardem referencyjnym.

Wyniki wskazują, że fotografia dna oka może stanowić skuteczne narzędzie badań przesiewowych w kierunku retinopatii cukrzycowej.

Rekomendacje i wytyczne praktyki klinicznej wskazują, że fotografia dna oka stanowi zalecane narzędzie stosowane w badaniach przesiewowych oraz w monitorowaniu retinopatii cukrzycowej. Podkreśla się jednocześnie, że metoda ta nie zastępuje pełnego badania okulistycznego i powinna stanowić element zorganizowanej ścieżki diagnostycznej, zapewniającej możliwość skierowania pacjenta na dalszą diagnostykę okulistyczną w przypadku dodatniego wyniku badania przesiewowego. Wytyczne ADA 2026 oraz PTD 2026 dopuszczają także wykorzystanie telemedycyny oraz algorytmów sztucznej inteligencji w analizie obrazów dna oka, przy zachowaniu określonych wymogów organizacyjnych oraz systemu kierowania pacjentów na dalszą diagnostykę. Natomiast w pozostałych analizowanych dokumentach nie odniesiono się bezpośrednio do zastosowania takich rozwiązań.

Badanie dna oka z wykorzystaniem fotografii cyfrowej stanowi element ogólnokrajowych programów przesiewowych w kierunku retinopatii cukrzycowej w Danii, Irlandii, Islandii i Wielkiej Brytanii. We Francji, Portugalii i Szwecji badanie jest finansowane ze środków publicznych i realizowane w ramach rutynowej opieki nad pacjentami z cukrzycą, bez formalnego ogólnokrajowego programu przesiewowego. Ocena fotografii dna oka wykonywana jest przez lekarzy okulistów lub odpowiednio przeszkolony inny personel. W Norwegii

*zastosowanie sztucznej inteligencji było początkowo oceniane w projektach pilotażowych i obecnie jest wdrażane regionalnie jako narzędzie wspierające diagnostykę.*

*Problem ekonomiczny*

*Szacowane skutki finansowe wdrożenia ocenianego świadczenia na podstawie wyceny zaproponowanej przez Agencję (w oparciu o dane sprawozdawczo-rozliczeniowe) – przy cenie 202,52 zł za badanie wyniosą:*

- ok. 96,9 mln zł w I roku obowiązywania wnioskowanego badania;*
- ok. 101,6 mln zł w II roku obowiązywania wnioskowanej procedury.*

*Główne argumenty decyzji:*

- Aktualnie funkcjonuje rozwiązanie polegające na badaniu oftalmoskopowym wykonywane przez diabetologa.*
- Za rozpoznanie problemu zdrowotnego u pacjenta odpowiada lekarz, nawet jeśli wykorzystywane są w tym zakresie narzędzia sztucznej inteligencji (AI).*
- Znaczny wzrost kosztów po stronie płatnika publicznego.*
- Rozwiązania przyjęte w innych krajach nie przewidują powszechnego zastosowanie sztucznej inteligencji w analizie zdjęć dna oka, także większość wytycznych nie odnosi się bezpośrednio do tej kwestii.*

**Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 31c ust. 6 w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 1 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461), z uwzględnieniem opracowania nr: DWSGiZS.4100.2.2026 „Badanie dna oka za pomocą funduskamery z oceną przesiewową przez diabetologa lub okulistę lub przy pomocy oprogramowania sztucznej inteligencji (AI)”; data ukończenia: 18.03.2026 r.



Stanowisko Rady Przejrzystości  
nr 37/2026 z dnia 23 marca 2026 roku  
w sprawie zasadności kwalifikacji świadczeń opieki zdrowotnej  
dot. badań genomu człowieka metodą sekwencjonowania  
następnej generacji (NGS)

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne zakwalifikowanie świadczeń opieki zdrowotnej:*

- *„Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – małe panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi”;*
- *„Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – średnie panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi”,*

*jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, pod warunkiem uwzględnienia uwag Rady.*

**Uzasadnienie**

**Problem decyzyjny**

*Problemem decyzyjnym jest ocena zasadności zakwalifikowania ww. świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.*

*Choroby rzadkie to schorzenia występujące u mniej niż 5 na 10 000 osób, zwykle ciężkie, przewlekłe i często uwarunkowane genetycznie. Choroby te (obecnie kod ORPHA przypisano ponad 6000 jednostek) są klinicznie zróżnicowane i ok. 80% ma etiologię genetyczną, 70% manifestuje się w wieku dziecięcym, a około 3% ujawnia się już w okresie noworodkowym. Diagnostyka jest trudna i długotrwała. Wielu pacjentów przechodzi wieloletnią „odyseję diagnostyczną” i prawidłową diagnozę stawia średnio dopiero ósmy specjalista, a wcześniej chorzy otrzymują zwykle 2–3 błędne rozpoznania. Podstawą rozpoznania jest kompleksowa ocena kliniczna (wywiad, analiza wcześniejszej dokumentacji, badanie przedmiotowe, badania obrazowe, a w niektórych przypadkach również rozszerzone badania laboratoryjne i konsultacje specjalistyczne). Szczególne znaczenie ma diagnostyka genetyczna. Wśród metod badań genetycznych znajdują się 3 podstawowe kategorie: cytogenetyka klasyczna, molekularna*

(m.in. FISH, aCGH, MLPA, QF-PCR, OGM) oraz biologia molekularna, w tym sekwencjonowanie nowej generacji (NGS) realizowane jako panele NGS lub inne formy, co pozwala równocześnie analizować wiele genów i znacząco skraca czas do postawienia diagnozy.

Postępowanie w chorobach rzadkich opiera się na identyfikacji potencjalnej grupy chorób lub dominujących objawów, co pozwala zawęzić spektrum diagnostyczne i ukierunkować dalszą ocenę kliniczną w tym zasadność przeprowadzenia diagnostyki genetycznej. Dla wielu chorób nie ma terapii celowanych, a postępowanie terapeutyczne sprowadza się głównie do terapii objawowej i podtrzymującej. Leki sieroce dostępne są dla nielicznych jednostek. Ustalenie rozpoznania umożliwia wdrożenie odpowiedniego, wielodyscyplinarnego leczenia obejmującego farmakoterapię, dietoterapię, zabiegi chirurgiczne, przeszczepianie szpiku kostnego, terapie enzymatyczne, genowe lub inne specjalistyczne interwencje.

Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) to wysokoprzepustowa technika odczytywania DNA i RNA z bardzo dużą czułością, umożliwiającą analizę milionów cząsteczek jednocześnie. Dzięki dokładności do pojedynczego nukleotydu NGS jest kluczowym narzędziem diagnostyki chorób rzadkich o złożonym podłożu genetycznym. Wyróżnia się panele celowane różnych rozmiarów, sekwencjonowanie eksomu (WES)/eksomu klinicznego (CES) oraz sekwencjonowanie całego genomu (WGS).

Proponowana grupa docelowa wnioskowanych świadczeń obejmuje pacjentów z chorobami rzadkimi (8–10 tys. jednostek chorobowych). Szacuje się, że 5–6% populacji Polski choruje na choroby rzadkie, a zapotrzebowanie na panele NGS wynosi 8–10 tys. badań rocznie (3200–4000 małych paneli i 4800–6000 średnich paneli). Wnioskowane świadczenie powinno być udzielane w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej w poradniach genetycznych i być poprzedzone szczegółowym wywiadem klinicznym. Badania powinny być wykonywane w poradniach genetycznych lub poradniach specjalistycznych OECR, zawsze z zapewnieniem konsultacji genetycznej przed i po badaniu. Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, proponuje, aby czas oczekiwania na wynik nie przekraczał 60 dni roboczych (20 w trybie pilnym).

#### Dowody naukowe

Zidentyfikowano 12 badań oceniających małe panele NGS w diagnostyce chorób rzadkich o podłożu genetycznym, w tym: jedno badanie z randomizacją porównujące panel NGS (32–55 genów) z sekwencjonowaniem Sangera u pacjentów z układowymi chorobami autozapalnymi oraz 11 retrospektywnych badań jednoramiennych (w tym 2 walidacyjne). Panele obejmowały od 2 do 39 genów, a liczebność badanych populacji wynosiła od 24 do 4 656 pacjentów z podejrzeniem chorób monogenowych (w tym układowych chorób

autozapalnych, dystrofii mięśniowych, oraz chorób metabolicznych). Włączano również pacjentów z jednostkami chorobowymi z zakresu ortopedii, nefrologii i immunologii) o zróżnicowanym obrazie klinicznym.

Wyniki analizowanych badań wskazują na zróżnicowaną skuteczność diagnostyczną małych paneli NGS i jej zależność od analizowanej choroby rzadkiej oraz liczby genów uwzględnionych w panelu. W badaniach obserwacyjnych wynosiła od 15,8% do 94%. Najwyższe wartości skuteczności diagnostycznej małych paneli NGS obserwowano w wybranych badaniach i specyficznych populacjach pacjentów, w szczególności w pojedynczych badaniach dotyczących chorób metabolicznych (94,4% w populacji pacjentów z wątrobową postacią choroby spichrzeniowej glikogenu oraz zaburzeniami spichrzeniowymi lizosomów), nefrologicznych (72% u pacjentów z autosomalnie dominującą wielotorbielowatością nerek), immunologicznych (60% w populacji pacjentów z ciężkim złożonym niedoborem odporności) oraz w ortopedii (92% u pacjentów z mnogimi kostniakochrzęstniakami). W badaniu z randomizacją wykazano wyższą skuteczność diagnostyczną panelu NGS w układowych chorobach autozapalnych w porównaniu z sekwencjonowaniem Sangera, jednak wpływ na decyzje terapeutyczne nie różnił się istotnie między strategiami.

Zidentyfikowano 36 badań obserwacyjnych oceniających skuteczność diagnostyczną średnich paneli NGS, w tym 24 o charakterze retrospektywnym i 12 prospektywnych. W przeważającej większości były to badania jednoramienne (N=33), natomiast w trzech zastosowano grupę porównawczą lub projekt walidacyjny. Panele obejmowały od 40 do powyżej 1800 genów, a populacje liczyły od 16 do ponad 2000 pacjentów z podejrzeniem chorób rzadkich o podłożu genetycznym, głównie w obszarze neurologii, chorób metabolicznych i okulistyki.

W badaniach dotyczących średnich paneli NGS zakres ich skuteczności diagnostycznej średnich paneli NGS był szeroki i wyraźnie zależny od jednostki chorobowej, stopnia precyzji fenotypu klinicznego oraz wcześniejszej ścieżki diagnostycznej pacjenta. Najwyższe wartości uzyskiwano w populacjach dobrze zdefiniowanych klinicznie, natomiast istotnie niższe w heterogenicznych kohortach po wcześniejszej nieskutecznej diagnostyce. Najwyższe wartości skuteczności diagnostycznej średnich paneli NGS obserwowano w wybranych badaniach i specyficznych populacjach pacjentów, przy czym w chorobach hematologicznych wynosiły one od 26% do 83,5% (najwyżej w dziedzicznych niedokrwistościach), w dziedzicznych dystrofiach siatkówki od 37,4% do 72,9%, w dziedzicznych chorobach nerek od 17% do 88% (najwyżej w torbielowatych chorobach nerek) oraz we wrodzonych błędach metabolizmu i chorobach mitochondrialnych od 11% do 70% (do 85% po uwzględnieniu VUS, najwyżej w populacjach z dobrze zdefiniowanym fenotypem kliniczno-biochemicznym). Wyniki te wskazują, że optymalizacja kwalifikacji pacjentów oraz właściwe

umiejscowienie paneli NGS w algorytmie diagnostycznym może istotnie zwiększać efektywność uzyskiwania rozpoznania molekularnego. Niezależnie od obszaru klinicznego panele NGS charakteryzowały się bardzo wysoką trafnością analityczną, z czułością i swoistością najczęściej w zakresie 96–100%.

#### Wytyczne towarzystw naukowych

Zidentyfikowano 12 dokumentów dotyczących zastosowania NGS w diagnostyce chorób rzadkich, w tym 9 wytycznych przygotowanych przez 13 towarzystw naukowych lub instytucji: GFH BVDH DGP ÖGH 2025, NHS 2024/2025, ACGS 2024, SEGO AEDP 2024, EuroGentest ESHG 2016/2022, PTGiP PTGC 2022, ACMG 2020, a także schemat postępowania zamieszczony na stronie chorobyrzadkie.gov, konsensus ekspertów Tong 2022 oraz jedno stanowisko NSGC 2023. Zgodnie z wytycznymi:

- NGS jest uznawane za podstawowe narzędzie diagnostyczne w chorobach rzadkich o podłożu genetycznym, zwłaszcza przy złożonym lub nietypowym fenotypie.
- Diagnostyka genetyczna powinna być poprzedzona dokładną oceną kliniczną, a interpretacja wyników powinna odbywać się w zespole multidyscyplinarnym z udziałem genetyków klinicznych i specjalistów laboratoryjnych, doradców genetycznych i innych specjalistów.
- NGS rekomendowane jest zarówno jako badanie pierwszego rzutu, jak i kolejny etap diagnostyki, gdy metody konwencjonalne nie doprowadziły do postawienia diagnozy.
- Badanie powinno być wykonywane wtedy, gdy wynik może realnie wpłynąć na dalsze postępowanie medyczne.
- NGS zaleca się także w ciężkich obarczonych wysokim ryzykiem wad, szczególnie gdy nie wykonano wcześniejszych badań genetycznych i brakuje materiału biologicznego do analizy.
- Dobór metody badania genetycznego powinien zależeć od obrazu klinicznego i podejrzewanej etiologii choroby – przy jednoznacznym fenotypie zaleca się testy pojedynczego genu lub ukierunkowane panele.
- W chorobach o dużej heterogenności genetycznej lub przy braku jasnego rozpoznania klinicznego rekomendowane są szerokie panele.

#### Problem ekonomiczny

Zakwalifikowanie ww. świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych wiązałoby się z dodatkowymi, trudnymi do oszacowania wydatkami płatnika publicznego.

Analiza wpływu na budżet została przeprowadzona z perspektywy płatnika publicznego w 3-letnim horyzoncie czasowym obejmującym lata 2026–2028. Z uwagi na brak możliwości wiarygodnego określenia kosztów scenariusza

istniejącego obejmuje wyłącznie scenariusz nowy, zakładający finansowanie analizowanych świadczeń ze środków publicznych. W wariancie podstawowym szacowana liczba pacjentów wynosi odpowiednio dla małych paneli celowanych NGS: 3 200, 3 600 i 4 000 oraz dla średnich paneli celowanych NGS: 4 800, 5 400 i 6 000 pacjentów w kolejnych latach analizy.

Łączne koszty finansowania analizowanych świadczeń w latach 2026–2028 w wariancie podstawowym oszacowano na 71,3 mln zł, w tym 20,2 mln zł dla małych paneli celowanych NGS oraz 51,1 mln zł dla średnich paneli celowanych NGS. Zgodnie z analizą wrażliwości całkowite wydatki płatnika publicznego w analizowanym okresie mieszczą się w przedziale od 48,5 mln zł do 87,3 mln zł.

#### Analizy ekonomiczne

Zidentyfikowano 6 analiz ekonomicznych oceniających zastosowanie paneli celowanych NGS w diagnostyce chorób rzadkich (nowotworowych, nefrologicznych, pediatrycznych oraz wykrywanych prenatalnie). Obejmowały one analizy efektywności kosztów (CEA), użyteczności kosztów (CUA) oraz minimalizacji kosztów (CMA). W 5 z 6 badań wykazano efektywność kosztową paneli NGS względem standardowej ścieżki diagnostycznej (z wyjątkiem Lindsay 2024). Panele NGS wiązały się z obniżeniem kosztów diagnostyki, zwiększeniem liczby prawidłowych diagnoz oraz poprawą jakości życia pacjentów.

#### Warunki refundacji w innych krajach

Panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich są finansowane ze środków publicznych w 15 z 17 uwzględnionych w analizie państw. Większość państw refunduje małe i średnie panele NGS, jednak: w części krajów objęte są nią tylko klasyczne panele (USA, Belgia, Australia, Holandia, Czechy, Hiszpania), w innych tylko panele wirtualne z WES/WGS (Norwegia, prowincja Quebec w Kanadzie). Oba typy paneli są objęte finansowaniem w Wielkiej Brytanii, Francji, Szwajcarii, Szwecji, Austrii, Danii. We wszystkich analizowanych krajach panele NGS są refundowane tylko wtedy, gdy wynik może potencjalnie zmienić postępowanie kliniczne (potwierdzenie/wykluczenie diagnozy, wpływ na ścieżkę opieki nad pacjentem decyzje terapeutyczne/prognostyczne lub reprodukcyjne). W większości państw, w przypadku znanej mutacji w rodzinie, nie wykonuje się panelu, tylko test celowany. To podejście stanowi metodę ograniczania kosztów związanych z nieuzasadnionym wykorzystaniem szerokich paneli.

#### Główne argumenty decyzji:

- Dowody naukowe wskazujące na to, że celowane panele NGS są skutecznym narzędziem diagnostycznym w chorobach rzadkich.
- Wytyczne towarzystw naukowych w których panele NGS wymienia się jako podstawowe narzędzie diagnostyczne w chorobach rzadkich o podłożu genetycznym, zarówno pierwszego, jak i drugiego rzutu.

- *Możliwość skrócenia diagnostyki, zapewnienia wcześniejszego wykrycia chorób uwarunkowanych genetycznie i wdrożenia leczenia na wcześniejszym etapie (w niektórych chorobach).*
- *Potencjalne oszczędności w systemie opieki zdrowotnej wynikające z ograniczenia liczby hospitalizacji i zbędnych badań (potwierdzone w dostępnych analizach ekonomicznych z innych krajów).*
- *Objęcie celowanych paneli NGS zakresem ubezpieczenia zdrowotnego w większości państw europejskich.*

*Uwagi Rady:*

*Biorąc pod uwagę niepewność względem skutków finansowych zakwalifikowania wykonywania paneli NGS jako świadczenia gwarantowanego oraz zapewnienia jakości wykonywanych badań, Rada proponuje wprowadzenie następujących warunków i ograniczeń jego realizacji:*

- *Diagnostyka genetyczna i wykonanie paneli NGS powinny być poprzedzone dokładną oceną kliniczną, a interpretacja wyników odbywać się w zespole multidyscyplinarnym (konieczny udział genetyka klinicznego).*
- *Do wykonania badania powinny zostać wyznaczone laboratoria posiadające odpowiedni certyfikat, wpisane na listę zatwierdzoną przez konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki dziecięcej, a jakość wykonywania badań okresowo weryfikowana.*
- *Warunkiem wykonania panelu NGS jest realny wpływ jego wyniku na dalsze postępowanie medyczne.*
- *Warunkiem wykonania panelu NGS jest brak znanej mutacji w rodzinie, w razie stwierdzenia takiej mutacji należy wykonać test celowany.*
- *Określenie czasu na wydanie badania powinno być poprzedzoną analizą możliwości organizacyjnych laboratoriów*

**Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 31c ust. 6 w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 1 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461), z uwzględnieniem opracowania nr: DMiOSZ.420.3.2025 „Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – małe panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi, Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – średnie panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi”; data ukończenia: 18.03.2026 r.



Opinia Rady Przejrzystości  
nr 38/2026 z dnia 23 marca 2026 roku  
w sprawie „Badania genetycznego w kierunku hipercholesterolemii  
rodzinnej u dzieci do 18 roku życia – NGS”

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne refundację „Badania genetycznego w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci do 18 roku życia – mały panel NGS”.*

**Uzasadnienie**

*Hipercholesterolemia rodzinna jest najczęstsza uwarunkowana genetycznie choroba układu krążenia. Nieleczona prowadzi do wczesnego rozwoju miażdżycy tętnic i jej groźnych powikłań. Obecnie badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej, uwzględniające oznaczenie: cholesterolu całkowitego, cholesterolu HDL, cholesterolu LDL, triglicerydów, cholesterolu nie-HDL prowadzone jest w POZ, w ramach świadczenia gwarantowanego „Roczne obowiązkowe przygotowanie przedszkolne”. Przedmiotem wniosku jest wprowadzenie jako uzupełniającego badania przesiewowego czulszego badania genetycznego- sekwencjonowanie NGS. Finansowanie badań genetycznych w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u pacjentów w wieku do 18 roku życia w analizowanej populacji wiąże się kosztami dla płatnika publicznego (NFZ) we wszystkich latach analizy, które wynoszą odpowiednio:*

- w 1 roku analizy: 560 700,00 zł;*
- w 2 roku analizy: 747 600,00 zł;*
- w 3 roku analizy: 934 500,00 zł.*

*Sekwencjonowanie NGS jako badanie przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej jest:*

- poparte wytycznymi towarzystw naukowych;*
- zalecane przez ekspertów klinicznych, w tym konsultantów krajowych;*
- stosowane w wielu krajach europejskich.*

Uwaga Rady

*Warto rozważyć włączenie badania do małego panelu badań NGS w chorobach rzadkich, mimo że postać heterozygotyczna hipercholesterolemii nie jest chorobą rzadką.*

**Tryb wydania opinii**

Opinię wydano na podstawie art. 31s ust. 6 pkt 4 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461), z uwzględnieniem raportu analitycznego nr: DMiOSZ.47.1.2026 „Badanie genetyczne w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej u dzieci do 18 roku życia – NGS”, data ukończenia: 19.03.2026 r.



## Opinia Rady Przejrzystości

nr 39/2026 z dnia 23 marca 2026 roku

w sprawie objęcia refundacją leków zawierających substancję czynną pregabalinum w zakresie wskazań do stosowania lub dawkowania, lub sposobu podawania odmiennych niż określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego tj. neuropatia u dzieci do 18 roku życia

*Rada Przejrzystości uważa za zasadną kontynuację refundacji leków zawierających substancję czynną pregabalinum we wskazaniach pozarejestacyjnych: neuropatia u dzieci do 18 roku życia.*

### Uzasadnienie

#### Problem decyzyjny

*W poprzedniej opinii (nr 72/2023 z dnia 24 kwietnia 2023 roku) Rada wskazała, że nie odnaleziono wytycznych dotyczących leczenia farmakologicznego neuropatii w populacji pediatrycznej. Natomiast przywołała wytyczne polskie PTD 2023, amerykańskie ADA 2023 odnoszące się do postępowania w leczeniu neuropatii cukrzycowej, w tym cukrzycy typu I, wytyczne amerykańskie dotyczące leczenia bólowej polineuropatii cukrzycowej AAN 2022, wytyczne europejskie EAN/PNS 2021 dotyczące leczenia przewlekłej zapalnej poliradikuloneuropatii demielinizacyjnej (ang. chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy, CIDP) oraz wytyczne niemieckie DGN 2020 dotyczące terapii bólu neuropatycznego. Zarówno pregabalina jak i gabapentynoidy są zalecane w leczeniu neuropatii cukrzycowej, CIDP oraz bólu neuropatycznego. Rada wskazała, że pomimo braku wytycznych klinicznych obejmujących populację pediatryczną w zakresie stosowania pregabaliny w ocenianym wskazaniu, to choroby, których powikłaniem jest neuropatia wymienione w odnalezionych wytycznych, w dużej części dotyczą dzieci, a pojedyncze doniesienia wskazują na korzyść kliniczną ze zastosowania pregabaliny w ocenianym wskazaniu.*

#### Dowody naukowe

*Odnalezione najnowsze rekomendacje kliniczne Caluzzi 2025 oraz Einhorn 2024 wymieniają pregabalinę jako możliwą opcję terapeutyczną u dzieci i młodzieży w ocenianym wskazaniu. Również rekomendacje kliniczne Mallick-Searle 2024, Mirian 2023, Sayed 2024 wskazują pregabalinę jako opcję w leczeniu neuropatii, jednak nie odnoszą się bezpośrednio do grupy pediatrycznej.*

*W przeglądzie systematycznym z metaanalizą (Mayoral 2025) wykazano, że pregabalina ma większą skuteczność w łagodzeniu bólu neuropatycznego niż gabapentyna, szybsze działanie oraz mniej działań niepożądanych. Ponadto, stosowanie pregabaliny skutkowało mniejszym zużyciem opioidów. Z kolei w przeglądzie Rao 2025 wskazano, że pregabalina, w porównaniu do gabapentyny, wykazuje lepszą biodostępność, szybszy początek działania i większą redukcję bólu w randomizowanych kontrolowanych badaniach klinicznych i kohortach obserwacyjnych, chociaż wiąże się z większym ryzykiem zawrotów głowy, senności i obrzęków obwodowych.*

**Główny argument decyzji**

*Odnalezione najnowsze rekomendacje kliniczne oraz publikacje naukowe potwierdzają wcześniejsze wnioskowanie Rady.*

**Tryb wydania opinii**

Opinię wydano na podstawie art. 40 ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 907 z późn. zm.), w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 5 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461).