



**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, umożliwiająca 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 obciążonych 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 niq 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.