Rekomendacja nr 151/2026
z dnia 7 października 2026 r.
Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
w sprawie oceny zasadności zakwalifikowania świadczeń koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej

Prezes Agencji nie rekomenduje zakwalifikowania świadczeń pn. „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)" oraz „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1)" jako odrębnych świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej w zaproponowanym kształcie, czyli w formie modelu koordynowanej opieki dotyczącej pojedynczej jednostki chorobowej, poza docelowym systemem organizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

Należy jednoznacznie wskazać, że neurofibromatozy należą do grupy chorób rzadkich. Przyjęcie proponowanego rozwiązania mogłyby prowadzić do fragmentaryzacji opieki, powielania funkcji i świadczeń przypisanych Ośrodkom Eksperckim Chorób Rzadkich [OECR] oraz nierównego kształtowania dostępu do skoordynowanej opieki pomiędzy grupami pacjentów z różnymi chorobami należącymi do chorób rzadkich.

Prezes Agencji rekomenduje zapewnienie pacjentom z neurofibromatozami wielospecjalistycznej i koordynowanej opieki zdrowotnej w ramach jednolitego systemu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich, zgodnie z założeniami Planu dla Chorób Rzadkich, po ustanowieniu odpowiednich podstaw prawnych, organizacyjnych i finansowych.

Uzasadnienie rekomendacji

Problem decyzyjny dotyczy oceny zasadności wprowadzenia do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej dwóch świadczeń związanych z zapewnieniem kompleksowej i koordynowanej opieki nad pacjentami z neurofibromatozami. Jeden z przekazanych do oceny projektów dotyczy populacji pediatrycznej, drugi osób dorosłych. Organizacja świadczenia ma na celu koordynację procesu diagnostyczno-terapeutycznego, obejmującego okresowe kontrole i badania diagnostyczne, konsultacje wielospecjalistyczne, poradnictwo genetyczne, porady w trybie pilnym oraz konsultacje telemedyczne. Przedmiotowy model był realizowany w programie pilotażowym ustanowionym rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 15 czerwca 2020 r. w sprawie programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami. Etap realizacji programu trwał do dnia 30 kwietnia 2026 r. Oceniany model nie zakłada wprowadzenia nowych procedur medycznych, lecz integrację oraz koordynację świadczeń już finansowanych ze środków publicznych w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej [AOS] jak również leczenia szpitalnego [LSZ]. W okresie funkcjonowania pilotażu nastąpił rozwój systemowych rozwiązań przeznaczonych dla osób z chorobami rzadkimi, w szczególności utworzono

OECR oraz wdrożono odrębne produkty rozliczeniowe dotyczące diagnostyki i specjalistycznej oceny pacjentów z chorobami rzadkimi, realizowane w OECR.

Ze względu na organizacyjny charakter ocenianego rozwiązania, które nie zakłada wprowadzenia nowych procedur medycznych, lecz zmianę sposobu organizacji i koordynacji świadczeń już finansowanych ze środków publicznych, nie przeprowadzono odrębnej analizy ukierunkowanej na ocenę wartości klinicznej ani efektywności kosztowej. Dostępne wyniki programu pilotażowego wskazują, że w analizowanej grupie pacjentów doszło do zmniejszenia liczby świadczeń w AOS o 37%, kosztochłonnych świadczeń diagnostycznych AOS o 16% oraz w opiece psychiatrycznej i leczeniu uzależnień o 10%.

Oszacowanie skutków finansowych dla płatnika, przedstawione przez Agencję w wariancie podstawowym, wskazuje, że objęcie ocenianego modelu organizacyjnego finansowaniem w ramach świadczeń gwarantowanych wiązałoby się ze zmniejszeniem wydatków płatnika publicznego o ok. 3,7 mln zł w ciągu trzech pierwszych lat po wdrożeniu. Należy jednak podkreślić, że oszacowanie to obarczone jest ograniczeniami związanymi z założeniami metodologicznymi przeprowadzonej analizy oraz ekstrapolacji danych sprawozdawczo-rozliczeniowych.

Analiza rozwiązań organizacyjnych stosowanych w wybranych państwach wskazuje, że opieka nad pacjentami z neurofibromatozami jest najczęściej organizowana w ramach krajowych systemów opieki nad chorobami rzadkimi i realizowana przez wyspecjalizowane ośrodki zapewniające wielodyscyplinarną opiekę, diagnostykę, leczenie oraz monitorowanie pacjentów. Jedynie w angielskim systemie zidentyfikowano odrębne świadczenia dla pacjentów z neurofibromatozą typu 1. o złożonym przebiegu oraz z neurofibromatozą typu 2.

Prezes Agencji, uwzględniając wyniki przeprowadzonych analiz, doświadczenia z realizacji programu pilotażowego oraz Stanowisko Rady Przejrzystości, uznaje za niezasadne zakwalifikowanie ocenianych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych w zaproponowanym kształcie. Głównym argumentem przemawiającym za negatywnym rozstrzygnięciem jest funkcjonowanie systemowego modelu organizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, opartego na OECR, którego rozwój, w tym określenie zasad ich tworzenia oraz mechanizmów finansowania i rozliczania udzielanych świadczeń, przewidziano w Planie dla Chorób Rzadkich. Wprowadzenie odrębnego modelu koordynowanej opieki dla pojedynczej jednostki chorobowej, poza tym systemem, mogłoby prowadzić do fragmentaryzacji opieki, powielania funkcji i świadczeń przypisanych OECR oraz nierównego kształtowania dostępu do skoordynowanej opieki pomiędzy pacjentami z różnymi chorobami rzadkimi. Wyniki programu pilotażowego oraz prognozowane zmniejszenie wydatków płatnika wskazują na potencjalne korzyści wynikające z koordynacji opieki, przy czym interpretacja tych wyników wymaga uwzględnienia ograniczeń dostępnych danych. Jednocześnie zasadne jest zapewnienie pacjentom z neurofibromatozami wielospecjalistycznej i koordynowanej opieki zdrowotnej w ramach systemu OECR, z wykorzystaniem doświadczeń z realizacji programu pilotażowego, po ustanowieniu odpowiednich podstaw prawnych, organizacyjnych i finansowych.

Przedmiot wniosku

Zlecenie Ministra Zdrowia dotyczy oceny zasadności zakwalifikowania świadczeń opieki zdrowotnej: „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)", „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1)", jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, na podstawie art. 31c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2025 r. poz. 1461 z późn. zm.). Do zlecenia dołączono Karty Świadczenia Opieki Zdrowotnej oraz częściowy raport z realizacji programu pilotażowego.

Problem zdrowotny

Neurofibromatozy stanowią grupę rzadkich, genetycznie uwarunkowanych zespołów predyspozycji do rozwoju nowotworów, obejmującą neurofibromatozę typu 1 [NF-1] oraz schwannomatozy związane m.in. z genami NF2, SMARCB1 i LZTR1. Charakteryzują się powstawaniem guzów osłonek nerwów i innych nowotworów układu nerwowego, najczęściej o charakterze łagodnym, które mogą powodować

ucisk struktur nerwowych oraz zaburzenia neurologiczne i narządowe, a niektóre wiążą się z ryzykiem transformacji złośliwej. Obraz kliniczny jest zróżnicowany i zależy od postaci choroby; może obejmować m.in. zmiany skórne, okulistyczne i kostne, zaburzenia słuchu i równowagi, przewlekły ból neuropatyczny, deficyty neurologiczne oraz trudności w uczeniu się i koncentracji. Choroby te cechują się przewlekłym, wielonarządowym i zróżnicowanym przebiegiem klinicznym.

W celu przybliżenia skali problemu wykorzystano dane sprawozdawczo-rozliczeniowe Narodowego Funduszu Zdrowia. Należy zauważyć, że kod ICD-10 Q85.0 umożliwia identyfikację pacjentów z nerwiakowłókniakowatością, natomiast nie pozwala na wiarygodne wyodrębnienie pozostałych postaci neurofibromatoz i schwannomatoz objętych zakresem ocenianego świadczenia pediatrycznego. W latach 2016–2025 co najmniej jedno świadczenie z rozpoznaniem Q85.0 sprawozdano łącznie u 13,8 tys. pacjentów, w tym w 2025 r. u 5,6 tys. osób. W programie pilotażowym koordynowanej opieki nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami w latach 2020–2026 uczestniczyło łącznie 2,8 tys. pacjentów.

Alternatywna technologia medyczna

W obowiązującym stanie formalno-prawnym świadczenia związane z diagnostyką, leczeniem i monitorowaniem pacjentów z neurofibromatozami są finansowane przede wszystkim w ramach AOS oraz LSZ. W AOS dostępne są porady w zakresach odpowiadających specjalnościom zaangażowanym w opiekę nad pacjentami z neurofibromatozami, w tym m.in. genetyki klinicznej, neurologii i neurologii dziecięcej, neurochirurgii, onkologii i hematologii dziecięcej, endokrynologii, dermatologii, okulistyki, otorynolaryngologii, psychiatrii oraz ortopedii i traumatologii narządu ruchu. Finansowane są również badania laboratoryjne, genetyczne, obrazowe i pozostałe badania specjalistyczne odpowiadające znaczącej części elementów ujętych w ocenianych modelach opieki.

Dodatkowym mechanizmem są świadczenia przeznaczone dla pacjentów z chorobami rzadkimi, realizowane w poradniach specjalistycznych wchodzących w strukturę OECR. Katalog specjalistycznych świadczeń odrębnych obejmuje kompleksową ocenę genetyczną w przypadku występowania lub podejrzenia rzadkiej choroby genetycznej, kompleksową ocenę specjalistyczną oraz kontrolną ocenę stanu zdrowia. Działania realizowane w OECR obejmują m.in. analizę dokumentacji i wywiadu chorobowego, badanie fizykalne, ustalenie dalszego postępowania lekarskiego i rehabilitacyjnego, weryfikację lub nadanie kodu ORPHA oraz przygotowanie informacji o stanie zdrowia i zalecanym postępowaniu.

Specjalistyczna diagnostyka laboratoryjna i obrazowa oraz monitorowanie stanu pacjenta z neurofibromatozą są również zapewniane w jednym z programów lekowych. Kryteria kwalifikacji obejmują pacjentów w wieku od 3. do 18. roku życia z klinicznie lub molekularnie potwierdzonym rozpoznaniem NF-1 oraz objawowym, nieoperacyjnym nerwiakowłókniakiem splotowatym. W programie opisanym w załączniku B.155 zapewnia się dostęp do leczenia selumetynibem.

Po zakończeniu programu pilotażowego pacjenci mogą korzystać z porad i badań finansowanych w poszczególnych zakresach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej i leczenia szpitalnego. Rozwiązanie to nie odtwarza jednak w pełni mechanizmu organizacyjnego pilotażu, w szczególności funkcji koordynatora oraz jednolitego harmonogramu monitorowania pacjenta.

Opis wnioskowanego świadczenia

Ocenie podlegają dwa świadczenia koordynowanej opieki realizowane w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej: świadczenie realizowane w ośrodku koordynującym opiekę nad świadczeniobiorcami powyżej 18. roku życia z NF-1 (AOK-NF1) oraz świadczenie realizowane w ośrodku koordynującym opiekę nad świadczeniobiorcami do 18. roku życia z NF/RAS (CKOM NF/RAS). Oba obejmują kwalifikację i ustalenie planu opieki, okresowe porady monitorujące z badaniami diagnostycznymi, konsultacje wielospecjalistyczne, poradnictwo genetyczne, porady w trybie pilnym, konsultacje telemedyczne oraz stałą koordynację procesu diagnostyczno-terapeutycznego. Zakres pediatryczny jest szerszy diagnostycznie i obejmuje także diagnostykę różnicową chorób przebiegających z plamami typu „kawa z mlekiem", w tym badania molekularne metodami sekwencjonowania nowej generacji w przypadkach niejednoznacznych klinicznie. W modelu dla dorosłych większy nacisk położono na monitorowanie

powikłań NF1, ocenę zmian w badaniach obrazowych oraz przekazywanie indywidualnych zaleceń lekarzom prowadzącym; przewidziano również jednorazową konsultację dla pacjentów niezakwalifikowanych do stałej opieki AOK-NF1. Porady monitorujące miałyby być realizowane co 2-3 lata u dorosłych oraz co 1-1,5 roku u dzieci, o ile stan kliniczny nie wymaga częstszej kontroli.

Populacje docelowe różnią się wiekiem oraz zakresem rozpoznań. Świadczenie AOK-NF1 jest przeznaczone dla osób powyżej 18. roku życia z neurofibromatozą typu 1, wymagających koordynowanej opieki ze względu m.in. na objawowe nieoperacyjne nerwiakowłókniaki splotowate, leczenie terapiami celowanymi, zwiększone ryzyko nowotworów złośliwych zależnych od NF1 albo powikłania wykraczające poza rutynowe postępowanie. Z kolei świadczenie CKOM NF/RAS obejmuje osoby do 18. roku życia z uzasadnionym podejrzeniem lub rozpoznaniem neurofibromatozy typu 1, w tym jej postaci allelicznych i mozaikowych, a także schwannomatoz związanych z genami NF2, SMARCB1 lub LZTR1 oraz przypadków spełniających kryteria kliniczne bez określonego wariantu patogennego.

Ocena skuteczności (klinicznej oraz praktycznej) i bezpieczeństwa

Nie przeprowadzano oceny skuteczności i bezpieczeństwa interwencji wchodzących w skład projektowanego modelu opieki ze względu na jego specyfikę, polegającą na wprowadzeniu zmian organizacyjnych w sposobie udzielania świadczeń gwarantowanych.

W przeprowadzonym programie pilotażowym, w porównaniu obejmującym tę samą grupę dorosłych pacjentów, odnotowano zmniejszenie liczby świadczeń o 37% w poradniach AOS, o 16% w zakresie ambulatoryjnych świadczeń diagnostycznych kosztochłonnych oraz o 10% w opiece psychiatrycznej, leczeniu uzależnień i pilotażu centrów zdrowia psychicznego. Pacjenci pozytywnie oceniali dostęp do doświadczonego zespołu i koordynatora, uporządkowanie planu leczenia, regularne monitorowanie oraz możliwość szybkiej reakcji w sytuacjach pilnych, przy czym dostępność świadczeń i czas oczekiwania różniły się między ośrodkami. Interpretację wyników ograniczają jednak brak grupy kontrolnej, opisowy charakter oceny jakości i dostępności opieki, brak szczegółowych wyników badania satysfakcji oraz danych o przyczynach rezygnacji, a także brak oceny efektów klinicznych i jakości życia.

Uzupełniająco przeprowadzono systematyczny przegląd dowodów naukowych, w których oceniano czy koordynowana opieka u pacjentów z neurofibromatozą może mieć wpływ na efekty kliniczne. Odnaleziono wyniki przekrojowego badania ankietowego Ju 2025 przeprowadzonego w Wielkiej Brytanii wśród pacjentów z NF1, ich rodzin i opiekunów oraz pracowników ochrony zdrowia. Wyniki badania wskazują na niezadowalającą ocenę organizacji opieki. Wśród głównych problemów wskazywano rozproszenie świadczeń, brak jasno określonych ścieżek postępowania, długi czas oczekiwania na konsultacje oraz brak ciągłości opieki. Dostęp do koordynatora wiązał się z wyższym odsetkiem osób zadowolonych z opieki, wynoszącym 71% wobec 25% w grupie bez takiego wsparcia.

Ocena ekonomiczna, w tym szacunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych

Nie przeprowadzano pełnej oceny ekonomicznej, w tym analizy kosztów-użyteczności ani analizy kosztów-efektywności, ze względu na organizacyjny charakter ocenianego modelu udzielania świadczeń.

Uzupełniająco przeprowadzono systematyczny przegląd analiz ekonomicznych, w którym nie odnaleziono jednak żadnych publikacji adekwatnych dla ocenianego problemu decyzyjnego.

Wycena ocenianego modelu organizacyjnego – rozwiązanie pilotażowe: świadczenia były realizowane z wykorzystaniem produktów rozliczeniowych określonych jako:

- porada pierwszorazowa/porada kompleksowa – 214 zł;
- porada monitorująca – 250-2 259 zł w zależności od wykonania rezonansu magnetycznego i zastosowania znieczulenia ogólnego;
- porada telemedyczna – 83 zł;
- porada w trybie pilnym – 250 zł;
- kompleksowa konsultacja specjalistyczna – 423-987 zł w zależności od typu.

Świadczeniodawca otrzymywałby dodatkowo ryczałt miesięczny za koordynację opieki w wysokości 8 436,13 zł.

Ocena wpływu na system ochrony zdrowia, w tym wpływu na budżet płatnika publicznego

Analizę przeprowadzono z perspektywy Narodowego Funduszu Zdrowia, w trzyletnim horyzoncie obejmującym lata 2027–2029. W scenariuszu istniejącym założono kontynuację opieki nad pacjentami z neurofibromatozami w ramach aktualnie finansowanych świadczeń ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS), bez wyodrębnionego modelu opieki koordynowanej. W scenariuszu nowym przyjęto objęcie finansowaniem dwóch świadczeń koordynowanej opieki dla dzieci z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami oraz dorosłych z NF-1, obejmujących porady, badania diagnostyczne, konsultacje wielospecjalistyczne, teleporady i koordynację opieki. Częstość realizacji poszczególnych świadczeń określono głównie na podstawie danych z programu pilotażowego z lat 2020–2025, natomiast ich koszty oszacowano na podstawie wycen i obowiązujących produktów rozliczeniowych AOS. Uwzględniono miesięczny ryczałt za koordynację niezależny od liczby pacjentów objętych opieką.

W wariancie minimalnym, opartym na danych z programu pilotażowego, prognozowana liczba pacjentów wyniosła od 1 490 w 2027 r. do 1 701 w 2029 r. W wariancie podstawowym, opartym na danych NFZ dotyczących pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 i zakładającym objęcie świadczeniem 90% prognozowanej populacji, liczba pacjentów wzrosła z 5 586 do 6 187. W wariancie maksymalnym, opartym na danych epidemiologicznych i demograficznych, wyniosła od 13 732 do 13 693 pacjentów. Liczbę ośrodków objętych ryczałtem ustalono odpowiednio na 7, 8 i 11, zależnie od wariantu.

Wyniki analizy wskazują na zmianę wydatków płatnika odpowiednio o:

- −0,58 (+0,33; −2,24) [mln zł] w pierwszym roku analizy,
- −1,19 (+0,16; −3,48) [mln zł] w drugim roku analizy,
- −1,86 (−0,03; −4,72) [mln zł] w trzecim roku analizy.

Ograniczenia oceny wpływu na budżet

Oszacowanie skutków finansowych jest obarczone znaczną niepewnością dotyczącą liczebności populacji docelowej. Dane z programu pilotażowego odnoszą się do pacjentów leczonych w wybranych ośrodkach, natomiast kod ICD-10 Q85.0 nie pozwala na jednoznaczne rozróżnienie poszczególnych neurofibromatoz i schwannomatoz ani na identyfikację pacjentów spełniających szczegółowe kryteria kwalifikacji. Wariant epidemiologiczny nie uwzględnia wykrywalności choroby, przeżycia pacjentów ani rzeczywistego zapotrzebowania na opiekę koordynowaną, a przyjęcie objęcia świadczeniem 90% oszacowanej populacji w wariantach podstawowym i maksymalnym stanowi założenie własne Agencji. Niepewność dotyczy również przeniesienia struktury wykorzystania świadczeń z programu pilotażowego na warunki ich powszechnej realizacji oraz przyjętej liczby ośrodków i stałego ryczałtu za koordynację, niezależnego od liczby objętych opieką pacjentów. Koszty scenariusza istniejącego oszacowano wyłącznie na podstawie świadczeń AOS, bez uwzględnienia wydatków ponoszonych w innych zakresach opieki. Jednocześnie nie było możliwe wyodrębnienie świadczeń AOS, które po wdrożeniu modelu koordynowanego zostałyby zastąpione nowymi produktami, od świadczeń nadal realizowanych i finansowanych odrębnie. Dlatego prognozowane zmniejszenie wydatków może częściowo wynikać z niepełnej porównywalności zakresu kosztów w obu scenariuszach i powinno być interpretowane ostrożnie. Analiza nie obejmuje ponadto kosztów uruchomienia ośrodków, dostosowania infrastruktury, szkoleń i zwiększenia zasobów kadrowych ani potencjalnych długoterminowych skutków wcześniejszego wykrywania powikłań, ograniczenia powtarzania badań i uniknięcia hospitalizacji.

Opinia NFZ

W przekazanej opinii Prezes NFZ nie przedstawił oszacowań skutków finansowych dla płatnika.

Opinie ekspertów klinicznych

Analizie poddano cztery opinie eksperckie, w których wskazano znaczenie ocenianych świadczeń przede wszystkim jako ograniczenie rozproszenia opieki, poprawę jej koordynacji i dostępności. Dodatkowo wymieniono zapewnienie ciągłości opieki po ukończeniu 18. roku życia, wcześniejsze rozpoznawanie powikłań oraz uporządkowanie diagnostyki, poradnictwa genetycznego i monitorowania pacjentów.

Wśród potencjalnych ryzyk i ograniczeń wskazano niedostateczną liczbę ośrodków dla dorosłych, niedobór doświadczonych radiologów i koordynatorów oraz niejednoznaczny i potencjalnie zbyt szeroki

zakres pojęcia NF/RAS. Zwrócono również uwagę na ryzyko wykonywania nadmiernej liczby badań obrazowych i konsultacji, możliwość tworzenia bodźców do ich nadmiernej realizacji przez przyjęty sposób finansowania oraz brak rejestru pacjentów.

Uwagi do opisu świadczenia

Zidentyfikowano potrzebę doprecyzowania konstrukcji ocenianych świadczeń, w szczególności zasadności ustanowienia jednego świadczenia ze zróżnicowanymi warunkami dla dzieci i dorosłych, kryteriów kwalifikacji i różnic między populacjami docelowymi oraz zakresu interwencji wchodzących w skład poszczególnych porad. Ujednolicenia wymaga również konstrukcja porad monitorujących, a także zakres oraz zasady realizacji i rozliczania porad telemedycznych. Dalszego doprecyzowania wymagają warunki organizacyjne, lokalowe, diagnostyczne i kadrowe oraz możliwość ich spełnienia przez potencjalnych świadczeniodawców. Wątpliwości dotyczą również finansowania koordynacji opieki, w tym jednoznacznego określenia czynności objętych miesięcznym ryczałtem oraz rozdzielenia kosztów finansowanych w ramach ryczałtu od kosztów uwzględnionych w wycenie poszczególnych porad.

Omówienie rekomendacji w odniesieniu do ocenianej technologii

Do analizy włączono 11 krajowych i międzynarodowych dokumentów dotyczących postępowania u pacjentów z NF-1 oraz schwannomatozami. Wytyczne zasadniczo wskazują, że ze względu na wielonarządowy i zróżnicowany przebieg tych chorób opieka powinna być długoterminowa i wielospecjalistyczna. Zalecane jest prowadzenie pacjentów przy udziale ośrodków posiadających doświadczenie w neurofibromatozach, zapewnienie poradnictwa genetycznego, okresowych ocen klinicznych oraz dostępu do konsultacji właściwych specjalistów. W NF-1 zalecany jest regularny nadzór oraz ukierunkowana diagnostyka powikłań, natomiast w schwannomatozach istotne są poradnictwo genetyczne, ocena neurologiczna oraz nadzór obrazowy dostosowany do genotypu i stanu klinicznego.

Analizie poddano rozwiązania organizacyjne funkcjonujące w 13 państwach. W większości z nich opieka nad pacjentami z neurofibromatozami jest realizowana w ramach krajowych lub regionalnych systemów opieki nad chorobami rzadkimi, przez wyspecjalizowane ośrodki zapewniające wielodyscyplinarną diagnostykę, leczenie, koordynację i długoterminowe monitorowanie pacjentów. Nie zidentyfikowano odrębnych ogólnokrajowych programów koordynowanej opieki przeznaczonych wyłącznie dla neurofibromatoz, z wyjątkiem Anglii, gdzie wyszczególniono odrębne świadczenia dla pacjentów z NF1 o złożonym przebiegu oraz schwannomatozą związaną z NF2. Rozwiązanie dotyczące dzieci i młodzieży z rasopatiami innymi niż neurofibromatozy zidentyfikowano jedynie we Włoszech, w postaci regionalnego protokołu realizowanego w modelu „hub and spoke".

w zastępstwie Prezesa Agencji
ZASTĘPCA PREZESA
Przemysław Rzodkiewicz
/dokument podpisany elektronicznie/

Podstawa przygotowania rekomendacji

Rekomendacja została przygotowana na podstawie zlecenia Ministra Zdrowia z dnia 14 lipca 2026 r. (znak: ASG.0210.1.2026.EK) w sprawie oceny zasadności zakwalifikowania świadczeń: Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS), Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1), jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, art. 31c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461 z późn. zm.) po uzyskaniu Stanowiska Rady Przejrzystości.

Piśmiennictwo

1. Stanowisko Rady Przejrzystości nr 145/2026 z dnia 5 października 2026 roku w sprawie zasadności kwalifikacji świadczeń opieki zdrowotnej dot. neurofibromatozy jako świadczeń gwarantowanych.
2. Raport nr DRiSSOZ.4100.3.2026 „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)", data ukończenia 1 października 2026 r.