Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
Wydział Świadczeń Opieki Zdrowotnej

Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)

Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej

DRiSSOZ.4100.3.2026

Data ukończenia: 01.10.2026 r.

KARTA NIEJAWNOŚCI

*Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy (nazwa wnioskodawcy).*

***Zakres wyłączenia jawności:** nie dotyczy.*

***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 ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[1] i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[2].*

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

***Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności**: nie dotyczy.*

*Dane zakreślone **kolorem czarnym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorców (nazwy przedsiębiorców innych niż wnioskodawca).*

***Zakres wyłączenia jawności:** nie dotyczy.*

***Podstawa prawna wyłączenia jawności:** art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022 r., 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) i, art. 35 ust. 4a - 4b ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[1)] i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[2)].*

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

***Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:** nie dotyczy.*

*Dane zakreślone **kolorem szarym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnice przedsiębiorców (nazwy przedsiębiorców innych niż wnioskodawca).*

***Zakres wyłączenia jawności:** nie dotyczy*

***Podstawa prawna wyłączenia jawności:** art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022 r., 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) i, art. 35 ust. 4a - 4b ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[1)] i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)[2)].*

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

***Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:** nie dotyczy.*

*Dane zakreślone **kolorem czerwonym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na prywatność osoby fizycznej.*

***Zakres wyłączenia jawności:** dane osobowe. Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust.1 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2022 r., poz. 902) w zw. z rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych) (Dz. U. UE.L. z 2016 r.119.1).*

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

***Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:** osoba fizyczna.*

---

[1] *podstawa prawna zakreśleń danych objętych tajemnicą przedsiębiorcy będącego wnioskodawcą w rozumieniu ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)*

[2] *podstawa prawna zakreśleń w analizie weryfikacyjnej Agencji danych objętych tajemnicą przedsiębiorcy będącego wnioskodawcą w rozumieniu ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2023 r., poz. 826 z późn. zm.)*

Wykaz skrótów

Skrót	Rozwinięcie
AAP	American Academy of Pediatrics (Amerykańska Akademia Pediatrii)
ACMG	American College of Medical Genetics and Genomics (Amerykańskie Kolegium Genetyki Medycznej i Genomiki)
AOK-NF1	ośrodek koordynujący opiekę nad świadczeniobiorcami powyżej 18. roku życia z neurofibromatozą typu 1
AOS	ambulatoryjna opieka specjalistyczna
AOTMiT	Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
ASDK	ambulatoryjne świadczenia diagnostyczne kosztochłonne
CK	kinaza kreatynowa
CKOM NF/RAS	ośrodek koordynujący opiekę nad świadczeniobiorcami do 18. roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami
CNV	zmienność liczby kopii (ang. *copy number variation*)
DWI	obrazowanie dyfuzyjne (ang. *diffusion-weighted imaging*)
EKG	elektrokardiografia
ERN GENTURIS	Europejska Sieć Referencyjna ds. Zespołów Genetycznego Ryzyka Nowotworów (ang. *European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes*)
GUS	Główny Urząd Statystyczny
ICD-9	Międzynarodowa Klasyfikacja Procedur Medycznych, rewizja 9
ICD-10	Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, rewizja 10
ICD-11	Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, rewizja 11
KŚOZ	Karta Świadczenia Opieki Zdrowotnej
LDH	dehydrogenaza mleczanowa
LZTR1	gen *leucine zipper-like transcription regulator 1*
MEK	kinaza aktywowana mitogenami/kinaza regulowana sygnałem zewnątrzkomórkowym
MLPA	zależna od ligacji multipleksowa amplifikacja sond (ang. *multiplex ligation-dependent probe amplification*)
MR	rezonans magnetyczny
MZ	Minister Zdrowia / Ministerstwo Zdrowia
NEC-SWN	schwannomatoza niesklasyfikowana gdzie indziej (ang. *not elsewhere classified schwannomatosis*)
NF	neurofibromatoza
NF1	neurofibromatoza typu 1
NF2	neurofibromatoza typu 2; obecnie schwannomatoza związana z genem *NF2*
NF/RAS	neurofibromatozy oraz pokrewne im rasopatie
NFZ	Narodowy Fundusz Zdrowia
NGS	sekwencjonowanie nowej generacji (ang. *next-generation sequencing*)
NIR	bliska podczerwień (ang. *near-infrared*)
NOS-SWN	schwannomatoza nieokreślona (ang. *not otherwise specified schwannomatosis*)
OB	odczyn Biernackiego
OCT	optyczna koherentna tomografia
ORPHA	kod klasyfikacji chorób rzadkich Orphanet
OUN	ośrodkowy układ nerwowy
PN	nerwiakowłókniaki splotowate (ang. *plexiform neurofibromas*)
PLTR	Polskie Lekarskie Towarzystwo Radiologiczne
POZ	podstawowa opieka zdrowotna
PTO	Polskie Towarzystwo Okulistyczne
PTOHD	Polskie Towarzystwo Onkologii i Hematologii Dziecięcej
RAS	rodzina białek uczestniczących w przekazywaniu sygnałów komórkowych; w raporcie: rasopatie
RMZ	rozporządzenie Ministra Zdrowia
RTG	badanie rentgenowskie
SMARCB1	gen *SWI/SNF-related matrix-associated actin-dependent regulator of chromatin subfamily B member 1*
SOBOPE	Sociedade Brasileira de Oncologia Pediátrica (Brazylijskie Towarzystwo Onkologii Pediatrycznej)
SWN	schwannomatoza
SWN NF2	schwannomatoza związana z genem *NF2*
TK	tomografia komputerowa
TSH	hormon tyreotropowy
USG	ultrasonografia
VEGF	czynnik wzrostu śródbłonka naczyniowego (ang. *vascular endothelial growth factor*)
VS	nerwiak przedsionkowy (ang. *vestibular schwannoma*)

Spis treści

Wykaz skrótów ... **3**
Spis treści ... **4**
1. Podstawowe informacje o zleceniu ... **6**
2. Streszczenie ... **7**
3. Przedmiot i historia zlecenia ... **13**
4. Analiza problemu decyzyjnego ... **14**
4.1. Problem decyzyjny ... 14
4.2. Problem zdrowotny ... 15
4.3. Opis ocenianych świadczeń zdrowotnych ... 20
4.4. Aktualny stan finansowania technologii ze środków publicznych ... 26
4.5. Program pilotażowy ... 27
4.6. Organizacja opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce ... 32
4.7. Wcześniejsze oceny i opracowania AOTMiT związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem ... 33
5. Wytyczne kliniczne ... **34**
5.1. Metodyka ... 34
5.2. Podsumowanie ... 35
6. Analiza kliniczna ... **38**
6.1. Metodyka ... 38
6.2. Charakterystyka publikacji i wyniki ... 39
6.3. Podsumowanie i ograniczenia ... 40
7. Przegląd analiz ekonomicznych ... **41**
8. Opinie ekspertów klinicznych ... **42**
9. Przegląd rozwiązań organizacyjnych w innych krajach ... **44**
9.1. Podsumowanie ... 45
10. Analiza wpływu na budżet płatnika publicznego ... **47**
10.1. Opinia Prezesa NFZ ... 47
10.2. Oszacowanie kosztów wg KŚOZ ... 47
10.3. Oszacowanie własne AOTMiT ... 48
10.3.1. Metodyka i założenia ... 48
10.3.1.1. Liczebność populacji docelowej ... 49
10.3.1.2. Struktura i koszty realizacji świadczeń ... 53
10.3.2. Wyniki ... 62
10.3.3. Ograniczenia ... 68
10.3.4. Podsumowanie ... 69
11. Potencjał wykonawczy ... **71**
12. Proponowane warunki realizacji świadczenia ... **74**

13. Piśmiennictwo....78
14. Spis tabel i rysunków....81

1. Podstawowe informacje o zleceniu

Data wpłynięcia zlecenia do AOTMiT (DD-MM-RRRR) i znak pisma zlecającego:
Zlecenie Ministra Zdrowia z 14 lipca 2026 r. ASG.0210.1.2026.EK

Pełna treść zlecenia (z pisma zlecającego):

Przygotowanie rekomendacji w sprawie 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 wraz z opracowaniem warunków realizacji świadczenia, kosztów wprowadzenia tego rozwiązania oraz potencjału wykonawczego świadczeniodawców ubiegających się o możliwość realizacji tego świadczenia.

Typ zlecenia:

- ■ **zakwalifikowanie jako świadczenie gwarantowane, wraz z określeniem poziomu finansowania w sposób kwotowy albo procentowy lub sposobu jego finansowania, lub warunków jego realizacji (art. 31c ustawy o świadczeniach)**
- □ usunięcie świadczenia opieki zdrowotnej z wykazu świadczeń gwarantowanych albo dokonanie zmiany poziomu lub sposobu finansowania, lub warunków realizacji świadczenia gwarantowanego (art. 31e-f ustawy o świadczeniach)
- □ realizacja innych zadań zleconych przez Ministra właściwego do spraw zdrowia (art. 31n pkt 5 ustawy o świadczeniach)

Zlecenie dotyczy świadczenia gwarantowanego z zakresu:

- □ podstawowej opieki zdrowotnej
- ■ **ambulatoryjnej opieki specjalistycznej**
- □ leczenia szpitalnego
- □ opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień
- □ rehabilitacji leczniczej
- □ świadczeń pielęgnacyjnych i opiekuńczych w ramach opieki długoterminowej
- □ leczenia stomatologicznego
- □ lecznictwa uzdrowiskowego
- □ ratownictwa medycznego
- □ opieki paliatywnej i hospicyjnej
- □ świadczeń wysokospecjalistycznych
- □ programów zdrowotnych

Wnioskodawca: Minister Zdrowia
na wniosek **Konsultanta Krajowego w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej**

2. Streszczenie

Analiza problemu decyzyjnego

Celem niniejszego opracowania jest ocena zasadności finansowania ze środków publicznych dwóch świadczeń opieki zdrowotnej obejmujących: **Koordynowaną opiekę nad świadczeniobiorcami do 18 roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS)** oraz **Koordynowaną opiekę nad świadczeniobiorcami powyżej 18 roku życia z neurofibromatozą typu 1 (NF1).**

Neurofibromatozy i pokrewne rasopatie (NF/RAS) stanowią grupę rzadkich chorób genetycznych o przewlekłym i wielonarządowym przebiegu, wymagających wielospecjalistycznej diagnostyki, leczenia i długoterminowego monitorowania stanu zdrowia pacjenta. Potrzeba koordynacji opieki nad tą grupą pacjentów stanowiła podstawę wdrożenia programu pilotażowego realizowanego w latach 2020–2026. Jednocześnie w okresie funkcjonowania pilotażu nastąpił rozwój systemowych rozwiązań dedykowanych osobom z chorobami rzadkimi, w szczególności utworzono Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) oraz wdrożono mechanizmy finansowania i rozliczania świadczeń mające wspierać koordynację opieki nad tą grupą pacjentów.

W związku z powyższym zasadniczy problem decyzyjny sprowadza się do rozstrzygnięcia, czy istnieje potrzeba utworzenia i finansowania odrębnego modelu koordynowanej opieki dedykowanego pacjentom z NF/RAS, czy też potrzeby zdrowotne tej populacji mogą być efektywnie zabezpieczone w ramach obecnie funkcjonujących rozwiązań systemowych, w szczególności OECR.

Analiza obejmuje również ocenę optymalnego modelu organizacyjnego świadczenia, w tym zasadność realizacji opieki nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS) w ramach jednego świadczenia koordynowanej opieki. Rozważenie takiego wariantu wynika z podobieństwa założeń klinicznych, organizacyjnych oraz celów zdrowotnych ocenianych projektów świadczeń dedykowanych pacjentom z NF/RAS do 18. roku życia oraz dorosłym pacjentom z NF1. Jednocześnie analizie poddano potrzebę różnicowania warunków kwalifikacji, zakresu świadczeń i sposobu organizacji opieki w zależności od wieku oraz specyfiki potrzeb zdrowotnych poszczególnych grup pacjentów. Podejście to pozwala ocenić nie tylko zasadność finansowania proponowanego rozwiązania, ale również jego spójność z funkcjonującym systemem opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, efektywność organizacyjną oraz możliwość zapewnienia ciągłości opieki na różnych etapach życia pacjenta.

Oceniane świadczenia zdrowotne

Przedmiot oceny stanowią dwa projekty świadczeń realizowanych w ramach AOS**,** obejmujące koordynowaną opiekę nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami: świadczenie przeznaczone dla pacjentów powyżej 18. roku życia z NF1 oraz świadczenie dedykowane pacjentom do 18. roku życia z NF/RAS. Oba modele zakładają zapewnienie stałego nadzoru i koordynacji opieki nad pacjentami spełniającymi kryteria kwalifikacji, z uwzględnieniem różnic wynikających z wieku pacjentów, zakresu diagnostyki i monitorowania oraz organizacji udzielania świadczeń.

W ramach proponowanego modelu opieki przewidziano okresowe kontrole i badania diagnostyczne, konsultacje wielospecjalistyczne, poradnictwo genetyczne, porady w trybie pilnym oraz konsultacje telemedyczne. Istotnym elementem modelu jest również koordynacja procesu diagnostyczno-terapeutycznego, która zgodnie z KŚOZ miałaby być finansowana w formie miesięcznego ryczałtu przypisanego do ośrodka realizującego świadczenie.

Program pilotażowy

Program pilotażowy koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS był realizowany w latach 2020–2026, a udzielanie świadczeń zakończono 30 kwietnia 2026 r. Program realizowało 7 ośrodków koordynujących; objęto nim 2 830 pacjentów, a łączna wartość rozliczonych świadczeń i kosztów koordynacji wyniosła 7,36 mln zł.

W okresie realizacji programu we wszystkich ośrodkach odnotowano wzrost liczby pacjentów objętych opieką w porównaniu z okresem przed przystąpieniem do pilotażu. W analizowanej grupie dorosłych pacjentów po rozpoczęciu programu odnotowano zmniejszenie liczby świadczeń w AOS o 37%, AOS-ASDK o 16% oraz w opiece psychiatrycznej

i leczeniu uzależnień oraz pilotażu CZP o 10%. Pacjenci pozytywnie oceniali m.in. dostęp do zespołu posiadającego doświadczenie w NF/RAS i koordynatora oraz uporządkowanie planu leczenia.

Interpretację wyników ograniczają przede wszystkim brak grupy kontrolnej, opisowy charakter części danych, ograniczone dane dotyczące satysfakcji pacjentów oraz brak oceny efektów klinicznych. Wyniki pilotażu pozwalają zatem przede wszystkim na ocenę aspektów organizacyjnych, dostępności i wykorzystania świadczeń, natomiast nie pozwalają na ocenę wpływu modelu na stan zdrowia pacjentów, występowanie lub wczesne wykrywanie powikłań ani jakość życia.

Wśród elementów wymagających uwzględnienia w przyszłym modelu realizatorzy wskazywali m.in. zwiększenie dostępności świadczeń specjalistycznych i badań obrazowych, odpowiednie rozmieszczenie ośrodków koordynujących oraz zapewnienie ciągłości kompleksowej opieki.

Wytyczne kliniczne

Do analizy włączono 11 krajowych i międzynarodowych wytycznych dotyczących postępowania i organizacji opieki nad pacjentami z NF1 oraz NF/RAS (krajowe: PLTR 2024, PTO 2022, PTOHD 2019; międzynarodowe: SOBOPE 2025 (Brazylia), ERN GENTURIS 2023 (Europa), ERN GENTURIS 2022a (Europa), ERN GENTURIS 2022b (Europa), ERN GENTURIS 2021a (Europa), ERN GENTURIS 2021b (Europa), AAP 2019 (USA), ACMG 2018 (USA)). Wszystkie dokumenty zostały opracowane na podstawie przeglądu dostępnego piśmiennictwa oraz konsensusu ekspertów.
Wytyczne są zgodne co do konieczności zapewnienia pacjentom wielospecjalistycznej opieki prowadzonej z udziałem doświadczonych ośrodków i specjalistów, obejmującej poradnictwo genetyczne, regularne monitorowanie kliniczne i obrazowe oraz wsparcie psychologiczne. Zakres i częstość nadzoru powinny być indywidualizowane w zależności od wieku, fenotypu i obrazu klinicznego pacjenta.

Zalecenia dla pacjentów neurofibromatozą typu 1

Wytyczne wskazują na potrzebę wielospecjalistycznej opieki dostosowanej do wieku i obrazu klinicznego pacjenta. Dzieci powinny pozostawać pod opieką pediatry specjalizującego się w NF1, natomiast dorośli pod opieką lekarza POZ, z okresowymi ocenami przez eksperta NF1. Istotne jest zapewnienie ciągłości opieki w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłymi, a pacjenci z powikłaniami, zwłaszcza nowotworowymi, powinni być kierowani do wyspecjalizowanych ośrodków referencyjnych.

Zalecany jest regularny nadzór dostosowany do wieku, obrazu klinicznego i ryzyka powikłań, obejmujący ocenę co najmniej raz w roku u dzieci do 10. r.ż., co 2 lata u starszych dzieci i co 3 lata u dorosłych, częściej w okresie przejścia do opieki nad dorosłymi. PTO 2022 zaleca zwykle kontrole coroczne, a u pacjentów bez wysokiego ryzyka ocenę specjalistyczną co 2–3 lata oraz coroczną kontrolę w POZ. Wytyczne wskazują również na znaczenie poradnictwa genetycznego oraz wsparcia rehabilitacyjnego, edukacyjnego i społecznego.

Zalecenia dotyczące schwannomatozy

Wytyczne dotyczące NF2-schwannomatozy (ERN GENTURIS 2021a) oraz schwannomatozy niezwiązanej z NF2 (ERN GENTURIS 2022b) wskazują na potrzebę długoterminowego nadzoru prowadzonego przez doświadczonych specjalistów lub wyspecjalizowane ośrodki referencyjne, regularnego monitorowania z wykorzystaniem MRI (zazwyczaj co 2-3 lata lub częściej w przypadku wskazań klinicznych), poradnictwa genetycznego oraz zapewnienia wsparcia psychologicznego. Nadzór i częstość monitorowania powinny być dostosowane do wieku, genotypu i obrazu klinicznego.

Wcześniejsze postępowanie administracyjne

Przeprowadzono przegląd dotychczasowych opracowań Agencji w celu identyfikacji analiz odnoszących się do neurofibromatoz i pokrewnych rasopatii. Zidentyfikowane opracowania odnosiły się wyłącznie do technologii lekowych stosowanych w tej grupie pacjentów. Nie odnaleziono natomiast analiz poświęconych organizacji, finansowaniu ani efektywności modeli koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS, w związku z czym przedmiotowa analiza stanowi pierwszą ocenę tego rodzaju rozwiązania systemowego.

Analiza kliniczna

W celu identyfikacji dowodów naukowych dotyczących skuteczności opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą przeprowadzono przegląd systematyczny. Do analizy włączono jedną publikację, Ju 2025, w której oceniano doświadczenia i poziom satysfakcji pacjentów z NF1, członków ich rodzin i opiekunów oraz pracowników ochrony zdrowia z funkcjonujących w Wielkiej Brytanii ścieżek diagnostyczno-terapeutycznych, ze szczególnym uwzględnieniem organizacji i koordynacji opieki.

Do najważniejszych zidentyfikowanych problemów należały: brak jasno zdefiniowanej ścieżki opieki, rozproszenie odpowiedzialności pomiędzy poszczególnymi świadczeniodawcami, brak ciągłości opieki w okresie przechodzenia pacjentów z opieki pediatrycznej do opieki nad osobami dorosłymi, a także niewystarczające uwzględnienie ich potrzeb psychologicznych, behawioralnych i edukacyjnych. Dostęp do koordynatora opieki wiązał się z wyższym poziomem satysfakcji z otrzymywanej opieki (71% vs 25%), jednak ze względu na charakter badania nie można wnioskować o zależności przyczynowej.

Badanie nie obejmowało porównania określonego modelu opieki koordynowanej z opieką standardową ani oceny wpływu koordynacji na wyniki zdrowotne pacjentów. Możliwość uogólniania wyników ogranicza m.in. struktura respondentów – pacjenci stanowili 23% badanej grupy pacjentów, członków rodzin i opiekunów, a 76% odpowiedzi dotyczyło osób w wieku ≤20 lat.

Przegląd analiz ekonomicznych

W celu odnalezienia analiz ekonomicznych dotyczących opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą, przeprowadzono wyszukiwanie systematyczne. Nie odnaleziono publikacji przedstawiających ocenę efektywności kosztowej opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą.

Opinie ekspertów klinicznych

Wszyscy eksperci zgodnie wskazali na zasadność włączenia ocenianych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu AOS. Trzech ekspertów wskazało na zasadność odrębnego funkcjonowania świadczeń dla dzieci i dorosłych, natomiast jeden ekspert nie odniósł się do populacji dorosłych. Eksperci pozytywnie ocenili wskazania kliniczne, zakresy oraz warunki realizacji świadczeń określone w KŚOZ, przy czym część z nich nie udzieliła odpowiedzi w odniesieniu do wszystkich ocenianych elementów. Przedstawiono zróżnicowane szacunki liczby pacjentów, którzy mogliby zostać objęci świadczeniem (wskazano ok. 900-2000 pacjentów pediatrycznych i ok. 200-1000 pacjentów dorosłych rocznie).

Eksperci wskazali aktualne problemy w obecnym modelu opieki, wskazując m.in. na rozproszenie opieki i brak koordynacji skutkujące powtarzaniem procedur i konsultacji, opóźnione rozpoznawanie powikłań. Odniesiono się także do potencjalnych problemów, które mogą się wiązać z wprowadzeniem nowych świadczeń – są to m.in. problem z dostępnością doświadczonego personelu medycznego, nadmiarowe wykonywanie procedur i konsultacji, zlecanie badań niepopartych wytycznymi. Opinie ekspertów dotyczące organizacji przejścia z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych były niejednoznaczne. Wskazywano zarówno na brak ośrodków dla dorosłych, jak i na prawidłowo funkcjonujący model przekazywania pacjentów w istniejącym ośrodku.

Jako potencjalne alternatywy dla proponowanego świadczenia wymieniono: sieć ośrodków eksperckich, włączenie NF1 i schwannomatoz do krajowej sieci chorób rzadkich oraz CKOM dla dorosłych. Eksperci odnoszący się do doświadczeń z pilotażu wskazywali na zasadność utrzymania elementów opieki koordynowanej, w tym koordynatora, kompleksowej oceny pacjenta, konsyliów i poradnictwa genetycznego.

Przegląd rozwiązań organizacyjnych w innych krajach

Do analizy włączono informacje dotyczące organizacji opieki nad pacjentami z neurofibromatozami w 13 krajach (Australia, Belgia, Estonia, Francja, Kanada, Litwa, Niemcy, Norwegia, Słowacja, Szwecja, USA, Włochy, Wielka Brytania).

Opieka nad pacjentami z NF jest najczęściej organizowana w ramach krajowych systemów opieki nad chorobami rzadkimi i realizowana przez wyspecjalizowane ośrodki zapewniające wielodyscyplinarną opiekę, diagnostykę, leczenie oraz monitorowanie pacjentów. W większości krajów nie zidentyfikowano odrębnych, ogólnokrajowych programów opieki koordynowanej dedykowanych wyłącznie pacjentom z neurofibromatozami. Odrębne świadczenia dla pacjentów z NF1 o złożonym przebiegu oraz NF2 zidentyfikowano w Anglii, gdzie są realizowane w ramach świadczeń wysokospecjalistycznych NHS England.

Powtarzającymi się elementami analizowanych modeli były wielodyscyplinarność i koordynacja opieki oraz regularne monitorowanie stanu zdrowia i powikłań choroby.

Analiza wpływu na budżet płatnika publicznego

Od 2020 do 2026 r. opieka koordynowana nad pacjentami z neurofibromatozami realizowana była w ramach programu pilotażowego. Aktualnie, świadczenia wchodzące w zakres opieki koordynowanej takie jak konsultacje specjalistyczne, badania laboratoryjne, genetyczne i obrazowe są realizowane i finansowane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej zgodnie z obowiązującymi przepisami dotyczącymi świadczeń gwarantowanych - rozporządzeniem MZ z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej

W ramach oszacowania własnego AOTMiT oceniono skutki finansowe objęcia opieką koordynowaną świadczeniobiorców do 18. roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS) oraz świadczeniobiorców dorosłych z neurofibromatozą typu 1 (NF1). Analizę przeprowadzono z perspektywy płatnika publicznego w trzyletnim horyzoncie czasowym obejmującym lata 2027–2029. W scenariuszu istniejącym przyjęto kontynuację finansowania świadczeń w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, natomiast w scenariuszu nowym zakładającym wdrożenie modelu koordynowanej opieki uwzględniono zarówno koszty świadczeń realizowanych w ramach opieki koordynowanej jak i miesięczny ryczałt przeznaczony na koordynację opieki naliczany na ośrodek.

Liczebność populacji docelowej oszacowano w trzech wariantach. Wariant minimalny opracowano na podstawie liczby pacjentów objętych programem pilotażowym, wariant podstawowy na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 korzystających ze świadczeń gwarantowanych, natomiast wariant maksymalny na podstawie danych epidemiologicznych i prognoz demograficznych GUS. W zależności od przyjętego wariantu liczba pacjentów objętych analizą wynosiła od 1 490 do 13 732 osób w 2027 r., od 1 596 do 13 727 osób w 2028 r. oraz od 1 701 do 13 693 osób w 2029 r. W wariancie podstawowym liczebność populacji oszacowano odpowiednio na 5 586, 5 887 i 6 187 pacjentów (łącznie populacja pediatryczna i dorosłych).

Wykorzystanie poszczególnych świadczeń przyjęto na podstawie średniej krotności świadczeń przypadających na pacjenta w programie pilotażowym, odrębnie dla populacji pediatrycznej i dorosłej. Koszty scenariusza nowego obejmowały porady pierwszorazowe, kompleksowe (dla dzieci), monitorujące, kompleksowe, pilne i telemedyczne, konsultacje wielospecjalistyczne oraz ryczałt za koordynację. Założono funkcjonowanie 7 ośrodków w wariancie minimalnym, 8 ośrodków w wariancie podstawowym oraz 11 ośrodków w wariancie maksymalnym. Wysokość miesięcznego ryczałtu za koordynację oszacowano na poziomie 8 436 zł na ośrodek, zgodnie z rozwiązaniami funkcjonującymi w programie pilotażowym.

W wariancie populacyjnym minimalnym wdrożenie koordynowanej opieki wiązałoby się z dodatkowymi kosztami dla płatnika publicznego wynoszącymi około 328 tys. zł w 2027 r. oraz 156 tys. zł w 2028 r., natomiast w 2029 r. oszacowano niewielkie oszczędności inkrementalne na poziomie około 35 tys. zł. Relatywnie mniej korzystne wyniki w tym wariancie w porównaniu do pozostałych wariantów, wynikają przede wszystkim ze stałego kosztu ryczałtów przypadającego na niewielką liczbę pacjentów.

W wariancie populacyjnym podstawowym całkowite koszty realizacji modelu koordynowanej opieki oszacowano na 4,7 mln zł w 2027 r., 4,9 mln zł w 2028 r. oraz 5,2 mln zł w 2029 r. W porównaniu ze scenariuszem istniejącym przełożyło się to na **oszczędności inkrementalne w wysokości około 582 tys. zł w 2027 r., 1,2 mln zł w 2028 r., 1,9 mln w 2029 r.** Wariant ten odzwierciedla populację pacjentów identyfikowanych obecnie w systemie świadczeń finansowanych przez NFZ i może być uznany za najbardziej prawdopodobny z punktu widzenia rzeczywistej liczebności populacji docelowej.

W wariancie populacyjnym maksymalnym oszczędności inkrementalne oszacowano odpowiednio na około 2,2 mln zł w 2027 r., 3,5 mln zł w 2028 r. i 4,7 mln zł w 2029 r. Należy jednak podkreślić, że wariant ten opiera się na szacunkach

populacji wynikających z danych epidemiologicznych dotyczących częstości występowania choroby i nie odzwierciedla liczby pacjentów, którzy faktycznie zostaną objęci świadczeniem oraz skorzystają z opieki koordynowanej.

Przedstawione wyniki wskazują, że głównymi czynnikami wpływającymi na wysokość wydatków płatnika publicznego są liczebność populacji objętej opieką, struktura wykorzystania poszczególnych świadczeń oraz liczba potencjalnych ośrodków realizujących świadczenie i wysokość miesięcznego ryczałtu przeznaczonego na koordynację opieki.

Interpretując wyniki analizy, należy uwzględnić niepewność dotyczącą rzeczywistej liczby pacjentów spełniających kryteria kwalifikacji, tempa obejmowania ich opieką koordynowaną oraz przyszłego wykorzystania poszczególnych świadczeń. Dodatkowym ograniczeniem jest fakt, że założenia dotyczące organizacji opieki i korzystania ze świadczeń oparto w znacznym stopniu na doświadczeniach programu pilotażowego, które mogą nie odzwierciedlać w pełni funkcjonowania świadczenia po jego wdrożeniu w skali ogólnokrajowej.

Kluczowe wnioski

1. Przedmiotem oceny jest zasadność objęcia finansowaniem ze środków publicznych modelu koordynowanej opieki nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS), obejmującego populację pediatryczną z NF/RAS i populację dorosłych z NF1. Celem proponowanego rozwiązania jest zapewnienie kompleksowej, wielospecjalistycznej i ciągłej opieki dostosowanej do specyfiki tych rzadkich chorób. Ze względu na podobieństwo założeń klinicznych, organizacyjnych i celów zdrowotnych ocenianych projektów analizie poddano zarówno wariant realizacji dwóch odrębnych świadczeń przeznaczonych dla dzieci i dorosłych, jak i wariant zakładający realizację opieki w ramach jednego świadczenia. W tym drugim przypadku uwzględniono możliwość różnicowania warunków kwalifikacji, zakresu świadczeń oraz organizacji opieki odpowiednio do wieku pacjentów i ich potrzeb zdrowotnych.
2. Wytyczne praktyki klinicznej wskazują na potrzebę zapewnienia pacjentom z neurofibromatozami wielospecjalistycznej opieki prowadzonej przez wyspecjalizowane ośrodki i specjalistów, obejmującej regularne monitorowanie kliniczne i obrazowe, poradnictwo genetyczne oraz wsparcie psychologiczne. Zakres i intensywność opieki powinny być różnicowane w zależności od wieku pacjenta. U dzieci rekomendowany jest częstszy nadzór specjalistyczny, natomiast u dorosłych zalecane są rzadsze, okresowe oceny. W obu grupach częstość kontroli powinna być dostosowana do fenotypu, obrazu klinicznego oraz ryzyka powikłań.
3. Z przeglądu rozwiązań organizacyjnych w innych krajach wynika, że opieka nad pacjentami z neurofibromatozami jest najczęściej organizowana w ramach systemów opieki nad chorobami rzadkimi i realizowana przez wyspecjalizowane ośrodki eksperckie, zapewniające wielodyscyplinarną, skoordynowaną opiekę oraz regularne monitorowanie powikłań. W większości analizowanych krajów nie zidentyfikowano odrębnych, ogólnokrajowych programów opieki koordynowanej dedykowanych wyłącznie pacjentom z neurofibromatozami. W Anglii zidentyfikowano odrębne świadczenia dla pacjentów z NF1 o złożonym przebiegu oraz NF2, realizowane w ramach świadczeń wysokospecjalistycznych NHS England.
4. W ramach oszacowania własnego AOTMiT przeprowadzono analizę wpływu na budżet płatnika publicznego, porównując wariant kontynuacji finansowania świadczeń realizowanych w ramach AOS z wariantem wdrożenia modelu opieki koordynowanej w latach 2027–2029. Liczebność populacji docelowej oszacowano w trzech wariantach: minimalnym, podstawowym i maksymalnym, wykorzystując odpowiednio dane z programu pilotażowego, dane sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ oraz dane epidemiologiczne i prognozy demograficzne GUS. Założenia dotyczące wykorzystania świadczeń oparto na średniej liczbie świadczeń przypadających na pacjenta obserwowanej w programie pilotażowym.
5. Wyniki analizy wpływu na budżet wskazują, że w wariancie podstawowym wdrożenie opieki koordynowanej może wiązać się z całkowitymi kosztami na poziomie 4,7 mln zł w 2027 r., 4,9 mln zł w 2028 r. i 5,2 mln zł w 2029 r. oraz z oszczędnościami inkrementalnymi w porównaniu ze scenariuszem istniejącym, wynoszącymi odpowiednio około 582 tys. zł, 1,2 mln zł i 1,9 mln zł. Oszczędności wykazano również w wariancie maksymalnym. Natomiast w wariancie minimalnym oszacowano wzrost kosztów o około: 328 tys. zł w 2027 r., 156 tys. zł w 2028 r., przy niewielkich oszczędnościach na poziomie ok. 35 tys. zł w 2029 r., wynikających przede wszystkim ze stałego kosztu ryczałtów na koordynację przypadającego na niewielką liczbę pacjentów.

6. Na wyniki analizy największy wpływ mają założenia dotyczące liczebności populacji docelowej, struktura wykorzystania poszczególnych świadczeń oraz liczba ośrodków realizujących świadczenie i wysokość miesięcznego ryczałtu za koordynację. Interpretację oszacowań ogranicza niepewność związana z rzeczywistą liczbą pacjentów spełniających kryteria kwalifikacji oraz zakresem wykorzystania świadczeń po wdrożeniu modelu w skali ogólnokrajowej. Wysokość miesięcznego ryczałtu za koordynację oszacowano na doświadczeniach programu pilotażowego przyjmując miesięczny ryczałt w wysokości 8 436 zł na ośrodek.
7. Na podstawie wyników analiz klinicznych, organizacyjnych i ekonomicznych, doświadczeń wynikających z realizacji programu pilotażowego oraz zaleceń wytycznych praktyki klinicznej opracowano wstępną propozycję warunków realizacji jednego świadczenia obejmującego zarówno populację pediatryczną, jak i osoby dorosłe. W proponowanym modelu uwzględniono zróżnicowanie organizacji opieki, zakresu świadczeń oraz warunków monitorowania odpowiednio do wieku i potrzeb zdrowotnych pacjentów. Szczegółowy opis tego wariantu przedstawiono w rozdziale 12 „Proponowane warunki realizacji świadczenia". Należy jednak podkreślić, że przedstawiona propozycja stanowi jeden z możliwych sposobów organizacji opieki nad pacjentami z NF/RAS i powinna być rozpatrywana z uwzględnieniem funkcjonujących obecnie rozwiązań systemowych, w tym roli Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich. Ostateczny kształt organizacji i finansowania opieki wymaga dalszych analiz oraz uzgodnień z interesariuszami.
8. Porównanie podmiotów realizujących program pilotażowy opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami z wykazem Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) wykazało, że pięć z siedmiu ośrodków uczestniczących w pilotażu posiada status OECR. Wskazuje to na częściowe pokrywanie się infrastruktury wykorzystywanej do realizacji programu pilotażowego z istniejącą siecią ośrodków dedykowanych opiece nad osobami z chorobami rzadkimi. Wynik ten sugeruje zasadność uwzględnienia roli OECR w dalszych analizach dotyczących organizacji opieki nad pacjentami z NF/RAS, w tym oceny możliwości wykorzystania funkcjonujących już rozwiązań systemowych. Jednocześnie należy podkreślić, że status OECR nie stanowi samodzielnej przesłanki do realizacji świadczeń przeznaczonych dla pacjentów z NF/RAS, ponieważ nie potwierdza ani doświadczenia ośrodka w zakresie opieki nad tą grupą chorych, ani jego zdolności organizacyjnej do objęcia opieką całej populacji docelowej.
9. W przypadku wprowadzenia ocenianego świadczenia do wykazu świadczeń gwarantowanych istnieje potencjalne ryzyko częściowego powielania rozwiązań organizacyjnych i podwójnego finansowania świadczeń realizowanych już w ramach innych mechanizmów systemowych, w szczególności dotyczących kompleksowej oceny specjalistycznej, porad monitorujących, koordynacji opieki oraz konsultacji wielospecjalistycznych. Ryzyko to może być szczególnie istotne w sytuacji, gdy ten sam podmiot będzie jednocześnie posiadał status OECR właściwego dla NF/RAS oraz realizował świadczenie koordynowanej opieki nad pacjentami z neurofibromatozą. Wymaga to uwzględnienia na etapie projektowania warunków finansowania i organizacji świadczenia.

3. Przedmiot i historia zlecenia

Przedmiot zlecenia

Przygotowanie rekomendacji w sprawie 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 wraz z opracowaniem warunków realizacji świadczenia, kosztów wprowadzenia tego rozwiązania oraz potencjału wykonawczego świadczeniodawców ubiegających się o możliwość realizacji tego świadczenia.

Podstawa prawna

Podstawę podjęcia prac nad raportem stanowi zlecenie Ministra Zdrowia (pismo znak: ASG.0210.1.2026.EK) z 14.07.2026 r. z art. 31c ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2025 poz. 1461).

Historia korespondencji

W dniu 04.09.2026 r. wystąpiono do Prezesa NFZ z prośbą o przedstawienie opinii dotyczącej skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia, związanych z zakwalifikowaniem ocenianego świadczenia jako świadczenia gwarantowanego. Odpowiedź otrzymano w dniu 18.09.2026 r.

W dniu 04.09.2026 r. zwrócono się do 12 ekspertów klinicznych z prośbą o przedstawienie opinii dotyczącej ocenianego świadczenia. Otrzymano opinie od 4 ekspertów klinicznych. W tabeli poniżej przedstawiono zestawienie korespondencji skierowanej do ekspertów klinicznych.

Tabela 1. Zestawienie korespondencji do ekspertów klinicznych.

Lp.	Imię i nazwisko	Funkcja	Status
1.	Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska	Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej	Odpowiedź otrzymano dnia 17.09.2026 r.
2.	Prof. dr hab. Justyna Paprocka	Konsultant krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej	Odpowiedź otrzymano dnia 15.09.2026 r.
3.	Prof. dr hab. Bartosz Karaszewski	Konsultant krajowy w dziedzinie neurologii	Nie otrzymano opinii
4.	Prof. dr hab. Tomasz Trojanowski	Konsultant krajowy w dziedzinie neurochirurgii	Nie otrzymano opinii
5.	Prof. dr hab. n. med. Marek Tadeusz Rękas	Konsultant krajowy w dziedzinie okulistyki	Nie otrzymano opinii
6.	Prof. dr hab. Krystyna Chrzanowska	Konsultant wojewódzka w dziedzinie genetyki klinicznej dla województwa mazowieckiego	Nie otrzymano opinii
7.	[redacted]	[redacted]	Nie otrzymano opinii
8.	[redacted]	[redacted]	Nie otrzymano opinii
9.	Prof. dr hab. Jolanta Wierzba	Ośrodek CKOM NF/RAS w Gdańsku	Odpowiedź otrzymano dnia 07.09.2026 r.
10.	[redacted]	[redacted]	Nie otrzymano opinii
11.	Dr Katarzyna Mycko	Ośrodek CKOM NF/RAS w Olsztynie	Odpowiedź otrzymano dnia 18.09.2026 r.
12.	[redacted]	[redacted]	Nie otrzymano opinii

4. Analiza problemu decyzyjnego

4.1. Problem decyzyjny

Celem niniejszego opracowania jest ocena zasadności finansowania ze środków publicznych dwóch świadczeń opieki zdrowotnej: **Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami do 18 roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS)** oraz **Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami powyżej 18 roku życia z neurofibromatozą typu 1 (NF1).**

Neurofibromatozy i pokrewne rasopatie (NF/RAS) stanowią grupę rzadkich chorób genetycznych o przewlekłym i wielonarządowym przebiegu, wymagających wielospecjalistycznej diagnostyki, leczenia i długoterminowego monitorowania stanu zdrowia pacjenta. Potrzeba koordynacji opieki nad tą grupą pacjentów stanowiła podstawę wdrożenia programu pilotażowego realizowanego w latach 2020–2026. Jednocześnie w okresie funkcjonowania pilotażu nastąpił rozwój systemowych rozwiązań dedykowanych osobom z chorobami rzadkimi, w szczególności utworzono Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR) oraz wdrożono mechanizmy finansowania i rozliczania świadczeń mające wspierać koordynację opieki nad tą grupą pacjentów.

W związku z powyższym zasadniczy problem decyzyjny sprowadza się do rozstrzygnięcia, czy istnieje potrzeba utworzenia i finansowania odrębnego modelu koordynowanej opieki dedykowanego pacjentom z NF/RAS, czy też potrzeby zdrowotne tej populacji mogą być efektywnie zabezpieczone w ramach obecnie funkcjonujących rozwiązań systemowych, w szczególności OECR.

Analiza obejmuje również ocenę optymalnego modelu organizacyjnego świadczenia, w tym zasadność realizacji opieki nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS) w ramach jednego świadczenia koordynowanej opieki. Rozważenie takiego wariantu wynika z podobieństwa założeń klinicznych, organizacyjnych oraz celów zdrowotnych ocenianych projektów świadczeń dedykowanych pacjentom z NF/RAS do 18. roku życia oraz dorosłym pacjentom z NF1. Jednocześnie analizie poddano potrzebę różnicowania warunków kwalifikacji, zakresu świadczeń i sposobu organizacji opieki w zależności od wieku oraz specyfiki potrzeb zdrowotnych poszczególnych grup pacjentów. Podejście to pozwala ocenić nie tylko zasadność finansowania proponowanego rozwiązania, ale również jego spójność z funkcjonującym systemem opieki nad osobami z chorobami rzadkimi, efektywność organizacyjną oraz możliwość zapewnienia ciągłości opieki na różnych etapach życia pacjenta.

Zakres przeprowadzonych prac analitycznych obejmował:

- analizę aktualnego statusu finansowania świadczeń;
- analizę aktualnych rozwiązań systemowych w zakresie organizacji i finansowania opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, w tym funkcjonowania Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR);
- przegląd wytycznych postępowania klinicznego;
- przegląd dowodów naukowych dotyczących opieki koordynowanej nad pacjentami z NF/RAS, w tym NF1;
- przegląd analiz ekonomicznych;
- analizę opinii ekspertów klinicznych;
- przegląd rozwiązań refundacyjnych i organizacyjnych stosowanych w innych krajach;
- analizę doświadczeń i wyników programu pilotażowego;
- oszacowanie wydatków płatnika publicznego;
- analizę i opracowanie warunków realizacji świadczeń;
- analizę potencjału wykonawczego.

4.2. Problem zdrowotny

Definicja problemu zdrowotnego

Neurofibromatozy (Nerwiakowłókniakowatość) to choroby uwarunkowane genetycznie, o charakterze nowotworowym, które cechują się rozwojem łagodnych i potencjalnie złośliwych guzów w obrębie układu nerwowego i skóry. Większość powstających guzów ma charakter łagodny, co oznacza, że zazwyczaj nie dają one przerzutów, choć mogą uciskać sąsiednie tkanki i nerwy, powodując różne dolegliwości.

Neurofibromatozy są powodowane przez mutacje w genach supresorowych, które przy prawidłowej aktywności hamują niekontrolowany podział komórek. Główną różnicą między NF1 a NF2 jest typ rozwijających się guzów. W NF1 dominują nerwiakowłókniaki skórne i podskórne, podczas gdy w schwannomatozie NF2 charakterystyczne są schwannomy, szczególnie obustronnie występujące schwannomy nerwu słuchowego, które mogą prowadzić do głuchoty. Obecnie wyróżnia się trzy główne typy schorzeń, których zróżnicowanie oparto na podstawie etiologii i związanych z nią objawach.

Tabela 2. Charakterystyka i rodzaje nerwiakowłókniakowatości

Typ	Neurofibromatoza typu 1 (NF1)	Schwannomatoza związana z genem NF2 (dawniej NF2)	Schwannomatozy (niezwiązane z NF2) (dawniej NF3)
Występowanie	1:2,5-3 tys. żywych urodzeń[a)] 96% wszystkich neurofibromatoz	1:25-30 tys. żywych urodzeń[b)] 3% wszystkich neurofibromatoz	1:69 -1:126 tys. żywych urodzeń[b)] 1% wszystkich neurofibromatoz
Etiologia	Mutacja genu NF1 kodującego białko neurofibrominę na chromosomie 17	Mutacja genu NF2 na chromosomie 22 regulującego wydzielanie białka merliny, biorącego udział w komunikacji zewnątrzkomórkowej	Mutacja w genach supresorowych SMARCB1, LZTR1, na chromosomie 22q
Objawy	○ łagodne guzki (nerwiaki lub nerwiakowłókniaki), które z czasem mogą nabrać cech nowotworu złośliwego; ○ guzki Lischa zlokalizowane na siatkówce oka; ○ glejak nerwu wzrokowego; ○ zmiany skórne wyglądem przypominające piegi; ○ występowanie plam café au lait - przebarwień skórnych o kolorze kawy z mlekiem; ○ trudności z nauką i koncentracją	○ nerwiaki przedsionkowe skutkujące utratą słuchu, problemami z równowagą; ○ uszkodzenie mózgu i nerwów czaszkowych; ○ napady padaczkowe; ○ zaćma i utrata wzroku; ○ neuropatie obwodowe: utrata równowagi i sprawności ruchowej spowodowana guzami kręgosłupa, opadającą stopą, bólem, zanikiem mięśni lub innymi uszkodzeniami nerwów.	○ miejscowy lub rozproszony przewlekły ból neuropatyczny; ○ mnogie oponiaki – zazwyczaj o charakterze łagodnym

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT na podstawie: a) Orpha.net 3, b) KŚOZ (dzieci), Sałamacha 2011, Asthagiri 2009, Dhamija 2018

Etiologia i patogeneza

Neurofibromatoza typu 1 (zespół NF1 in. choroba Recklinghausena, nerwiakowłókniakowatość typu 1)

Nerwiakowłókniakowatość wywołują mutacje genetyczne. Około 50% przypadków NF1 jest dziedziczona po rodzicu, a drugie 50% to wynik nowej, spontanicznej mutacji genu u pacjenta (tzw. mutacja de novo). Choroba NF1 dziedziczy się autosomalnie dominująco. Oznacza to, że każde dziecko rodzica dotkniętego tą chorobą ma 50% szans na posiadanie zmienionego genu. Określenie mutacji NF1 nie pozwala na przewidywanie nasilenia ani powikłań choroby. Nie zidentyfikowano bezpośrednich korelacji genotyp-fenotyp dla pacjentów z mutacjami NF1.

[Liao 2025, Rutkowski 2022]

Schwannomatoza związana z genem NF2 (SWN NF2)

NF2 jest dziedziczona w sposób autosomalny dominujący. Około połowa osób zdiagnozowanych z NF2 odziedziczyła ją od rodzica, u drugiej połowy rozwija się NF2 z powodu nowej (de novo) mutacji w genie NF2 . U 25% do 50% osób z nową mutacją NF2 występuje somatyczny mozaikizm dla tej mutacji. Patologia molekularna SWN NF2 jest ściśle związana z

mutacjami w genie NF2 i wynikającą z nich dysfunkcją białka Merlin, przyczyniającą się do powstawania wielu guzów układu nerwowego. Utrata funkcji białka Merlin, kluczowego supresora nowotworu kodowanego przez gen NF2 prowadzi do nowotworzenia.

[Kim 2024]

Schwannomatozy (niezwiązane z NF2)

Schwannomatoza związana z LZTR1 i SMARCB1 jest spowodowana dwualleliczną inaktywacją co najmniej dwóch genów supresorowych nowotworu. Schwannomatozy charakteryzują się predyspozycją do rozwoju mnogich schwannoma, a rzadziej oponiaków. Pomimo klinicznego nakładania się z nerwiakowłókniakowatością typu 2 (NF2), schwannomatoza nie jest spowodowana mutacjami w linii zarodkowej genu NF2, mutacje w linii zarodkowej dotyczą genów supresorowych SMARCB1 lub LZTR1.

[Dhamija 2018, Kehrer-Sawatzki 2016]

Obraz kliniczny

Neurofibromatoza typu 1 (NF1, Zespół von Recklinghausena)

Mutacja w obrębie genu NF1 wiąże się ze zwiększonym ryzykiem zaburzeń ze strony wielu narządów i układów. Charakterystyczne dla tej grupy chorych są anomalie w obrębie skóry i tkanki podskórnej, ośrodkowego układu nerwowego, w obrębie układu ruchu, zaburzenia endokrynologiczne, okulistyczne, sercowo-naczyniowe, w obrębie układu pokarmowego, a także najgroźniejsze dla życia, zwiększone ryzyko zachorowania na nowotwory złośliwe, w tym mięsaki tkanek miękkich.

Objawy kliniczne:

1) Zmiany skóry i tkanki podskórnej:
   - plamy cafe-au-lait (jeden z siedmiu podstawowych kryteriów diagnostycznych NF1) – gładkie zmiany barwnikowe na skórze, które są pierwszym objawem neurofibromatozy, pojawiającym się u 99% chorych w ciągu pierwszego roku życia;
   - piegi w fałdach skóry (objaw Crowe'a) pach i pachwin, pojawiają się zwykle w 3-5 r.ż., występują u około 90% chorych dorosłych. Mogą występować także na szyi, klatce piersiowej i wokół ust;
   - nerwiakowłókniaki skórne (guzy osłonki nerwów obwodowych) występują u prawie wszystkich pacjentów z NF1, zbudowane są z komponentów nerwowych i włóknistych, min. z komórek Schwanna, fibroblastów, komórek śródbłonka, komórek tucznych, makrofagów, neuronów i macierzy zewnątrzkomórkowej;
   - nerwiakowłókniaki splotowate, które rozwijają się głównie w splotach nerwowych w sposób naciekający i obejmują wiele wiązek nerwowych. Występują u 30% pacjentów, szybko rosną, powodując znaczny ucisk, deformację oraz upośledzenie funkcji otaczających struktur.
2) Zaburzenia układu kostnego:
   - skolioza, która dotyczy 10% chorych z NF1 i najczęściej objawia się między 6. a 10. rokiem życia. Wymaga zazwyczaj interwencji chirurgicznej z powodu poważnych zniekształceń kręgów i żeber prowadzących do restrykcyjnych zaburzeń oddychania i zaburzeń neurologicznych.
   - dysplazja w obrębie kości długich, dotyka 14% pacjentów zwykle już w pierwszym roku życia i najczęściej dotyczy kości piszczelowej,
   - makrocefalia, niski wzrost, wystające czoło, zwiększone ryzyko zachorowania na osteoporozę i osteopenię.
3) Zaburzenia układu neurologicznego i pozostałe zaburzenia:
   - zaburzenia neurologiczne spowodowane nerwiakowłókniakami splotowatymi, rosnącymi w obrębie dużych nerwów splotów nerwowych i powodujące dolegliwości bólowe w zależności od obszaru w którym występują;
   - nowotwory ośrodkowego układu nerwowego – glejaki;
   - glejaki nerwu wzrokowego (15% chorych);

- guzków Lischa - małe, okrągłe hiperpigmentarne plamki tęczówki, niepowodujących zaburzeń widzenia, występujące u 95% chorych;
- włóknienie śródmiąższowe płuc (7-10% chorych);
- głuchota (10% chorych z NF1);
- trudności z nauką oraz koncentracją dotyczą 60% chorych.

[Sałamacha 2011]

Schwannomatoza związana z genem NF2

Schwannomatoza związana z genem NF2 (dawniej neurofibromatoza typu 2) charakteryzuje się rozwojem wielu guzów układu nerwowego z powodu mutacji w genie supresorowym NF2. Przebieg choroby charakteryzuje się powstawaniem wielu niezłośliwych guzów układu nerwowego w ciągu całego życia. Patognomiczną cechą zespołu NF2 jest rozwój obustronnych nerwiaków przedsionkowych (VS) – histologicznie łagodnych guzów wewnątrzczaszkowych wywodzących się z mielinotwórczych komórek Schwanna górnych lub dolnych podziałów przedsionkowych VIII nerwu czaszkowego. U większości pacjentów z NF2 rozwijają się również dodatkowe nerwiaki czaszkowe, rdzeniowe i obwodowe, a także oponiaki, wyściółczaki i gwiaździaki. Mogą również wystąpić objawy oczne i skórne. Osoby z NF2 wykazują szeroki zakres zmienności fenotypowej, częściowo przewidywanej przez rodzaj wariantu genetycznego. Najczęstszymi guzami związanymi z zespołem NF2 są nerwiaki przedsionkowe, znane również jako nerwiaki akustyczne, które rozwijają się na nerwach prowadzących z ucha wewnętrznego do mózgu.

[Yin 2020]

SWN NF2 zazwyczaj objawia się u młodych dorosłych (w wieku 20–30 lat) utratą słuchu spowodowaną nerwiakiem przedsionkowym. Utrata słuchu jest początkowo często jednostronna i mogą jej towarzyszyć szumy uszne, zawroty głowy i zaburzenia równowagi. Chociaż do 30% dzieci może wykazywać te same objawy, częściej niż u dorosłych występują u nich zaburzenia widzenia (zaćma, hamartoma, guz wewnątrzczaszkowy), guzy skóry, motoneuropatię (niedowład twarzy, opadająca stopa), objawowe guzy rdzenia kręgowego lub nieprzedsionkowe guzy wewnątrzczaszkowe.

Objawy kliniczne:

1) Zmiany neurologiczne: obustronne nerwiaki przedsionkowe (90–95% chorych); inne nerwiaki osłonkowe nerwów czaszkowych; oponiak wewnątrzczaszkowy, guzy kręgosłupa: pozaszpikowe (55–90% chorych), śródszpikowe (18–53%); neuropatia obwodowa (do 66%)
2) Zmiany okulistyczne: zaćma (60–81%); błony nadsiatkówkowe (12–40%); guzy hamartomatyczne siatkówki (6-22%)
3) Zmiany skórne: guzy skóry (59–68%); blaszki skórne (41–48), guzy podskórne (43–48%); guzy śródskórne – rzadko

[Asthagiri 2009]

Rzadka mozaikowa postać schwannomatozy związanej z NF2, charakteryzująca się rozwojem wielu łagodnych guzów z osłonek nerwowych, zwanych schwannoma, dotyczących szczególnie nerwu przedsionkowego. W postaci mozaikowatej przebieg choroby może być łagodniejszy z występowaniem, jednostronnej schwannomy nerwu słuchowego zamiast charakterystycznych obustronnych zmian.

[Orpha.net 1]

Schwannomatoza niezwiązana z NF2

Schwannomatoza typu 3 charakteryzuje się przede wszystkim występowaniem łagodnych nowotworów wywodzących się z osłonek nerwów obwodowych i korzeni nerwów rdzeniowych. Zajęcie nerwów czaszkowych obserwowane jest rzadziej niż w innych postaciach schwannomatoz i dotyczy głównie nerwu trójdzielnego, który jest objęty procesem chorobowym u około 8% pacjentów. U około 30% chorych schwannoma ograniczone są do jednej części ciała.

Dominującym objawem klinicznym jest przewlekły ból neuropatyczny, uznawany za najczęstszą i najbardziej obciążającą manifestację choroby. Ból ten ma zwykle znaczne nasilenie, jest trudny do kontrolowania przy zastosowaniu standardowych metod leczenia przeciwbólowego. Nasilenie dolegliwości bólowych nie wykazuje zależności od liczby ani

wielkości guzów, a nawet niewielkie zmiany mogą powodować istotne objawy kliniczne. W konsekwencji przewlekły ból może prowadzić do znacznego ograniczenia sprawności funkcjonalnej i pogorszenia jakości życia.

Objawy neurologiczne wynikają przede wszystkim z ucisku struktur nerwowych przez rozwijające się schwannomy. Mogą one obejmować osłabienie siły mięśniowej, parestezje, drętwienie kończyn oraz zaburzenia czucia, manifestujące się zarówno jego osłabieniem, jak i nadwrażliwością w obszarze unerwianym przez zajęty nerw. W przypadku lokalizacji zmian w sąsiedztwie rdzenia kręgowego mogą występować zaburzenia równowagi i koordynacji ruchowej. Rzadziej obserwuje się rozwój guzów wewnątrzczaszkowych lub zlokalizowanych w kanale kręgowym, które mogą prowadzić do niedowładów kończyn, trudności w poruszaniu się oraz innych objawów neurologicznych związanych z uciskiem ośrodkowego układu nerwowego. Początek objawów klinicznych przypada najczęściej na drugą lub trzecią dekadę życia. Ryzyko transformacji złośliwej schwannoma pozostaje niskie, a długość życia pacjentów zazwyczaj nie odbiega istotnie od obserwowanej w populacji ogólnej.

[Chorobyrzadkie.edu.pl]

Rozpoznanie

Neurofibromatoza typu 1 (NF1)

Rozpoznanie zazwyczaj opiera się na cechach klinicznych stwierdzanych w badaniu przedmiotowym i podmiotowym. Badanie molekularne w przypadku podejrzenia klinicznego NF typu I jest badaniem uzupełniającym. Choroba diagnozowana jest przede wszystkim w oparciu o kryteria kliniczne

W 2021 roku zaproponowany został nowy konsensus diagnostyczny obejmujący następujące kryteria:

A. Kryteria diagnostyczne NF1 są spełnione u osoby, u której nie zdiagnozowano rodzica z rozpoznaniem NF1, jeśli występują 2 lub więcej z poniższych:

1) plamy café au lait 6 lub więcej plam o największej średnicy powyżej 5 mm u osób przed pokwitaniem i powyżej 15 mm u osób po okresie dojrzewania,
2) piegi w okolicy pachowej lub pachwinowej,
3) 2 lub więcej nerwiakowłókniaków dowolnego typu lub 1 nerwiakowłókniak splotowaty,
4) glejak drogi wzrokowej,
5) co najmniej 2 guzki tęczówki Lischa zidentyfikowane w badaniu lampą szczelinową lub co najmniej 2 nieprawidłowości naczyniówki (CA) – zdefiniowane jako jasne, niejednolite guzki zobrazowane za pomocą optycznej tomografii koherentnej dna oka (OCT)/ obrazowania metodą odbicia w bliskiej podczerwieni (NIR),
6) charakterystyczne zmiany kostne, takie jak dysplazja kości klinowej, przednio-boczne wygięcie kości piszczelowej lub staw rzekomy kości długich,
7) NF heterozygotyczny wariant patogenny w genie 1 z frakcją alleli co najmniej 50% w pozornie normalnej tkance, takiej jak krwinki białe.

B. Dziecko rodzica, które spełnia kryteria diagnostyczne określone w A, powinno mieć postawione rozpoznanie NF1, jeśli występuje 1 lub więcej z kryteriów A.

[Rutkowski 2022]

Schwannomatoza mozaikowa związana z NF2 (NF2). U osoby z wieloma nerwiakami osłonkowymi, przy braku nerwiaków przedsionkowych lub w wywiadzie rodzinnym NF2 lub schwannomatozy, rozróżnienie między mozaikową NF2 a schwannomatozą związaną z LZTR1 lub SMARCB1 może być trudne . W celu rozróżnienia tych schorzeń zaleca się wykonanie molekularnych badań LZTR1 , SMARCB1 i NF2 z wykorzystaniem DNA pochodzącego z krwi i co najmniej dwóch próbek guza z lokalizacji anatomicznie niezwiązanych

[Dhamija 2018]

Schwannomatoza niezwiązana z NF2

Diagnoza opiera się na kryteriach klinicznych; obecność konstytucyjnej mutacji NF2 nie jest częścią obecnych kryteriów diagnostycznych. Kryteria diagnostyczne Manchester 21 — które są najszerzej stosowane — obejmują pacjentów bez rodzinnej historii tego zaburzenia lub obustronnego nerwiaka przedsionkowego, ale u których występują liczne inne powiązane zmiany. Ponieważ ponad połowa pacjentów nie ma pozytywnej historii rodzinnej i mogą prezentować inne objawy kliniczne niż nerwiak przedsionkowy, kryteria Manchester są bardziej czułe niż wczesne modele diagnostyczne, zachowując jednocześnie wysoką swoistość.

[Asthagiri 2009]

Rozpoznanie schwannomatozy opiera się na molekularnych i/lub klinicznych kryteriach diagnostycznych. Rozpoznanie schwannomatozy związanej z LZTR1 lub SMARCB1 ustala się u pacjenta z charakterystycznymi objawami klinicznymi i heterozygotycznym wariantem patogennym linii zarodkowej w LZTR1 lub SMARCB1 zidentyfikowanym za pomocą molekularnych badań genetycznych. Podejścia do badań genetyki molekularnej mogą obejmować jednoczesne badanie genów LZTR1 i SMARCB1 lub wykorzystanie panelu wielogenowego

Schwannomatozę związaną z *LZTR1* lub *SMARCB1* należy podejrzewać u osoby, u której występują następujące objawy:

1) dwa lub więcej guzów nieśródskórnych sugerujących nerwiaki osłonkowe;
2) brak obustronnych nerwiaków przedsionkowych;
3) wywiad rodzinny dotyczący schwannomatozy zgodny z dziedziczeniem autosomalnym dominującym (np. występowanie schwannomatozy u mężczyzn i kobiet w wielu pokoleniach). Brak znanego wywiadu rodzinnego nie wyklucza rozpoznania.

[Dhamija 2018]

Rzadka mozaikowa postać schwannomatozy charakteryzująca się objawami typowymi dla schwannomatozy, w tym mnogimi łagodnymi guzami osłonek nerwowych, zwanymi schwannoma. Postać mozaikowa jest spowodowana postzygotycznymi wariantami patogennymi w genach SMARCB1 lub LZTR1. Fenotyp może być łagodniejszy niż w przypadku schwannomatozy.

[Orpha.net 2]

Aktualne postępowanie medyczne

Postępowanie medyczne u pacjentów z neurofibromatozami opiera się na długoterminowej opiece wielospecjalistycznej, obejmującej regularne monitorowanie stanu klinicznego, diagnostykę obrazową, leczenie chirurgiczne zmian nowotworowych oraz terapię objawową. W NF1 podstawą postępowania jest regularna ocena zmian skórnych, nerwiakowłókniaków splotowatych, zaburzeń neurologicznych, wad kostnych oraz ewentualnych nowotworów współistniejących. Szczególne znaczenie ma monitorowanie dzieci pod kątem rozwoju glejaków drogi wzrokowej, zaburzeń rozwoju psychoruchowego i trudności poznawczych. Leczenie chirurgiczne stosowane jest w przypadku zmian powodujących objawy neurologiczne, ucisk na sąsiednie struktury, istotne zniekształcenia lub podejrzenie transformacji nowotworowej. W ostatnich latach wprowadzono do praktyki klinicznej inhibitory kinazy MEK, przede wszystkim Selumetynib, przeznaczony do leczenia objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych. Terapia ta umożliwia zmniejszenie objętości guzów oraz poprawę jakości życia pacjentów.

[Liao 2025]

Pacjenci ze schwannomatozą związaną z NF2 wymagają regularnych badań rezonansu magnetycznego mózgu i rdzenia kręgowego, okresowych badań audiologicznych oraz kontroli okulistycznych. Ma to na celu wczesne wykrywanie schwannoma przedsionkowych, oponiaków oraz wyściółczaków. Podstawową metodą leczenia pozostaje chirurgiczne usuwanie guzów powodujących objawy neurologiczne lub pogarszających słuch. U wybranych pacjentów stosuje się również radiochirurgię stereotaktyczną. Najlepiej udokumentowaną terapią systemową jest bewacyzumab, przeciwciało monoklonalne hamujące czynnik wzrostu śródbłonka naczyniowego (VEGF), które może prowadzić do zmniejszenia objętości schwannoma przedsionkowych oraz poprawy funkcji słuchu.

[Asthagiri 2009, Yin 2020]

W schwannomatozie niezwiązanej z NF2 głównym problemem klinicznym jest przewlekły ból oraz obecność mnogich schwannoma nerwów obwodowych i rdzeniowych. Postępowanie obejmuje regularne badania obrazowe, ocenę neurologiczną oraz monitorowanie liczby i lokalizacji guzów. Leczenie ma przede wszystkim charakter objawowy. Kluczową rolę odgrywa kontrola bólu z wykorzystaniem leków przeciwbólowych i przeciwneuropatycznych oraz rehabilitacji. W przypadku guzów powodujących dolegliwości bólowe lub objawy neurologiczne wskazane jest leczenie operacyjne, które często prowadzi do istotnej poprawy klinicznej. Obecnie brak jest zatwierdzonych terapii ukierunkowanych na leczenie schwannomatozy związanej z genami SMARCB1 lub LZTR1, trwają intensywne badania nad nowymi metodami leczenia celowanego.

[Perrino 2025, Dhamija 2018]

Populacja docelowa i epidemiologia

Zgodnie z KŚOZ populację docelową wnioskowanych świadczeń stanowią dwie grupy odbiorców. W przypadku świadczenia CKOM NF/RAS populacją docelową są świadczeniobiorcy do 18. roku życia (dzieci i adolescenci) z uzasadnionym klinicznie podejrzeniem lub potwierdzonym rozpoznaniem neurofibromatoz oraz pokrewnych rasopatii. Natomiast w przypadku świadczenia AOK-NF1 populację docelową stanowią świadczeniobiorcy dorośli z neurofibromatozą typu 1.

Tabela 3. Epidemiologia

Rozpoznanie	Epidemiologia	Źródło
NF1	1:2,5-3 tys. żywych urodzeń	KŚOZ (dzieci), Orpha.net 3
○ Zespół Legiusa	2% liczby chorych z NF-1, 1:46 do 1:75 tys. żywych urodzeń	KŚOZ (dzieci), Orpha.net 4
SWN NF2	1:25-30 tys. żywych urodzeń	KŚOZ (dzieci)
SWN	1:69 -1:126 tys. żywych urodzeń	KŚOZ (dzieci)
○ SMARCB1*	1:126 tys.	Dhamija 2018
○ LZTR1 (Zespół Nooan)*	1:1 tys. do 1:2, tys. urodzeń	Orpha.net 5

*rozpoznania, które mogą być związane z neurofibromatozami

4.3. Opis ocenianych świadczeń zdrowotnych

Przedmiot oceny stanowią dwa projekty świadczeń realizowanych w ramach AOS, obejmujące koordynowaną opiekę nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami: świadczenie przeznaczone dla pacjentów powyżej 18. roku życia z NF1 oraz świadczenie dedykowane pacjentom do 18. roku życia z NF/RAS. Oba modele zakładają zapewnienie stałego nadzoru i koordynacji opieki nad pacjentami spełniającymi kryteria kwalifikacji, z uwzględnieniem różnic wynikających z wieku pacjentów, zakresu diagnostyki i monitorowania oraz organizacji udzielania świadczeń.

W ramach proponowanego modelu opieki przewidziano okresowe kontrole i badania diagnostyczne, konsultacje wielospecjalistyczne, poradnictwo genetyczne, porady w trybie pilnym oraz konsultacje telemedyczne. Istotnym elementem modelu jest również koordynacja procesu diagnostyczno-terapeutycznego, która zgodnie z KŚOZ miałaby być finansowana w formie miesięcznego ryczałtu przypisanego do ośrodka realizującego świadczenie. Szczegółowe informacje przedstawiono w tabelach poniżej.

Tabela 4. Charakterystyka ocenianych świadczeń na podstawie KŚOZ

Parametr	Opis
Nazwa świadczenia opieki zdrowotnej	Dorośli: Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1 (NF-1)
	Dzieci: Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)
Zakres świadczenia	Dorośli: Świadczenie udzielane w AOK-NF1 – ośrodku koordynującym opiekę nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1) obejmuje: ○ okresowe kontrole lekarskie z wykonaniem badań patronażowych (porada monitorująca) ○ zapewnienie przynajmniej dostępu do konsultacji wielospecjalistycznych; ○ stały nadzór nad przebiegiem choroby u pacjenta (koordynacja),

Parametr	Opis
	○ poradę genetyczna dla pacjentów, którym jej wcześniej nie udzielono; ○ wydanie indywidualnych zaleceń dotyczących opieki nad pacjentem z NF1 dla lekarza prowadzącego (POZ/AOS) ○ jednorazową konsultację lekarza AOK-NF1 dla pacjenta niezakwalifikowanego do objęcia opieką w AOK-NF1 oraz jego lekarza prowadzącego (POZ/AOS)
	Dzieci: Świadczenie CKOM NF/RAS – ośrodku koordynującym opiekę nad świadczeniobiorcami < 18 r. ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS) obejmuje: ○ okresowe kontrole lekarskie z wykonaniem badań patronażowych (porada monitorująca); ○ zapewnienie przynajmniej dostępu do konsultacji i diagnostyki wielospecjalistycznej; ○ stały nadzór nad przebiegiem choroby u pacjenta (koordynacja) wykonywany z pomocą komunikacji telemetrycznej; ○ prowadzenie diagnostyki różnicowej chorób ze skórnymi plamami typu „kawa z mlekiem" z wykonaniem badań molekularnych NGS określonych dla neurofibromatoz w przypadkach niejednoznacznych klinicznie; ○ udzielenie porady genetycznej pacjentom zakwalifikowanym do objęcia opieką w CKOM NF/RAS
Wskazania do objęcia świadczeniem	Dorośli: ○ Pacjenci z objawowymi nerwiakowłókniakami splotowatymi (PN) nieoperacyjnymi ○ Pacjenci aktywnie leczeni terapiami celowanymi (zwłaszcza inhibitory MEK) ○ Pacjenci wymagający uzasadnionej klinicznie opieki koordynowanej z powodu znacząco wyższego niż populacyjne ryzyka rozwoju nowotworu złośliwego zależnego od NF-1 ○ Pacjenci z powikłaniami przebiegu NF-1 wymykającymi się rutynowemu postępowaniu lekarskiemu ○ Pacjenci obejmowani opieką koordynowaną na podstawie uzasadnionej klinicznie, indywidualnej decyzji lekarza AOK-NF1
	Dzieci: Uzasadnione klinicznie podejrzenie lub potwierdzone rozpoznanie jednej z postaci neurofibromatoz: ○ NF typu 1 z wariantami allelicznymi oraz postaciami mozaikowymi oraz o specyficznym określonym genotypie; ○ schwannomatozy zależne od wariantów patogennych w genach Nf2, SMARCB1 lub LZTR1, postacie mozaikowe (zwłaszcza mutacje de novo) oraz spełniające kryteria diagnostyczne, ale bez określonego wariantu patogennego.
Rozpoznanie wg ICD-10/ ORPHA/ ICD-11	Dorośli: Rozpoznanie wg ICD-10: Q85.0 Nerwiakowłókniakowatość niezłośliwa, w tym choroba von Recklinghausena oraz wybrane rozpoznania wg. klasyfikacji ORPHA
	Dzieci: Wskazane w KŚOZ rozpoznanie wg ICD-10: Q85.0 Nerwiakowłókniakowatość (niezłośliwa) *(Choroba von Recklinghausena)* oraz wybrane rozpoznania wg. klasyfikacji ORPHA ○ ORPHA 636: Neurofibromatoza typu 1 wraz jej postaciami allelicznymi: segmentalną Neurofibromatozą typu 1 oraz rodzinną nerwiakowłókniakowatością kręgosłupową (ICD-11: LD2D.10)
Rodzaj i częstotliwość badań i konsultacji	Dorośli: ○ porada monitorująca co 2–3 lata; ○ porada w trybie pilnym w przypadku wystąpienia objawów wymagających diagnostyki i oceny aktualnego stanu klinicznego
	Dzieci: ○ porada monitorująca, badania patronażowe co 1-1,5 roku (w przypadku braku powikłań lub zmian) ○ porada w trybie pilnym, badania w celu oceny zgłoszonych objawów
Rodzaj konsultacji	**Porada pierwszorazowa/ kwalifikacyjna** ○ ocena przebiegu dotychczasowego leczenia i dokumentacji choroby pacjenta; ○ ocena wskazań do opieki AOK-NF1; ○ ustalenia planu opieki; ○ udzielenie porady genetycznej; ○ wydanie zaleceń lekarzom prowadzącym (POZ/AOS), dotyczących całościowej opieki nad pacjentem z NF-1; ○ czas trwania: 30-90 min
	Porady monitorujące dla dorosłych: ○ **Porada monitorująca typu 1:** MR wykonywany w ośrodku, obejmujący do dwóch odcinków ciała w przypadku pacjentów, u których ocena istniejących zmian i prowadzenie protokołu badania MR wymaga udziału radiologa doświadczonego w zakresie komplikacji NF, ○ **Porada monitorująca typu 2 (**niskokosztowa): MR wykonany poza ośrodkiem, z oceną wyniku badania przez AOK-NF1, z zachowaniem pozostałych elementów badania przesiewowego. Porada realizowana w przypadku pacjentów w długotrwałej obserwacji dla celów profilaktyki (patronaż).

Parametr	Opis
	○ **Porada monitorująca typu 3:** MR do dwóch odcinków ciała, z możliwością przeprowadzenia go w znieczuleniu ogólnym
	Porady monitorujące dla dzieci: ○ **Porada monitorująca typu 1:** MR do dwóch odcinków ciała, wykonany w znieczuleniu ogólnym. ○ **Porada monitorująca typu 2**: MR do dwóch odcinków ciała wykonany w ośrodku, z oceną istniejących zmian i prowadzeniem protokołu badania przez radiologa doświadczonego w zakresie komplikacji NF. ○ **Porada monitorująca typu 3** (niskokosztowa) bez badania MR wykonanego poza CKOM (z zachowaniem pozostałych elementów badania przesiewowego, obejmująca koszt konsultacji specjalistycznej radiologa CKOM). Realizowana wyłącznie profilaktyczne, niewymagająca prowadzenia procesu badania pod kontrolą radiologa doświadczonego w ocenie powikłań NF.
	Kompleksowa konsultacja specjalistyczna ○ I typ: 1-3 konsultacji specjalistycznych ○ II typ: 4-6 konsultacji specjalistycznych ○ III typ: powyżej 6 konsultacji specjalistycznych
	Porada konsultacyjna w trybie pilnym: konsultacja z wykonaniem podstawowych badań laboratoryjnych i prostego obrazowania, ze skierowaniem do dalszej diagnostyki i/lub leczenia w ramach świadczeń odrębnych w razie zaistnienia takiej konieczności
	Porada telemedyczna: udzielana świadczeniobiorcom z NF/RAS oraz świadczeniodawcom realizującym świadczenia na ich rzecz, w przypadku pojawienia się nowych objawów lub powikłań, z odpowiedzią nie później niż w terminie 10 dni roboczych od zgłoszenia
Sposób finansowania	Ryczałt miesięczny za koordynację opieki
Liczebność populacji dzieci i dorosłych	Szacowana liczebność populacji osób z neurofibromatozami w Polsce: około 20–30 tys. osób
Populacja docelowa	Dorośli: 1-3 tys. pacjentów rocznie, 5 tys. w rozwiniętym systemie opieki
	Dzieci: 900–1000 pacjentów rocznie
Skierowanie do AOK-NF1	Dorośli: ○ uzyskane z CKOM NF/RAS w ramach zapewnienia ciągłości opieki ○ na podstawie skierowania lekarzy ubezpieczenia zdrowotnego
Kwalifikacja doświadczenia	Decyzji lekarza AOK-NF1/ lekarza NF/RAS oraz wyrażenie zgody przez świadczeniobiorcę/ opiekuna świadczeniobiorcy na objęcie opieką specjalistycznym świadczeniem opieki koordynowanej
AOK-NF1: ośrodek koordynujący opiekę nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1 (NF-1) *CKOM NF/RAS: ośrodek koordynujący opiekę nad świadczeniobiorcami < 18 r. ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)*	

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT na podstawie KŚOZ

W dokumentacji przekazanej wraz ze zleceniem Ministra Zdrowia przedstawiono propozycję wdrożenia dwóch odrębnych modeli koordynowanej opieki ambulatoryjnej: AOK-NF1 dla świadczeniobiorców powyżej 18. roku życia z neurofibromatozą typu 1 oraz CKOM NF/RAS dla świadczeniobiorców do 18. roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami. Oba modele zakładają zapewnienie stałego nadzoru i koordynacji opieki nad pacjentami spełniającymi kryteria kwalifikacji, z uwzględnieniem różnic w zakresie populacji, rodzaju rozpoznań, częstotliwości monitorowania oraz wymagań organizacyjnych właściwych dla opieki nad dorosłymi i dziećmi.

W ramach opieki koordynowanej przewidziano realizację okresowych badań kontrolnych wykonywanych cyklicznie, możliwość przeprowadzenia interwencji w trybie pilnym w przypadku wystąpienia istotnych objawów klinicznych oraz organizację zdalnych konsultacji telemedycznych dla pacjenta i lekarza prowadzącego POZ/AOS w sytuacjach uzasadnionych stanem klinicznym. Dla dorosłych pacjentów z NF1, którzy nie spełniają kryteriów kwalifikacji do objęcia opieką AOK-NF1, KŚOZ przewiduje możliwość jednorazowej konsultacji specjalistycznej realizowanej przez lekarza AOK-NF1, ukierunkowanej na ocenę zasadności dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oraz przekazanie zaleceń lekarzom prowadzącym. W tabeli poniżej zebrano informacje dotyczące zakresu świadczenia realizowanego przez AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS.

Tabela 5. Świadczenia realizowane przez ośrodek AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS

A. Pacjenci zakwalifikowani do opieki w AOK-NF1. CKOM NF/RAS		
1. Prowadzenie stałego nadzoru nad pacjentem – koordynacja		
2. Wykonywanie badań diagnostycznych w ramach udzielanych porad		
Badanie fizykalne	Dorośli	○ pełne badanie fizykalne (w zakresie potencjalnych powikłań NF-1 i ocena stanu neurologicznego i sprawności fizycznej pacjenta),

(w lokalizacji)		○ pomiar ciśnienia tętniczego krwi, ○ ocena postępu (lub braku) choroby podstawowej i jej powikłań, ○ ocena stanu neurologicznego i psychicznego; ○ ocena warunków pracy i socjalnych pacjenta
	Dzieci	○ podstawowa ocena rozwoju fizycznego, płciowego i intelektualnego,
Podstawowe badania diagnostyczne (w lokalizacji)	Dorośli	○ morfologia wieloparametrowa z rozmazem, OB, ○ ocena st. 25-OHD oraz aktywności LDH i CK; ○ USG jamy brzusznej, ○ wskazania do wykonania innych badań laboratoryjnych i specjalistycznych zależą od wyników badania fizykalnego Poszerzona diagnostyka i leczenie nie wchodzą w zakres świadczenia AOK-NF1;
	Dzieci	○ morfologia, ○ ocena st. 25OHD oraz aktywności LDH, ○ ALP, TSH i fT4,
Badania okulistyczne (w dostępie)	Dorośli	○ ocena ostrości wzroku, pole widzenia, stanu soczewki i dna oka, ○ pomiar ciśnienia śródgałkowego, a w razie konieczności - wynik badania OCT
Dodatkowa diagnostyka - w zależności od wskazań i dostępności guza dla określonego badania	Dorośli	○ USG lub MR guzów obwodowych typu nerwiakowłókniaków splotowatych (badanie jedno lub dwuodcinkowe z kontrastem i opcją oceny DWI) ○ USG bez lub z badaniem przepływów wraz z (lub bez) badania ECHO-graficznego serca i/lub EKG przy podejrzeniu lub w monitorowaniu przebiegu tętniaków różnych naczyń obwodowych (ewentualnie poszerzonego o opcję naczyniową badań angio-MR lub, wyjątkowo, angio-TK), ○ MR OUN i/lub MR rdzenia kręgowego lub kręgosłupa z kontrastem i opcją DWI (1. lub 2.-odcinkowe lub jako całości, wg wskazań) ○ MR (lub wyjątkowo TK) innych okolic ciała wg wskazań,
		Pozostałe badania obrazowe niezbędne do oceny stanu pacjenta: ○ RTG, np. klatki piersiowej lub kręgosłupa (jako badanie uzupełniające a nie zastępcze dla MR); ○ badania laboratoryjne; ○ badania specjalistyczne np. ocena słuchu, szczegółowe badanie okulistyczne, diagnostyka endokrynologiczna.
3. Udzielanie kompleksowych konsultacji wielospecjalistycznych		
Zakres konsultacji specjalistycznych (I typ, II typ, III typ)	Dorośli	W lokalizacji: radiologia i diagnostyka obrazowa, neurologia, chirurgia ogólna. W dostępie: neurochirurgia, chirurgia onkologiczna, ortopedia i traumatologia narządu ruchu, endokrynologia, diabetologia, psychiatria, dermatologia, otorynolaryngologia z badaniem audiometrycznym, okulistyka.
	Dzieci	W lokalizacji: radiologia i diagnostyka obrazowej, neurologia dziecięcej, psychiatria dzieci i młodzieży, chirurgia dziecięca, neurochirurgia dziecięca, endokrynologii i diabetologia dziecięca, otorynolaryngologia dziecięca z badaniem audiometrycznym. W dostępie: ortopedia i traumatologia narządu ruchu, okulistyka dziecięca.
4. Udzielanie porad genetycznych		
Porada genetyczna	○ pacjenci dorośli z NF1 pierwszorazowo zakwalifikowani do opieki AOK-NF1; ○ pacjenci przechodzący z opieki pediatrycznej CKOM NF/RAS do AOK-NF1, u których wcześniej nie wykonano porady genetycznej; ○ porada obejmuje przekazanie informacji o przebiegu NF1, zależnych od wieku powikłaniach i zagrożeniach, możliwości dziedziczenia choroby oraz kwestiach istotnych dla planów prokreacyjnych.	
5. Udzielanie konsultacji lekarzom prowadzącym POZ/AOS		
Konsultacja telemedyczna	Wydanie zaleceń podczas konsultacji zdalnej, w tym mailowej lub w formie wideokonferencji, udzielanej pacjentom oraz lekarzom prowadzącym w celu planowania opieki całościowej POZ lub specjalistycznej	
B. Pacjenci niekwalifikujący się do AOK-NF1/ CKOM NF/RAS		
Konsultacja lekarza AOK-NF1	Jednorazowa konsultacja lekarza AOK-NF1 dla dorosłych pacjentów niekwalifikujących się do objęcia opieką AOK-NF1, udzielana pacjentowi oraz jego lekarzom prowadzącym w celu oceny zasadności dalszego postępowania i przekazania zaleceń	

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT na podstawie KŚOZ

W tabeli poniżej przedstawiono kluczowe założenia organizacyjne odrębnie dla AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS, a także wymagania dotyczące zakresu realizowanych świadczeń, dostępności konsultacji specjalistycznych, zaplecza diagnostycznego, koordynacji opieki oraz kwalifikacji personelu. Zestawienie uwzględnia różnice wynikające z odrębnego zakresu populacji objętych poszczególnymi modelami opieki: dorosłych świadczeniobiorców z NF1 w ramach AOK-NF1

oraz świadczeniobiorców poniżej 18. roku życia z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami w ramach CKOM NF/RAS.

Tabela 6. Wymagania dla ośrodka AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS

Szczegółowe kryteria		
Oddział szpitalny w lokalizacji	Dorośli	Oddział szpitalny o profilu zgodnym z zakresem poradni przyszpitalnej wyodrębnionej dla pacjentów objętych opieką koordynowaną AOK-NF1 – w lokalizacji.
	Dzieci	Oddział szpitalny o profilu onkologii i hematologii dziecięcej wraz z poradnią przyszpitalną wyodrębnioną dla pacjentów objętych opieką koordynowaną CKOM NF/RAS – w lokalizacji.
Realizacja umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju AOS w odpowiednim zakresie	Dorośli	neurologia, choroby wewnętrzne, reumatologia, endokrynologia, dermatologia, chirurgia ogólna, chirurgia onkologiczna, neurochirurgia, chirurgia plastyczna, chirurgia szczękowo-twarzowa, onkologia kliniczna, radioterapia onkologiczna lub genetyka kliniczna.
	Dzieci	onkologia i hematologia dziecięca.
Zapewnienie konsultacji specjalistycznych	Dorośli	W lokalizacji: radiologia i diagnostyka obrazowa (przez lekarza z doświadczeniem w zakresie sporządzania oceny lub opisu zmian występujących w NF-1), neurologia, chirurgia ogólna.
		W dostępie: chirurgia onkologiczna, chirurgia plastyczna, endokrynologia, dermatologia, diabetologia, psychiatria, ortopedia i traumatologia narządu ruchu, okulistyka.
	Dzieci	W lokalizacji: radiologia i diagnostyka obrazowa, chirurgia dziecięca neurochirurgia dziecięca, endokrynologia dziecięca lub endokrynologia i diabetologia dziecięca, neurologia dziecięca, psychiatria dzieci i młodzieży, otorynolaryngologia dziecięca
		W lokalizacji lub dostępie: ortopedii i traumatologii narządu ruchu, okulistyki dziecięcej;
Zapewnienie wykonania badań	Dorośli	○ obrazowych: USG, RTG, TK i MR wraz z konsultacją lekarza specjalisty radiologii i diagnostyki obrazowej posiadającego doświadczenie w ocenie zmian występujących w NF-1; ○ laboratoryjnych, w szczególności: biochemicznych, hematologicznych, hormonalnych i markerów nowotworowych ○ histopatologicznych
	Dzieci	○ obrazowych: USG, RTG, TK, MR ○ laboratoryjnych, w szczególności: biochemicznych, hematologicznych, hormonalnych, markerów nowotworowych oraz genetyki medycznej z wykorzystaniem metod sekwencjonowania, nowej generacji (NGS, MLPA/CNV); ○ histopatologicznych
Zapewnienie koordynacji opieki	Dorośli i dzieci	Zapewnienie koordynacji opieki obejmującej wizyty okresowe oraz zdalny, telemedyczny nadzór nad przebiegiem choroby i jej powikłaniami u pacjenta.
Personel - wymagania	Dorośli	Lekarz AOK-NF1 zatrudniony w wymiarze równoważnika co najmniej 1 etatu przeliczeniowego: ○ posiada specjalizację z dziedziny: neurologia, choroby wewnętrzne, reumatologia, endokrynologia, dermatologia, chirurgia ogólna, chirurgia onkologiczna, neurochirurgia, chirurgia plastyczna, chirurgia szczękowo-twarzowa, onkologia kliniczna, radioterapia onkologiczna lub genetyka kliniczna), lub ○ odbywa ostatni rok specjalizacji z ww. dziedzin i posiada co najmniej roczne doświadczenie w pracy w oddziale szpitalnym lub poradni specjalistycznej obejmującej opieką świadczeniobiorców z rozpoznaniem NF-1,
		Koordynator AOK-NF1: pracownik niebędący lekarzem, zatrudniony w wymiarze równoważnika co najmniej 1 etatu przeliczeniowego, zatrudniony na etacie sekretarki medycznej lub asystenta medycznego niebędący lekarzem.
	Dzieci	Lekarz NF/RAS zatrudniony w wymiarze równoważnika co najmniej 1 etatu przeliczeniowego: ○ lekarz posiadający specjalizację z onkologii i hematologii dziecięcej, lub lekarz, który odbywa ostatni rok specjalizacji z onkologii i hematologii dziecięcej, lub ○ lekarz specjalista w dziedzinie: pediatrii, chirurgii, neurochirurgii, otolaryngologii lub neurologii dziecięcej, lub ○ lekarz, który odbywa ostatni rok specjalizacji z ww. dziedzin, posiadający co najmniej 2-letnie doświadczenie w pracy w oddziale szpitalnym lub poradni specjalistycznej, obejmującej opieką co najmniej 100 świadczeniobiorców z rozpoznaniem NF/RAS w okresie co najmniej 2 lat.
		Koordynator NF/RAS: pracownik niebędący lekarzem, zatrudniony w wymiarze równoważnika co najmniej 1 etatu przeliczeniowego, zatrudniony na etacie sekretarki medycznej lub asystenta medycznego

Odnośniki: *lekarz z co najmniej 2-letnim doświadczeniem w zakresie sporządzania oceny lub opisu zmian występujących w NF/RAS

** lekarz z co najmniej 2-letnim doświadczeniem w leczeniu nowotworów u dzieci.

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT na podstawie KŚOZ

Tabela 7. Potencjalny wpływ wdrożenia świadczeń

Interesariusz	Potencjalny wpływ wskazany w KŚOZ
Świadczeniobiorcy	Ułatwienie nowym pacjentom z NF/RAS oraz osobom już zdiagnozowanym dostępu do diagnostyki i leczenia
Świadczeniodawcy	Realizację świadczeń w ramach koordynowanej opieki
Płatnik publiczny	Redukcja nieuzasadnionych kosztów płatnika poprzez racjonalizację wskazań i wykonań kosztochłonnych badań dodatkowych (zwłaszcza MR), unikanie ich powtarzania. Prowadzenie konsultacji wielospecjalistycznych pozwoli na uniknięcie wielokrotnie duplikowanych wizyt u określonych specjalistów nie posiadających doświadczenia w opiece nad tą szczególną grupą chorych.

Źródło: opracowanie AOTMiT na podstawie KŚOZ

Podsumowanie AOTMiT

Zidentyfikowano następujące obszary opisu świadczeń wymagające doprecyzowania:

- **nazwy świadczeń**, w tym zasadności utworzenia jednego świadczenia gwarantowanego ze zróżnicowanymi warunkami realizacji dla populacji pediatrycznej i osób dorosłych;
- **kryteriów kwalifikacji do świadczeń** – w szczególności w zakresie różnic w populacji docelowej, obejmującej pacjentów z NF/RAS w populacji pediatrycznej oraz wyłącznie pacjentów z NF1 w populacji osób dorosłych;
- **zakres świadczeń** – w tym zasadność uwzględnienia poszczególnych interwencji w oparciu o dostępną literaturę oraz jednoznaczne określenie zakresu świadczeń wchodzących w skład poszczególnych rodzajów porad;
- **konstrukcja porad monitorujących** – KŚOZ przewidują trzy rodzaje porad monitorujących, zróżnicowane ze względu na wykonanie badania MR oraz zastosowanie znieczulenia ogólnego. Numeracja i zakres poszczególnych typów porad są odmienne dla populacji pediatrycznej i dorosłych: u dzieci typ 1 obejmuje MR w znieczuleniu ogólnym, typ 2 – MR bez znieczulenia, a typ 3 – poradę bez MR; u dorosłych odpowiednio typ 1 obejmuje MR bez znieczulenia, typ 2 – poradę bez MR, a typ 3 – MR z możliwością zastosowania znieczulenia ogólnego
- **porada telemedyczna** – doprecyzowania wymaga jej zakres, zasady realizacji i rozliczania jako elementu projektowanego modelu koordynowanej opieki;
- **warunki realizacji świadczeń** – w tym weryfikacja wymagań organizacyjnych, lokalowych, diagnostycznych i kadrowych pod kątem możliwości ich spełnienia przez potencjalnych świadczeniodawców;
- **zasady finansowania koordynacji opieki** – w szczególności określenie zakresu czynności finansowanych w ramach miesięcznego ryczałtu za koordynację oraz zasad finansowania pracy personelu, z uwzględnieniem konieczności rozdzielenia kosztów finansowanych ryczałtem od kosztów uwzględnionych w wycenie poszczególnych porad.

4.4. Aktualny stan finansowania technologii ze środków publicznych

Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz.U. z 2016 r. poz. 357, z późn. zm.), dalej „RMZ AOS" **określa wykaz oraz warunki realizacji świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. W ramach AOS finansowana jest znaczna część porad specjalistycznych i badań diagnostycznych** odpowiadających elementom świadczeń proponowanych w KŚOZ.

Do świadczeń proponowanych w KŚOZ, które znajdują odpowiedniki w aktualnym RMZ AOS, należą w szczególności:

- **porady specjalistyczne** – w zakresach odpowiadających specjalnościom wskazanym w KŚOZ, w tym m.in. genetyki klinicznej, neurologii i neurologii dziecięcej, neurochirurgii, chirurgii ogólnej, chirurgii onkologicznej, onkologii i hematologii dziecięcej, endokrynologii, endokrynologii i diabetologii dziecięcej, diabetologii, dermatologii i wenerologii, okulistyki, psychiatrii, psychiatrii dzieci i młodzieży, otorynolaryngologii oraz ortopedii i traumatologii narządu ruchu. Świadczenia te określono w załączniku nr 1 do RMZ AOS;
- **badania laboratoryjne** – obejmujące m.in. badania wskazywane w KŚOZ, w tym badania hematologiczne, biochemiczne i hormonalne, zgodnie z częścią I załącznika nr 2 do RMZ AOS „Badania laboratoryjne". W wykazie świadczeń gwarantowanych uwzględniono m.in. morfologię krwi i inne badania hematologiczne oraz badania z zakresu chemii klinicznej;
- **badania genetyczne** oraz **poradnictwo genetyczne** – RMZ AOS obejmuje *Poradę specjalistyczną – genetyka*, z dostępem do badań laboratoryjnych, w tym badań genetycznych, molekularnych, cytogenetycznych, enzymatycznych i biochemicznych. W części I załącznika nr 2 do RMZ AOS w sekcji „Badania genetyczne" wymieniono m.in. klasyczne badania cytogenetyczne, cytogenetyczne badania molekularne oraz badania metodami biologii molekularnej, w tym sekwencjonowanie. RMZ AOS obejmuje również zastosowanie technik NGS i MLPA w ramach określonych świadczeń i wskazań. Zakres finansowanych obecnie badań genetycznych nie jest jednak tożsamy z zakresem diagnostyki molekularnej określonym w KŚOZ dla populacji pediatrycznej;
- **badania obrazowe** – w tym USG, RTG, TK i RM. Badania te są świadczeniami gwarantowanymi określonymi w załączniku nr 2 do RMZ AOS. Świadczenia TK oraz RM zostały określone odpowiednio w części VI „Świadczenia tomografii komputerowej" oraz części VIII „Świadczenia rezonansu magnetycznego" załącznika nr 2 do RMZ AOS;

  badania obrazowe TK i RM wykonywane w znieczuleniu – RMZ AOS obejmuje świadczenia ambulatoryjne realizowane w znieczuleniu, w tym świadczenia TK i RM przy spełnieniu określonych w rozporządzeniu kryteriów kwalifikacji do wykonania badania w znieczuleniu;
- **pozostałe badania diagnostyczne i specjalistyczne** – w tym m.in. elektrokardiografia, echokardiografia, audiometria oraz badania okulistyczne. W załączniku nr 2 do RMZ AOS uwzględniono m.in. elektrokardiografię, audiometrię impedancyjną i subiektywną, tympanometrię, otoemisję akustyczną oraz optyczną koherentną tomografię oka (OCT).

Wskazane powyżej świadczenia znajdują się także w zarządzeniu Nr 132/2024/DSOZ Prezesa z dnia 31 grudnia 2024 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju ambulatoryjna opieka specjalistyczna. Porady specjalistyczne są ujęte w *Katalogu zakresów świadczeń w poradniach specjalistycznych* (załącznik nr 1a do zarządzenia). Badania laboratoryjne, elektrofizjologiczne oraz obrazowe (USG, RTG) znajdują się na Listach podstawowych (W1, W2), na W2 Badania dodatkowe - grupa 1, W3 Badania dodatkowe - grupa 2 oraz W10 Badania dodatkowe - grupa 9, natomiast pozostałe badania obrazowe są realizowane w ramach zakresów: 02.7250.072.02 badania rezonansu magnetycznego (RM) oraz 02.7220.072.02 badania tomografii komputerowej (TK).

Zakres świadczeń już finansowanych ze środków publicznych w AOS pokrywa znaczną część składowych porad specjalistycznych i badań diagnostycznych proponowanych modeli opieki. KŚOZ nie ograniczają się jednak do zestawienia istniejących porad i badań, lecz zakładają ich realizację w ramach wyodrębnionego modelu kompleksowej i koordynowanej opieki.

Dodatkowo, na podstawie zarządzenia nr 132/2024/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 grudnia 2024 r. (z późn. zm.) finansowane są ze środków publicznych **świadczenia udzielone na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi realizowane w Ośrodkach Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR)** w zakresach oraz skojarzonych do nich zakresach

świadczeń będących w strukturze OECR z rozpoznaniem określonym równocześnie kodem ICD-10 i kodem ORPHA (*patrz podrozdział 4.6.*).

Zgodnie z ww. zarządzeniem Prezesa NFZ, w załączniku 5b. (Katalog specjalistycznych świadczeń odrębnych) uwzględniono świadczenia dla pacjentów z podejrzeniem chorób rzadkich, w tym kompleksową ocenę genetyczną i specjalistyczną w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej realizowaną w Ośrodku Eksperckim Chorób Rzadkich (OECR). Wymieniono je w poniższej tabeli, szczegółowe warunki ich realizacji opisano w ww. załączniku do zarządzenia Prezesa NFZ.

Tabela 8. Świadczenia związane z diagnostyką chorób rzadkich ujęte w Katalogu specjalistycznych świadczeń odrębnych

Lp.	Kod	Nazwa świadczenia rozliczanego	Wartość punktowa
16	5.05.00.0000110	Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania/podejrzenia rzadkiej choroby genetycznej	114
35	5.05.00.0000111	Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania rzadkiej choroby genetycznej realizowana w Ośrodku Eksperckim Chorób Rzadkich (OECR)	326
36	5.05.00.0000112	**Kompleksowa ocena specjalistyczna u pacjenta z chorobą rzadką – konsultacja realizowana w Ośrodku Eksperckim Chorób Rzadkich (OECR)***	193
37	5.05.00.0000113	**Kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką – konsultacja specjalistyczna realizowana w Ośrodku Eksperckim Chorób Rzadkich (OECR)** **	145

Uwagi, odnoszące się do zasad rozliczania i finansowania świadczeń:

* produkt rozliczeniowy obejmuje: zebranie wywiadu chorobowego i rodzinnego, oraz analizę dotychczasowej dokumentacji medycznej, oraz sporządzenie dokumentacji fotograficznej pacjenta (jeśli dotyczy tj. stwierdzane są szczególne cechy fenotypu i jeżeli nie została sporządzona wcześniej), oraz badanie fizykalne pacjenta z uwzględnieniem badania internistycznego oraz badania narządowospecyficznego, np. badania neurologicznego, oceny narządu ruchu, oraz opracowanie pisemnej karty informacyjnej dla pacjenta, zwierającej m.in. informacje na temat rozpoznania ostatecznego lub wstępnego, rokowania, dalszego postępowania, w tym postępowania profilaktycznego, opieki proaktywnej, jeśli dotyczy, a także omówienie zasad dalszego postępowania lekarskiego i rehabilitacyjnego, postawienie rozpoznania klinicznego u pacjenta oraz weryfikację lub nadanie kodu ORPHA; uzasadnienie. Inne warunki: rozliczanie w poradni specjalistycznej będącej w strukturze OECR; rozliczanie jeden raz w OECR danej specjalności; rozliczanie w przypadku pacjenta z rozpoznaniem klinicznym lub genetycznym choroby rzadkiej, zakodowanym kodem ORPHA zgodnym z obszarem eksperckim poradni specjalistycznej, w przypadku osób powyżej 18 r. ż. dotyczy chorób nieonkologicznych

** produkt rozliczeniowy obejmuje: aktualizację wywiadu chorobowego dotyczącą okresu od poprzedniej wizyty w tym: analizę powstałej w tym czasie dokumentacji medycznej, wyników badań diagnostycznych, postępowania lekarskiego i rehabilitacyjnego, przygotowanie pisemnej opinii o stanie zdrowia pacjenta i zalecanym postępowaniu dla lekarza POZ lub innego lekarza kierującego. Inne warunki: rozliczanie w poradni specjalistycznej będącej w strukturze OECR; rozliczanie nie częściej niż raz na 12 miesięcy; rozliczanie w przypadku pacjenta z rozpoznaniem klinicznym lub genetycznym choroby rzadkiej, zakodowanej kodem ORPHA zgodnym z obszarem eksperckim poradni specjalistycznej, niewymagającego stałego leczenia w OECR; w przypadku osób powyżej 18 r. ż. dotyczy chorób nieonkologicznych

Źródło: załącznik nr 5b (Katalog specjalistycznych świadczeń odrębnych) do zarządzenia Nr 132/2024/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 grudnia 2024 r. (tekst jednolity)

4.5. Program pilotażowy

Charakterystyka programu pilotażowego

Program pilotażowy w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami został ustanowiony na mocy **rozporządzenia 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** (t.j. Dz.U. z 2026 r. poz. 70, z późn. zm.), dalej RMZ Pilotaż. Program był realizowany w latach 2020–2026, przy czym udzielanie świadczeń w ramach pilotażu zakończono 30 kwietnia 2026 r.

Program podlegał w okresie realizacji zmianom wprowadzanym kolejnymi rozporządzeniami Ministra Zdrowia, w tym w latach 2022–2025. Wprowadzane zmiany dotyczyły m.in. okresu realizacji programu, populacji docelowej oraz zasad jego organizacji.

Tabela 9. Program pilotażowy - najważniejsze informacje

Parametry	Warunki programu pilotażowego
Cel	Poprawa efektywności diagnostyki i leczenia świadczeniobiorców z NF/RAS oraz wczesne wykrywanie problemów zdrowotnych charakterystycznych dla tej grupy świadczeniobiorców, a także ocena efektywności organizacyjnej nowego modelu opieki nad świadczeniobiorcami z NF/RAS
Populacja docelowa	Od rozpoczęcia realizacji programu pilotażowego do 29 grudnia 2024 r. programem obejmowano pacjentów do 30. roku życia, u których podejrzewano lub rozpoznano NF/RAS na podstawie klinicznych kryteriów kwalifikacji określonych w rozporządzeniu. Od 30 grudnia 2024 r. do zakończenia realizacji programu pilotażowego zniesiono ograniczenie wiekowe poprzez wykreślenie w § 6 ust. 1 wyrazów „do 30. roku życia". Tym samym programem mogli być obejmowani pacjenci spełniający kliniczne kryteria kwalifikacji niezależnie od wieku.
Kryteria kliniczne	Do programu kwalifikowano świadczeniobiorców z podejrzeniem lub rozpoznaniem NF/RAS, spełniających kliniczne kryteria kwalifikacji określone w § 6 ust. 2 rozporządzenia. Kryteria obejmowały cechy kliniczne charakterystyczne dla NF/RAS, w tym zmiany skórne, neurologiczne, okulistyczne i kostne, występowanie określonych guzów oraz obciążenie rodzinne.
Zakres świadczeń	Opieka realizowana w ramach programu obejmowała: – **poradę pierwszorazową**, służącą ocenie stanu zdrowia, potwierdzeniu kryteriów kwalifikacji do programu oraz ustaleniu dalszego schematu opieki; – **poradę kompleksową**, obejmującą kompleksową ocenę stanu zdrowia, wyników badań diagnostycznych i konsultacji specjalistycznych oraz ustalenie dalszego postępowania; – **poradę monitorującą**, obejmującą okresową ocenę stanu zdrowia, badania kontrolne, w tym obrazowe, oraz konsultacje specjalistyczne; – **poradę w trybie pilnym** w przypadku wystąpienia objawów wymagających pilnego rozpoczęcia diagnostyki lub leczenia; – **kompleksowe konsultacje specjalistyczne** realizowane w ramach porady kompleksowej lub monitorującej; – **konsultacje z wykorzystaniem systemów teleinformatycznych lub systemów** łączności w przypadku wystąpienia nowych objawów lub powikłań choroby.
Ośrodek koordynujący – warunki organizacyjne	Ośrodek koordynujący realizował umowę w rodzaju AOS w zakresie onkologii i hematologii dziecięcej lub w przypadku realizacji świadczeń wyłącznie na rzecz świadczeniobiorców powyżej 18. roku życia w zakresie onkologii i hematologii. Ośrodek musiał posiadać w lokalizacji odpowiedni oddział szpitalny z poradnią przyszpitalną wyodrębnioną dla pacjentów objętych programem pilotażowym.
	Zapewnia **w lokalizacji konsultacje lekarza specjalisty** w dziedzinie: – neurologii dziecięcej w przypadku świadczeniobiorców do ukończenia 18. roku życia, – neurologii, – psychiatrii dzieci i młodzieży w przypadku świadczeniobiorców do ukończenia 18. roku życia, – psychiatrii, – chirurgii dziecięcej, posiadającego co najmniej 2-letnie doświadczenie w leczeniu nowotworów u dzieci, – chirurgii onkologicznej w przypadku realizacji świadczeń na rzecz świadczeniobiorców wyłącznie powyżej 18. roku życia, – neurochirurgii, posiadającego co najmniej 2-letnie doświadczenie w leczeniu nowotworów u dzieci, – endokrynologii lub endokrynologii i diabetologii dziecięcej – ortopedii i traumatologii narządu ruchu, – radiologii i diagnostyki obrazowej, posiadającego co najmniej 2-letnie doświadczenie w ocenie zmian występujących w NF/RAS, – kardiologii dziecięcej w przypadku świadczeniobiorców do ukończenia 18. roku życia, – kardiologii
	Zapewnia **w dostępie konsultacje lekarza specjalisty** w dziedzinie: – otorynolaryngologii dziecięcej, wraz z wykonaniem badania audiometrycznego, w przypadku świadczeniobiorców do ukończenia 18. roku życia, – otorynolaryngologii, wraz z wykonaniem badania audiometrycznego, – okulistyki.
	Zapewnia **w lokalizacji** badania obrazowe: USG, RTG, MR
	Zapewnia **dostęp do badań**: (a) laboratoryjnych wykonywanych w medycznym laboratorium diagnostycznym wpisanym do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych, w szczególności: biochemicznych, hematologicznych, hormonalnych, markerów nowotworowych oraz genetyki medycznej z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji (NGS, MLPA), (b) histopatologicznych
	Zapewnia **koordynację opieki** nad świadczeniobiorcami z NF/RAS w trakcie trwania programu pilotażowego przez osobę zatrudnioną w wymiarze równoważnika co najmniej 1 etatu, w tym przez lekarza NF/RAS w wymiarze co najmniej równoważnika 1/4 etatu

Parametry	Warunki programu pilotażowego
Wskaźniki realizacji programu	Ocena realizacji programu obejmowała następujące wskaźniki: 1) liczba świadczeniobiorców ośrodka koordynującego zakwalifikowanych do programu pilotażowego w stosunku do liczby świadczeniobiorców z rozpoznaniem według klasyfikacji ICD-10, objętych opieką w tym ośrodku w roku poprzedzającym rozpoczęcie programu pilotażowego; 2) stosunek liczby konsultacji specjalistycznych grupy zindywidualizowanych dorosłych świadczeniobiorców objętych programem pilotażowym, niemniejszej niż 20 osób, wykonanych w ramach programu pilotażowego, do liczby tych konsultacji w odniesieniu do tej samej grupy i analogicznego okresu, wykonanych przed rozpoczęciem programu pilotażowego; 3) jakość opieki specjalistycznej w zakresie NF/RAS w okresie sprzed wdrożenia i po wdrożeniu programu pilotażowego, mierzona wskaźnikiem dostępności do koordynowanej opieki, w tym: a) dostępności lekarza NF/RAS, b) rezygnacji świadczeniobiorcy z opieki koordynowanej, c) dostępu do informacji, d) dostępności geograficznej, e) dostępności ośrodka NF/RAS mierzonej godzinami otwarcia oraz czasem oczekiwania na udzielenie świadczenia; 4) jakość opieki specjalistycznej w zakresie NF/RAS w okresie sprzed wdrożenia i po wdrożeniu programu pilotażowego, w oparciu o badanie ankietowe satysfakcji świadczeniobiorcy z NF/RAS, z wyłączeniem jakości, o której mowa w pkt 3.

Źródło: RMZ pilotaż

Skala realizacji i koszty programu

Program pilotażowy był realizowany przez siedem ośrodków koordynujących:

1) Instytut Matki i Dziecka w Warszawie;
2) Szpital Uniwersytecki Nr 1 im. dr Antoniego Jurasza w Bydgoszczy;
3) Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku;
4) Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
5) Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie;
6) Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie
7) Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi – od 1 marca 2025 r.

W załączniku nr 3 do RMZ Pilotażu jako ośrodek koordynujący wskazano również Państwowy Instytut Medyczny Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji w Warszawie. Z podmiotem tym nie zawarto jednak umowy na realizację programu pilotażowego z uwagi na niespełnienie wymagań formalnych określonych w rozporządzeniu Ministra Zdrowia.

Zgodnie z *Sprawozdaniem z realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami* [3], dalej Sprawozdaniem NFZ, w okresie od października 2020 r. do 30 kwietnia 2026r., wg stanu na 9 czerwca 2026 r., do programu włączonych 2 830 świadczeniobiorców (unikatowych nr PESEL) – według stanu danych na 9 czerwca 2026 r.

Łączna wartość rozliczonych świadczeń opieki zdrowotnej udzielonych w ramach pilotażu oraz kosztów związanych z koordynacją opieki wyniosła **7 356 320** zł.

Wyniki programu pilotażowego

Wyniki realizacji programu pilotażowego oceniono na podstawie wskaźników określonych w rozporządzeniu Ministra Zdrowia. Najważniejsze wyniki przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 10. Najważniejsze wyniki programu pilotażowego

Wskaźniki	Obszar oceny	Najważniejsze wyniki
Wskaźnik 1	Liczba pacjentów objętych opieką (przed vs. po PP)	We wszystkich ośrodkach koordynujących odnotowano wzrost liczby pacjentów, którym udzielono co najmniej jednego świadczenia w ramach programu, w porównaniu z liczbą pacjentów objętych opieką w poszczególnych ośrodkach w roku poprzedzającym przystąpienie do pilotażu. Dynamika wzrostu była zróżnicowana i wynosiła od 12% do 682%

[3] *Sprawozdanie NFZ* z realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami, pismo znak: NFZ-DSOZ-WSKP.651.2.2026 2026.331572.JGA z dnia 29.07.2026 r. [Sprawozdanie NFZ]

Wskaźniki	Obszar oceny	Najważniejsze wyniki
Wskaźnik 2	Wykorzystanie świadczeń przez pacjentów dorosłych	W analizie tej samej grupy dorosłych pacjentów w okresie 730 dni przed i 730 dni po rozpoczęciu programu odnotowano zmniejszenie liczby świadczeń: o 37% w poradniach AOS (z 4 017 do 2 512), o 16% w zakresie AOS-ASDK (z 653 do 550) oraz o 10% w zakresie opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień oraz pilotażu CZP (z 815 do 731)
Wskaźnik 3	Dostępność lekarza i ośrodka NF/RAS	Dostępność lekarza NF/RAS oraz ośrodka koordynującego była zróżnicowana pomiędzy realizatorami pod względem organizacji i wymiaru czasowego dostępności. W większości ośrodków, dla których przedstawiono informacje o czasie oczekiwania, pacjenci byli przyjmowani na bieżąco, bez konieczności oczekiwania na wizytę. W jednym ośrodku wskazano średni czas oczekiwania wynoszący ok. 30 dni, z możliwością jego wydłużenia m.in. w związku z koniecznością wykonania dodatkowych badań
Wskaźnik 3	Rezygnacja z opieki koordynowanej	Liczba zgłoszonych rezygnacji była zróżnicowana pomiędzy ośrodkami – od 1 do 153. Najwięcej rezygnacji odnotowano w ośrodku w Bydgoszczy (153). Sprawozdanie NFZ nie przedstawia liczby rezygnacji w odniesieniu do liczby pacjentów objętych opieką w poszczególnych ośrodkach ani przyczyn rezygnacji. W Sprawozdaniu NFZ wskazano, że rezygnacja z opieki u danego świadczeniodawcy mogła wynikać ze zmiany ośrodka koordynującego na korzystniej położony geograficznie
Wskaźnik 3	Dostęp do informacji	Realizatorzy programu udostępniali informacje dotyczące programu oraz dane umożliwiające kontakt z ośrodkami, w szczególności za pośrednictwem stron internetowych i poczty elektronicznej. Informacje o możliwości objęcia opieką były również przekazywane m.in. przez inne poradnie i oddziały, lekarzy POZ, podczas konferencji i szkoleń oraz za pośrednictwem organizacji pacjenckich
Wskaźnik 3	Dostępność geograficzna	Ośrodki obejmowały opieką pacjentów zarówno z własnego województwa, jak i z innych regionów kraju. Ośrodki z województw maz. i kuj.-pom. przyjmowały pacjentów z całego kraju. Według Sprawozdania NFZ uruchomienie ośrodka w Krakowie ułatwiło dostęp do koordynowanej opieki pacjentom z południowej Polski
Wskaźnik 4	Ocena jakości opieki	Zgodnie z oceną przedstawioną przez ośrodki koordynujące pacjenci pozytywnie oceniali m.in. możliwość kontaktu z zespołem posiadającym doświadczenie w NF/RAS, dostęp do koordynatora, uporządkowanie planu leczenia oraz możliwość szybkiej reakcji w sytuacjach pilnych. Stały dostęp do zespołu specjalistów, regularne monitorowanie stanu zdrowia oraz szybki dostęp do ośrodków koordynujących zwiększały poczucie bezpieczeństwa pacjentów. Pacjenci pozytywnie oceniali również możliwość kontaktu z zespołem znającym specyfikę choroby, dostęp do koordynatora, uporządkowanie planu leczenia oraz możliwość szybkiej reakcji w sytuacjach pilnych.

Ograniczenia interpretacji

- **Brak grupy kontrolnej w programie pilotażowym** (porównanie wykorzystania świadczeń przez dorosłych pacjentów przeprowadzono w schemacie przed-po, dlatego obserwowanego zmniejszenia liczby świadczeń nie można jednoznacznie przypisać realizacji PP ani interpretować jako dowodu zmniejszenia całkowitego wykorzystania zasobów systemu);
- **Opisowy charakter części wyników** (dane dotyczące dostępności i jakości opieki w znacznej części opierały się na informacjach przekazanych przez ośrodki koordynujące, co ogranicza możliwość ich ilościowej oceny i weryfikacji);
- **Ograniczone dane dotyczące satysfakcji pacjentów** (w Sprawozdaniu NFZ nie przedstawiono wyników badania satysfakcji pacjentów w sposób umożliwiający ocenę jego metodologii, liczebności badanej grupy oraz wyników ilościowych; przedstawione informacje dotyczące doświadczeń pacjentów mają głównie charakter opisowy);
- **Ograniczona możliwość interpretacji rezygnacji z opieki** (przedstawiono bezwzględną liczbę rezygnacji w poszczególnych ośrodkach, bez odniesienia jej do liczby pacjentów objętych opieką oraz bez szczegółowej analizy przyczyn rezygnacji. Rezygnacja z danego ośrodka mogła ponadto oznaczać zmianę ośrodka koordynującego, a nie rezygnację z opieki koordynowanej);
- **Brak oceny efektów klinicznych** (w Sprawozdaniu NFZ nie przedstawiono wyników pozwalających na ocenę wpływu PP m.in. na stan zdrowia pacjentów, występowanie lub wczesne wykrywanie powikłań czy jakość życia. Wyniki pilotażu pozwalają zatem przede wszystkim na ocenę aspektów organizacyjnych, dostępności oraz wykorzystania świadczeń, a w ograniczonym zakresie skuteczności klinicznej modelu koordynowanej opieki).

Wnioski i rekomendacje

W Sprawozdaniu NFZ przedstawiono wnioski ośrodków koordynujących wynikające z realizacji programu pilotażowego. W ocenie realizatorów objęcie pacjentów koordynowaną opieką w wyspecjalizowanych ośrodkach usprawniło organizację procesu diagnostyczno-terapeutycznego oraz umożliwiło zapewnienie pacjentom dostępu do zespołu posiadającego doświadczenie w NF/RAS. Pozytywnie oceniono w szczególności rolę lekarza koordynatora, współpracę pomiędzy

ośrodkami oraz wykorzystanie porady monitorującej jako elementu regularnej kontroli stanu zdrowia pacjentów. W odniesieniu do pacjentów pediatrycznych podkreślono również znaczenie współpracy z rodzicami i opiekunami.

Jednocześnie realizatorzy wskazywali na trudności w dotrzymaniu wymaganego terminu realizacji porady pierwszorazowej, tj. 30 dni roboczych od zgłoszenia się pacjenta do ośrodka koordynującego. Jako przyczyny wskazywano m.in. dużą liczbę pacjentów oczekujących, czasochłonność i wieloetapowość procesu diagnostyczno-terapeutycznego oraz konieczność zaangażowania wyspecjalizowanego personelu.

Na podstawie doświadczeń z realizacji programu ośrodki koordynujące sformułowały rekomendacje dotyczące organizacji przyszłego modelu opieki. W szczególności wskazano na potrzebę:

- zwiększenia dostępności do świadczeń specjalistycznych i badań obrazowych, w szczególności rezonansu magnetycznego;
- dostosowania zakresu i sposobu zapewnienia konsultacji specjalistycznych, w tym umożliwienia realizacji części konsultacji dla pacjentów dorosłych w dostępie oraz uwzględnienia rehabilitacji, fizjoterapii i konsultacji psychologicznej;
- zapewnienia odpowiedniej liczby i rozmieszczenia terytorialnego ośrodków koordynujących, ograniczającego bariery wynikające z odległości od miejsca udzielania świadczeń;
- zapewnienia ciągłości kompleksowej opieki po zakończeniu programu pilotażowego, obejmującej niezbędną diagnostykę i konsultacje specjalistyczne.[4]

[4] *Sprawozdanie NFZ z realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami, pismo znak: NFZ-DSOZ-WSKP.651.2.2026 2026.331572.JGA z dnia 29.07.2026 r. [Sprawozdanie NFZ]*

4.6. Organizacja opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce

Plan dla Chorób Rzadkich

Organizacja opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce jest rozwijana w ramach Planu dla Chorób Rzadkich. Pierwszy Plan został przyjęty uchwałą nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu „Plan dla Chorób Rzadkich" (M.P. poz. 883) i był realizowany w latach 2021–2023. Jego kontynuację stanowił Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025, przyjęty uchwałą nr 88 Rady Ministrów z dnia 13 sierpnia 2024 r. Obecnie realizowany jest **Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r.**, przyjęty uchwałą nr 179 Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2025 r.

Celem Planu jest rozwój kompleksowych rozwiązań i usprawnienie systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie[5]. Plan na 2026 r. obejmuje sześć obszarów: (1) powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych, (2) poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, (3) poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich, (4) Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR), (5) Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką, (6) prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie".

Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich

Jednym z podstawowych elementów modelu opieki określonego w Planie są **Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich**. Zgodnie z założeniami Planu OECR mają pełnić kluczową rolę w organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Ich zasadniczym zadaniem jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, koordynowanej opieki medycznej.

Potrzeba utworzenia OECR została zidentyfikowana już w Planie przyjętym w 2021 r. W dokumencie jako problemy organizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi wskazano m.in. niedostosowanie ogólnego systemu opieki medycznej do nowoczesnej diagnostyki, w tym diagnostyki genetycznej, oraz brak zapewnienia wielodyscyplinarnej, kompleksowej opieki medycznej. Jako cel ogólny dotyczący OECR określono poprawę dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do diagnostyki, w tym genetycznej, oraz wielodyscyplinarnej, koordynowanej opieki medycznej zgodnej z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi.

Według informacji Ministerstwa Zdrowia w Polsce funkcjonują 44 OECR w 23 podmiotach leczniczych[6], należące do Europejskich Sieci Referencyjnych (ang. *European Reference Networks*, ERN). Do zadań tych ośrodków należy m.in. diagnostyka, leczenie oraz monitorowanie stanu pacjentów z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich. Jednocześnie prowadzone są działania zmierzające do rozszerzenia sieci o kolejne krajowe OECR. Do ośrodka eksperckiego kieruje lekarz POZ lub lekarz specjalista.

Plan na 2026 r. przewiduje dalsze działania dotyczące organizacji sieci OECR, w tym opracowanie zaleceń dotyczących oceny jednostek organizacyjnych ubiegających się o uzyskanie statusu OECR. Dokument zakłada tym samym dalszy rozwój krajowej sieci ośrodków specjalizujących się w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich.

Rozwój rozwiązań systemowych a program pilotażowy NF/RAS

Program pilotażowy w zakresie NF/RAS został ustanowiony rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 15 czerwca 2020 r., a zatem przed przyjęciem pierwszego Planu dla Chorób Rzadkich w sierpniu 2021 r. oraz przed wdrożeniem modelu Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich. Od czasu uruchomienia programu pilotażowego wprowadzono rozwiązania systemowe ukierunkowane na organizację opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Obejmują one w szczególności utworzenie OECR, wprowadzenie dedykowanych produktów rozliczeniowych dotyczących m.in. kompleksowej oceny specjalistycznej i kontrolnej oceny stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką.

[5] Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r., załącznik do uchwały nr 179 Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2025 r., s. 3.
[6] Ministerstwo Zdrowia, „Światowy Dzień Chorób Rzadkich – Razem dla Pacjentów", 28.02.2025 r., gov.pl, dostęp: 30.09.2026 r.

4.7. Wcześniejsze oceny i opracowania AOTMiT związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem

W ramach prac przeprowadzono przegląd wcześniejszych opracowań Agencji pod kątem identyfikacji ocen technologii medycznych odnoszących się do neurofibromatozy. Odnaleziono opracowania dotyczące technologii lekowej dla niniejszego zlecenia, wyniki przeglądu przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 11. Zestawienie wcześniejszych ocen i opracowań AOTMiT związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem

Opracowanie AOTMiT	Dokument AOTMiT	Szczegółowe informacje
Wykaz TLI 2026 produkt leczniczy **Ezmekly (mirdametinib)**	Do dnia przekazania niniejszego opracowania nie została opublikowana Opinia Rady Przejrzystości dotycząca Wykazu TLI 2026	Wskazanie: leczenie objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych (ang. plexiform neurofibromas, PN) u dorosłych pacjentów i dzieci w wieku 2 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1 (NF1)
Analiza weryfikacyjna dotycząca wniosku o objęcie refundacją leku **Koselugo (selumetinibum)** w ramach programu lekowego „Leczenie chorych z nerwiakowłókniakami splotowatymi w przebiegu neurofibromatozy typu 1 (NF1) (ICD-10: Q85.0)” **OT.423.1.8.2023** Zlecenie MZ z dnia 23.03.2023 (znak: PLR.4500.2282.2022.25.DŻY, PLR.4500.2283.2022.22.DŻY)	Rekomendacja Prezesa Agencji Nr 63/2023 z dnia 12 czerwca 2023 r. Negatywna Stanowisko Rady Przejrzystości Nr 62/2023 z dnia 12 czerwca 2023 r. Pozytywna	W uzasadnieniu wskazano na brak wystarczających dowodów potwierdzających efektywność kliniczną ocenianej technologii.
Wykaz TLI 2022 produkt leczniczy **Koselugo (selumetynib),**	Opinia Rady Przejrzystości Nr 25/2022 z dnia 21 lutego 2022 r. Pozytywna	Wskazanie: leczenie objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych (ang. *plexiform neurofibromas*, PN) u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1 (NF1).

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT

5. Wytyczne kliniczne

5.1. Metodyka

W dniach 18-24.08.2026 r. w celu odnalezienia wytycznych praktyki klinicznej dotyczących koordynowanej opieki u osób z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami u dzieci przeprowadzono wyszukiwanie niesystematyczne na stronach internetowych polskich i zagranicznych towarzystw naukowych, wybranych organizacji i instytucji zajmujących się EBM i HTA oraz w innych dostępnych źródłach wskazanych poniżej.

Wyszukiwanie przeprowadzono w języku polskim i angielskim z zastosowaniem różnych kombinacji następujących słów kluczowych: neurofibrosis, neurofibroza, nerwiakowłókniakowatość, NF1, NF2, Non-NF2, schwannomatosis, schwannomatoz, choroba, Von Recklinghausen Disease, choroba von Recklinghausena.

Wyszukiwanie przeprowadzono m.in. na stronach następujących instytucji działających w ochronie zdrowia:

- American Academy of Pediatrics (AAP), ();
- American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), https://www.acmg.net/;
- European Reference Network Genrtic Tumor Risk Syndrom (ERN GENTURIS), https://www.genturis.eu/l=eng/home.html;
- Polskie Lekarskie Towarzystwa Radiologiczne (PLTR), https://pltr.pl/;
- Polska Grupa Mięsakowa, https://www.sarcoma.pl/PGM/;
- Polskie Towarzystwo Onkologii i Hematologii Dziecięcej, https://ptohd.pl/;

Dodatkowo przeprowadzono niesystematyczne, wolnotekstowe wyszukiwanie w przeglądarkach lub na stronach:

- google.com oraz Google Scholar (https://scholar.google.com/);
- TripDataBase (www.tripdatabase.com);
- GIN Guidelines International Network (http://www.g-i-n.net/, https://guidelines.ebmportal.com/);
- UpToDate (https://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate).

Przegląd wytycznych ograniczono do dokumentów zawierających bezpośrednie rekomendacje i wskazania kliniczne dotyczące postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oraz monitorowania przebiegu chorób, oraz omówienia roli zespołu wielospecjalistycznego w opiece nad osobami z neurofibromatozami.

Analizą objęto wytyczne zawierające bezpośrednie zalecenia odnoszące się do postępowania diagnostycznego i monitorowania pacjentów z neurofibromatozami oraz uwzględniające organizację opieki i rolę zespołu wielospecjalistycznego w procesie leczenia i długoterminowego nadzoru nad chorymi z neurofibromatozami i schwannmatozami.

5.2. Podsumowanie

Do analizy włączono 11 krajowych i międzynarodowych wytycznych dotyczących organizacji opieki nad pacjentami >18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1 (NF1) oraz pacjentami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS) (krajowe: PLTR 2024, PTO 2022, PTOHD 2019; międzynarodowe: SOBOPE 2025 (Brazylia), ERN GENTURIS 2023 (Europa), ERN GENTURIS 2022a (Europa), ERN GENTURIS 2022b (Europa), ERN GENTURIS 2021a (Europa), ERN GENTURIS 2021b (Europa), AAP 2019 (USA), ACMG 2018 (USA)). Wszystkie dokumenty zostały opracowane na podstawie przeglądu dostępnego piśmiennictwa oraz konsensusu ekspertów.

Szczegółowy opis wytycznych przedstawiono w Załączniku, stanowiącym materiał uzupełniający do niniejszego raportu analitycznego.

Wytyczne są zgodne co do konieczności zapewnienia pacjentom dostępu do opieki specjalistycznej koordynowanej przez doświadczone ośrodki, obejmującej poradnictwo genetyczne, regularne monitorowanie kliniczne i obrazowe oraz wsparcie psychologiczne. Zakres i częstość nadzoru powinny być indywidualizowane w zależności od wieku, fenotypu i obrazu klinicznego pacjenta.

Zalecenia dla pacjentów neurofibromatozą typu 1

Zespół wielodyscyplinarny

Wytyczne wskazują na konieczność zaangażowania zespołu wielodyscyplinarnego obejmującego, zależnie od wieku i obrazu klinicznego, specjalistów: genetyki klinicznej, neurologii, endokrynologii, okulistyki, dermatologii, ortopedii, kardiologii, onkologii, chorób wewnętrznych, diagnostyki obrazowej, chirurgii, chirurgii plastycznej, chirurgii czaszkowo-twarzowej, chirurgii onkologicznej, neurochirurgii, laryngologii, audiologii, psychiatrii oraz chirurgii dziecięcej, onkologii dziecięcej, hematologii dziecięcej, psychiatrii dziecięcej, okulistyki dziecięcej i neurologii dziecięcej (SOBOPE 2025, PTO 2022, ERN GENTURIS 2022a, ERN GENTURIS 2021a, AAP 2019, PTOHD 2019, ACMG 2018). Dzieci powinny pozostawać pod opieką pediatry specjalizującego się w NF1, natomiast dorośli pod opieką lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, z okresowymi ocenami przez eksperta NF1 (ERN GENTURIS 2022a). W proces opieki mogą być zaangażowani również psycholog, psychoterapeuta, neuropsycholog, logopeda oraz nauczyciele i terapeuci wspierający rozwój dziecka (ERN GENTURIS 2023, PTO 2022, ERN GENTURIS 2022a, AAP 2019, PTOHD 2019).

Istotnym elementem jest zapewnienie ciągłości opieki w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłymi. Pacjenci powinni pozostawać pod opieką wyspecjalizowanych ośrodków NF1 również w okresie transferu między systemami opieki, który wymaga szczególnej oceny klinicznej i organizacyjnej, w tym rozważenia częstszych ocen specjalistycznych (SOBOPE 2025, ERN GENTURIS 2023, ERN GENTURIS 2022a).

Pacjenci z powikłaniami, zwłaszcza nowotworowymi (m.in. glejaki, MPNST oraz inne nowotwory związane z NF1), powinni być kierowani do wyspecjalizowanych ośrodków referencyjnych, a decyzje terapeutyczne powinny być konsultowane z zespołem ekspertów (SOBOPE 2025, ERN GENTURIS 2022a, PTOHD 2019, ACMG 2018).

Model kompleksowej opieki w wytycznych PTOHD 2019

Szczegółowy model organizacyjny przedstawiono w wytycznych PTOHD 2019, który zakłada funkcjonowanie wyspecjalizowanych centrów KOM-NF/RAS prowadzących opiekę ambulatoryjną w ramach wysokospecjalistycznych porad trwających średnio 30 minut. Centra powinny zapewniać koordynację procesu diagnostyczno-terapeutycznego oraz możliwość konsultacji telemedycznych i mailowych dla pacjentów, ich rodzin, lekarzy POZ i innych specjalistów, a także zatrudniać lekarzy odpowiedzialnych za koordynację procesu diagnostyczno-terapeutycznego. Centrum powinno zatrudniać lekarzy specjalistów posiadających doświadczenie w NF1 (min. pediatria, genetyka kliniczna lub neurologia, preferowani specjaliści ze specjalizacją lub w trakcie szkolenia z onkologii i hematologii dziecięcej), co najmniej 1,5 etatu przeliczeniowego, a także personel pomocniczy (m.in. asystenci medyczni i/lub specjaliści koordynowanej opieki medycznej, zdrowia publicznego lub środowiskowego i/lub pielęgniarki) pracujący w systemie kontaktu telemedycznego (1,5–2 etaty przeliczeniowe). Model opiera się na współpracy wieloośrodkowej oraz kierowaniu chorych do wyspecjalizowanych ośrodków referencyjnych, a leczenie powikłań nowotworowych powinno być prowadzone w ośrodku referencyjnym lub właściwym dla miejsca zamieszkania pacjenta.

Częstość ocen specjalistycznych

Większość wytycznych rekomenduje regularny nadzór specjalistyczny dostosowany do wieku i obrazu i wskazań klinicznych pacjenta.

Wytyczne ERN GENTURIS 2023 i ERN GENTURIS 2022a zalecają ocenę co najmniej raz w roku u dzieci do 10. r.ż., co najmniej raz na 2 lata u dzieci powyżej 10. r.ż. oraz co najmniej raz na 3 lata u dorosłych (z możliwością częstszej oceny w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad dorosłymi).

Wytyczne PTO 2022 rekomendują kontrole zwykle około raz w roku (ocena kliniczna, zmian skórnych, okulistycznych, neurologicznych, kostnych i sercowo-naczyniowych, badania obrazowe). U pacjentów z fenotypem wysokiego ryzyka rozwoju MPNST zaleca się co najmniej coroczny monitoring obrazowy (preferencyjnie MRI). Pozostali pacjenci powinni pozostawać pod opieką wykwalifikowanego zespołu specjalistycznego co 2–3 lata oraz corocznie pod kontrolą lekarza POZ, chorób wewnętrznych i dermatologa.

AAP 2019 zalecają regularną opiekę lekarza prowadzącego, coroczne badania okulistyczne oraz coroczną kontrolę ciśnienia tętniczego. Wytyczne SOBOPE 2025 wskazują na zasadność corocznych kontroli dermatologicznych i okulistycznych.

Diagnostyka i monitorowanie

Rozpoznanie NF1 opiera się przede wszystkim na ocenie klinicznej, obejmującej badanie podmiotowe i przedmiotowe. Diagnostyka może obejmować również badania genetyczne, badanie histopatologiczne zmian skórnych i tkanki podskórnej, badanie neurologiczne, okulistyczne oraz badania obrazowe (MRI i TK) (PTO 2022).

MRI jest wskazywane jako podstawowa metoda obrazowania wykrywania i monitorowania nowotworów oraz innych powikłań choroby (SOBOPE 2025, PLTR 2024, PTO 2022, PTOHD 2019). Wytyczne rekomendują wykorzystanie MRI do monitorowania nerwiakowłókniaków splotowatych (PLTR 2024), a także do okresowej oceny obrazowej, w tym wykonania MRI całego ciała w okresie przejścia pacjenta do opieki nad dorosłymi (SOBOPE 2025). Wytyczne PTOHD 2019 wskazują USG jako podstawowe badanie przesiewowe i monitorujące wiele powikłań NF1, zalecając USG jamy brzusznej i innych okolic ciała co 1-1,5 roku do zakończenia okresu dojrzewania, a następnie co 2-3 lata u dorosłych oraz nie rekomendują rutynowego stosowania TK ze względu na narażenie na promieniowanie jonizujące. W określonych sytuacjach klinicznych można stosować badanie RTG do wykrywania zaburzeń kostnych, monitorowania progresji choroby lub prowadzenia diagnostyki różnicowej.

Diagnostyka molekularna jest szczególnie przydatna przy nietypowym lub ciężkim przebiegu choroby, diagnostyce różnicowej, badaniach rodzinnych oraz poradnictwie genetycznym (PTO 2022, AAP 2019, PTOHD 2019, ACMG 2018). Preferowaną metodą jest sekwencjonowanie nowej generacji (NGS), którego wyniki powinny zostać potwierdzone dodatkowymi metodami, takimi jak qPCR lub MLPA (PTO 2022, PTOHD 2019).

Wytyczne podkreślają znaczenie regularnego monitorowania nerwiakowłókniaków splotowatych. SOBOPE 2025 zaleca okresową ocenę kliniczną i obrazową (MRI) dzieci z NF1 oraz ścisły nadzór w kierunku transformacji złośliwej. Wytyczne rekomendują coroczne kontrole okulistyczne (AAP 2019 SOBOPE 2025 i ERN GENTURIS 2022a). Wytyczne ERN GENTURIS 2022a rekomendują regularną ocenę zmian skórnych w tym plam café-au-lait i/lub nadmiernego owłosienia pod kątem rozwoju nerwiakowłókniaków splotowatych, w uzasadnionych przypadkach kierując do ośrodka eksperckiego. Ponadto u dzieci zalecają monitorowanie wzrostu, dojrzewania i rozwoju psychoruchowego. Z kolei PTO 2022 wskazują, że wzrastające lub bolesne zmiany oraz niepokojące cechy w badaniach obrazowych (MRI i/lub PET) wymagają dalszej diagnostyki, w tym biopsji lub leczenia chirurgicznego. W wybranych przypadkach u dorosłych z NF1 należy rozważyć oznaczenie stężenia witaminy D oraz wdrożenie suplementacji w przypadku niedoboru (ACMG 2018).

Opieka psychospołeczna

Wytyczne podkreślają również znaczenie monitorowania funkcjonowania poznawczego, edukacyjnego i psychospołecznego pacjentów oraz zapewnienia odpowiedniego wsparcia psychologicznego, rehabilitacyjnego i edukacyjnego (ERN GENTURIS 2023, ERN GENTURIS 2022a, PTO 2022, AAP 2019, PTOHD 2019). W większości dokumentów zwrócono także uwagę na potrzebę edukacji rodzin, poradnictwa genetycznego oraz diagnostyki członków rodziny ze względu na dziedziczny charakter choroby (PTO 2022, AAP 2019, PTOHD 2019, ACMG 2018).

Zalecenia dla pacjentów ze schwannomatozą

Wytyczne ERN GENTURIS 2022b podkreślają znaczenie długoterminowego nadzoru nad pacjentami ze schwannomatozą, dostosowanego do wieku chorego, obrazu klinicznego oraz genotypu. Po rozpoznaniu choroby zaleca się przeprowadzenie kompleksowej diagnostyki obrazowej obejmującej MRI mózgu, kręgosłupa i/lub MRI całego ciała, zakres badań zależy od podłoża genetycznego choroby. Kontrolne badania MRI powinny być wykonywane co 2–3 lata, a częściej w przypadku nowych objawów klinicznych, progresji zmian lub obecności guzów w obrębie mózgu z ponowną oceną po 12 miesiącach. W diagnostyce bólu pomocne może być badanie ultrasonograficzne wykonywane przez specjalistę posiadającego doświadczenie w obrazowaniu nerwiaków osłonkowych.

Zwrócono uwagę na znaczenie poradnictwa genetycznego, zalecając omówienie ryzyka transmisji choroby potomstwu oraz możliwości diagnostyki prenatalnej i przedimplantacyjnej. Diagnostyka i nadzór nad pacjentami powinny być prowadzone przez doświadczonych specjalistów, nie zdefiniowano modelu opieki wielodyscyplinarnej ani organizacji ścieżki pacjenta.

Zalecenia dla pacjentów ze schwannomatozą związaną z NF2

Wytyczne ERN GENTURIS 2021a zalecają, aby wszyscy pacjenci z rozpoznaniem lub podejrzeniem NF2 byli objęci opieką poradni genetycznej oraz specjalistycznego ośrodka NF2. Opieka powinna być prowadzona przez wielodyscyplinarny zespół referencyjny, a pacjenci i lekarze powinni mieć dostęp do konsultacji z ośrodkiem NF. Podkreślono znaczenie diagnostyki i poradnictwa genetycznego, regularnej oceny okulistycznej, audiologicznej i neurologicznej i zmian skórnych oraz zapewnienia wsparcia psychologicznego dzieciom i dorosłym z NF2.

Zalecana częstość monitorowania zależy od wieku i statusu klinicznego pacjenta:
- <10. r.ż. z grup ryzyka - coroczna ocena kliniczna, okulistyczna i audiologiczna;
- 10–15 lat z grup ryzyka - badania genetyczne, wyjściowe MRI mózgu z kontrolą za 2 lata w przypadku barku guzów;
- <16. r.ż. - co najmniej coroczne wizyty w ośrodku NF2, badania okulistyczne co 2 lata, MRI po 6 miesiącach od rozpoznania, a następnie coroczne MRI mózgu i MRI kręgosłupa co 3 lata;
- u potomstwa osób chorych - MRI mózgu i kręgosłupa co 2 lata od wieku 8–10 lat do czasu wykrycia guzów;
- >15. r.ż. - coroczne konsultacje wielodyscyplinarnego zespołu NF2 oraz MRI mózgu, MRI kręgosłupa co 3 lata;
- u osób z grup ryzyka bez rozpoznanych guzów rekomendowane jest MRI mózgu co 2–3 lata;
- u potomstwa osób chorych MRI mózgu co 2 lata i MRI kręgosłupa co 5 lat.

Zalecenia dla pacjentów ze schwannomatozą niezwiązaną z NF2

Wytyczne ERN GENTURIS 2021b rekomendują organizację opieki nad pacjentami ze schwannomatozą niezwiązaną z NF2 w ramach zespołu wielodyscyplinarnego zajmującego się schwannomatozą, przy czym opieka może być koordynowana przez odpowiedniego specjalistę. Wszyscy pacjenci z rozpoznaniem lub podejrzeniem choroby powinni zostać skierowani do poradni genetycznej, a coroczne wizyty powinny być prowadzone przez doświadczonego specjalistę (wraz z oceną oceny objawów neurologicznych i bólowych). Pacjenci, lekarze POZ i inni specjaliści powinni mieć zapewniony telefoniczny dostęp do referencyjnego ośrodka NF. Należy również uwzględnić wsparcie psychologiczne w procesie opieki.

Zalecana częstość monitorowania zależy od wieku i statusu klinicznego pacjenta:
- <12. r.ż. z grup ryzyka - badania wykonywane zależnie od objawów;
- 12–15 lat z grup ryzyka - badanie wyjściowe MRI oraz kolejne co 3 lata, jeśli nie stwierdza się guzów;
- <16. r.ż. z rozpoznaną schwannomatozą lub dodatnim wywiadem rodzinnym - co najmniej coroczne wizyty u neurologa dziecięcego oraz MRI po 6 miesiącach od rozpoznania, a następnie co 2–3 lata.
- ≥16 lat - co najmniej coroczne konsultacje zespołu, MRI po 6 miesiącach od rozpoznania, a następnie co 2–3 lata.
- u osób z grup ryzyka bez rozpoznanych guzów - MRI co 3–5 lat,
- u potomstwa chorych z potwierdzonym wariantem patogennym - MRI co 2–3 lata przy corocznej ocenie objawów.

6. Analiza kliniczna

6.1. Metodyka

W celu odnalezienia dowodów naukowych dotyczących oceny skuteczności opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą, dokonano przeszukania w bazie Medline, Embase via Ovid oraz Cochrane. Wyszukiwanie przeprowadzono w dniach 04-07.09.2026 r. zgodnie z Wytycznymi oceny technologii medycznych (wersja 3.0). Strategie wyszukiwania dowodów naukowych wraz z diagramem selekcji PRISMA przedstawiono w załącznikach do niniejszego raportu.

W ramach analizy skuteczności opieki koordynowanej poszukiwano odpowiedzi na następujące pytania badawcze:

1) Czy opieka koordynowana u pacjentów z neurofibromatozą wpływa na poprawę wyników zdrowotnych pacjentów, w tym wczesne wykrywanie powikłań lub poprawę kontroli przebiegu choroby?
2) Czy opieka koordynowana wpływa na poprawę jakości życia pacjentów z neurofibromatozą?

Proces selekcji badań został przeprowadzony dwuetapowo w oparciu o kryteria włączenia i wykluczenia (tabela poniżej). Selekcję publikacji, w pierwszej kolejności na podstawie abstraktów, a następnie w oparciu o pełne teksty publikacji, przeprowadziło trzech niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji badań w oparciu o pełne teksty doniesień naukowych, ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu.

Równolegle prowadzone było wyszukiwanie publikacji na potrzeby przeglądu analiz ekonomicznych (7 Przegląd analiz ekonomicznych).

Tabela 12. Kryteria selekcji badań do przeglądu systematycznego analizy klinicznej

Kategoria	Kryteria włączenia	Kryteria wykluczenia
Populacja docelowa	Dorośli oraz dzieci z podejrzeniem lub rozpoznaniem neurofibromatoz oraz pokrewnych im rasopatii (NF/RAS).	Osoby zdrowe, osoby z jednostkami chorobowymi niezwiązanymi bezpośrednio z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS). Badania z zawężoną populacją pacjentów z neurofibromatozą, wyodrębnioną ze względu na występowanie określonego powikłania np. konkretnego typu nowotworu
Interwencja	Koordynowana opieka nad pacjentami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS).	Badania, w których oceniano koordynację opieki wyłącznie w odniesieniu do pojedynczego problemu zdrowotnego związanego z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS) bez analizy kompleksowego modelu opieki nad pacjentem. Publikacje, w których opieka koordynowana była jedynie wskazywana jako pożądane, istotne lub rekomendowane rozwiązanie, bez oceny jej organizacji, funkcjonowania lub skuteczności.
Komparator	Brak ograniczeń	-
Punkty końcowe	Punkty końcowe związane z wynikami klinicznymi pacjenta leczonego w ramach opieki koordynowanej, w tym m.in.: – wyniki zdrowotne, w tym poprawa kontroli przebiegu choroby oraz wczesne wykrywanie i ograniczanie powikłań, – jakość życia związana ze zdrowiem, – satysfakcja pacjentów z otrzymywanej opieki, – śmiertelność.	Wykluczeniu podlegały badania z: – opisem wyłącznie charakterystyki pacjentów z neurofibromatozą, bez oceny efektów opieki koordynowanej; – opisem wyłącznie organizacji, struktury lub założeń modelu opieki koordynowanej.
Typ publikacji	Badania pierwotne: – randomizowane badania kontrolowane, – badania z grupą kontrolną bez randomizacji, – badania obserwacyjne z grupą kontrolną lub bez.	Badania pierwotne: – badania opisowe typu opis przypadku, opis serii przypadków, – badania in vitro i na zwierzętach. Badania wtórne: przeglądy niesystematyczne, artykuły poglądowe.

Kategoria	Kryteria włączenia	Kryteria wykluczenia
	Badania wtórne: przeglądy systematyczne z metaanalizami lub bez metaanaliz. Publikacje analiz ekonomicznych: – Analizy ekonomiczne: analiza kosztów-efektywności (CEA), analiza kosztów-użyteczności (CUA), – Analizy ekonomiczne opublikowane w ramach raportów HTA	
Inne kryteria	Publikacje pełnotekstowe. Publikacje w językach: polskim i angielskim.	Publikacje w innych językach, abstrakty/doniesienia konferencyjne.

6.2. Charakterystyka publikacji i wyniki

Do analizy włączono jedną publikację (Ju 2025) oceniającą doświadczenie i satysfakcję pacjentów, ich rodzin i pracowników służby zdrowia z aktualnie funkcjonujących ścieżek diagnostyki i opieki nad pacjentami z NF1 w Wielkiej Brytanii, w tym doświadczeń związanych z organizacją i koordynacją opieki.

Cel i metodyka badania

Ju 2025 to przekrojowe badanie ankietowe mające na celu ocenę doświadczeń i opinii pacjentów z NF1, ich rodzin i opiekunów oraz pracowników ochrony zdrowia dotyczącą organizacji i funkcjonowania ścieżek opieki nad osobami z NF1 w Wielkiej Brytanii.

Dane zebrano za pomocą dwóch anonimowych ankiet internetowych, skierowanych odpowiednio do pacjentów, członków ich rodzin i opiekunów oraz do pracowników ochrony zdrowia. Dane zbierano przez okres czterech miesięcy, od września do grudnia 2022 r., z wykorzystaniem kwestionariusza obejmującego zarówno pytania zamknięte, jak i otwarte.

W analizie zastosowano podejście mieszane: analizy ilościowe i jakościowe przeprowadzono osobno, a wyniki zintegrowano później, stosując protokół triangulacji w celu zbadania podobieństw i rozbieżności.

Populacja badana

Łącznie uzyskano 1083 odpowiedzi od pacjentów, członków ich rodzin i opiekunów oraz 94 odpowiedzi od pracowników ochrony zdrowia. Do analiz włączono wyłącznie kompletne kwestionariusze, odpowiednio 784 i 49. Wśród respondentów z pierwszej grupy 77% stanowili rodzice lub opiekunowie, a 23% pacjenci. 76% odpowiedzi dotyczyło pacjentów w wieku ≤20 lat. Wśród pracowników ochrony zdrowia najliczniejszą grupę stanowili pediatrzy (41%), następnie lekarze podstawowej opieki zdrowotnej (18%) i pielęgniarki (14%).

Oceniane aspekty opieki

Ankieta skierowana do pacjentów, ich rodzin i opiekunów obejmowała m.in. zagadnienia związane z procesem diagnostycznym, organizacją i koordynacją opieki, dostęp do informacji i wsparcia organizacji pacjenckich, zapewnienie opieki wielodyscyplinarnej oraz organizację przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad osobami dorosłymi. Oceniano również satysfakcję ze sprawowanej opieki oraz, w przypadku niezadowolenia, oczekiwane zmiany w sposobie jej organizacji. Zakres kwestionariusza dla pracowników ochrony zdrowia obejmował m.in. diagnostykę pacjentów, W

Wyniki

Ocena opieki nad pacjentami z NF1

Ponad połowa respondentów (54%), obejmujących pacjentów z neurofibromatozą typu 1 (NF1), członków ich rodzin oraz opiekunów, deklarowała niezadowolenie z poziomu zapewnianej opieki. Do potencjalnych czynników wpływających na poziom satysfakcji z opieki zaliczono przede wszystkim niewystarczającą koordynację procesu leczenia, wydłużony czas oczekiwania na konsultacje specjalistyczne oraz ograniczony dostęp do organizacji oferujących wsparcie pacjentom z NF1 i ich rodzinom.

Koordynator opieki

Pacjenci i ich rodziny oceniali opiekę jako rozproszoną pomiędzy różnymi świadczeniodawcami, bez jasno wskazanej osoby odpowiedzialnej za jej koordynację. Wśród respondentów, którzy nie mieli dostępu do koordynatora, odsetek osób deklarujących zadowolenie z otrzymywanej opieki wynosił 25%, natomiast w grupie objętej wsparciem koordynatora osiągał 71%. Wyniki te wskazują na związek pomiędzy obecnością koordynatora opieki a wyższym poziomem satysfakcji z opieki zdrowotnej.

Organizacja opieki

Pacjenci, członkowie rodzin i opiekunowie oceniali istniejące ścieżki opieki jako niejasne, nieskuteczne oraz niedostosowane do potrzeb osób z NF1. Zgłaszane zastrzeżenia wskazywały na pilną potrzebę opracowania jednoznacznie zdefiniowanej i uporządkowanej ścieżki postępowania. Potrzebę tę podkreślali również pracownicy ochrony zdrowia (HCP), którzy wskazywali na konieczność ustanowienia przejrzystych ścieżek opieki, opracowania jednolitych wytycznych krajowych oraz poprawy dostępności informacji dotyczących zasad kierowania i dalszego prowadzenia pacjentów.

Brak jasno określonych ścieżek opieki przyczyniał się do opóźnień w wykrywaniu i rozpoznawaniu choroby, wydłużenia czasu oczekiwania na świadczenia oraz niewystarczającej realizacji rutynowych badań i wizyt kontrolnych. Istotnym problemem organizacyjnym był również brak ciągłości opieki w okresie przechodzenia pacjenta z systemu świadczeń pediatrycznych do opieki nad osobami dorosłymi. Respondenci zwracali uwagę, że po ukończeniu przez pacjenta 18 roku życia dalsza opieka często nie była zapewniana w sposób ciągły i odpowiednio zaplanowany.

Opieka holistyczna

Zdaniem respondentów brak zintegrowanej ścieżki postępowania ograniczał dostęp pacjentów z NF1 do kompleksowej i holistycznej opieki. Funkcjonujący model koncentrował się głównie na somatycznych objawach choroby, w niewystarczającym stopniu uwzględniając potrzeby psychologiczne, emocjonalne, behawioralne i edukacyjne. Zwracano uwagę na niewystarczający dostęp do wsparcia w związku z trudnościami w nauce, problemami behawioralnymi oraz koniecznością przystosowania się do życia z chorobą. Potrzeba wsparcia psychologicznego była szczególnie podkreślana w okresie bezpośrednio po rozpoznaniu NF1.

6.3. Podsumowanie i ograniczenia

Badanie Ju 2025 było przekrojowym badaniem ankietowym oceniającym organizację opieki nad pacjentami z NF1 w Wielkiej Brytanii z perspektywy pacjentów, członków ich rodzin i opiekunów oraz pracowników ochrony zdrowia. Badanie nie dotyczyło formalnie zdefiniowanego modelu opieki koordynowanej i nie dostarcza danych pozwalających ocenić wpływ koordynacji opieki na wyniki zdrowotne pacjentów ani jej przewagę nad opieką standardową. Do głównych zidentyfikowanych problemów należały brak jednoznacznie określonej ścieżki opieki, rozproszenie odpowiedzialności pomiędzy świadczeniodawcami, brak ciągłości opieki w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad osobami dorosłymi oraz niewystarczające uwzględnienie potrzeb psychologicznych, behawioralnych i edukacyjnych pacjentów.

Obecność koordynatora opieki była związana z wyższym poziomem satysfakcji z otrzymywanej opieki – zadowolenie deklarowało 71% respondentów mających dostęp do koordynatora wobec 25% respondentów bez takiego dostępu. Ze względu na charakter badania wynik ten nie pozwala na wnioskowanie o zależności przyczynowej.

Wyniki badania należy interpretować z ostrożnością ze względu na następujące ograniczenia

- Nie przeprowadzono formalnego porównania określonego modelu opieki koordynowanej z opieką standardową ani nie oceniano wpływu koordynacji opieki na wyniki zdrowotne pacjentów.
- Pacjenci z NF1 stanowili jedynie 23% respondentów w grupie pacjentów, członków rodzin i opiekunów (około 180 osób), natomiast 77% respondentów stanowili członkowie rodzin i opiekunowie.
- 76% odpowiedzi pacjentów, członków rodzin i opiekunów dotyczyło osób w wieku ≤20 lat, co ogranicza możliwość uogólniania wyników na populację dorosłych pacjentów z NF1.
- Liczba odpowiedzi przedstawicieli personelu medycznego była mała (49 kompletnych kwestionariuszy) w porównaniu z liczbą odpowiedzi pacjentów, członków rodzin i opiekunów (784 kompletne kwestionariusze).

7. Przegląd analiz ekonomicznych

W celu odnalezienia analiz ekonomicznych dotyczących opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą, dokonano przeszukania w bazie Medline, Embase via Ovid oraz Cochrane jednoczasowo z wyszukiwaniem dowodów naukowych dotyczących oceny skuteczności i bezpieczeństwa, zgodnie z metodyką przedstawioną w rozdziale 6.1 Metodyka. Wyszukiwanie przeprowadzono w dniu 08.09.2026 r. zgodnie z *Wytycznymi oceny technologii medycznych* (wersja 3.0)[7]. Strategie wyszukiwania dowodów naukowych wraz z diagramem selekcji PRISMA przedstawiono w załącznikach do niniejszego raportu.

Proces selekcji badań został przeprowadzony dwuetapowo w oparciu o kryteria włączenia i wykluczenia (tabela poniżej). Selekcję publikacji, w pierwszej kolejności na podstawie abstraktów, a następnie w oparciu o pełne teksty publikacji, przeprowadziło dwóch niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji badań ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu.

Tabela 13. Kryteria selekcji badań do przeglądu systematycznego analiz ekonomicznych

Kryteria	Zmienna	Opis
Kryteria włączenia	**Populacja docelowa**	Dorośli oraz dzieci z podejrzeniem lub rozpoznaniem neurofibromatoz oraz pokrewnych im rasopatii (NF/RAS).
	Interwencja	Koordynowana opieka nad pacjentami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS).
	Komparator	Brak ograniczeń
	Punkty końcowe	○ Zyskane lata życia LY (ang. years gained), lub ○ Zyskane lata życia skorygowane o jakość QALY (ang. quality-adjusted life year) (wyniki analiz ekonomicznych wyrażone jako ICER lub ICUR) ○ Wyniki kosztowe
	Metodyka badań	○ Analizy ekonomiczne: analiza kosztów-efektywności (CEA), analiza kosztów-użyteczności (CUA), ○ Analizy ekonomiczne opublikowane w ramach raportów HTA ○ Analiza kosztów-konsekwencji, ○ Analiza minimalizacji kosztów, ○ Analiza kosztów-korzyści.
Kryteria wykluczenia		○ Populacja/interwencja inne niż określona w kryteriach włączenia, ○ Doniesienia naukowe w języku innym niż polski i angielski, ○ Abstrakty konferencyjne / publikacje z brakiem dostępu do pełnego tekstu, ○ Badania nie spełniające kryteriów analizy ekonomicznej. ○ Badania opublikowane przed 2014 r.

Dodatkowo przeprowadzono wyszukiwanie w Rejestrze Analiz Efektywności Kosztowej (CEA) Tufts Medical Center (https://cear.tuftsmedicalcenter.org/) z użyciem słów kluczowych *neurofibromatosis*.

Nie odnaleziono publikacji przedstawiających ocenę efektywności kosztowej opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą.

[7] AOTMiT. (2016). Wytyczne oceny technologii medycznych (HTA, ang. health technology assessment) wersja 3.0. Pozyskano z: https://www.aotm.gov.pl/wp-content/uploads/2020/07/20160913_Wytyczne_AOTMiT-1.pdf, dostęp z 25.06.2025 r.

8. Opinie ekspertów klinicznych

W dniu 4 września 2026 r. przekazano pisma z prośbą o wydanie opinii do 12 ekspertów. Otrzymano opinie od czterech ekspertów klinicznych: prof. dr hab. Anny Latos-Bieleńskiej, prof. dr hab. Jolanty Wierzby, dr Katarzyny Mycko, prof. dr hab. Justyny Paprockiej.

Opinie ekspertów klinicznych przedstawione w niniejszym rozdziale zostały przygotowane bezpłatnie, zgodnie z aktualnymi przepisami dotyczącymi wykonywania oceny technologii medycznych przez Agencję na zlecenie Ministra Zdrowia.

Podsumowanie najważniejszych informacji przedstawiono poniżej. Pełna treść opinii znajduje się w Załączniku, stanowiącym materiał uzupełniający do niniejszego raportu analitycznego.

Tabela 14. Podsumowanie najważniejszych informacji z opinii eksperckich.

Zagadnienie	Najważniejsze informacje
Zasadność włączenia świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych oraz wskazanie, czy powinno być to jedno świadczenie obejmujące zarówno dzieci, jak i osoby dorosłe, czy jako odrębne świadczenia dla populacji pediatrycznej i dorosłej	Wszyscy eksperci wskazali na zasadność włączenia świadczeń: – Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż z neurofibromatozami oraz pokrewne 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. Trzech ekspertów wskazało na zasadność odrębnego funkcjonowania świadczeń, jeden ekspert wskazał na brak możliwości wypowiedzi o populacji dorosłych pacjentów ze względu na specjalizację dziecięcą.
Weryfikacja wskazań klinicznych pacjentów do udzielania wnioskowanych świadczeń, ujętych w przedmiotowych Kartach Świadczenia Opieki Zdrowotnej	Wszyscy eksperci uznali za zasadne wskazania kliniczne określone w KŚOZ dotyczące pacjentów do 18 r.ż, natomiast trzech ekspertów wskazało na zasadność warunków także u pacjentów powyżej 18 r.ż. (jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi) Dwóch ekspertów wskazało, że świadczenie dla dorosłych powinno obejmować inne neurofibromatozy i schwannomatozy, analogicznie jak dla dzieci. Jeden ekspert wskazał, że dla dorosłych powinno został wyłącznie NF1. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Weryfikacja wnioskowanych zakresów świadczeń, ujętych w przedmiotowych Kartach Świadczenia Opieki Zdrowotnej	Dwóch ekspertów uznało za zasadne wszystkie wskazane w KŚOZ zakresy jako zasadne. Dwóch ekspertów nie udzieliło pełnej odpowiedzi. Trzech ekspertów wskazało za zasadne kontrole co rok u pacjentów do 18 r.ż., jeden nie udzielił odpowiedzi. Dwóch ekspertów wskazało na zasadne kontrole co 2 lata u osób powyżej 18 r.ż., dwóch nie udzieliło odpowiedzi.
Weryfikacja warunków realizacji świadczeń, ujętych w przedmiotowych Kartach Świadczenia Opieki Zdrowotnej	Dwóch ekspertów uznało za zasadne warunki realizacji świadczeń przedstawione w KŚOZ. Jeden ekspert uznał za zasadne warunki dla pacjentów <18 r.ż., brak odpowiedzi dla pacjentów >18 r.ż. Jeden ekspert nie udzielił pełnej odpowiedzi.
Przewidywana liczebność populacji docelowej, która mogłaby być objęta wnioskowanymi świadczeniami	Dwóch ekspertów wskazało przewidywaną liczebność populacji osób do 18 r.ż w zakresie 900-1500 osób w I roku, 1000-2000 w II roku oraz 1100-2000 w III roku. Jeden z ekspertów odniósł się do liczebności w swoim ośrodku – po 200 pacjentów w trzech kolejnych latach. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi. Jeden ekspert wskazał przewidywaną liczebność populacji osób powyżej 18 r.ż na 200 osób w I roku, 1000 osób w II roku oraz 1000 osób w III roku. Jeden z ekspertów odniósł się do liczebności w swoim ośrodku – po 10 pacjentów w trzech kolejnych latach. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Wskazanie najważniejszych problemów (klinicznych, systemowych, organizacyjnych i innych) w obecnym modelu opieki nad pacjentami z NF/RAS w Polsce, które może rozwiązać wprowadzenie wnioskowanych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych AOS oraz wskazanie potencjalnych problemów (klinicznych, systemowych, organizacyjnych i innych) dostrzeżonych w związku z możliwością realizacji wnioskowanego świadczenia	Trzech ekspertów przy najważniejszych problemach w obecnym modelu, które może rozwiązać wprowadzenie wnioskowanych świadczeń wskazali: – unikniecie przediagnozowania niektórych pacjentów, wskazanie pacjenci wymagający systematycznego nadzoru, zapewnione poprzez ustalenie rozpoznania przyczynowego, a następnie objęcie optymalną opieką medyczną przez właściwych specjalistów; – konieczna lepsza dostępność lekarzy specjalistów; – problem z przyspieszeniem wizyt w poradni specjalistycznej; – rozproszenie opieki, brak lekarza odpowiedzialnego za całość planu; – opóźnione rozpoznawanie powikłań; – powtarzanie MRI i konsultacji z powodu braku koordynacji; – brak jednolitego poradnictwa genetycznego i diagnostyki krewnych; – utrata ciągłości leczenia po 18 r.ż.; – brak rejestru. Trzech ekspertów przy potencjalnych problemach dostrzeżonych w związku z możliwością realizacji wnioskowanego świadczenia wskazali:

Zagadnienie	Najważniejsze informacje
	– szacunkowo ok 15 000 pacjentów, którzy nie mają właściwej opieki, niektórzy są przediagnozowani, inni niedodiagnozowani; – konieczność powstania ośrodków przeznaczonych dla pacjentów dorosłych, aktualnie niedobór; – niejednoznaczne, zbyt szerokie pojęcie NF/RAS; – nadmierna liczba badań niewspieranych wytycznymi; – ryzyko, że sposób wyceny będzie zachęcał do MRI lub nadmiarowych konsultacji; – niedobór radiologów z doświadczeniem i koordynatorów; – długie kolejki bez odrębnej ścieżki pilnej; – brak danych wynikowych z pełnego raportu pilotażu. Jeden z ekspertów nie udzielił odpowiedzi na ww. zagadnienia.
Trudności w przekazywaniu pacjentów z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych	Jeden z ekspertów wskazał, że brak jest ośrodków dla dorosłych. Jeden ekspert wskazał, że istnieje 1 ośrodek dla dorosłych i przekazanie funkcjonuje bardzo dobrze, model opieki został opisany w standardach opieki w NF oraz pomocne jest posiadanie paszportu pacjenta z NF1 przez każdego pacjenta z NF1. Jeden ekspert wskazał, że odpowiedź na pytanie leży w gestii lekarzy onkologów prowadzących program lekowy. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Rozwiązania organizacyjne w Polsce, które mogłyby stanowić alternatywę dla proponowanych świadczeń	Jeden ekspert wskazał, iż brak jest innych rozwiązań. Jeden ekspert wskazał, że alternatywą jest sieć ośrodków eksperckich prowadzących przypadki złożone, opracowujących plany opieki i organizujących telekonsylia. Drugą możliwością jest włączenie NF1 i schwannomatoz do krajowej sieci chorób rzadkich z finansowaną koordynacją i wspólnym rejestrem. Jeden ekspert wskazał, że alternatywą są CKOM dla dorosłych prowadzone przez lekarzy specjalistów, lepszy dostęp do badań obrazowych dla pacjentów dorosłych, koniecznie stały nadzór medyczny nad pacjentem. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Doświadczenia z realizacji pilotażu/opieki koordynowanej NF/RAS - jakie elementy powinny zostać: utrzymane, zmodyfikowane, rozszerzone lub usunięte z wnioskowanych świadczeń	Jeden ekspert wskazał, że należy utrzymać: koordynatora; pierwszorazową i kompleksową poradę; okresową ocenę ekspercką; konsylia; teleporady; poradnictwo genetyczne; pisemny plan; poradę pilną; miesięczny ryczałt koordynacyjny. Jeden z ekspertów określił, że powinny zostać utrzymane wszystkie świadczenia dla dzieci i dla pacjentów dorosłych, możliwość koordynowanej opieki medycznej dla dorosłych >30 r.ż. Jeden ekspert podkreślił, że wprowadzenie nowych świadczeń poprzedziło 5 lat pilotażu, są wyszkolone kadry i są ośrodki prowadzące opiekę koordynowaną dla tej grupy pacjentów. Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Liczba ośrodków (z potencjalnym rozróżnieniem ośrodków dla dzieci i dorosłych) realizujących świadczenie, która byłaby optymalna z punktu widzenia dostępności i jakości opieki	Jeden ekspert wskazał, że optymalnie dla dzieci byłoby to 8 ośrodków (byłyby to największe ośrodki onkologii i hematologii dziecięcej), natomiast dla dorosłych docelowo byłoby to 5 ośrodków w Polsce. Jeden z ekspertów określił optymalną liczbę ośrodków dla dzieci jako 1 ośrodek w każdym województwie z możliwością wykonania badań w znieczuleniu ogólnym, natomiast dla dorosłych przynajmniej 6-7 ośrodków. Jeden ekspert wskazał, że aktualna liczba ośrodków realizujący program lekowy B155 to 14, jednak liczba ośrodków zależy od wyników prowadzonego programu (których nie posiada). Jeden ekspert nie udzielił odpowiedzi.
Pozostałe uwagi	Eksperci nie wskazali dodatkowych uwag.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie opinii ekspertów.

9. Przegląd rozwiązań organizacyjnych w innych krajach

W celu odnalezienia rozwiązań organizacyjnych przyjętych w innych krajach, odnoszących się do opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami, w dniach 26.08-04.09.2026 r. dokonano wyszukiwania wolnotekstowego w ogólnodostępnych wyszukiwarkach internetowych (w tym https://www.google.com), za pomocą odpowiednich słów kluczowych w języku angielskim (*neurofibromatosis*, *NF*) lub w innych językach oraz na poniższych stronach internetowych:

- Australia (http://www.health.gov.au, http://www.mbsonline.gov.au/, http://www.sahealth.sa.gov.au/),
- Belgia (https://kce.fgov.be/en),
- Czechy (https://www.sukl.cz/, https://www.mzcr.cz/,https://www.mzcr.cz/ https://www.vzp.cz/, https://www.zakonyprolidi.cz/),
- Estonia (https://www.riigiteataja.ee/et/akt/116062026020?leiaKehtiv, https://www.kliinikum.ee/harvikhaigused/, https://www.lastefond.ee/toetame-tuk-hhkk/),https://www.kliinikum.ee/harvikhaigused/https://www.lastefond.ee/toetame-tuk-hhkk/
- Francja (http://www.has-sante.fr/, https://www.aideaucodage.fr/ccam),
- Litwa (https://e-seimas.lrs.lt/portal/documentSearch/lt, https://www.e-tar.lt/),
- Kanada (http://www.cadth.ca/, http://www.pcodr.ca, https://hpr-rps.hres.ca/),http://www.pcodr.ca/https://hpr-rps.hres.ca/
- Niemcy (https://www.g-ba.de/, https://www.iqwig.de/, https://bv-nf.de/nf zentren), https://www.iqwig.de/https://bv-nf.de/nf-zentren
- Norwegia (https://www.helsenorge.no/),
- Słowacja (https://www.slov-lex.sk/),
- Szwecja (https://www.socialstyrelsen.se/, https://www.regeringen.se/, https://csdsamverkan.se/),
- Stany Zjednoczone (https://www.cms.gov/, https://www.ahrq.gov/),
- Wielka Brytania (http://www.nice.org.uk/, https://www.gov.uk/,https://www.gov.uk/ www.nhs.uk, https://www.legislation.gov.uk/),
- Włochy (https://www.aifa.gov.it/en/web/guest/home, https://www.iss.it/web/iss-en/health-technology-assessment, https://www.salute.gov.it).

Odnaleziono i włączono do analizy 13 krajów (Australia, Belgia, Estonia, Francja, Kanada, Litwa, Niemcy, Norwegia, Słowacja, Szwecja, USA, Włochy, Wielka Brytania), dla których przeanalizowano dostępne informacje dotyczące finansowania oraz rozwiązań organizacyjnych opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami. Dla Czech na przeszukanych stronach instytucji publicznych nie odnaleziono informacji o rozwiązaniach organizacyjnych dotyczących tej grupy pacjentów, dlatego kraj ten nie został uwzględniony w dalszej części opracowania. Szczegółowy opis odnalezionych informacji przedstawiono w Załączniku, stanowiącym materiał uzupełniający do niniejszego raportu analitycznego.

9.1. Podsumowanie

Zgodnie z dostępnymi informacjami, opieka nad pacjentami z NF jest najczęściej organizowana w ramach krajowych systemów opieki nad chorobami rzadkimi i realizowana przez wyspecjalizowane ośrodki eksperckie zapewniające wielodyscyplinarną opiekę, diagnostykę, leczenie oraz monitorowanie. W większości krajów nie zidentyfikowano odrębnych, ogólnokrajowych programów opieki koordynowanej dedykowanych wyłącznie pacjentom z neurofibromatozami. Odrębne świadczenia dedykowane pacjentom z neurofibromatozami (NF1 o złożonym przebiegu oraz NF2) funkcjonują jedynie w Anglii, gdzie są finansowane przez NHS England w ramach świadczeń wysokospecjalistycznych (Highly Specialised Services).

Szczegółowe informacje dotyczące organizacji przedstawiono w tabeli poniżej:

Tabela 15. Podsumowanie informacji organizacyjnych w innych krajach dotyczących opieki nad pacjentami z neurofibromatozami.

Kraj	Zorganizowana opieka dla pacjentów z neurofibromatozami	Model organizacji	Finansowanie ze środków publicznych*
Australia	Tak, w wyspecjalizowanych klinikach NF (brak ogólnokrajowego programu)	Kliniki NF (np. klinika NF w Royal North Shore Hospital w Sydney)	Tak
Belgia	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Opieka w szpitalach referencyjnych dla chorób rzadkich	Tak
Estonia	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Centrum Kompetencji Chorób Rzadkich (HHKK)	Tak
Francja	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi. Funkcjonują krajowe protokoły diagnostyczno-terapeutyczne PNDS dla NF1, NF2 i schwannomatoz niezwiązanych z NF2	Krajowy ośrodek referencyjny CERENEF i 22 centra kompetencji	Tak
Kanada	Tak, w wyspecjalizowanych ośrodkach (brak ogólnokrajowego programu)	Opieka w wyspecjalizowanych ośrodkach NF (np. CHUM, CHU Sainte-Justine)	Tak
Litwa	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Centra kompetencji i centra referencyjne chorób rzadkich	Tak
Niemcy	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Centra NF (NF-Zentren) funkcjonujące w ramach centrów chorób rzadkich	Tak
Norwegia	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Krajowe ośrodki kompetencyjne ds. chorób rzadkich (m.in. Frambu), głównie wsparcie informacyjne i kompetencyjne	Tak
Słowacja	Brak odrębnych rozwiązań dla NF, ogólne ramy opieki nad chorobami rzadkimi	Narodowy program chorób rzadkich (NP 2030) przewiduje rozwój ośrodków eksperckich	Tak
Szwecja	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Regionalne centra chorób rzadkich i zespoły eksperckie NF	Tak
USA	Tak, w ramach sieci klinik NF (brak ogólnokrajowego programu)	Sieć NF Clinic Network	Nie wskazano
Włochy	Tak, w ramach opieki nad chorobami rzadkimi	Sieć 94 ośrodków referencyjnych, organizacja regionalna (np. sieć hub and spoke w regionie Emilia-Romagna, w tym odrębny protokół dla rasopatii u dzieci i młodzieży)	Tak
Wielka Brytania	Tak, dedykowane świadczenia dla NF1 o złożonym przebiegu i NF2 (Anglia)	Krajowe świadczenia wysokospecjalistyczne NHS England realizowane w wyznaczonych ośrodkach (dla NF2 model hub and spoke)	Tak

*określono na podstawie informacji przedstawionych bezpośrednio w dokumentach źródłowych, ogólnych informacji dotyczących systemu opieki i szpitali realizujących opiekę

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Wielodyscyplinarność opieki: Powtarzającym się elementem analizowanych modeli jest wielodyscyplinarność opieki lub udział zespołu multidyscyplinarnego (Belgia, Estonia, Francja, Litwa, Niemcy, Szwecja, USA, Włochy, Wielka Brytania). W opiekę nad pacjentem zaangażowani są specjaliści różnych dziedzin, a zakres konsultacji jest dostosowywany do obrazu klinicznego i rodzaju powikłań. Najczęściej wskazywano specjalistów z zakresu neurologii, genetyki, okulistyki, dermatologii, onkologii, neurochirurgii, ortopedii oraz psychologii.

Koordynacja opieki: W większości krajów (Belgia, Estonia, Francja, Kanada, Litwa, Niemcy, USA, Włochy, Wielka Brytania) wskazuje się na zapewnienie skoordynowanej opieki, jednak poziom i organizacja różnią się między krajami. W niektórych krajach (Belgia, Estonia, Francja, Litwa, Włochy, Wielka Brytania) określa się osobę lub podmiot odpowiedzialny za koordynację (lekarz koordynator w Belgii i Francji, koordynator kliniczny w Estonii, lekarz specjalista na Litwie, kliniki ośrodka Hub we Włoszech, pielęgniarki w Anglii), w innych jedynie wskazuje się na zapewnienie koordynacji opieki (Kanada, Niemcy).

Diagnostyka i monitorowanie: Podkreślano znaczenie obserwacji pacjentów oraz regularnej oceny rozwoju powikłań choroby (Australia, Belgia, Francja, Litwa, Niemcy, Szwecja, USA, Włochy, Wielka Brytania). Monitorowanie obejmuje zarówno ocenę kliniczną, jak i diagnostykę obrazową oraz genetyczną. U dzieci najczęściej zaleca się coroczną kontrolę lekarską (Australia, Belgia, Francja, Szwecja, Włochy). U dorosłych bez powikłań zalecana jest coroczna kontrola w podstawowej opiece zdrowotnej, uzupełniana oceną w ośrodku eksperckim co 2-3 lata (Francja) lub co 3 lata (Australia). W Anglii pacjenci z NF2 są oceniani co najmniej raz w roku przez zespół wielodyscyplinarny.

Opieka przejściowa: W wielu krajach zwraca się uwagę na konieczność zapewnienia ciągłości opieki podczas przechodzenia z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych (Australia, Belgia, Niemcy, Słowacja). We Włoszech i w Anglii ten sam ośrodek obejmuje opieką zarówno dzieci, jak i dorosłych.

Na podstawie przedstawionych powyżej informacji można stwierdzić, iż analizowane kraje stosują zbliżone podejście do organizacji opieki nad pacjentami z neurofibromatozami, opierając ją na wyspecjalizowanych ośrodkach eksperckich, opiece wielodyscyplinarnej oraz długoterminowym monitorowaniu pacjentów.

W odniesieniu do ocenianego świadczenia, odnalezione rozwiązania dotyczą przede wszystkim NF1 i NF2 i obejmują zarówno dzieci, jak i dorosłych. Rozwiązanie dedykowane dzieciom i młodzieży z rasopatiami innymi niż neurofibromatozy (m.in. z zespołem Noonan) odnaleziono jedynie we Włoszech, gdzie w regionie Emilia-Romagna funkcjonuje regionalny protokół diagnostyki, obserwacji i leczenia rasopatii, realizowany w sieci *hub and spoke*. Pośrednio do rasopatii odnoszą się także zakres działalności francuskiego ośrodka referencyjnego CERENEF, obejmujący zespół Legiusa, oraz zadania angielskich ośrodków NF1 w zakresie różnicowania nietypowych fenotypów z NF1.

10. Analiza wpływu na budżet płatnika publicznego

10.1. Opinia Prezesa NFZ

Dnia 04.09.2026 r. wystąpiono do Prezesa NFZ z prośbą o przedstawienie opinii dotyczącej skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia, związanej z zakwalifikowaniem ocenianego świadczenia jako świadczeń gwarantowanych. W dniu 18.09.2026 r. otrzymano odpowiedź.

Z opinii Prezesa NFZ wskazano, że skutki finansowe zakwalifikowania ocenianych świadczeń jako świadczeń gwarantowanych proponuje się oszacować na podstawie:

- wydatków poniesionych na realizację programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami, oraz
- wydatków na świadczenia zrealizowane w 2025 roku w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej u pacjentów z rozpoznaniem głównym ICD-10: Q85.0 (nerwiakowłókniakowatość niezłośliwa).

Na podstawie danych z systemu sprawozdawczo-rozliczeniowego NFZ, według stanu na dzień 15.09.2026 r., prognozowane roczne skutki finansowe ocenianych świadczeń ogółem oszacowano na **3 923 760 zł**, w tym koszty ryczałtu za koordynację opieki w programie pilotażowym w wysokości **644 266 zł**.

Strukturę wydatków w latach 2021–2025, w podziale na grupy wiekowe, wraz z liczbą pacjentów oraz wartością świadczeń rozliczonych w AOS i w ramach programu pilotażowego, a także wartością ryczałtu za koordynację opieki przedstawiono w poniższej tabeli.

Tabela 16. Struktura wydatków w podziale na lata 2021-2025

Rok świadczeń	Grupa wiekowa	Świadczenia w AOS z rozpoznaniem głównym Q85.0		Świadczenia udzielone w programie pilotażowym NF1		
		Liczba pacjentów	Wartość rozliczonych świadczeń	Liczba pacjentów	Wartość rozliczonych świadczeń	Wartość ryczałtu za koordynację opieki
2021	wiek < 18 lat	1 197	426 955,91 zł	800	545 850,00 zł	277 152,00 zł
2021	wiek ≥ 18 lat	750	350 927,12 zł	126	128 667,00 zł	
2022	wiek < 18 lat	1 221	556 688,14 zł	823	592 639,38 zł	299 157,84 zł
2022	wiek ≥ 18 lat	842	500 776,40 zł	116	62 840,02 zł	
2023	wiek < 18 lat	1 384	800 417,88 zł	858	812 301,25 zł	333 705,12 zł
2023	wiek ≥ 18 lat	995	602 822,76 zł	110	91 443,74 zł	
2024	wiek < 18 lat	1 542	990 039,27 zł	1 028	906 816,22 zł	523 380,67 zł
2024	wiek ≥ 18 lat	1 109	795 524,40 zł	108	76 124,49 zł	
2025	wiek < 18 lat	1 679	1 179 116,03 zł	1 190	1 085 603,62 zł	644 266,62 zł
2025	wiek ≥ 18 lat	1 124	910 291,32 zł	169	104 483,30 zł	

Źródło: Opinia Prezesa NFZ z dnia 18.09.2026 r.

10.2. Oszacowanie kosztów wg KŚOZ

W KŚOZ przedstawiono szacunki dotyczące liczebności populacji docelowej. W przypadku świadczenia dla pacjentów dorosłych przewidywana liczba pacjentów objętych opieką wynosi początkowo 1 do 3 tys. rocznie, a w rozwiniętym systemie opieki – około 5 tys. pacjentów rocznie. Dla populacji pediatrycznej przewidywaną liczbę pacjentów określono na 900–1 000 osób rocznie.

W KŚOZ nie przedstawiono oszacowania rocznych skutków finansowych wdrożenia ocenianych świadczeń dla budżetu płatnika publicznego, uwzględniającego zakładaną liczebność populacji docelowej oraz zakres i częstość realizacji poszczególnych świadczeń. W obu KŚOZ, w części dotyczącej wstępnych skutków finansowych dla Narodowego Funduszu Zdrowia, wskazano natomiast, na podstawie Raportu częściowego z realizacji programu pilotażowego

neurofibromatozy, że koszt świadczeń zrealizowanych w ramach programu pilotażowego w okresie od stycznia do maja 2025 r. wyniósł 765 831 zł. Wartość ta obejmowała łącznie świadczenia udzielone pacjentom pediatrycznym i dorosłym.

Do zlecenia załączono także Sprawozdanie z realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami, opracowane przez NFZ, obejmujące okres od początku realizacji programu pilotażowego do jego zakończenia, tj. do 30.04.2026 r. W Sprawozdaniu przedstawiono m.in. dane dotyczące liczby pacjentów objętych programem, wartości rozliczonych świadczeń oraz kosztów koordynacji opieki. Łączna wartość rozliczonych świadczeń oraz kosztów koordynacji opieki w całym okresie realizacji programu wyniosła 7 356 320 zł. Dane kosztowe przedstawiono w podziale na lata i realizatorów programu, bez podziału na populację pediatryczną i dorosłą.

10.3. Oszacowanie własne AOTMiT

10.3.1. Metodyka i założenia

1) Założenia ogólne:

- Przedmiotem analizy jest ocena potencjalnych skutków finansowych dla płatnika publicznego związanych z zakwalifikowaniem jako świadczeń gwarantowanych z zakresu AOS następujących 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)".
- **Scenariusz istniejący** – zakłada kontynuację finansowania świadczeń zdrowotnych udzielanych pacjentom z NF/RAS i NF1 w ramach obowiązujących świadczeń gwarantowanych, przede wszystkim z zakresu AOS obejmujących m.in. porady specjalistyczne, badania laboratoryjne i obrazowe. . W scenariuszu tym nie przewiduje się funkcjonowania odrębnego modelu kompleksowej i koordynowanej opieki dedykowanego pacjentom z neurofibromatozami.

  Koszty scenariusza istniejącego oszacowano na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących świadczeń AOS udzielanych pacjentom z rozpoznaniem Q85.0.
- **Scenariusz nowy** – zakłada objęcie finansowaniem świadczeń koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS i NF1 jako świadczeń gwarantowanych realizowanych w ramach AOS, , zgodnie z zakresem i warunkami realizacji wskazanymi w KŚOZ.

  Koszty scenariusza nowego oszacowano z uwzględnieniem:
  - kosztów poszczególnych świadczeń zdrowotnych, wchodzących w skład opieki koordynowanej udzielanych i rozliczanych w oparciu o ich indywidualne korzystanie przez poszczególnych pacjentów (określonych na podstawie wycen AOTMiT);
  - zakładanej częstości realizacji poszczególnych świadczeń, oszacowanej przede wszystkim na podstawie danych dotyczących rzeczywistego wykorzystania świadczeń w programie pilotażowym;
  - kosztów koordynacji opieki, dla których zgodnie z KŚOZ przewidziano finansowanie w formie miesięcznego ryczałtu na ośrodek niezależny od liczby pacjentów objętych opieką.

2) Źródła informacji: Założenia dotyczące liczebności populacji zostały oparte na:

- danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami;
- danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących świadczeń udzielanych pacjentom z rozpoznaniem Q85.0 w ramach świadczeń gwarantowanych;
- danych demograficznych GUS oraz danych dotyczących częstości występowania neurofibromatoz i pokrewnych im rasopatii pochodzących z KŚOZ i piśmiennictwa.
- wycenach świadczeń opracowanych przez AOTMiT – wykorzystanych do oszacowania kosztów poszczególnych świadczeń w scenariuszu nowym.

3) **Horyzont czasowy:** 3-letni obejmujący lata 2027–2029, pierwszy rok analizy 2027 rok odpowiadający potencjalnemu rozpoczęciu finansowania ocenianych świadczeń jako świadczeń gwarantowanych.
4) **Perspektywa:** perspektywa płatnika publicznego – NFZ.
5) **Warianty analizy dla „Scenariusza nowego":** uwzględniono trzy warianty populacyjne: minimalny, podstawowy i maksymalny (epidemiologiczny), odzwierciedlające różne założenia dotyczące liczby pacjentów, którzy potencjalnie mogą zostać objęci koordynowaną opieką nad pacjentami z neurofibromatozami.

Szczegółowe założenia dotyczące liczebności populacji docelowej w poszczególnych wariantach przedstawiono w dalszej części analizy.

Obliczenia przeprowadzono w programie Microsoft Excel na podstawie danych źródłowych z zachowaniem pełnej precyzji. Wyniki cząstkowe i sumaryczne prezentowane w raporcie mogą nie odzwierciedlać w pełni wartości uzyskanych w arkuszu kalkulacyjnym ze względu na zastosowane zaokrąglenia.

10.3.1.1. Liczebność populacji docelowej

Liczebność populacji docelowej ocenianych świadczeń oszacowano w trzech wariantach z wykorzystaniem odmiennych źródeł danych i podejść:

- **Wariant minimalny** – na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących liczby pacjentów objętych programem pilotażowym w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami w latach 2020-2025.

  Przyjęto, że ze względu na rzadki charakter chorób objętych ocenianymi świadczeniami, specjalistyczny zakres wymaganej opieki oraz dotychczasową koncentrację jej realizacji w ośrodkach uczestniczących w programie pilotażowym, upowszechnianie nowego modelu opieki może następować stopniowo. Wariant ten stanowi zatem konserwatywne oszacowanie liczby pacjentów, którzy mogą zostać objęci koordynowaną opieką w pierwszych latach funkcjonowania świadczeń.
- **Wariant podstawowy** – na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących pacjentów, u których sprawozdano co najmniej jedno świadczenie z rozpoznaniem Q85.0 Nerwiakowłókniakowatość (niezłośliwa) jako rozpoznaniem głównym lub współistniejącym w latach 2016-2025.
- **Wariant maksymalny (epidemiologiczny)** - na podstawie danych demograficznych GUS oraz danych dotyczących częstości występowania poszczególnych postaci neurofibromatoz i pokrewnych im rasopatii, pochodzących z KŚOZ i piśmiennictwa.

Liczebność populacji docelowej oszacowano odrębnie dla każdego wariantu oraz dla populacji pediatrycznej i dorosłej, z uwzględnieniem różnic w zakresie populacji objętych ocenianymi świadczeniami.

W wariancie minimalnym przyjęto, że opieką koordynowaną zostanie objętych 100% pacjentów wynikających z prognozy przeprowadzonej na podstawie danych z programu pilotażowego. W wariancie podstawowym i maksymalnym przyjęto, że z ocenianych świadczeń skorzysta 90% oszacowanej populacji (założenie własne AOTMiT), uwzględniając, że nie wszyscy pacjenci spełniający kryteria populacyjne zostaną objęci opieką koordynowaną.

W wariancie minimalnym przyjęto strukturę wieku odpowiadającą proporcji pacjentów do 18. roku życia i powyżej 18. roku życia zaobserwowanej w programie pilotażowym. W wariancie podstawowym i maksymalnym odstąpiono od przenoszenia tej proporcji, ponieważ możliwość obejmowania pilotażem pacjentów powyżej 30. roku życia wprowadzono dopiero pod koniec 2024 r., a tym samym dane pilotażowe mogą nie odzwierciedlać docelowej struktury populacji dorosłych. Liczebność populacji pediatrycznej i dorosłej oszacowano odrębnie, z uwzględnieniem zakresu poszczególnych świadczeń oraz źródeł danych właściwych dla każdej z grup.

Zestawienie informacji dotyczących przyjętych wariantów, ich założeń oraz źródeł danych przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 17. Założenia przyjęte w analizie wpływu na budżet płatnika publicznego dotyczące oszacowania liczebności populacji docelowej

Warianty analizy	Uwzględnione założenia	Źródło danych

Wariant minimalny	100% pacjentów z programu pilotażowego	Dane NFZ do 2025 r./ po 2025 prognoza własna AOTMiT
Wariant podstawowy	90% pacjentów z Q85.0 z danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ	Dane NFZ do 2025 r./ po 2025 prognoza własna AOTMiT
Wariant maksymalny (epidemiologiczny)	90% pacjentów z oszacowania prognozy epidemiologicznej	Oszacowanie własne AOTMiT na podstawie danych częstości występowania neurofibromatozy z KŚOZ i literatury oraz danych demograficznych z GUS

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Wariant minimalny

W wariancie minimalnym założono, że po wprowadzeniu świadczeń koordynowanej opieki jako świadczeń gwarantowanych, liczba świadczeniobiorców pozostanie na poziomie odnotowanym w programie pilotażowym.

Analiza danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ realizacji programu pilotażowego w latach 2020-2025 wykazała, że w programie uczestniczyło łącznie 2 642 pacjentów (u wszystkich pacjentów jako rozpoznanie główne sprawozdano Q85.0), przy czym w 2025 roku zidentyfikowano 1 359 pacjentów (1 140 w populacji pediatrycznej oraz 219 w populacji dorosłych).

Tabela 18. Liczba pacjentów objętych opieką w programie pilotażowym w latach 2020-2025

Populacja	Liczba unikalnych pacjentów objętych opieką w programie pilotażowym						
	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Suma końcowa
Pediatryczna (0–17 lat)	167	810	825	850	1 000	1 140	
Dorosłych (≥18)	21	118	114	118	136	219	
Łącznie	188	928	939	968	1 136	1 359	2 642

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Prognoza liczby pacjentów na lata 2027–2029 została przygotowana w programie Excel z zastosowaniem funkcji FORECAST.LINEAR ze względu na krótki okres obserwacji oraz brak zaobserwowanej sezonowości danych. Rok 2020 pominięto, ponieważ był pierwszym rokiem wdrażania pilotażu i liczba pacjentów (188 łącznie) wyraźnie odbiega od poziomu z kolejnych lat (obserwacja odstająca). Przewidywany jest rosnący trend liczby pacjentów, od 1 490 w roku 2027 do 1 701 w roku 2029.

Tabela 19. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu minimalnym (na podstawie danych z programu pilotażowego)

Populacja	Wynik	Liczba pacjentów *Prognoza na podstawie danych z programu pilotażowego*		
		2027	2028	2029
Pediatryczna (0–17 lat)	Prognoza	1 259	1 343	1 426
	95% przedział predykcji	937; 1 581	972; 1 713	1 004; 1 848
Dorosłych (≥18)	Prognoza	231	253	275
	95% przedział predykcji	66; 396	63; 443	59; 491
Łącznie	Prognoza	1 490	1 596	1 701
	95% przedział predykcji	1 020; 1 960	1 055; 2 136	1 086; 2 317

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Wariant podstawowy

W analizie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych do identyfikacji pacjentów z neurofibromatozą wykorzystano kod ICD-10 Q85.0 Nerwiakowłókniakowatość (niezłośliwa) (NF1). Pozostałe postacie neurofibromatoz i schwannomatoz objęte zakresem świadczenia pediatrycznego nie posiadają odrębnych, jednoznacznych kodów w klasyfikacji ICD-10 stosowanej w sprawozdawczości świadczeń, w związku z czym nie było możliwe wiarygodne wyodrębnienie tych pacjentów w danych NFZ.

Analiza danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ wykazała, że w latach 2016–2025 co najmniej jedno świadczenie (na dowolnym poziomie opieki tj. POZ, AOS, LSz) z rozpoznaniem Q85.0, wskazanym jako rozpoznanie główne lub współistniejące, sprawozdano łącznie u 13 767 pacjentów, przy czym w roku 2025 odpowiednio 2 841 w populacji pediatrycznej oraz 2 745 w populacji dorosłej. Zidentyfikowaną populację podzielono na grupy wiekowe do 18. roku życia (0-17 lat) oraz powyżej 18. roku życia.

W tabeli poniżej przedstawiono dane dotyczące liczby świadczeniobiorców z rozpoznaniem Q85.0 (rozpoznanie główne lub współistniejące), w latach 2016-2025.

Tabela 20. Liczba pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 (głównym lub współistniejącym), u których sprawozdano co najmniej jedno świadczenie gwarantowane w latach 2016-2025

Populacja	Liczba unikalnych pacjentów z rozpoznaniem Q85.0, u których sprawozdano co najmniej jedno świadczenie gwarantowane										
	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Suma końcowa
Pediatryczna (0–17 lat)	1 579	1 637	1 717	1 823	1 665	2 249	2 270	2 439	2 641	2 841	7 027
Dorosłych (≥18)	1 099	1 175	1 292	1 468	1 307	1 689	1 941	2 278	2 553	2 745	7 558
Łącznie	2 678	2 812	3 009	3 291	2 972	3 938	4 211	4 717	5 194	5 586	13 767

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Prognoza liczby pacjentów na lata 2027–2029 została przygotowana w programie Excel z zastosowaniem funkcji FORECAST.ETS. Metoda ta umożliwia uwzględnienie zarówno trendu, jak i ewentualnej sezonowości oraz zmienności obserwowanej w danych historycznych. W analizie przedstawiono prognozę punktową wraz z dolną i górną granicą przedziałów predykcji, odzwierciedlających niepewność estymacji wynikającą z ograniczonej liczby obserwacji oraz znacznych zmienności danych historycznych (rok 2020 oraz zakłócenia w kolejnych latach mogą wpływać na poziom i niepewność prognozy). Przyjęto, że z prognozowanej liczby pacjentów potencjalnie z opieki koordynowanej skorzysta 90% pacjentów (założenie własne ze względu na brak dostępnych danych pozwalających wiarygodnie oszacować rzeczywisty odsetek pacjentów).

Tabela 21. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu podstawowym (na podstawie danych NFZ realizacji świadczeń)

Populacja	Wynik	Liczba pacjentów *Prognoza na podstawie danych NFZ realizacji świadczeń u pacjentów z rozpoznaniem Q85.0*		
		2027	2028	2029
Pediatryczna (0–17 lat)	Prognoza ETS	3 085	3 230	3 375
	Populacja docelowa (90%)	2 777	2 907	3 037
	95% przedział predykcji	2 474; 3 079	2 576; 3 238	2 679; 3 395
Dorosłych (≥18)	Prognoza ETS	3 122	3 311	3 500
	Populacja docelowa (90%)	2 809	2 980	3 150
	95% przedział predykcji	2 465; 3 154	2 565; 3 394	2 675; 3 624
Łącznie populacja docelowa		5 586	5 887	6 187

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Wariant maksymalny (epidemiologiczny)

W wariancie maksymalnym oszacowanie liczebności populacji docelowej przeprowadzono w oparciu o prognozowaną liczbę ludności Polski według wieku publikowaną przez Główny Urząd Statystyczny dla lat 2027-2029 (GUS 2023), którą przemnożono przez wartości częstości występowania poszczególnych postaci neurofibromatoz wskazane w KŚOZ oraz dostępnej literaturze (patrz *4.2 Problem zdrowotny*). Ze względu na brak krajowych danych rejestrowych dotyczących liczby pacjentów z neurofibromatozami oraz brak danych umożliwiających wiarygodne uwzględnienie umieralności, w analizie nie korygowano wyników o zgony.

W analizie przyjęto wartości odpowiadające niższym mianownikom (wyższym oszacowaniom liczebności populacji) spośród zakresów częstości występowania tj.:

- neurofibromatoza typu 1 (NF1): 1 przypadek na 2500 osób,
- schwannomatoza związana z genem NF2 (dawniej NF2, SWN NF2): 1 przypadek na 25 000 osób,

- schwannomatozy niezwiązane z NF2 (SWN): 1 przypadek na 69 000 osób.

Liczebność populacji pediatrycznej oszacowano dla wszystkich analizowanych typów neurofibromatoz, wykorzystując prognozowaną liczbę mieszkańców w wieku 0-17 lat. Zgodnie z KŚOZ liczebność populacji osób dorosłych oszacowano wyłącznie dla pacjentów z NF1, wykorzystując prognozowaną liczbę mieszkańców w wieku 18 lat i więcej. Dostępna literatura wskazuje na zwiększoną śmiertelność pacjentów z NF1 względem populacji ogólnej oraz skrócenie oczekiwanej długości życia, jednak brak jest danych umożliwiających ilościową korektę oszacowań dla populacji polskiej.

Następnie przyjęto, że opieką koordynowaną zostanie objętych 90% populacji oszacowanej (założenie własne ze względu na brak dostępnych danych pozwalających wiarygodnie oszacować rzeczywisty odsetek chorych, którzy zostaną objęci opieką, uwzględniający, że nie wszystkie chore osoby zakwalifikowane do świadczenia lub zdecydują się na korzystanie z tego modelu opieki).

Tabela 22. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu maksymalnym (na podstawie danych GUS i częstości występowania poszczególnych postaci neurofibromatoz)

Populacja	Wynik	Liczba pacjentów *Na podstawie danych demograficznych GUS oraz częstości występowania poszczególnych postaci neurofibromatoz*											
		2027				2028				2029			
		NF1	SWN NF2	SWN	**razem**	NF1	SWN NF2	SWN	**razem**	NF1	SWN NF2	SWN	**razem**
Pediatryczna (0–17 lat)	Prognoza	2 606	261	94	2 961	2 575	257	93	2 926	2 540	254	92	2 886
	Populacja docelowa (90%)	2 345	235	85	**2 665**	2 317	232	84	**2 633**	2 286	229	83	**2 597**
Dorosłych (≥18)	Prognoza	12 296	n.d.	n.d.	12 296	12 326	n.d.	n.d.	12 326	12 329	n.d.	n.d.	12 329
	Populacja docelowa (90%)	11 067	n.d.	n.d.	**11 067**	11 094	n.d.	n.d.	11 094	11 096	n.d.	n.d.	**11 096**
Łącznie	Prognoza	14 902	261	94	15 257	14 901	257	93	15 252	14 869	254	92	15 215
	Populacja docelowa (90%)	13 412	235	85	**13 732**	13 411	232	84	**13 727**	13 382	229	83	**13 693**

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych GUS oraz danych dotyczących częstości występowania neurofibromatoz i pokrewnych im rasopatii wskazanych w KŚOZ i piśmiennictwie

Podsumowanie oszacowania liczebności populacji docelowej

Poniżej przedstawiono podsumowanie oszacowania liczebności populacji docelowej na lata 2027-2029 w analizowanych wariantach, w podziale na populację pediatryczną i dorosłych, wraz z porównaniem liczebności populacji docelowej wskazanej w KŚOZ. Oszacowana liczebność populacji docelowej w latach 2027-2029 wynosi od 1,5–1,7 tys. pacjentów w wariancie minimalnym, przez 5,6–6,2 tys. w wariancie podstawowym, do około 13,7 tys. w wariancie maksymalnym. W KŚOZ przewidywaną liczebność populacji pediatrycznej określono na 900–1 000 pacjentów rocznie, natomiast w przypadku populacji dorosłych – początkowo na 1–3 tys. pacjentów rocznie, a w rozwiniętym systemie opieki na około 5 tys. pacjentów rocznie. Oszacowania wskazane w KŚOZ są najbardziej zbliżone do wariantu minimalnego w przypadku populacji pediatrycznej oraz do wariantu podstawowego w przypadku populacji dorosłych. Ponadto w 2025 r. programem pilotażowym objęto 1 359 pacjentów.

Tabela 23. Podsumowanie oszacowania liczebności populacji docelowej

Warianty oszacowania liczebności populacji docelowej	Populacja	2027	2028	2029
Wariant minimalny *(dane NFZ realizacji programu pilotażowego, przy założeniu realizacji przez ośrodki realizujące pilotaż)*	Pediatryczna (0–17 lat)	1 259	1 343	1 426
	Dorosłych (≥18)	231	253	275
	Razem	**1 490**	**1 596**	**1 701**
Wariant podstawowy *(dane NFZ realizacji świadczeń u pacjentów z rozpoznaniem Q85.0)*	Pediatryczna (0–17 lat)	2 777	2 907	3 037
	Dorosłych (≥18)	2 809	2 980	3 150
	Razem	**5 586**	**5 887**	**6 187**
Wariant maksymalny *(epidemiologiczny, dane GUS i częstość występowania NF)*	Pediatryczna (0–17 lat)	2 665	2 633	2 597
	Dorosłych (≥18)	11 067	11 094	11 096
	Razem	**13 732**	**13 727**	**13 693**
KŚOZ	Pediatryczna (0–17 lat)	**900–1000** pacjentów rocznie		

Warianty oszacowania liczebności populacji docelowej	Populacja	2027	2028	2029
	Dorosłych (≥18)	**1-3 tys.** pacjentów rocznie, **5 tys.** w rozwiniętym systemie opieki		

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

10.3.1.2. Struktura i koszty realizacji świadczeń

Koszty Scenariusza istniejącego

W celu oszacowania kosztów aktualnie ponoszonych przez płatnika publicznego w *Scenariuszu istniejącym* przeanalizowano dane sprawozdawczo-rozliczeniowe NFZ za lata 2016–2025 dotyczące świadczeń udzielanych pacjentom z rozpoznaniem Q85.0, wskazanym jako rozpoznanie główne lub współistniejące.

Uwzględniono wyłącznie wartość świadczeń sprawozdanych w ramach AOS. Zakres świadczeń realizowanych w AOS, obejmujący porady specjalistyczne oraz diagnostykę laboratoryjną i obrazową, jest najbardziej zbliżony do zakresu ocenianej opieki koordynowanej. Przyjęto, że w przypadku niewprowadzenia ocenianych świadczeń pacjenci nadal będą korzystać z opieki realizowanej w AOS.

W oszacowaniu kosztów *Scenariusza istniejącego* nie uwzględniono świadczeń udzielanych w innych rodzajach opieki, w tym w leczeniu szpitalnym, ani kosztów realizacji programu pilotażowego, który stanowił odrębny, czasowy model opieki koordynowanej i nie odpowiada założeniom *Scenariusza istniejącego*.

W tabeli poniżej przedstawiono dane za lata 2021-2025 dotyczące unikalnej liczby pacjentów oraz sumy wartości sprawozdanej w podziale na poszczególne lata. Uwzględniono 10 produktów kontraktowych o najwyższej wartości oraz łączną sumę wszystkich produktów kontraktowych.

Wśród wszystkich produktów kontraktowych najbardziej kosztochłonnymi w analizowanej populacji są:

- **świadczenia rezonansu magnetycznego** (47% wartości w 2025 r.),
- **świadczenia w zakresie neurologii dziecięcej** (6% wartości w 2025 r.), obejmujące produkty jednostkowe m.in.: wydanie e-skierowania i skierowania, kompleksowa ocena specjalistyczna i kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja w ośrodku eksperckim chorób rzadkich (OECR), świadczenia pohospitalizacyjne, receptowe i specjalistyczne,
- **świadczenia w zakresie onkologii i hematologii dziecięcej** (4% wartości w 2025 r.), obejmujące produkty jednostkowe m.in.: wydanie e-skierowania i skierowania, kontrolna ocena stanu zdrowia pacjenta z chorobą rzadką - konsultacja w ośrodku eksperckim chorób rzadkich (OECR), świadczenia pohospitalizacyjne, receptowe i specjalistyczne,
- **świadczenia zabiegowe w chirurgii ogólnej** – zakres skojarzony z świadczenia w zakresie chirurgii ogólnej (6% wartości w 2025 r.).

Tabela 24. Dane sprawozdawczo-rozliczeniowe realizacji świadczeń AOS u pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 w latach 2021-2025

Produkt kontraktowy	2021		2022		2023		2024		2025	
	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona
02.7250.072.02 Badania rezonansu magnetycznego (RM)	588	488 126	620	623 011	699	835 470	845	1 055 663	886	1 172 949
02.1221.001.02 Świadczenia w zakresie neurologii dziecięcej	498	69 537	528	96 764	550	116 782	596	141 618	569	149 808
02.1071.001.02 Świadczenia w zakresie onkologii i hematologii dziecięcej	351	45 187	341	61 944	383	88 273	388	99 642	358	105 945
02.1500.101.02 Świadczenia zabiegowe w chirurgii ogólnej- zakres skojarzony z 02.1500.001.02	27	16 197	41	32 289	55	42 587	81	91 983	91	160 920
02.1220.001.02 Świadczenia w zakresie neurologii	270	27 114	323	42 609	370	55 395	435	71 687	475	84 263
02.1220.401.02	136	17 928	148	30 245	171	42 361	221	60 680	206	62 471

Produkt kontraktowy	2021		2022		2023		2024		2025	
	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona	Liczba pacjentów	Wartość rozliczona
Świadczenia w zakresie neurologii-świadczenia pierwszorazowe										
02.1210.401.02 Świadczenia w zakresie genetyki-świadczenia pierwszorazowe	100	8 699	101	12 887	243	42 773	261	50 534	298	61 709
02.1210.001.02 Świadczenia w zakresie genetyki	103	6 437	100	10 485	321	42 999	303	52 008	357	72 195
02.1221.401.02 Świadczenia w zakresie neurologii dziecięcej-świadczenia pierwszorazowe	178	21 789	167	25 551	191	34 862	185	35 074	156	31 230
02.7220.072.02 Badania tomografii komputerowej (TK)	40	15 795	46	22 909	51	28 423	51	33 145	62	39 835
Razem (wszystkie produkty kontraktowe)	2 259	886 599	2 428	1 222 179	2 784	1 672 526	3 104	2 123 585	3 310	2 504 622
Średnia na 1 pacjenta w danym roku [zł]	392		503		601		684		757	

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT

Na podstawie danych za lata 2021–2025 oszacowano średni roczny koszt świadczeń AOS przypadający na jednego pacjenta z rozpoznaniem Q85.0, dzieląc w każdym roku łączną wartość rozliczonych świadczeń przez liczbę unikalnych pacjentów.

Prognozę kosztu jednostkowego na lata 2027–2029 wyznaczono metodą regresji liniowej, przyjmując kontynuację obserwowanego trendu. Oszacowany koszt wyniósł 951 zł w 2027 r., 1 042 zł w 2028 r. oraz 1 133 zł w 2029 r. na jednego pacjenta. Wartości te przyjęto do oszacowania kosztów Scenariusza istniejącego w poszczególnych latach analizy.

Założenia dotyczące struktury i częstości realizacji świadczeń w *Scenariuszu nowym*

Analiza wykorzystania świadczeń w programie pilotażowym

W celu określenia zakładanej częstości realizacji poszczególnych świadczeń w *Scenariuszu nowym* przeprowadzono analizę danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących realizacji programu pilotażowego w latach 2020–2025.

Ocenę wykonano odrębnie dla świadczeniobiorców w wieku 0–17 lat oraz osób w wieku 18 lat i więcej, z uwzględnieniem liczby unikalnych pacjentów, liczby i struktury rozliczonych produktów, częstości ich realizacji oraz liczby i struktury sprawozdanych procedur. Wyniki analizy wykorzystano do określenia wzorca korzystania ze świadczeń w pilotażu oraz, w kolejnym etapie, przyjęcia założeń dotyczących wykorzystania projektowanego świadczenia w *Scenariuszu nowym*, stanowiących podstawę oszacowania skutków finansowych dla płatnika publicznego.

W analizie świadczeń wykorzystano krotność faktyczną, która odzwierciedla rzeczywistą liczbę zrealizowanych świadczeń. Ze względu na niewielkie różnice pomiędzy krotnością faktyczną i rozliczoną w analizowanym okresie, uznano ją za najbardziej adekwatną miarę do prognozowania przyszłego wykorzystania świadczeń i oszacowania skutków budżetowych. W tabeli poniżej przedstawiono wskaźnik wykorzystania danego produktu jednostkowego (w podziale na grupy wiekowe), obliczony na podstawie krotności faktycznej poszczególnych produktów jednostkowych w ramach produktu kontraktowego (18.1249.001.03 świadczenia opieki zdrowotnej - program pilotażowy NF1) w latach 2020-2025 oraz liczby unikalnych pacjentów w danej grupie wiekowej.

Obliczony wskaźnik określa średnią liczbę realizacji danego produktu jednostkowego przypadającą na jednego pacjenta uczestniczącego w programie pilotażowym w danym roku, tj. pacjenta, u którego sprawozdano co najmniej jeden produkt jednostkowy programu. Wskaźnik stanowi miarę częstości wykorzystania poszczególnych produktów w analizowanej populacji.

Analiza wskazuje na zróżnicowany sposób wykorzystania produktów jednostkowych w zależności od wieku świadczeniobiorców. W populacji 0–17 lat najwyższe średnie wartości wskaźnika w latach 2020–2025 odnotowano dla porady monitorującej (0,43) i porady pierwszorazowej (0,42), natomiast w populacji osób w wieku 18 lat i więcej porada w trybie pilnym (0,40) i porady pierwszorazowej (0,26). Kompleksowe konsultacje specjalistyczne typu 2 i 3 były realizowane

sporadycznie w obu grupach. Wartość wskaźnika dla porady pierwszorazowej jest silnie zależna od liczby nowych pacjentów obejmowanych programem w danym roku, w populacji osób dorosłych wartość ta może być niższa ze względu na przechodzenie części pacjentów z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych, co oznacza kontynuację opieki, a nie objęcie świadczeniem pacjenta nowo rozpoznanego. Zidentyfikowane różnice uzasadniają przyjęcie odrębnych założeń dotyczących struktury wykorzystania produktów w populacjach 0–17 lat oraz 18 lat i więcej, przy czym wskaźnik obliczony jako iloraz krotności faktycznej i liczby unikalnych pacjentów należy interpretować jako średnią liczbę realizacji danego produktu przypadającą na pacjenta, a nie odsetek pacjentów, u których produkt zrealizowano co najmniej raz.

W tabeli poniżej zestawiono informacje dotyczące obliczonych wskaźników w poszczególnych latach oraz średnią z analizowanego okresu. Szczegółowe informacje dotyczące krotności i liczby pacjentów przedstawiono w załącznikach do niniejszego raportu.

Tabela 25. Wskaźnik realizacji produktów jednostkowych w ramach programu pilotażowego - krotność faktyczna oraz liczba unikalnych pacjentów

Wskaźnik częstości korzystania ze świadczeń (produktów jednostkowych) w programie pilotażowym	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Średnia za lata 2020-2025
Populacja pediatryczna (0–17 lat)							
5.59.01.0000001 Porada pierwszorazowa NF1	0,50	0,55	0,41	0,32	0,40	0,37	0,42
5.59.01.0000002 Porada kompleksowa NF1	0,25	0,11	0,08	0,09	0,16	0,22	0,15
5.59.01.0000003 Porada monitorująca NF1	0,20	0,48	0,47	0,55	0,45	0,44	0,43
5.59.01.0000004 Porada w trybie pilnym NF1	0,18	0,23	0,32	0,39	0,32	0,28	0,29
5.59.01.0000005 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ1 NF1	0,12	0,10	0,11	0,11	0,10	0,09	0,10
5.59.01.0000006 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ2 NF1	-	0,00	0,00	0,00	0,01	0,02	0,01
5.59.01.0000007 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ3 NF1	-	-	-	-	0,002	0,001	0,001
Populacja dorosłych (≥ 18lat)							
5.59.01.0000001 Porada pierwszorazowa NF1	0,32	0,26	0,22	0,20	0,24	0,30	0,26
5.59.01.0000002 Porada kompleksowa NF1	0,48	0,26	0,22	0,06	0,14	0,12	0,21
5.59.01.0000003 Porada monitorująca NF1	0,28	0,76	0,33	0,51	0,38	0,32	0,43
5.59.01.0000004 Porada w trybie pilnym NF1	0,24	0,17	0,43	0,47	0,53	0,57	0,40
5.59.01.0000005 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ1 NF1	0,04	0,09	0,07	0,05	0,05	0,03	0,05
5.59.01.0000006 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ2 NF1	-	0,01	0,01	-	0,02	0,01	0,01
5.59.01.0000007 Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ3 NF1	-	-	-	-	-	0,01	0,01

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

W porównaniu ze strukturą produktów jednostkowych programu pilotażowego, w KŚOZ przewidziano:

- **wyodrębnienie trzech typów porad monitorujących**:
  - porady monitorującej z wykonaniem RM do dwóch odcinków ciała – typ 1 u dorosłych i typ 2 u dzieci,
  - porady monitorującej bez badania RM – typ 2 u dorosłych i typ 3 u dzieci,
  - porady monitorującej z wykonaniem RM do dwóch odcinków ciała w znieczuleniu ogólnym – typ 3 u dorosłych i typ 1 u dzieci;
- **wyodrębnienie porady telemedycznej.**

Elementy te nie miały bezpośrednich odpowiedników w strukturze produktów jednostkowych programu pilotażowego. W celu określenia założeń dotyczących częstości ich realizacji przeanalizowano procedury sprawozdane w ramach produktu kontraktowego 18.1249.001.03 „Świadczenia opieki zdrowotnej – program pilotażowy NF1" w latach 2020–2025.

Badania rezonansu magnetycznego

W celu oszacowania potencjalnej częstości wykonywania porad monitorujących z wykonaniem badań RM, przeanalizowano dane sprawozdawczo-rozliczeniowe dotyczące procedur RM oraz znieczulenia, w ramach produktu kontraktowego 18.1249.001.03 świadczenia opieki zdrowotnej - program pilotażowy NF1 w latach 2020-2025.

Projekt świadczenia zakłada wyodrębnienie porady monitorującej a) bez badania RM b) z wykonanym RM do dwóch odcinków ciała c) z wykonanym RM do dwóch odcinków ciała w znieczuleniu ogólnym. Przeanalizowano dane sprawozdawczo-rozliczeniowe pod kątem:

- wykonania dowolnej procedury RM,
- wykonania dowolnej procedury rezonansu magnetycznego oraz procedury znieczulenia ogólnego (ICD-9 100.11 znieczulenie całkowite dożylne (od 30 minut do 60 minut), które zostały sprawozdane w ramach tego samego epizodu medycznego,

Następnie dane zestawiono z liczbą pacjentów korzystających z programu pilotażowego w danym roku, u których sprawozdano produkt jednostkowy porady monitorującej. Ze względu na strukturę produktów jednostkowych w programie pilotażowym uznano, że badania rezonansu były prawdopodobnie realizowane w ramach porady monitorującej. Zestawienie krotności realizacji badań rezonansu magnetycznego bez lub ze znieczuleniem posłużyło do oszacowania proporcji proponowanych typów porad monitorujących.

Najczęściej sprawozdawanymi procedurami MR były:

- w populacji pediatrycznej: 88.901 RM głowy bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, 88.912 RM mózgu i pnia mózgu bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, 88.974 RM oczodołu; ze znieczuleniem 88.912 RM mózgu i pnia mózgu bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, jednak o znacznie niższej krotności;
- w populacji pacjentów dorosłych: 88.912 RM mózgu i pnia mózgu bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, 88.936 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka szyjnego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, 88.938 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka piersiowego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym; ze znieczuleniem wykonywano pojedyncze badania.

W tabeli poniżej przedstawiono dane dotyczące wykonywania procedur rezonansu magnetycznego (dowolna procedura) w ramach programu pilotażowego, w podziale na poszczególne lata oraz wykonywanie znieczulenia całkowitego.

Szczegółowe zestawienie realizacji procedur MR przedstawiono w załącznikach do niniejszego opracowania.

Tabela 26. Realizacja procedur rezonansu magnetycznego w ramach programu pilotażowego

Populacja	2020		2021		2022		2023		2024		2025	
	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność
Realizacja procedury rezonansu magnetycznego bez procedury znieczulenia całkowitego												
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	30	45	150	214	148	230	193	335	196	278	158	213
Populacja dorosłych (≥18 lat)	3	4	43	65	32	52	38	58	41	65	71	120
Realizacja procedury rezonansu magnetycznego oraz procedury znieczulenia (ICD-9 100.11 znieczulenie całkowite dożylne (od 30 minut do 60 minut)), które zostały sprawozdane w ramach tego samego epizodu medycznego												
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	2	2	17	27	-	-	1	2	4	7	3	9
Populacja dorosłych (≥18 lat)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	2
Suma końcowa	**35**	**51**	**207**	**306**	**180**	**282**	**232**	**395**	**239**	**350**	**233**	**344**

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

W celu oszacowania udziału poszczególnych typów porad monitorujących porównano liczbę pacjentów, u których wykonano badanie rezonansu magnetycznego (ze znieczuleniem lub bez znieczulenia) z liczbą pacjentów, u których sprawozdano poradę monitorującą. Na tej podstawie określono względną wagę każdego typu porady monitorującej w strukturze ich realizacji, odrębnie dla poszczególnych lat oraz obliczono średnią za lata 2020–2025.

Tabela 27. Zestawienie realizacji procedur RM z lub bez ze znieczuleniem z realizacją porady monitorującej w programie pilotażowym

Parametr	Liczba pacjentów						
	2020	2021	2022	2023	2024	2025	średnia 2020-2025
Realizacja procedury RM bez procedury znieczulenia całkowitego							
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	30	150	148	193	196	158	-
Populacja dorosłych (≥18 lat)	3	43	32	38	41	71	-
Realizacja procedury RM oraz znieczulenia (ICD-9 100.11 znieczulenie całkowite dożylne) w ramach tego samego epizodu medycznego							
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	2	17	-	1	4	3	-
Populacja dorosłych (≥18 lat)	-	-	-	-	-	1	-
Realizacja produktu jednostkowego porady monitorującej							
Populacja pediatryczna (0-17 lat) Porada monitorująca NF1 5.59.01.0000003	32	379	379	455	434	484	-
Populacja dorosłych (≥18 lat) Porada monitorująca NF1 5.59.01.0000003	7	107	46	75	68	85	-
Oszacowanie proporcji typów porad monitorujących w populacji pediatrycznej (0-17 lat)							
Porada monitorująca bez badania MR (typ 3 u dzieci)	0,00	0,56	0,61	0,57	0,54	0,67	0,49
Porada monitorująca z MR (typ 2 u dzieci)	0,94	0,40	0,39	0,42	0,45	0,33	0,49
Porada monitorująca z MR w znieczuleniu ogólnym (typ 1 u dzieci)	0,06	0,04	0	0,00	0,01	0,01	0,02
Oszacowanie proporcji typów porad monitorujących w populacji dorosłych (≥18 lat)							
Porada monitorująca bez badania MR (typ 2 u dorosłych)	0,57	0,60	0,30	0,49	0,40	0,15	0,42
Porada monitorująca z MR ciała (typ 1 u dorosłych)	0,43	0,40	0,70	0,51	0,60	0,84	0,58
Porada monitorująca z MR w znieczuleniu ogólnym (typu 3 u dorosłych)	0	0	0	0	0	0,01	0,002

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Porady telemedyczne

Analiza danych wykazała, że pomimo braku odrębnego produktu jednostkowego dedykowanego teleporadom, w latach 2020-2025 sprawozdawana była (w ramach produktu kontraktowego programu pilotażowego) procedura *89.0099 Porada lekarska za pośrednictwem systemów teleinformatycznych lub systemów łączności*, zarówno w populacji pediatrycznej jak i dorosłych. Obliczono wskaźnik wykorzystania procedury teleporad (krotność) w populacji pacjentów korzystających z programu pilotażowego w danym roku. W populacji pediatrycznej wskaźnik utrzymywał się na podobnym poziomie (z pominięciem pierwszego roku programu – 2020 r.), osiągając w 2025 r. wartość 0,17. W populacji pacjentów dorosłych w latach początkowych wskaźnik utrzymywał się na poziomie niższym niż w populacji pediatrycznej, jednak zidentyfikowano wzrost w latach 2024-2025, osiągając w 2025 r. wartość 0,19.

Szczegółowe informacje przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 28. Realizacja procedury porady lekarskiej za pośrednictwem systemów telemedycznych w ramach programu pilotażowego

Parametr	2020		2021		2022		2023		2024		2025	
	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność
Realizacja procedury wg ICD-9												
89.0099 Porada lekarska za pośrednictwem systemów teleinformatycznych	16	16	97	122	96	151	96	140	128	200	155	237
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	14	14	87	110	89	141	89	130	113	175	128	188
Populacja dorosłych (≥18 lat)	2	2	10	12	7	10	7	10	15	25	27	49
Pacjenci realizujący świadczenia w programie pilotażowym												

Parametr	2020		2021		2022		2023		2024		2025	
	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność	Liczba pacjentów	Krotność
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	163		787		801		820		959		1 096	
Populacja dorosłych (≥18 lat)	25		141		138		148		177		263	
Wskaźnik częstości teleporad												
Populacja pediatryczna (0-17 lat)	0,09		0,14		0,18		0,16		0,18		0,17	
Populacja dorosłych (≥18 lat)	0,08		0,09		0,07		0,07		0,14		0,19	

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych NFZ

Podsumowanie założeń dotyczących częstości wykonywania świadczeń

Poniżej przedstawiono podsumowanie założeń i wskaźników częstości wykonywania świadczeń w ramach programu pilotażowego, które zostaną uwzględnione w oszacowaniu wydatków płatnika publicznego.

Tabela 29. Podsumowanie założeń dotyczących częstości wykonywania świadczeń

Świadczenie	Wskaźnik populacja pediatryczna	Wskaźnik populacja dorosłych
Porada pierwszorazowa	0,42	0,26
Porada kompleksowa	0,15	0,21
Porada monitorująca, w tym*	0,43	0,43
Porada monitorująca bez MR	0,21	0,18
Porada monitorująca z MR	0,21	0,25
Porada monitorująca z MR w znieczuleniu ogólnym	0,01	0,001
Porada telemedyczna**	0,17	0,19
Porada w trybie pilnym	0,29	0,40
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 1	0,10	0,05
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 2	0,01	0,01
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 3	0,0005	0,001

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

**wskaźniki poszczególnych typów porad monitorujących obliczone na podstawie wskaźnika częstości realizacji produktu jednostkowego porad monitorujących przemnożony przez względną wagę każdego typu porady monitorującej*

*** w przypadku porady telemedycznej uwzględniono wartości wskaźnika z 2025 r. ze względu na obserwowany trend, w szczególności pacjentów dorosłych*

Koszty Scenariusza nowego - wycena AOTMiT

Koszty realizacji świadczeń: „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)" zostały oszacowane w oparciu o:

- aktualne ceny jednostek rozliczeniowych obowiązujących od 1 lipca 2026 r.;
- cennik badań ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, określony w zarządzeniu nr 85/2026/DSOZ Prezesa NFZ z dnia 30 lipca 2026 r. zmieniającym zarządzenie w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju ambulatoryjna opieka specjalistyczna;
- ustawę o sposobie ustalania najniższego wynagrodzenia zasadniczego niektórych pracowników zatrudnionych w podmiotach leczniczych (t.j. Dz. U. z 2022 r. poz. 2139);

- KŚOZ zawierające informacje o warunkach realizacji świadczenia.

Wyceny opracowano odrębnie dla świadczeń udzielanych dzieciom i osobom dorosłym. Uwzględniono różnice w organizacji opieki, zakresie badań diagnostycznych oraz konstrukcji porad monitorujących wskazanych w kartach świadczeń. Wyceny poszczególnych produktów zostały oparte na istniejących produktach rozliczeniowych AOS i odpowiadających im wartościach punktowych oraz cenach jednostek rozliczeniowych.

W przypadku dzieci zaproponowany model opieki kompleksowej obejmuje porady pierwszorazowe, kompleksowe, monitorujące, telemedyczne i udzielane w trybie pilnym, kompleksowe konsultacje specjalistyczne oraz miesięczny ryczałt za koordynację opieki. Model opieki nad dorosłymi obejmuje porady pierwszorazowe, porady monitorujące, porady konsultacyjne w trybie pilnym i telemedyczne, kompleksowe konsultacje specjalistyczne oraz miesięczny ryczałt za koordynację opieki.

Porada pierwszorazowa

Koszt porady pierwszorazowej dla dzieci i dorosłych oszacowano na podstawie produktu rozliczeniowego ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: „Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania/podejrzenia rzadkiej choroby genetycznej".

Tabela 30. Kalkulacja porady pierwszorazowej – dzieci i dorośli

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada pierwszorazowa	5.05.00.0000110	Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania/podejrzenia rzadkiej choroby genetycznej	214,32 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Porada kompleksowa

Poradę kompleksową wyceniono na poziomie porady pierwszorazowej. Przyjęcie jednakowej wartości obu porad odpowiada propozycji zawartej w KŚOZ, zgodnie z którą porada kompleksowa powinna być finansowana na poziomie porady pierwszorazowej.

Tabela 31. Kalkulacja porady kompleksowej– dzieci

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada pierwszorazowa	5.05.00.0000110	Kompleksowa ocena genetyczna w przypadku występowania/podejrzenia rzadkiej choroby genetycznej	214,32 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Porady monitorujące

Wartość porad monitorujących określono jako sumę wartości produktów odpowiadających świadczeniu specjalistycznemu 3. typu oraz, w zależności od zakresu porady, badaniu MR dwóch okolic anatomicznych i znieczuleniu całkowitemu dożylnemu. Zgodnie z KŚOZ numeracja poszczególnych typów porad monitorujących różni się w populacji pediatrycznej i dorosłej.

Tabela 32. Kalkulacja porad monitorujących – dzieci

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada monitorująca typu 1.	5.03.00.0000103	MR badanie dwóch okolic anatomicznych innych niż dwa odcinki kręgosłupa bez i ze wzmocnieniem kontrastowym	1 606,22 zł
	5.05.00.0000107	Znieczulenie całkowite dożylne - kategoria 2	402,30 zł
	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**2258,56 zł**

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada monitorująca typu 2.	5.03.00.0000103	MR badanie dwóch okolic anatomicznych innych niż dwa odcinki kręgosłupa bez i ze wzmocnieniem kontrastowym	1 606,22 zł
	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**1 856,26 zł**
Porada monitorująca typu 3.	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**250,04 zł**

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

*Źródło: opracowanie własne **AOTMiT***

Tabela 33. Kalkulacja porad monitorujących – dorośli

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada monitorująca typu 1.	5.03.00.0000103	MR badanie dwóch okolic anatomicznych innych niż dwa odcinki kręgosłupa bez i ze wzmocnieniem kontrastowym	1 606,22 zł
	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**1 856,26 zł**
Porada monitorująca typu 2.	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**250,04 zł**
Porada monitorująca typu 3.	5.03.00.0000103	MR badanie dwóch okolic anatomicznych innych niż dwa odcinki kręgosłupa bez i ze wzmocnieniem kontrastowym	1 606,22 zł
	5.05.00.0000107	Znieczulenie całkowite dożylne - kategoria 2	402,30 zł
	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł
	Razem		**2258,56 zł**

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne

Porada telemedyczna

Koszt porady telemedycznej dla dzieci i dorosłych oszacowano na podstawie produktu rozliczeniowego ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: „W11 Świadczenie specjalistyczne 1-go typu".

Tabela 34. Kalkulacja porady telemedycznej – dzieci i dorośli

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada telemedyczna	5.30.00.0000011	W11 Świadczenie specjalistyczne 1-go typu	82,72 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne

Porady w trybie pilnym

Oszacowanie kosztu porady w trybie pilnym dla dzieci oparto na produkcie rozliczeniowym ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: „W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu".

Tabela 35. Kalkulacja porady w trybie pilnym – dzieci

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada w trybie pilnym	5.30.00.0000012	W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu	141,00 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne

Oszacowanie kosztu porady konsultacyjnej w trybie pilnym dla dorosłych oparto na produkcie rozliczeniowym ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: „W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu".

Tabela 36. Kalkulacja porady konsultacyjnej w trybie pilnym – dorośli

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Wartość*
Porada konsultacyjna w trybie pilnym	5.30.00.0000013	W13 Świadczenie specjalistyczne 3-go typu	250,04 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne

Kompleksowe konsultacje specjalistyczne

Wartości kompleksowych konsultacji specjalistycznych określono na podstawie produktu W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu o wartości 141,00 zł. Zastosowano krotność odpowiadającą przyjętej reprezentatywnej liczbie konsultacji w każdym przedziale: 3 konsultacje dla typu 1, 5 konsultacji dla typu 2 oraz 7 konsultacji dla typu 3.

Tabela 37. Kalkulacja kompleksowych konsultacji specjalistycznych – dzieci i dorośli

Świadczenie	Kod produktu AOS	Nawa produktu AOS	Krotność	Wartość*
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ 1	5.30.00.0000012	W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu	3	423,00 zł
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ 2	5.30.00.0000012	W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu	5	705,00 zł
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typ 3	5.30.00.0000012	W12 Świadczenie specjalistyczne 2-go typu	7	987,00 zł

**przeliczenie na kwotę wyrażoną w złotych z zastosowaniem średniej oczekiwanej ceny jednostki rozliczeniowej obowiązującej od 1 lipca 2026 roku*

Źródło: opracowanie własne

Ryczałt miesięczny za koordynację opieki

Proponuje się przyjęcie miesięcznego ryczałtu opartego na rozwiązaniach funkcjonujących w programie pilotażowym koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z neurofibromatozami i pokrewnymi rasopatiami (NF/RAS). W modelu tym koordynacja opieki nad świadczeniobiorcami jest zapewniana przez osobę zatrudnioną w wymiarze co najmniej jednego równoważnika etatu, przy czym udział lekarza wynosi co najmniej równoważnika ¼ etatu. Takie rozwiązanie pozwala na wyraźne rozdzielenie funkcji koordynacyjnych od udzielania świadczeń medycznych finansowanych w ramach odrębnie rozliczanych produktów, a jednocześnie zapewnia ciągłość i odpowiednią jakość koordynacji opieki.

Kalkulację miesięcznego ryczałtu przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 38. Kalkulacja miesięcznego ryczałtu za koordynację opieki– dzieci i dorośli

Świadczenie	Grupa zawodowa	Minimalne wynagrodzenie	Wymiar etatu	Wartość
Ryczałt miesięczny za koordynację opieki	Grupa 1 - Lekarz albo lekarz dentysta ze specjalizacją	12 910,16 zł	0,25	3 227,54 zł
	Grupa 9 - Pracownik działalności podstawowej, inny niż pracownik wykonujący zawód medyczny z wymaganym wykształceniem średnim	6 944,78 zł	0,75	5 208,59 zł
	Razem			8 436,13 zł

Źródło: opracowanie własne

Propozycja wyceny

Na podstawie przeprowadzonej analizy kosztów proponuje się przyjęcie następujących wycen świadczeń w ramach „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)" oraz „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1)".

Tabela 39. Propozycja wycen świadczeń w ramach „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)"

Produkt rozliczeniowy	Propozycja wyceny (zł)	Cena punktu (zł)*	Propozycja wyceny (punkty)
Porada pierwszorazowa	214	1,88	114
Porada kompleksowa	214		114

Produkt rozliczeniowy	Propozycja wyceny (zł)	Cena punktu (zł)*	Propozycja wyceny (punkty)
Porada monitorująca typu 1, z MR do dwóch okolic ciała w znieczuleniu ogólnym	2 259		1 202
Porada monitorująca typu 2, z MR do dwóch okolic ciała	1 856		987
Porada monitorująca typu 3, bez MR wykonywanego w ośrodku	250		133
Porada telemedyczna	83		44
Porada w trybie pilnym	141		75
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 1	423		225
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 2	705		375
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 3	987		525
Miesięczny ryczałt za koordynację opieki	8 436		4 487

**wartość 1 pkt stanowiąca średnią cenę jednostki rozliczeniowej, dla analizowanych świadczeń, obowiązującą do 30 czerwca 2027 r.*

Tabela 40. Propozycja wycen świadczeń w ramach „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1)"

Produkt rozliczeniowy	Propozycja wyceny (zł)	Cena punktu (zł)*	Propozycja wyceny (punkty)
Porada pierwszorazowa	214		114
Porada monitorująca typu 1, z MR do dwóch okolic ciała	1 856		987
Porada monitorująca typu 2, bez MR wykonywanego w ośrodku	250		133
Porada monitorująca typu 3, z MR do dwóch okolic ciała w znieczuleniu ogólnym	2 259		1 202
Porada telemedyczna	83	1,88	44
Porada konsultacyjna w trybie pilnym	250		133
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 1	423		225
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 2	705		375
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna typu 3	987		525
Miesięczny ryczałt za koordynację opieki	8 436		4 487

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

**wartość 1 pkt stanowiąca średnią cenę jednostki rozliczeniowej, dla analizowanych świadczeń, obowiązującą do 30 czerwca 2027 r.*

10.3.2. Wyniki

Ze względu na różnice we wnioskowanych modelach opieki koordynowanej dla pacjentów poniżej 18 r.ż. oraz w wieku i powyżej 18 r.ż. (obejmujących m.in. kryteria kwalifikacji, częstość wykonywania i zakres badań w okresowych kontrolach), oszacowanie wpływu na budżet płatnika publicznego wykonano oddzielnie dla opieki koordynowanej dla pacjentów w wieku do 18 r.ż. oraz powyżej 18 r.ż. oraz łącznie dla obu populacji.

Koszty ponoszone przez płatnika publicznego (Scenariusz „istniejący")

W scenariuszu istniejącym koszty opieki nad pacjentami z NF/RAS oszacowano na podstawie wartości świadczeń rozliczanych w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS), ponieważ zakres ten w największym stopniu odpowiada przewidywanemu miejscu realizacji ocenianych świadczeń po zakończeniu programu pilotażowego i potencjalnego wprowadzenia wnioskowanych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych. W analizowanym okresie część pacjentów była objęta opieką i finansowana w ramach programu pilotażowego, co mogło ograniczać liczbę oraz wartość świadczeń sprawozdawanych równolegle w AOS. Dane historyczne z AOS nie odzwierciedlają zatem pełnych

kosztów opieki nad całą populacją pacjentów w okresie realizacji pilotażu. Niemniej, ze względu na zakończenie udzielania świadczeń w ramach programu pilotażowego 30 kwietnia 2026 r., w scenariuszu istniejącym przyjęto, że w przypadku niewprowadzenia ocenianych świadczeń pacjenci byliby nadal objęci opieką w ramach dostępnych świadczeń AOS. Koszty ustalone na podstawie danych AOS stanowią tym samym przybliżenie wydatków płatnika publicznego w warunkach braku odrębnie finansowanego modelu opieki koordynowanej.

Koszty ponoszone przez płatnika publicznego (Scenariusz „nowy")

Objęcie finansowaniem ze środków publicznych wnioskowanych świadczeń będzie skutkowało pojawieniem się kosztów związanych z realizacją przedmiotowego świadczenia.

Liczbę ośrodków uwzględnionych w analizie wpływu na budżet określono na podstawie doświadczeń programu pilotażowego oraz analizy potencjału wykonawczego świadczeniodawców (*11 Potencjał wykonawczy*). W scenariuszu minimalnym przyjęto kontynuację działalności siedmiu ośrodków realizujących program pilotażowy, zakładając, że posiadają one doświadczenie i zasoby organizacyjne umożliwiające rozpoczęcie realizacji świadczenia gwarantowanego. W scenariuszu podstawowym maksymalnym uwzględniono liczbę świadczeniodawców spełniających wymagania określone dla projektowanego świadczenia, ustaloną w ramach analizy potencjału wykonawczego.

Koszty świadczeń oszacowane odrębnie dla populacji pediatrycznej i dorosłej przedstawiono poglądowo, w celu zobrazowania różnic wynikających z liczebności populacji oraz przewidywanej struktury wykorzystania poszczególnych produktów rozliczeniowych. Koszty inkrementalne obejmujące miesięczny ryczałt za koordynację opieki, przedstawiono natomiast dla populacji całkowitej. Wynika to z możliwości realizacji opieki nad dziećmi i osobami dorosłymi przez ten sam podmiot oraz wykorzystania wspólnych zasobów organizacyjnych. Dostępne dane nie pozwalają określić, jaka część ryczałtu byłaby przypisana wyłącznie do opieki pediatrycznej, a jaka do opieki nad osobami dorosłymi. Odrębne doliczenie pełnego ryczałtu w obu populacjach mogłoby zatem prowadzić do podwójnego uwzględnienia tego samego kosztu. Z tego względu wyniki dla dzieci i dorosłych mają charakter pomocniczy i nie powinny być sumowane, natomiast właściwą podstawę oceny wpływu na budżet stanowią koszty inkrementalne przedstawione dla populacji ogółem, z uwzględnieniem liczby unikalnych ośrodków realizujących świadczenie.

W przypadku włączenia przedmiotowych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych przewidywane inkrementalne koszty płatnika publicznego oszacowano na poziomie

1) w I roku (2027):

- wariant populacyjny minimalny: kwota inkrementalna 328 454 zł, 7 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 1 490 pacjentów (1 259 dzieci i 231 dorosłych);
- **wariant populacyjny podstawowy: oszczędności inkrementalne 581 861 zł**, 8 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 5 586 pacjentów (2 777 dzieci i 2 809 dorosłych);
- wariant populacyjny maksymalny: oszczędności inkrementalne 2 235 855 zł, 11 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 13 732 pacjentów (2 665 dzieci i 11 067 dorosłych).

2) w II roku (2028):

- wariant populacyjny minimalny: kwota inkrementalna 156 269 zł, 7 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 1 596 pacjentów (1 343 dzieci i 253 dorosłych);
- **wariant populacyjny podstawowy: oszczędności inkrementalne 1 192 231 zł**, 8 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 5 887 pacjentów (2 907 dzieci i 2 980 dorosłych);
- wariant populacyjny maksymalny: oszczędności inkrementalne 3 483 257 zł, 11 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 13 727 pacjentów (2 633 dzieci i 11 094 dorosłych).

3) w III roku (2029):

- wariant populacyjny minimalny: oszczędności inkrementalne 34 769 zł, 7 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 1 701 pacjentów (1 426 dzieci i 275 dorosłych);
- **wariant populacyjny podstawowy: oszczędności inkrementalne 1 856 961 zł**, 8 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 6 187 pacjentów (3 037 dzieci i 3 150 dorosłych);

– wariant populacyjny maksymalny: oszczędności inkrementalne 4 717 426 zł, 11 ośrodków objętych ryczałtem 8 436 zł miesięcznie oraz łącznie 13 693 pacjentów (2 597 dzieci i 11 096 dorosłych).

Wysoki udział w szacowanych kosztach powoduje koszt miesięcznego ryczałtu dla ośrodka koordynującego, niezależny od liczby pacjentów objętych opieką. Powoduje to nietypową relację między wariantami, w której wyższa liczba pacjentów nie prowadzi do proporcjonalnie wyższego kosztu inkrementalnego, co ogranicza możliwość prostego porównywania wariantów wyłącznie na podstawie liczebności populacji.

Tabela 41. Wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF/RAS w populacji pediatrycznej

Parametr	Koszty w 2027 r. [zł]			Koszty w 2028 r. [zł]			Koszty w 2029 r. [zł]		
	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny
Liczba pacjentów pediatrycznych (0-17 lat)	1 259	2 777	2 665	1 343	2 907	2 633	1 426	3 037	2 597
Scenariusz istniejący *Średni koszt na 1 pacjenta w AOS (951 zł 2027 r., 1 042 zł 2028 r. i 1 133 zł 2029 r.)*									
Opieka w AOS	1 197 309	2 640 927	2 534 415	1 399 406	3 029 094	2 743 586	1 615 658	3 440 921	2 942 401
Scenariusz nowy									
Porada pierwszorazowa	113 757	250 915	240 795	121 346	262 661	237 904	128 846	274 407	234 651
Porada kompleksowa	41 118	90 694	87 036	43 861	94 939	85 991	46 572	99 185	84 815
Porada monitorująca	587 306	1 295 431	1 243 185	626 491	1 356 074	1 228 257	665 209	1 416 718	1 211 464
Porada telemedyczną*	17 925	39 537	37 942	19 121	41 388	37 487	20 302	43 238	36 974
Porada trybie pilnym	50 923	112 323	107 792	54 321	117 581	106 498	57 678	122 839	105 042
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna	61 681	136 052	130 564	65 797	142 421	128 997	69 863	148 790	127 233
Miesięczny ryczałt za koordynację opieki na 1 ośrodek 8 436 zł	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Koszt łącznie (bez ryczałtu)	872 709	1 924 951	1 847 315	930 936	2 015 064	1 825 134	988 470	2 105 177	1 800 179
Koszt inkrementalny (bez ryczałtu za koordynację)	-324 600	-715 976	-687 100	-468 470	-1 014 030	-918 452	-627 188	-1 335 744	-1 142 222

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Tabela 42. Wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF w populacji dorosłych

Parametr	Koszty w 2027 r. [zł]			Koszty w 2028 r. [zł]			Koszty w 2029 r. [zł]		
	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny
Liczba pacjentów dorosłych (≥18 lat)	231	2 809	11 067	253	2 980	11 094	275	3 150	11 096
Scenariusz istniejący *Średni koszt na 1 pacjenta w AOS (951 zł 2027 r., 1 042 zł 2028 r. i 1 133 zł 2029 r.)*									
Opieka w AOS	219 681	2 671 359	10 524 717	263 626	3 105 160	11 559 948	311 575	3 568 950	12 571 768
Scenariusz nowy									
Porada pierwszorazowa	12 662	153 977	606 643	13 868	163 350	608 123	15 074	172 669	608 233
Porada kompleksowa	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Porada monitorująca	117 797	1 432 427	5 643 527	129 015	1 519 627	5 657 295	140 234	1 606 317	5 658 315
Porada telemedyczna	3 572	43 438	171 139	3 912	46 082	171 556	4 253	48 711	171 587
Porada trybie pilnym	23 258	282 823	1 114 276	25 473	300 040	1 116 995	27 688	317 156	1 117 196
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna	6 822	82 954	326 824	7 471	88 004	327 622	8 121	93 024	327 681
Miesięczny ryczałt za koordynację opieki na 1 ośrodek 8 436 zł	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Koszt łącznie (bez ryczałtu)	164 111	1 995 618	7 862 409	179 741	2 117 103	7 881 591	195 370	2 237 877	7 883 012
Koszt inkrementalny (bez ryczałtu za koordynację)	-55 570	-675 741	-2 662 308	-83 885	-988 057	-3 678 357	-116 205	-1 331 744	-4 688 756

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Tabela 43. Łączne wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF/RAS

Parametr	Koszty w 2027 r. [zł]			Koszty w 2028 r. [zł]			Koszty w 2029 r. [zł]		
	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny	Wariant minimalny	Wariant podstawowy	Wariant maksymalny
Liczba pacjentów	1490	5586	13732	1596	5887	13727	1701	6187	13693
Scenariusz istniejący *Średni koszt na 1 pacjenta w AOS (951 zł 2027 r., 1 042 zł 2028 r. i 1 133 zł 2029 r.)*									
Opieka w AOS	**1 416 990**	**5 312 286**	**13 059 132**	**1 663 032**	**6 134 254**	**14 303 534**	**1 927 233**	**7 009 871**	**15 514 169**
Scenariusz nowy									
Porada pierwszorazowa	126 419	404 892	847 439	135 215	426 011	846 027	143 920	447 076	842 884
Porada kompleksowa	41 118	90 694	87 036	43 861	94 939	85 991	46 572	99 185	84 815
Porada monitorująca	705 102	2 727 858	6 886 712	755 506	2 875 701	6 885 552	805 443	3 023 035	6 869 779
Porada telemedyczna	21 497	82 975	209 081	23 033	87 470	209 043	24 555	91 950	208 561
Porada w trybie pilnym	74 181	395 146	1 222 069	79 794	417 621	1 223 493	85 366	439 995	1 222 238
Kompleksowa konsultacja specjalistyczna	68 503	219 005	457 389	73 268	230 424	456 618	77 984	241 814	454 914
Miesięczny ryczałt za koordynację opieki	708 624	809 856	1 113 552	708 624	809 856	1 113 552	708 624	809 856	1 113 552
Koszt łącznie (bez ryczałtu)	1 036 820	3 920 569	9 709 725	1 110 677	4 132 167	9 706 725	1 183 840	4 343 054	9 683 191
Koszt inkrementalny (bez ryczałtu za koordynację)	-380 170	-1 391 717	-3 349 407	-552 355	-2 002 087	-4 596 809	-743 393	-2 666 817	-5 830 978
Koszt łącznie	**1 745 444**	**4 730 425**	**10 823 277**	**1 819 301**	**4 942 023**	**10 820 277**	**1 892 464**	**5 152 910**	**10 796 743**
Koszt inkrementalny (z ryczałtem za koordynację)	**328 454**	**-581 861**	**-2 235 855**	**156 269**	**-1 192 231**	**-3 483 257**	**-34 769**	**-1 856 961**	**-4 717 426**

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

10.3.3. Ograniczenia

Przedstawione oszacowanie skutków finansowych należy interpretować z ostrożnością, ze względu na występujące ograniczenia.

1) Liczebność populacji docelowej oszacowano na podstawie kilku źródeł danych o odmiennej charakterystyce. Obecnie brak jest danych rzeczywistych z polskiego systemu ochrony zdrowia pozwalających jednoznacznie określić liczebność populacji, która po wdrożeniu świadczenia kwalifikowaliby się do objęcia opieką koordynowaną.
    - Dane z programu pilotażowego obejmują pacjentów leczonych w wybranych ośrodkach i mogą nie odzwierciedlać wykorzystania opieki po wdrożeniu rozwiązania w skali kraju.
    - Dane sprawozdawczo-rozliczeniowe NFZ dla rozpoznania Q85.0 nie pozwalają na jednoznaczne rozróżnienie NF1 od pozostałych neurofibromatoz i schwannomatoz ani na identyfikację pacjentów spełniających szczegółowe kryteria kwalifikacji do ocenianych świadczeń.
    - Wariant maksymalny ma charakter wyłącznie epidemiologiczny i należy go traktować jako scenariusz skrajny, służący zobrazowaniu potencjalnej skali problemu zdrowotnego. Oszacowanie oparto na częstości występowania zaczerpniętej z literatury i odniesionej do prognoz GUS, bez uwzględnienia wykrywalności choroby, przeżycia chorych i odsetka pacjentów wymagających opieki koordynowanej. W praktyce objęcie świadczeniem całej populacji oszacowanej w tym wariancie należy uznać za mało prawdopodobne. Wariant uwzględniono z uwagi na brak innych wiarygodnych danych pozwalających określić górną granicę liczebności populacji docelowej.
    - Przyjęcie objęcia świadczeniem 90% oszacowanej populacji w wariancie podstawowym i maksymalnym jest założeniem własnym AOTMiT i może zawyżać rzeczywistą liczbę pacjentów, zwłaszcza w początkowym okresie wdrożenia.
2) Liczbę i strukturę świadczeń oszacowano na podstawie krotności faktycznej świadczeń w pilotażu, przyjmując jej stabilność w latach 2027–2029 oraz porównywalność między ośrodkami i populacjami, mimo że wykorzystanie świadczeń może zależeć od wieku, rozpoznania, ciężkości choroby, dostępności personelu i diagnostyki oraz etapu organizacji opieki.
3) Liczbę ośrodków w poszczególnych wariantach przyjęto założeniowo, ze względu na brak możliwości jednoznacznej identyfikacji potencjalnych świadczeniodawców i ich gotowości do wdrożenia opieki koordynowanej. Koszt ryczałtu naliczono jako stałą, miesięczną wartość, niezależnie od dostępności personelu i potencjalnej liczby pacjentów przypadających na ośrodek.
4) Koszty scenariusza istniejącego określono na podstawie prognozowanego średniego kosztu świadczeń AOS na pacjenta, który może nie obejmować wszystkich kosztów diagnostyki i leczenia ponoszonych w innych zakresach świadczeń.
5) Na podstawie dostępnych danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ brak jest możliwości jednoznacznego rozdzielenia świadczeń AOS, które po wdrożeniu opieki koordynowanej zostałyby zastąpione świadczeniami ujętymi w analizowanego modelu, od świadczeń nadal udzielanych i finansowanych poza nim. W scenariuszu istniejącym uwzględniono zatem średnią wartość wszystkich świadczeń AOS przypisanych pacjentom z rozpoznaniem Q85.0, natomiast scenariusz nowy obejmuje wycenione elementy opieki koordynowanej, bez pełnego oszacowania kosztów dalszej diagnostyki, leczenia i konsultacji realizowanych odrębnie. W konsekwencji oszacowane ujemne koszty inkrementalne należy interpretować ostrożnie.
6) Nie uwzględniono kosztów organizacyjnych uruchomienia ośrodków, dostosowania infrastruktury, szkoleń i ewentualnego zwiększenia zasobów kadrowych.
7) Analiza nie uwzględnia w pełni potencjalnych efektów pośrednich, w tym możliwego ograniczenia liczby i powtarzania badań diagnostycznych i obrazowych, wcześniejszego wykrywania powikłań oraz unikniętych hospitalizacji oraz po prowadzeniu świadczenia.

8) Przyjęty horyzont czasowy może nie uchwycić pełnej dynamiki rozkładu kosztów w kolejnych latach, szczególności po okresie pełnego wdrożenia świadczenia.

10.3.4. Podsumowanie

Od 2020 do 2026 r. opieka koordynowana nad pacjentami z neurofibromatozami realizowana była w ramach programu pilotażowego. Aktualnie, świadczenia wchodzące w zakres opieki koordynowanej takie jak konsultacje specjalistyczne, badania laboratoryjne, genetyczne i obrazowe są realizowane i finansowane w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej zgodnie z obowiązującymi przepisami dotyczącymi świadczeń gwarantowanych - rozporządzeniem MZ z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej

W ramach oszacowania własnego AOTMiT oceniono skutki finansowe objęcia opieką koordynowaną świadczeniobiorców do 18. roku życia z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS) oraz świadczeniobiorców dorosłych z neurofibromatozą typu 1 (NF1). Analizę przeprowadzono z perspektywy płatnika publicznego w trzyletnim horyzoncie czasowym obejmującym lata 2027–2029. W scenariuszu istniejącym przyjęto kontynuację finansowania świadczeń w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, natomiast w scenariuszu nowym zakładającym wdrożenie modelu koordynowanej opieki uwzględniono zarówno koszty świadczeń realizowanych w ramach opieki koordynowanej jak i miesięczny ryczałt przeznaczony na koordynację opieki naliczany na ośrodek.

Liczebność populacji docelowej oszacowano w trzech wariantach. Wariant minimalny opracowano na podstawie liczby pacjentów objętych programem pilotażowym, wariant podstawowy na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ dotyczących pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 korzystających ze świadczeń gwarantowanych, natomiast wariant maksymalny na podstawie danych epidemiologicznych i prognoz demograficznych GUS. W zależności od przyjętego wariantu liczba pacjentów objętych analizą wynosiła od 1 490 do 13 732 osób w 2027 r., od 1 596 do 13 727 osób w 2028 r. oraz od 1 701 do 13 693 osób w 2029 r. W wariancie podstawowym liczebność populacji oszacowano odpowiednio na 5 586, 5 887 i 6 187 pacjentów (łącznie populacja pediatryczna i dorosłych).

Wykorzystanie poszczególnych świadczeń przyjęto na podstawie średniej krotności świadczeń przypadających na pacjenta w programie pilotażowym, odrębnie dla populacji pediatrycznej i dorosłej. Koszty scenariusza nowego obejmowały porady pierwszorazowe, kompleksowe (dla dzieci), monitorujące, kompleksowe, pilne i telemedyczne, konsultacje wielospecjalistyczne oraz ryczałt za koordynację. Założono funkcjonowanie 7 ośrodków w wariancie minimalnym, 8 ośrodków w wariancie podstawowym oraz 11 ośrodków w wariancie maksymalnym. Wysokość miesięcznego ryczałtu za koordynację oszacowano na poziomie 8 436 zł na ośrodek, zgodnie z rozwiązaniami funkcjonującymi w programie pilotażowym.

W wariancie populacyjnym minimalnym wdrożenie koordynowanej opieki wiązałoby się z dodatkowymi kosztami dla płatnika publicznego wynoszącymi około 328 tys. zł w 2027 r. oraz 156 tys. zł w 2028 r., natomiast w 2029 r. oszacowano niewielkie oszczędności inkrementalne na poziomie około 35 tys. zł. Relatywnie mniej korzystne wyniki w tym wariancie w porównaniu do pozostałych wariantów, wynikają przede wszystkim ze stałego kosztu ryczałtów przypadającego na niewielką liczbę pacjentów.

W wariancie populacyjnym podstawowym całkowite koszty realizacji modelu koordynowanej opieki oszacowano na 4,7 mln zł w 2027 r., 4,9 mln zł w 2028 r. oraz 5,2 mln zł w 2029 r. W porównaniu ze scenariuszem istniejącym przełożyło się to na **oszczędności inkrementalne w wysokości około 582 tys. zł w 2027 r., 1,2 mln zł w 2028 r. 1,9 mln w 2029 r.** Wariant ten odzwierciedla populację pacjentów identyfikowanych obecnie w systemie świadczeń finansowanych przez NFZ i może być uznany za najbardziej prawdopodobny z punktu widzenia rzeczywistej liczebności populacji docelowej.

W wariancie populacyjnym maksymalnym oszczędności inkrementalne oszacowano odpowiednio na około 2,2 mln zł w 2027 r., 3,5 mln zł w 2028 r. i 4,7 mln zł w 2029 r. Należy jednak podkreślić, że wariant ten opiera się na szacunkach populacji wynikających z danych epidemiologicznych dotyczących częstości występowania choroby i nie odzwierciedla liczby pacjentów, którzy faktycznie zostaną objęci świadczeniem oraz skorzystają z opieki koordynowanej.

Przedstawione wyniki wskazują, że głównymi czynnikami wpływającymi na wysokość wydatków płatnika publicznego są liczebność populacji objętej opieką, struktura wykorzystania poszczególnych świadczeń oraz liczba potencjalnych ośrodków realizujących świadczenie i wysokość miesięcznego ryczałtu przeznaczonego na koordynację opieki.

Interpretując wyniki analizy, należy uwzględnić niepewność dotyczącą rzeczywistej liczby pacjentów spełniających kryteria kwalifikacji, tempa obejmowania ich opieką koordynowaną oraz przyszłego wykorzystania poszczególnych świadczeń. Dodatkowym ograniczeniem jest fakt, że założenia dotyczące organizacji opieki i korzystania ze świadczeń oparto w znacznym stopniu na doświadczeniach programu pilotażowego, które mogą nie odzwierciedlać w pełni funkcjonowania świadczenia po jego wdrożeniu w skali ogólnokrajowej.

11. Potencjał wykonawczy

Przygotowano analizę potencjału wykonawczego wprowadzenia przedmiotowego świadczenia. Założono, że świadczenie będą mogli realizować świadczeniodawcy:

1) realizujący pilotaż opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozą:

- Instytut Matki i Dziecka w Warszawie;
- Szpital Uniwersytecki Nr 1 im. dr Antoniego Jurasza w Bydgoszczy;
- Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku;
- Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
- Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie;
- Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie
- Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego

2) u których w latach 2015-2025 sprawozdano opiekę nad pacjentami z neurofibromatozą i posiadają w swojej strukturze oddział szpitalny o profilu zgodnie z warunkami zaproponowanymi w KŚOZ:

- neurologia, choroby wewnętrzne, reumatologia, endokrynologia, dermatologia, chirurgia ogólna, chirurgia onkologiczna, neurochirurgia, chirurgia plastyczna, chirurgia szczękowo-twarzowa, onkologia, radioterapia onkologiczna lub genetyka (KŚOZ dorośli).
- onkologia i hematologia dziecięca (KŚOZ dzieci).

Zidentyfikowano łącznie 307 świadczeniodawców, którzy udzielili świadczeń w ramach ww. oddziałów pacjentom z rozpoznaniem Q85.0. Biorąc pod uwagę, że znaczna część świadczeniodawców udzielała świadczenia 1 pacjentowi rocznie, nałożono dodatkowy warunek liczby pacjentów w danym roku. Analizę prowadzono bez rozróżnienia na wiek pacjentów.

Przyjęto następujące warianty analizy:

- Minimalny – realizacja wnioskowanych świadczeń przez świadczeniodawców realizujących program pilotażowy – łącznie 7 świadczeniodawców
- Podstawowy – realizacja przez świadczeniodawców, którzy w dowolnym roku z lat 2016-2025 realizowali świadczenia u co najmniej 15 pacjentów – łącznie 8 świadczeniodawców
- Maksymalny – realizacja przez świadczeniodawców, którzy w dowolnym roku z lat 2016-2025 realizowali świadczenia u co najmniej 10 pacjentów – łącznie 11 świadczeniodawców

Przedstawione wyniki analizy potencjału wykonawczego mają charakter wstępny. Zastosowany próg liczby pacjentów przyjęto orientacyjnie, w celu wyodrębnienia podmiotów posiadających doświadczenie w opiece nad większą liczbą świadczeniobiorców z rozpoznaniem Q85.0. Uzyskane wyniki są zbliżone do szacunków przedstawionych przez ekspertów klinicznych, którzy wskazywali na potrzebę funkcjonowania 8–16 ośrodków pediatrycznych oraz 5–7 ośrodków dla osób dorosłych. Należy uwzględnić, że analiza AOTMiT nie przedstawia odrębnego określenia potencjału dla populacji pediatrycznej i dorosłej, ze względu m.in. na możliwość objęcia opieką w jednym ośrodków pacjentów pediatrycznych i dorosłych.

Po potencjalnym wprowadzeniu wnioskowanych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych zasadne wydaje się rozważenie okresu dostosowawczego, w którym liczba pacjentów pozostających pod opieką poszczególnych świadczeniodawców może ulegać zmianie w związku z dostosowywaniem ośrodków, przekierowywaniem pacjentów oraz stopniowym koncentrowaniem opieki w podmiotach spełniających wymagania realizacyjne.

Potencjalnych świadczeniodawców przedstawiono w tabeli poniżej.

Tabela 44**. Potencjalni świadczeniodawcy, którzy potencjalnie mogliby realizować świadczenia koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS, w podziale na warianty**

l.p.	**Wariant minimalny** *świadczeniodawcy realizujący program pilotażowy*		**Minimalny** *Świadczeniodawcy realizujący świadczenia u co najmniej 15 pacjentów z Q85.0 w roku w LSz*		**Maksymalny** *Świadczeniodawcy realizujący świadczenia u co najmniej 10 pacjentów z Q85.0 w roku w LSz*	
	Nazwa	**Miejscowość**	**Nazwa**	**Miejscowość**	**Nazwa**	**Miejscowość**
1	Szpital Uniwersytecki Nr 1 Im. Dr. Antoniego Jurasza w Bydgoszczy	Bydgoszcz	Szpital Uniwersytecki Nr 1 Im. Dr. Antoniego Jurasza w Bydgoszczy	Bydgoszcz	Szpital Uniwersytecki Nr 1 Im. Dr. Antoniego Jurasza w Bydgoszczy	Bydgoszcz
2	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	Kraków	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	Kraków	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	Kraków
3	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy Im. Prof. Dr Stanisława Popowskiego W Olsztynie	Olsztyn	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy Im. Prof. Dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie	Olsztyn	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy Im. Prof. Dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie	Olsztyn
4	Instytut Matki i Dziecka	Warszawa	Kliniczny Szpital Wojewódzki Im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie	Rzeszów	Kliniczny Szpital Wojewódzki Im. Św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie	Rzeszów
5	Uniwersyteckie Centrum Kliniczne	Gdańsk	Szpital Kliniczny Im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego Im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu	Poznań	Szpital Kliniczny Im. Karola Jonschera Uniwersytetu Medycznego Im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu	Poznań
6	Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Łódź	Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Łódź	Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Łódź
7	Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego	Warszawa	Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka Im. Św. Jana Pawła Ii Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 6	Katowice	Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka Im. Św. Jana Pawła Ii Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 6	Katowice
8	-	-	Specjalistyczne Centrum Medyczne Im. Św. Jana Pawła Ii Spółka Akcyjna	Polanica-Zdrój	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie	Lublin
9	-	-	-	-	Specjalistyczne Centrum Medyczne Im. Św. Jana Pawła Ii Spółka Akcyjna	Polanica-Zdrój
10	-	-	-	-	Nzoz Med-Laser Borzęcki Spółka Jawna	Lublin
11	-	-	-	-	Uniwersytecki Szpital Kliniczny W Poznaniu	Poznań

Źródło: opracowanie własne AOTMiT

Należy zaznaczyć, że ze względu na szerokie wymagania organizacyjno-kadrowe, dotyczące m.in. dostępności do konsultacji specjalistycznych, udzielania świadczeń rezonansu magnetycznego i ultrasonografii, teleporad, kwalifikacji personelu oraz innych parametrów organizacji udzielania świadczenia, dostępne dane sprawozdawczo-rozliczeniowe NFZ nie pozwalają na ocenę, ilu spośród zidentyfikowanych świadczeniodawców spełniłoby wszystkie proponowane warunki realizacji przedmiotowego świadczenia. W związku z tym przedstawione oszacowanie potencjału wykonawczego odnosi się wyłącznie do podmiotów realizujących opiekę nad tą grupą pacjentów i posiadających wymagane poradnie, nie powinno być interpretowane jako liczba świadczeniodawców gotowych do realizacji przedmiotowego świadczenia bez konieczności dostosowania organizacji udzielania świadczeń lub gotowości i chęci ośrodków do prowadzenia opieki koordynowanej.

Dodatkowo przeanalizowano potencjalnych świadczeniodawców realizujących program pilotażowy opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami z wykazem OECR (szczegóły przedstawiono w rozdziale *4.6*

Organizacja opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Polsce). Analiza pozwala potwierdzić status OECR w przypadku pięciu z siedmiu podmiotów. Wskazuje to na częściowe pokrywanie się infrastruktury wykorzystywanej do realizacji programu pilotażowego z istniejącą siecią ośrodków dedykowanych opiece nad osobami z chorobami rzadkimi. Wynik ten sugeruje zasadność uwzględnienia roli OECR w dalszych analizach dotyczących organizacji opieki nad pacjentami z NF/RAS, w tym oceny możliwości wykorzystania funkcjonujących już rozwiązań systemowych. Jednocześnie należy podkreślić, że status OECR nie stanowi samodzielnej przesłanki do realizacji świadczeń przeznaczonych dla pacjentów z NF/RAS, ponieważ nie potwierdza ani doświadczenia ośrodka w zakresie opieki nad tą grupą chorych, ani jego zdolności organizacyjnej do objęcia opieką całej populacji docelowej.

Tabela 45. Porównanie podmiotów realizujących program pilotażowy opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami z wykazem OECR

L.p.	Ośrodek	Występowanie w wykazie OECR	Sieć referencyjna wskazana w wykazie OECR
1	Instytut Matki i Dziecka w Warszawie	Tak	1. Europejska sieć referencyjna ds. dziedzicznych zaburzeń metabolicznych 2. Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży – hemato-onkologia
2	Szpital Uniwersytecki Nr 1 im. dr Antoniego Jurasza w Bydgoszczy	Nie	Nie
3	Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku	Tak	1. Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek 2. Europejska sieć referencyjna ds. chorób hematologicznych 3. Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych 4. Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży – hemato-onkologia
4	Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego	Tak	1. Europejska sieć referencyjna ds. zaburzeń endokrynologicznych – Samodzielny Publiczny Dziecięcy Szpital Kliniczny w Warszawie, ul. Banacha 1A i ul. Żwirki i Wigury 63A 2. Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych – Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny, ul. Banacha 1A 3. Europejska sieć referencyjna ds. chorób hepatologicznych – Samodzielny Publiczny Centralny Szpital Kliniczny, ul. Banacha 1A
5	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie	Tak	1. Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerek 2. Europejska sieć referencyjna ds. nowotworów u dzieci i młodzieży – hemato-onkologia 3. Europejska sieć referencyjna ds. chorób i schorzeń układu moczowo-płciowego
6	Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie	Tak	1. Europejska sieć referencyjna ds. anomalii rozwoju twarzoczaszki i zaburzeń laryngologicznych 2. Europejska sieć referencyjna ds. wad wrodzonych i rzadkich niepełnosprawności umysłowych
7	Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Nie	Nie

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie https://chorobyrzadkie.gov.pl/pl/swiadczeniodawcy/osrodki-eksperckie-chorob-rzadkich [dostęp: 30.09.2026 r.]

12. Proponowane warunki realizacji świadczenia

Zgodnie ze zleceniem przygotowano propozycję warunków realizacji ocenianego świadczenia, którą przedstawiono w tabeli poniżej. Propozycja została przygotowana w oparciu o zapisy KŚOZ, wyniki przeglądu wytycznych praktyki klinicznej oraz opinie ekspertów pozyskane w toku analizy. Należy podkreślić, że przedstawione warunki mają charakter wstępny, a ich ostateczny kształt wymaga dalszych konsultacji i uzgodnień z interesariuszami.

W ramach analizy problemu decyzyjnego rozważano dwa warianty organizacji opieki: realizację dwóch odrębnych świadczeń przeznaczonych odpowiednio dla populacji pediatrycznej i dorosłej, zgodnie z zakresem zlecenia Ministra Zdrowia, oraz realizację opieki w ramach jednego świadczenia obejmującego obie grupy pacjentów przy zachowaniu zróżnicowanych kryteriów kwalifikacji, zakresu świadczeń i zasad monitorowania.

Wyniki przeprowadzonych analiz wskazują, że oba warianty są potencjalnie możliwe do wdrożenia. Ze względu jednak na zbliżone założenia kliniczne i organizacyjne ocenianych rozwiązań, a także potrzebę zapewnienia ciągłości opieki w okresie przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad osobami dorosłymi, poniżej przedstawiono propozycję warunków realizacji jednego świadczenia obejmującego pacjentów z NF/RAS. W ramach tego świadczenia wyodrębniono elementy kliniczne i organizacyjne dostosowane do wieku oraz potrzeb zdrowotnych poszczególnych grup pacjentów. Jednocześnie należy zauważyć, że proponowany model stanowi jeden z możliwych sposobów organizacji opieki. Ostateczne rozstrzygnięcie powinno uwzględniać również funkcjonujące rozwiązania systemowe dotyczące chorób rzadkich, w tym potencjalną rolę Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich w zapewnieniu opieki tej grupie pacjentów.

Tabela 46. Warunki realizacji świadczenia „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)"

L.p.	Nazwa świadczenia	Warunki realizacji	
XX	**Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)**	**Wymagania formalne**	Ośrodek koordynujący zapewnia: 1. W przypadku świadczeniobiorców do 18 r.ż.: 1) poradnię onkologii i hematologii dziecięcej, 2) oddział szpitalny o profilu onkologia i hematologia dziecięca – w lokalizacji 2. W przypadku świadczeniobiorców w wieku 18 lat i powyżej: 1) poradnię neurologii lub chorób wewnętrznych lub reumatologii lub endokrynologii lub dermatologii lub chirurgii ogólnej lub chirurgii onkologicznej lub neurochirurgii lub chirurgii plastycznej lub chirurgii szczękowo-twarzowej lub onkologii klinicznej lub radioterapii onkologicznej lub genetyki klinicznej, 2) oddział szpitalny odpowiadający profilowi działalności poradni – w lokalizacji.
		Kryteria kwalifikacji do świadczenia	1. Na podstawie skierowania lekarza ubezpieczenia zdrowotnego. 2. Do objęcia świadczeniem kwalifikuje się świadczeniobiorcę z uzasadnionym klinicznie podejrzeniem lub potwierdzonym rozpoznaniem jednej z postaci neurofibromatoz: 1) rozpoznanie wg ICD-10: Q85.0 Nerwiakowłókniakowatość (niezłośliwa) (Choroba von Recklinghausena) oraz wybrane rozpoznania wg klasyfikacji ORPHA 636: neurofibromatozy typu 1 (NF1), wraz z jej postaciami allelicznymi; 2) schwannomatoz zależnych od wariantów patogennych w genach NF2, SMARCB1 lub LZTR1 oraz postaci mozaikowych (zwłaszcza mutacje de novo) i spełniających kryteria diagnostyczne, ale bez określonego wariantu patogennego. 3. Decyzję o objęciu świadczeniem podejmuje lekarz ośrodka koordynującego po wyrażeniu zgody przez świadczeniobiorcę/opiekuna świadczeniobiorcy na objęcie opieką specjalistycznym świadczeniem opieki koordynowanej
		Zakres świadczenia	Świadczenie obejmuje: 1. Poradę pierwszorazową – kwalifikującą, obejmującą: 1) ocenę dotychczasowego przebiegu choroby oraz ocenę dokumentacji medycznej pacjenta, potwierdzenie lub weryfikację rozpoznania i określenie zasad dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego – dotyczy świadczeniobiorców do 18. roku życia, 2) ocenę wskazań do objęcia opieką koordynowaną, opracowanie indywidualnego planu opieki, udzielenie poradnictwa genetycznego oraz wydanie zaleceń dotyczących dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego lekarzom sprawującym opiekę nad pacjentem w ramach

			POZ lub AOS, wraz z odnotowaniem ich w dokumentacji medycznej pacjenta – dotyczy świadczeniobiorców w wieku 18 lat i powyżej. 2. Poradę kompleksową (dotyczy świadczeniobiorców do 18. roku życia) - udzielaną tylko po uzyskaniu wyników badań diagnostycznych dodatkowych wykonywanych poza ośrodkiem koordynującym, obejmującą całościową ocenę sytuacji klinicznej pacjenta oraz podjęcie decyzji o objęciu go stałą opieką koordynowaną lub dyskwalifikacji z opieki. 3. Poradę monitorującą realizowaną: 1) co 1-1,5 roku u świadczeniobiorców poniżej 18 r.ż., 2) co 2-3 lata u świadczeniobiorców w wieku 18 lat i powyżej, 3) z uwzględnieniem indywidualnych wskazań klinicznych. Porada obejmuje: a) pełne badanie przedmiotowe z pomiarem ciśnienia tętniczego krwi, b) badania laboratoryjne obejmujące co najmniej: morfologię wieloparametrową z rozmazem, OB, ocenę stężenia 25(OH)D, aktywności LDH, ALP, TSH i fT4 i CK, c) USG jamy brzusznej, d) podstawową ocenę rozwoju fizycznego, płciowego i funkcjonowania poznawczego, odpowiednio do wieku pacjenta, e) ocenę przebiegu choroby podstawowej, występowania i progresji powikłań oraz skuteczności dotychczasowego postępowania, f) ocenę stanu neurologicznego i psychicznego, g) ocenę sytuacji socjalnej i zawodowej pacjenta, odpowiednio do jego wieku oraz stanu klinicznego~~,~~ realizowana w ramach poniższych typów: – Porada monitorująca typu I – z wykonanym MR do dwóch odcinków ciała w ramach ośrodka. Realizowana w przypadku pacjentów, u których ocena istniejących zmian i prowadzenie protokołu badania MR wymaga udziału radiologa doświadczonego w zakresie komplikacji NF, albo – Porada monitorująca typu II – bez badania MR w ośrodku, z oceną wyniku badania wykonanego przez pacjenta poza ośrodkiem koordynującym, z zachowaniem pozostałych elementów badania przesiewowego, realizowana u świadczeniobiorców bez poważnego problemu medycznego, wymagających wyłącznie profilaktycznego monitorowania, albo – Porada monitorująca typu III – z wykonanym MR do dwóch odcinków ciała w znieczuleniu ogólnym (konieczna ze względu na wynikające z istoty choroby zaburzenia zachowania i ograniczenia intelektualne). 4. Poradę konsultacyjną w trybie pilnym – realizowaną w sytuacjach wymagających niezwłocznej oceny specjalistycznej ze względu na stan kliniczny pacjenta lub podejrzenie wystąpienia powikłań choroby~~,~~ Porada obejmuje ocenę zgłaszanych objawów i zagrożeń na podstawie informacji przekazanych przez pacjenta, jego opiekunów lub lekarza sprawującego opiekę nad pacjentem, w tym skierowanie do dalszej diagnostyki lub leczenia w ramach świadczeń odrębnych w przypadku zaistnienia takiej konieczności. 5. Udzielanie kompleksowych konsultacji wielospecjalistycznych 1) w przypadku świadczeniobiorców do 18. r.ż. zapewnienie w lokalizacji lub na podstawie umowy o podwykonawstwo, konsultacji: a) lekarza specjalisty w dziedzinie radiologii i diagnostyki obrazowej, z co najmniej 2-letnim doświadczeniem w zakresie sporządzania oceny lub opisu zmian w NF/RAS, b) lekarza specjalisty w dziedzinie neurologii dziecięcej, c) lekarza specjalisty w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, d) lekarza specjalisty w dziedzinie chirurgii dziecięcej, z co najmniej 2-letnim doświadczeniem w leczeniu nowotworów, e) lekarza specjalisty w dziedzinie neurochirurgii dziecięcej, z co najmniej 2-letnim doświadczeniem w leczeniu nowotworów, f) lekarza specjalisty w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, g) lekarza specjalisty w dziedzinie otorynolaryngologii dziecięcej z badaniem audiometrycznym. W dostępie: h) lekarza specjalisty w dziedzinie ortopedii i traumatologii narządu ruchu, i) lekarza specjalisty w dziedzinie okulistyki dziecięcej. 2) w przypadku świadczeniobiorców w wieku 18 lat i powyżej zapewnienie w lokalizacji lub na podstawie umowy o podwykonawstwo, konsultacji:

			a) lekarza specjalisty w dziedzinie radiologii i diagnostyki obrazowej, z doświadczeniem w zakresie sporządzania oceny lub opisu zmian występujących w NF-1, b) lekarza specjalisty w dziedzinie neurologii, c) lekarza specjalisty w dziedzinie chirurgii ogólnej, W dostępie: d) lekarza specjalisty w dziedzinie chirurgii onkologicznej, e) lekarza specjalisty w dziedzinie chirurgii plastycznej, f) lekarza specjalisty w dziedzinie neurochirurgii g) lekarza specjalisty w dziedzinie dermatologii, h) lekarza specjalisty w dziedzinie endokrynologii, i) lekarza specjalisty w dziedzinie diabetologii, j) lekarza specjalisty w dziedzinie psychiatrii, k) lekarza specjalisty w dziedzinie otorynolaryngologii, z badaniem audiometrycznym, l) lekarza specjalisty w dziedzinie ortopedii i traumatologii narządu ruchu, m) lekarza specjalisty w dziedzinie okulistyki. 6. W ramach porady kompleksowej, monitorującej oraz porady udzielanej w trybie pilnym możliwa jest realizacja kompleksowej konsultacji specjalistycznej: 1) typu I – obejmującej od 1 do 3 konsultacji specjalistycznych, albo 2) typu II - obejmującej od 4 do 6 konsultacji specjalistycznych, albo 3) typu III – obejmującej powyżej 6 konsultacji specjalistycznych. 7. Poradę telemedyczną (z wykorzystaniem systemów teleinformatycznych lub systemów łączności) realizowaną w uzasadnionych klinicznie przypadkach, obejmującą konsultację specjalistyczną lub ocenę przebiegu choroby i jej powikłań pod warunkiem udokumentowania jej przebiegu oraz wydanych zaleceń w dokumentacji medycznej pacjenta. 8. Koordynację opieki –obejmującą planowanie i organizację procesu diagnostyczno-terapeutycznego, monitorowanie realizacji indywidualnego planu opieki, zapewnienie ciągłości opieki między świadczeniodawcami oraz okresowy, w tym zdalny (telemedyczny), nadzór nad przebiegiem choroby i występowaniem jej powikłań.
		Wyposażenie w sprzęt i aparaturę medyczną	Świadczeniodawca dysponuje sprzętem, aparaturą medyczną oraz infrastrukturą techniczną umożliwiającą wykonywanie badań diagnostycznych niezbędnych do prowadzenia kompleksowej i koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS, adekwatnych do zakresu świadczenia.
		Dostępność badań lub procedur medycznych	W miejscu udzielania świadczeń zapewnia się możliwość wykonania: 1. badań obrazowych, w tym USG, RTG, TK oraz MR, wraz z możliwością konsultacji wyników przez lekarza specjalistę w dziedzinie radiologii i diagnostyki obrazowej posiadającego doświadczenie w diagnostyce i monitorowaniu zmian związanych z neurofibromatozami, 2. badań laboratoryjnych wykonywanych w medycznym laboratorium diagnostycznym wpisanym do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych, w szczególności: biochemicznych, hematologicznych, hormonalnych i markerów nowotworowych, 3. badań histopatologicznych, 4. badań z zakresu genetyki medycznej z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji (NGS, MLPA/CNV).
		Pozostałe wymagania organizacyjne	1. Ośrodek zapewnia koordynację opieki, rozumianą jako realizacja zadań organizacyjnych i administracyjnych, związanych z organizacją opieki, w tym monitorowanie przebiegu procesu diagnostyczno-terapeutycznego świadczeniobiorcy, obejmujących w szczególności ustalanie terminów wizyt, badań diagnostycznych i konsultacji specjalistycznych, zapewnienie przepływu informacji pomiędzy uczestnikami procesu leczenia oraz nadzór nad prowadzeniem i kompletnością dokumentacji medycznej. 2. Koordynacja opieki realizowana jest przez personel ośrodka 3. Łączny wymiar zatrudnienia personelu realizującego koordynację opieki odpowiada co najmniej 1 etatowi, w tym wymiar zatrudnienia lekarza ośrodka koordynującego odpowiada co najmniej 0,25 etatu.
		Wskaźniki realizacji świadczenia	1. Odsetek pacjentów, u których świadczenia, konsultacje oraz badania diagnostyczne przewidziane w indywidualnym planie opieki zostały zrealizowane zgodnie z określonym harmonogramem. 2. Odsetek nowych, klinicznych powikłań neurofibromatoz lub pokrewnych rasopatii wykrytych w ramach planowego monitorowania pacjentów objętych opieką koordynowaną.

			3. Odsetek pacjentów lub ich opiekunów prawnych pozytywnie oceniających organizację i koordynację specjalistycznej opieki z wykorzystaniem narzędzi oceny satysfakcji.

Komentarz AOTMiT:

Zakres świadczenia w odniesieniu do populacji osób dorosłych został pierwotnie w KŚOZ ograniczony wyłącznie do pacjentów z rozpoznaniem NF1. Dostępne wytyczne praktyki klinicznej nie wskazują jednak na zasadność ograniczenia dostępu do świadczenia w populacji osób dorosłych wyłącznie do pacjentów z rozpoznaniem NF1. Uwzględniając dane epidemiologiczne, należy oczekiwać, że liczebność populacji dorosłych pacjentów kwalifikujących się do świadczenia w wyniku rozszerzenia wskazań będzie niewielka, co wynika z faktu, że pozostałe typy neurofibromatozy stanowią około 4% wszystkich przypadków neurofibromatozy.

Ponadto ujednolicono rodzaje porad przewidzianych dla pacjentów pediatrycznych i dorosłych, modyfikując zapis dotyczący porady monitorującej w stosunku do rozwiązania przedstawionego w Karcie Świadczenia Opieki Zdrowotnej. Brzmienie poszczególnych zapisów dostosowano również do terminologii stosowanej w obowiązujących aktach prawnych.

13. Piśmiennictwo

Akty prawne	
MZ 2025	Ministerstwo Zdrowia, „Światowy Dzień Chorób Rzadkich – Razem dla Pacjentów", https://www.gov.pl/web/zdrowie/swiatowy-dzien-chorob-rzadkich--razem-dla-pacjentow [dostęp: 30.09.2026 r.]
RMZ Pilotaż	Program pilotażowy w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami został ustanowiony na mocy rozporządzenia 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 (t.j. Dz.U. z 2026 r. poz. 70, z późn. zm.) [dostęp: 13.08.2026 r.]
Plan dla Chorób Rzadkich 2026	Plan dla Chorób Rzadkich na 2026 r., załącznik do uchwały nr 179 Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2025 r., s. 3., https://www.gov.pl/web/zdrowie/uchwala-nr-179-rady-ministrow-z-dnia-23-grudnia-2025-r-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-2026-r [dostęp: 29.09.2026 r.]
Załącznik nr 5 do Zarządzenia Prezesa NFZ	załącznik nr 5b (Katalog specjalistycznych świadczeń odrębnych) do zarządzenia Nr 132/2024/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 grudnia 2024 r. (tekst jednolity); https://www.nfz.gov.pl/zarzadzenia-prezesa/zarzadzenia-prezesa-nfz/zarzadzenie-nr-1322024dsoz,7832.html [dostęp: 29.09.2026 r.]
Analiza problemu decyzyjnego	
Liao 2025	Liao M, Lee HL, Liu YL, Wong TT. Neurofibromatosis Type 1 : A General Review. J Korean Neurosurg Soc. 2025 Nov;68(6):644-651. doi: 10.3340/jkns.2025.0073. Epub 2025 May 20. PMID: 40393479; PMCID: PMC12582889. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12582889/ [dostęp: 18.09.2026 r.]
Perrino 2025	Perrino MR, Jongmans MCJ, Tomlinson GE, Greer MC, Scollon SR, Mitchell SG, Hansford JR, Schultz KAP, Kohlmann WK, Kalish JM, MacFarland SP, Das A, Maxwell KN, Pfister SM, Weksberg R, Michaeli O, Tabori U, Ney GM, Lupo PJ, Brzezinski JJ, Stewart DR, Woodward ER, Kratz CP. Update on Cancer and Central Nervous System Tumor Surveillance in Pediatric NF2-, SMARCB1-, and LZTR1-Related Schwannomatosis. Clin Cancer Res. 2025 Apr 14;31(8):1400-1406. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-24-3278. PMID: 39937237; PMCID: PMC12002630 [dostęp: 18.09.2026 r.]
Kim 2024	Kim B-H, Chung Y-H, Woo T-G, Kang S-m, Park S, Kim M, Park B-J. NF2-Related Schwannomatosis (NF2): Molecular Insights and Therapeutic Avenues. International Journal of Molecular Sciences. 2024; 25(12):6558. https://doi.org/10.3390/ijms25126558 [dostęp: 18.09.2026 r.]
Rutkowski 2022	Rutkowski, Piotr, et al. "Zalecenia Polskiej Grupy Mięsakowej w odniesieniu do postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oraz kontroli u chorych na neurofibromatozę typu 1 (NF1) oraz związanego z nią złośliwego nowotworu osłonek nerwów obwodowych." Biuletyn Polskiego Towarzystwa Onkologicznego Nowotwory, vol. 7, no. 2, 2022, pp. 116–139; https://journals.viamedica.pl/biuletyn_pto/article/view/89527 [dostęp: 18.09.2026 r.]
Yin 2020	Yin Ren, Divya A Chari, Sasa Vasilijic, D Bradley Welling, Konstantina M Stankovic, New developments in neurofibromatosis type 2 and vestibular schwannoma, Neuro-Oncology Advances, Volume 3, Issue 1, January-December 2021, vdaa153, https://doi.org/10.1093/noajnl/vdaa153 [dostęp: 18.09.2026 r.]
Dhamija 2018	Dhamija R, Plotkin S, Gomes A, et al. LZTR1- and SMARCB1-Related Schwannomatosis. 2018 Mar 8 [Updated 2025 Dec 4]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK487394/ [dostęp: 19.09.2026 r.]
Kehrer-Sawatzki 2016	Kehrer-Sawatzki, H., Farschtschi, S., Mautner, VF. et al. The molecular pathogenesis of schwannomatosis, a paradigm for the co-involvement of multiple tumour suppressor genes in tumorigenesis. Hum Genet 136, 129–148 (2017). https://doi.org/10.1007/s00439-016-1753-8 [dostęp: 19.09.2026 r.]
Sałamacha 2011	Sałamacha, M., et al. "Zespół von Recklinghausena (Neurofibromatoza typu 1) – najczęstszy uwarunkowany genetycznie zespół prowadzący do powstawania mięsaków tkanek miękkich." Nowotwory. Journal of Oncology 61, no. 1 (2011): 43. https://doi.org/10.5603/njo.51969 [dostęp: 18.09.2026 r.]
Asthagiri 2009	Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, Lonser RR. Neurofibromatosis type 2. Lancet. 2009 Jun 6;373(9679):1974-86. doi: 10.1016/S0140-6736(09)60259-2. Epub 2009 May 22. PMID: 19476995; PMCID: PMC4748851. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4748851/[dostęp: 18.09.2026 r.]
Chorobyrzadkie.edu.pl	https://chorobyrzadkie.edu.pl/dla-chorych/neurofibromatoza/id/205-neurofibromatoza-typu-2-nf2, [dostęp 01.08.2026]
Orpha.net 1	https://www.orpha.net/pl/disease/detail/634475 [dostęp: 22.09.2026 r.]
Orpha.net 2	https://www.orpha.net/pl/disease/detail/634492 [dostęp: 22.09.2026 r.]
Orpha.net 3	https://www.orpha.net/en/disease/detail/636 [dostęp: 22.09.2026 r.]
Orpha.net 4	https://www.orpha.net/pl/disease/detail/137605 [dostęp: 22.09.2026 r.]
Orpha.net 5	https://www.orpha.net/en/disease/detail/648 [dostęp: 22.09.2026 r.]
Wytyczne kliniczne	
SOBOPE 2025	Brazilian Society of Pediatric Oncology, Consensus on Malignant and Benign Tumors in Pediatric Patients with Neurofibromatosis Type 1: On Behalf of the Brazilian Society of Pediatric Oncology (SOBOPE) 2025, https://www.mdpi.com/1718-7729/32/12/664, [dostęp: 28.08.2026 r.]
PLTR 2024	Zalecenia Polskiego Lekarskiego Towarzystwa Radiologicznego dotyczące obrazowania rezonansu magnetycznego chorych z nerwiakowłókniakami splotowatymi w przebiegu neurofibromatozy typu 1 2024 https://pltr.pl/wp-content/uploads/2024/05/Wytyczne-obrazowania-PN-ostateczne.pdf, [dostęp: 28.08.2026 r.]
ERN GENTURIS 2023	https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2589537022005478?via%3Dihub [28.08.2026 r.] https://genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/clinical-practice-guidelines/written-by-ern-genturis/neurofibromatosis-type-1-guideline.html [dostęp: 28.08.2026 r.]
ERN GENTURIS 2022a	https://www.genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/care-pathways.html [dostęp: 28.08.2026 r.]
ERN GENTURIS 2022b	https://www.genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/care-pathways.html [dostęp: 28.08.2026 r.]
PTO 2022	Polskie Towarzystwo Onkologiczne, Zalecenia Polskiej Grupy Mięsakowej w odniesieniu do postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oraz kontroli u chorych na neurofibromatozę typu 1 (NF1) oraz związanego z nią złośliwego nowotworu osłonek nerwów obwodowych 2022 https://journals.viamedica.pl/biuletyn_pto/article/view/89527/66430, [dostęp: 28.08.2026 r.]

ERN GENTURIS 2021a	https://www.genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/care-pathways.html#sec481&markText=false&markText=false [dostęp: 28.08.2026 r.]
	https://www.genturis.eu/l=eng/Assets/20211214_ERN_GENTURIS_Care_Pathway_NF2_v1.4_accepted_disclaimer_new-nomenclature.pdf [dostęp: 28.08.2026 r.]
ERN GENTURIS 2021b	https://genturis.eu/l=eng/Guidelines-and-pathways.html [dostęp: 28.08.2026 r.]
	chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://genturis.eu/l=eng/Assets/20210926_ERN-GENTURIS_Care-Pathway_SWN_version-1.3_accepted_new-nomenclature.pdf [dostęp: 28.08.2026 r.]
AAP 2019	AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS, Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1 2019 https://publications.aap.org/pediatrics/article/143/5/e20190660/37168/Health-Supervision-for-Children-With?autologincheck=redirected[dostęp: 28.08.2026 r.]
PTOHD 2019	Polskiego Towarzystwa Hematologii i Onkologii Dziecięcej, Polski standard medycznej opieki koordynowanej dla dzieci z neurofibromatozami 2019 https://onkologia-dziecieca.pl/upload/standardy/STANDARDY%20PRZEGL%C4%84D%20PEDIATRYCZNY%202019/POLSKI%20STANDARD%20MEDYCZNEJ%20OPIEKI%20KOORDYNOWANEJ%20DLA%20DZIECI%20Z%20NEUROFIBROMATOZAMI.pdf,[dostęp: 28.08.2026 r.]
ACMG 2018	American College of Medical Genetics and Genomics, Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) 2018, https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360021018311?via%3Dihub[dostęp: 28.08.2026 r.]
Wcześniejsze oceny i opracowania AOTMiT	
Rekomendacja nr 63/2023 z dnia 12 czerwca 2023 r.	https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2023/024/REK/2023%2006%2012%20BP%20Rekomendacja%20nr%2063_2023_Koselugo_egz_do_publikacji_REOPTR.pdf [dostęp: 07.08.2026 r.]
Stanowisko Rady Przejrzystości nr 62/2023 z dnia 12 czerwca 2023 roku	https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2023/024/SRP/U_23_171_s_62_Koselugo_selumetynib_w%20ref_prop_zacz.pdf [dostęp: 07.08.2026 r.]
Opinia Rady Przejrzystości nr 25/2022 z dnia 21 lutego 2022 roku	https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/wykaz_tli/2022/ORP.pdf [dostęp: 07.08.2026 r.]
Wykaz TLI 2026	Opracowanie analityczne. Ezmekly (mirdametynib) we wskazaniu: w leczeniu objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych u dorosłych pacjentów i dzieci w wieku 2 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1; https://bip.aotm.gov.pl/tli/9522-wykaz-tli-2026?highlight=WyJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3pcdTAxMDUiLCJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3p5IiwibmV1cm9maWJyb21hdG96YW1pIl0= [dostęp: 07.08.2026 r.]
OT.423.1.8.2023	Analiza weryfikacyjna. Wniosek o objęcie refundacją leku Koselugo (selumetynib) w ramach programu lekowego: „Leczenie chorych z nerwiakowłókniakami splotowatymi w przebiegu neurofibromatozy typu 1 (NF1) (ICD-10: Q85.0)
	https://bip.aotm.gov.pl/zlecenia-mz-2023/1005-materialy-2023/8025-24-2023-zlc?highlight=WyJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3pcdTAxMDUiLCJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3p5IiwibmV1cm9maWJyb21hdG96YW1pIl0= [dostęp: 07.08.2026 r.]
Wykaz TLI 2022	Opracowanie analityczne. Koselugo (selumetynib) we wskazaniu: leczenie objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych (ang. plexiform neurofibromas, PN) u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1 (NF1).; https://bip.aotm.gov.pl/tli/7669-wykaz-tli-2022?highlight=WyJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3pcdTAxMDUiLCJuZXVyb2ZpYnJvbWF0b3p5IiwibmV1cm9maWJyb21hdG96YW1pIl0= [dostęp: 07.08.2026 r.]
Analiza kliniczna	
Ju 2025	Ju S, et al. BMJ Open Quality 2025;14:e003383. doi:10.1136/bmjoq-2025-003383https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40876937/, [dostęp: 22.09.2026 r.]
Rozwiązania organizacyjne w innych krajach	
Australia	https://www.ctf.org.au/clinics [dostęp 27.08.2026 r.]
	https://www.nslhd.health.nsw.gov.au/genetics/Pages/Clinician-Resources.aspx#neuro [dostęp 27.08.2026 r.]
	https://www.nslhd.health.nsw.gov.au/genetics/Documents/clinicianresources/RNSH_NF_Clinic_Referral_Criteria.pdf [dostęp 27.08.2026 r.] https://www.nslhd.health.nsw.gov.au/genetics/Documents/clinicianresources/NF1-combined-review-checklist.pdf [dostęp 27.08.2026 r.]
Belgia	https://www.inami.fgov.be/SiteCollectionDocuments/liste_umn_2025.pdf [dostęp: 26.08.2026 r.]
	https://www.health.belgium.be/sites/default/files/media/files/2026-02/planmr_grandpublic.pdf [dostęp: 26.08.2026 r.]
	https://www.erasme.be/sites/default/files/trajet_de_soins_nf1.pdf [dostęp 26.08.2026 r.]
Estonia	https://www.lastefond.ee/toetame-tuk-hhkk/ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://www.kliinikum.ee/harvikhaigused/tutvustus/kuidas-kompetentsikeskus-tootab/ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://www.kliinikum.ee/harvikhaigused/ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://www.kliinikum.ee/yhendlabor/kasiraamat/parilike-haiguste-ja-riskialleelide-uuringud/ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Tervis/Tervishoiususteem/harvikhaiguste_arengukava_en.pdf [dostęp: 28.08.2026 r.]
Francja	http://www.has-sante.fr/ [dostęp: 26.08.2026 r.]
	https://www.has-sante.fr/jcms/p_3598549/fr/schwannomatoses-non-nf2 [dostęp: 04.09.2026 r.] , https://www.aideaucodage.fr/ccam [dostęp 26.08.2026 r.]
Kanada	https://www.canada.ca/en/health-canada/services/health-services-benefits/strategy-drugs-rare-diseases.html [dostęp 2.09.2026 r.]
	https://www.canada.ca/en/health-canada/corporate/transparency/health-agreements/shared-health-priorities/drugs-for-rare-diseases-bilateral-agreements/common-list-drugs.html [dostęp 2.09.2026 r.]
	https://www.chumontreal.qc.ca/repertoire/centre-dexpertise-neurofibromatose [dostęp 2.09.2026 r.]
	https://www.chusj.org/en/Care-Services/N/Neurofibromatosis [dostęp 2.09.2026 r.]
Litwa	https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/2c611e00614311efafbb8694c098bac5?utm_ [dostęp: 31.08.2026 r.]
	https://sam.lrv.lt/uploads/sam/documents/files/Komisijos%20ir%20darbo%20grup%C4%97s/Cernobylis/RETOS%20LIGOS%20-%20metodika%20-%20galutin%C4%97.pdf?utm_ [dostęp: 31.08.2026 r.]

Niemcy	https://www.g-ba.de/ [dostęp 26.08.2026 r.]
	https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/n/namse [dostęp 26.08.2026 r.]
	https://bv-nf.de/nf-zentren [dostęp 26.08.2026 r.]
Norwegia	https://www.helsenorge.no/en/about-helsenorge/ [dostęp 01.09.2026 r.]
	https://www.helsenorge.no/nn/sjeldne-diagnoser/kompetansesentrene/?utm_ [dostęp 01.09.2026 r.]
	https://frambu.no/diagnose/#bokstav-N [dostęp: 01.09.2026 r.]
Słowacja	https://sazch.sk/narodny-program-zdravotnej-starostlivosti-o-pacientov-so-zriedkavymi-chorobami-do-roku-2030/ [dostęp 28.08.2026 r.]
Szwecja	https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/neurofibromatos-typ-1/ [dostęp: 27.08.2026 r.] https://csdsamverkan.se/csd-i-sverige/sjukvardsregionala-centrum-for-sallsynta-diagnoser/csd/2021-05-09-csd-vast [dostęp: 27.08.2026 r.] https://www.sahlgrenska.se/om-sjukhuset/organisation/centrumbildningar/csdvast/expertteam/arftliga-tumorsyndrom/neurofibromatoser/expertteamet/ [dostęp: 27.08.2026 r.] https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/ [dostęp: 27.08.2026 r.] https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2026/06/samordnat-stod-och-jamlik-vard---nationell-strategi-for-sallsynta-halsotillstand-20262030 [dostęp: 27.08.2026 r.]
USA	https://www.ctf.org/nf-clinic-network/?utm_ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://www.ctf.org/about-ctf/ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://www.ctf.org/nf-clinic-network/?utm_ [dostęp: 03.09.2026 r.]
	https://cdmrp.health.mil/nfrp/consortium/siteDetails?utm_ [dostęp: 03.09.2026 r.]
Włochy	https://salute.regione.emilia-romagna.it/assistenza-ospedaliera/malattie-rare/percorsi-specifici-e-reti-hub-spoke [dostęp: 27.08.2026 r.]
	https://servizissiir.regione.emilia-romagna.it/deliberegiunta/servlet/AdapterHTTP?action_name=ACTIONRICERCADELIBERE&operation=leggi&cod_protocollo=GPG/2015/563&ENTE=1 [dostęp 27.08.2026 r.]
Wielka Brytania	https://www.england.nhs.uk/commissioning/spec-services/ [dostęp 01.09.2029 r.]
	https://www.england.nhs.uk/specialised-commissioning-document-library/service-specifications/ [dostęp 01.09.2029 r.]
	https://www.england.nhs.uk/specialised-commissioning-document-library/service-specifications/ [dostęp 01.09.2029 r.]
Pozostałe źródła	
GUS 2023	https://stat.gov.pl/obszary-tematyczne/ludnosc/prognoza-ludnosci/prognoza-ludnosci-na-lata-2023-2060,11,1.html [dostęp: 28.09.2026 r.]
Sprawozdanie NFZ	Sprawozdanie NFZ z realizacji programu pilotażowego w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami, pismo znak: NFZ-DSOZ-WSKP.651.2.2026 2026.331572.JGA z dnia 29.07.2026 r. [dostęp: 13.08.2026 r.]

14. Spis tabel i rysunków

Tabele

Tabela 1. Zestawienie korespondencji do ekspertów klinicznych. 13
Tabela 2. Charakterystyka i rodzaje nerwiakowłókniakowatości 15
Tabela 3. Epidemiologia 20
Tabela 4. Charakterystyka ocenianych świadczeń na podstawie KŚOZ 20
Tabela 5. Świadczenia realizowane przez ośrodek AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS 22
Tabela 6. Wymagania dla ośrodka AOK-NF1 oraz CKOM NF/RAS 24
Tabela 7. Potencjalny wpływ wdrożenia świadczeń 25
Tabela 8. Świadczenia związane z diagnostyką chorób rzadkich ujęte w Katalogu specjalistycznych świadczeń odrębnych 27
Tabela 9 Program pilotażowy - najważniejsze informacje 28
Tabela 10. Najważniejsze wyniki programu pilotażowego 29
Tabela 11. Zestawienie wcześniejszych ocen i opracowań AOTMiT związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem 33
Tabela 12. Kryteria selekcji badań do przeglądu systematycznego analizy klinicznej 38
Tabela 13 Kryteria selekcji badań do przeglądu systematycznego analiz ekonomicznych 41
Tabela 14. Podsumowanie najważniejszych informacji z opinii eksperckich. 42
Tabela 15. Podsumowanie informacji organizacyjnych w innych krajach dotyczących opieki nad pacjentami z neurofibromatozami. 45
Tabela 16. Struktura wydatków w podziale na lata 2021-2025 47
Tabela 17 Założenia przyjęte w analizie wpływu na budżet płatnika publicznego dotyczące oszacowania liczebności populacji docelowej 49
Tabela 18. Liczba pacjentów objętych opieką w programie pilotażowym w latach 2020-2025 50
Tabela 19. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu minimalnym (na podstawie danych z programu pilotażowego) 50
Tabela 20. Liczba pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 (głównym lub współistniejącym), u których sprawozdano co najmniej jedno świadczenie gwarantowane w latach 2016-2025 51
Tabela 21. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu podstawowym (na podstawie danych NFZ realizacji świadczeń) 51
Tabela 22. Prognozowana liczba pacjentów z neurofibromatozami, którzy będą mogli być opieką koordynowaną, w scenariuszu maksymalnym (na podstawie danych GUS i częstości występowania poszczególnych postaci neurofibromatoz) 52
Tabela 23. Podsumowanie oszacowania liczebności populacji docelowej 52
Tabela 24. Dane sprawozdawczo-rozliczeniowe realizacji świadczeń AOS u pacjentów z rozpoznaniem Q85.0 w latach 2021-2025 53
Tabela 25. Wskaźnik realizacji produktów jednostkowych w ramach programu pilotażowego - krotność faktyczna oraz liczba unikalnych pacjentów 55
Tabela 26. Realizacja procedur rezonansu magnetycznego w ramach programu pilotażowego 56

Tabela 27. Zestawienie realizacji procedur RM z lub bez ze znieczuleniem z realizacją porady monitorującej w programie pilotażowym 57
Tabela 28. Realizacja procedury porady lekarskiej za pośrednictwem systemów telemedycznych w ramach programu pilotażowego 57
Tabela 29. Podsumowanie założeń dotyczących częstości wykonywania świadczeń 58
Tabela 30 Kalkulacja porady pierwszorazowej – dzieci i dorośli 59
Tabela 31 Kalkulacja porady kompleksowej– dzieci 59
Tabela 32 Kalkulacja porad monitorujących – dzieci 59
Tabela 33 Kalkulacja porad monitorujących – dorośli 60
Tabela 34 Kalkulacja porady telemedycznej – dzieci i dorośli 60
Tabela 35 Kalkulacja porady w trybie pilnym – dzieci 60
Tabela 36 Kalkulacja porady konsultacyjnej w trybie pilnym – dorośli 61
Tabela 37 Kalkulacja kompleksowych konsultacji specjalistycznych – dzieci i dorośli 61
Tabela 38 Kalkulacja miesięcznego ryczałtu za koordynację opieki– dzieci i dorośli 61
Tabela 39 Propozycja wycen świadczeń w ramach „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami do 18 r.ż. z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)” 61
Tabela 40 Propozycja wycen świadczeń w ramach „Koordynowanej opieki nad świadczeniobiorcami > 18 r.ż. z neurofibromatozą typu 1. (NF-1)” 62
Tabela 41. Wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF/RAS w populacji pediatrycznej 65
Tabela 42. Wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF w populacji dorosłych 66
Tabela 43. Łączne wyniki dotyczące oszacowania wpływu na budżet płatnika publicznego opieki koordynowanej nad pacjentami z NF/RAS 67
Tabela 44. Potencjalni świadczeniodawcy, którzy potencjalnie mogliby realizować świadczenia koordynowanej opieki nad pacjentami z NF/RAS, w podziale na warianty 72
Tabela 45. Porównanie podmiotów realizujących program pilotażowy opieki koordynowanej nad pacjentami z neurofibromatozami z wykazem OECR 73
Tabela 46. Warunki realizacji świadczenia „Koordynowana opieka nad świadczeniobiorcami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (NF/RAS)” 74