

**ROZPORZĄDZENIE**  
**MINISTRA ZDROWIA<sup>1)</sup>**

z dnia ..... 2024 r.

**zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu  
ambulatoryjnej opieki specjalistycznej**

Na podstawie art. 31d ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 146) zarządza się, co następuje:

§ 1. W rozporządzeniu 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.<sup>2)</sup>), w załączniku nr 2 w części I „Badania laboratoryjne” dodaje się lp. 918 – 919 w brzmieniu:

918	brak kodu	<b>Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization)</b>	<b>Wymagania formalne:</b> Medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną, które posiada certyfikat uczestnictwa w międzynarodowym programie Unii Europejskiej weryfikacji jakości laboratoriów genetycznych EMQN, wydany w okresie ostatniego roku. <b>Personel:</b> 1) diagnosta laboratoryjny ze specjalizacją w dziedzinie laboratoryjnej genetyki
-----	--------------	--	---

<sup>1)</sup> Minister Zdrowia kieruje działem administracji rządowej – zdrowie, na podstawie § 1 ust. 2 rozporządzenia Prezesa Rady Ministrów z dnia 18 grudnia 2023 r. w sprawie szczegółowego zakresu działania Ministra Zdrowia (Dz. U. poz. 2704).

<sup>2)</sup> Zmiany tekstu jednolitego wymienionego rozporządzenia zostały ogłoszone w Dz. U. z 2016 r. poz. 2164, z 2017 r. poz. 1244, 1766 i 2423, z 2018 r. poz. 657, z 2019 r. poz. 397, 1060 i 1864, z 2020 r. poz. 612, z 2021 r. poz. 543 i 727, z 2022 r. poz. 365, 482, 1542, 2641 i 2678, z 2023 r. poz. 1953 i 2294 oraz z 2024 r. poz. 224.

		<p>medycznej z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badania metodą aCGH lub</p> <p>2) specjalista w dziedzinie medycznej genetyki molekularnej z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badania metodą aCGH;</p> <p>3) diagnosta laboratoryjny z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badania metodą aCGH.</p> <p><b>Wyposażenie w sprzęt i aparaturę medyczną:</b></p> <p>1) skaner do mikromacierzy wraz z oprogramowaniem;</p> <p>2) urządzenie do pomiaru stężenia kwasów nukleinowych;</p> <p>3) mikrospektrofluorymetr;</p> <p>4) piec do hybrydyzacji;</p> <p>5) termocykler;</p> <p>6) wirówka laboratoryjna;</p> <p>7) termoblok lub łaźnia wodna;</p> <p>8) aparat do elektroforezy;</p> <p>9) system dokumentacji żeli agarozowych.</p> <p>Urządzenia posiadają certyfikat CE-IVD lub udokumentowaną wewnątrzlaboratoryjną walidację zapewniającą właściwy standard badań.</p> <p><b>Kryteria kwalifikacji osób wymagających udzielenia świadczenia:</b></p> <p>1. W diagnostyce prenatalnej, w przypadku spełnienia co najmniej jednego z poniższych kryteriów:</p> <p>1) stwierdzenie w badaniu USG co</p>
--	--	--

			<p>najmniej jednej nieprawidłowości strukturalnej płodu, lub</p> <p>2) podejrzenie występowania aneuploidii u płodu, lub</p> <p>3) wykrycie w klasycznym badaniu cytogenetycznym u płodu z wadami wrodzonymi pozornie zrównoważonych dziedzicznych rearanżacji lub pozornie zrównoważonych rearanżacji <i>de novo</i>.</p> <p>2. W diagnostyce postnatalnej w przypadku spełnienia co najmniej jednego z poniższych kryteriów:</p> <p>1) podejrzenie aberracji chromosomowej innej niż aberracje liczbowe, lub</p> <p>2) niepełnosprawność intelektualna z cechami dysmorfii lub bez nich, lub</p> <p>3) opóźnienie rozwoju psychoruchowego, lub</p> <p>4) autyzm z towarzyszącą niepełnosprawnością intelektualną lub opóźnieniem rozwoju lub cechami dysmorfii lub wadami rozwojowymi, lub</p> <p>5) strukturalne wady wrodzone – dotyczące co najmniej jednego narządu lub układu, zespoły wad, duże wady izolowane jednego narządu, np. serca, nerek, mózgu, kończyn, lub</p> <p>6) padaczka o podejrzanym podłożu genetycznym, lub</p> <p>7) rozpoznanie lub podejrzenie zespołu genetycznego, w którym mogą występować zmiany typu CNV (mikro-delecje lub duplikacje), lub</p>
--	--	--	--

			<p>8) badanie rodziców w przypadku stwierdzenia u dziecka patogenicznej zmiany typu CNV, lub</p> <p>9) niejednoznaczny wynik badania kariotypu metodami cytogenetyki klasycznej lub wykryta aberracja struktury chromosomów wymagająca dokładnego określenia zakresu aberracji.</p> <p><b>Pozostałe wymagania:</b> Skierowanie na badanie jest wystawiane przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej.</p>
919	brak kodu	<p><b>Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction)</b></p>	<p><b>Wymagania formalne:</b> Medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną, które posiada udokumentowane co najmniej 3-letnie doświadczenie w wykonywaniu oznaczeń qRT-PCR;</p> <p><b>Personel:</b> 1) diagnosta laboratoryjny ze specjalizacją w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w diagnostyce genetycznej zmian somatycznych w hematologii dorosłych lub onkologii i hematologii dziecięcej lub z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badań genetycznych metodą qRT-PCR lub 2) specjalista w dziedzinie medycznej genetyki molekularnej z co najmniej 3-</p>

		<p>letnim doświadczeniem w diagnostyce genetycznej zmian somatycznych w hematologii dorosłych lub onkologii i hematologii dziecięcej lub z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badań genetycznych metodą qRT-PCR;</p> <p>3) diagnosta laboratoryjny z co najmniej 3-letnim doświadczeniem w wykonywaniu badań genetycznych metodą qRT-PCR.</p> <p><b>Wyposażenie</b></p> <p><b>w sprzęt i aparaturę medyczną:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) termocykler dedykowany do real-time PCR;</li><li>2) wirówka preparacyjna;</li><li>3) pipeta automatyczna;</li><li>4) oprogramowanie.</li></ol> <p>Urządzenia umożliwiają wykonywanie badań zgodnie ze standardami EURO-MRD i programami AML-BFM-2019 lub AIEOP-BFM ALL 2017 dla dzieci z ostrymi białaczkami.</p> <p>Urządzenia umożliwiają wykonywanie badań zgodnie ze standardami EURO-MRD lub European LeukemiaNet dla dorosłych chorych na ostre białaczki limfoblastyczne lub ostre białaczki szpikowe.</p> <p><b>Kryteria kwalifikacji osób wymagających udzielenia świadczenia:</b></p> <p>Do badania kwalifikują się pacjenci, u których jest wymagana diagnostyka nowotworów hematologicznych lub monitorowanie odpowiedzi na leczenie, lub monitorowanie minimalnej choroby</p>
--	--	---

		<p>resztkowej (MRD – <i>Minimal Residual Disease</i>) w trakcie leczenia i po jego zakończeniu, w nowotworach układu mieloidalnego i limfoidalnego określonych poniższymi kodami ICD-10:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) C91.0 – Ostra białaczka limfoblastyczna;</li><li>2) C92.0 – Ostra białaczka szpikowa;</li><li>3) C92.1 – Przewlekła białaczka szpikowa;</li><li>4) C92.3 – Mięsak szpikowy;</li><li>5) C92.4 – Ostra białaczka promielocytowa;</li><li>6) C92.5 – Ostra białaczka szpikowo-monocytowa;</li><li>7) C93 – Białaczka monocytowa;</li><li>8) C94 – Inne białaczki określonego rodzaju;</li><li>9) C95 – Białaczka z komórek nieokreślonego rodzaju;</li><li>10) C96 – Inny i nieokreślony nowotwór złośliwy tkanki limfatycznej, układu krwiotwórczego i tkanek pokrewnych.</li></ol> <p><b>Zakres świadczenia:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Diagnostyka w kierunku rozpoznawania nowotworów hematologicznych, w tym genów fuzyjnych:<ol style="list-style-type: none"><li>1) BCR-ABL lub chromosomu Philadelphia (Ph); lub</li><li>2) PML-RARA; lub</li><li>3) RUNX1::RUNX1T1; lub</li><li>4) CBFβ::MYH11; lub</li><li>5) mutacji NPM1; lub</li></ol></li><li>2. Monitorowanie odpowiedzi na zastosowaną terapię oraz ocena chimeryzmu poprzyszczepowego u pacjentów poddanych</li></ol>
--	--	---

			<p>transplantacji allogenicznych krwiotwórczych komórek macierzystych; lub</p> <p>3. Monitorowanie minimalnej choroby resztkowej, które obejmuje:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) identyfikację rearanżacji genów do monitorowania PCR MRD w ALL – ALL-MRD-PCR1;</li><li>2) oznaczenie MRD metodą PCR w ALL – ALL-MRD-PCR2;</li><li>3) diagnostykę molekularną AML i oznaczenie wyjściowego poziomu badanego transkryptu do monitorowania MRD;</li><li>4) oznaczenie MRD metodą RT-qPCR – AML-MRD-PCR, geny fuzyjne w AML;</li><li>5) diagnostyka molekularna CML;</li><li>6) oznaczanie MRD metodą RT-qPCR – transkrypt BCR-ABL1 w CML.</li></ol> <p><b>Wskaźniki jakości:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) badania molekularne w ALL są prowadzone według standardu europejskiego konsorcjum EURO-MRD u dzieci i dorosłych;</li><li>2) badania molekularne w AML są prowadzone zgodnie z wymaganiami protokołu AML BFM-2019 lub AIEOP-BFM ALL 2017 dla dzieci z ostrymi białaczkami;</li><li>3) badania molekularne w AML i CML u dorosłych są prowadzone zgodnie z rekomendacjami European LeukemiaNet.</li></ol>
--	--	--	---

§ 2. Rozporządzenie wchodzi w życie po upływie 14 dni od dnia ogłoszenia.

**MINISTER ZDROWIA**

ZA ZGODNOŚĆ POD WZGLĘDEM PRAWNYM,  
LEGISLACYJNYM I REDAKCYJNYM

Władysław Puzoń

Dyrektor Departamentu Prawnego w Ministerstwie Zdrowia

/podpisano kwalifikowanym podpisem elektronicznym/



## UZASADNIENIE

Projektowane rozporządzenie stanowi realizację upoważnienia zawartego w art. 31d ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 146) i dokonuje zmiany w rozporządzeniu 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.).

Zmiana polega na wprowadzeniu do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej dwóch nowych świadczeń opieki zdrowotnej:

- 1) badania genetycznego metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – *Array Comparative Genomic Hybridization*) (dalej badanie aCGH);
- 2) analizy ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – *Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction*).

Wprowadzenie przedmiotowych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej stanowi realizację rekomendacji Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji:

- nr 12/2019 z dnia 28 lutego 2019 r. w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH)” jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS);
- nr 2/2022 z dnia 10 stycznia 2022 r. w sprawie zasadności zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej: badanie genetyczne „Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym”, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS).

Czynniki genetyczne odgrywają istotną rolę w patogenezie wrodzonych zaburzeń rozwoju takich jak: opóźnienie rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawność intelektualna, zaburzenia zachowania ze spektrum autyzmu, mnogie wady wrodzone współistniejące z cechami dysmorfii w budowie ciała czy padaczki. Diagnostyka wad wrodzonych ma istotne znaczenie zarówno w okresie pre- jak i postnatalnym, pozwala na postawienie rozpoznania,

ustalenie przebiegu schorzenia i właściwej opieki medycznej oraz rokowania, a także wybór optymalnej rehabilitacji leczniczej czy postępowania opiekuńczego.

Badanie aCGH umożliwia ocenę całego genomu (kariotypu) z rozdzielczością nieosiągalną innymi metodami. Jest to metoda badawcza i diagnostyczna umożliwiająca identyfikację aberracji chromosomowych niewykrywalnych klasycznymi metodami cytogenetycznymi, które mogą być odpowiedzialne za występujące u badanego pacjenta nieprawidłowe objawy kliniczne. Mikromacierze DNA stanowią zbiór sond molekularnych, czyli specjalnie dobranych sekwencji kwasów nukleinowych. Sondy są związane z podłożem stałym w ustalonym porządku i specyficznie wiążą homologiczne do nich sekwencje materiału genetycznego pochodzącego z próbki badanej. Technologia mikromacierzy umożliwia identyfikację tysięcy molekuł kwasów nukleinowych, dzięki możliwości jednoczesnego przeprowadzania wielu eksperymentów hybrydacyjnych.

Obecnie technologiami alternatywnymi dla badania aCGH są klasyczne badania cytogenetyczne, cytogenetyczne badania molekularne oraz badania wybranymi metodami biologii molekularnej. Wszystkie z wymienionych alternatywnych technologii medycznych są w chwili obecnej objęte finansowaniem ze środków publicznych w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. W opinii ekspertów badanie aCGH zastąpi obecnie wykonywane świadczenia. Zakwalifikowanie tej metody jako świadczenia gwarantowanego skróci proces diagnostyczny oraz pozwoli zredukować koszty całościowej diagnostyki klinicznej poprzez możliwość wykonania jednego badania zamiast kilku, jak to aktualnie ma miejsce.

Analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR łączy w sobie dwie ważne zalety: wysoką czułość reakcji oraz możliwość analizy poziomu ekspresji genu lub genów w kilku lub nawet kilkunastu próbkach jednocześnie, co zdecydowanie skraca czas procedury diagnostycznej. Wprowadzenie do diagnostyki techniki Real-Time PCR (qRT-PCR) umożliwia znaczące zwiększenie potencjału diagnostycznego tej metody. Jest to reakcja PCR z analizą w czasie rzeczywistym. Metoda ta pozwala na monitorowanie ilości kopii produktu w każdym cyklu reakcji, nawet przy bardzo niskich wyjściowych stężeniach matrycy. Informacja o ilości produktu jest cechą odróżniającą qRT-PCR od metod jakościowych (FISH, sekwencjonowanie), które dostarczają jedynie informacji o obecności w próbce ilości materiału genetycznego, czyli dają wynik dodatni lub

ujemny. Analiza ekspresji genów w ujęciu ilościowym w chwili obecnej znajduje zastosowanie przede wszystkim w diagnostyce chorób hematologicznych.

Kryteria kwalifikacji osób wymagających udzielenia wprowadzanych do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej dwóch nowych badań genetycznych zostały uzgodnione z Konsultantem Krajowym w dziedzinie genetyki klinicznej, Konsultantem Krajowym w dziedzinie hematologii oraz Konsultantem Krajowym w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej.

Planowany termin wejścia w życie rozporządzenia to 14 dni od dnia ogłoszenia.

Projekt rozporządzenia nie jest objęty prawem Unii Europejskiej.

Projekt rozporządzenia nie podlega obowiązkowi przedstawienia właściwym organom i instytucjom Unii Europejskiej, w tym Europejskiemu Bankowi Centralnemu, w celu uzyskania opinii, dokonania powiadomienia, konsultacji albo uzgodnienia.

Projekt rozporządzenia nie będzie miał wpływu na działalność mikro, małych i średnich przedsiębiorców.

Projekt rozporządzenia nie zawiera przepisów technicznych w rozumieniu przepisów rozporządzenia Rady Ministrów z dnia 23 grudnia 2002 r. w sprawie sposobu funkcjonowania krajowego systemu notyfikacji norm i aktów prawnych (Dz. U. poz. 2039 oraz z 2004 r. poz. 597) i w związku z tym nie podlega procedurze notyfikacji.

Projekt aktu nie zawiera wymogów nakładanych na usługodawców podlegających notyfikacji, o której mowa w art. 15 ust. 7 i art. 39 ust. 5 dyrektywy 2006/123/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 12 grudnia 2006 r. dotyczącej usług na rynku wewnętrznym (Dz. Urz. UE L 376 z 27.12.2006, str. 36).

Nie ma możliwości podjęcia alternatywnych w stosunku do projektu rozporządzenia środków umożliwiających osiągnięcie zamierzonego celu.