

[Raport o stanie badań genetycznych w Polsce z udziałem specjalistów z ?CO \[1\]](#)

Specjaliści ze ?wiatokrzyskiego Centrum Onkologii wnieśli swój wkład w powstanie raportu „**Badania genetyczne w Polsce. Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwiązania**”. Raport został opracowany przez Stowarzyszenie na Rzecz Walki z chorobami Nowotworowymi SANITAS i przedstawiony podczas debaty 30 czerwca w Warszawie.

Celem publikacji jest wskazanie dróg rozwoju polskiej genetyki medycznej, poprzez pokazanie barier i potrzeb w jak najszerszym aspekcie problemów, począwszy od medycznych, technologicznych organizacyjnych, przez prawne, finansowe, do społecznych i etycznych. Jak pisał w przedmowie do dokumentu Anna Nowakowska, prezes stowarzyszenia SANITAS i Aleksandra Rudnicka, rzecznik SANITAS: „Raport „Badania genetyczne w Polsce – Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwiązania” spotkał się z dużym zainteresowaniem środowiska medycznego, a przede wszystkim specjalistów z różnych obszarów genetyki, którzy wzięli udział w pracach nad tym projektem. Dzięki ich zaangażowaniu i wiedzy otrzymaliśmy obraz, który w sposób kompleksowy próbuje przedstawić sytuację genetyki w Polsce, nie tylko w aspekcie medycznym, ale także w prawnym, bioetycznym i organizacyjnym. Mamy nadzieję, że Raport posłuży edukacji społeczeństwa na temat genetyki i będzie pomocny decydentom we wprowadzaniu zmian w opiece genetycznej nad pacjentami, nad którymi trwają obecnie intensywne prace pod kierunkiem prof. dr hab. n. med. Anny Latos-Bieleńskiej, konsultant krajowej w dziedzinie genetyki klinicznej”.

W debacie prezentujący raport uczestniczyli m.in.: prof. UJK dr hab. n. med. Artur Kowalik – kierownik Zakładu Diagnostyki Molekularnej ?CO oraz dr n. o zdr. Michał Chrobot – kierownik Działu Kontraktowania, Rozliczeń i Statystyki Medycznej ?CO, prezes Zarządu Polskiego Towarzystwa Koderów Medycznych.

Coraz lepszy dostęp do nowoczesnych leków hematologicznych, ale diagnostyka w tyle

Profesor Artur Kowalik, autor rozdziału „Diagnostyka genetyczna w hematologii na przykładzie ostrej białaczki szpikowej”, wskazuje najważniejsze problemy, zauważając: - Ostrej białaczce szpikowej (AML) należy do nowotworów, których diagnostyka i stratyfikacja do terapii ukierunkowanych molekularnie, zależy od zastosowania nowoczesnych testów diagnostycznych. AML charakteryzuje się bardzo dużą dynamiką, przez co kluczowe dla efektów leczenia jest wczesne rozpoznanie i wdrożenie leczenia. AML jest chorobą heterogenną. Dla postawienia diagnozy oraz zaklasyfikowania pacjenta z AML do odpowiedniej grupy prognostycznej konieczne jest wykonanie badania cytogenetycznego oraz badań molekularnych z wykorzystaniem techniki qPCR i NGS. Zalecenia

European LeukemiaNet wskazują na konieczność oceny przynajmniej kilkudziesięciu zaburzeń genetycznych dla prawidłowej diagnostyki pacjenta w kierunku AML. Znaczenie diagnostyki genetycznej AML dotyczy również innych nowotworów hematologicznych. Obserwujemy obecnie dynamiczne zwiększenie dostępu do nowoczesnych leków dla pacjentów z nowotworami hematologicznymi, a zwłaszcza z AML. Dostęp do zaawansowanej diagnostyki genetycznej jest ciężej w tyle, a tym samym cząsto uniemożliwia dostęp do nowoczesnego i refundowanego leczenia. Szczególnie dotkliwym w przypadku onkohematologii, gdzie podstawowym materiałem do wykonania badań genetycznych jest krew obwodowa czy szpik pobrany w warunkach ambulatoryjnych, jest brak możliwości refundacji badań z materiału pobranego w trybie ambulatoryjnym. Obecnie realizuje się diagnostykę poprzez hospitalizację, co generuje dodatkowe koszty.

Konieczna zmiana sposobu finansowania badań genetycznych

Dr Michał Chrobot mówi o tym, co należy zmienić w finansowaniu badań genetycznych, aby były bardziej dostępne dla pacjentów: - Głównymi barierami w zakresie dostępu do badań genetycznych jest ich wycena i skomplikowany sposób rozliczeń, oparty wyłącznie na materiale pobranym w trakcie hospitalizacji. Zawężenie zapisów dotyczących pochodzenia materiału wyklucza możliwość sfinansowania ze środków NFZ badań genetycznych, wykonywanych na potrzeby konsylium czy kwalifikacji do terapii celowanej, w przypadku gdy materiał tkankowy lub krew do badania została pobrana w warunkach ambulatoryjnych. Zmiana w tym zakresie jest możliwa na poziomie Prezesa NFZ i technicznie możliwa do realizacji „od ręki”. Kolejnym problemem jest wycena i poprawa sprawozdawczości w zakresie badań genetycznych. Tutaj poza NFZ konieczne jest

zaangażowanie w projekt Ministerstwa Zdrowia, gdy? będzie si? to wi?za?o z dodaniem nowych produktów rozliczeniowych i ich ponown? taryfikacj? przez AOTMiT. W d?u?szej perspektywie zasadne by?oby wprowadzenie zmian w kontraktowaniu i finansowaniu badań genetycznych, aby by?y one bezpo?rednio sprawozdawane i rozliczane do NFZ przez pracowni? diagnostyki molekularnej, które faktycznie wykonuj? te badania, a nie przez szpitale, dla których najwa?niejszym elementem jest kliniczna zawarto?? wyniku badania. Dzisiejszy sposób finansowania badań zniech?ca lekarzy do zlecania badań, poniewa? powoduje problemy organizacyjne, a tak?e finansowe, gdy? zlecaj?cy musi pokry? koszty wykonanego badania genetycznego, a po otrzymaniu wyniku pami?ta? o sprawozdaniu ?wiadczenia do NFZ. Bezpo?rednie przekierowanie strumienia finansowania do pracowni upro?ci proces, co znacz?co poprawi dost?pno?? do badań genetycznych dla pacjentów.

Raport zosta? obj?ty Patronatem Honorowym przez Rzecznika Praw Pacjenta. Partnerem g?ównym publikacji jest inicjatywa All.Can [2] Polska, a patronat merytoryczny obj??y: Polskie Towarzystwo Onkologiczne, Polskie Towarzystwo Hematologów i Transfuzjologów oraz Polskie Towarzystwo Koderów Medycznych. Pe?ny raport jest dost?pny tutaj:

<https://all-can.pl/badania-genetyczne-w-polsce-priorytetem-pacjentow-na-2023-rok/#content> [3]

<http://sanitas.sanok.pl/2023/06/26/nowy-raport-sanitasu-badania-genetyczne-w-polsce/> [4]

[5]

[6]

[7]

[8]

Aktualno?ci

Source URL: <https://www.onkol.kielce.pl/en/node/1968>

Links

[1] <https://www.onkol.kielce.pl/en/node/1968> [2] <http://All.Can> [3] <https://all-can.pl/badania-genetyczne-w-polsce-priorytetem-pacjentow-na-2023-rok/#content> [4] <http://sanitas.sanok.pl/2023/06/26/nowy-raport-sanitasu-badania-genetyczne-w-polsce/> [5] https://www.onkol.kielce.pl/sites/default/files/galerie/wh1_9931.jpg [6] https://www.onkol.kielce.pl/sites/default/files/galerie/wh1_0093.jpg [7] https://www.onkol.kielce.pl/sites/default/files/galerie/wh1_0018.jpg [8] https://www.onkol.kielce.pl/sites/default/files/galerie/wh1_0003.jpg