

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

Specjaliści ze ?wi?tokrzyskiego Centrum Onkologii wnie?li swój wk?ad w powstanie raportu „**Badania genetyczne w Polsce. Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwi?zania**”. Raport zosta? 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, pocz?wszy od medycznych, technologicznych organizacyjnych, przez prawne, finansowe, do spo?ecznych i etycznych. Jak pisz? w przedmowie do dokumentu Anna Nowakowska, prezes stowarzyszenia SANITAS i Aleksandra Rudnicka, rzecznik SANITAS: „Raport „Badania genetyczne w Polsce – Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwi?zania” spotka? si? z du?ym zainteresowaniem ?rodowiska medycznego, a przede wszystkim specjalistów z ró?nych obszarów genetyki, którzy w??czyli si? do prac nad tym projektem. Dzi?ki ich zaangażowaniu i wiedzy otrzymali?my obraz, który w sposób kompleksowy próbuje przedstawi? sytuacj? genetyki w Polsce, nie tylko w aspekcie medycznym, ale tak?e w prawnym, bioetycznym i organizacyjnym. Mamy nadziej?, ?e Raport pos?u?y edukacji spo?eczno?stwa na temat genetyki i b?dzie pomocny decydentom we wprowadzaniu zmian w opiece genetycznej nad pacjentami, nad którymi trwaj? obecnie intensywne prace pod kierunkiem prof. dr hab. n. med. Anny Latos-Biele?skiej, konsultant krajowej w dziedzinie genetyki klinicznej”.

W debacie prezentuj?cej raport uczestniczyli m.in.: prof. UJK dr hab. n.med. Artur Kowalik – kierownik Zak?adu Diagnostyki Molekularnej ?CO oraz dr n.o zdr. Micha? Chrobot – kierownik Dzia?u Kontraktowania, Rozlicze? i Statystyki Medycznej ?CO, prezes Zarz?du Polskiego Towarzystwa Koderów Medycznych.

### **Coraz lepszy dost?p do nowoczesnych leków hematologicznych, ale diagnostyka w tyle**

Profesor Artur Kowalik, autor rozdzia?u „Diagnostyka genetyczna w hematologii na przyk?adzie ostrej bia?aczki szpikowej”, wskazujec najwa?niejsze problemy, zauwa?y?: - Ostra bia?aczka szpikowa (AML) nale?y do nowotworów, których diagnostyka i stratyfikacja do terapii ukierunkowanych molekularnie, zale?? od zastosowania nowoczesnych testów diagnostycznych. AML charakteryzuje si? bardzo du?? dynamik?, przez co kluczowe dla efektów leczenia jest wczesne rozpoznanie i wdro?enie leczenia. AML jest chorob? heterogenn?. Dla postawienia diagnozy oraz zaklasyfikowania pacjenta z AML do odpowiedniej grupy prognostycznej konieczne jest wykonanie badania cytogenetycznego oraz bada? molekularnych z wykorzystaniem techniki qPCR i NGS. Zalecenia

European LeukemiaNet wskazuje na konieczno?? oceny przynajmniej kilkudziesi?ciu zaburze? genetycznych dla prawid?owej diagnostyki pacjenta w kierunku AML. Z?o?ono?? diagnostyki genetycznej AML dotyczy równie? innych nowotworów hematologicznych. Obserwujemy obecnie dynamiczne zwi?kszenie dost?pu do nowoczesnych leków dla pacjentów z nowotworami hematologicznymi, a zw?aszcza z AML. Dost?p do zaawansowanej diagnostyki genetycznej jest ci?gle w tyle, a tym samym cz?sto uniemo?liwia dost?p do nowoczesnego i refundowanego leczenia. Szczególnie dotkliwym w przypadku onkohematologii, gdzie podstawowym materia?em do wykonania bada? genetycznych jest krew obwodowa czy szpik pobrany w warunkach ambulatoryjnych, jest brak mo?liwo?ci refundacji bada? z materia?u pobranego w trybie ambulatoryjnym. Obecnie realizuje si? diagnostyk? poprzez hospitalizacj?, co generuje dodatkowe koszty.

### **Konieczna zmiana sposobu finansowania bada? genetycznych**

Dr Micha? Chrobot mówi? o tym, co nale?y zmieni? w finansowaniu bada? genetycznych, aby by?y bardziej dost?pne dla pacjentów: - G?ównymi barierami w zakresie dost?pno?ci do bada? genetycznych jest ich wycena i skomplikowany sposób rozlicze?, oparty wy??cznie na materiale pobranym w trakcie hospitalizacji. Zaw??enie zapisów dotycz?cych pochodzenia materia?u wyklucza mo?liwo?? sfinansowania ze ?rodków NFZ bada? genetycznych, wykonywanych na potrzeby konsylium czy kwalifikacji do terapii celowanej, w przypadku gdy materia? tkankowy lub krew do badania zosta?y pobrane w warunkach ambulatoryjnych. Zmiana w tym zakresie jest mo?liwa na poziomie Prezesa NFZ i technicznie mo?liwa do realizacji „od r?ki”. Kolejnym problemem jest wycena i poprawa sprawozdawczo?ci w zakresie bada? genetycznych. Tutaj poza NFZ konieczne jest

zaangażowanie w projekt Ministerstwa Zdrowia, gdy? b?dzie 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 rozliczanie 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/pl/aktualnosci/raport-o-stanie-badan-genetycznych-w-polsce-z-udzialem-specjalistow-z-sco>

## Links

[1] <https://www.onkol.kielce.pl/pl/aktualnosci/raport-o-stanie-badan-genetycznych-w-polsce-z-udzialem-specjalistow-z-sco> [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](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](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](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](https://www.onkol.kielce.pl/sites/default/files/galerie/wh1_0003.jpg)