7 lipca 2023

Raport o stanie badań genetycznych w Polsce z udziałem specjalistów z ŚCO

Specjaliści ze Świętokrzyskiego 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 piszą 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 włączyli się do prac 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 prezentującej raport uczestniczyli m.in.: prof. UJK dr hab. n.med. Artur Kowalik – kierownik Zakładu Diagnostyki Molekularnej ŚCO oraz dr n.o zdr. Michał Chrobot – kierownik Działu Kontraktowania, Rozliczeń i Statystyki Medycznej ŚCO, 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", wskazując najważniejsze problemy, zauważył: – Ostra białaczka szpikowa (AML) należy do nowotworów, których diagnostyka i stratyfikacja do terapii ukierunkowanych molekularnie, zależą 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.

European LeukemiaNet wskazują na konieczność oceny przynajmniej kilkudziesięciu zaburzeń genetycznych dla prawidłowej diagnostyki pacjenta w kierunku AML. Złożoność 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 ciągle w tyle, a tym samym często 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 hospitalizacje, co generuje dodatkowe koszty.

Konieczna zmiana sposobu finansowania badań genetycznych

Dr Michał Chrobot mówił o tym, co należy zmienić w finansowaniu badań genetycznych, aby były bardziej dostępne dla pacjentów: – Głównymi barierami w zakresie dostępności 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 zostały pobrane 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, gdyż będzie się to wiązało z dodaniem nowych produktów rozliczeniowych i ich ponowną taryfikacją przez AOTMiT. W dłuższej perspektywie zasadne byłoby wprowadzenie zmian w kontraktowaniu i finansowaniu badań genetycznych, aby były one bezpośrednio sprawozdawane i rozliczanie do NFZ przez pracownie diagnostyki molekularnej, które faktycznie wykonują te badania, a nie przez szpitale, dla których najważniejszym elementem jest kliniczna zawartość wyniku badania. Dzisiejszy sposób finansowania badań zniechęca lekarzy do zlecania badań, ponieważ powoduje problemy organizacyjne, a także finansowe, gdyż zlecający musi pokryć koszty wykonanego badania genetycznego, a po otrzymaniu wyniku pamiętać o sprawozdaniu świadczenia do NFZ. Bezpośrednie przekierowanie strumienia finansowania do pracowni uprości proces, co znacząco poprawi dostępność do badań genetycznych dla pacjentów.

Raport został objęty Patronatem Honorowym przez Rzecznika Praw Pacjenta. Partnerem głównym publikacji jest inicjatywa All.Can Polska, a patronat merytoryczny objęły: Polskie Towarzystwo Onkologiczne, Polskie Towarzystwo Hematologów i Transfuzjologów oraz Polskie Towarzystwo Koderów Medycznych. Pełny raport jest dostępny tutaj:

http://sanitas.sanok.pl/2023/06/26/nowy-raport-sanitasu-badania-genetyczne-w-polsce/