

Jakość i kompetencje medycznych laboratoriów genetycznych

Anna Latos-Bieleńska

Konsultant Krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej

Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu

Zbudowanie właściwej **opieki genetycznej** to system naczyń połączonych – poszczególne elementy mają wpływ na całość !

Żeby poprawić opiekę genetyczną, trzeba zadbać o **WSZYSTKIE** elementy, inaczej będzie efekt domina – brak jednego elementu spowoduje, że całość się nie uda

Laboratoryjna diagnostyka genetyczna jest jednym z elementów.

Diagnostyka genetyczna – dla kogo?

Nowotwory (25-30% populacji)

- Chorzy z nowotworem
 - Badanie genetyczne zmian somatycznych (patologia molekularna, podstawa terapii celowanej)
 - Badanie zmian germinalnych – identyfikacja nowotworów dziedzicznych
- Zdrowi krewni z rodzin ryzyka

Choroby rzadkie (6-8% populacji)

- Chorzy na choroby rzadkie i z podejrzeniem choroby rzadkiej (70% to dzieci)
- Zdrowi krewni, którzy mogą mieć mutację markerową
- Przesiewowe badania populacyjne (noworodki)

Diagnostyka związana z prokreacją (ok. 10% par ma trudności z prokreacją)

- Pary planujące ciążę (testy w kierunku nosicielstwa)
- Diagnostyka niepłodności i poronień nawracających
- Diagnostyka preimplantacyjna
- Diagnostyka prenatalna

Diagnostyka chorób genetycznych nie będących chorobami rzadkimi

- Rodzinna hipercholesterolemia, hemochromatoza, celiakia i in.

We wszystkich ww. grupach stosuje się **podobne metody badań genetycznych.**

UWAGA: Niekiedy potrzebne są badania genetyczne u osób zmarłych – te badania nie są aktualnie w Polsce objęte refundacją, jak również nie są uregulowane legislacyjnie (niezbędna jest ustawa o testach genetycznych)

Badania genetyczne przenikają aktualnie w takim stopniu do wszystkich dziedzin medycyny zmieniając je, że mówimy wprost o erze **medycyny genomowej**

Diagnostyka genetyczna to ogromne oszczędności dla budżetu.

W chorobach rzadkich odpowiednio wczesna, dobrze dobrana diagnostyka genetyczna chorób rzadkich **zmniejsza koszty diagnostyki o 80%**;

W onkologii jest podstawą **terapii celowanej**.

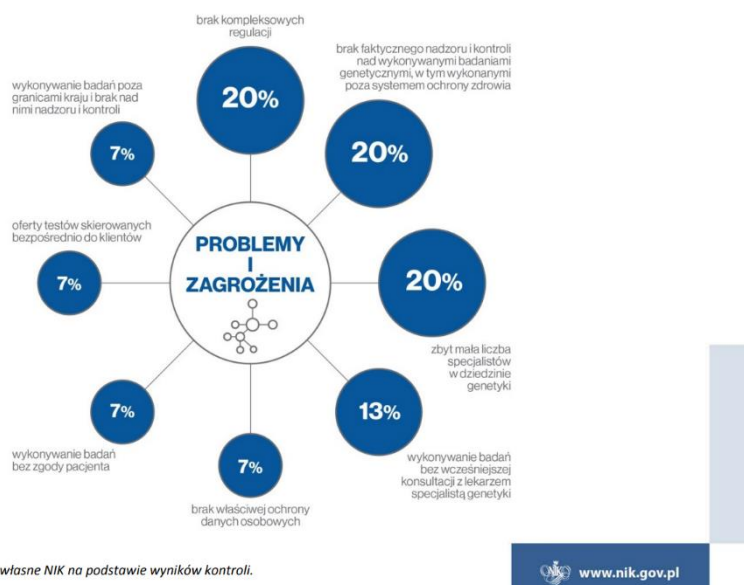
Odrębność badań genetycznych na tle innych badań z zakresu medycyny laboratoryjnej i potrzeba właściwej legislacji.

Badanie materiału genetycznego człowieka nie jest zwykłym laboratoryjnym badaniem diagnostycznym, posiada **szereg odrębności** i wymaga spełnienia określonych warunków wykonywania oraz **specyficznej legislacji**.

Diagnostyka genetyczna:

- jest podstawą terapii personalizowanej; ma ogromny i stale rosnący potencjał;
- wykorzystuje głównie wysokoprzepustowe badania genomowe; wymaga **certyfikowanych laboratoriów** i wyspecjalizowanej **kadry** genetyków klinicznych, laboratoryjnych, bioinformatyków oraz **nowych zawodów medycznych**;
- badanie genetyczne wymaga **porady genetycznej przed i po badaniu** oraz specjalnej **świadomej zgody** pacjenta z dokładnym określeniem celu i zakresu badania oraz przechowywania materiału genetycznego;
- **dane genomowe to dane osobowe**, najbardziej niepowtarzalne - powinny być **szczególnie chronione**, ale gromadzone **centralnie**;
- w wielu sytuacjach klinicznych materiał genetyczny pacjenta powinien być bardzo **długo przechowywany** w dobrze zabezpieczonych repozytoriach;
- badania genetyczne muszą być **najwyższej jakości**;
- wynik badania genetycznego musi być **zinterpretowany w kontekście rodowodowo-klinicznym** – konieczny interdyscyplinarny zespół;
- wymaga **rekomendacji i standardów** opracowanych przez właściwe towarzystwa naukowe i zespoły Konsultanta Krajowego;

Stwierdzony stan – zagrożenia związane z wykonywaniem badań genetycznych



Źródło: Opracowanie własne NIK na podstawie wyników kontroli.



LWA.430.002.2018
Nr ewid. 19/2018/P/17/102/LWA

Informacja o wynikach kontroli

Bezpieczeństwo badań genetycznych

„Dziki Zachód” w polskich badaniach genetycznych

W ostatnich kilkunastu latach wiele państw europejskich wprowadziło regulacje prawne normujące wykonywanie badań genetycznych. W Austrii od kilkadziesiątu lat obowiązuje ustawa o technikach genetycznych, a ostatnio badania genetyczne zostały uregulowane u naszego południowego sąsiada w Czechach. Polska nadal pozostaje „białą plamą” na normatywnej mapie Europy.

Wybrane kraje Europy, w których uregulowano obszar badań genetycznych, w tym wykonywanie testów genetycznych



Źródło: Opracowanie własne NIK na podstawie: Wybrane aspekty praw człowieka a bioetyka pod. red. A. Białek i M. Wróblewskiego; Prawne i bietyczne aspekty testów genetycznych J. Kapelańska-Pręgowska; Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej pod. red. J. Biało

Wnioski

Wobec dynamicznego rozwoju genetyki i zagrożeń wynikających z niekontrolowanego dostępu badań i informacji genetycznej Najwyższa Izba Kontroli wnioskuje do Ministra Zdrowia o:

- doprowadzenie do stworzenia, w ramach opieki zdrowotnej, systemu opieki genetycznej, który określałby zasady: wykonywania badań genetycznych, poradnictwa genetycznego, ochrony danych genetycznych oraz bankowania i wykorzystywania materiału genetycznego,
- Przeprowadzenie kontroli podmiotów leczniczych działających w obszarze badań genetycznych pod kątem bezpieczeństwa tych badań,
- Podejmowanie działań edukacyjnych mających na celu podniesienie świadomości społeczeństwa w zakresie bezpieczeństwa badań genetycznych.

Niezbędne działania na rzecz rozwoju nowoczesnej diagnostyki genetycznej.

1. Przyjęcie ustawy o testach genetycznych.

Ustawa o testach genetycznych umożliwi **uporządkowanie rynku badań genetycznych** w Polsce i **zapewni wysoką jakość diagnostyki genetycznej**. Ustawa o testach genetycznych:

- określa wymogi co do **jakości laboratoriów genetycznych**, aparatury, kwalifikacji kadry;
- wprowadza wymóg powiązania testów genetycznych z **interpretacją wyniku** w kontekście rodowodowo-klinicznym i z **poradą genetyczną**;
- określa zasady prowadzenia **repozytoriów** materiału genetycznego;
- wprowadza regulacje dotyczące **przesyłania materiału genetycznego za granicę**;
- zabezpiecza **prawa pacjenta** i wprowadza regulacje **bioetyczne**;
- jej przyjęcie umożliwi **akredytację laboratoriów genetycznych** oraz **badania genetyczne pośmiertne**.

Status: W 2023 roku projekt ustawy został przygotowany przez Departament Rozwoju Kadr Medycznych MZ przy udziale ekspertów, ale nie zdążył wejść na ścieżkę legislacyjną. Jest to **gotowy projekt**, porządkujący rynek badań genetycznych w Polsce, zapewniający wysoką jakość diagnostyki genetycznej oraz prawa pacjenta.

2. Uproszczenie systemu finansowania diagnostyki genetycznej – prosty koszyk świadczeń gwarantowanych (właściwie wycenionych) i duża rola standardów i rekomendacji diagnostycznych

- Lista badań genetycznych szybko rośnie, odpowiednio zmieniają się (poszerzają) wskazania, sytuacja jest dynamiczna. Jest to moment, kiedy **sposób finansowania diagnostyki genetycznej należy zdecydowanie uprościć**.
- Koszyk świadczeń gwarantowanych w diagnostyce genetycznej powinien być **prosty, oparty na metodach**, bez wymieniania genów. To, które badania genetyczne zastosować i w jakiej kolejności, które geny/sekwencje badać w określonej grupie pacjentów **określałyby rekomendacje/standardy diagnostyczne** opracowywane przez towarzystwa naukowe i zespoły KK i regularnie aktualizowane.
- W miejsce ryczałtu (SOK w AOS) i skomplikowanych pakietów świadczeń (w hematoonkologii i onkologii) **wycena poszczególnych świadczeń z zakresu diagnostyki genetycznej z uwzględnieniem kosztów wewnętrznej i zewnętrznej kontroli jakości**.

Status:

Zespół ekspertów pod kierunkiem KK w dziedzinie genetyki klinicznej opracował i przedstawił w MZ wstępną propozycję nowego koszyka genetycznych świadczeń gwarantowanych.

W MZ podjęto prace nad nowym koszykiem.

3. Uzupelnienie koszyka świadczeń gwarantowanych w genetycznej diagnostyce laboratoryjnej.

W chorobach rzadkich:

- aCGH (pozytywna decyzja, wprowadzenie do koszyka pocz. II kwartału 2024).
- Panele celowane NGS (zostaną udostępnione pod koniec 2024, po wycenie poszczególnych badań genetycznych, które są obecnie w ryczałcie SOK).
- WES (pozytywna decyzja, wprowadzenie do koszyka pocz. II kwartału 2024).

W onkologii:

- Kompleksowe profilowanie genomowe (tzw. „czwarty koszyk”) (w ocenie AOTMiT).

4. Szerszy dostęp do diagnostyki genetycznej.

- Dostęp do diagnostyki genetycznej w OECR (Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich) w ramach danej specjalności; badania genetyczne świadczeniem „do sumowania”, poza ryczałtem.
- Poszukiwanie możliwości korzystania z diagnostyki genetycznej w klinikach/oddziałach, które nie mają statusu OECR (konsultacja genetyka klinicznego, diagnostyka genetyczna „do sumowania”).
- Ważne: muszą być zachowane zasady obowiązujące w diagnostyce genetycznej (porada przed i po badaniu, świadoma zgoda, omówienie wyniku w kontekście rodowodowo-klinicznym na piśmie).
- Poprawa logistyki w kierowaniu na diagnostykę genetyczną; zmiany w rozporządzeniu NFZ.
- Poradnictwo genetyczne rodzinne – w gestii specjalisty genetyki klinicznej.

5. Utworzenie jednej wspólnej bazy danych genomowych.

Dane genomowe pochodzące z wysokoprzepustowych badań genomowych powinny być chronione, ale gromadzone centralnie po anonimizacji lub pseudoanonimizacji. Pozwoli to na szybki wzrost **informacji o genomie polskiej populacji**, ułatwi **interpretację wyników badań genomowych** oraz identyfikację **mutacji założycielskich**.

6. Utworzenie centralnego repozytorium materiału genetycznego.

Materiał genetyczny pacjenta, który pozostał po wykonaniu badań genetycznych, nie powinien zostać zniszczony, ponieważ może być cenny dla krewnych, nawet wiele lat po śmierci pacjenta. W przypadku zamknięcia laboratorium genetycznego powinien być przekazany do centralnego repozytorium materiału genetycznego.

7. Rekomendacje dot. diagnostyki genetycznej.

- Zespół ekspertów PT Genetyki Człowieka i Konsultanta Krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej przygotowuje szczegółowe Rekomendacje dotyczące diagnostyki

genetycznej chorób dziedzicznych ze szczególnym uwzględnieniem chorób rzadkich (Red.: prof. A. Latos-Bieleńska, prof. O. Haus, prof. R. Śmigiel, prof. K. Szczałuba, prof. M. Krawczyński), w przygotowaniu do druku.

- Sekcja Guzów Litych PT Genetyki Człowieka opracowała Standardy w diagnostyce genetycznej guzów litych (Red. prof. A. Kowalik) – dostępne na stronie PTGC; przygotowywane do druku.
- Sekcja Genetyki Klinicznej w Onkologii PTGC (Przew. prof. J. Lubiński) opracowuje Rekomendacje w diagnostyce genetycznej w nowotworach dziedzicznych.
- Zespół Ekspertów PT Kardiologicznego ds. Badań Genetycznych w Kardiologii (Przew. prof. K. Biernacka) opracował Rekomendacje – w przygotowaniu do druku.

8. Certyfikacja laboratoriów genetycznych.

Certyfikacja laboratoriów genetycznych, w szczególności wykonujących wysokoprzepustowe badania genomowe (aCGH; panele celowane NGS; WES) została zapisana na 2023 r. w NSO i Planie dla Chorób Rzadkich.

Bez ustawy o testach genetycznych certyfikacja laboratoriów genetycznych nie jest możliwa.

Ratunkiem jest certyfikacja laboratoriów genetycznych przez PTGC: jest prowadzona od 2014 r. dla wszystkich rodzajów badań genetycznych; ostatnia certyfikacja została właśnie (styczeń 2024) ukończona. Certyfikacja PTGC będzie respektowana przez MZ i NFZ.

9. Rozwój laboratoriów genetycznych wykonujących wysokoprzepustowe badania genomowe.

W 2024 r. przewiduje się doposażenie wybranych laboratoriów genetycznych w sprzęt do wysokoprzepustowych badań genomowych – środki w NSO i w Planie dla Chorób Rzadkich.

Powstają (niezależnie od NSO i Planu dla Chorób Rzadkich) duże nowoczesne ośrodki kliniczne przewidujące w swojej strukturze laboratoria genetyczne.

10. Zabezpieczenie kadr dla laboratoryjnej diagnostyki genetycznej.

Szczególnie ważne jest zabezpieczenie kadr do diagnostyki genetycznej z zastosowaniem wysokoprzepustowych badań genomowych.

- Program specjalizacji z **Laboratoryjnej genetyki medycznej** – w trakcie aktualizacji (ostatnia aktualizacja w 2018); w Polsce jest 200-220 specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej – to nie wystarcza wobec przewidywanego wielkiego skokowego zwiększenia zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną.
- Jest nowa specjalizacja **Medyczna genetyka molekularna** (wykorzystanie kwalifikacji absolwentów biotechnologii, biomedycyny, genetyki i biologii molekularnej).

- opracowano program specjalizacji i kryteria uznania dorobku naukowego i zawodowego jako równoznacznego z odbyciem stażu specjalizacyjnego.

- oceniono 85 kandydatów ubiegających się o uznanie dorobku, 50 dopuszczono do egzaminu specjalizacyjnego.

- w sesji wiosennej 2024 pierwszy egzamin specjalizacyjny z MGM (egzamin testowy i praktyczny).

Zabezpieczenie kadr dla konsultacji genetycznych i poradnictwa genetycznego - niezbędny element opieki genetycznej

- W Polsce jest tylko nieco ponad **150 genetyków klinicznych** (w przeliczeniu na etaty < 100).
- Genetyka kliniczna powinna być **specjalizacją priorytetową**.
- W 2022 r. zmieniliśmy **program specjalizacji z genetyki klinicznej**, przedtem była nadmiernie skoncentrowana na wadach wrodzonych i diagnostyce prenatalnej, teraz to **nowoczesna medycyna genomowa**. Jest wersja podstawowa i 6 wersji dla specjalistów.

Potrzebne nowe zawody medyczne i nowe specjalizacje

Pielęgniarka genetyczna – nowa specjalizacja w pielęgniarstwie (z wizytą refundowaną przez NFZ) – oczekiwanie na decyzję KRPiP

Doradca genetyczny w onkologii – nowy, najszybciej rozwijający się na świecie zawód medyczny (dla mgr analityki medycznej, biotechnologii, mgr zdrowia publicznego); dla specjalistów LGM i MGM skrócony program specjalizacji

W Polsce, gdyby przyjąć sytuację w poradnictwie genetycznym w USA w r. 2020, dla zabezpieczenia poradnictwa genetycznego potrzeba byłoby **150 lekarzy specjalistów genetyki klinicznej** oraz **500-600 pielęgniarek genetycznych i doradców genetycznych**

Podsumowanie

- Nastąpił ogromny wzrost zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną, która jest podstawą medycyny personalizowanej/precyzyjnej.
- Obecnie tworzone są warunki do rozwoju diagnostyki genetycznej z zastosowaniem wysokoprzepustowych badań genomowych.
- Diagnostyka genetyczna jest wpisana w Narodową Strategię Onkologiczną oraz w Plan dla Chorób Rzadkich – gwarantuje to racjonalne stosowanie badań genetycznych i ich właściwe wykorzystanie.
- Konieczne jest usunięcie barier dla rozwoju diagnostyki genetycznej, w tym niezbędna legislacja (ustawa o testach genetycznych!) oraz nowe specjalizacje i nowe zawody medyczne.

Praca zespołowa:

- Zarząd PTGC
 - Prof. Olga Haus - Przewodnicząca
 - Prof. Izabela Łaczmajska
 - Prof. Monika Gos
 - Prof. Krystyna Chrzanowska
 - Prof. Jolanta Wierzba
 - Prof. Maciej Krawczyński
 - Prof. Robert Śmigiel
 - Dr n.med. Ewa Obersztyn
 - Prof. Agata Filip
 - Prof. Maciej Borowiec
 - Prof. Beata Nowakowska
 - Dr hab. Mariola Iliszko
 - Prof. Artur Kowalik
- Sekcja Genetyki Klinicznej w Onkologii PTGC
 - Prof. Jan Lubiński - Przewodniczący
- Sekcja Guzów Litych PTGC
 - Prof. Artur Kowalik – Przewodniczący
 - Dr n.med. Andrzej Tysarowski
- Obszar genetyki w Planie dla Chorób Rzadkich
 - Prof. Krystyna Chrzanowska
- Poprzedni KK
 - Prof. Maria Sasiadek
 - Prof. Jan Lubiński
- Konsultanci Wojewódzcy
- Oraz:
 - Federacja Pacjentów Polskich
 - ORPHAN
 - Federacja Stowarzyszeń Amazonki i inne organizacje Pacjentów
 - Medyczna Racja Stanu
 - Media