



DLG.050.33.2024.WN  
Warszawa, 22 lipca 2024

**Pan Szymon Hołownia**  
**Marszałek Sejmu RP**

Szanowny Panie Marszałku,

w odpowiedzi na interpelację poselską nr 3708 w sprawie dostępności badań genetycznych dla pacjentek z rakiem piersi uprzejmie proszę o przyjęcie następujących informacji.

Należy zauważyć, iż badania genetyczne, dostępne w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, pozwalają na wykrycie zarówno mutacji somatycznych jak i mutacji germinalnych.

W rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357 z późn. zm.) zostały określone warunki realizacji następujących badań genetycznych:

- Klasyczne badania cytogenetyczne (techniki prążkowe - prążki GTG, CBG, AgNOR, QFQ, RBG i wysokiej rozdzielczości HRBT z analizą mikroskopową chromosomów),
- Cytogenetyczne badania molekularne (obejmuje analizę FISH - hybrydyzacja in situ z wykorzystaniem fluorescencji – do chromosomów metafazowych i prometafazowych oraz do jąder interfazowych z sondami molekularnymi centromerowymi, malującymi, specyficznymi, telomerowymi, Multicolor-FISH),
- Badania metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, SSCP, HD, sekwencjonowanie i inne) dobranymi w zależności od wielkości i rodzaju mutacji,
- Badania biochemiczne lub enzymatyczne.

Przedmiotowe badania wykonywane są m.in. w kompleksowej diagnostyce genetycznej chorób nowotworowych. Jednocześnie informuję, iż badania genetyczne wykonywane z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS) mieszczą się w ramach metod wymienionych w lp. 915 „Badania metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, SSCP, HD, **sekwencjonowanie** i inne) dobranymi w zależności od wielkości i rodzaju mutacji” załącznika nr 2 do przedmiotowego rozporządzenia.

Tym samym, badanie wykonywane ambulatoryjnie metodą NGS może być rozliczone w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie, jednym z produktów z zakresu „11.1210.053.02 badania genetyczne”, zgodnie z zarządzeniem nr 167/2019/DSOZ Prezesa NFZ w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie.

Są to produkty „5.10.00.0000043 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych” oraz „5.10.00.0000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych”. Są to produkty o charakterze ryczałtowym, co oznacza że uśredniona cena obejmuje zarówno badania nisko- jak i wysokokosztowe. Koszt wykonania badania genetycznego metodą NGS może przekraczać wartość ryczałtu, należy jednak pamiętać, że istnieją też badania, których koszt jest poniżej wartości ryczałtu.

Od 2022 r. w rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357 z późn. zm.) dostępne są następujące świadczenia opieki zdrowotnej:

- opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika;
- opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy;
- opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL).

Każde z ww. świadczeń obejmuje dwa etapy:

1) „Poradnictwo i badania genetyczne”, w ramach którego odbywa się identyfikacja osób, posiadających wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrane nowotwory. Najważniejszą rolę odgrywa tu szczegółowy wywiad rodzinny. W przypadku zaistnienia wskazań medycznych, wykonywane są badania genetyczne.

2) „Nadzór i badania diagnostyczne”, w ramach którego świadczeniobiorca posiadający wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrany nowotwór zostaje objęty specjalistycznym nadzorem, polegającym na systematycznym przeprowadzeniu badań diagnostycznych oraz konsultacji lekarskich.

W ramach świadczenia „**Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika**” dostępne są następujące badania genetyczne:

- a) w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji w genach BRCA1, PALB2, CHEK2, wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, MLPA), lub
- b) w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), lub
- c) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA).

Przepisy przedmiotowego rozporządzenia określają kryteria kwalifikacji do poszczególnych rodzajów badań genetycznych. Należy podkreślić, iż w przypadku podejrzenia posiadania przez świadczeniobiorcę mutacji w genach BRCA1, PALB2, CHEK2 najpierw wykonywane są badania genetyczne w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji w ww. genach. Jak wskazują eksperci, badanie w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji wykrywa mutacje w ok. 40% przypadków. Dlatego nie jest zasadnym zlecenie badania genetycznego metodą NGS jako badania pierwszego rzutu.

Jeżeli badanie genetyczne w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji nie wykryje mutacji, natomiast istnieją uzasadnione wskazania do dalszej diagnostyki, lekarz zleca wykonanie badania genetycznego metodą NGS. Należy jednak podkreślić, iż zgodnie z rozporządzeniem musi być spełnione jedno z poniższych kryteriów:

- 1) chora z rozpoznanym rakiem jajnika bez wykrytej mutacji konstytucyjnej

wysokiego ryzyka lub

2) chory (mężczyzna) z rozpoznaniem rakiem piersi, lub

3) chora w wieku 45 lat lub poniżej 45 lat z rozpoznaniem rakiem piersi, niezależnie od historii rodzinnej, lub

4) chora z rozpoznaniem rakiem piersi o potrójnie negatywnym statusie receptorowym (triple negative), lub

5) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca minimum 1 krewnego pierwszego lub drugiego stopnia, u którego rozpoznano raka piersi (raka piersi u mężczyzny), lub minimum 1 krewną pierwszego stopnia lub drugiego stopnia, u której rozpoznano raka jajnika, lub

6) chora z rozpoznaniem, jednocześnie lub sekwencyjnie, rakiem piersi i rakiem jajnika lub obustronnym rakiem piersi, lub

7) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca minimum 1 krewną pierwszego lub drugiego stopnia, u której rozpoznano raka piersi, w tym co najmniej 1 rozpoznanie postawiono poniżej 50 roku życia, lub

8) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca 2 krewnie pierwszego lub drugiego stopnia po stronie matki lub po stronie ojca, u których rozpoznano raka piersi – niezależnie od wieku w momencie rozpoznania.

Z wyrazami szacunku  
z upoważnienia Ministra Zdrowia  
Jerzy Szafranowicz  
Podsekretarz Stanu  
/dokument podpisany elektronicznie/