



Minister  
Zdrowia



DLG.050.76.2024.PM  
Warszawa, 21 listopada 2024

**Pan Szymon Hołownia**

Marszałek Sejmu RP

Szanowny Panie Marszałku,

w odpowiedzi na interpelację poselską nr 5936, grupy poszanek i postów na Sejm RP w sprawie wprowadzenia kompleksowego profilowania genomowego jako świadczenia gwarantowanego w ramach diagnostyki molekularnej pacjentów z nowotworami złośliwymi, uprzejmie proszę o przyjęcie poniższych informacji.

Ministerstwo Zdrowia sukcesywnie prowadzi prace związane z weryfikacją i rozszerzaniem wykazów świadczeń gwarantowanych z uwzględnieniem między innymi wpływu danego świadczenia opieki zdrowotnej na stan zdrowia obywateli, w tym zapadalności, chorobowości, umieralności lub śmiertelności, skuteczności klinicznej i bezpieczeństwa, a także skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia, w tym dla podmiotów zobowiązanych do finansowania świadczeń opieki zdrowotnej ze środków publicznych.

Jednocześnie intencją Ministra Zdrowia jest zabezpieczenie potrzeb różnych grup pacjentów w jak największym stopniu, przy jednoczesnym uwzględnieniu możliwości finansowych Narodowego Funduszu Zdrowia, dlatego też nie wszystkie postulaty zgłaszane do resortu zdrowia mogą być zrealizowane, niektóre zaś są realizowane w pewnych odstępach czasu. Należy zaznaczyć, że w Polsce priorytetem systemu opieki zdrowotnej jest sprawiedliwe społecznie gospodarowanie publicznymi środkami przeznaczonymi na finansowanie świadczeń opieki zdrowotnej.

Należy zaznaczyć, że w dniu 1 stycznia 2025 r. wchodzi w życie rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 sierpnia 2024 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz.U. z 2024 r. poz.

1318), które wprowadza do systemu jako świadczenia gwarantowane dwa nowe badania genetyczne:

- 1) badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization) oraz
- 2) badanie analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction).

Badania te wykorzystywane są zarówno w diagnostyce prenatalnej jak i postnatalnej, w przypadku chorób rzadkich oraz w diagnostyce w kierunku nowotworów układu mieloidalnego lub limfoidalnego lub monitorowaniu odpowiedzi na leczenie, lub monitorowaniu minimalnej choroby resztkowej (MRD - Minimal Residual Disease) w trakcie leczenia i po jego zakończeniu, w nowotworach układu mieloidalnego i limfoidalnego.

Szacunkowy koszt wprowadzenia nowych badań genetycznych w 2025 r. wyniesie w przypadku:

- 1) badania genetycznego metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization) – 19 041 123,50 zł;
- 2) analizy ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction) – 13 271 310,00 zł.

Ponadto, rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2022 r. zmieniającym rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz.U. z 2022 r. poz. 1542) zostały wprowadzone trzy nowe świadczenia opieki zdrowotnej finansowane ze środków publicznych:

- 1) "Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika",
- 2) "Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy" oraz
- 3) "Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL)".

Celem wprowadzonych zmian było zapewnienie prewencji i wczesnego wykrywania nowotworów dziedzicznych.

Każde z ww. świadczeń obejmuje dwa etapy:

- 1) „Poradnictwo i badania genetyczne” – w ramach tego etapu 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 (w tym badania z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS));
- 2) „Nadzór i badania diagnostyczne” – w ramach tego etapu świadczeniobiorca posiadający wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrany nowotwór zostaje objęty specjalistycznym nadzorem, polegającym na systematycznym przeprowadzeniu badań diagnostycznych (np. mammografia, RM piersi, gastroskopia, kolonoskopia) oraz konsultacji lekarskich.

Jak wspomniano w interpelacji, w dniu 30 września 2023 r. Prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) wydał rekomendację nr 112/2023 w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie kompleksowego profilowania genomowego metodą wysokoprzepustowego sekwencjonowania następnej generacji (NGS) w diagnostyce molekularnej pacjentów z nowotworami złośliwymi”.

Prezes AOTMiT rekomenduje zakwalifikowanie przedmiotowego świadczenia po uwzględnieniu trzech poniższych warunków:

- doprecyzowanie wskazań, w których badanie byłoby stosowane,
- wdrożenie wytycznych postępowania diagnostyczno-terapeutycznego z wykorzystaniem NGS,
- wdrożenia standardu organizacyjnego z wykorzystaniem uwag Rady Przejrzystości AOTMiT.

Wskazane warunki nie zostały jeszcze spełnione.

Należy podkreślić, że opracowanie zaleceń postępowania diagnostyczno-terapeutycznego pozostaje w wyłącznej kompetencji ekspertów zrzeszonych w stowarzyszeniach będących zgodnie z postanowieniami ich statutów towarzystwami naukowymi o zasięgu krajowym. Zalecenia postępowania mogą być opracowywane jako dokumenty krajowe albo w drodze adaptacji do polskich warunków zaleceń międzynarodowych.

### **1. Kiedy resort planuje wprowadzenie kompleksowego profilowania genomowego jako świadczenia gwarantowanego?**

Na obecnym etapie eksperci kliniczni opracowują warunki realizacji dla wskazanych badań genetycznych i po zakończeniu prac będzie możliwe wskazanie konkretnego terminu wprowadzenia do systemu nowego badania genetycznego finansowanego ze środków publicznych.

### **2. Czy pacjenci onkologiczni mogą spodziewać się harmonogramu wdrożenia tego rozwiązania?**

Aktualnie Ministerstwo Zdrowia prowadzi dialog z ekspertami klinicznymi na temat warunków realizacji oraz doprecyzowania kryteriów kwalifikacji dla nowego świadczenia. Następnie wypracowany materiał zostanie przedstawiony Pani Minister Zdrowia. Po podjęciu decyzji przez Panią Minister o rozpoczęciu procesu legislacyjnego aktu prawnego implementującego do systemu opieki zdrowotnej nowe badanie genetyczne, które będzie finansowane ze środków publicznych, projekt aktu prawnego zostanie poddany konsultacjom wewnętrznym a następnie konsultacjom publicznym oraz uzgodnieniom międzyresortowym z odpowiednim terminem na zgłaszanie do niego uwag.

### **3. Jakich konkretnie badań mogą spodziewać się pacjenci?**

Badanie, dla którego została wydana rekomendacja to „Badanie kompleksowego profilowania genomowego metodą wysokoprzepustowego sekwencjonowania następnej generacji (NGS) w diagnostyce molekularnej pacjentów z nowotworami złośliwymi”.

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