

W BADANIACH DNA PANUJE WOLNOAMERYKANKA

A EWA
SZARKOWSKA



Rozmowa z prof. dr hab. Marią M. Sęsiadek, specjalistką genetyki klinicznej i diagnostyki laboratoryjnej, kierownikiem Katedry i Zakładu Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, konsultantem krajowym w dziedzinie genetyki klinicznej w latach 2014–2019.

Ewa Szarkowska: Od 2 lat z powodu pandemii w Polsce wykonuje się ogromne ilości wymazów genetycznych w kierunku zakażenia koronawirusem SARS-CoV-2. Jaką możemy mieć pewność, że nasze dane są bezpieczne?

Maria Sęsiadek: Dopóki nie ma w Polsce ustawy o badaniach genetycznych, żadnej. Czy podpisując świadomą zgodę na test PCR, bo takową się podpisuje, widziała pani, żeby tam było napisane, do jakiego laboratorium trafi pobrany materiał i czy to laboratorium jest certyfikowane? Otóż nie.

E.S.: Kto obecnie może w Polsce wykonywać badania genetyczne?

M.S.: Praktycznie każdy. Wystarczy, że otworzy firmę pod hasłem „testy genetyczne”, zatrudni na przykład biologów molekularnych i może już oferować sekwencjonowanie DNA, czy badania w diagnostyce prenatalnej DNA płodu krążącego we krwi matki. Mało tego, takie firmy bardzo często nie mają własnego laboratorium, ba, nie wykonują badań genetycznych w kraju, tylko podpisują umowę z zagranicznymi laboratoriami i tam wysyłają pobrany materiał. Wysłanka DNA polskich obywateli za granicę, w szczególności do Chin, jest obecnie, niestety, procedurą powszechną. Ludzie oddający swoje DNA o tym nie wiedzą i nie ma możliwości, żeby zmusić osoby oferujące takie badania do informowania osób testowanych, gdzie badania są rzeczywiście wykonywane. Jest to o tyle groźne, że nawet jeśli próbki są anonimizowane, to każda próbka – po analizie materiału genetycznego – może zostać reidentyfikowana. Dlatego tak bardzo jest ważne, żeby materiał genetyczny był badany i przechowywany w wiarygodnych miejscach, podlegających nadzorowi pod względem jakości wykonywanych badań i prawidłowej interpretacji uzyskanych wyników, anonimizacji materiału biologicznego i ich wyników oraz przechowywania lub niszczenia materiału biologicznego po wykonaniu badań.

Ja nie twierdzę, że w ogóle nie można wysłać próbek za granicę, ale należy mieć od osoby oddającej materiał genetyczny do badania zgodę na to, żeby to zostało wykonane poza Polską. Taka osoba musi wiedzieć, w jakim laboratorium zagranicznym to się odbywa i mieć pewność, że to laboratorium jest wiarygodne pod względem merytorycznym i etycznym. Ustawa o badaniach genetycznych doprowadziłaby do usystematyzowania i uwiarygodnienia badań genetycznych w naszym kraju. W Polsce powoli zaczynałyby uzyskiwać przewagę laboratoria, które są certyfikowane i w których pracują specjaliści. Pacjenci nie otrzymywaliby fałszywie ujemnych czy fałszywie dodatnich wyników, a ich DNA nie krążyłoby po całym świecie bez żadnej kontroli.

W krajach, w których prowadzony jest prawidłowy nadzór nad badaniami genetycznymi, laboratoria muszą poddawać się kontroli jakości i interpretacji wykonywanych badań, jakości używanego sprzętu i kwalifikacji zatrudnionego personelu. To sprawia, że wydawane wyniki są wiarygodne. W Polsce brak ustawy o genetyce oznacza de facto pełną zgodę na to, żeby komercyjne laboratoria wykonujące testy genetyczne nie certyfikowały się, żeby nie było nad nimi żadnej kontroli jakości. Jednym słowem w dziedzinie badań genetycznych panuje po prostu wolnoamerykanka.

Oczywiście w Polsce są też prywatne laboratoria genetyczne, w których przestrzegane są wszelkie standardy jakości i często lekarze genetycy korzystają z usług takich placówek. Nie ma jednak żadnych mechanizmów prawnych dla ukrócenia działalności placówek, które takich standardów nie przestrzegają.

E.S.: Ministerstwo Zdrowia informuje, że obecnie nie prowadzi prac nad projektem ustawy o badaniach genetycznych i biobankowaniu zgłoszonym do wykazu prac Rady Ministrów poprzedniej kadencji parlamentu. Wyjaśnia, że z uwagi na pewne zastrzeżenia środowisk naukowych z poszczególnych dyscyplin naukowych oraz naukowo-medycznych, został zmodyfikowany na projekt ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka. Zostały z niego wykreślone kwestie związane z biobankowaniem, które wykraczają poza zakres bezpośrednich celów leczniczych. Prace nad stworzeniem ustawy o biobankowaniu prowadzi Ministerstwo Edukacji i Nauki. Dlatego też, do czasu zapoznania się z projektem ustawy o biobankowaniu, wstrzymane zostały prace nad projektem ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka, tak aby wprowadzone rozwiązania w obu projektach były ze sobą w pełni spójne. Co Pani na to?

M.S.: Jestem nieco zaskoczona, ponieważ to jest opis stanu prac nad projektem ustawy o badaniach genetycznych i biobankowaniu z 2018 roku. Rzeczywiście wtedy genetycy kliniczni i specjaliści w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej protestowali przeciwko połączeniu ustawy o genetyce z ustawą o biobankowaniu, ponieważ problemy związane z przechowywaniem próbek materiału biologicznego i ewentualnym przeprowadzaniem w tym zakresie eksperymentów medycznych są zupełnie odmienne od problemów związanych z diagnostycznymi testami genetycznymi dla potrzeb klinicznych. Oczywiście prawdą jest, że pewne elementy są wspólne, ale biobankowanie to tylko szczególny aspekt badań genetycznych, a z drugiej strony, przechowywanie materiału genetycznego to też tylko jeden z problemów biobankowania.

Dlatego powtarzam to, co mówiłam, kiedy byłam konsultantką krajową ds. genetyki klinicznej, że ustawa o genetyce regulująca zasady prowadzenia badań genetycznych powinna być procedowana jako pierwsza, niezależnie od ustawy o biobankach. I ówczesne kierownictwo resortu wyraziło na to zgodę. W końcu października 2019 roku, kiedy zostałam odwołana z funkcji konsultanta krajowego, projekt ustawy o genetyce opracowany przez zespół uznanych ekspertów, zarówno specjalistów



merytorycznych, czyli genetyków, lekarzy i biologów molekularnych, jak i bardzo zaangażowanych i kompetentnych urzędników resortu zdrowia, był w pełni zakończony i gotowy do konsultacji społecznych. Niestety, potem został zamieciony po dywan.

E.S.: Jak Pani sądzi, dlaczego tak się stało?

M.S.: Nie ma innego wytłumaczenia jak to, że ustawa o genetyce jest ustawą niewygodną politycznie, bo władza nie jest zainteresowana zapewnieniem obywatelom dostępu do diagnostyki genetycznej. Świadczy o tym chociażby brak konkretnych uregulowań w zakresie chorób rzadkich. Od dobrych 15 lat, kiedy ten problem procedujemy, nie posunęliśmy się realnie ani krok do przodu z wyjątkiem deklaracyjnych wypowiedzi kolejnych przedstawicieli władzy. Nieomal co pół roku są ogłaszane głośno, a nawet z przytupem, plany dla chorób rzadkich, tylko za tym nie idą żadne rozporządzenia i żadne pieniądze. Przypomnę, że nadal nie są w Polsce refundowane badania całokosmowe z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji, czy też techniką mikromacierzową, które obecnie są podstawą badań genetycznych. Jak pani pamięta, jesienią 2019 roku, decyzją Ministerstwa Zdrowia na konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki został powołany ekspert Ordo Iuris. I te dwa lata, to były lata kompletnego zastoj w zakresie regulacji prawnych i finansowania genetyki. Mam jednak nadzieję, że ustawa wkrótce się pojawi. Właśnie rozpoczęły się prace nad kolejną wersją i trzymajmy kciuki, żeby zakończyły się sukcesem.

E.S.: Jakie problemy medyczne i finansowe rodzi obecny stan prawny?

M.S.: Przede wszystkim ludzie nie mogą dostać się do specjalisty – genetyka. A jak się dostaną, to okazuje się, że na koszt NFZ mogą zostać zlecone badania, które nie dla wszystkich pacjentów są wystarczające. Opiekunowie osób z chorobami rzadkimi muszą sami płacić 2, 5, 7, 8 a nawet 10 tys. zł za nier refundowane przez NFZ badania, konieczne do zdiagnozowania tych chorób. To są horrendalne kwoty. Brak refundacji badań genetycznych naraża na ogromne koszty również NFZ, dlatego że pacjenci z chorobami rzadkimi, którzy nie mają dostępu do badań genetycznych wpadają w tzw. karuzelę diagnostyczną. U takich pacjentów jest wykonywanych mnóstwo klasycznych badań diagnostycznych, często

rok po roku powtarzanych, w ramach hospitalizacji na oddziałach pediatrii, neurologii, endokrynologii i psychiatrii, a to dużo kosztuje. Kiedyś wykazałam, że na takie badania i hospitalizacje u 5-letniej dziewczynki z chorobą rzadką, NFZ wydał przez te kilka lat prawie 100 tys. zł. Badanie genetyczne, sfinansowane przez rodziców dziecka kosztowało wówczas 7 tys. zł i pozwoliło prawidłowo zdiagnozować chorobę, w przebiegu której dziewczynka musiała podlegać rehabilitacji, raz w roku wymagała kontrolnych badań USG serca i oceny poziomów pewnych związków w surowicy krwi. I nagle okazało się, że zamiast płacić za kilka corocznych hospitalizacji, NFZ był obciążony raz w roku. Gdyby takie badanie genetyczne zostało przeprowadzone od razu, to zamiast wydawać ogromne ilości pieniędzy na hospitalizacje tego dziecka, na wykonywanie kolejnych, nieefektywnych w jej przypadku badań, jak np. CT i MR, pobieranie wycinków mięśni do badań itd., można było



wykonać wczesną, w tym kontekście niedrogą diagnostykę genetyczną, a oszczędzone pieniądze NFZ przeznaczyć na refundację rehabilitacji. I dlatego podkreślam, że w tej walce genetyków o prawidłowe podejście do diagnostyki pacjentów z chorobami rzadkimi nie chodzi o to, żeby Ministerstwo Zdrowia czy NFZ „puścić z torbami”. Chodzi tylko o to, żeby te pieniądze były wydawane w sposób logiczny, bo i tak są wydawane, tylko na nierokującą sukcesu ścieżkę diagnostyczną. W momencie, kiedy NFZ posłucha ekspertów, nie tylko genetyków, ale także neurologów, specjalistów w chorobach metabolicznych czy rehabilitacji, to być może będzie potrzebny ten sam strumień pieniędzy, a może nawet mniejszy, ale będzie płynął w sposób logiczny i przyniesie ulgę osobom chorym.

E.S.: Ale z diagnostyką genetyczną w onkologii chyba nie jest tak źle?

M.S.: Rzeczywiście, w roku 2016, za sprawą ówczesnego wiceministra zdrowia Jarosława Pinkasa i prezesa NFZ Andrzeja Jacyny, którzy bardzo

wspierali medycynę personalizowaną, udało się w Polsce zbudować 13 laboratoriów przy dużych jednostkach onkologicznych i rozporządzeniem prezesa NFZ zapewnić finansowanie badań genetycznych dla potrzeb onkologii. Jak na ówczesne czasy to był naprawdę przełom w diagnostyce onkologiczno-genetycznej i zasady finansowania tych badań odpowiadały rzeczywistym potrzebom. Niestety, minęło ponad 5 lat i od tego czasu nie ma postępu.

E.S.: Jak Polska pod tym względem wypada na tle Europy?

M.S.: Dramatycznie źle. Jesteśmy chyba ostatnim krajem europejskim, który nie ma w ogóle ustawy o genetyce i biobankowaniu. Co więcej, od ponad 20 lat Polska nie ratyfikowała Europejskiej Konwencji Biomedycznej. Nie trzeba wskazywać krajów lepiej rozwiniętych, takich jak Niemcy, Francja czy Wielka Brytania, ale wystarczy spojrzeć za naszą południową granicę, gdzie zarówno Czechy, jak i Słowacja udostępniają swoim obywatelom badania genetyczne w ramach ubezpieczenia zdrowotnego.

E.S.: Na powagę sytuacji w dziedzinie badań genetycznych i poradnictwa genetycznego wskazywała już w 2018 r. Najwyższa Izba Kontroli.

M.S.: Ten raport był miażdżący i mimo upływu kilku lat grzęźniemy coraz głębiej, bo ustawy jak nie było, tak nie ma. Na rynku pojawiają się kolejne jednostki wykonujące komercyjnie badania genetyczne, które nie podlegają praktycznie żadnej kontroli. Z powodu ciągłego niedofinansowania i braku specjalistów, polscy pacjenci mają coraz trudniejszy dostęp do porady genetycznej. Mamy zaledwie 140 genetyków, z czego około jedna czwarta to są lekarze po 60. roku życia. Za 5 lat okaże się, że w Polsce jest mniej niż 100 lekarzy genetyków i pacjenci nie będą mogli uzyskać porady genetycznej. Brak możliwości dostania się do specjalistów kończy się tym, że chory szuka pomocy sam, bez wsparcia specjalistycznego. Już teraz to widzimy, ale zjawisko to będzie się pogłębiało, no i będą się mnożyły tragedie ludzkie. ■

