



# Diagnostyka molekularna w leczeniu nowotworów BRCA-zależnych

RAPORT

MODERN HEALTHCARE INSTITUTE

kwiecień 2023

# Spis treści

Opinie	1
Wnioski	3
1. Występowanie nowotworów BRCA-zależnych	4
2. Zakres finansowania badań genetycznych w Polsce	6
3. Diagnostyka genetyczna w Polsce w latach 2017-2022	8
4. Badania genetyczne w poszczególnych typach choroby nowotworowej	11
4.1. <i>Badania genetyczne w raku piersi</i>	12
4.2. <i>Badania genetyczne w raku jajnika</i>	14
4.3. <i>Badania genetyczne w raku prostaty</i>	18
4.4. <i>Badania genetyczne w raku trzustki</i>	20
5. Program opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe	22
Bibliografia	24

Raport został opracowany na podstawie:

- Danych Narodowego Funduszu Zdrowia
- Informacji i raportów Ministerstwa Zdrowia
- Opinii ekspertów
- Publikacji naukowych

Autor: Krzysztof Jakubiak

Modern Healthcare Institute

Partner raportu:  AstraZeneca

Warszawa, kwiecień 2023

# Opinie

**prof. dr hab. n. med. Maciej Krzakowski**  
konsultant krajowy w dziedzinie onkologii klinicznej:

Geny BRCA1 i BRCA2 programują wytwarzanie białek, które uczestniczą w naprawianiu uszkodzeń DNA. U osób z nieprawidłowymi wariantami wymienionych genów występuje większe ryzyko zachorowania na szereg nowotworów (przede wszystkim – rak piersi i raka jajnika). Badania w kierunku wykrycia powinny być wykonywane u osób, u których występuje u osób z rodzinnym występowaniem nowotworów BRCA-zależnych. Wykrycie mutacji genów BRCA ma również istotne znaczenie dla leczenia chorych na nowotwory, co obecnie dotyczy – przede wszystkim – raka piersi i jajnika oraz raka gruczołu krokowego i trzustki. Dostępne są obecnie leki, które blokują proces naprawy uszkodzonego DNA i mają działanie przeciwnowotworowe.

Raport – przygotowany przez Krzysztofa Jakubiaka z MODERN HEALTHCARE INSTITUTE – wskazuje na szereg bardzo ważnych zjawisk w zakresie diagnostyki zaburzeń genów BRCA. Istotne jest również, że obserwacje wykazane w przypadku genów BRCA dotyczą

innych zakresów diagnostyki molekularnej w nowotworach. Wykazanie faktu ogólnie niedostatecznego wykorzystywania badań w kierunku wykrywania mutacji genów BRCA wobec charakterystyki epidemiologicznej i klinicznej nowotworów w Polsce oraz znacznego zróżnicowania regionalnego pod względem wymienionej diagnostyki wskazuje na podjęcie pilnych działań dla poprawienia sytuacji. Niedostateczny stopień wykonywania badań w kierunku wykrywania zaburzeń genów BRCA wynika z kilku przyczyn (przede wszystkim – nieznajomość znaczenia omawianych zaburzeń w profilaktyce i leczeniu chorych, niedoskonałości organizacyjne w zakresie diagnostyki molekularnej oraz nieprawidłowe zasady finansowania badań). Raport precyzyjnie identyfikuje wymienione przyczyny i wskazuje możliwości poprawienia obecnej sytuacji. Jestem przekonany, że Raport powinien być dokumentem pomocnym dla wprowadzenia zmian organizacyjnych i przyczyni się do zwiększenia udziału diagnostyki zaburzeń genów BRCA oraz poprawienia wyników leczenia chorych.

**dr hab. n. med. Artur Kowalik, prof UJK**

Zakład Diagnostyki Molekularnej, Świętokrzyskie Centrum Onkologii; Zakład Biologii Medycznej,  
Instytut Biologii, Uniwersytet Jana Kochanowskiego w Kielcach:

Raport przedstawia syntetyczną wiedzę dotyczącą badania mutacji w genach BRCA1 i BRCA2 na przestrzeni ostatnich lat. Raport powstał głównie na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia, Ministerstwa Zdrowia, Krajowego Rejestru Nowotworów.

Badania genetyczne w nowotworach BRCA-zależnych (rak piersi, rak jajnika, rak trzustki oraz rak prostaty) nie są niestety ciągle wykonywane w pełnym zakresie obecnych potrzeb. Geny BRCA1 i BRCA2 zostały odkryte trzy dekady temu. Znaczenie tych genów dla rozwoju chorób nowotworowych jest ciągle intensywnie badane. Aczkolwiek nagromadzona wiedza umożliwiła już ponad dwie dekady temu wprowadzenie badań genetycznych w kierunku poszukiwania mutacji w genach BRCA1 i BRCA2 w celach profilaktycznych. Ostatnio geny BRCA1 i BRCA2 to również ważny czynnik predykcyjny dla zastosowania inhibitorów PARP.

Raport kompleksowo przedstawia obecną sytuację związaną z badaniami genetycznymi dotyczącymi nowotworów BRCA-zależnych i wskazuje na niską częstość wykonywania badań. W Raporcie słusznie zauważono, że powiązanie realizacji procedur refundacji badań genetycznych (proste, złożone i zaawansowane) z koniecznością hospitalizacji generuje dodatkowe koszty dla płatnika w postaci realizacji procedur hospitalizacyjnych, aby zrealizować procedurę badania genetycznego. Potrzeba więc pilnych zmian (na co również wskazuje niniejsze opracowanie) systemowych, aby badania mogły być zlecane oraz refundowane w trybie ambulatoryjnym. Przyniesie to zysk dla

pacjenta w postaci szybko i sprawnie zrealizowanego badania genetycznego, tym samym umożliwi wdrożenie leczenia a dla płatnika przyniesie duże oszczędności finansowe oraz znaczne zmniejszenie nakładów pracy i bezproduktywnego wiązania personelu w szpitalach.

Raport szczegółowo omawia możliwości finansowania badań genetycznych BRCA1 i BRCA2 w Polsce. Opracowanie analizuje również odsetek refundowanych badań w zależności od zaawansowania badania. Według danych zgromadzonych w raporcie odsetek badań złożonych oraz zaawansowanych systematycznie wzrasta, natomiast liczba badań podstawowych była niższa niż w latach poprzednich. Świadczy to mimo wszystko o wzroście kompleksowości zlecanych i wykonywanych testów genetycznych. Ma to związek z dynamicznie rozwijającą się farmakoterapią ukierunkowaną molekularnie. Raport również wskazuje na różnice w poziomie refundacji badań w poszczególnych województwach. Wynika z tego konieczność doprecyzowania (nowelizacji) przepisów zlecenia i refundacji badań.

Reasumując, Raport jest syntezą aktualnej wiedzy obejmującej historię oraz obecną sytuację w wykorzystaniu i refundacji badań genów BRCA1 i BRCA2 w Polsce. Dokument wskazuje również na konieczność zmian systemowych (np. uwolnienie zlecenia badań od wymogu pobierania materiału do badania w trakcie hospitalizacji) w celu zwiększenia wykorzystania badań genetycznych dla profilaktyki oraz skutecznego leczenia pacjentów z nowotworami BRCA-zależnymi.

# Wnioski

Mimo stosunkowo szerokiej możliwości zlecenia i finansowania, zakres stosowanej w Polsce diagnostyki molekularnej we wskazaniach chorób nowotworowych jest mocno ograniczony. Liczba wykonywanych badań oraz wydatki Narodowego Funduszu Zdrowia na ich finansowanie z roku na rok wzrastają, ale w niewielkim tempie, wzrost ten był ponadto zaburzony w okresie pandemii.

Utrzymują się bardzo znaczące różnice pod względem zakresu wykorzystania badań genetycznych, a także typów świadczeń rozliczanych w poszczególnych województwach. Ich zniwelowanie wymaga podjęcia działań analitycznych i edukacyjnych przez płatnika publicznego.

Badania genetyczne w nowotworach BRCA-zależnych, czyli raku piersi, jajnika, prostaty i trzustki wykonywane są w znacznie mniejszym zakresie niż wskazuje na to epidemiologia i zalecenia kliniczne. Relatywnie najlepsza sytuacja jest w raku jajnika, ale liczba badań w tym typie nowotworu w latach 2021-2022 nie rośnie. Tymczasem powinien nastąpić znaczący wzrost, ponieważ w ramach refundacji udostępniane są kolejne opcje terapeutyczne. W szpitalach wykonywane są w przeważającej części badania zaawansowane, zgodnie z zaleceniami. Mimo to, nadal połowa nowozdiagnozowanych pacjentek nie ma wykonywanych badań w kierunku mutacji w genach BRCA1/2. Od listopada 2022 r. dostępne jest leczenie dla pacjentek z rakiem jajnika, u których zidentyfikowano deficyt rekombinacji homologicznej (HRD). Wymaga to przeprowadzenia bardziej zaawansowanego badania genomowego, które nie może być powszechnie zlecane, ponieważ nie znajduje się w koszyku świadczeń gwarantowanych. W raku piersi zakres diagnostyki molekularnej jest o wiele mniejszy, poniżej 10 proc. liczby wszystkich zachorowań.

W raku prostaty i raku trzustki liczby wykonywanych badań genetycznych są bardzo niskie, sięgają 2-3 proc. ogólnej liczby zachorowań, ale od 2021 roku rosną – co

odzwierciedla udostępnianie terapii celowanych. Ich struktura, odmienna niż wynikałoby to z zaleceń klinicznych, świadczy jednak o potrzebie podjęcia działań systemowych i edukacyjnych, tak aby optymalizować korzyści kliniczne oraz wydatki NFZ na finansowanie tej formy diagnostyki.

Aby zwiększyć liczbę badań genetycznych, potrzebne są zmiany systemowe, dotyczące zasad ich rozliczania (m.in. powiązanie wykonywanych badań z rozliczaniem świadczeń, tak aby szpitale były stymulowane do przeprowadzania pełnej diagnostyki zgodnie z zaleceniami klinicznymi) oraz edukacji lekarzy, głównie onkologów w zakresie korzyści dla pacjenta i roli diagnostyki molekularnej dla optymalnej ścieżki pacjenta onkologicznego. Potrzebne jest także ujednoczenie zapisów dotyczących wykonywania badań z materiału świeżego i archiwalnego, dotyczących zwłaszcza rozliczania badań krwi.

U pacjentów z rakiem piersi i rakiem trzustki identyfikuje się mutacje germinalne, które mogą być wykonywane wyłącznie z materiału świeżego - krwi obwodowej pobranej od pacjenta. Rozliczenie takiego badania jest możliwe, zgodnie z obecnymi zapisami, tylko podczas hospitalizacji. Generuje to dodatkowe procedury hospitalizacyjne, a co za tym idzie – większe nakłady finansowe ze środków publicznych niż ewentualne rozliczenie w trybie ambulatoryjnym.

Potrzebne są działania na rzecz optymalizacji diagnostyki genetycznej, a zwłaszcza dopasowanie wykonywanego świadczenia do typu choroby nowotworowej i stanu rozwoju choroby u danego pacjenta. Poradnictwo genetyczne nie powinno dotyczyć pacjentów, którym potrzebne jest szybkie badanie w kierunku mutacji genów – oni powinni mieć dostęp do szybkiej ścieżki diagnostyki molekularnej w szpitalach. Korzyści przyniesie także stosowanie szerszych paneli genowych na początku ścieżki terapeutycznej oraz dalsze zróżnicowanie świadczeń poprzez wprowadzanie kolejnych, zdefiniowanych koszyków badań molekularnych.

## Rozdział 1.

# Występowanie nowotworów BRCA-zależnych

Aktualny stan wiedzy na temat podłoża molekularnego poszczególnych typów choroby nowotworowej wskazuje, że co najmniej cztery z nich są związane z mutacjami w genach BRCA. Do nowotworów BRCA-zależnych należą dwa najczęściej diagnozowane w poszczególnych grupach pacjentów – rak prostaty u mężczyzn oraz rak piersi u kobiet, a także rak jajnika i rak trzustki. Według danych Krajowego Rejestru Nowotworów z 2019 roku, te cztery nowotwory odpowiadały w sumie za niemal 45 tysięcy zachorowań. Liczba ta zmniejszyła się według danych za 2020 rok (odnotowano w sumie ok. 38,5 tys. zachorowań), jednak należy to uznać za wynik zaburzeń w funkcjonowaniu placówek ochrony zdrowia w czasie pandemii COVID-19 – i spodziewać się ich wzrostu w roku 2022 i późniejszych latach. Nowotwory BRCA-zależne przyczyniają się do śmierci ponad 20 tysięcy pacjentów rocznie (w 2020 roku – 20 442 osób, w 2019 roku – 20 497 osób).

Amerykańska National Comprehensive Cancer Network (NCCN) w swoich zaleceniach wskazuje, aby badania nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, BRCA2 wykonywać w szerokim spektrum grup pacjentów i ich rodzin, w tym:

- członków rodzin osób, u których wykryto takie mutacje
- kobiet z rozpoznaniem rakiem piersi (poniżej 45 lat niezależnie od wywiadu rodzinnego; poniżej 50 lat jeśli to rak obustronny lub wieloogniskowy lub jeśli posiadają bliskiego członka rodziny chorego na raka piersi, trzustki lub prostaty z chorobą w skali Gleasona powyżej 6; poniżej 60. roku życia z rakiem potrójnie ujemnym receptorowo; w dowolnym wieku jeśli posiadają dwóch krewnych chorych

na raka piersi, trzustki lub prostaty lub krewną z rakiem piersi wykrytym poniżej 50. roku życia lub krewną chora na raka jajnika, lub krewnego mężczyzny z rakiem piersi, lub pochodzących ze społeczności gdzie są częste mutacje założycielskie, np. żydów aszkenazyjskich)

- wszystkich mężczyzn u których wykryto raka piersi
- wszystkich kobiet, u których wykryto raka jajnika
- mężczyzn, u których wykryto raka prostaty (choroba w skali Gleasona powyżej 6, przynajmniej jedna krewna z rakiem jajnika, lub krewna z rakiem piersi wykrytym poniżej 50. roku życia, lub dwóch krewnych z rakiem piersi, trzustki lub prostaty)
- osób, u których wykryto raka trzustki jeśli posiadają krewną chorą na raka jajnika lub raka piersi

**Tabela. 1.** Epidemiologia nowotworów związanych z mutacjami BRCA1, BRCA2 w Polsce (2019 rok)

2019	liczba zachorowań – mężczyźni	liczba zachorowań – kobiety	liczba zgonów	odsetek chorych z mutacjami BRCA1/BRCA2	liczba pacjentów z mutacjami BRCA1/BRCA2
rak piersi C50	149	19 620	7 034	10-15%	2 965
rak prostaty C61	17 638		5 618	10%	1 764
rak jajnika C56		3 710	2 777	15-25%	928
rak trzustki C25	1 920	1 932	5 068	2-3%	116
<b>razem</b>	<b>44 969</b>		<b>20 497</b>		<b>5 773</b>
<b>wszystkie nowotwory w Polsce</b>	<b>171 218</b>		<b>100 324</b>		

Źródło: Krajowy Rejestr Nowotworów, szacunki własne

rozpoznanego przed 50. rokiem życia lub dwóch krewnych z rakiem piersi, trzustki lub prostaty, lub ze społeczności żydów aszkenazyjskich)

- osób u których wykryto mutacje somatyczne BRCA1, BRCA2 w wyniku profilowania molekularnego guza
- osób z obciążającym wywiadem rodzinnym (krewnych 1. lub 2. stopnia wyżej wymienionych osób, krewnych 3. stopnia osób z rakiem piersi lub jajnika i posiadających dwóch bliskich krewnych z rakiem jajnika lub piersi – w tym jedno zachorowanie przed 50. rokiem życia).

Badanie nosicielstwa mutacji w genach BRCA1 i BRCA2 u chorych ma znaczenie prognostyczne i predykcyjne. Pozwala na ocenę ryzyka zachorowania na kolejny nowotwór i wdrożenie skutecznych metod prewencji. Pozwala także oszacować ryzyko zachorowania i umożliwia personalizację opieki.

Powiązanie występowania mutacji BRCA1/2 z zachorowaniem na raka jajnika znane jest od ponad 25 lat. Ryzyko zachorowania na raka piersi u nosicielki mutacji BRCA1 szacuje się na poziomie 50-80 proc., natomiast dla mutacji BRCA2 – na poziomie 40-60 proc. W przypadku raka jajnika mutacja BRCA1 wiąże się z ryzykiem zachorowania na poziomie 20-40 proc., zaś mutacji BRCA2 – 40-50 proc. Mutacje w genach BRCA1/2 pozwalają wyjaśnić około 40 proc. przypadków dziedzicznego raka piersi i raka jajnika, a także około 20 proc. przypadków rodzinnego raka piersi.

U nosicieli mutacji BRCA1 i BRCA2 występuje podwyższone ryzyko zachorowania także na raka trzustki i raka prostaty. Według zaleceń NCCN, mężczyźni będący nosicielami mutacji BRCA2 mają 2-6 razy wyższe ryzyko zachorowania na raka prostaty w porównaniu z ogólną

populacją. Podwyższone ryzyko zachorowania występuje również u nosicieli mutacji BRCA1, ale nie zostało skwantyfikowane. U mężczyzn z tymi mutacjami rak prostaty często ma agresywny przebieg z wysoką dynamiką wzrostu i krótszym czasem przeżycia. Statystyki publikowane przez brytyjską National Health Service sugerują, że rak prostaty występuje u 20-25 proc. mężczyzn mających mutację BRCA2. Badania The Institute of Cancer Research UK wykazały, że u mężczyzn z mutacją genu BRCA2 diagnozowano nowotwór w stadium bardziej zaawansowanym: 77 proc. nowych pacjentów z mutacją miało chorobę zaawansowaną klinicznie, podczas gdy wśród mężczyzn bez mutacji było to 40 proc. Dziedziczny rak prostaty – czyli związany z obecnością mutacji genów BRCA1/BRCA2 – dotyczy około 10 proc. zachorowań.

Mutacje genu BRCA1, BRCA2 występują także w niektórych przypadkach raka trzustki. Około 10 proc. przypadków raka trzustki rozwija się na podłożu predyspozycji genetycznych, przy czym związane jest z wieloma rodzajami mutacji, m.in. STK11, MLH1, MSH2, CDHK2A a także BRCA 1/BRCA2. Analizy przeprowadzone w USA wykazywały udział osób z mutacjami BRCA1/2 w liczbie chorych na raka trzustki w zakresie 1-8 proc., przy czym odsetek zwykle rośnie wraz ze wzrostem udziału żydów aszkenazyjskich w badanej populacji. Według bardziej generalnych analiz, w ogólnej populacji chorych udział osób z mutacjami BRCA2 sięga 2 proc., zaś osób z mutacjami BRCA1 – sięga 1 proc.

Zestawienie szacunkowej liczby zachorowań na nowotwory u osób, u których występują mutacje genów BRCA1/2 z najczęściej występującymi typami choroby wykazuje, że gdyby je potraktować jako jeden rodzaj nowotworu, znalazłby się on na 7. miejscu pod względem występowania w Polsce, z liczbą zbliżoną do raka odbytnicy i większą niż raka nerki czy żołądka.

**Tabela. 2.** Zachorowania na nowotwory w Polsce, w tym szacunkowa liczba pacjentów z mutacjami genu BRCA1/2 (2019 rok)

2019	typ nowotworu	zachorowania – mężczyźni	zachorowania – kobiety	suma
1	rak płuca C34	13 802	8 469	22 271
2	rak piersi C50	149	19 620	19 769
3	rak prostaty C61	17 638		17 638
4	rak okrężnicy C18	5 802	5 043	10 845
5	rak pęcherza moczowego C67	5 482	1 851	7 333
6	rak trzonu macicy C54		6 023	6 023
7	przypadki nowotworu u osób z mutacjami BRCA1/2	1 844	3 929	5 773
8	rak odbytnicy C20	3 557	2 211	5 768
9	rak nerki C64	3 214	2 000	5 214
10	rak żołądka C16	3 230	1 870	5 100

Źródło: Krajowy Rejestr Nowotworów, kalkulacje własne

## Zakres finansowania badań genetycznych w Polsce

W latach 2017-2022 wydatki Narodowego Funduszu Zdrowia na badania genetyczne w chorobach nowotworowych wyniosły w sumie 249,86 mln zł. Budżet państwa finansował dodatkowo koszty badań genetycznych, realizowanych w ramach programu opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka nowotworowego.

Badania genetyczne dotyczące nowotworów finansowane są ze środków publicznych w sposób zróżnicowany, w kilku odmiennych modelach rozliczeń, jako świadczenia (produkty rozliczeniowe) o zróżnicowanych zakresie i innej wycenie. Wydatki na diagnostykę genetyczną wykazują silne zróżnicowanie pomiędzy poszczególnymi województwami, których nie można wytłumaczyć jedynie różną liczbą mieszkańców ani różnym stopniem rozwoju sieci szpitali. W województwie zachodniopomorskim przez 6 lat wydano na badania genetyczne w chorobach nowotworowych przeciętnie 16,6 zł w przeliczeniu na jednego mieszkańca. W województwie świętokrzyskim wydano 12,4 zł. Jednocześnie w województwie lubuskim wydano jedynie 2,9 zł w przeliczeniu na jednego mieszkańca. Średnia wydatków dla całej Polski wyniosła 6,53 zł w przeliczeniu na jednego mieszkańca przez 6 lat czyli niecałe 1,1 zł rocznie (tabela 4). W ramach kontraktów z Narodowym Funduszem Zdrowia szpitale rozliczać mogą badania molekularne na podstawie wykazu badań genetycznych w chorobach nowotworowych. Badania rozliczane są w ramach trzech produktów (świadczeń), różniących się co do zakresu, a co za tym idzie także wyceny, o kodach:

- 5.53.01.0005001 – Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (wycena 649 pkt.)
- 5.53.01.0005002 – Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (wycena 1298 pkt.)
- 5.53.01.0005003 – Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych (wycena 2434 pkt.).

Zakres diagnostyki finansowanej w ramach poszczególnych badań jest zdefiniowany w załączniku nr 7 do zarządzenia Nr 1/2022/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Załącznik ten podaje również wykaz chorób nowotworowych (wg kodów ICD-10), których mogą dotyczyć refundowane badania genetyczne. Znajdują się wśród nich wszystkie typy nowotworów BRCA-zależnych, czyli raka piersi, jajnika, trzustki i prostaty.

**Tabela 3.** Koszt refundacji badań genetycznych NFZ (3 rodzaje badań szpitalnych oraz badania kompleksowe)

rok	zł
2017	23 766 186
2018	30 533 378
2019	43 109 446
2020	44 338 491
2021	55 479 363
2022 (I-X)	52 637 764
<b>suma</b>	<b>249 864 628</b>

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

Badania genetyczne są również dostępne i rozliczane przez szpitale i przychodnie specjalistyczne jako świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie, na podstawie Zarządzenia Prezesa NFZ Nr 167/2019/DSOZ z 29 listopada 2019 roku w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie. Produkt „Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych” ma kod 5.10.00.0000041 i jest wyceniony na 532,51 punktu rozliczeniowego. Zakres dostępnych badań w ramach tego świadczenia określony jest przez Załącznik nr 2 „Wykaz świadczeń gwarantowanych w przypadku badań diagnostycznych i ich realizacji” w części I, litera M, poz. 913-915. Analogiczny zakres badań jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych jest dostępny jako świadczenia gwarantowane z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Rozporządzenie Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, Dz. U. z 2016 r. poz. 357 z późn. zm.).



**Tabela 4.** Wydatki na diagnostykę molekularną w podziale na województwa (tys. zł), kolejność według kwoty na 1 mieszkańca

województwo	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma (tys. zł)	liczba mieszkańców	wydatki /1 mieszkańca (zł)
<b>zachodniopomorskie</b>	3 015	3 635	4 615	5 252	5 732	5 750	28 000	1 688 047	16,59
<b>świętokrzyskie</b>	1 578	2 052	2 518	2 561	3 462	2 974	15 144	1 224 626	12,37
<b>kujawsko-pomorskie</b>	1 871	2 210	2 981	2 186	2 416	2 965	14 630	2 061 942	7,10
<b>śląskie</b>	2 985	3 428	5 673	5 219	7 221	7 043	31 569	4 492 330	7,03
<b>lubelskie</b>	1 753	1 948	2 339	2 480	3 575	2 289	14 386	2 095 258	6,87
<b>mazowieckie</b>	3 058	4 477	5 755	6 238	7 781	8 155	35 464	5 425 028	6,54
<b>wielkopolskie</b>	2 151	2 753	3 957	3 865	4 565	4 696	21 986	3 496 450	6,29
<b>dolnośląskie</b>	1 075	1 459	3 153	3 513	4 378	3 499	17 077	2 891 321	5,91
<b>warmińsko-mazurskie</b>	638	765	1 400	1 514	1 918	2 114	8 348	1 416 495	5,89
<b>podlaskie</b>	733	924	984	861	1 421	1 177	6 101	1 173 286	5,20
<b>małopolskie</b>	1 642	2 532	3 091	3 214	3 489	3 204	17 173	3 410 441	5,04
<b>podkarpackie</b>	888	1 094	1 862	1 885	2 354	2 567	10 651	2 121 229	5,02
<b>łódzkie</b>	767	1 057	1 805	2 138	2 949	2 875	11 591	2 437 970	4,75
<b>pomorskie</b>	861	1 353	2 014	2 158	2 514	1 993	10 892	2 346 671	4,64
<b>opolskie</b>	536	504	484	787	873	780	3 964	976 774	4,06
<b>lubuskie</b>	216	342	477	468	833	556	2 892	1 007 145	2,87
<b>razem</b>	<b>23 766</b>	<b>30 533</b>	<b>43 109</b>	<b>44 338</b>	<b>55 479</b>	<b>52 638</b>	<b>249 865</b>	<b>38 265 013</b>	<b>6,53</b>

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia, Główny Urząd Statystyczny

### Rozdział 3.

## Diagnostyka genetyczna w Polsce w latach 2017-2022

Ogólna liczba badań genetycznych, w tym molekularnych, finansowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia w postaci trzech rodzajów badań szpitalnych rosła w latach 2017-2019, po czym nastąpiły perturbacje związane z niestabilnością systemu ochrony zdrowia z powodu pandemii COVID-19. W 2021 roku odnotowano rekordowy poziom badań złożonych i zaawansowanych, który został utrzymany w 2022 roku. Natomiast w 2022 r. liczba badań podstawowych była nadal niższa niż w latach poprzednich.

Wszystkie badania molekularne w zakresie trzech świadczeń szpitalnych mogą być wykonywane albo z materiału świeżego, pobranego od pacjenta w celu przeprowadzenia diagnostyki, albo z materiału archiwalnego.

Odsetek badań z materiału archiwalnego nieustannie rośnie od początku ich wprowadzenia w 2018 roku. Wprowadzono wówczas kod powiązanego świadczenia 5.52.01.0001511, do którego nie jest przypisana kwota refundacji – jest ono rozliczane wyłącznie w powiązaniu z jednym z trzech kodów – badań podstawowych, złożonych lub zaawansowanych. W 2022 roku już 30 proc. wszystkich trzech badań genetycznych

w szpitalach wykonywano z materiału archiwalnego (wykresy 1, 2).

Liczba wykonanych badań nie jest tożsama z liczbą pacjentów, którzy skorzystali z tych świadczeń. To samo badanie może być powtarzane u danego pacjenta. Jeden pacjent może także być poddany kilku różnym badaniom.

W odniesieniu do badań szpitalnych, liczba raportowanych badań przewyższa liczbę pacjentów o 6,1 proc. (badania podstawowe), 2,5 proc. (badania złożone) lub jedynie 1,6 proc. (badania zaawansowane). Oznacza to, że szpitale podejmują racjonalne decyzje i bardziej

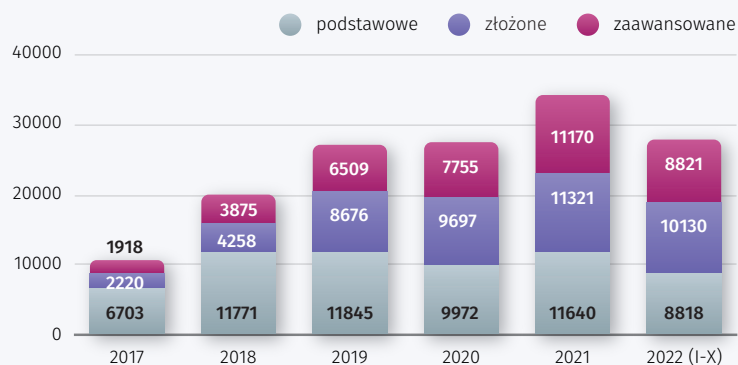
**Tabela 6.** Liczba rozliczonych przez NFZ badań genetycznych, 3 typy świadczeń

	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
<b>podstawowe (5.53.01.0005001)</b>	6 703	11 771	11 845	9 972	11 640	8 818	<b>60 749</b>
<b>złożone (5.53.01.0005002)</b>	2 220	4 258	8 676	9 697	11 321	10 130	<b>46 302</b>
<b>zaawansowane (5.53.01.0005003)</b>	1 918	3 875	6 509	7 755	11 170	8 821	<b>40 048</b>
<b>razem 001-003</b>	<b>10 841</b>	<b>19 904</b>	<b>27 030</b>	<b>27 424</b>	<b>34 131</b>	<b>27 769</b>	<b>147 099</b>
<b>kompleksowe (5.10.00.0000041)</b>	43 621	44 546	47 425	39 666	46 372	44 581	<b>266 211</b>

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

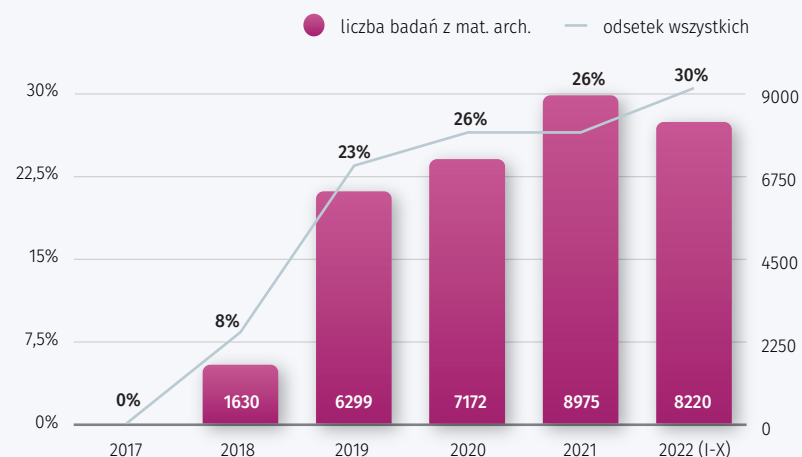
**Wykres 1.** Liczba badań molekularnych (3 kody świadczeń, umowy szpitalne) w latach 2017-2022

Źródło:  
Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 2.** Badania molekularne wykonane z materiału archiwalnego w latach 2017-2022

Źródło:  
Narodowy Fundusz Zdrowia



**Tabela 7.** Liczba badań genetycznych a liczba pacjentów w latach 2017-2022

	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma	badania / pacjenci
<b>podstawowe (5.53.01.0005001)</b>	6 703	11 771	11 845	9 972	11 640	8 818	60 749	1,061
<b>pacjenci (001)</b>	6 606	11 100	11 175	9 178	10 883	8 298	57 240	
<b>złożone (5.53.01.0005002)</b>	2 220	4 258	8 676	9 697	11 321	10 130	46 302	1,025
<b>pacjenci (002)</b>	2 203	4 114	8 404	9 512	11 045	9 877	45 155	
<b>zaawansowane (5.53.01.0005003)</b>	1 918	3 875	6 509	7 755	11 170	8 821	40 048	1,016
<b>pacjenci (003)</b>	1 906	3 824	6 424	7 631	10 915	8 705	39 405	
<b>suma badań (001-003)</b>	<b>19 650</b>	<b>35 118</b>	<b>46 609</b>	<b>46 114</b>	<b>56 059</b>	<b>45 944</b>	<b>147 099</b>	<b>1,037</b>
<b>kompleksowe (5.10.00.0000041)</b>	43 621	44 546	47 425	39 666	46 372	44 581	266 211	1,420
<b>pacjenci (041)</b>	32 598	31 847	33 109	28 412	31 273	30 259	187 498	
<b>materiał archiwalny (5.52.01.0001511)</b>		1 630	6 299	7 172	8 975	8 220	32 296	1,020
<b>pacjenci (511)</b>		1 614	6 235	7 087	8 776	7 940	31 652	

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

skomplikowane, a co za tym idzie droższe badania, są rzadziej wykonywane u tej samej osoby niż badania podstawowe.

Natomiast w odniesieniu do badań kompleksowych, rozliczanych jako świadczenia odrębne, ta powtarzalność jest znacznie wyższa. Na jednego pacjenta przypada 1,42 badania.

Raportowanie refundacji kompleksowych badań genetycznych przez poszczególne oddziały Narodowego

Funduszu Zdrowia wykazuje bardzo duże dysproporcje pomiędzy poszczególnymi województwami pod względem ich liczby.

Różnice pomiędzy poszczególnymi województwami zachodzą także w zestawieniu liczby badań z liczbą pacjentów, którzy byli poddani badaniom genetycznym. W odniesieniu do badań szpitalnych z trzech zakresów stosunek liczby badań do pacjentów waha się od 1,21 do 1,01. Natomiast w odniesieniu do badań kompleksowych różnice są znacznie większe – od 2,76 do 1,00.

## Rozdział 4.

# Badania genetyczne w poszczególnych typach choroby nowotworowej

Celowość i zakres badań genetycznych, w tym molekularnych, różni się znacznie w poszczególnych typach choroby nowotworowej. Analiza refundowanych przez NFZ trzech świadczeń diagnostyki szpitalnej pokazuje, że w latach 2017-2022 prawie połowę badań wykonano u chorych z czterema typami choroby – rakiem płuca C34, rakiem jelita grubego (suma wskazań C18, C19 i C20), białaczką szpikową (C92) i białaczką limfatyczną (C91).

**Tabela 8.** Najczęstsze typy nowotworów pacjentów, u których wykonywano badania molekularne (3 świadczenia szpitalne) w latach 2017-2022

ICD-10	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
<b>C34 (płuco)</b>	1889	4448	6076	5423	6397	5069	<b>29 302</b>
<b>C18 (jelito grube)</b>	179	728	2071	2571	2952	2567	<b>18 819</b>
<b>C20 (odbytnica)</b>	91	355	1125	1409	1453	1231	
<b>C19 (okreźnica)</b>	33	155	429	492	556	422	
<b>D47</b>	1497	1990	2189	2070	2899	2354	<b>12 999</b>
<b>C92 (białaczka szpikowa)</b>	1110	1736	1682	1871	2075	1533	<b>10 007</b>
<b>C91 (białaczka limfatyczna)</b>	840	1316	1336	1349	1571	1148	<b>7 560</b>
<b>C56 (jajnik)</b>	104	414	1042	1187	1752	1505	<b>6 336</b>
<b>C48 (otrzewna)</b>	8	35	55	29	44	43	
<b>C57 (nieokreślone narządy żeńskie)</b>	0	7	26	22	33	30	
<b>C50 (piers)</b>	321	604	883	931	1309	1172	<b>5 220</b>
<b>D46 (zesp. mielodyspl.)</b>	449	688	863	653	897	616	<b>4 166</b>
<b>C43 (czerniak)</b>	45	315	831	818	1065	844	<b>3 918</b>
<b>C71 (mózg)</b>	259	442	513	574	766	796	<b>3 350</b>
...							
<b>C61 (prostata)</b>	9	13	41	37	81	149	<b>330</b>
<b>C25 (trzustka)</b>	2	0	8	3	15	43	<b>71</b>

D47 – nowotwór o niepewnym lub nieznanym charakterze układu limfatycznego, krwiotwórczego i tkanek pokrewnych  
 Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

Kompleksowe badania genetyczne (kod 5.10.00.0000041) wykonywane są w innych proporcjach pod względem wskazań niż badania szpitalne. Ponadto ponad połowa spośród 266 tys. badań sfinansowanych przez NFZ w latach 2017-2022 aż 142 tys. (53 proc.) nie dotyczyła konkretnego typu choroby, ale została przypisana do grupy kodów Z80, czyli „obciążenia rodzinnego nowotworami złośliwymi”. Kolejne 45 tys. badań (czyli 17 proc.) zostało przypisane do grup

kodów D i Z, również nie związanych z konkretnym typem choroby.

Najczęstsze typy choroby, do których zostały przypisane badania kompleksowe – to białaczka szpikowa (C92 – prawie 27 tys.) oraz białaczka limfatyczna (C91 – prawie 11 tys.). W dalszej kolejności były to rak piersi (C50 – prawie 8 tys.), szpiczak mnogi (ok. 4,8 tys.) oraz zespoły mielodysplastyczne (D46 – ok. 4,7 tys.).

**Tabela 9.** Najczęstsze typy nowotworów, z którymi były związane kompleksowe badania genetyczne

ICD-10	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
<b>C92 (białaczka szpikowa)</b>	4 753	4 497	4 665	4 226	4 735	4 048	<b>26 924</b>
<b>C91 (białaczka limfatyczna)</b>	1 555	1 920	1 908	1 832	2 215	1 449	<b>10 879</b>
<b>C50 (piers)</b>	1 227	1 230	1 236	1 086	1 629	1 512	<b>7 920</b>
<b>C90 (szpiczak mnogi)</b>	700	658	819	801	986	786	<b>4 750</b>
<b>D46 (zespoły mielodyspl.)</b>	850	859	852	711	667	751	<b>4 690</b>
<b>C18-20 (jelito grube)</b>	233	341	309	483	575	556	<b>2 497</b>
<b>C85 (chłoniak)</b>	348	350	387	457	494	284	<b>2 320</b>
<b>C43 (czerniak)</b>	374	331	457	398	390	363	<b>2 313</b>
<b>C34 (płuco)</b>	311	418	377	322	311	191	<b>1 930</b>
<b>D45 (czerwieńca prawdziwa)</b>	357	306	279	212	179	197	<b>1 530</b>
<b>C56-57, C48 (jajnik)</b>	267	266	261	217	235	283	<b>1 529</b>
...							
<b>C61 (prostate)</b>	44	15	27	15	37	34	<b>172</b>
<b>C25 (trzustka)</b>	12	11	11	6	15	23	<b>78</b>

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

#### 4.1. Badania genetyczne w raku piersi

Rak piersi (C50) należy do najczęściej wymienianych wskazań u chorych, u których wykonywane były badania genetyczne. Ich celem jest postawienie kompleksowego rozpoznania, kwalifikacja do terapii celowanych oraz decyzja o zakresie zabiegu chirurgicznego. Pod względem liczby badań wykonanych w latach 2017-2022 jest trzecim wskazaniem w kompleksowych badaniach genetycznych oraz siódmym w zestawieniu trzech typów badań szpitalnych (podstawowe, złożone i zaawansowane).

Rozliczono w sumie ponad 5,2 tys. badań szpitalnych oraz niecały 1 tys. genetycznych badań kompleksowych z zakresu świadczeń odrębnie kontraktowanych. Pod względem liczby ogólnej przeważały badania podstawowe, prawdopodobnie były to badania hybrydyzacji

in situ HER2. Natomiast od 2020 roku rośnie liczba badań złożonych i zaawansowanych.

Odsetek badań wykonywanych z materiału archiwalnego w latach 2020-2022 wynosił ponad 60 proc. Były one prawdopodobnie wykonywane z tkanki, tymczasem optymalną metodą diagnostyczną jest badanie zaawansowane (NGS) z krwi pobranej od pacjenta, co jednak jest problematyczne w świetle zasad rozliczania świadczeń przez NFZ. Badania złożone w tym typie nowotworu są suboptymalne i ich liczba powinna być jak najmniejsza.

Badań kompleksowych wykonano od 2017 roku niemal 8 tys., czyli o ponad połowę więcej niż trzech rodzajów badań szpitalnych. Oznacza to, że badania są zlecane częściej przez poradnie genetyczne niż przez szpitale w ramach świadczeń. Nie jest to efektywne

**Tabela 10.** Badania genetyczne u chorych z rakiem piersi

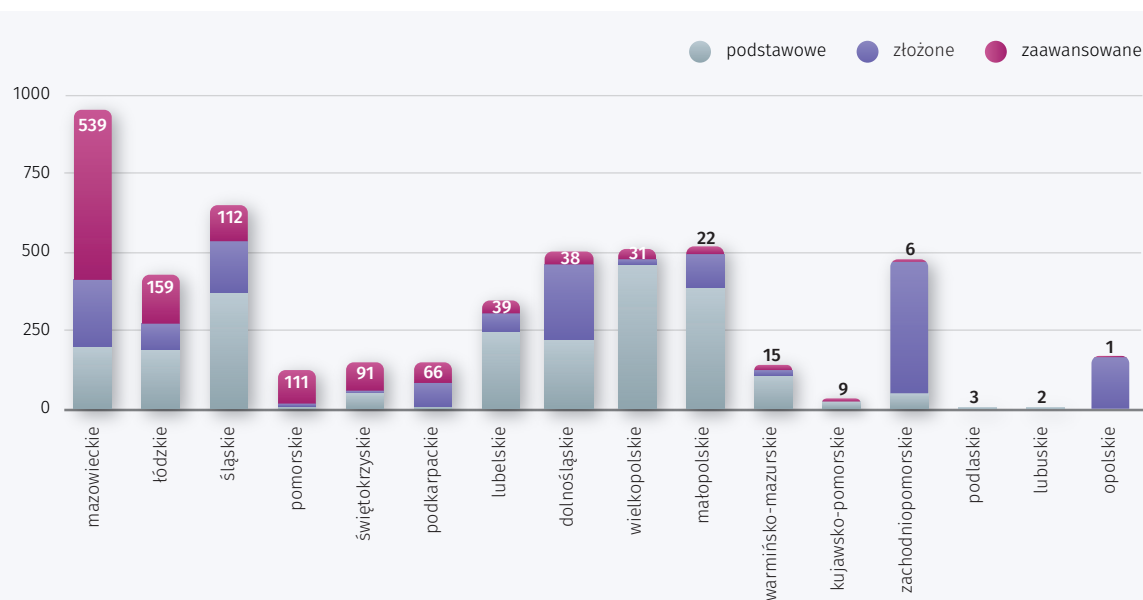
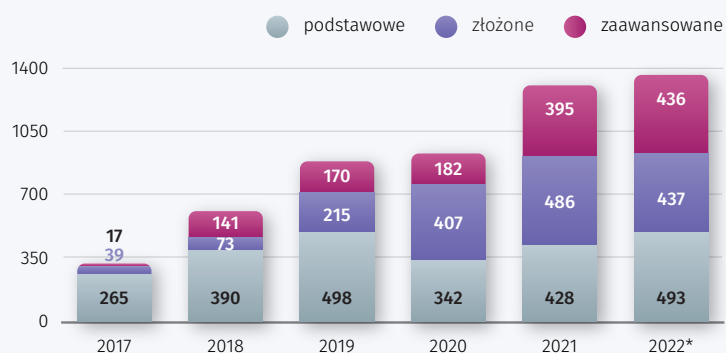
C50	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
podstawowe (001)	265	390	498	342	428	423	2 346
złożone (002)	39	73	215	407	486	375	1 595
zaawansowane (003)	17	141	170	182	395	374	1 279
<b>suma</b>	<b>321</b>	<b>604</b>	<b>883</b>	<b>931</b>	<b>1 309</b>	<b>1 172</b>	<b>5 220</b>
badania z materiału archiwalnego	0	88	486	594	799	770	2 737
odsetek badań z mat. arch.		15%	55%	64%	61%	66%	
kompleksowe badania genetyczne	1 227	1 230	1 236	1 086	1 629	1 512	7 920

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

**Wykres 3.** Rodzaje badań wykonywanych w diagnostyce raka piersi C50 (umowy szpitalne, 3 kody świadczeń)

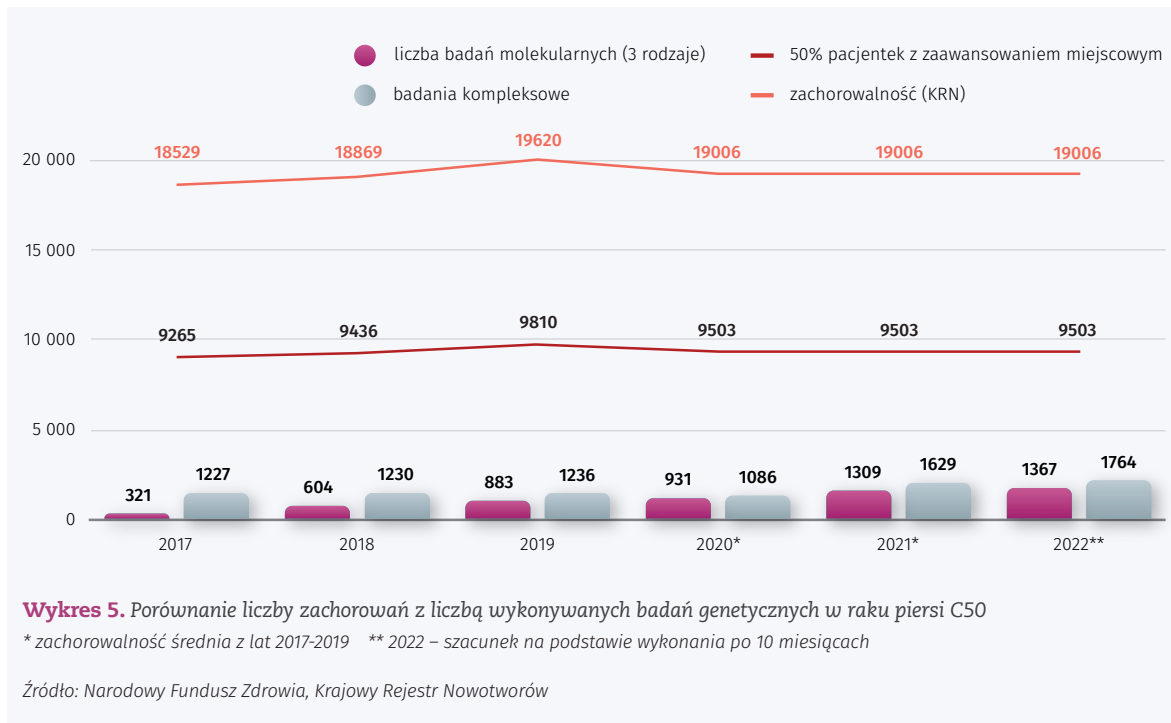
\* 2022 – szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 4.** Poszczególne typy badań genetycznych w diagnostyce raka piersi w poszczególnych województwach (trzy świadczenia szpitalne, suma z lat 2017-2022)

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



kosztowo dla placówek onkologicznych. Wydłuża to również czas do otrzymania wyniku i w pierwszym etapie (badania kompleksowe) pozwala wykonać badanie jedynie 5 mutacji założycielskich w genie BRCA1 – a brak mutacji założycielskiej nie wyklucza możliwości istnienia innej mutacji w pozostałej części genu, która nie była analizowana. Tymczasem według rekomendacji klinicznych, w raku piersi diagnostykę BRCA powinno wykonywać się na jak najwcześniejszym etapie, przed pierwszym zabiegiem chirurgicznym (wykres 3).

Analiza danych Narodowego Funduszu Zdrowia wykazuje bardzo znaczące zróżnicowanie liczby badań wykonywanych w związku ze wskazaniem raka piersi w poszczególnych województwach, a także proporcji pomiędzy badaniami zaawansowanymi i podstawowymi czy złożonymi. Ponad 43 proc. wszystkich rozliczonych dotychczas w całym kraju zaawansowanych badań szpitalnych w raku piersi przypada na Mazowsze. W tym województwie przeprowadzono również najwięcej – ponad 18 proc. wszystkich rozliczonych badań szpitalnych – w tym wskazaniu.

Udział badań zaawansowanych w całkowitej liczbie tych świadczeń waha się od 89 proc. (woj. pomorskie), 60 proc. (woj. świętokrzyskie) i 57 proc. (woj. mazowieckie) do 1 proc. w woj. zachodniopomorskim i opolskim (wykres 4.)

Liczba rozliczanych przez NFZ badań genetycznych, wykonywanych w związku ze wskazaniem

raka piersi jest o wiele niższa niż badań wykonywanych w ramach ministerialnego programu opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka chorób nowotworowych. W ramach 1. modułu tego programu, który dotyczy raka piersi i raka jajnika, tylko w 2021 roku wykonano ponad 23 tys. badań w kierunku mutacji BRCA1, BRCA2, CHEK2 i PALB2.

#### 4.2. Badania genetyczne w raku jajnika

Rak jajnika należy do najczęściej wymienianych wskazań u chorych, u których wykonywane były badania genetyczne. Według badań wykonanych w latach 2017-2022 rak jajnika jest szósty pod względem zsumowanych trzech typów badań szpitalnych (podstawowe, złożone i zaawansowane) oraz na jedenastym miejscu wśród wskazań w kompleksowych badaniach genetycznych. Ze względu na specyfikę objawów i rozpoznania do diagnostyki raka jajnika należy zaliczyć wskazania objęte trzeba kodami: C56 (rak jajnika), C57 (nieokreślone narządy żeńskie) oraz C48 (rak otrzewnej) (tabela 11).

W tych trzech wskazaniach wykonano w sumie ponad 6,3 tys. badań szpitalnych oraz ponad 1,5 tys. genetycznych badań kompleksowych z zakresu świadczeń odrębnie kontraktowanych. W świadczeniach szpitalnych zdecydowanie dominują badania zaawansowane. Ich liczba dynamicznie rośnie od 2019 roku i w 2022 roku przekroczyła 90 proc. Jest to dobra sytuacja, ponieważ zgodnie z zaleceniami i zakresem świadczeń, to właśnie ten rodzaj badań powinien być wykorzystywany w tym typie nowotworu. Znaczny



**Tabela 11.** Badania genetyczne w diagnostyce raka jajnika

	wskazanie	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
<b>podstawowe (001)</b>	<b>C56</b>	43	32	46	33	43	31	<b>228</b>
	<b>C57</b>		1	1		3	4	<b>9</b>
	<b>C48</b>	6	31	33	19	27	19	<b>135</b>
	<b>razem</b>	49	64	80	52	73	54	<b>372</b>
<b>złożone (002)</b>	<b>C56</b>	1	18	62	38	48	77	<b>244</b>
	<b>C57</b>		2	2	3	5	4	<b>16</b>
	<b>C48</b>	2	3	11	9	5	9	<b>39</b>
	<b>razem</b>	3	23	75	50	58	90	<b>299</b>
<b>zaawansowane (003)</b>	<b>C56</b>	60	364	934	1 116	1 661	1 397	<b>5 532</b>
	<b>C57</b>		4	23	19	25	22	<b>93</b>
	<b>C48</b>		1	11	1	12	15	<b>40</b>
	<b>razem</b>	60	369	968	1 136	1 698	1 434	<b>5 665</b>
<b>suma (001-003)</b>		<b>112</b>	<b>456</b>	<b>1 123</b>	<b>1 238</b>	<b>1 829</b>	<b>1 578</b>	<b>6 336</b>
<b>badania z materiału archiwalnego</b>	<b>C56</b>		110	458	521	836	735	<b>2 660</b>
	<b>C57</b>		2	12	7	9	17	<b>47</b>
	<b>C48</b>		25	47	22	27	32	<b>153</b>
	<b>razem</b>		137	517	550	872	784	<b>2 860</b>
<b>odsetek badań z mat. arch.</b>			30%	46%	44%	48%	50%	
<b>kompleksowe badania genetyczne</b>	<b>C56, C57, C48</b>	267	266	261	217	235	283	<b>1 529</b>
		104	414	1 042	1 187	1 752	1 505	

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

przyrost liczby badań w 2021 roku był prawdopodobnie związany z nowym wskazaniem leku (terapii celowanej) – dla pacjentek nowozdiagnozowanych, wcześniej mogły z niego korzystać dopiero w drugiej linii leczenia. W 2022 roku niestety liczba wykonanych badań nie zwiększyła się (wykres 7).

Natomiast odsetek badań wykonywanych z materiału archiwalnego od 2018 rósł z roku na rok i osiągnął 50 proc. w 2022 roku. Ponieważ nowych zachorowań notuje się rocznie około 3750, oznacza to, że

**około 3 tysięcy nowozdiagnozowanych pacjentek prawdopodobnie nie ma wykonywanego badania genetycznego na początku ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej.**

Tymczasem zgodnie z wytycznymi każda taka osoba powinna mieć wykonane badanie w kierunku wykrycia mutacji BRCA (wykres 8).

Badań kompleksowych wykonuje się w tym typie nowotworu znacznie mniej, co jest dobrą informacją, ponieważ oznacza, że w tym typie nowotworu badania genetyczne są zlecane przez klinicystów (onkologów, chirurgów) a nie przez poradnie genetyczne (wykres 7, 8).

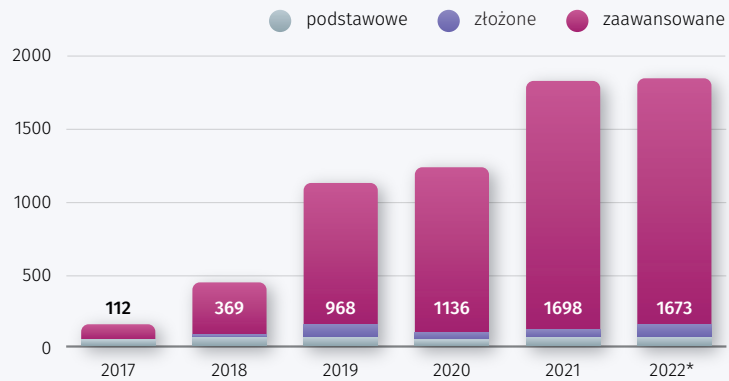
W przypadku raka jajnika również istotnym elementem badań genetycznych jest program opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka choroby nowotworowej, tego wskazania – wspólnie z rakiem piersi – dotyczy pierwszy moduł, w ramach którego badane są m.in. mutacje genów BRCA1 i BRCA2.

Dzięki szybkiemu wzrostowi liczby badań zaawansowanych w latach 2019-2022, dostępność diagnostyki genetycznej w zestawieniu z liczbą zachorowań na raka jajnika osiągnęła, w porównaniu z innymi typami nowotworów, stosunkowo wysoki poziom (wykres 8). Według Krajowego Rejestru Nowotworów średnia zachorowalność na raka jajnika C56 w latach 2017-2019 wynosiła 3740 przypadków rocznie. Około 70 proc. z nich jest wykrywana już w stadium choroby rozsianej, a wykonywanie diagnostyki molekularnej

**Wykres 6. Badania genetyczne w diagnostyce raka jajnika (C56, C57, C48) – trzy typy świadczeń szpitalnych**

\* 2022 szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

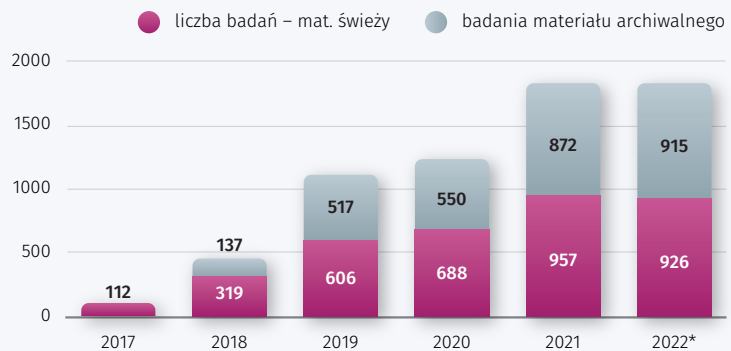
Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 7. Badania z materiału archiwalnego i świeżego w raku jajnika (C56, C57, C48) – trzy typy świadczeń szpitalnych**

\* 2022 szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

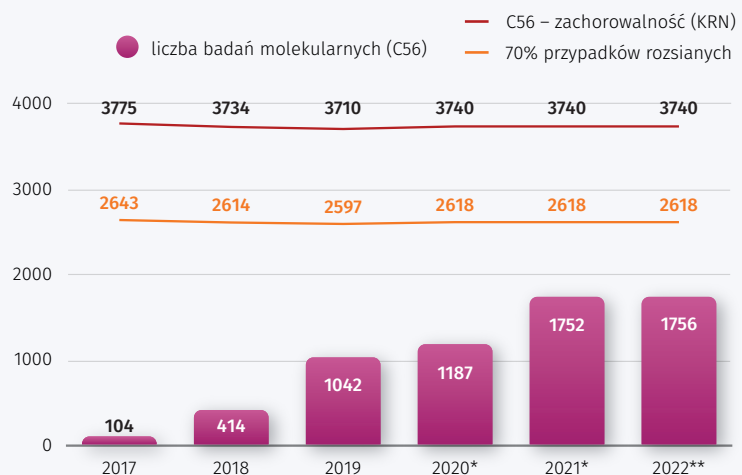
Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 8. Dostęp chorych na raka jajnika C56 do badań molekularnych**

\* Zachorowalność średnia z lat 2017-2019  
\*\* 2022 szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

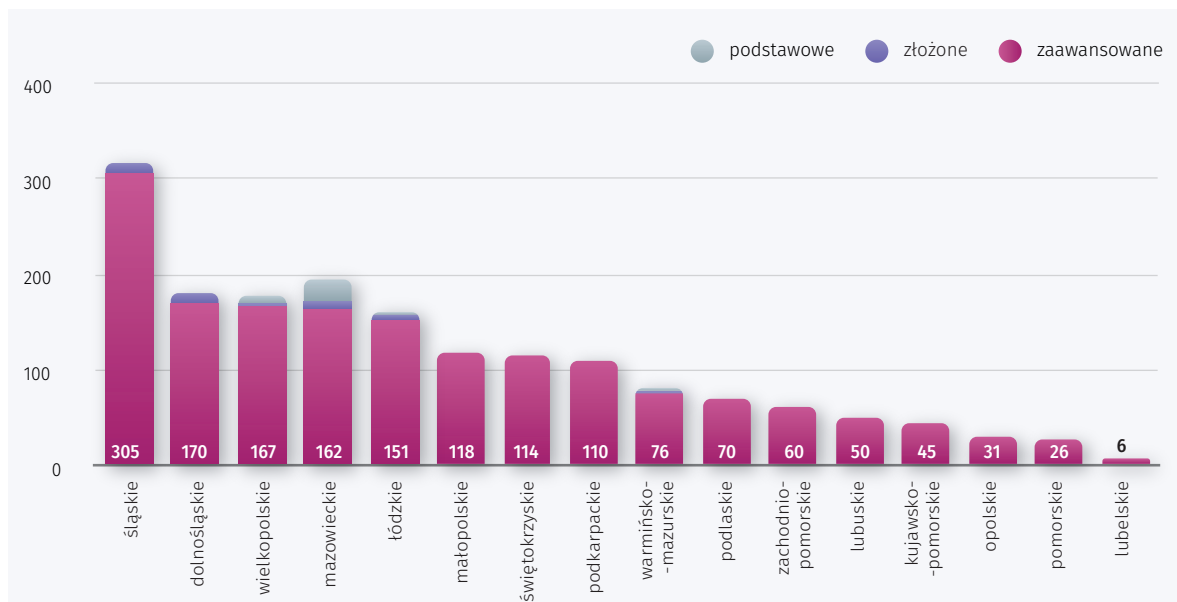
Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia, Krajowy Rejestr Nowotworów



odgrywa bardzo istotną rolę we wdrożeniu odpowiedniej farmakoterapii.

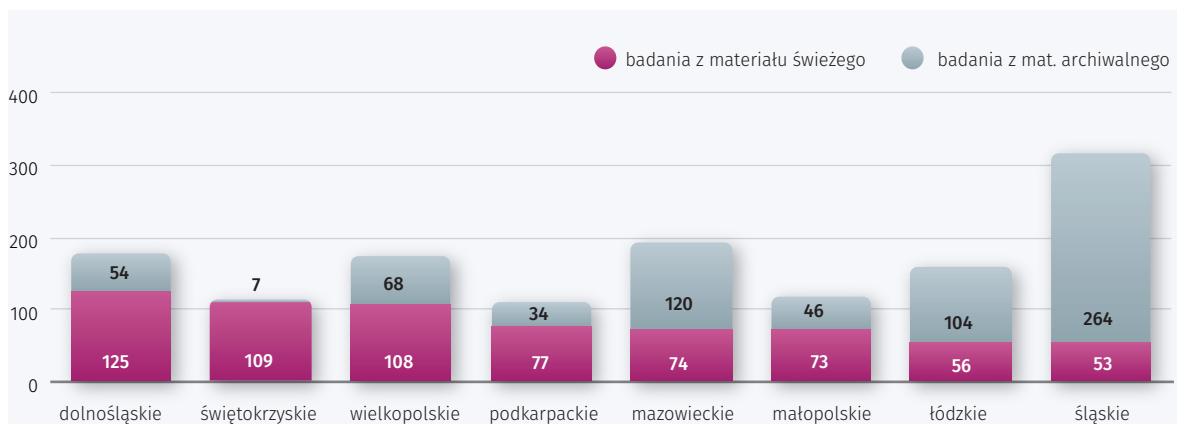
W odniesieniu do badań wykonywanych ze wskazaniami związanymi z rakiem jajnika pod względem liczby rozliczonych świadczeń zachodzą także istotne różnice pomiędzy poszczególnymi województwami (wykres 9). W roku 2021 w Polsce wykonano największą jak dotąd liczbę badań genetycznych rozliczonych przez szpitale według trzech kodów świadczeń – 1661 badań we wskazaniu C56. Najwięcej zrealizowano na Śląsku – we wskazaniu C56 rozliczono

tam w sumie 317 badań, w tym 305 badań zaawansowanych. Kolejnych kilka oddziałów wojewódzkich rozliczyło ponad 160 świadczeń z trzech rodzajów badań (dolnośląski 179, wielkopolski 176, mazowiecki 194 i łódzki 160), przy czym wszędzie badania zaawansowane zdecydowanie dominowały, stanowiąc od 84 proc. do 95 proc.). Jednocześnie w województwie lubuskim rozliczono jedynie 8 świadczeń (w tym 6 zaawansowanych), na Pomorzu – 27 (w tym 26 zaawansowanych) a w woj. opolskim – 32 świadczenia (w tym 31 zaawansowanych) z trzech zakresów badań genetycznych.



**Wykres 9.** Liczba badań genetycznych wykonywanych we wskazaniu C56 (rak jajnika) w poszczególnych województwach w 2021 roku

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 10.** Porównanie badań we wskazaniu C56 z materiału świeżego i archiwalnego, w wybranych województwach w 2021 roku

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

W 2021 roku niemal połowa (48 proc.) badań ze wskazaniem C56 była wykonywana z materiału archiwalnego (wykres 7). Porównanie liczby badań z materiału archiwalnego i materiału świeżego, wykonywanych w województwach, gdzie rozliczono co najmniej 100 świadczeń, wskazuje na znaczące różnice i niejednorodne podejście w tej kwestii (wykres 10). Na Śląsku 83 proc. rozliczonych przez szpitale świadczeń było związanych z kodem badań wykonywanych

z materiału archiwalnego, podczas gdy w Świętokrzyskiem stanowiły one jedynie 6 proc., na Dolnym Śląsku – 30 proc., na Podkarpaciu 31 proc. a w Wielkopolsce – 39 proc. Tymczasem większość badań powinna być wykonywana z materiału świeżego, bezpośrednio po zabiegu operacyjnym – zgodnie z rekomendacjami u wszystkich nowozdiagnozowanych. Badanie z materiału archiwalnego oznacza wydłużenie ścieżki diagnostycznej.

### 4.3. Badania genetyczne w raku prostaty

Rak prostaty (C61) jest wskazaniem rzadko podawanym przy rozliczaniu świadczeń. Na przestrzeni lat 2017-2022 wiązało się z nim jedynie 330 świadczeń z zakresu szpitalnych badań genetycznych podstawowych, złożonych i zaawansowanych oraz dodatkowo 172 badania z zakresu świadczeń kompleksowych. Mimo niewielkich liczb widać jednak dużą dynamikę wzrostu. Od 2020 roku z każdym rokiem podwaja się liczba rozliczanych badań z zakresu 3 świadczeń szpitalnych. Dotychczas wykonano 98 badań podstawowych, 106 złożonych oraz 126 zaawansowanych. Jednak biorąc pod uwagę zakres aktualnie rozliczanych świadczeń, powinny tutaj występować przede wszystkim badania zaawansowane (wykres 11).

W dwóch oddziałach wojewódzkich NFZ do końca 2022 roku nie rozliczono jeszcze ani jednego świadczenia z zakresu trzech rodzajów badań szpitalnych (woj. kujawskie i opolskie). Jedynie w 5 województwach rozliczono więcej niż 10 badań genetycznych związanych ze wskazaniem raka prostaty. Najwięcej w województwie śląskim – 47, spośród których większość (36) stanowiły badania zaawansowane. Takie model jest też najbardziej

zbliżony do zaleceń, zgodnie z którymi mutacje BRCA powinny być oceniane dopiero na późniejszych etapach choroby i powinny być wykonywane z tkanki pobranej w czasie zabiegu chirurgicznego (wykres 12).

Badania realizowane w szpitalach w zakresie trzech świadczeń (podstawowe, złożone, zaawansowane) w coraz większym stopniu były wykonywane z materiału archiwalnego. W 2022 roku materiał archiwalny stanowił podstawę 89 proc. wszystkich rozliczonych świadczeń (wykres 13).

Kompleksowe badania genetyczne rozliczne ze wskazaniem raka prostaty C61 są również wykonywane w niewielkim zakresie, wręcz minimalnym w porównaniu z innymi nowotworami o podobnej zachorowalności, jak rak płuca czy rak piersi. Warte jest podkreślenia, że w okresie 2017-2022 w 5 województwach (lubuskie, małopolskie, pomorskie, warmińsko-mazurskie i zachodniopomorskie) nie rozliczono ani jednego świadczenia tego typu. Są to jednocześnie województwa, w których wykonywano bardzo mało trzech typów badań szpitalnych. W kolejnych latach liczba województw, w których rozliczano ten typ świadczeń, wahała się od 4 do 11 (wykres 14).

**Tabela 12.** Badania genetyczne związane ze wskazaniem raka prostaty C61

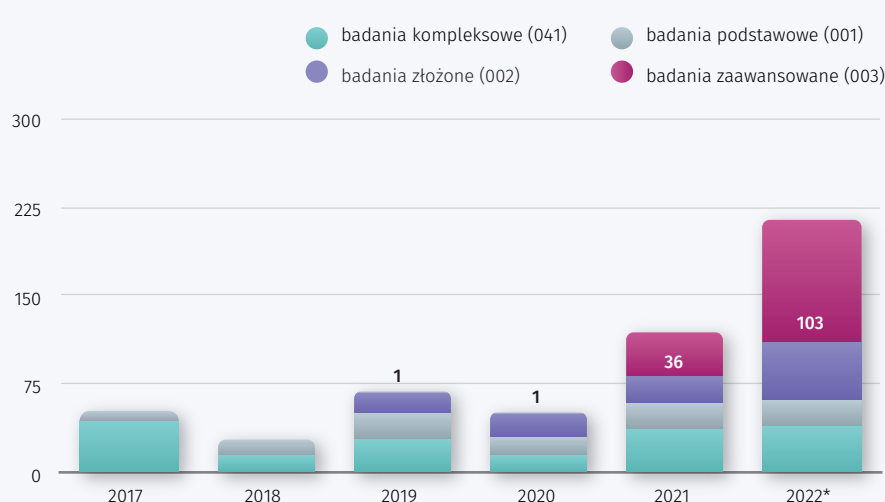
C61	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
podstawowe	8	12	24	15	21	18	98
złożone	1	1	16	21	24	43	106
zaawansowane			1	1	36	88	126
suma	9	13	41	37	81	149	330
badania z mat. arch.		1	13	16	47	132	209
badania kompleksowe	44	15	27	15	37	34	172

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

**Wykres 11.** Liczba rozliczonych badań genetycznych we wskazaniu raka prostaty C61, lata 2017-2022

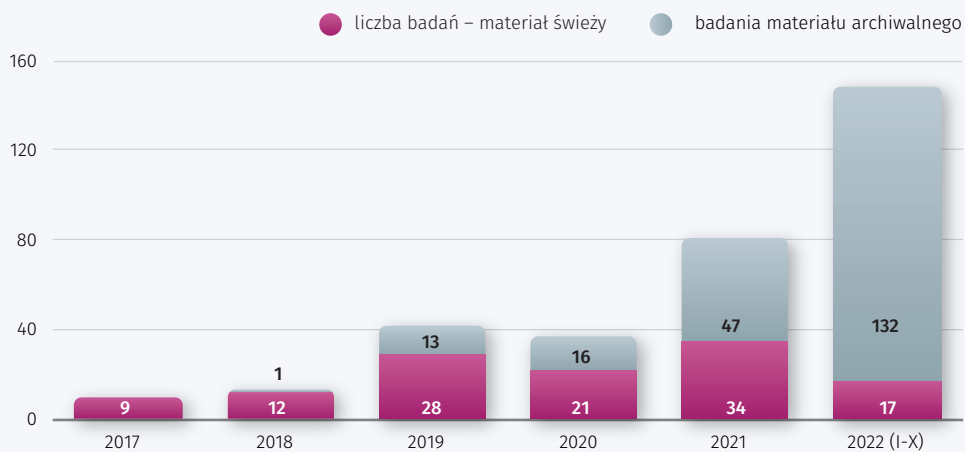
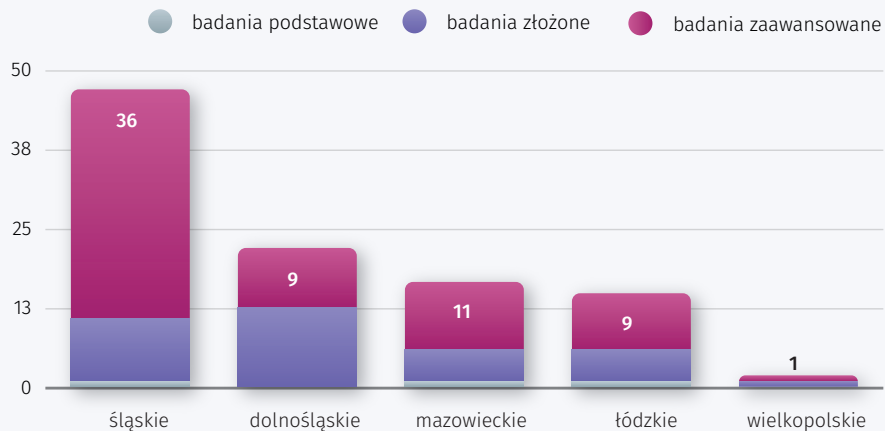
\* 2022 szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



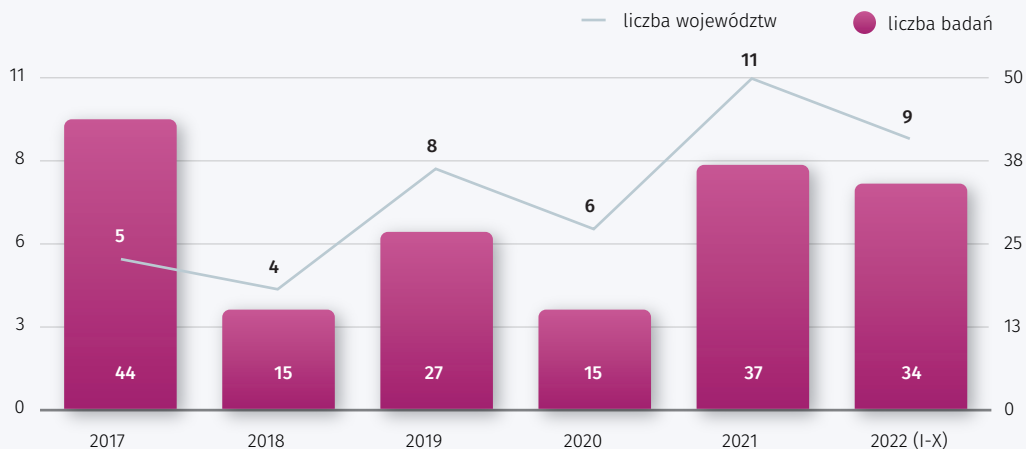
**Wykres 12.** Województwa z największą liczbą rozliczonych w 2022 (I-X) badań genetycznych w raku prostaty C61

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 13.** Udział badań z materiału archiwalnego w badaniach szpitalnych (3 zakresy świadczeń)

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 14.** Badania kompleksowe ze wskazaniem raka prostaty C61 w latach 2017-2022 i liczba województw rozliczających

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

#### 4.4. Badania genetyczne w raku trzustki

Rak trzustki (C25) jest wskazaniem rzadko podawanym przy rozliczaniu świadczeń. Na przestrzeni lat 2017-2022 rozliczonych zostało jedynie 71 świadczeń z trzech zakresów szpitalnych badań genetycznych oraz dodatkowo 78 badań z zakresu świadczeń kompleksowych. Dotychczas wykonano 8 badań podstawowych, 10 złożonych oraz 25 zaawansowanych. Ponad połowa z nich została rozliczona jako badanie z materiału archiwalnego. Przy niewielkiej liczbie, proporcje typów badań nie są jednak optymalne – w tym typie nowotworu poszukiwane są mutacje germinalne, a zatem należy badać krew i badanie powinno być wykonywane metodą NGS i rozliczane jako zaawansowane.

Podobnie jak w raku prostaty, chociaż ich liczba była bardzo niska, to w latach 2021 i 2022 odnotowano dużą dynamikę wzrostu. W 2022 roku rozliczono więcej świadczeń niż w sumie we wszystkich poprzednich latach (tabela 13).

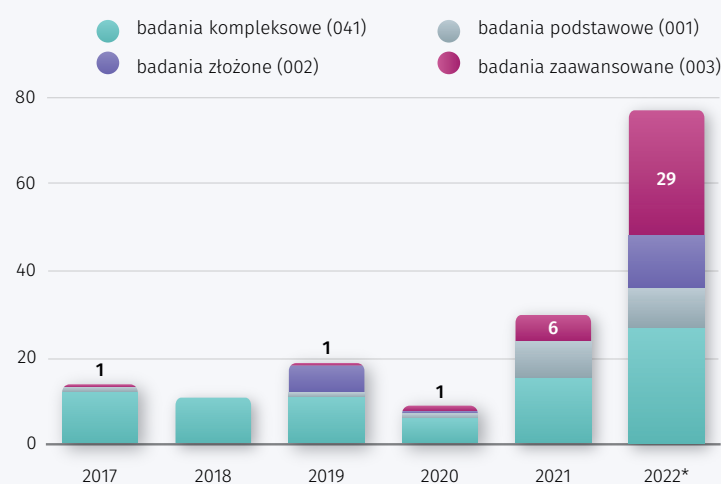
W dwóch oddziałach wojewódzkich NFZ do końca 2022 roku nie rozliczono jeszcze ani jednego świadczenia z zakresu trzech rodzajów badań szpitalnych (województwa kujawskie i podlaskie). Jedynie w województwie śląskim rozliczono w latach 2017-2022 więcej niż 20 badań genetycznych (trzy kody szpitalne) związanych ze wskazaniem raka trzustki, przy czym większość z nich stanowiły badania zaawansowane.

Badania realizowane w szpitalach w zakresie trzech świadczeń (podstawowe, złożone, zaawansowane) w 2022 roku zostały zrealizowane przede wszystkim z materiału archiwalnego (77 proc. rozliczonych świadczeń). Nie jest to optymalna metoda, ponieważ według zaleceń powinny to być badania zaawansowane (NGS) wykonywane raczej z krwi pacjenta, czyli materiału świeżego. Kompleksowe badania genetyczne rozliczne ze wskazaniem raka trzustki są wykonywane w bardzo niewielkiej ilości. W okresie 2017-2022 w 5 województwach (dolnośląski, lubuskie, świętokrzyskie, warmińsko-mazurskie i zachodniopomorskie) nie rozliczono ani jednego świadczenia tego typu.

**Wykres 15.** Liczba rozliczonych badań genetycznych we wskazaniu raka trzustki C25, lata 2017-2022

\* 2022 szacunek na podstawie wykonania po 10 miesiącach

Źródło:  
Narodowy Fundusz Zdrowia



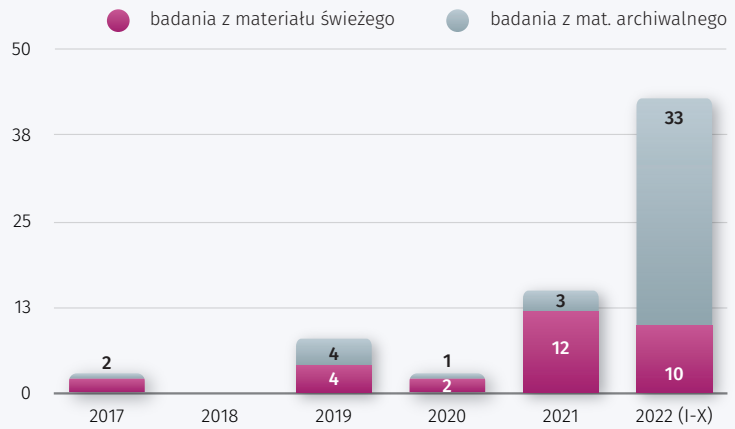
**Tabela 13.** Badania genetyczne związane ze wskazaniem raka trzustki C25

C25	2017	2018	2019	2020	2021	2022 (I-X)	suma
podstawowe (001)	1		1	1	9	8	20
złożone (002)			6	1		10	17
zaawansowane (003)	1		1	1	6	25	34
suma	2		8	3	15	43	71
badania z mat. arch.			4	1	3	33	41
badania kompleksowe	12	11	11	6	15	23	78

Źródło: Narodowy Fundusz Zdrowia

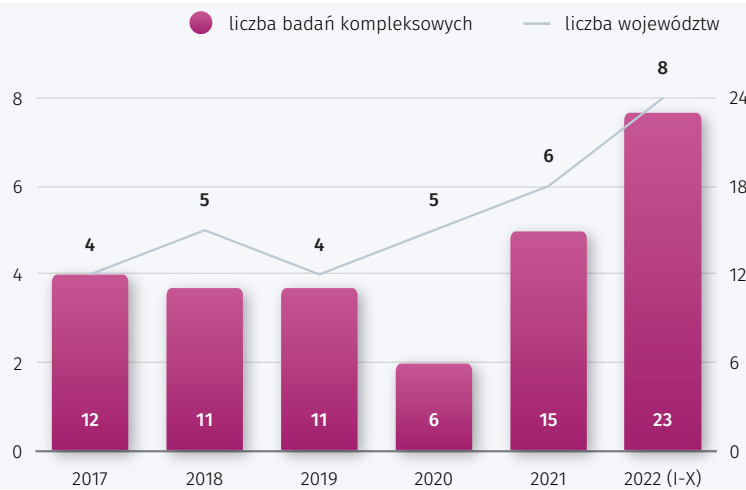
**Wykres 16.** Udział badań z materiału archiwalnego we wskazaniu raka trzustki C25 w badaniach szpitalnych (3 zakresy)

Źródło:  
Narodowy Fundusz Zdrowia



**Wykres 17.** Wykonywanie badań kompleksowych we wskazaniu raka trzustki

Źródło:  
Narodowy Fundusz Zdrowia



## Program opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe

Program opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe realizowany jest w Polsce od 2003 roku. Od 2006 roku wchodził w zakres Narodowego Programu Zwalczania Chorób Nowotworowych, a w 2020 roku stał się elementem Narodowej Strategii Onkologicznej. Od 2022 roku koszty programu zostały włączone do budżetu Narodowego Funduszu Zdrowia.

Celem programu jest identyfikowanie rodzin wysokiego ryzyka zachorowania i objęcie ich opieką, ukierunkowaną na jak najwcześniejsze rozpoznanie choroby. Nie dotyczy on rozliczania diagnostyki u pacjentów ze zdiagnozowaną chorobą. W szczególnych przypadkach prowadzona jest również aktywna prewencja zachorowań. Program składa się z 3 modułów, dotyczących różnych typów nowotworów. W ramach tych modułów prowadzone są działania profilaktyczne, między innymi badania molekularne.

Moduł 1 obejmuje identyfikację – na podstawie ankiet osób zdrowych i wywiadów rodzinnych osób chorych – kobiet, u których prawdopodobieństwo zachorowania na raka piersi lub raka jajnika wynosi ponad 30 proc. Zidentyfikowane tak osoby są poddawane badaniom nosicielstwa mutacji genu *BRCA1* i *BRCA2*,

a następnie m.in. obejmowane programem corocznych badań diagnostycznych. Do 2015 roku wykonywano badania metodą wykrywania 5 najczęstszych mutacji (c.5266dupC; c.181T>G; c.4035delA; c.66\_67delAG; c.3700\_3704 del GTAAA). Od 2016 roku stosowana jest diagnostyka dwuetapowa: jeśli nie zostaną wykryte mutacje założycielskie, można wykonać również badania metodą NGS. Od 2018 roku prowadzone są również badania nosicielstwa mutacji *CHEK2* i *PALB2*.

Liczba wykonywanych badań stopniowo rośnie, w roku 2019 badania objęły 18,9 tys. osób natomiast w 2021 roku – 25 tys. Od 2015 roku wykonano w sumie ok. 102 tys. osób. Według analizy AOTMiT średni koszt badania genetycznego w przeliczeniu na pacjenta w tym module wynosi 3824 zł.

**Tabela 14.** Liczba osób badanych w ramach programu opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe (lata 2015-2021), moduł 1

badanie	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	suma
badania nosicielstwa mutacji genu <i>BRCA1</i> i/lub <i>BRCA2</i> (5 najczęstszych mutacji)	7 639	5 768	9 465	8 695	9 646	9 594	12 277	63 084
badania nosicielstwa mutacji <i>CHEK2</i> i <i>PALB2</i>				5 063	7 777	8 270	10 861	31 971
badania nosicielstwa mutacji genu <i>BRCA1</i> i/lub <i>BRCA2</i> metodą NGS		324	817	749	1 451	1 612	1 873	6 826

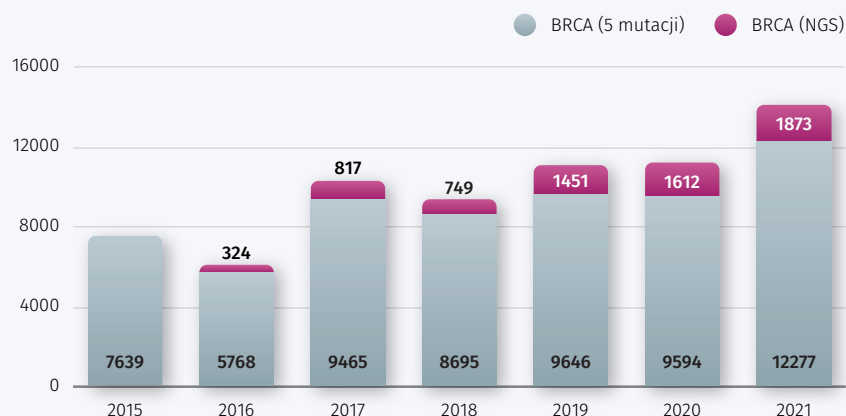
Źródło: Ministerstwo Zdrowia



**Wykres 5.** Badania

molekularne (BRCA) w ramach programu opieki nad rodzinami wysokiego ryzyka (moduł 1 – rak piersi i rak jajnika)

Źródło: Ministerstwo Zdrowia



**Tabela 15.** Skuteczność badań molekularnych BRCA w programie dla rodzin wysokiego ryzyka.

	liczba osób – badania nosicielstwa mutacji genu BRCA1 i/lub BRCA2 metodą 5 mutacji	liczba osób u których wykryto mutację	efektywność	liczba osób – badania nosicielstwa mutacji genu BRCA1 i/lub BRCA2 metodą NGS	liczba osób u których wykryto mutację	efektywność
<b>2016</b>	5 768	380	6,6%	324	70	21,6%
<b>2017</b>	9 465	620	6,6%	817	229	28,0%
<b>2018</b>	8 695	586	6,7%	749	140	18,7%
<b>2019</b>	9 646	725	7,5%	1 451	209	14,4%
<b>2020</b>	9 594	655	6,8%	1 612	227	14,1%
<b>2021</b>	12 277	818	6,7%	1 873	286	15,3%
<b>razem</b>	<b>55 445</b>	<b>3 784</b>	<b>6,8%</b>	<b>6 826</b>	<b>1 161</b>	<b>17,0%</b>

Źródło: Ministerstwo Zdrowia

Równoczesne prowadzenie badań nosicielstwa mutacji genów BRCA1 lub BRCA2 dwiema różnymi metodami pozwala zaobserwować różnice w skutecznym wykrywaniu mutacji. Badaniami metodą 5 najczęstszych mutacji objęto w sumie ponad 55 tys. osób i wykryto 3784 przypadki mutacji, co oznacza średnią wykrywalność na poziomie 6,8 proc. Jednocześnie metodą NGS zbadano ponad 6,8 tys. osób i wykryto 1161 przypadków

nosicielstwa, co oznacza średnią wykrywalność na poziomie 17 proc. Od 2013 roku dzięki badaniom prowadzonym w module pierwszym programu wykryto również 1144 przypadki nowotworów piersi oraz 537 przypadków raka jajnika i jeden nowotwór innego rodzaju. Łącznie oznacza to wykrycie 1681 przypadków zachorowania oraz identyfikację 4945 osób – nosicieli mutacji BRCA 1/2.

## Bibliografia

- Krajowy Rejestr Nowotworów
- Didkowska J, Wojciechowska U, Olasek P, Caetano dos Santos F, Michałek I. Nowotwory złośliwe w Polsce w 2019 roku.
- Model prewencji oraz wczesnego wykrywania wybranych, dziedzicznie uwarunkowanych nowotworów w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Opracowanie analityczne AOTMiT, 2021.
- NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 1.2020. Journal of the National Comprehensive Cancer Network: JNCCN, 18(4), 380–391. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2020.0017>.
- [www.nationalbreastcancer.org](http://www.nationalbreastcancer.org)
- Robert Pilarski. The Role of BRCA Testing in Hereditary Pancreatic and Prostate Cancer Families. American Society of Clinical Oncology Educational Book 2019 :39, 79-86.
- Shindo K, Yu J, Suenaga M, et al. Deleterious germline mutations in patients with apparently sporadic pancreatic adenocarcinoma. J Clin Oncol. 2017;35:3382-3390.
- Hu C, Hart SN, Polley EC, et al. Association between inherited germline mutations in cancer predisposition genes and risk of pancreatic cancer. JAMA. 2018;319:2401-2409.
- Young EL, Thompson BA, Neklason DW, et al. Pancreatic cancer as a sentinel for hereditary cancer predisposition. BMC Cancer. 2018;18:697.
- Stone L. The Impact of BRCA2 in prostate cancer. Nature Reviews Urology 2019; 16:639.
- Heise M, Haus o. Dziedziczny rak gruczołu krokowego. Postepy Hig Med Dosw (online), 2014; 68:653-665.

© Wydawcą raportu jest  
Modern Healthcare Institute sp. z o.o.

Wszelkie prawa zastrzeżone

Wydawca oraz autorzy nie ponoszą  
odpowiedzialności za jakiegokolwiek ewentualne  
decyzje, które zostaną podjęte na podstawie  
niniejszego opracowania.

Niniejszy raport jest objęty  
prawami autorskimi.

Zabronione jest powielanie i kopiowanie  
oraz wykorzystywanie w takiej formie części  
lub całości raportu, w tym wykresów i tabel,  
na jakimkolwiek polu eksploatacji  
bez pisemnej zgody wydawcy.

Cytowanie fragmentów lub danych zawartych  
w raporcie powinno zawierać adnotację  
o źródle.

Treści zawarte w niniejszym raporcie nie  
mają na celu promowania produktów  
lecznicznych. Zostały zawarte jedynie w celach  
informacyjno-edukacyjnych.

---

## MODERN HEALTHCARE INSTITUTE

---

**Modern Healthcare Institute sp. z o.o.**  
ul. Zabłocińska 6 lok. 46, 01-697 Warszawa

REGON: 368041956 NIP: 5223098085  
KRS: 0000690383

Prezes zarządu: Krzysztof Jakubiak

kjakubiak@mzdrowie.pl  
www.mzdrowie.pl

