

# Ceny na geny

Rynek prywatnych usług genetycznych podkopuje zaufanie do medycyny. Coraz aktywniejsi na nim są specjaliści od promocji.

PAWEŁ WALEWSKI

**C**zy genetyka w Polsce rozwija się czy zwija? Patrząc na agresywne reklamy firm nakłaniających do badań genetycznych – od wykluczających ojcostwo, poprzez ustalające genodietę, a skończywszy na jakże atrakcyjnych testach zdrady – można odnieść wrażenie, że poważna nauka trafiła wreszcie pod strzechy. Ale to pozory. W mętnej wodzie z powodzeniem pływają spółki, które bez odpowiednich uprawnień i łamiąc zasady etyki, wprowadzają klientów w błąd. A co gorsza, złe praktyki zaczęły również stosować laboratoria publiczne, wychodząc z założenia, że skoro państwo nie chce pełnić nadzoru nad badaniami genetycznymi i ich należyście nie finansuje, to wolno zarabiać na pacjentach, którzy za każdą usługę zapłacą z własnej kieszeni.

„Do poradni genetycznych trafiają osoby, którym wydano wyniki jeśli nie błędne, to źle zinterpretowane, wystawiane przez osoby niemające do tego uprawnień, występujące jednak pod szyldem konkretnych instytucji” – ostrzega zarząd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. I jeszcze: „Niektóre laboratoria o uznanej renomie wykraczają poza dopuszczalne merytorycznie opinie dotyczące zalet testów genetycznych, niekiedy wręcz z potwierdzeniem nieprawdy”.

Tej wolnoamerykance sprzyjają luki w prawie (polskie regulacje w kwestii badań genetycznych są fragmentaryczne i nieaktualne, rozsiane bezładnie w ośmiu różnych ustawach), ale też służy jej opieślność decydentów. Prof. Maria M. Sąsiadek, krajowa konsultant w dziedzinie genetyki, już dawno przygotowała pakiet zmian urealnających wyceny świadczeń w tej dziedzinie. Miały ją zrationalizować, a przy okazji też szerzej udostępnić – aby lekarze nie bali się kierować pacjentów na rzetelne badania i wiedzieli, co z nich



© GETTY IMAGES

można dla chorych uzyskać. Profesor miała nadzieję, że jej specjalność zostanie wreszcie doceniona, co przyczyniłoby się do podwyższenia standardów.

Jeszcze na początku roku Konstanty Radziwiłł i jego zastępca Jarosław Pinkas podczas Forum Medycyny Personalizowanej, która bez genetyki nie ma przyszłości, deklarowali swoją pomoc. – *W grudniu 2015 r. złożyłam program naprawy genetyki i dopiero w połowie czerwca skierowano go do akceptacji w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji* – relacjonuje rozczarowana, choć wciąż pełna nadziei, prof. Sąsiadek. Jeśli jednak urzędnicy potrzebują pół roku na przyłożenie pieczęci, to wygląda to bardziej na farsę niż realne wsparcie.

W tym czasie laboratoria genetyczne, opłacane w Polsce w żaloszny sposób, woła

wysyłać materiał do badań za granicę, gdyż NFZ ma tak skonstruowany budżet, że krajowym placówkom nie opłaca się ich wykonywać, a zagranicznym trzeba zapłacić tyle, ile żądają. To ma swoje praktyczne implikacje: dyrektorzy szpitali nie chcą utrzymywać deficytowych poradni genetycznych, młodzi lekarze nie mają gdzie się specjalizować, a pacjentom coraz trudniej otrzymać profesjonalną poradę w opustoszałych gabinetach.

**Miejsce znikających poradni zajmują firmy oferujące podejrzone testy komercyjne** typu: sprawdź swój genom, by wybrać najodpowiedniejszą dla siebie dyscyplinę sportu, dopasować krem do cery albo dietę, z którą dożyjesz stu lat.

Czy można się więc dziwić, że prof. Jan Lubiński ze Szczecina, utytułowany badacz

nowotworów dziedzicznych, w swojej prywatnej spółce Read-Gene oferuje Polkom badania korespondencyjne? Na stronie internetowej rekomendowane są wprawdzie konsultacje osobiste z profesorem i innymi genetykami klinicznymi z jego zespołu, ale można też próbkę krwi przesłać do ośrodka pocztą i opinię o wyniku uzyskać telefonicznie lub mailowo.

– *To nie do przyjęcia* – grzmi prof. Janusz Limon kierujący Katedrą Genetyki i Biologii Akademii Medycznej w Gdańsku, któremu wtórują inni specjaliści: – *Nieraz wiele czasu potrzeba, aby wytłumaczyć pacjentce z rakiem piersi, co oznaczają niuanse badania genetycznego. Trzeba wypytać ją o historię rodziny, poznać wszystkie uwarunkowania.*

Prof. Lubiński broni się jednak, że współczesny świat idzie w kierunku telemedycyny i nie można rezygnować ze zdalnych możliwości kontaktu z chorym: – *Skoro w wielu miastach nie ma dostępu do genetyków, to chyba lepiej, aby pacjentka poznała swój wynik mailowo, niż całkowicie zrezygnowała z naszego badania.*

Prof. Marii Sasiadek zupełnie nie przekonuje ten tok rozumowania: – *Genetyków rzeczywiście mamy niewiele, bo w całej Polsce raptem 85. Ale jeśli przymknijemy oko i poradnictwo genetyczne przeniesiemy do internetu, kryzys się będzie pogłębiał. Dyrektorzy przychodni i szpitali nie otworzą już ani jednej poradni genetycznej. Bo po co, skoro diagnoza może się opierać na papierowej informacji z drugiego końca Polski?*

Jeśli kogoś nie przekonuje ten argument, warto przytoczyć historię 46-letniej Magdaleny S. z woj. lubuskiego, którą przytomny lekarz po rozpoznaniu raka piersi skierował na badania genetyczne. Pobrano krew i kurierem wysłano na badanie ewentualnych mutacji w genie BRCA1 – wynik konsultacji genetycznej miał wrócić pocztą. I przyszedł – na formularzu, na którym wypisano wszystkie opcje dalszego postępowania, włącznie z zachętą do profilaktycznego usunięcia jajników, jajowodów i zdrowej piersi. Tyle że postawione rozpoznanie nie dawało nikomu prawa, by sugerować pani Magdzie tak radykalne rozwiązanie (w badaniu wykryto polimorfizm jednego z genów o tzw. niskiej penetracji). – *Zdziwiło to mojego lekarza, któremu wydawało się, że przy znalezionej wadzie genu obustronna mastektomia i usunięcie jajników nie są konieczne* – opowiada pacjentka. – *A ja byłam zdezorientowana, bo komu wierzyć?*

Zdaniem prof. Sasiadek i prof. Limona bezpośrednia rozmowa wyeliminowałaby takie wątpliwości. Konsultacje w gabinecie z profesjonalnym genetykiem trwają nieraz godzinę. Wynik przesłany listem

lub mailem, gdyby sekretarka zapomniała na firmowym arkuszu coś odznaczyć lub dopisać – może u odbiorcy wywołać szok.

Prof. Tadeusz Pieńkowski, dyrektor medyczny Radomskiego Centrum Onkologii, przyznaje, że wiele kobiet będących nosicielkami mutacji w genie BRCA ma poczucie stygmatyzacji i boi się o swoją przyszłość. – *Nie ma różnicy między nimi a Angeliną Jolie, którą dotknął ten sam problem* – mówi. Jolie rozpropagowała na całym świecie badania genetyczne i trafiła z tym przesłaniem do wielu kobiet. Niestety, wciąż nie do wszystkich lekarzy, bo – jak dziwią się genetycy – nadal wielu ginekologów zapomina, by u kobiety z rakiem piersi lub jajnika, niezależnie od ich wieku, sprawdzić zmiany w genach BRCA1 i 2. – *Nie jestem jednak zwolenniczką wykonywania tego badania u wszystkich, zwłaszcza zdrowych kobiet* – zastrzega prof. Maria Sasiadek, stając trochę w opozycji do poglądów zespołu prof. Lubińskiego, który niedawno zaszugerował, by każda Polka w 18. urodziny zafundowała sobie tego typu test genetyczny. – *Przecież to byłby ekonomiczny absurd* – mówi krajowa konsultant. – *Szukalibyśmy igieł w stogu siana. Kobiety bez mutacji sądziłyby, że są wolne od ryzyka, co byłoby nieprawdą. Niewykrycie jakiejś mutacji nie oznacza bowiem braku ryzyka zachorowania na raka piersi czy jajnika, nie mówiąc o innych nowotworach.*

**Aby zrozumieć niuanse badania genetycznego, potrzebna jest kadra dobrze przygotowanych do zawodu specjalistów,** potrafiących z pacjentami rozmawiać (a nie pisać maile lub rozesłać pocztą koperty z wynikami). Może to jest konserwatywna medycyna, jednak mimo wszystko lepsza od korespondencyjnej.

Prof. Claus Bartram, dyrektor Institute of Human Genetics w Heidelbergu, powiedział przed 6 laty, że „największym problemem diagnostyki genetycznej są szarlatani. Już dziś mamy na rynku za dużo analiz DNA, które są kompletnym nonsensem”. Większość polskich genetyków do szarlatanów na pewno nie można zaliczyć, ale to właśnie zdaniem tej grupy zwiększenie finansowania badań genetycznych w Polsce (by opłacało się je wykonywać za publiczne pieniądze) pozwoliłoby szybciej zapanować nad wolnym rynkiem. A ten lewituje na razie w niewiadomym kierunku. Prof. Limon kompletuje na slajdach przykłady reklam znalezione w sieci, którymi prywatne spółki biotechnologiczne starają się naciągnąć na rozmaite testy genetyczne. Ma o nich jednoznaczne zdanie: – *Albo to jest szarlatanstwo, przed którym ostrzegaj Bartram, albo zwykła pazerność!*

„Zbadamy twoje predyspozycje dziedziczne”, „profilaktyczne badania markerów nowotworowych” lub „badanie kodu genetycznego w kierunku predyspozycji do dziedzicznej głuchoty” – to ulubione sformułowania profesora. Znalazł również na jednym z forów internetowych pytanie zatroskanej internautki: „Wykonałam ostatnio badanie BRCA1 jako test ze śliny. Oczekiwałam skomplikowanego opisu, a tymczasem jedyna informacja na wyniku brzmiała »ujemny«. Czy oznacza to, że nie jestem zagrożona rakiem jajnika ani piersi? Czy takie badanie powtarza się w ciągu całego życia czy wykonuje jednorazowo?”. Obok odpowiedź lekarza... endokrynologa i seksuologa. – *Ujemny wynik przy obciążonym wywiadzie rodzinnym nie wyklucza tej pani z grupy zwiększonego ryzyka zachorowania na nowotwór* – komentuje prof. Limon, ale pytająca akurat tej informacji od moderatora nie dostała.

Prof. Maria Sasiadek ma swoją wizję genetyki w Polsce, choć bez obiecanego wsparcia ze strony Ministerstwa Zdrowia i NFZ – na razie udzielonego tylko teoretycznie – trudno będzie ją urzeczywistnić. Chodzi o stworzenie w ciągu najbliższych trzech lat kilkunastu regionalnych ośrodków opieki genetyczno-onkologicznej, w których znajdzie się pracownia badań molekularnych oraz poradnia o profilu genetyczno-onkologicznym. Pracownia badań molekularnych wykonywać będzie badania genetyczne ukierunkowane na identyfikację nowotworów (np. BRCA1), ale też byłyby tu badane markery obecne na wykrytych u chorych komórkach rakowych, pozwalające przewidzieć przebieg choroby i ustalić celowane leczenie. To jest właśnie ta medycyna spersonalizowana, jaką zachwycają się ministrowie, pozwalająca obniżyć koszty wielu kuracji onkologicznych – podaje się chorym tylko takie leki, które podawać warto, bo dzięki badaniom genetycznym wiadomo, że przyniosą dobry skutek i z powodu działań niepożądanych nie będzie konieczne przerwanie terapii.

– *Chciałabym również, aby wszystkie placówki genetyczne przestrzegały wysokich standardów* – zapowiada prof. Sasiadek. – *Aby pacjenci w całej Polsce uzyskiwali te same porady, a nie tak jak dziś, kiedy każdy sobie rzepkę skrobie.*

**Musi powstać prawo, które laboratoria genetyczne zepnie w jeden system,** powiązany z innymi dziedzinami medycznymi. Na pewno z onkologią, ale przecież w wielu innych specjalnościach klinicznych – pediatrii, neurologii, chorobach rzadkich – genetyka ma coraz więcej do powiedzenia. I najwyższy czas, aby korzyść z tego odnosili wreszcie pacjenci. ■