



**Opinia Prezesa
Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
nr 64/2018 z dnia 11 maja 2018 r.
o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Program
identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z
udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych” realizowany
przez Ministerstwo Zdrowia**

Po zapoznaniu się z opinią Rady Przejrzystości negatywnie opiniuję projekt programu polityki zdrowotnej „Program identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych”.

Uzasadnienie

Negatywna opinia Prezesa Agencji wynika w głównej mierze ze znacznych nieścisłości w projekcie, jak również braku jednoznaczności w wytycznych klinicznych, co do zasadności aktywnego wyszukiwania pacjentów z ryzykiem wystąpienia nowotworów dziedzicznych w populacji ogólnej. Poniżej przedstawiono szczegółowe uwagi w odniesieniu do poszczególnych części programu.

Cele główny programu uznać można za poprawny, jednak cele szczegółowe nie spełniają do końca warunków zasady SMART. Mierniki efektywności zakładają wartości, jakie w efekcie programu mają zostać osiągnięte. Nie wskazano jednak na jakiej podstawie je założono, co nie pozwala na ich weryfikację.

W ramach projektu założono, że program zostanie skierowany w pierwszym etapie (badania ankietowe) do 250 000 osób w wieku aktywności zawodowej. Natomiast badania genetyczne mają zostać przeprowadzone u 10 700 osób. Dane na podstawie których oszacowano powyższe liczebności charakteryzują się ograniczoną wiarygodnością, gdyż są to publikacje dostępne jedynie w formie krótkich doniesień, zaś wartości w nich przedstawiane nie są spójne.

Ponadto należy mieć na uwadze, że włączenie do programu 250 000 osób z populacji ogólnej wskazuje na skierowanie programu jedynie do 1% całej możliwej do włączenia populacji docelowej, co w ujęciu populacyjnym może nie przełożyć się na widoczną efektywność programu. Ponadto w projekcie brakuje jasnego wskazania na jakiej podstawie uczestnicy będą zapraszani do udziału w programie.

W założeniach dot. populacji wskazano, że w zakresie edukacji zdrowotnej program skierowany zostanie do personelu medycznego. Nie określono jednak liczebności uczestników, ani możliwej do włączenia liczby uczestników, jak również nie wskazano kryteriów kwalifikacji do programu.

Interwencje przewidziane w projekcie obejmują aktywne zbieranie danych rodowodowych celem określenia ryzyka wystąpienia nowotworów dziedzicznych oraz późniejsze badania genetyczne u wybranych osób. O ile badania genetyczne celem wskazania możliwego ryzyka rozwoju chorób onkologicznych mają swoje potwierdzenie w wytycznych klinicznych, o tyle aktywne poszukiwanie osób u których można takie ryzyko określić nie jest jednoznacznie zalecane. Brakuje danych, które pozwoliłyby na wskazanie późniejszych korzyści z tego sposobu postępowania.



Należy także zaznaczyć, że opis tej części programu zawiera wiele niejasności. Nie jest jasne czy program ukierunkowany będzie na wykrywanie 3 czy też 4 jednostek chorobowych (nowotorów). Ponadto brakuje wskazania w jaki sposób interpretowana będzie wypełniona ankieta (zawierająca wywiad rodzinny), jak również brakuje wskazania na jakiej podstawie podejmowana będzie decyzja o wykonaniu poszczególnych badań genetycznych. Istotną kwestią jest także fakt, że w projekcie nie opisano jakie postępowanie zostanie zlecone pacjentom, z wykrytą mutacją, co uniemożliwia wskazanie, czy będzie ono zgodne z zaleceniami wytycznych klinicznych.

Projekt programu zakłada także przeprowadzenie edukacji zdrowotnej wśród personelu medycznego. Niemniej jednak w projekcie nie opisano szczegółów dotyczących tych działań, zatem nie można jednoznacznie określić, czy będą one prowadzone w sposób zgodny z zaleceniami wytycznych klinicznych.

Należy także wskazać, że obecnie w Polsce funkcjonuje „Narodowy program zwalczania chorób nowotworowych” na lata 2016-2020, w ramach którego realizowane są działania z zakresu diagnostyki molekularnej i genetycznej opieki onkologicznej. Program ten umożliwi wykonywanie badań genetycznych wśród osób, u których stwierdza się ryzyko wystąpienia nowotworu uwarunkowanego genetycznie.

Biorąc pod uwagę powyższe, w opinii Prezesa wydaje się zasadne aby program wspierał działania już istniejące poprzez podnoszenie świadomości na temat chorób nowotworowych w społeczeństwie, jak również edukację w zakresie zdrowego stylu życia. Warto wskazać, że pomimo podwyższonego ryzyka wystąpienia nowotworu (stwierzonego badaniem genetycznym) na jego wystąpienie oraz wczesne wykrycie ma wpływ szereg innych czynników, które zależne są zarówno od pacjenta, jak również systemu ochrony zdrowia (m.in. dostępność badań). Podejmując działania z zakresu zdrowia publicznego należy mieć na uwadze nie tylko krótkotrwały efekt planowanych interwencji, ale również efekty długookresowe, które widoczne będą w całej populacji. W omawianym przypadku efektem długookresowym działań profilaktycznych jest wcześniejsze wykrywanie chorób nowotworowych oraz zmniejszenie umieralności z ich przyczyny, przy czym określenie ryzyka nowotworowego jest tylko jednym z elementów, który może na nie wpływać.

Monitorowanie programu nie budzi większych zastrzeżeń, jednak w zakresie ewaluacji wskazane oszacowania osiągniętych wskaźników budzą wątpliwość.

Budżet programu zawiera niepełne informacje co do szacowanych kosztów, co utrudnia jego weryfikację. Ponadto dołączone do projektu opracowania ekonomiczne stanowią źródła o niskiej wiarygodności, co szczegółowo opisano w dalszej części opinii.

Przedmiot opinii

Przedmiotem opinii jest projekt programu polityki zdrowotnej z zakresu wczesnego wykrywania nowotworów dziedzicznych. Budżet przeznaczony na realizację programu wynosi 17 000 000 zł, zaś okres realizacji okres 36 miesięcy.

Opinia Prezesa Agencji została przygotowana w oparciu o ocenę technologii medycznej proponowanej w ramach programu polityki zdrowotnej zgodnie z kryteriami zawartymi w art. 31a ust. 1 i art. 48 ust. 4 ustawy o świadczeniach wraz z oceną założeń projektu programu polityki zdrowotnej, które wspierają efektywność kliniczną i kosztową technologii medycznej planowanej w programie.

Ocena projektu programu polityki zdrowotnej

Znaczenie problemu zdrowotnego

Oceniany projekt programu odnosi się do problemu zdrowotnego dotyczącego nowotworów dziedzicznych, ze szczególnym uwzględnieniem raka piersi, jajnika oraz jelita grubego.

Opiniowany program realizuje następujący priorytet: *zmniejszenie zachorowalności i przedwczesnej umieralności z powodu nowotworów złośliwych*, należący do priorytetów zdrowotnych wymienionych w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dn. 21 sierpnia 2009 r. (Dz.U. 2009, Nr 137, poz. 1126).

W treści projektu przedstawiono dane Krajowego Rejestru Nowotworów w zakresie zachorowalności i umieralności na raka piersi, raka jajnika oraz raka jelita grubego.

Zgodnie z danymi KRN w latach 2005-2015 w Polsce rak piersi i jajnika stanowiły wśród kobiet kolejno 1. (22,2%) i 6. (4,9%) najczęściej występujące nowotwory złośliwe oraz stanowiły 2. (13,3%) i 4. (6,1%) przyczynę zgonów z powodu nowotworów złośliwych. Rak jelita grubego stanowił natomiast w badanym okresie 5. najczęściej występujący nowotwór złośliwy wśród kobiet (6,1%) i 4. nowotwór złośliwy wśród mężczyzn (6,7%) oraz był 3. przyczyną zgonów z powodu raka zarówno wśród kobiet (7,9%) jak i wśród mężczyzn (7,1%).

W odniesieniu do trendów czasowych w zakresie zachorowalności na nowotwory złośliwe w Polsce, wśród mężczyzn w latach 2005-2015 zaobserwowano wzrost standaryzowanych wskaźników zachorowalności na raka jelita grubego. Wśród kobiet natomiast obserwuje się stałe wskaźniki w przypadku nowotworów złośliwych jelita grubego oraz jajnika, oraz wzrost zachorowalności na raka piersi

Cele i efekty programu

Celem głównym programu jest „zwiększenie w okresie jego realizacji świadomości społeczeństwa w zakresie nowotworów dziedzicznych oraz zwiększenie o ok. 10% liczby zidentyfikowanych osób obciążonych wysokim ryzykiem zachorowania na raka piersi, jajnika lub jelita grubego”. Zgodnie z regułą SMART cel powinien być sprecyzowany, mierzalny, osiągalny, istotny i zaplanowany w czasie. Zaproponowane założenie główne można uznać za zgodne z ww. zasadą.

W treści projektu wskazano również 4 cele szczegółowe, w tym m.in. cel w postaci „zwiększenia o ok. 10% w okresie realizacji programu liczby zidentyfikowanych osób obciążonych wysokim ryzykiem zachorowania na raka piersi, jajnika lub jelita grubego”, który stanowi powielenie części głównego założenia. Pozostałe cele („edukacja w okresie realizacji Programu lekarzy rodzinnych na temat najnowszych postępów w zakresie nowotworów dziedzicznych, możliwości organizacyjnych reagowania w przypadku występowania nowotworów w rodzinie”, „podjęcie w okresie realizacji Programu działań informacyjno-edukacyjnych w zakresie nowotworów dziedzicznych” oraz „podjęcie działań edukacyjnych w zakresie raka profilaktyki raka piersi, jajnika lub jelita grubego skierowane głównie do osób będących obciążonych wysokim ryzykiem zachorowania na raka piersi, jajnika lub jelita grubego”) sformułowane zostały w formie działań, a nie celów samych w sobie. Należy wskazać, że dobrze sformułowany cel powinien być zgodny z koncepcją SMART, wg której powinien on być: sprecyzowany, mierzalny, osiągalny, istotny i zaplanowany w czasie. W związku z powyższym, cele wskazane w projekcie nie są w pełni zgodne z ww. koncepcją

W programie przedstawiono 11 mierników efektywności, jednak mają one wyłącznie charakter ilościowy. Należałoby określić także wskaźniki jakościowe, które pozwolą na ocenę efektów zdrowotnych programu. Określono przewidywane wartości wskaźników, jakie mają zostać osiągnięte w czasie trwania programu, przy czym nie wskazano, na jakiej podstawie oszacowano ww. wartości. Nie przedstawiono również mierników odnoszących się do części informacyjno-edukacyjnej projektu. Reasumując, powyższe elementy programu powinny zostać doprecyzowane i uzupełnione.

Populacja docelowa

Do udziału w programie mają zostać włączone 2 grupy osób tj. 250 000 osób z ok. 180 praktyk lekarzy rodzinnych ze wszystkich województw, jak również: wybrani pracownicy systemu podstawowej opieki zdrowotnej: tj. lekarze rodinni oraz pielęgniarki środowiskowe, a także m.in. przedstawiciele lokalnych organizacji pacjenckich i mediów.

Zgodnie z przedstawioną w projekcie informacją, ww. liczba osób w wieku aktywności zawodowej, która weźmie udział w działaniach z zakresu aktywnego pozyskiwania danych rodowodowo-klinicznych została oszacowana „na podstawie doświadczeń z realizacji aktywnego zbierania danych rodowodowych przeprowadzonego w latach 2001-2002 w województwie zachodniopomorskim oraz środków przeznaczonych na realizację programu”. Niemniej jednak nie odnaleziono pełnotekstowych publikacji zawierających ww. wnioski w związku z czym, ich weryfikacja nie była możliwa.

Należy zaznaczyć, że w założeniu projektu osoby w wieku aktywności zawodowej stanowią „wszyscy dorośli mieszkańcy Polski”. Zgodnie z danymi GUS liczba osób w wieku 18 lat i więcej w 2016 r. wynosiła 31 537 114 osób. W projekcie wskazano również, że „zakłada się, że na wypełnienie ankiety zgodzi się ok. 70% wszystkich osób w wieku aktywności zawodowej z poszczególnej praktyki”. Na podstawie powyższych danych nie można jednoznacznie stwierdzić w jaki sposób w projekcie określono liczebność populacji docelowej, tj. 250 000 osób.

Ponadto należy wskazać, że skierowanie ankiety do 250 000 osób w wieku aktywności zawodowej oznaczałoby objęcie badaniem ok. 1% populacji Polski we wskazanym zakresie wieku, co nie przełoży się na widoczne efekty zdrowotne w populacji.

Założono, że do badań DNA zakwalifikowanych zostanie łącznie 10 700 osób. Mając na uwadze wyniki publikacji Gronwald 2006, na którą powołano się w projekcie programu, należy podkreślić, że zaplanowana liczba przeprowadzonych badań genetycznych nie przełoży się w istotny sposób na efekt populacyjny. Ze wskazanej publikacji wynika, że przeankietowano 1 258 491 osób. 2% ankietowanych rodzin spełniało kryteria podejrzenia wystąpienia nowotworu uwarunkowanego genetycznie (tj. ok. 25 170 rodzin). 1-2 członków z każdej z ww. rodziny zostało zaproszonych do dalszej części badania. Po przeprowadzeniu szczegółowego wywiadu oraz oceny klinicznej, jak również analizy DNA/RNA, wysoka predyspozycja genetyczna do nowotworu stwierdzona została u 10 525 rodzin (0,8% populacji wyjściowej). Należy przy tym mieć również na uwadze, że badanie nie jest dostępne w formie pełnotekstowej i możliwość i stanowi źródło o obniżonej wiarygodności.

Na podstawie dostępnych danych epidemiologicznych nie można w sposób jednoznaczny wskazać na dokładną liczbę osób będących w grupie ryzyka zachorowania na nowotwory uwarunkowane genetycznie. Zgodnie z informacjami KRN wnioskować można jednak, iż około 5-10% przypadków zachorowań na nowotwór stwierdza się dziedzicznie uwarunkowaną predyspozycję.

W projekcie nie określono natomiast w sposób liczbowy pracowników ochrony zdrowia, organizacji pacjenckich i mediów, którzy zostaną zaproszeni do udziału w programie.

Zgodnie z odnalezionymi informacjami na terenie kraju funkcjonuje ok. 18 890 poradni/gabinetów podstawowej opieki zdrowotnej, w których zatrudnieni są m.in. lekarze medycyny rodzinnej oraz pielęgniarki środowiskowe. W treści projektu założono udział 6 do 18 praktyk z każdego województwa, z zastrzeżeniem, że ich ostateczna liczba zależy będzie od liczby pacjentów w wieku aktywności zawodowej zapisanych w danej praktyce.

Ponadto, w projekcie programu zaznaczono, iż z udziału w programie wyłączone zostaną osoby objęte opieką w ramach ministerialnego „Programu opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe”.

Interwencja

W ramach programu zaplanowano następujące interwencje:

- akcję informacyjno-promocyjną i działania edukacyjne;
- aktywne zbieranie historii rodzinnej w kierunku nowotworów dziedzicznych przez wybranych pracowników POZ;
- pobranie materiału do badań genetycznych u osób wyselekcjonowanych przez poradnie genetyczne;
- przeprowadzenie testów DNA pobranych materiałów w kierunku wybranych nowotworów dziedzicznych.

W sposób pobieżny odniesiono się do działań informacyjno-promocyjnych planowanych do podjęcia w programie. W projekcie wskazano jedynie, że informacja o programie zostanie przekazana za pomocą ulotek informacyjnych udostępnianych w placówkach lekarza rodzinnego

Przewidziano także wykłady edukacyjne dla wybranego personelu POZ (tj. lekarzy rodzinnych i pielęgniarek środowiskowych), które prowadzone będą przez specjalistów genetyki klinicznej. Podczas wykładów przedstawione zostaną praktyczne aspekty z zakresu zbierania danych

rodowodowych w kierunku nowotworów dziedzicznych. Uczestnicy programu zostaną także zaproszeni do udziału w corocznych szkoleniach organizowanych przez Sekcję Genetyki Klinicznej Nowotworów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Jednakże należy zaznaczyć, że działania te wymagają uzupełnienia. Akcja informacyjno-promocyjna nt. programu powinna być szeroko zakrojona i dostosowana do uczestników programu, ponieważ właściwie przeprowadzona, stanowi podstawę zapewnienia równego dostępu do oferowanych w ramach programu świadczeń zdrowotnych.

Należy podkreślić, że nie odnaleziono rekomendacji klinicznych w powyższym zakresie. Dostępne dowody naukowe wskazują na brak wystarczającej liczby badań o odpowiedniej jakości, które oceniałyby w sposób właściwy interwencje edukacyjne z zakresu genetyki, skierowane do personelu POZ (Paneque 2016). Jednakże wg autorów przeglądu odnaleziono badania wskazujące, że edukacja genetyczna personelu POZ może wpływać na poprawę poczucia pewności podejmowanych decyzji, jak również może zwiększać wiedzę w zakresie poszczególnych obszarów tematycznych. Na podstawie dostępnych badań można jedynie wnioskować o wykonalności oraz akceptowalności metody służącej poprawie umiejętności konsultacyjnych w zakresie działań podejmowanych w przedmiotowym programie. Sugeruje się, aby zakres edukacyjny szkoleń obejmował m.in.: istotne klinicznie informacje na temat typów nowotworów dziedzicznych, możliwości rozpoznawania pacjentów z cechami sugerującymi dziedziczną predyspozycję do nowotworów; naukę rysowania drzewa genealogicznego, rekomendowane postępowanie z potencjalnie rozwijającym się nowotworem dziedzicznym, kwestie etyczne, możliwości oraz ograniczenia testów onkogenetycznych; wskazania do konsultacji specjalistycznej/kierowania pacjenta do specjalisty genetyka (Houwink 2013).

Aktywne zbieranie historii rodzinnej w kierunku nowotworów dziedzicznych ma być prowadzone przede wszystkim przez pielęgniarki środowiskowe, jak również lekarzy rodzinnych, przy użyciu ankiet. W projekcie programu założono, że większość ankiet zostanie zebrana przez pielęgniarki środowiskowe w ramach przeprowadzanych przez nie w tym celu wizyt domowych.

Do projektu programu dołączono wzór ankiety, która ma zostać wykorzystana w celu aktywnego zbierania historii wśród populacji. Nie określono jednak w jak sposób zebrane informacje będą interpretowane i wykorzystane do dalszego kwalifikowania uczestników. Należy także wskazać, że w projekcie nie wskazano w jaki sposób wyniki zebranych kwestionariuszy przekładać się będą na wybór testu diagnostycznego przez genetyka. Ponadto w projekcie pojawia się niespójność, gdyż w części projektu wspomina się o 4 nowotworach (rak piersi, jajnika, jelita grubego, gruczolu krokowego), w innych zaś o 3 (pomijany jest rak gruczolu krokowego). Stanowi to istotne ograniczenie projektu.

Testy DNA zostaną zaproponowane wszystkim kobietom chorym na raka piersi i/lub jajnika oraz zdrowym kobietom z co najmniej jednym rakiem piersi/jajnika występującym wśród krewnych I lub II stopnia oraz wszystkim osobom zdrowym niezależnie od płci, jeśli u ich krewnego I stopnia występuje podejrzenie zespołu Lyncha. W przypadku wykrywania mutacji założycielskich, identyfikowane będą następujące mutacje genowe: BRCA1, PALB2, CHEK2 (dot. raka piersi/jajnika) oraz MSH2/MLH1, MSH6, PMS2 (dot. raka jelita grubego). W rodzinach bez wykrytych mutacji założycielskich sekwencjonowany będzie panel genów, których mutacje powodują najwyższe ryzyka raków piersi/jajnika oraz jelita grubego (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, ATM, BRIP1, RAD51C, RAD51D, NBN, CDH1, PTEN, STK11, MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, MUTYH). Materiał do badań (krew lub ślina) zostanie pobrany w wyznaczonym punkcie praktyki lekarskiej, a następnie przekazany do poradni genetycznej celem wykonania badania w kierunku nowotworów dziedzicznych metodą NGS.

W projekcie programu wskazano, że po uzyskaniu wyniku uczestnik programu zostanie poinformowany o dalszych zaleceniach profilaktycznych.

Należy podkreślić, że odnaleziono jedynie dwie rekomendacje kliniczne odnoszące się do zbierania wywiadu rodzinnego w zakresie nowotworów piersi uwarunkowanych genetycznie na poziomie POZ (United States Preventive Services Task Force USPSTF 2014 i National Institute for Health and Care Excellence NICE 2013. Nie odnaleziono rekomendacji klinicznych, które odnosiłyby się do innych

nowotworów dziedzicznych, w tym: raka jelita grubego, w kontekście podstawowej opieki zdrowotnej.

W toku wyszukiwania łącznie odnaleziono 5 publikacji naukowych odnoszących się do ww. zagadnienia. Niemniej tylko 1 odnaleziona publikacja, to badanie wtórne wysokiej jakości. Autorzy przeglądu systematycznego Quereshi 2007 wnioskuje, iż choć wiele narzędzi oceny ryzyka dla nowotworów uwarunkowanych genetycznie zostało zaprojektowanych i pozytywnie ocenionych w podstawowej opiece zdrowotnej, to brakuje dowodów jednoznacznie potwierdzających ich skuteczność w promowaniu zalecanych działań klinicznych. Nie odnajduje się bardziej aktualnych badań wtórnych w ww. zakresie.

W przesłanym projekcie programu wskazano na dowody naukowe, które częściowo pokrywają się z odnalezionymi przez Agencję. Niemniej jednak głównie powołano się na 1 badanie RCT - O'Neil 2009. Badanie to dotyczy oceny skuteczności narzędzia o nazwie Family Healthware (stworzonego przez CDC) w wykrywaniu rodzinnego ryzyka 6 jednostek chorobowych: choroby niedokrwiennej serca (ChNS), udaru, cukrzycy, raka jelita grubego, raka piersi oraz raka jajnika. Zastosowane w badaniu narzędzie online służące do samodzielnego wypełnienia, pozwala naznaczyć znaczny ciężar uwarunkowanego rodzinnie ryzyka określonych chorób w populacji osób dorosłych, korzystających z POZ. Ze względu na fakt, iż uwzględnione zostały w badaniu także inne choroby, niż wskazane w przesłanym projekcie programu, wyniki badania muszą być traktowane z dużą ostrożnością. Ponadto, w przesłanym projekcie programu nie wskazano wprost, jakie narzędzie do przeprowadzenia oceny ryzyka zostanie zastosowane, w związku z powyższym wnioski z odnalezionego badania O'Neil 2009 mogą i w tym zakresie nie mieć swojego pełnego uzasadnienia.

Należy wskazać, że zgodnie z danymi Krajowego Rejestru Nowotworów do tej pory opisano kilkadziesiąt zespołów związanych z występowaniem raka na tle dziedzicznej predyspozycji, a dla znacznej części z nich znaleziono geny, których mutacje stanowią główny czynnik sprawczy zachorowań na raka. Należy zatem stwierdzić, że szacowanie ryzyka nowotworowego w populacji z nowotworami w wywiadzie rodzinnym ma swoje uzasadnienie. Niemniej jednak należy podkreślić, że działania te odbywają się na zasadzie spontanicznego zgłaszania uczestników lub też skriningu oportunistycznego, nie zaś aktywnego wyszukiwania w populacji ogólnej osób z możliwym ryzykiem nowotworowych.

Warto zaznaczyć, że na podstawie odnalezionych informacji (rekomendacje kliniczne, dowody naukowe) nie można w sposób jednoznaczny wnioskować o zasadności klinicznej włączenia wybranych pracowników systemu POZ do aktywnego zbierania historii rodzinnej w kierunku nowotworów dziedzicznych. Również opinie eksperty w przedmiotowym zakresie nie są jednoznaczne. Zdaniem jednego z ekspertów zaangażowanie lekarzy rodzinnych do przeprowadzenia badań ankietowych budzi wątpliwości organizacyjne ze względu na niedobór kadr medycznych. Jednocześnie zasugerował on zmianę ankietów na np. absolwentów zdrowia publicznego. Z kolei w opinii innego eksperta klinicznego pomysł bezpośredniego kontaktu i wypełniania ankiet przez pielęgniarki środowiskowe jest godny polecenia. Biorąc powyższe pod uwagę budzi wątpliwości aktywne zbieranie danych rodowodowych w celu określania ryzyka występowania nowotworów.

Jednak należy pamiętać, że ww. działania pokrywają się z interwencjami realizowanymi w ramach programu krajowego pn. „Narodowy program zwalczania chorób nowotworowych” na lata 2016-2020. Jednym z priorytetów programu jest „profilaktyka wtórna, diagnostyka oraz wykrywanie nowotworów”. W ramach realizacji tego priorytetu planuje się realizację działań z zakresu diagnostyki molekularnej i genetycznej opieki onkologicznej.

Monitorowanie i ewaluacja

Projekt programu zakłada przeprowadzenie jego monitorowania i ewaluacji.

Ocena zgłaszalności do programu ma być prowadzona co 6 miesięcy, na podstawie mierników efektywności odpowiadających celom programu. Wśród wymienionych mierników, które mogą zostać zastosowane do oceny zgłaszalności do programu można wskazać np. liczbę praktyk lekarzy rodzinnych uczestniczących w programie, którzy uczestniczyli w szkoleniach nt. ważności zbierania informacji od pacjentów w zakresie występowania nowotworów w rodzinie czy też liczbę zebranych przez pielęgniarki środowiskowe/lekarzy rodzinnych ankiet o występowaniu nowotworów w rodzinie.

W ramach oceny jakości świadczeń udzielanych w programie zaplanowano zastosowanie ankiety satysfakcji, co jest podejściem poprawnym.

Ewaluacja programu także ma się opierać na zaproponowanych wskaźnikach efektywności, a następnie na podstawie pogłębionej analizy efektywności programu po 3 latach jego realizacji. Wśród mierników, jakie mogą mieć zastosowanie w ewaluacji programu można wskazać m.in. „liczbę zidentyfikowanych kobiet z rodzin z dziedzicznym rakiem piersi/jajnika - ok. 10 200 000 kobiet”, „liczbę zidentyfikowanych kobiet z rodzin z dziedzicznym rakiem piersi/jajnika w tym nosicielek mutacji BRCA1 – ok. 500 kobiet, PALB2 – ok. 300 kobiet, CHEK2 – ok. 1 000 kobiet”, „liczbę zidentyfikowanych osób z rodzin z dziedzicznym niezwiązanym z polipowatością rakiem jelita grubego – ok. 500 osób z rodzin z dziedzicznym niezwiązanym z polipowatością rakiem jelita grubego w tym ok. 170 nosicieli mutacji MSH2/MLH1, MSH6 lb PMS2”, czy też „liczbę zidentyfikowanych osób z rodzin z dziedzicznym rakiem jelita grubego występującym powyżej 50 r.ż. – ok. 2 500 osób z rodzin z dziedzicznym rakiem jelita grubego występującym powyżej 50 roku życia”. Należy wskazać, że w projekcie nie wskazano uzasadnienia dla tak przyjętych liczebności uzyskanych wskaźników. Ponadto ewaluacja projektu nie odnosi się do kwestii związanych ze zmniejszonym zachorowaniem na wskazane nowotwory. Nie ocenia również czy przeprowadzone badania genetyczne oraz późniejsze zalecenia lekarskie w grupie uczestników programu, wpłynęły na wcześniejsze wykrycie choroby. W ramach ewaluacji nie odniesiono się również do zaplanowanych działań edukacyjnych.

Warunki realizacji

Realizatorami programu mają być podmioty wybrane w ramach ogłoszonego konkursu ofert, co pozostaje zgodne z wymaganiami ustawowymi w tym zakresie. W projekcie odniesiono się do kompetencji kadrowych oraz wymagań sprzętowych i lokalowych, jakie będzie musiał spełnić realizator programu.

Projekt zawiera opis etapów i działań podejmowanych w ramach programu. Zaplanowano przeprowadzenie kampanii informacyjnej dotyczącej realizacji programu. W programie nie odniesiono się natomiast do możliwości zakończenia udziału w programie przez jego uczestników na każdym etapie planowanych działań.

Całkowity koszt realizacji programu wynieść ma ok. 17 mln zł. Koszt jednostkowy wynosić ma ok. 68 zł. Nie wskazano jednak jakie koszty zawierać się mają w ww. kwocie. Należy zauważyć, że koszty przypadające na uczestnika programu różnić się będą w zależności od przeprowadzanych u danego pacjenta interwencji. W projekcie nie oszacowano kosztów jednostkowych poszczególnych działań zaplanowanych do realizacji w ramach przedmiotowego projektu. Kwestia ta powinna zostać uzupełniona.

Program finansowany ma być ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój.

W ramach argumentacji zasadności wdrożenia wnioskowanego projektu programu, dołączono dwa opracowania ocen ekonomicznych programu:

- Orlewska E, Orlewska K. (2017) Ocena ekonomiczna programu identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych: identyfikacja nosicielek mutacji: BRCA1;
- Orlewska E, Orlewska K. (2017) Ocena ekonomiczna programu identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych: identyfikacja osób z rodzin z zespołem Lynch (HNPCC).

Na podstawie załączonych opracowań ocen ekonomicznych autorzy programu stwierdzają, że zidentyfikowanie tylko nosicielek mutacji BRCA1 i osób z rodzin HNPCC dzięki wdrożeniu Programu da ogólnospołeczny zysk ekonomiczny ok. 40 mln zł przy nakładach ok. 17 mln zł (Orlewska E, załączniki 9a i 9b). Należy jednak zaznaczyć, że podana wartość stanowi sumę wyników obu analiz przeprowadzonych z uwzględnieniem perspektywy społecznej, tj. z uwzględnieniem kosztów pośrednich. Według przedstawionych analiz, w przypadku uwzględnienia wyłącznie kosztów bezpośrednich zidentyfikowanie tylko nosicielek mutacji BRCA1 i osób z rodzin HNPCC w ramach

Programu przyniosłoby w horyzoncie czasowym analiz oszczędności dla płatnika publicznego w wysokości ok. 24,2 mln zł (przy uwzględnieniu 5% stopy dyskontowej dla kosztów).

Trudno jest jednak wnioskować na podstawie przedstawionych ocen ekonomicznych o efektywności kosztowej programu, ze względu na

- wątpliwości jakie będą założenia przyjęte w analizach i brak testowania kluczowych parametrów w ramach analizy wrażliwości;
- brak dokumentu elektronicznego, umożliwiającego zrozumienie (przy braku odpowiedniego opisu) struktury modelu, powtórzenie wszystkich kalkulacji i oszacowań oraz przetestowanie wpływu zmiany poszczególnych parametrów na wynik analiz, uniemożliwia weryfikację założeń jak i kalkulacji.
- przedstawienie tylko 2 z kilku subpopulacji, do których jest skierowany oceniany program – tj. odpowiednio do nosicielek mutacji BRCA1 i osób z rodzin z zespołem Lyncha (HNPCC) – tj. do których m.in. skierowany jest finansowany ze środków Publicznych „Programu opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe” i pominięcie uwzględnionych w miernikach efektywności programu populacji nie objętych Programem MZ: pozostałych kobiet z rodzin z dziedzicznym rakiem piersi/jajnika w szczególności nosicielek z mutacją PALB2, nosicielek z mutacją CHEK2, osób z rodzin z dziedzicznym rakiem jelita grubego występującym powyżej 50 roku życia.

W obu analizach porównywane są dwie hipotetyczne populacje nosicieli danej mutacji: objęte i nie objęte Programem.

Oszacowania konsekwencji finansowych zostały przeprowadzone przy założeniu, że w ramach 4-letniego Programu zidentyfikowanych zostanie odpowiednio 600 kobiet z mutacją BRCA1 i 600 osób z HNPCC.

Założenie to nie było poddane analizie wrażliwości. Przetestowanie tego założenia wydaje się zasadne wobec stwierdzeń zamieszczonych przy określaniu mierników efektywności Programu zgodnie z którymi, przewiduje się zdiagnozować ok. 500 nosicielek mutacji BRCA1 i ok. 500 osób z rodziny z dziedzicznym niezwiązanym z polipowatością rakiem jelita grubego, w tym ok. 170 nosicieli mutacji MSH2/MLH1, MSH6 lub PMS2. Mając na uwadze podane wcześniej dane z realizacji Modułu I i II Programu opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe i dysproporcję między modułami w odniesieniu do liczby nowozdiagnozowanych rodzin wysokiego ryzyka, wątpliwość budzi przyjęcie w modelach takiej samej wielkości populacji wejściowej.

W modelu uwzględniono, że skumulowane ryzyko zachorowań na raka jajnika u osób nie objętych działaniami profilaktycznymi wyniesie 25%, podczas gdy w publikacji Ludwig 2016 (Rekomendacja Prezesa nr 18/2018) w okresie obserwacji wynoszącym 2,1-6,8 lat rak jajnika rozwinął się u 5,2% kobiet z mutacją BRCA1/2, u których nie podjęto działań profilaktycznych. Powyższe sugeruje, że przyjęcie założenia, że u 25% objętych programem kobiet, w ciągu 10 lat (włączane do programu kobiety są w wieku 40 lat, rak jajnika rozwija się średnio w wieku 50 lat) rozwinie się rak jajnika może być zawyżone, co skutkować będzie zawyżeniem generowanych w modelu efektów wdrożenia terapii. We wspomnianej rekomendacji pada również stwierdzenie, że predyspozycja genetyczna dotyczy 10% przypadków raka jajnika, co potwierdza zbyt wysoki odsetek zachorowań na tego raka uwzględniony w przedstawionym modelu. Przyjęcie niższego odsetka zapadalności na raka jajnika wiązałoby się z obniżeniem kosztów w populacji „bez programu” (mniej terapii raka jajnika, każda terapia to koszt 554 000 PLN).

Z drugiej strony uwzględniono, że u kobiet po profilaktycznej adenksektomii ryzyko rozwoju raka jajnika wynosi 5%, podczas gdy w publikacji Ludwig 2016 podano, że u kobiet po profilaktycznym usunięciu jajników i jajowodów, w okresie obserwacji 2,0-8,2 lata, pierwotny rak otrzewnej rozwinął się u 0,97% kobiet. Przyjęcie zawyżonego współczynnika zapadalności na raka jajnika u kobiet po adenksektomii skutkuje zaniżeniem efektów i zawyżeniem kosztów w populacji „z programem”.

Wydaje się jednak, że sumaryczny efekt przyjęcia wyższych współczynników zapadalności na raka jajnika u kobiet bez działań profilaktycznych oraz u kobiet po adenektomii będzie na niekorzyść ocenianej technologii (zawyżenie kosztów i zaniżenie efektów będzie większe w populacji „bez programu”).

Przyjęcie 10% (zamiast 25%) zapadalności na raka jajnika u kobiet „bez programu” skutkuje zmniejszeniem kosztów na poziomie ok. 50 mln PLN (60 terapii raka jajnika zamiast 150 terapii). Natomiast przyjęcie zapadalności na raka jajnika po adenektomii na poziomie 1% zamiast 5% skutkuje zmniejszeniem kosztów o ok. 10,5 mln PLN (5 terapii raka jajnika zamiast 24 – przy założeniu, że 80% kobiet podda się zabiegowi adenektomii, zgodnie z założeniami przyjętymi przez autorów modelu).

W każdym z modeli (zarówno dla raka jelita grubego jaki i raka piersi i jajnika) nie uwzględniono bazowej śmiertelności dla populacji ogólnej. Pominięcie tego parametru wiązać się będzie z zawyżeniem oszacowanych inkrementalnych efektów zdrowotnych wynikających z wprowadzenia ocenianego programu.

Autorzy opracowania przyjęli wartość stopy dyskontowej dla efektów zdrowotnych na poziomie niższym niż sugerują Wytyczne Agencji (3% zamiast 3,5%), co skutkuje przeszacowaniem inkrementalnych efektów zdrowotnych związanych z wprowadzeniem ocenianego programu.

W analizie przyjęto arbitralnie założenia związane z kosztami terapii nowotworów, nie testowano alternatywnych wartości tych parametrów. Parametry te mają kluczową wagę podczas szacowania kosztów związanych terapią nowotworów, które stanowią znaczną część kosztów całkowitych. Przyjęcie innych wartości tych parametrów będzie miało potencjalnie bardzo duży wpływ na wyniki analizy.

Ogromne znaczenie dla wyników mają również parametry związane z zapadalnością na nowotwory, śmiertelnością czy skutecznością względną zabiegów profilaktycznych. Brak jest danych wysokiej jakości dotyczących powyższych parametrów, co znacznie obniża wiarygodność przedstawionych szacunków.

W ramach opracowania nie uwzględniono aspektów związanych z bezpieczeństwem wykonywanych zabiegów chirurgicznych, co potencjalnie ma wpływ na przeszacowanie efektów w populacji „z programem”. Brak jest jednak danych na ten temat, na co zwrócono uwagę w Rekomendacji Prezesa nr 18/2018.

W opracowaniu nie uwzględniono wpływu wprowadzenia Programu na jakość życia pacjentów (przedstawiono jedynie aspekty związane z długością życia lub unikniętymi zgonami). Zgodnie z Wytycznymi Agencji oraz ustawa refundacyjną preferowaną formą analizy ekonomicznej jest analiza kosztów-użyteczności zatem analiza uwzględniająca jakość życia pacjentów.

Efektom badań przesiewowych jest wykrywanie nowotworów we wcześniejszych stopniach zaawansowania choroby. Rokowanie, jak i koszty leczenia w zależności od stopnia zaawansowania choroby różnią się. O ile w analizie dla populacji HNCPP uwzględniono różne ryzyko zachorowania na raka jelita grubego jak i różne koszty leczenia tego nowotworu w zależności od wykonywania lub nie kolonoskopii co 2 lata, analogicznych założeń nie przyjęto już w analizie dotyczącej kobiet z BRCA1. W populacji z BRCA1 „z programem” model zakłada, że wszystkie kobiety bez wyjątku poddają się regularnie badaniom profilaktycznym. Założenie to będzie skutkować zawyżeniem inkrementalnego efektu zdrowotnego oraz zawyżeniem inkrementalnych kosztów (brak badań profilaktycznych skutkować będzie wykryciem nowotworu w późniejszym stadium, jednak nie będzie wiązać się dodatkowymi kosztami tych badań).

W analizie dla populacji kobiet BRCA1 podane dane wejściowe sugerują, że przyjęto jeden koszt leczenia raka piersi i jeden koszt leczenia raka jajnika. Tym samym istnieje podejrzenie, że model nie uwzględnia kosztów ani efektów zdrowotnych wynikających ze zdiagnozowania nowotworu na wcześniejszym etapie zaawansowania i wdrożenia odpowiedniego leczenia, dzięki prowadzonym regularnie w populacji kobiet „z Programem” badaniom profilaktycznym.

Wnioski z oceny technologii medycznej przeprowadzonej przez Agencję

Problem zdrowotny

Szacuje się, że około 30% wszystkich nowotworów powstaje w wyniku wysokiej, genetycznie uwarunkowanej predyspozycji. W zależności od rodzaju uszkodzeń i miejsca uszkodzenia DNA różny jest typ dziedziczenia oraz charakterystyka rodowodowo-kliniczna. Dziedziczenie jednogenne autosomalne dominujące na ogół charakteryzuje występowanie zachorowań w każdym kolejnym pokoleniu (pionowa transmisja), zarówno u mężczyzn jak i u kobiet. W przypadku wielogenowej predyspozycji na nowotwory zachorowuje zwykle tylko pojedyncza osoba w rodzinie. Predyspozycja ta może być związana z wysokim lub umiarkowanie zwiększonym ryzykiem zachorowania.

W ostatnich latach udało się wykazać u niemal wszystkich pacjentek z rakami piersi lub jajnika charakterystyczne podłoże konstytucyjne sprzyjające rozwojowi tych nowotworów. Stwierdzono, że nosicielstwo mutacji w genach BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RECQL, RAD51, RAD51C, TP53, MSH6, MRE11A, CDH1, NBS1, NOD2, CDKN2A, CYP1B1 jak i rzadziej występujących zmian w genach takich jak ATM, PTEN, STK11 wiąże się z podwyższonym ryzykiem raka piersi. Zaburzenia w genach BRCA1, BRCA2, NOD2, CHEK2, DHCR7 predysponują do rozwoju raka jajnika. W niektórych przypadkach zmiany genetyczne wiążą się z bardzo wysokim ryzykiem nowotworowym, w innych przypadkach wykrywane zaburzenia predysponują do rozwoju raka w mniejszym stopniu.

Do dobrze znanych zespołów dziedzicznej predyspozycji do nowotworów w przebiegu których dochodzi do rozwoju raka jelita grubego należą dziedziczące się zespoły, tak jak m.in.: dziedziczny nie związany z polipowatością rak jelita grubego (HNPCC, zespół Lyncha), który stanowi ok. 5% wszystkich przypadków tego raka. HNPCC powstaje w wyniku mutacji jednego z kilku genów takich jak MSH2, MLH1, MSH6, PMS2.

Alternatywne świadczenia

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych stanowi jedno z kryteriów kwalifikacji do realizacji świadczeń z zakresu badań genetycznych finansowanych ze środków publicznych w ramach AOS. Należy zaznaczyć, że w rozporządzeniu nie wymieniono specyficznych mutacji, w kierunku których wykonywane są badania genetyczne, a jedynie rodzaje badań, w tym:

- Klasyczne badania cytogenetyczne (techniki prążkowe – prążki GTG, CBG, Ag-NOR, 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.

Ponadto, w ramach warunków realizacji badań genetycznych wskazano wymagania względem personelu, wymieniając lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej oraz diagnostę laboratoryjnego ze specjalizacją w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej, w przypadku prenatalnej i postnatalnej diagnostyki genetycznej chorób nienowotworowych oraz nowotworów dziedzicznych.

Obecnie w Polsce realizowany jest również Narodowy Program Zwalczania Chorób Nowotworowych, w ramach którego realizowana jest m.in. opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe.

Ocena technologii medycznej

W ramach wyszukiwania odnaleziono wytyczne m.in. United States Preventive Services Task Force (USPSTF 2014) i National Institute for Health and Care Excellence (NICE 2013).

Należy wskazać, że większość rekomendacji w zakresie nowotworów uwarunkowanych genetycznie skierowana jest do lekarzy specjalistów w dziedzinie onkologii, genetyki, ginekologii lub gastroenterologii i odnosi się do postępowania w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Odnaleziono jedynie dwie rekomendacje (USPSTF 2014 oraz NICE 2013) odnoszące się do zbierania wywiadu rodzinnego w zakresie nowotworów piersi uwarunkowanych genetycznie na poziomie POZ.

USPSTF w odniesieniu do raka piersi związanego z mutacją w genie BRCA1 lub BRCA2 rekomenduje, aby wśród bezobjawowych kobiet (u których nie zdiagnozowano dotąd raka piersi związanego z BRCA) lekarze POZ przeprowadzali przesiewowo wywiad rodzinny (przy użyciu dostępnych narzędzi w zakresie zbierania wywiadu rodzinnego) w kierunku występowania wśród krewnych raka piersi, jajników, jajowodów lub otrzewnej. Kobiety z pozytywnymi wynikami badań przesiewowych powinny otrzymać poradę genetyczną oraz gdy występują ku temu wskazania, badanie genu BRCA. Natomiast NICE zaleca, aby na poziomie POZ przeprowadzać wywiad rodzinny (w odniesieniu do krewnych pierwszego i drugiego stopnia) w kierunku uwarunkowanego genetycznie raka piersi jedynie w przypadku, gdy pacjentki zgłaszają się z niepokojącymi objawami lub są zaniepokojone występowaniem nowotworów w rodzinie. Nie zaleca natomiast aktywnego poszukiwania osób z rakiem piersi występującym w rodzinie. W wytycznych NICE wskazuje się również, że np. w przypadku kobiet powyżej 35 r.ż. stosujących doustne środki antykoncepcyjne lub stosujących długotrwałe hormonalną terapię zastępczą zebranie wywiadu rodzinnego może być klinicznie istotne.

Nie odnaleziono rekomendacji klinicznych, które odnosiłyby się do innych nowotworów dziedzicznych, w tym: raka jelita grubego, w kontekście podstawowej opieki zdrowotnej.

Wnioski z odnalezionych dowodów naukowych z zakresu skuteczności klinicznej/bezpieczeństwa (przegląd systematyczny Quereshi 2007) wskazują, iż narzędzia służące pozyskiwaniu historii chorób w rodzinie w ramach POZ, różnią się między sobą, szczególnie w zakresie zadawanych pytań dotyczących stanu zdrowia krewnych pacjentów. Narzędzia te stanowią integralną część oceny ryzyka wystąpienia nowotworu dziedzicznego w rodzinie i dotyczą głównie: raka piersi, jajnika, jelita grubego oraz prostaty. Tylko nieliczne narzędzia, poddane ocenie w ramach badań kliniczno-kontrolnych, zostały pozytywnie ocenione w ramach ich stosowania zarówno w praktyce genetycznej, jak i standardowej opiece zdrowotnej. Należy podkreślić, że brane pod uwagę interwencje były skierowane nie tylko do lekarzy i pielęgniarek POZ, ale także ginekologów, położników oraz dietetyków. Autorzy przeglądu systematycznego stwierdzili, iż choć wiele narzędzi oceny ryzyka zostało zaprojektowanych do stosowania w podstawowej opiece zdrowotnej, to brakuje dowodów jednoznacznie potwierdzających ich skuteczność w promowaniu zalecanych działań klinicznych.

Z kolei zgodnie z odnalezionym przeglądem systematycznym Paneque 2016 obecnie nie odnajduje się wystarczającej liczby badań o odpowiedniej jakości, które oceniałyby w sposób właściwy interwencje edukacyjne z zakresu genetyki, skierowane do personelu POZ. Dostępne w tym zakresie badania wskazują jedynie na wzrost wiedzy ww. personelu w określonych obszarach tematycznych, czy także poczucie pewności, ale ich wpływ na postępowanie kliniczne, w tym rozpoznawanie chorób genetycznych, nie jest znane.

Na podstawie odnalezionego badania kliniczno-kontrolnego można wnioskować, iż wieloskładnikowe podejście do systematycznego gromadzenia i wykorzystywania historii chorób w rodzinie przez lekarzy POZ może zwiększać dostęp do usług genetycznych (Scheuner 2013).

Kwestionariusz FHS-7 – prosty instrument służący identyfikacji najczęściej dziedzicznych fenotypów raka piersi, wykazuje dobrą swoistość oraz stabilność czasową i może być wykorzystywany w POZ w celu kierowania pacjentów na dalsze ewaluacje genetyczne (Ashton-Prolla 2009).

Narzędzie o nazwie MeTree pozwala na identyfikację wysokiego odsetka pacjentów POZ, będących w potrzebie przeprowadzenia ponadstandardowej oceny ryzyka poszczególnych jednostek chorobowych (dot. raka piersi/jajnika, raka jelita grubego, zespołu dziedzicznego lub zakrzepicy). Jednocześnie należy mieć na względzie wzrost zapotrzebowania na określone działania, w tym konsultacje genetyczne (Orlando 2014).

Integracja narzędzia MeTree do POZ może przyczynić się także do poprawy wykorzystywania wytycznych klinicznych z zakresu stratyfikacji ryzyka oraz potencjalnie ograniczyć nadużywanie lub niedostateczne wykorzystanie usług zdrowotnych ukierunkowanych na zarządzanie pacjentami o wysokim ryzyku zachorowania (dot. raka piersi/jajnika, raka jelita grubego, zespołu dziedzicznego lub zakrzepicy) (Orlando 2016).

Narzędzie pn. Family Healthware, służące do samodzielnego wypełnienia, pozwala naznaczyć znaczny ciężar uwarunkowanego rodzinnie ryzyka określonych chorób (w tym nowotworów) w populacji osób dorosłych, korzystających z POZ (O'Neil 2009).

Zdania ekspertów klinicznych nt. zasadności prowadzenia programu polityki zdrowotnej w przedmiotowym zakresie są podzielone.

W odniesieniu do kwestii zaangażowania lekarzy i pielęgniarek POZ do przeprowadzenia badań ankietowych wśród dorosłych mieszkańców powiatu lubińskiego, ekspert kliniczny w dziedzinie medycyny rodzinnej wskazał na braki kadrowe i zasugerował zaangażowanie w proces zbierania ankiet np. absolwentów zdrowia publicznego. Natomiast ekspert kliniczny w dziedzinie genetyki klinicznej wskazał na możliwość prowadzenia tego rodzaju działań jedynie poza godzinami pracy lekarzy i pielęgniarek POZ w ramach NFZ. Jeden z ekspertów w dziedzinie medycyny rodzinnej wyraził opinię, że zbieranie ankiet w ramach wizyt domowych w zakładanym odsetku może być trudne do realizacji. Z kolei ekspert w dziedzinie onkologii klinicznej wskazał na zasadność tego rodzaju działań. Ekspert Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych (PKPO) wyraził aprobatę dla ww. działań zwracając jednocześnie uwagę, że zebrane informacje będą przydatne w opiece nad pacjentami poradni POZ. Wskazał także, że program powiatu lubińskiego mógłby stanowić pilotaż dla szerszych działań w tym zakresie na terenie całego kraju.

Efektywność kosztowa oceny historii rodziny w kierunku raka jelita grubego jest zbliżona do innych szeroko akceptowalnych technologii. Niemniej, wyniki są wrażliwie w zależności od tego, jakie założenie w analizie zostało przyjęte. Ze względu na relatywnie wysoką częstość stwierdzania chorób w wywiadach rodzinnych, konieczne są dalsze analizy z perspektywy płatnika publicznego, oparte o dane wysokiej jakości (Ramsey 2005).

Biorąc pod uwagę powyższe argumenty, opiniuję, jak na wstępie.

Tryb wydania opinii

Opinię wydano na podstawie art. 48a ust. 1 i 3 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2017 r., poz. 1938 z późn. zm.), z uwzględnieniem raportu OT.440.1.2018 „Program identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych realizowany przez: Ministerstwo Zdrowia”, kwiecień 2018r. oraz Aneksu: „Programy z zakresu wczesnego wykrywania nowotworów uwarunkowanych genetycznie – wspólne podstawy oceny”, marzec 2018 r. oraz Opinia Rady Przejrzystości Nr 85/2018 z dnia 16 kwietnia 2018 roku o projekcie programu „Program identyfikacji osób z wysokim ryzykiem nowotworów dziedzicznych z udziałem poradni genetycznych i lekarzy rodzinnych” Ministra Zdrowia