



Opinia Prezesa
Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
nr 63/2020 z dnia 14 września 2020 r.
**o projekcie programu polityki zdrowotnej pn. „Populacyjno-
przesiewowe wykrywanie rodzin z wysoką dziedziczną
predyspozycją do rozwoju nowotworu w Gminie Wieluń
na lata 2020-2023”**

Po zapoznaniu się z opinią Rady Przejrzystości negatywnie opiniuję projekt programu polityki zdrowotnej „Populacyjno-przesiewowe wykrywanie rodzin z wysoką dziedziczną predyspozycją do rozwoju nowotworu w Gminie Wieluń na lata 2020-2023”.

Uzasadnienie

Przedstawiony projekt programu polityki zdrowotnej został opisany zbyt skrótowo, by dzięki swoim założeniom stanowić wartość dodaną do obecnie funkcjonujących świadczeń gwarantowanych. Program odnosi się do istotnego problemu zdrowotnego, aczkolwiek nie został on wyczerpująco przedstawiony. Przedłożony projekt wymaga odpowiednich uzupełnień w zakresie właściwej charakterystyki populacji docelowej, w tym kryteriów kwalifikacji do udziału w programie, które aktualnie nie precyzują odpowiednio, kto miałby do niego trafić.

Część programu dotycząca celu głównego, celów szczegółowych oraz mierników efektywności wymaga ponownego sformułowania. Cele powinny być wyraźnie zdefiniowane i precyzyjnie (w odniesieniu do planowanego czasu) wytyczone, a ich osiągnięcie powinno stanowić potwierdzenie skuteczności zaplanowanych działań. Wszystkie wskazane w projekcie cele zostały sformułowane nieprawidłowo, w postaci działania. Nie zastosowano ponadto podziału na cel główny i cele szczegółowe. Natomiast zaproponowane wskaźniki nie spełniają funkcji mierników efektywności i nie odpowiadają wskazanym celom.

Planowane w ramach programu interwencje zostały opisane zdawkowo i nie precyzują jakie badania genetyczne miałyby być wykonywane oraz w jaki sposób oferowane świadczenie miałyby zostać udzielone. W projekcie nieprecyzyjnie określono sposób interpretowania wyników ankiety dotyczącej wywiadu rodzinnego, nie jest zatem jasne na jakiej podstawie podejmowana będzie decyzja o wykonaniu poszczególnych badań genetycznych. Te elementy programu wymagają uzupełnień.

Warto także podkreślić, że projekt programu nie zakłada dalszego monitorowania pacjenta po zidentyfikowaniu u danej osoby ryzyka nowotworu o podłożu genetycznym, co w kontekście ocenianego problemu zdrowotnego wydaje się mieć duże znaczenie.

Budżet programu również wymaga korekty polegającej na uszczegółowieniu kosztów jednostkowych.

Należy także wskazać, że obecnie w Polsce funkcjonuje „Narodowy program zwalczania chorób nowotworowych” na lata 2016-2020, umożliwiający wykonywanie badań genetycznych wśród osób, u których stwierdza się ryzyko wystąpienia nowotworu uwarunkowanego genetycznie. Zadania Programu będą kontynuowane w ramach Narodowej Strategii Onkologicznej ustanowionej uchwałą



Rady Ministrów z dnia 4 lutego 2020 r. w sprawie przyjęcia programu wieloletniego pn. Narodowa Strategia Onkologiczna na lata 2020–2030, zgodnie z harmonogramem jej wdrażania.

Przedmiot opinii

Przedmiotem opinii jest program polityki zdrowotnej zaplanowany do realizacji przez Gminę Wieluń z zakresu wczesnego wykrywania nowotworów dziedzicznych. Budżet przeznaczony na realizację zaplanowanych działań został oszacowany na 30 000 zł, zaś okres realizacji to lata 2020-2023.

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 opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. z 2020 r., poz. 1398), 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

Projekt programu odnosi się do problemu zdrowotnego jakim są nowotwory uwarunkowane genetycznie i wpisuje się w priorytet dotyczący „zmniejszenia zapadalności i przedwczesnej umieralności z powodu nowotworów złośliwych”, należący do priorytetów zdrowotnych wymienionych w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 27 lutego 2018 r. (Dz.U. 2018 poz. 469).

W projekcie skrótowo odniesiono się do problemu zdrowotnego jakim są nowotwory uwarunkowane genetycznie, ze szczególnym uwzględnieniem raka piersi, jajnika oraz jelita grubego. Do opisu problemu zdrowotnego nie został dołączony wykaz piśmiennictwa, w związku z tym nie było możliwości jego weryfikacji.

W treści projektu w sposób zdawkowy przedstawiono dane pochodzące z Map potrzeb zdrowotnych. Wskazano, że w 2012 roku w woj. łódzkim zdiagnozowano 11 776 przypadków nowotworów złośliwych, co było 6. wartością w kraju. Najczęściej rozpoznawanymi nowotworami były nowotwory płuc (1 831 przypadków), nowotwory piersi (1 454), nowotwory jelita grubego (1 073) oraz gruczoka krokowego (1 042). Stanowiły one prawie 45% zachorowań na nowotwory złośliwe w woj. łódzkim w 2012 roku.

Zgodnie z danymi KRN w latach 2005-2017 w Polsce rak piersi i jajnika stanowiły wśród kobiet kolejno 1. (22,3%) i 6. (4,8%) najczęściej występujące nowotwory złośliwe oraz stanowiły 2. (13,4%) i 5. (6,0%) przyczynę zgonów z powodu nowotworów złośliwych. Rak jelita grubego stanowił natomiast w badanym okresie 5. najczęściej występujący nowotwór złośliwy wśród kobiet (6,1%) i 5. nowotwór złośliwy wśród mężczyzn (6,6%) oraz był 3. przyczyną zgonów z powodu raka zarówno wśród kobiet (7,8%) jak i wśród mężczyzn (6,8%).

Cele i efekty programu

W projekcie programu wskazano 3 następujące cele:

1. współpraca z grupami wsparcia,
2. przygotowanie kampanii informacyjnej przeznaczonej dla mieszkańców gminy Wieluń,
3. zapewnienie 100% refundacji konsultacji i badania genetycznego populacji objętej programem.

W opisie celów nie zastosowano podziału na cel główny i szczegółowe. Warto wskazać, że cele powinny być wyraźnie zdefiniowane i precyzyjnie (w odniesieniu do planowanego czasu) wytyczone, a ich osiągnięcie powinno stanowić potwierdzenie skuteczności zaplanowanych działań. Wszystkie wskazane w projekcie cele zostały sformułowane w sposób nieprawidłowy, w postaci działania.

W projekcie programu zaproponowano 4 mierniki efektywności:

1. nawiązana współpraca z Wieluńskim Uniwersytetem Trzeciego Wieku (WUTW),

2. liczba osób w programie, które otrzymały informację na WUTW,
3. przygotowanie audycji radiowych i telewizyjnych w lokalnych mediach,
4. konsultacja i badanie genetyczne 75% populacji zgłoszonej do programu.

Należy zaznaczyć, że mierniki powinny umożliwiać obiektywną i precyzyjną ocenę stopnia realizacji wyznaczonych celów oraz powinny być istotnym odzwierciedleniem zdarzeń lub faktów występujących w danym programie, wyrażonych w odpowiednich jednostkach miary. Zaproponowane przez wnioskodawcę wskaźniki nie spełniają jednak funkcji mierników efektywności.

Populacja docelowa

Populację docelową stanowią mieszkańcy gminy Wieluń w wieku aktywności zawodowej oraz wybrani pracownicy systemu podstawowej opieki zdrowotnej: lekarze rodzinni oraz pielęgniarki środowiskowe. Wskazano, że liczba osób w wieku produkcyjnym wynosi 19 039 osób. Dane przedstawione w programie są zbliżone do informacji zamieszczonych na stronie internetowej GUS za 2018 r. Określono, że z programu będzie mogło skorzystać min. 800 osób, co stanowi ok. 4,2% populacji kwalifikującej się do programu.

W programie nie wskazano liczby osób, które zostaną zakwalifikowane do badań DNA. Na podstawie dostępnych danych epidemiologicznych nie można jednoznacznie wskazać liczby 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 liczby pracowników ochrony zdrowia, którzy zostaną zaproszeni do udziału w programie. W procesie oceny projektu analitycy wskazali, że na terenie Wielunia funkcjonuje 19 poradni/gabinetów podstawowej opieki zdrowotnej, w których zatrudnieni są m.in. lekarze medycyny rodzinnej oraz pielęgniarki środowiskowe.

W treści projektu zdawkowo odniesiono się również do kryteriów kwalifikacji do programu. Zatem nie są jasne zasady kwalifikowania uczestników do PPZ. Przedstawiona ankieta zawiera pytania dot. zachorowań i zgonów na nowotwory w rodzinie, przy czym zaznaczono, że tylko w przypadku stwierdzenia podejrzenia wysokiej „genetycznej predyspozycji do nowotworów w rodzinie” zostanie przedstawiona informacja dot. możliwości wzięcia udziału w programie. Nie wskazano jednak, ile kryteriów i jakie należy spełnić, aby u uczestnika stwierdzono taką predyspozycję. Należy zatem wskazać, że kryteria włączenia powinny w jasny sposób określać, kto będzie mógł wziąć udział w planowanym programie.

Interwencja

W ramach programu przewidziano realizację:

- akcji informacyjno-edukacyjnej,
- badania ankietowego,
- badania DNA wraz z konsultacją lekarską i genetyczną.

Akcja informacyjno-promocyjna

Pobieżnie odniesiono się do planowanych w programie działań informacyjno-promocyjnych. W projekcie wskazano jedynie, że informacja o programie zostanie przekazana za pomocą lokalnych mediów. Należy podkreślić, że właściwie przeprowadzona akcja informacyjno-promocyjna nt. programu stanowi podstawę zapewnienia równego dostępu do oferowanych w ramach programu świadczeń zdrowotnych.

W programie wskazano również, że w ramach konsultacji lekarskiej będzie odbywać się edukacja. Nie wskazano jednak szczegółów dot. ww. działań.

Zgodnie z przeglądem systematycznym Paneque 2016 obecnie nie odnajduje się wystarczającej liczby badań odpowiedniej jakości, które oceniałyby w sposób właściwy interwencje edukacyjne z zakresu

genetyki, skierowane do personelu POZ. Wskazuje się jednak, że edukacja genetyczna personelu POZ może wpływać na poprawę poczucia pewności podejmowanych decyzji, jak również może zwiększać wiedzę w zakresie poszczególnych obszarów tematycznych. Zgodnie z dostępnymi w omawianym zakresie badaniami RCT można jedynie wnioskować o wykonalności oraz akceptowalności metody służącej poprawie umiejętności konsultacyjnych w zakresie działań podejmowanych w przedmiotowym programie. Sugeruje się, aby zakres edukacyjny takich szkoleń obejmował m.in.: istotne klinicznie informacje na temat typów nowotworów uwarunkowanych genetycznie, możliwości rozpoznawania pacjentów z cechami sugerującymi dziedziczną predyspozycję do nowotworów; naukę rysowania drzewa genealogicznego, rekomendowane postępowanie z potencjalnie rozwijającym się nowotworem uwarunkowanym genetycznie, kwestie etyczne, możliwości oraz ograniczenia testów onkogenetycznych; wskazania do konsultacji specjalistycznej/kierowania pacjenta do specjalisty genetyka (Houwink 2013). W powyższym zakresie nie odnajduje się natomiast rekomendacji klinicznych.

Badanie ankietowe

W programie zaplanowano przeprowadzenie badania ankietowego, jednak nie wskazano szczegółów dot. realizacji interwencji. Ankieta dołączona do projektu dotyczy zbierania historii rodzinnej w kierunku nowotworów dziedzicznych, jednak została przygotowana w sposób niewyczerpujący.

Aktualnie odnajduje się dwie rekomendacje zagraniczne odnoszące się do zbierania wywiadu rodzinnego w zakresie nowotworów piersi uwarunkowanych genetycznie na poziomie POZ. Nie odnajduje się rekomendacji klinicznych, które odnosiłyby się do innych nowotworów uwarunkowanych genetycznie, w tym: raka jelita grubego, w kontekście podstawowej opieki zdrowotnej. USPSTF z 2014 roku rekomenduje, aby wśród bezobjawowych kobiet lekarze POZ przeprowadzali przesiewowo wywiad rodzinny w kierunku występowania wśród krewnych raka piersi oraz jajników. Następnie, po stwierdzeniu ryzyka zachorowania należy zaoferować ww. pacjentkom poradę genetyczną. O zasadności badania genu BRCA zdecydować powinien lekarz specjalista w przedmiotowym zakresie. Z kolei w innych wytycznych nie zaleca się aktywnego poszukiwania osób z rakiem piersi występującym w rodzinie, chyba że istnieją do tego wskazania kliniczne takie jak np. niepokojące objawy (NICE 2013).

Ponadto autorzy przeglądu systematycznego Quereshi 2007 wnioskują, 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.

Testy DNA/konsultacje genetyczne

W programie zaplanowano przeprowadzenie konsultacji lekarskiej wraz z pobraniem materiału do badań genetycznych. Nie wskazano jednak żadnych szczegółów dot. ww. interwencji. W związku z powyższym nie jest jasne, jakie konkretnie badania genetyczne zostaną przeprowadzone.

Na podstawie odnalezionych informacji dotyczących związku poszczególnych mutacji genowych z wybranymi nowotworami, jak również ew. wskazania do badań poszczególnych genów, należy wnioskować, iż mutacje genowe wykazują związek z określonym ryzykiem rozwoju raka piersi, jajnika oraz jelita grubego (NCCN 2017, USPSTF 2014, ASCO 2014B, NICE 2013, ESMO 2013, NSGC 2012, MSAC 2015, Lubiński 2017, Dębniak 2017).

Jednocześnie zgodnie z informacją KRN należy wnioskować, iż do tej pory opisano kilkaset 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. Badania genetyczne, zwłaszcza u osoby dotychczas zdrowej, powinna poprzedzić konsultacja lekarska mająca na celu przedstawienie pacjentowi potencjalnych następstw diagnostyki, co zostało uwzględnione w działaniach zaproponowanych przez autorów programu.

Monitorowanie i ewaluacja

Projekt programu zakłada przeprowadzenie jego monitorowania i ewaluacji. Należy zaznaczyć, że monitorowanie i ewaluacja są istotnymi elementami programu, które umożliwiają bieżącą ocenę jego

przebiegu oraz określenie wpływu programu na sytuację społeczną i zdrowotną w perspektywie wieloletniej. Monitorowanie jest procesem zbierania danych o realizacji programu i służy kontrolowaniu ich przebiegu i postępu. Ewaluacja natomiast jest analizą danych z PPZ, realizowaną w celu oceny efektów prowadzonych działań.

Ocena zgłaszalności do programu ma być dokonywana na podstawie bieżącej kontroli liczby zgłoszeń do programu (na podstawie wypełnionych ankiet i kwalifikacji do programu) względem planowanej liczby uczestników, którzy mają zostać objęci programem oraz liczbie zgłoszeń na szkolenia dla pielęgniarek środowiskowych.

W ramach oceny jakości świadczeń zaproponowano możliwość wypełnienia ankiety satysfakcji przez uczestnika programu. Wnioskodawca załączył do projektu ankietę, która nie budzi zastrzeżeń. Wskazano również, że ocena jakości może być przeprowadzana przez zewnętrznego eksperta lub instytucję posiadającą ekspertyzę w danej dziedzinie.

Ocenę efektywności programu zaplanowano w oparciu o analizę:

- liczby zidentyfikowanych kobiet z rodzin z dziedzicznym rakiem piersi/jajnika,
- liczby zidentyfikowanych kobiet z rodzin z dziedzicznym rakiem piersi/jajnika, w tym nosicielek mutacji BRCA1,
- liczby zidentyfikowanych osób z rodzin z dziedzicznym niezwiązanym z polipowatością rakiem jelita grubego
- liczby osób uczestniczących w działaniach edukacyjnych.

Nie wszystkie wskaźniki zostały poprawnie sformułowane. Ewaluacja programu powinna opierać się na porównaniu stanu sprzed wprowadzenia działań w ramach programu, a stanem po jego zakończeniu.

Warunki realizacji

Projekt zawiera skrótowy opis etapów i działań podejmowanych w ramach programu. Wskazano, że realizator programu zostanie wybrany w drodze konkursu ofert, co jest zgodne z przepisami ustawowymi. Projekt zdawkowo odnosi się do warunków realizacji programu dotyczących personelu, wyposażenia i warunków lokalowych. Opisano sposób zakończenia udziału w programie.

Koszt całkowity programu oszacowano na 30 000 zł, w tym koszty:

- badania ankietowego – 2 000 zł,
- badania DNA wraz z konsultacją lekarską i genetyczną – 20 000 zł,
- przygotowania i przeprowadzenia kampanii informacyjnej i działań edukacyjnych – 6 000 zł
- zbierania i przetwarzania informacji związanych z monitorowaniem i ewaluacją – 2 000 zł.

Wskazano, że koszt na uczestnika wynosi 150 zł, jednak nie jest jasne, w jaki sposób oszacowano tę kwotę. Warto zaznaczyć, że zgodnie z informacjami odnalezionymi przez analityków koszt badania genetycznego może wynosić 1 706 zł, natomiast koszt konsultacji genetycznej – 192 zł.

Program ma zostać sfinansowany w całości środków Gminy Wieluń.

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 jednogenowe 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 polipowością 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 MZ w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu AOS (Dz.U. 2020 poz. 612), kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych stanowi jedno z kryteriów kwalifikacji do realizacji świadczeń z zakresu badań genetycznych finansowanych ze środków publicznych. Do finansowanych badań należą: klasyczne badania cytogenetyczne; cytogenetyczne badania molekularne; badania metodami biologii molekularnej dobranymi w zależności od wielkości i rodzaju mutacji; badania biochemiczne lub enzymatyczne. W ww. rozporządzeniu określone zostały także wymagania względem personelu, w tym lekarza specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej oraz diagnosty laboratoryjnego ze specjalizacją w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej.

Ponadto, informacje o standardach jakości dla laboratoriów w zakresie genetyki medycznej zawarte zostały w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 11 października 2019 r. zmieniającym rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz.U. 2019 poz. 2065), w tym zasad: zlecenia badania genetycznego; pobierania, transportu, przyjmowania, przechowywania materiału do badań genetycznych, stosowanych metod badawczych, zapewnienia jakości badań genetycznych oraz prowadzenia dokumentacji w przedmiotowym zakresie.

Obecnie w Polsce działa również NPZChN, w ramach którego realizowana jest m.in. opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe.

Ocena technologii medycznej

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.

W odniesieniu do raka piersi związanego z mutacją w genie BRCA1 lub BRCA2, US Preventive Services Task Force 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 (USPSTF 2014).

National Institute for Health and Care Excellence zaleca natomiast, 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 (NICE 2013).

W wytycznych NICE wskazuje się również, że np. w przypadku kobiet powyżej 35 r.ż. stosujących doustne środki antykoncepcyjne lub stosujących długotrwale hormonalną terapię zastępczą zebranie wywiadu rodzinnego może być klinicznie istotne (NICE 2013).

Aktualnie nie odnajduje się rekomendacji refundacyjnych w zakresie sporządzania przez personel POZ historii rodzinnej we wczesnym wykrywaniu pacjentów z wysokim ryzykiem zachorowania na nowotwory dziedziczne.

Wnioski z odnalezionych dowodów naukowych z zakresu skuteczności klinicznej/bezpieczeństwa:

1. Wynik badań wtórnych wysokiej jakości

Zgodnie z odnalezionym przeglądem systematycznym Quereshi 2007 należy wnioskować, iż narzędzia służące pozyskiwaniu historii chorób w rodzinie w ramach POZ, różnią się między sobą, szczególnie w zakresie zadawanych pytań dot. 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 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 (Quereshi 2007)

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.

2. Wyniki z badań pierwotnych opublikowanych po 2007 r.

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 dziedziczonych 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).

Aktualnie nie odnajduje się dowodów naukowych dot. bezpieczeństwa działań z zakresu sporządzania przez personel POZ historii rodzinnej we wczesnym wykrywaniu pacjentów z wysokim ryzykiem zachorowania na nowotwory dziedziczne

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

Tryb wydania opinii

Opinię wydano na podstawie art. 48a ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. z 2020 r., poz. 1398) z uwzględnieniem raportu nr: OT.441.77.2020 „Populacyjno-przesiewowe wykrywanie rodzin z wysoką dziedziczną predyspozycją do rozwoju nowotworu w Gminie Wieluń na lata 2020-2023”, realizowany przez: realizowany przez: Gminę Wieluń, Warszawa, wrzesień 2020; Aneksu „Programy z zakresu wczesnego wykrywania nowotworów uwarunkowanych genetycznie – wspólne podstawy oceny”, marzec 2018 oraz Opinii Rady Przejrzystości nr 222/2020 z dnia 7 września 2020 roku o projekcie programu „Populacyjno-przesiewowe wykrywanie rodzin z wysoką dziedziczną predyspozycją do rozwoju nowotworu w Gminie Wieluń na lata 2020-2023”.