

ONKOLOGIA

Potrzebujemy spójnego systemu diagnostyki nowotworów BRCA-zależnych

W Polsce zakres diagnostyki molekularnej stosowanej w nowotworach zależnych od mutacji w genach *BRCA1/2* jest ograniczony i uzależniony od kodu pocztowego – tak wynika z najnowszego raportu na ten temat. Ekspertzy postulują stworzenie spójnego dla całego kraju systemu badań molekularnych dla pacjentów z tego typu nowotworami.

Podczas konferencji poświęconej omówieniu raportu „Diagnostyka molekularna w leczeniu nowotworów BRCA-zależnych” eksperci podkreślali znaczenie określenia mutacji genetycznych. Ryzyko zachorowania na raka piersi u nosicielki mutacji *BRCA1* szacuje się na 50–80 proc., natomiast u nosicielki mutacji *BRCA2* na 40–60 proc. W przypadku raka jajnika mutacja *BRCA1* wiąże się z ryzykiem zachorowania wynoszącym 20–40 proc., a *BRCA2* – 40–50 proc. Nowotwory BRCA-zależne to nie tylko rak piersi czy rak jajnika, lecz także rak prostaty i rak trzustki. Dlatego badaniom w tym kierunku powinno się poddawać również mężczyzn.

Według zaleceń NCC mężczyźni będący nosicielami mutacji *BRCA2* mają 2–6 razy wyższe ryzyko zachorowania na raka prostaty w porównaniu z ogólną populacją. Według danych Krajowego Rejestru Nowotworów z 2019 r. wymienione cztery nowotwory odpowiadają w sumie za niemal 45 tys. zachorowań rocznie. Gdyby je potraktować jako jeden rodzaj nowotworu, to znalazłby się on na 7. miejscu pod względem częstości występowania w Polsce, z liczbą przypadków zbliżoną do raka odbytnicy i większą niż rak nerki czy żołądka. – *Wiedza o tym, czy pacjent ma mutację BRCA, to podstawa, by mówić o precyzyjnym leczeniu tych nowotworów. Nowoczesna terapia ukierunkowana molekularnie w porównaniu z chemioterapią gwarantuje nie tylko lepszą jakość życia pacjenta, ale przede wszystkim lepszy efekt kliniczny* – podkreślała Anna Kupiecka, prezes Fundacji OnkoCafe. Jak zauważyli eksperci, wykrycie mutacji genów *BRCA* ma istotne znaczenie dla leczenia chorych na takie nowotwory, jak rak piersi, jajnika, gruczołu krokowego i trzustki. Dostępne są leki, które blokują proces naprawy uszkodzonego DNA i mają działanie przeciwnowotworowe. – *Chorzy z mutacją BRCA1/2 mogą odnieść korzyści z leczenia inhibitorami PARP, ale trzeba najpierw oznaczyć mu-*



Fot. Patryk Hydzyk

” Anna Kupiecka: *Nowoczesna terapia ukierunkowana molekularnie w porównaniu z chemioterapią gwarantuje nie tylko lepszą jakość życia pacjenta, ale przede wszystkim lepszy efekt kliniczny*

tacje germinalne. Rocznie 1700–1800 pacjentów ma wskazania do ich zastosowania – zaznaczył dr hab. n. med. Tadeusz Pieńkowski, prof. Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego, onkolog z Radomskiego Centrum Onkologii. O postępie w leczeniu raka jajnika mówił prof. dr hab. n. med. Mariusz Bidziński z Narodowego Instytutu Onkologii, konsultant krajowy w dziedzinie ginekologii onkologicznej: – *Przed laty choroba była trudna do wyleczenia, a dzisiaj pacjentki żyją 10, 15 lat i dłużej. Medycyna personalizowana daje efekty pod warunkiem wykonania diagnostyki molekularnej.* Prezes Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej (PTOK) prof. dr hab. n. med. Piotr Wysocki podkreślał, że w ostatnich



Fot. Patryk Hydzyk

” prof. Tadeusz Pieńkowski: *Chorzy z mutacją BRCA1/2 mogą odnieść korzyści z leczenia inhibitorami PARP, ale trzeba najpierw oznaczyć mutację germinale*

latach dokonał się postęp, szczególnie w leczeniu raka prostaty. – *Inhibitory PARP poprawiają rokowanie pacjentów z tym nowotworem. Najnowsze wytyczne PTOK oraz PTU dotyczące diagnostyki i terapii raka stercza uwzględniają diagnostykę molekularną* – mówił. Dodatkowo badanie nosicielstwa mutacji w genach *BRCA1/2* u chorych ma znaczenie prognostyczne i predykcyjne. Pozwala na ocenę ryzyka zachorowania na kolejny nowotwór i wdrożenie skutecznych metod profilaktyki, umożliwia także oszacowanie ryzyka zachorowania członków rodzin chorych. Dlatego, jak postulował prof. Mariusz Bidziński, opieką powinna być objęta również rodzina osoby ze stwierdzoną mutacją w genach *BRCA1/2*.



Fot. Archiwum Termedia

” prof. Mariusz Bidziński: *Należy edukować nie tylko lekarzy, lecz także menedżerów placówek ochrony zdrowia, żeby kontraktowali przeprowadzanie tych badań*

Nie wykorzystujemy możliwości

Mimo stosunkowo dużych możliwości zlecenia i finansowania badań z koszyka świadczeń gwarantowanych w trakcie hospitalizacji zakres diagnostyki molekularnej stosowanej u pacjentów z tymi nowotworami jest w Polsce bardzo ograniczony i często zależy od kodu pocztowego. Aż połowa pacjentek z nowo zdiagnozowanym rakiem jajnika nie ma wykonywanych badań w kierunku mutacji w genach *BRCA1/2*. Jeszcze niższy jest odsetek badań wykonywanych w ramach hospitalizacji w raku piersi. Diagnostykę molekularną w kierunku tych mutacji przeprowadza się u mniej niż 10 proc. pacjentek z rakiem piersi. W przypadku raka prostaty czy raka trzustki badania molekularne zlecane są je-



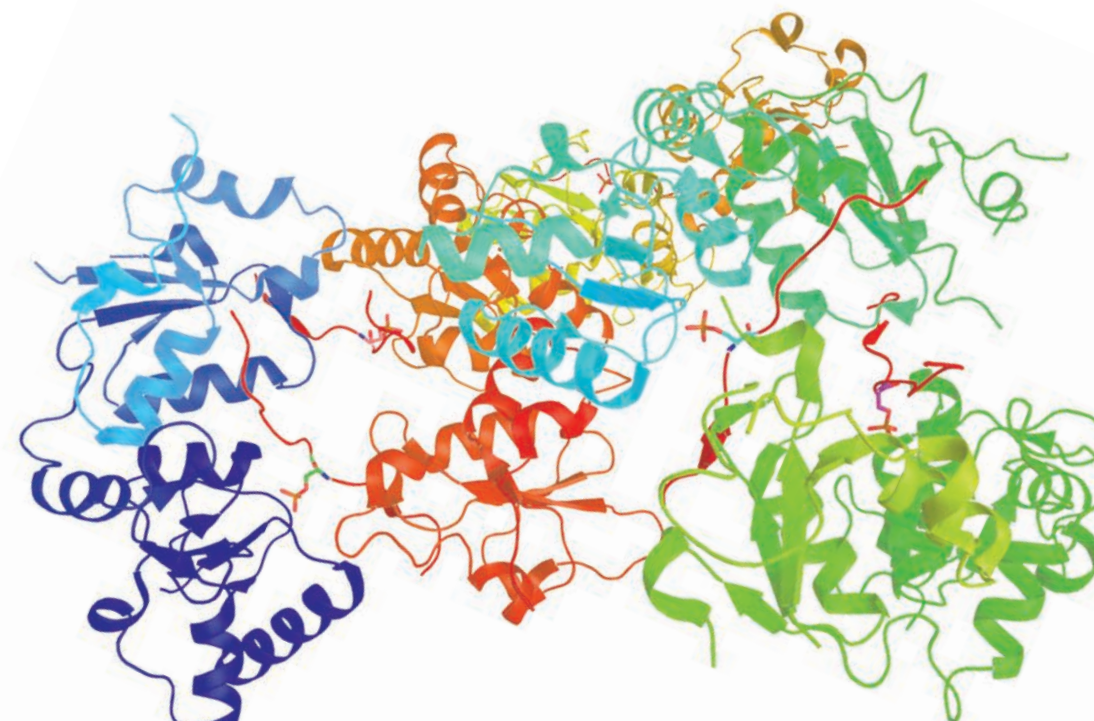
Fot. Archiwum Termedia

” prof. Maciej Krzakowski: *Niedostateczny odsetek badań w kierunku zaburzeń genów BRCA1/2 wynika między innymi z niedoskonałości organizacyjnych w zakresie diagnostyki molekularnej i nieprawidłowych zasad finansowania*

dynie w 2–3 proc. zdiagnozowanych przypadków. Zdaniem ekspertów to znacznie mniejszy zakres, niż wskazują zalecenia kliniczne i epidemiologia. Dlaczego tak się dzieje? Zdaniem prof. dr. hab. n. med. Macieja Krzakowskiego, konsultanta krajowego w dziedzinie onkologii klinicznej, niedostateczny odsetek badań w kierunku zaburzeń genów *BRCA1/2* wynika przede wszystkim z niezrozumienia znaczenia omawianych zaburzeń w profilaktyce i leczeniu chorych przez samych lekarzy, niedoskonałości organizacyjnych w zakresie diagnostyki molekularnej, a także nieprawidłowych zasad finansowania badań.

Jakie zmiany są konieczne?

Ekspertzy uważają, że niezbędne jest podjęcie działań edukacyjnych wobec lekarzy, głównie onkologów, w zakresie korzyści dla pacjenta i roli diagnostyki molekularnej w wytyczeniu optymalnej ścieżki terapeutycznej. – *Edukacja, edukacja i jeszcze raz edukacja, bo to kropla, która drąży skałę. Należy edukować nie tylko lekarzy, lecz także menedżerów placówek ochrony zdrowia, żeby kontraktowali przeprowadzanie tych badań.* Edukacja



Fot. Archiwum Termedia

” prof. Piotr Wysocki: *Dzisiaj pacjentki żyją 10, 15 lat i dłużej. Medycyna personalizowana daje efekty pod warunkiem wykonania diagnostyki molekularnej*

powinna być skierowana również do pacjentów, ponieważ bardziej świadomi możliwości leczenia umieją lepiej dbać o swoje interesy – przekonywał prof. Mariusz Bidziński. Niektóre placówki na własne potrzeby ustrukturyzowały prowadzenie badań molekularnych, np. Świętokrzyskie Centrum Onkologii. Ale w wielu ośrodkach onkologicznych w ogóle nie są one wykonywane. Jako przykład prof. Mariusz Bidziński podał województwo mazowieckie, gdzie 27 jednostek zajmuje się terapią raka jajnika, a tylko 5–7 z nich prowadzi diagnostykę w kierunku mutacji *BRCA1/2*. Tymczasem wszystkie te ośrodki powinny wykonywać takie badania.



– *Ważne jest, aby pacjenci trafiali do ośrodków, w których otrzymają pełną diagnostykę, a co za tym idzie – wszystkie możliwości leczenia* – stwierdził dr hab. Artur Kowalik, prof. uczelni, kierownik Zakładu Diagnostyki Molekularnej w Świętokrzyskim Centrum Onkologii. Konieczne jest również wprowadzenie zmian systemowych. Obecnie rozliczenie badania molekularnego jest możliwe tylko podczas hospitalizacji. Generuje to dodatkowe procedury hospitalizacyj-



Fot. Patryk Hydzyk

” prof. Artur Kowalik: *Ważne jest, aby pacjenci trafiali do ośrodków, w których otrzymają pełną diagnostykę, a co za tym idzie – wszystkie możliwości leczenia*



Fot. Archiwum Termedia

” dr Leszek Kraj: *Mutacje powinny być oznaczane w poradniach onkologicznych, ginekologicznych, gastroenterologicznych. Wtedy diagnoza jest możliwa zaraz po rozpoznaniu nowotworu*

ne, a w konsekwencji większe nakłady z pieniędzy publicznych niż ewentualne świadczenie w trybie ambulatoryjnym.

– *Mutacje powinny być oznaczane w poradniach onkologicznych, ginekologicznych, gastroenterologicznych. Wtedy diagnoza jest możliwa zaraz po rozpoznaniu nowotworu. W przypadku raka trzustki, ale też innych nowotworów, musimy tę informację mieć możliwie najwcześniej* – mówił dr Leszek Kraj z Kliniki Onkologii Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Ekspertzy byli zgodni, że należy powiązać wykonywanie badań z rozliczaniem świadczeń, żeby szpitale miały motywację do prowadzenia pełnej diagnostyki zgodnie z zaleceniami klinicznymi. Potrzebne jest także ujednoczenie zapisów dotyczących wykonywania badań z materiału świeżego i archiwalnego dostępnego w koszyku świadczeń, zwłaszcza rozliczania badań krwi. U pacjentów z rakiem piersi i rakiem trzustki identyfikuje się mutacje germinalne wyłącznie z materiału świeżego – krwi obwodowej pobranej od pacjenta.

Monika Stelmach