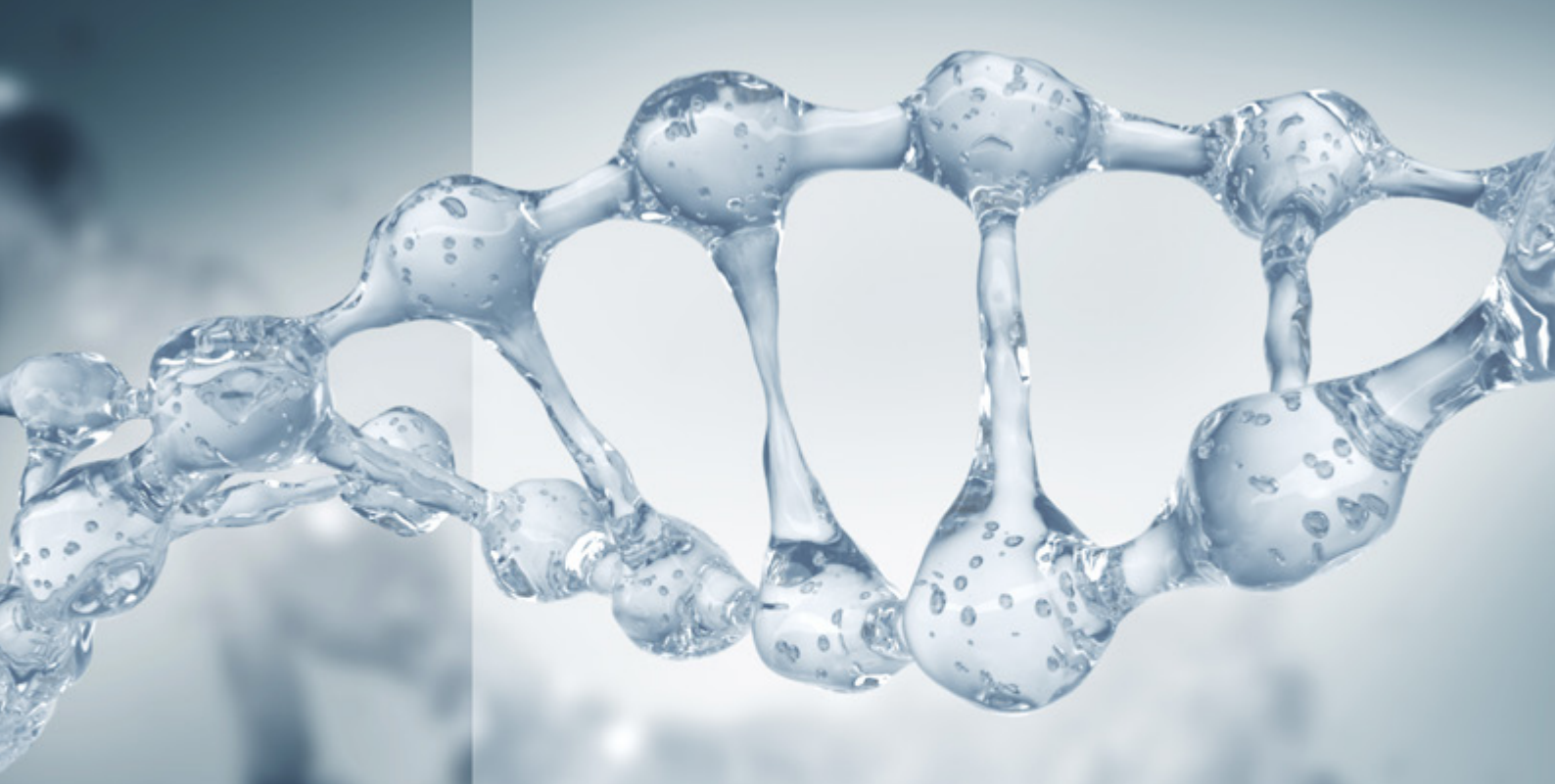


Wpływ zmiany finansowania diagnostycznych badań genetycznych na dostępność do terapii innowacyjnych

Raport pod patronatem

Konsultanta krajowego w dziedzinie onkologii
prof. dr hab. n. med. Macieja Krzakowskiego

Autorzy:

prof. dr hab. n. med. Joanna Chorostowska-Wynimko
prof. dr hab. n. med. Joanna A. Didkowska
dr n. med. Beata Jagielska
mgr inż. Magdalena Sakowicz
dr n. med. Iwona Skrzekowska-Baran
dr n. med. Andrzej Tysarowski

INNOWO
INSTYTUT INNOWACJI I ODPOWIEDZIALNEGO ROZWOJU

POLSKA KOALICJA
MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ
STOWARZYSZENIE

Warszawa 2020

SPIS TREŚCI

1. Wprowadzenie 4

2. Zasady rozliczania badań genetycznych finansowanych przez publicznego płatnika..... 8

3. Zestawienia zrealizowanych badań genetycznych w ramach umów zawartych z NFZ.....12

4. Diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych.....15

4.1. Analiza diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych. 20

4.2. Struktura wieku i płci pacjentów dla których sprawozdano i rozliczono badania genetyczne w chorobach nowotworowych. 23

4.3. Analiza badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg województw. 24

4.4. Diagnostyka genetyczna wg poszczególnych rozpoznań ICD10..... 35

4.5. Diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych w pakiecie onkologicznym 38

4.6. Badania genetyczne w umowie leczenie szpitalne z materiału świeżego i archiwalnego... 42

4.7. Diagnostyczne badania genetycznych w chorobach nowotworowych sprawozdane w umowie w rodzaju leczenie szpitalne wg zakresów. 43

5. Badania genetyczne w nowotworach złośliwych oskrzela i płuca C34 47

5.1. Epidemiologia nowotworów złośliwych oskrzela i płuca w Polsce..... 48

5.2. Diagnostyka molekularna raka płuca..... 51

5.3. Schemat diagnostyki molekularnej w niedrobnokomórkowym raku płuca (NDRP)..... 51

5.4. Analiza sfinansowanych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C34..... 54

5.5. Czas od sprawozdania i rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego do pierwszego podania leku w programie lekowym 61

6. Badania genetyczne w nowotworach jelita grubego C18-C20.....65

6.1. Epidemiologia na świecie, miejsce Polski na tle Europy 66

6.2. Schemat diagnostyczny wykonywanych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego..... 70

6.3. Analiza rozliczonych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego C18-C20 72

6.4. Czas od sprawozdania i rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego do pierwszego podania leku w programie lekowym 79

7. Badania genetyczne w nowotworach złośliwych piersi C50 82

7.1. Epidemiologia nowotworów piersi na świecie, miejsce Polski na tle Europy..... 83

7.2. Analiza rozliczonych badań genetycznych w nowotworach piersi C50 86

7.3. Czas od sprawozdania i rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego do pierwszego podania leku w programie lekowym 94

8. Podsumowanie 96

9. Spis tabel 98

10. Spis wykresów 100

11. Spis rysunków..... 103

Wprowadzenie

Medycyna personalizowana jest koncepcją postępowania diagnostyczno – terapeutycznego wykorzystującą nowoczesne techniki molekularne i genetyczne oraz oparte na nich metody leczenia ukierunkowanego. Dzięki tej wiedzy możliwe jest dobranie odpowiednich terapii do określonych grup pacjentów. Podstawą medycyny personalizowanej są badania nad ludzkim genomem i wykorzystanie wiedzy z zakresu takich dziedzin genetyki jak genomika, proteomika i metabolomika nazywanych często diagnostyką multi-omiczną. Terapię personalizowaną można określić jako dopasowanie leku do określonego pacjenta – „The right drug for the right patient at the right time and in the right dose". Zastosowanie precyzyjnych metod diagnostycznych pozwala z jednej strony na dokładne określenie celów molekularnych a z drugiej dobór odpowiedniej terapii ukierunkowanej na ten cel. Personalizacja postępowania diagnostyczno – terapeutycznego jest szansą na przełamanie impasu w jakim znalazła się konwencjonalna medycyna. Nowatorskie podejście do terapii jest możliwe również dzięki implementacji innowacyjnych technik biotechnologii i bioinformatyki do praktyki klinicznej, co wymusza konieczność wykorzystania systemów informatycznych pozwalających na gromadzenie i analizę tzw. „big data".

Powyższa koncepcja medycyny personalizowanej jest coraz bardziej powszechna na całym świecie w tym również w Polsce. Dane multiomiczne w połączeniu danymi klinicznymi gromadzonymi w bazach powiązanych z systemem ochrony zdrowia pozwalają na szeroką analizę materiału klinicznego i wykorzystanie danych do tworzenia nowych technik diagnostycznych jak również ocenę skuteczności populacyjnej leczenia precyzyjnego. Tworzenie platform współpracy kreują również ośrodki akademickie i instytuty naukowe w oparciu o posiadane zasoby nowoczesnych laboratoriów diagnostycznych powalające efektywnie wykorzystać materiał biologiczny zgromadzony w wyniku współpracy z klinicystami. Jest to jedna z fundamentalnych aktywności medycyny personalizowanej dająca podstawę rozwoju medycyny translacyjnej. Odpowiednia diagnostyka i właściwe leczenie pacjenta w określonym czasie to synteza idei medycyny personalizowanej – dominującego kierunku rozwoju nauk medycznych. Terapie personalizowane stanowią niemal 50% wszystkich badań klinicznych i ponad 70% obecnie rozwijanych leków onkologicznych. Stosowanie medycyny personalizowanej w praktyce pozwala m.in. na redukcję kosztów opieki zdrowotnej, poprawę skuteczności leczenia, wcześniejszą diagnozę i zmniejszenie ryzyka choroby.

Podstawowym warunkiem stosowania medycyny personalizowanej w naszym systemie opieki zdrowotnej jest przede wszystkim powszechna dostępność i wysoka jakość diagnostyki patomorfologicznej i genetycznej, w tym jej właściwe finansowanie. Zarządzenie Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 30 grudnia 2016 otworzyło nowe możliwości finansowania diagnostyki genetycznej nowotworów i stanowi niezwykle ważny krok dla zwiększenia dostępności chorych do diagnostycznych badań genetycznych.

Niemniej jednak jest wiele obszarów wymagających aktywnych działań takich jak brak kryteriów jakości w kontraktowaniu usług diagnostyki genetycznej przez szpital, umożliwiających pozyskiwanie trafnych i klinicznie użytecznych diagnoz, wprowadzenie standardów jakości genetycznej diagnostyki laboratoryjnej dla medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących diagnostykę nowotworów czy opracowanie wzorcowego modelu współpracy patomorfologa, biologa molekularnego oraz lekarza-klinicysty.

Z drugiej strony należy mieć na uwadze, że dane genetyczne o tak dużej skali zmieniają nasze rozumienie chorób nowotworowych, chorób neurodegeneracyjnych, czy też chorób rzadkich. W sytuacji, w której ocena cech genetycznych staje się podstawą postępowania medycznego, a biotechnologia jest filarem strategii nowoczesnego rozwoju polskiej gospodarki, zaangażowanie środowisk naukowych we współpracy z klinicystami ma szczególne znaczenie – szczególnie dla rozwoju medycyny translacyjnej.

Nowy model finansowania diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wprowadzony od stycznia 2017 jest oparty o rozliczenie świadczeń w zależności od zastosowanej technologii diagnostycznej. Zarządzenie Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne (*z późn. zm.*) umożliwia rozliczenie badań genetycznych w chorobach nowotworowych w czternastu zakresach. Pierwotnie rozliczenie wiązało się z koniecznością hospitalizacji pacjenta, w trakcie której pobrany został materiał do wykonania badania diagnostycznego. Jednak już z początkiem 2018 roku wprowadzono możliwość rozliczania diagnostycznych badań genetycznych w trybie ambulatoryjnym wykonanych z materiału archiwalnego pobranego również u innych świadczeniodawców.

Niezależnie od powyższego nadal istnieje możliwość rozliczania badań genetycznych w ramach zawartej umowy z NFZ w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie. W katalogu zakresów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie umieszczono produkty: *„kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych"* oraz *„kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych"*. Obecnie świadczenia te są finasowanie w ryczałcie. Warunki realizacji powyższych usług medycznych opisano w załączniku nr 2 rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej cz. I lit. M lp. 913-916.

W związku z wprowadzonym nowym modelem finansowania Polska Koalicja Medycyny Personalizowanej przeprowadziła analizę danych dotyczących realizacji badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie w rodzaju leczenie szpitalne, jak również w umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019. Dane do analizy zostały przekazano w postaci zdepersonalizowanej przez Centralę NFZ na podstawie zgody udzielonej przez Prezesa NFZ, w formie plików Excel wygenerowanych z centralnego systemu informatycznego, elektronicznego systemu sprawozdawania i rozliczania świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych przekazywanych przez świadczeniodawców do bazy NFZ – kosztów leczenia pacjenta.

Udostępnione informacje odnoszą się do zestawów świadczeń obejmujących następujące badania genetyczne:

- Podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- Zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- Badanie genetyczne materiału archiwalnego
- Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych
- Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych

Celem analizy była ocena wpływu zmiany modelu finansowania na dostępność diagnostycznych badań genetycznych. W raporcie uwzględniono wyłącznie badania genetyczne, które zrealizowano i sfinansowano w ramach zawartych przez świadczeniodawców umów z Narodowym Funduszem Zdrowia. Dodatkowo podjęto analizę dostępności pacjenta do leczenia innowacyjnego w ramach programów lekowych. W badaniu uwzględniono wyłącznie badania genetyczne, które zrealizowano i sfinansowano przez publicznego płatnika.

2 Zasady rozliczania badań genetycznych finansowanych przez publicznego płatnika

Zgodnie z nowymi zasadami rozliczania świadczeń badań genetycznych w umowie w rodzaju leczenie szpitalne możliwe jest finansowanie diagnostyki molekularnej w zależności od ponoszonych kosztów. W załączniku nr 7 Wykazie badań genetycznych w chorobach nowotworowych umieszczono zalecenia postępowania diagnostycznego w nowotworach złośliwych rekomendowane przez polskie towarzystwa naukowe oraz wytyczne ekspertów w dziedzinie genetyki onkologicznej. Przedstawione zakresy metodyczne wykonywanych badań genetycznych podzielono na trzy kategorie w zależności od złożoności użytych technik biologii molekularnej. Zakresy badań genetycznych podzielono na badania proste, złożone i zaawansowane.

Załącznik 7. Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych

Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych

(ICD-10: C15-C20, C34, C38, C40, C41, C43, C47, C48, C49, C50, C56, C57, C64, C69, C70, C71, C72, C73, C74, C82, C83, C85, C88, C90.0, C90.1, C90.2, C91.0, C91.1, C 92.0, C92.1, C93.1, D33, D45, D46, D47, D76 – z rozszerzeniami do pięciu znaków)

Lp.	Zakres badań genetycznych	Kategoria szczegółowa
1.	**Proste badanie genetyczne**	**1.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej**
		1.2. FISH[2)]/ISH[3)] (fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*) do komórek nowotworowych z zastosowaniem **jednej sondy** DNA lub sondy z zestawem kontrolnym
		1.3. Prosty test – badanie molekularne
		Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów przy użyciu reakcji PCR[1)]/ sekwencjonowania Sangera / prostych zestawów diagnostycznych
		lub analiza ekspresji / obecności genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody real-time PCR (RQ-PCR).
2.	**Złożone badanie genetyczne**	**2.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **dwu lub kilku metod prążkowych**
		2.2. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH[2)] z użyciem 1-2 sond** lub **z prostym badaniem molekularnym**
		2.3 FISH[2)]/ISH[3)] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond **(od 2 do 3 sond)**
		2.4. FISH[2)] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond **(od 1 do 2 sond) z równoległą analizą kariotypu** lub z **prostym badaniem molekularnym**
		2.5. C-Ig-FISH[2)] (*Cytoplasmic Immunoglobulin FISH*) **ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmocytów** (zestaw sond zgodnie z zaleceniami klinicznymi)

		2.6. Złożony test – badanie molekularne
		Analiza 6-40 amplikonów metodą sekwencjonowania Sangera lub NGS
		lub analiza przy użyciu prostej reakcji PCR1) z dodatkowym zastosowaniem Southern Blot
		lub badanie mutacji dynamicznych
		lub analiza duplikacji/delecji
		lub analiza metylacji
3.	**Zaawansowane badanie genetyczne**	**3.1.** Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu **jednej metody prążkowej z równoległymi badaniami analizą FISH** z użyciem **>2 sond** lub **z badaniem molekularnym (2 proste lub 1 złożone badanie molekularne)**
		3.2. FISH/ISH[2),3)] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu **co najmniej 4 sond lub z zastosowaniem co najmniej 3 4) sond z równoległym badaniem molekularnym**
		3.3.Test zaawansowany – badanie molekularne
		Profil ekspresji genów GEP (Gene Expresion Profiling) – różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom
		lub sekwencjonowanie NGS (powyżej 40 amplikonów)

1) badanie metodą PCR lub modyfikacjami tej metody (RT-PCR, RQ-PCR, nested-PCR, real time PCR i inne)
2) oznaczenie FISH użyte w tabeli oznacza fluorescencyjna hybrydyzacja in situ
3) oznaczenie ISH użyte w tabeli oznacza niefluorescencyjna hybrydyzacja in situ (np. CISH, SISH i metody pokrewne)
4) w NDRP: 2 (dwu) sond o ile w równoległym badaniu molekularnym nie stwierdzono klinicznie istotnych mutacji i w badaniu immunohistochemicznym potwierdzono obecność istotnego klinicznie białka fuzyjnego

W 2017 dodano nowe produkty rozliczeniowe w katalogu 1c (do sumowania)[1] w umowie leczenie szpitalne, które pozwalają sfinansować wykonane diagnostyczne badania genetyczne z materiału pobranego w trakcie hospitalizacji oraz z materiału archiwalnego:

- Podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- (kod 5.53.01.0005001) – **refundacja 649 zł**

- Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- (kod 5.53.01.0005002) – **refundacja 1 298 zł**

- Zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych
- (kod 5.53.01.0005003) – **refundacja 2 434 zł**

Finansowanie diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych oparte o rozliczenie świadczeń w zależności od zastosowanej technologii diagnostycznej początkowo wiązało się z koniecznością hospitalizacji pacjenta, w trakcie której pobrany został materiał do

1. Zarządzenie nr 184/2019/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia, ze zm.

wykonania badania. Jednak już z początkiem 2018 roku wprowadzono możliwość rozliczania diagnostycznych badań genetycznych w trybie ambulatoryjnym, wykonanych z materiału archiwalnego pobranego również u innych świadczeniodawców. Należy pamiętać, że badania genetyczne w chorobach nowotworowych można również rozliczyć w pakiecie onkologicznym jako świadczenia nielimitowane.

W poniższych analizach brano pod uwagę następujące produkty rozliczeniowe w ramach umowy w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie:

- kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych
  – refundacja 532,51 pkt.
- kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych
  – refundacja 1 065,02 pkt.

Rysunek nr 1. Schemat produktów rozliczeniowych.

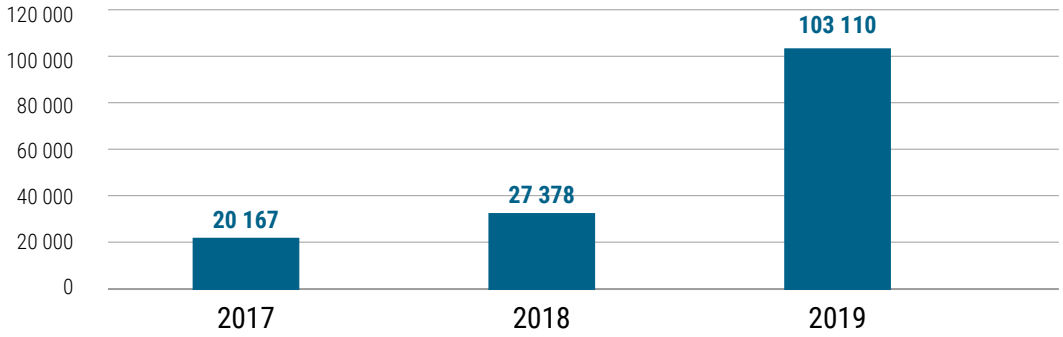
Umowa leczenie szpitalne
5.53.01.0005001 Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych
5.53.01.0005002 Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych
5.53.01.0005003 Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych
Umowa świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie
5.10.00.0000041 Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych
5.10.00.0000043 Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych

Analizowane produkty rozliczeniowe

3 Zestawienia zrealizowanych badań genetycznych w ramach umów zawartych z NFZ

W latach 2017-2019 sprawozdano i rozliczono łącznie 150 655 badań genetycznych, w umowie w rodzaju leczenie szpitalne oraz w umowie w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie – w chorobach nowotworowych i nienowotworowych. W roku 2017 było to 20 167, w 2018 roku to 27 378, a w 2019: 103 110 badań genetycznych.

Wykres nr 1. Łączna liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych i nienowotworowych.



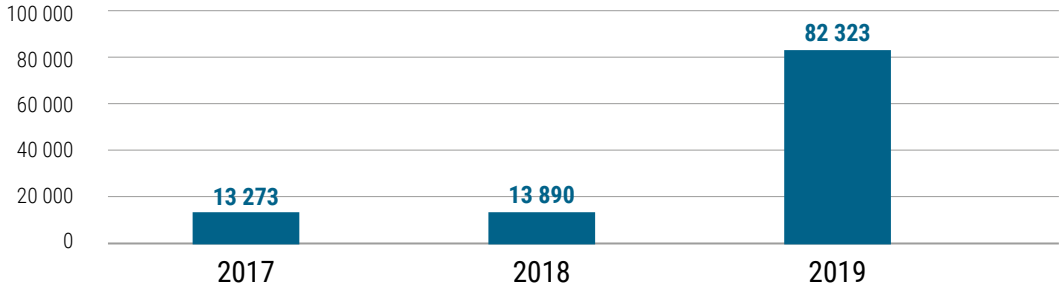
Uwagę zwraca istotny wzrost świadczeń sfinansowanych w 2019 roku tj. 103 110 badań genetycznych (Wykres nr 1). Szczegółowa analiza wykazała, że wzrost liczby sprawozdanych badań genetycznych dotyczył przede wszystkim produktu rozliczeniowego *„kompleksowej diagnostyki genetycznej"*.

Tabela nr 1. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych i nienowotworowych sfinansowanych przez publicznego płatnika w okresie od 2017-2019 roku.

Liczba sprawozdanych badań genetycznych	2017	2018	2019	Razem
Umowa leczenie szpitalne	6 894	13 488	20 787	41 169
Umowa świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie	13 273	13 890	82 323	109 486
	20 167	**27 378**	**103 110**	**150 655**

Na wykresie nr 2 przedstawiono dane dotyczące liczby sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w umowie świadczenia zdrowotne kontraktowane. Liczba badań genetycznych w roku 2017 z 13 273 wzrosła do 82 323 w 2019 roku.

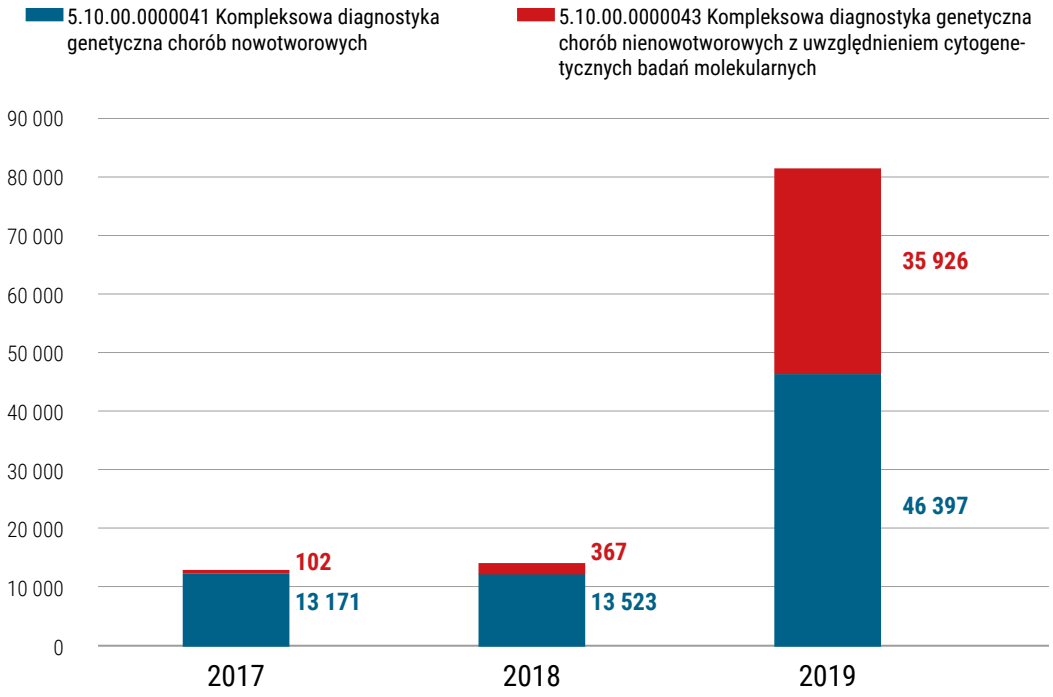
Wykres nr 2. Analiza liczby badań genetycznych wykonanych w ramach umowy świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie.



W roku 2019 wykonano 82 323 diagnostycznych badań genetycznych w ramach *umowy świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie*, w tym sprawozdano następujące produkty rozliczeniowe:

- kompleksową diagnostykę genetyczną chorób nowotworowych,
- kompleksową diagnostykę genetyczną chorób nienowotworowych.

Wykres nr 3. Analiza liczby badań genetycznych sfinansowanych w umowie świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie z podziałem na produkty rozliczeniowe.



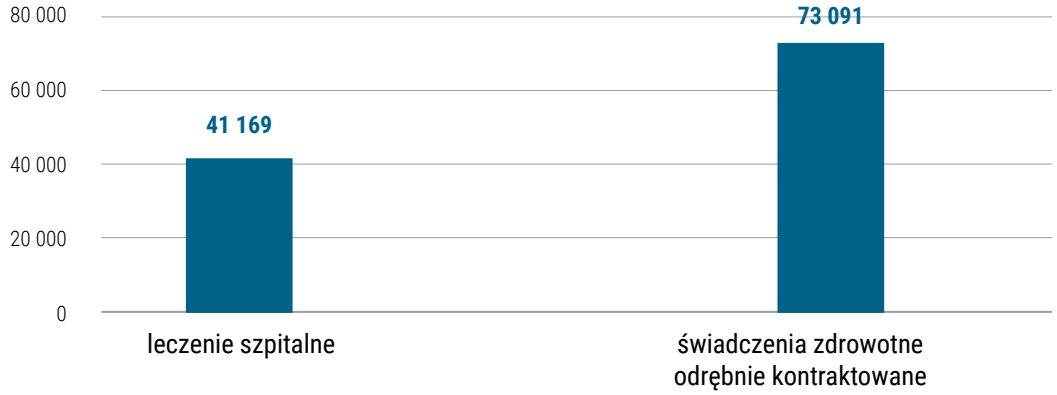
Na wykresie nr 3 przedstawiono podział zrealizowanych badań genetycznych w umowie świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie wg produktów rozliczeniowych. W 2019 zdecydowanie wzrosła liczba badań rozliczonych w chorobach nienowotworowych.

W dalszej części raportu nie analizowano zatem produktu rozliczeniowego *Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych*, który jest dedykowany wyłącznie diagnostyce chorób nienowotworowych Uwzględniono jedynie diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych zrealizowane w ramach umowy w rodzaju leczenie szpitalne oraz umowy świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie.

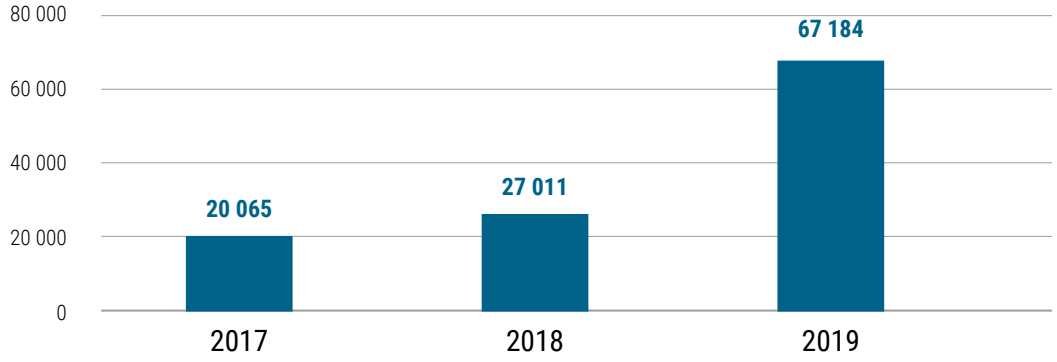
4 Diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych

Łączna liczba sprawozdanych i rozliczonych diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 wynosi 114 260 (z wyłączeniem diagnostyki kompleksowej chorób nienowotworowych). Badania te zostały rozliczone w umowie leczenie szpitalne oraz w umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane odpowiednio 41 169 i 73 091 (Wykres nr 4). W kolejnych latach analizowanego okresu następował wzrost liczby sfinansowanych badań genetycznych (Wykres nr 5). W 2019 łączna liczba rozliczonych badań wynosiła już 67 184, o wartości 50 183 655 zł (Wykres nr 6).

Wykres nr 4. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowy w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019.



Wykres nr 5. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez NFZ w poszczególnych latach.



Wykres nr 6.Wartość badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w latach 2017-2019.

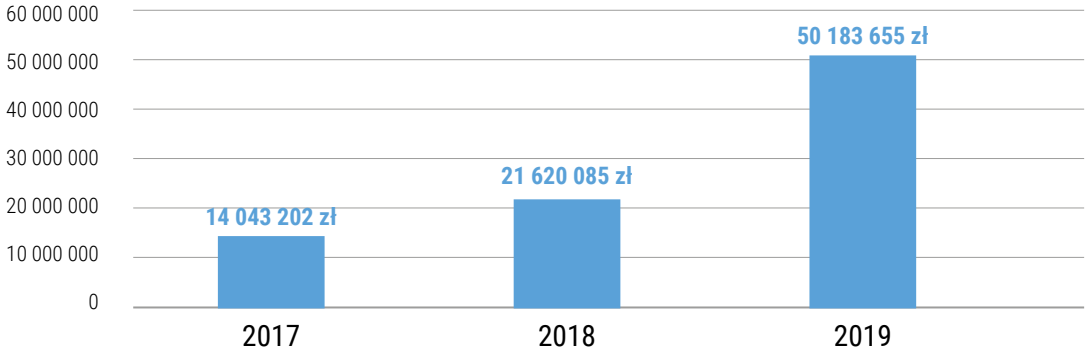
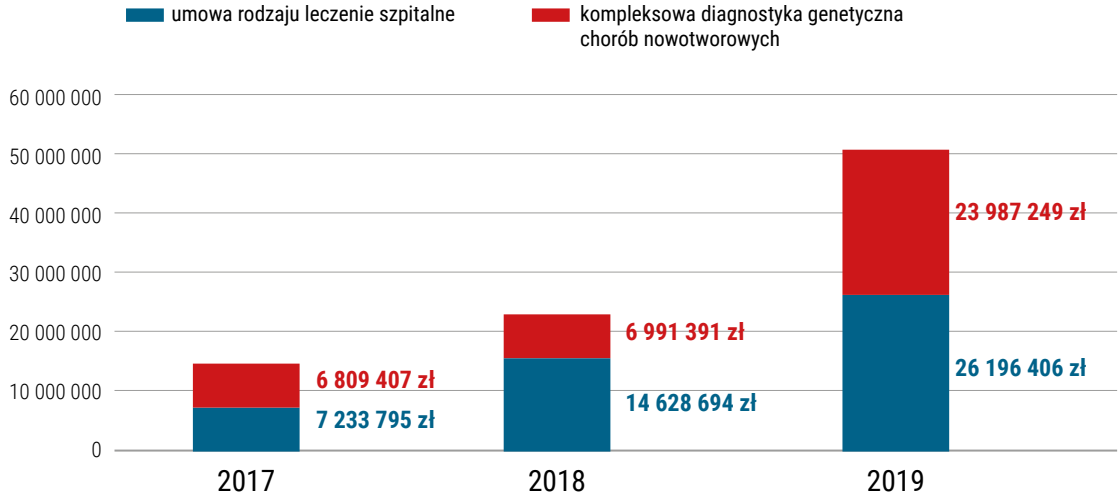


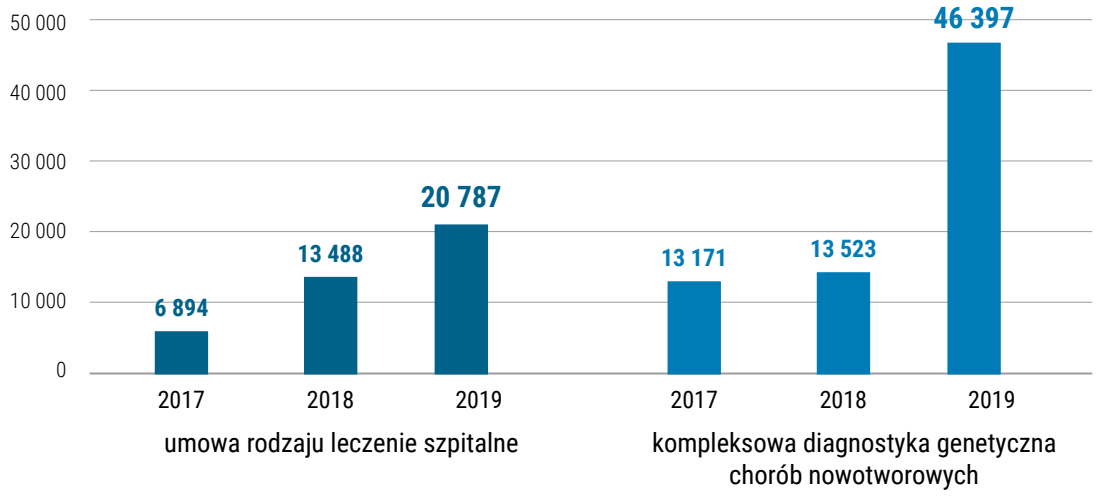
Tabela nr 2. Wartość badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez publicznego płatnika w okresie od 2017-2019 w podziale na umowy.

Wartość sfinansowanych badań genetycznych	2017	2018	2019	Razem
Umowa rodzaju leczenie szpitalne	7 233 795 zł	14 628 694 zł	26 196 406 zł	48 058 895 zł
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	6 809 407 zł	6 991 391 zł	23 987 249 zł	37 788 047 zł
	14 043 202 zł	**21 620 085 zł**	**50 183 655 zł**	**85 846 942 zł**

Wykres nr 7. Wartość badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowy w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane.

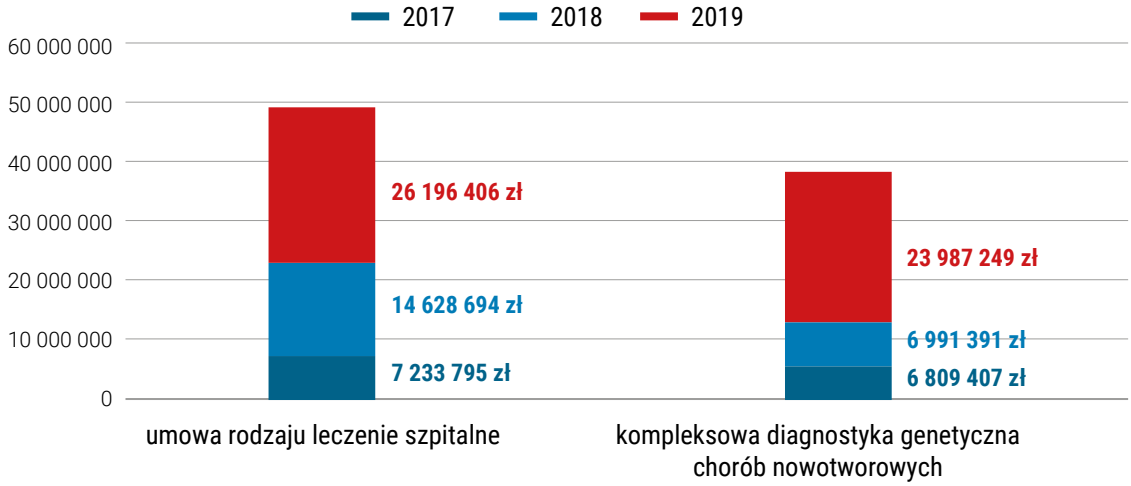


Wykres nr 8. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowy w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane.



W umowie lecznictwo szpitalne odnotowano stopniowy wzrost liczby rozliczanych badań. W 2017 roku liczba ta wynosiła 6894, a w 2019 aż 20 787. Zaobserwowano, że w 2019 nastąpił dynamiczny wzrost liczby sprawozdanych produktu rozliczeniowego tj. *kompleksowej diagnostyki genetycznej chorób nowotworach* w porównaniu do lat poprzednich. Świadczeniodawcy rozliczyli w 2017: 13 171, w 2018: 13 523, a w 2019 aż 46 397 badań genetycznych (Wykres nr 8) .

Wykres nr 9. Wartość sfinansowanych badań w latach 2017-2019 w podziale wg umowy.



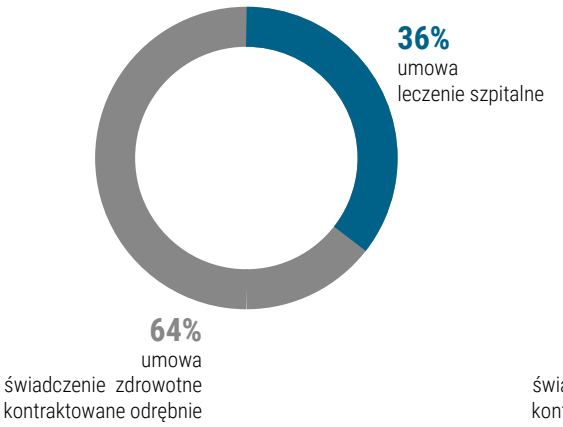
W analizowanym okresie trzech lat procentowy udział badań genetycznych w chorobach nowotworowych wynosił odpowiednio: 36% lecznictwo szpitalne (nowy model finansowania badań genetycznych), w stosunku do 69% świadczenia odrębnie kontraktowane (Wykres nr 10).

W poszczególnych latach procentowy udział liczby sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych przedstawiał się następująco. W 2017 badania genetyczne w umowie leczenie szpitalne stanowiły 34% sfinansowanych wszystkich badań genetycznych w chorobach nowotworowych (Wykres nr 11).

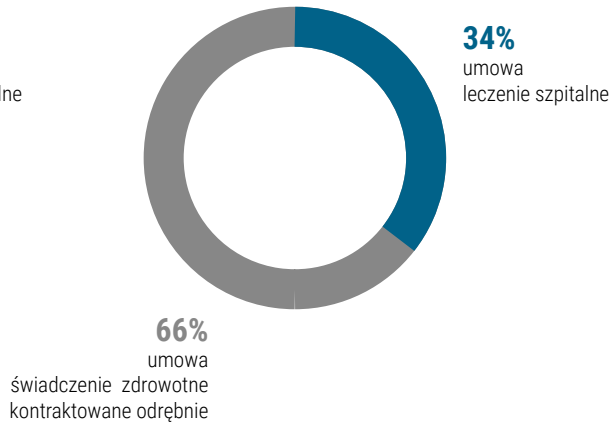
Wprowadzenie możliwości rozliczenia badań genetycznych z materiału archiwalnego, w trybie ambulatoryjnym w 2018 roku miało zdecydowany wpływ na zwiększenie udziału procentowego w sfinansowaniu świadczeń w lecznictwie szpitalnym. W 2018 udział procentowy finansowania badań genetycznych w umowie rodzaju leczenie szpitalne wyniósł 50% (Wykres nr 12) .

Jednak w 2019 procentowy udział badań genetycznych w chorobach nowotworowych zmniejszył się do 34% w porównaniu do 69% badań rozliczonych w umowie świadczenia odrębnie kontraktowane. Niewykluczone, że wielu świadczeniodawców korzystało z finansowania poza umowami zawartymi z NFZ (Wykres nr 13).

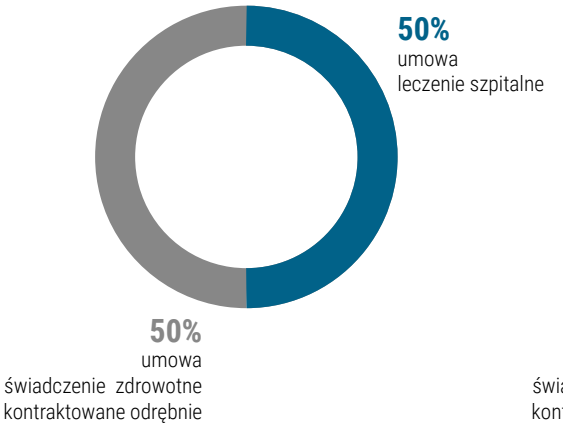
Wykres nr 10. Procentowy udział liczby badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019.



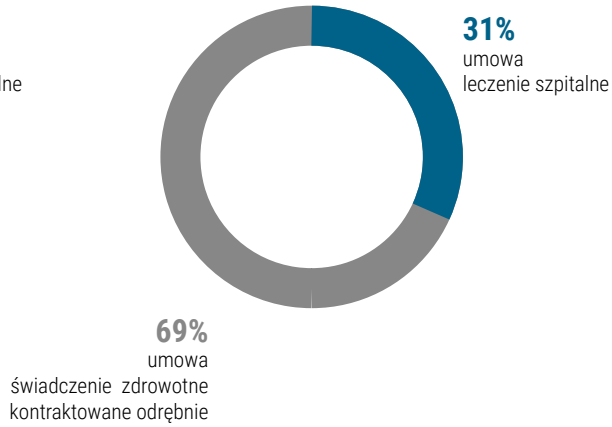
Wykres nr 11. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2017.



Wykres nr 12. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2018.



Wykres nr 13. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2019.



Tak, jak wskazano powyżej w latach 2017-2018 nastąpił stały nieznaczny wzrost sprawozdanych i rozliczonych świadczeń w umowie w rodzaju leczenie szpitalne, natomiast w 2019 z niewiadomych przyczyn gwałtownie wzrosło sprawozdawanie badań genetycznych rozliczanych jako produkt kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane.

Zastanawiające jest, że w 2019 roku procentowy udział liczby rozliczonych badań genetycznych w umowie lecznictwo szpitalnym wynosił 31% w porównaniu do badań rozliczanych jako świadczenia w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane (69%) i był niższy niż w 2017 roku (34%). Jest to o tyle niepokojące, że z punktu widzenia zarządzania finansami jednostki medycznej wartość tego świadczenia w większości przypadku nie pokrywa kosztu jego wykonania. Produkt rozliczeniowy *kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych* wyce-

niony jest na 532,51 zł, tymczasem koszt oceny wszystkich biomarkerów predykcyjnych zgodnie z zakresem przewidzianym przez program lekowy Ministerstwa Zdrowia dla niedrobnokomórkowego raka płuca (B6) znacząco przekracza tą kwotę. Podobnie koszt analizy pełnego profilu istotnych klinicznie zaburzeń molekularnych z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS) to około 2 500 zł. Obserwowany trend nie znajduje zatem uzasadnienia ani merytorycznego ani finansowego. Również strategia wielokrotnego wykorzystywania produktu rozliczeniowego *kompleksowa diagnostyka* na potrzeby rozliczenia oznaczenia pojedynczych mutacji dla jednego pacjenta nie ma uzasadnienia merytorycznego.

W obliczu stale wzrastającej liczby biomarkerów predykcyjnych ocenianych w ramach rutynowego postępowania diagnostycznego standardem stają się wielkoskalowe badania wykonywane metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS), które umożliwiają przeprowadzenie profilowania markerów w szerokim zakresie w trakcie jednego badania genetycznego. W przypadku analizy zmian germinalnych (dziedzicznych) np. w celu określenia predyspozycji genetycznych do zachorowania na dany nowotwór ocenie mogą podlegać całe sekwencje kodujące genów takich jak *BRCA1/2*, a także wielu innych genów związanych z funkcjonowaniem systemów naprawy DNA. Klasyczne techniki umożliwiały jedynie ocenę pojedynczych fragmentów genów, w których znajdują się tzw. hot spoty czyli miejsca występowania najczęstszych mutacji typowych dla danej populacji, natomiast wielkoskalowe badania takie jak NGS umożliwiają ocenę większości zmian genetycznych występujących w badanych genach.

4.1. Analiza diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych

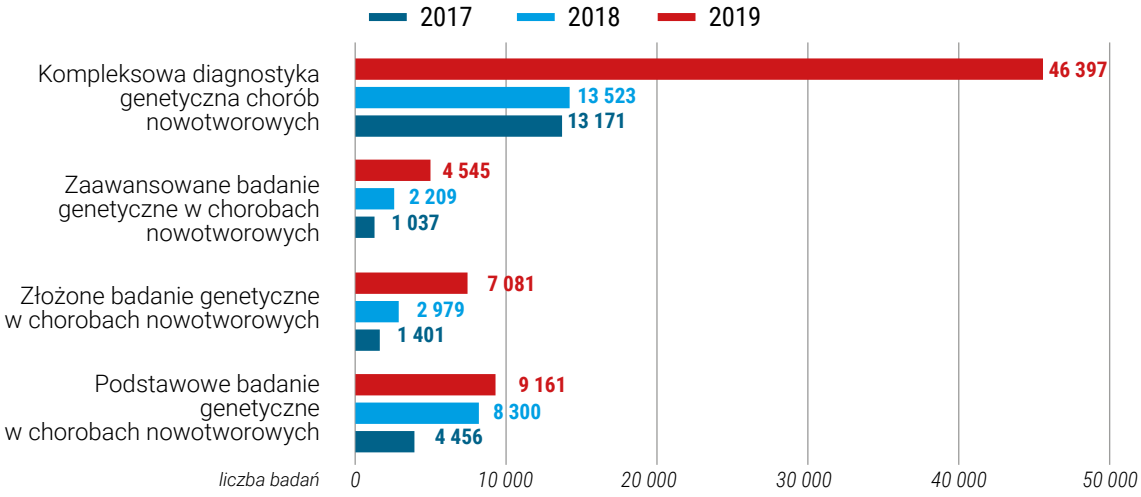
Wprowadzony przez publicznego płatnika od 2017 nowy model finansowania diagnostycznych badań genetycznych w chorobach nowotworowych opiera się na finansowaniu badań genetycznych w ramach produktów rozliczeniowych w umowie leczenie szpitalne tj. *podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych, złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych oraz zaawansowanych badań genetycznych w chorobach genetycznych*. Nadal dopuszczalne jest finansowanie diagnostycznych badań genetycznych w ramach umowy świadczenia odrębnie kontraktowane jako produkt rozliczeniowy: *kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych*.

W okresie 2017-2019 analizie poddano liczbę sprawozdanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych. Rozliczono łączną liczbę podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych 21 917 o wartości 14 223 256 zł. *Złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* łącznie sprawozdano 11 461 o wartości 14 875 461 zł, a w przypadku *zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* 7 791 badań o wartości 18 960 178 zł (Tabela nr 3, Wykres nr 14).

Tabela nr 3. Wartość sprawozdanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych

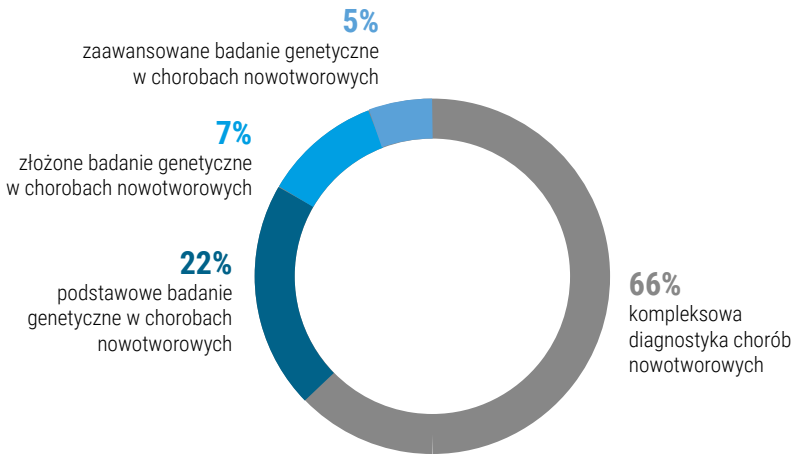
UMOWA W RODZAJU LECZENIE SZPITALNE	2017	2018	2019	Suma
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	2 891 766 zł	5 386 368 zł	5 945 123 zł	14 223 256 zł
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	1 818 386 zł	3 866 504 zł	9 190 572 zł	14 875 461 zł
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	2 523 643 zł	5 375 822 zł	11 060 712 zł	18 960 178 zł
razem	**7 233 795 zł**	**14 628 694 zł**	**26 196 406 zł**	**48 058 895 zł**
UMOWA ŚWIADCZENIA ZDROWOTNE KONTRAKTOWANE ODRĘBNIE	**2017**	**2018**	**2019**	**Suma**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	6 809 407 zł	6 991 391 zł	23 987 249 zł	37 788 047 zł
Razem w umowach	**14 043 202 zł**	**21 620 085 zł**	**50 183 655 zł**	**85 846 942 zł**

Wykres nr 14. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych w latach 2017-2019.

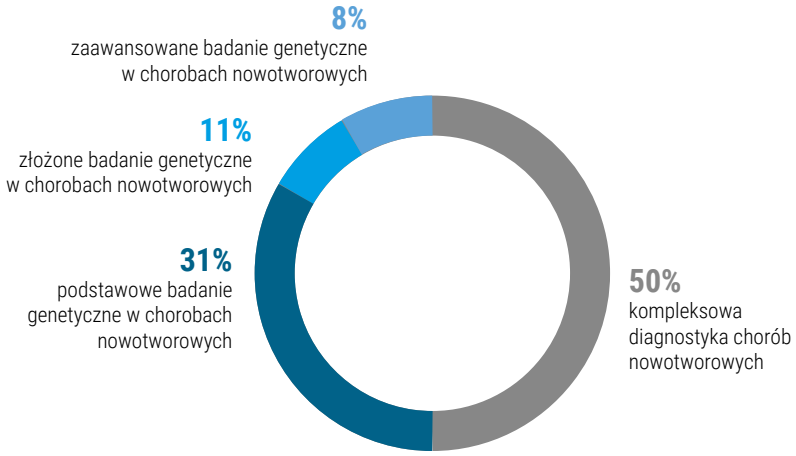


Procentowy udział produktów rozliczeniowych umożliwiających rozliczenie badań genetycznych w chorobach nowotworowych w poszczególnych latach wyniósł odpowiednio dla *podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* w 2017: 22%, 2018: 31%, a w 2019: 14%. W przypadku *złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* w 2017 roku 7%, 2018: 11%, a w 2019 10%, a dla *zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* w 2017: 5%, 2018: 8%, a w 2019: 7%. Największy udział procentowy miała *kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych*, odpowiednio w 2017 roku 66%, 2018: 50%, a w 2019: 69% (Wykres nr 15, nr 16, nr 17).

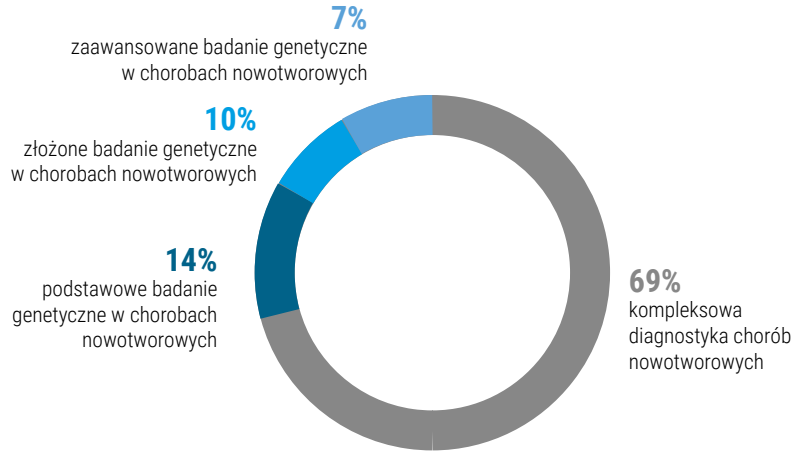
Wykres nr 15. Procentowy udział produktów rozliczeniowych – badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2017.



Wykres nr 16. Procentowy udział produktów rozliczeniowych – badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2018.



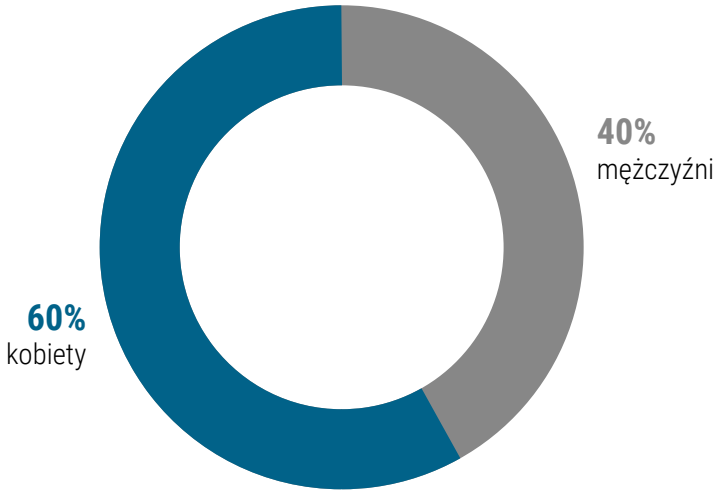
Wykres nr 17. Procentowy udział produktów rozliczeniowych – badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2019.



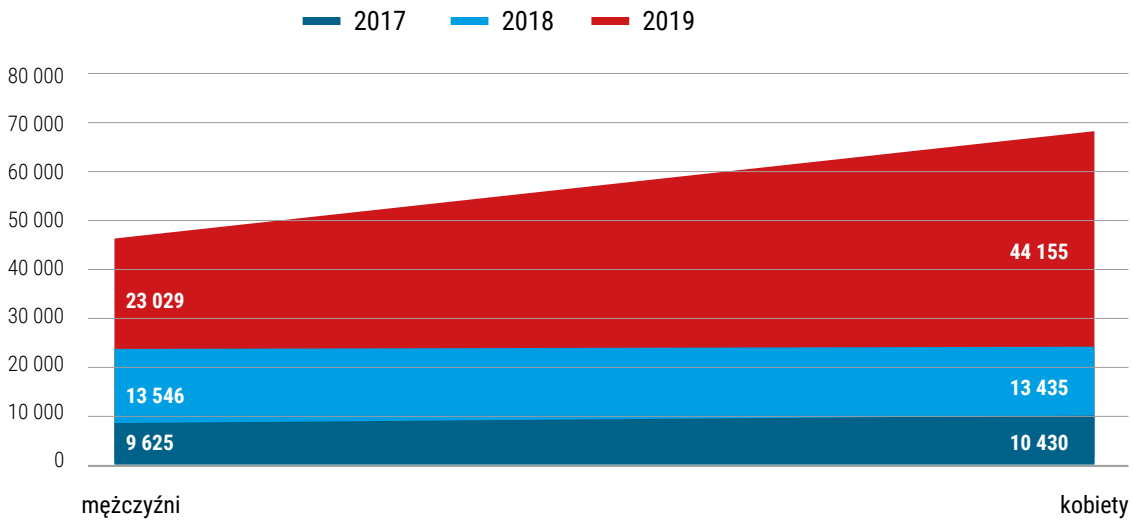
4.2. Struktura wieku i płci pacjentów dla których sprawozdano i rozliczono badania genetyczne w chorobach nowotworowych

W okresie 2017-2019 przeanalizowano zrealizowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych z podziałem na płeć i wiek chorych. Analiza rozliczanych badań wykazała, że badania te wykonywane były głównie u kobiet, co było spowodowane wzrostem liczby badań rozliczonych w 2019; u kobiet 44 155 a u mężczyzn 23 029. W 2017 i 2018 roku liczby te były porównywalne (odpowiednio: 10 430 i 9 625 oraz 13 435 i 13 546 – Wykres nr 18 i nr 19).

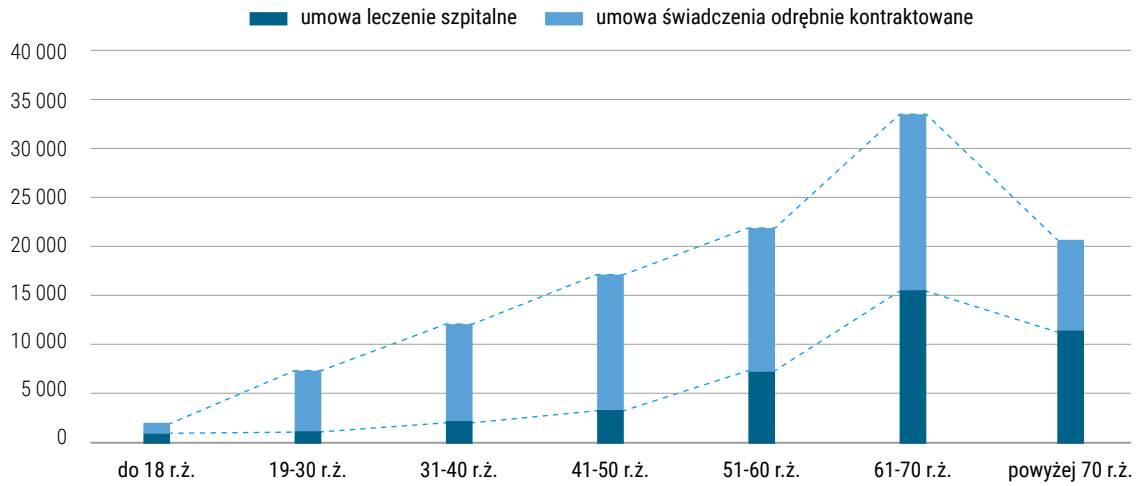
Wykres nr 18. Procentowy podział badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg płci w latach 2017-2019.



Wykres nr 19. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 z podziałem na płeć.



Wykres nr 20. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg wieku pacjentów w latach 2017-2019.

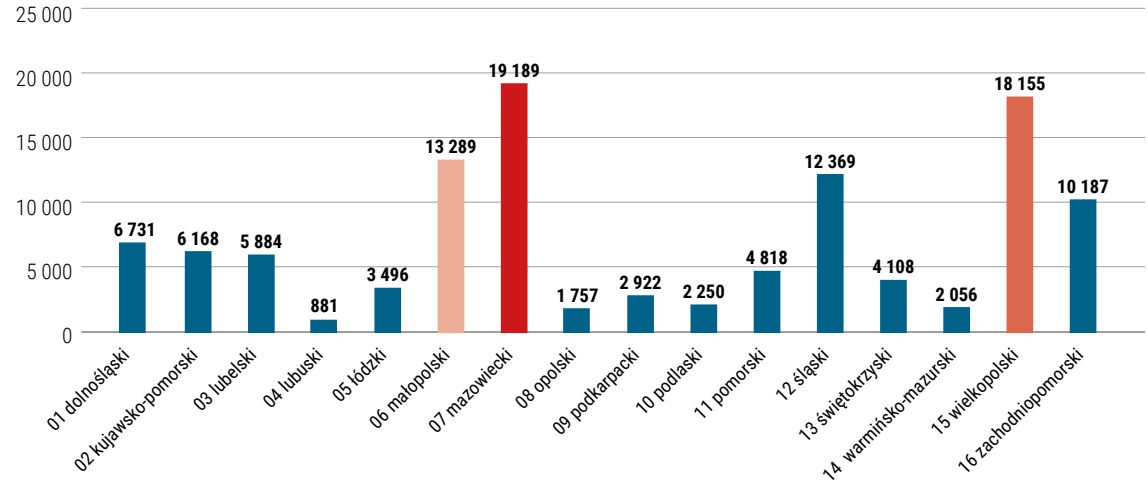


Diagnostyczne badania genetyczne rozliczane w umowach z NFZ wykonywane były głównie u chorych między 51 a 70 rokiem życia, co jest zgodne z danymi epidemiologicznymi wskazującymi na występowanie nowotworów u ok. około 60-70% chorych onkologicznych po 60. roku życia (Wykres nr 20).

4.3. Analiza badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg województw

Analiza sprawozdanych badań genetycznych w umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane oraz umowie w rodzaju lecznictwo szpitalne wskazuje, że największa liczba badań była wykonana i sfinansowana w województwie mazowieckim, wielkopolskim oraz małopolskim. W lubuskim, opolskim oraz warmińsko-mazurskim w okresie trzech lat sprawozdano i rozliczono najmniejszą liczbę badań genetycznych w chorobach nowotworowych (Wykres nr 21).

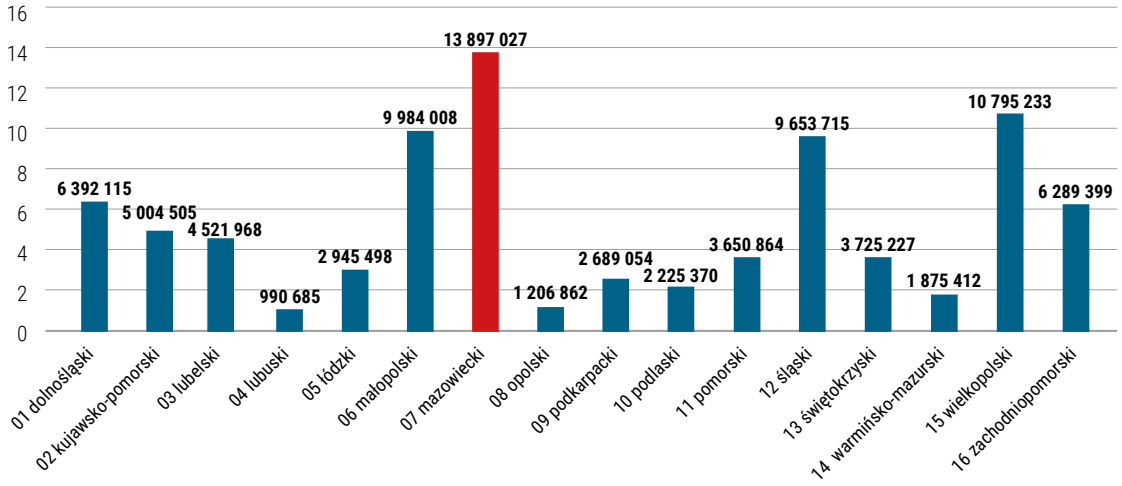
Wykres nr 21. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez NFZ w latach 2017-2019 w poszczególnych oddziałach wojewódzkich NFZ.



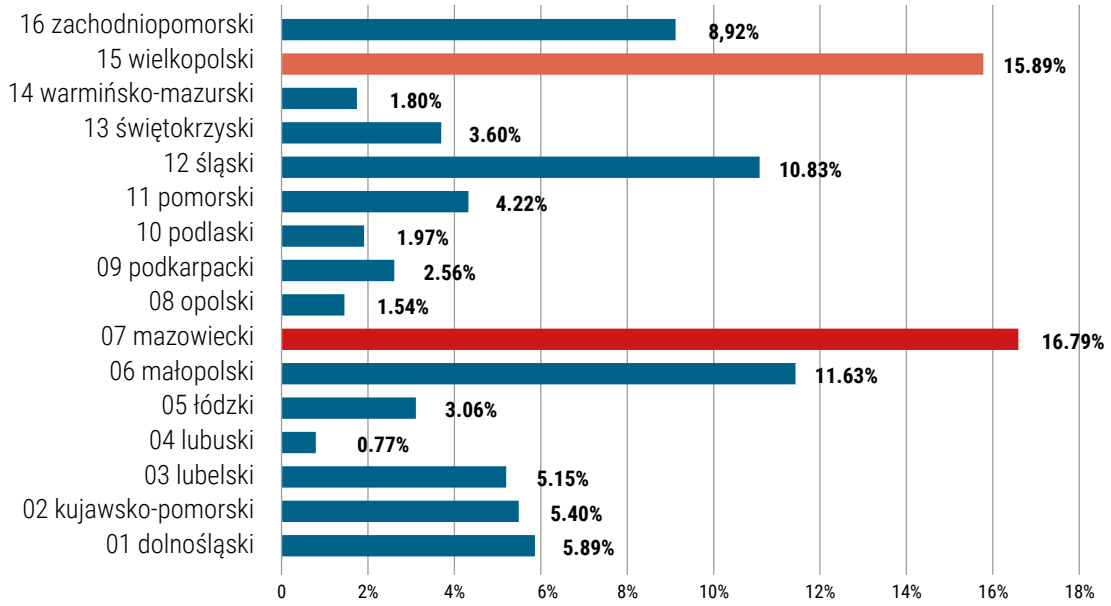
W tym okresie sprawozdano i rozliczono badań genetycznych w chorobach nowotworowych w województwach (Wykres nr 22):

- mazowieckim 19 189 badań o łącznej wartości 13 897 027 zł,
- wielkopolskim 18 155 badań o łącznej wartości 10 795 233 zł,
- małopolskim 13 289 badań o łącznej wartości 9 984 008 zł.

Wykres nr 22. Łączna wartość badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w latach 2017-2019 przez oddziały wojewódzkie NFZ.



Wykres nr 23. Procentowy udział badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez NFZ w latach 2017-2019 poszczególnych oddziałach wojewódzkich NFZ.



W latach 2017-2019 największa średnia liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych na jednego świadczeniodawcę przypadła na województwo świętokrzyskie. Dwóch świadczeniodawców zrealizowało średnio po 1 320 badań genetycznych w analizowanym okresie czasowym. Wprawdzie największą liczbę oznaczeń wykonano na Mazowszu, jednak w tym województwie aż 22 podmioty lecznicze realizowały omawiane świadczenie w ramach umowy z NFZ. W województwie wielkopolskim średnia liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wyniosła aż 970 przy 13 świadczeniodawcach (Wykres nr 24, Tabela nr 4).

Wykres nr 24. Średnia łączna liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych na jednego świadczeniodawcę w oddziałach wojewódzkich w okresie 2017-2019.

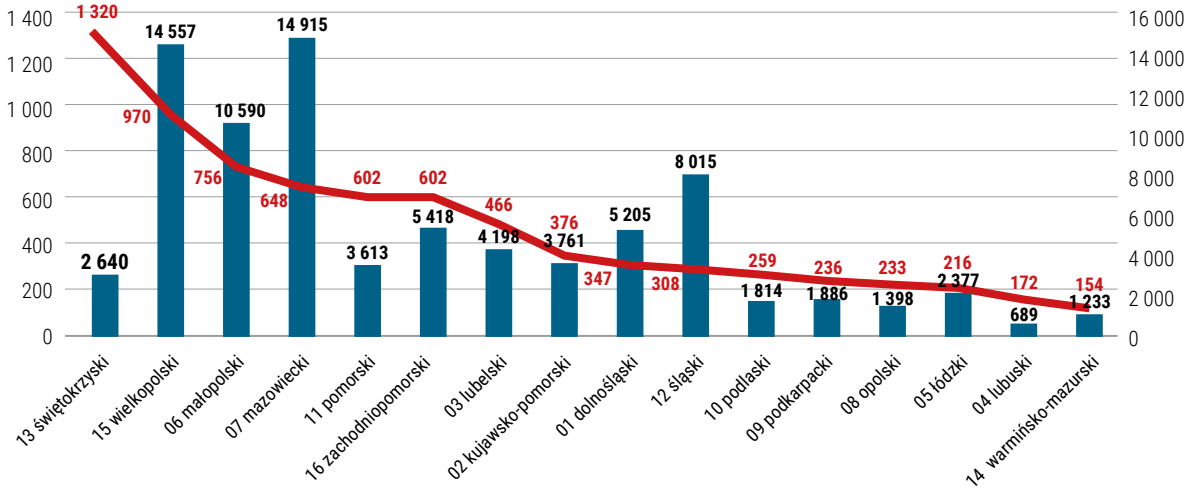


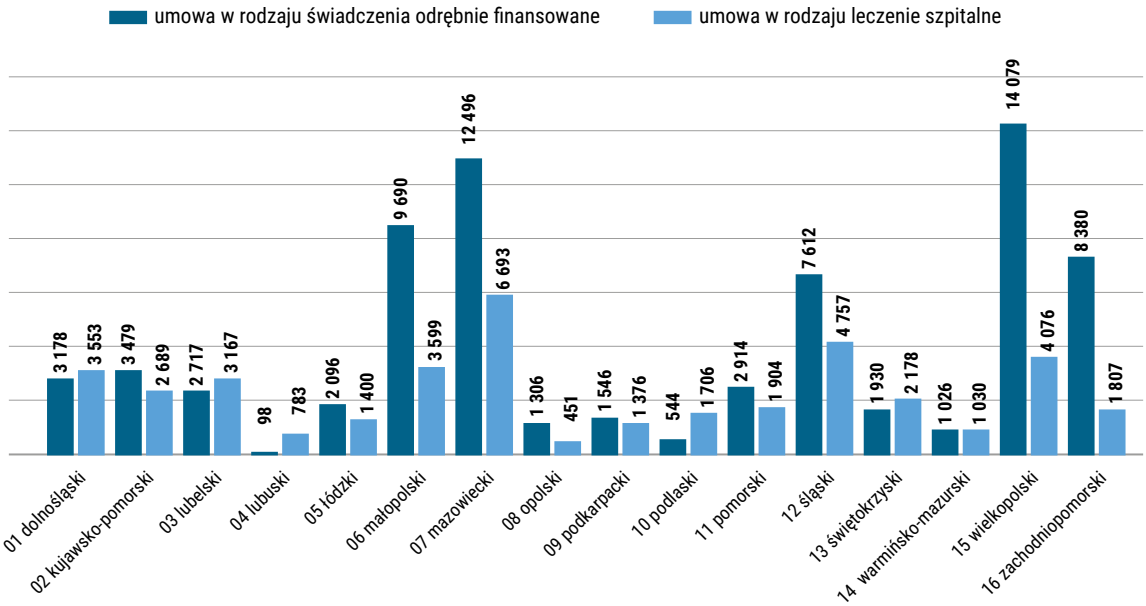
Tabela nr 4. Średnia liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych na jednego świadczeniodawcę w oddziałach wojewódzkich w okresie 2017-2019.

Wojewódzkie Oddziały Narodowego Funduszu Zdrowia	Liczba świadczeniodawców			Liczba badań genetycznych w latach 2017-2019			Śr. liczba badań genetycznych na jednego świadczeniodawcę		
	2017	2018	2019	2017	2018	2019	2017	2018	2019
01 dolnośląski	10	12	15	1 669	2 067	2 995	167	172	200
02 kujawsko-pomorski	6	9	10	548	922	4 698	91	102	470
03 lubelski	9	9	9	697	1 071	4 116	77	119	457
04 lubuski	3	3	4	189	254	438	63	85	110
05 łódzki	5	8	13	577	790	2 129	115	99	164
06 małopolski	11	12	11	3 324	4 415	5 550	302	368	505
07 mazowiecki	14	19	23	4 648	6 064	8 477	332	319	369
08 opolski	3	4	7	614	412	731	205	103	104

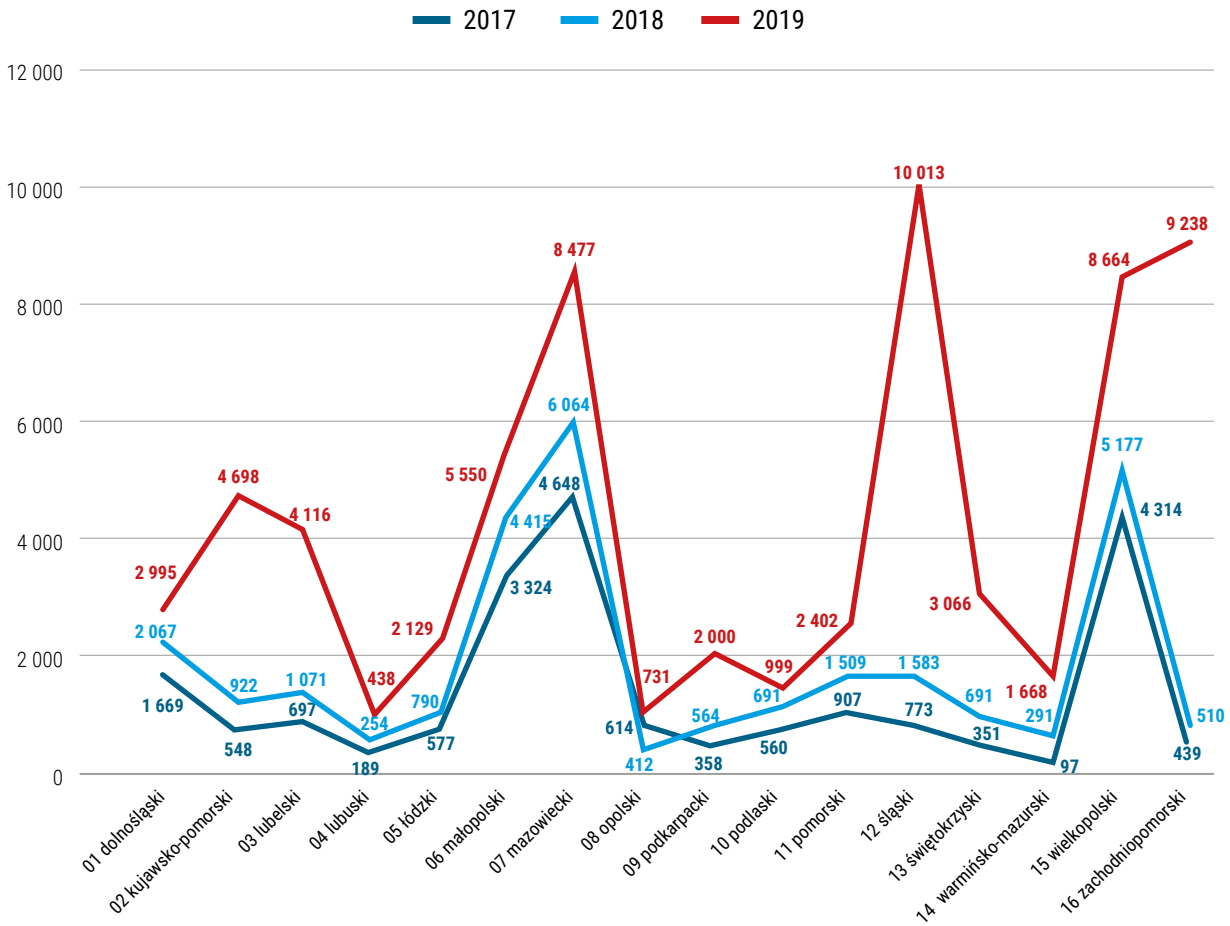
09 podkarpacki	4	7	10	358	564	2 000	90	81	200
10 podlaski	5	7	8	560	691	999	112	99	125
11 pomorski	5	5	5	907	1 509	2 402	181	302	480
12 śląski	9	22	25	773	1 583	10 013	86	72	401
13 świętokrzyski	2	2	2	351	691	3 066	176	346	1 533
14 warmińsko-mazurski	4	6	8	97	291	1 668	24	49	209
15 wielkopolski	10	14	15	4 314	5 177	8 664	431	370	578
16 zachodniopomorski	6	7	9	439	510	9 238	73	73	1 026

Największą liczbę badań sprawozdano do mazowieckiego i wielkopolskiego oddziału NFZ, w tym łącznie 12 496 badań w MOW NFZ i aż 14 079 w WOW NFZ z umowy w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane (Wykres nr 25). W przypadku badań genetycznych w chorobach nowotworowych rozliczonych za pomocą produktów rozliczeniowych z umowy w rodzaju leczenie szpitalne zdecydowanie najwięcej sprawozdano do mazowieckiego oraz śląskiego oddziału Wojewódzkiego NFZ.

Wykres nr 25. Łączna liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 w podziale na umowy w rodzaju: leczenie szpitalne oraz świadczenia odrębnie kontraktowane w poszczególnych oddziałach wojewódzkich.



Wykres nr 26. Liczba badań genetycznych sfinansowanych w chorobach nowotworowych wg oddziałów wojewódzkich NFZ w latach 2017-2019.



Analiza liczby badań rozliczonych w latach 2017-2019 w poszczególnych województwach wykazała ich największy wzrost nastąpił w województwie mazowieckim, wielkopolskim, śląskim oraz zachodniopomorskim. W 2019 w woj. zachodniopomorskim liczba badań wzrosła o 8 728 w stosunku do łącznej liczby badań wykonanych w latach poprzednich 2017-2018. Na Wykresie nr 26 przedstawiono liczbę badań genetycznych sprawozdanych do Wojewódzkich Oddziałów NFZ w latach 2017, 2018, 2019.

Poniżej w Tabeli nr 5 przedstawiono szczegółowe zestawienie liczby badań genetycznych sprawozdanych i rozliczonych do Wojewódzkich Oddziałów NFZ wg produktów rozliczeniowych w latach 2017, 2018, 2019.

Tabela nr 5. Liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w Oddziałach Wojewódzkich NFZ wg produktów rozliczeniowych w latach 2017-2019.

ODDZIAŁY WOJEWÓDZKIE NARODOWEGO FUNDUSZU ZDROWIA	2017	2018	2019	Razem
OW NFZ mazowiecki	**4 706**	**6 317**	**17 219**	**28 242**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**1 093**	**2 415**	**3 185**	**6 693**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		289	371	660
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		197	550	747
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		44	156	200
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	734	1 127	1 119	2 980
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	250	443	634	1327
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	109	315	355	779
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**3 613**	**3 902**	**1 4034**	**21 549**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	3 555	3 649	5 292	12 496
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	58	253	8 742	9 053
OW NFZ wielkopolski	**4 323**	**5 178**	**12 168**	**21 669**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**642**	**1 419**	**2 015**	**4 076**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		344	305	649
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		3	66	69
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			7	7
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	621	900	1 071	2 592
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	21	109	346	476
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		63	220	283
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**3 681**	**3 759**	**10 153**	**17 593**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	3 672	3 758	6 649	14 079
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	9	1	3 504	3 514

OW NFZ małopolski	**3 337**	**4 470**	**8 833**	**16 640**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**603**	**1 421**	**1 575**	**3 599**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		33	132	165
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		20	296	316
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		28	58	86
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	321	698	400	1 419
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	91	213	223	527
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	191	429	466	1 086
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**2 734**	**3 049**	**7 258**	**13 041**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	2 721	2 994	3 975	9 690
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	13	55	3 283	3 351

OW NFZ śląski	**773**	**1 586**	**11 905**	**14 264**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**674**	**1 375**	**2 708**	**4 757**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		68	243	311
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		104	740	844
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		13	193	206
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	452	847	678	1 977
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	160	195	345	700
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	62	148	509	719
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**99**	**211**	**9 197**	**9 507**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	99	208	7 305	7 612
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych		3	1 892	1 895

OW NFZ dolnośląski	**1 675**	**2 099**	**5 526**	**9 300**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**639**	**1 028**	**1 886**	**3 553**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		23	116	139
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		7	165	172
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			40	40
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	368	561	561	1 490
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	136	215	349	700
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	135	222	655	1 012

Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**1 036**	**1 071**	**3 640**	**5 757**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	1 030	1 039	1 109	3 178
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	6	32	2 531	2 569

OW NFZ zachodniopomorski	**439**	**510**	**10 022**	**10 971**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**439**	**510**	**858**	**1 807**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		24	160	184
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		1	156	157
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			13	13
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	315	285	252	852
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	76	104	184	364
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	48	96	93	237
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane			**9 164**	**9 164**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych			8 380	8 380
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych			784	784

OW NFZ kujawsko-pomorski	**550**	**924**	**8 067**	**9 541**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**547**	**878**	**1 264**	**2 689**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		9	68	77
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		6	49	55
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		2	14	16
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	251	331	346	928
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	278	436	591	1 305
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	18	94	196	308
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**3**	**46**	**6 803**	**6 852**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	1	44	3 434	3 479
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	2	2	3 369	3 373

OW NFZ pomorski	**911**	**1 525**	**4 963**	**7 399**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**96**	**650**	**1 158**	**1 904**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		1	52	53
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		3	110	113
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		1	55	56
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	78	488	562	1 128
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	9	90	124	223
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	9	67	255	331
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**815**	**875**	**3 805**	**5 495**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	811	859	1 244	2 914
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	4	16	2 561	2 581

OW NFZ lubelski	**698**	**1 071**	**5 224**	**6 993**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**676**	**1 045**	**1 446**	**3 167**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		90	314	404
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		5	55	60
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		3	21	24
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	390	627	596	1 613
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	235	243	334	812
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	51	77	126	254
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**22**	**26**	**3 778**	**3 826**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	21	26	2 670	2 717
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	1		1 108	1 109

OW NFZ łódzki	**580**	**794**	**5 781**	**7 155**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**181**	**355**	**864**	**1 400**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			100	100
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			235	235
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			61	61
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	107	135	156	398
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	40	127	176	343
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	34	93	136	263

Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**399**	**439**	**4 917**	**5 755**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	396	435	1 265	2 096
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	3	4	3 652	3 659

OW NFZ świętokrzyski	**351**	**691**	**3 440**	**4 482**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**351**	**691**	**1 136**	**2 178**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		45	128	173
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		115	154	269
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		5	35	40
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	218	311	342	871
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	31	99	226	356
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	102	116	251	469
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane			**2 304**	**2 304**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych			1 930	1 930
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych			374	374

OW NFZ podlaski	**561**	**692**	**2 021**	**3 274**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**393**	**582**	**731**	**1 706**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		5	103	108
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		3	52	55
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			38	38
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	230	349	340	919
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	105	108	62	275
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	58	117	136	311
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**168**	**110**	**1 290**	**1 568**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	167	109	268	544
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	1	1	1 022	522

OW NFZ podkarpacki	**359**	**564**	**2 734**	**3 657**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**136**	**391**	**849**	**1 376**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		19	89	108
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		35	192	227
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		5	104	109
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	72	223	165	460
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	7	54	104	165
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	57	55	195	307
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**223**	**173**	**1 885**	**2 281**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	222	173	1 151	1 546
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	1		734	735

OW NFZ opolski	**616**	**412**	**1 415**	**2 443**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**138**	**184**	**129**	**451**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			19	19
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			71	71
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			10	10
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	83	120	13	216
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	24	30	4	58
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	31	34	12	77
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**478**	**228**	**1 286**	**1 992**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	476	228	602	1 306
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	2		684	686

OW NFZ warmińsko-mazurski	**97**	**291**	**2 356**	**2 744**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**97**	**290**	**643**	**1 030**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		6	20	26
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		9	58	67
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		17	69	86
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	85	187	176	448
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		16	195	211
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	12	55	125	192

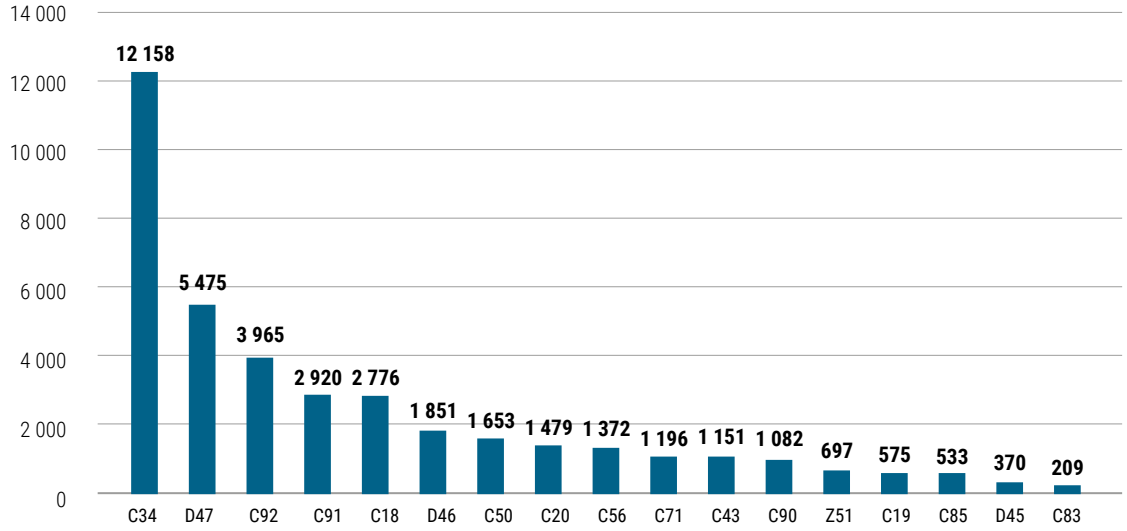
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane		**1**	**1 713**	**1 714**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych		1	1025	1026
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych			688	688

OW NFZ lubuski	**191**	**254**	**1 436**	**1 881**
Umowa w rodzaju leczenie szpitalne	**189**	**254**	**340**	**783**
Materiał archiwalny				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych		4	11	15
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			27	27
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			15	15
Materiał pobrany w trakcie hospitalizacji – świeży				
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	131	151	153	435
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	36	36	44	116
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	22	63	90	175
Umowa w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane	**2**		**1 096**	**1 098**
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych			98	98
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych	2		998	1 000

4.4. Diagnostyka genetyczna wg poszczególnych rozpoznań ICD10

Nowotworem dla którego sprawozdano i rozliczono najwięcej diagnostycznych badań genetycznych był rak płuca; łącznie odnotowano 12 158 takich zdarzeń. Wynika to z epidemiologii, charakteru klinicznego tej choroby oraz dostępu do szeregu terapii dedykowanych określnym celom molekularnym (w Polsce dostępne są inhibitory kinazy *EGFR*, kinazy *ALK* oraz kinazy *ROS1*). Jednak w kontekście wysokiej liczby nowych zachorowań na raka płuca, sięgającej około 23 tys. chorych rocznie aż w 60% przypadków o typie niedrobnokomórkowym (NDRP), liczba ta jest zdecydowanie za mała. Nie można też wykluczyć, że świadczeniodawcy nadal korzystają z dodatkowego źródła finansowania badań genetycznych (Wykres nr 27).

Wykres nr 27. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy lecznictwo szpitalne w latach 2017-2019 wg rozpoznań ICD10.

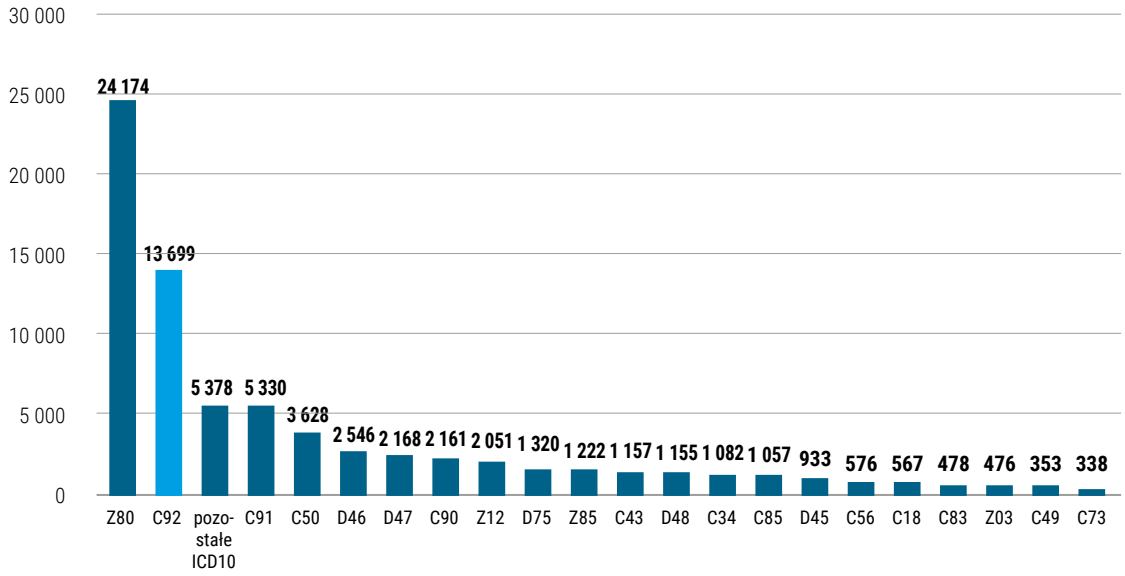


Poniżej kody rozpoznań ICD10 z wykresu nr 27:

- **C34** Nowotwór złośliwy oskrzela i płuca
- **D47** Nowotwór o niepewnym lub nieznanym charakterze układu limfatycznego, krwiotwórczego i tkanek pokrewnych
- **C92** Białaczka szpikowa
- **C91** Białaczka limfatyczna
- **C18** Nowotwór złośliwy jelita grubego
- **D46** Zespoły mielodysplastyczne
- **C50** Nowotwór złośliwy piersi
- **C20** Nowotwór złośliwy odbytnicy
- **C56** Nowotwór złośliwy jajnika
- **C71** Nowotwór złośliwy mózgu
- **C43** Czerniak złośliwy skóry
- **C90** Szpiczak mnogi i nowotwory z komórek plazmatycznych
- **Z51** Inna opieka medyczna
- **C19** Nowotwór złośliwy zgięcia esiczo-odbytniczego
- **C85** Inne i nieokreślone postacie chłoniaków nieziarniczych
- **D45** Czerwienica prawdziwa
- **C83** Chłoniaki nieziarnicze rozlane

Z przeprowadzonej analizy wynika, że najwięcej badań genetycznych w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane wykonano dla rozpoznania ICD10: **Z80.0** – Obciążenie rodzinne nowotworami złośliwymi przewodu pokarmowego, a następnie **C92** białaczka szpikowa oraz **C91**– białaczka limfatyczna (Wykres nr 28).

Wykres nr 28. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019



Poniżej kody rozpoznań ICD10 z wykresu nr 28:

- **Z80.0** Obciążenie rodzinne nowotworami złośliwymi przewodu pokarmowego
- **C92** Białaczka szpikowa
- **C91** Białaczka limfatyczna
- **C50** Nowotwór złośliwy piersi
- **D46** Zespoły mielodysplastyczne
- **D47** Nowotwór o niepewnym lub nieznanym charakterze układu limfatycznego, krwiotwórczego i tkanek pokrewnych
- **C90** Szpiczak mnogi i nowotwory z komórek plazmatycznych
- **Z12** Specjalne badanie przesiewowe w kierunku nowotworów
- **D75** Inne choroby krwi i narządów krwiotwórczych
- **Z85** Nowotwór złośliwy w wywiadzie dotyczącym danej osoby
- **C43** Czerniak złośliwy skóry
- **D48** Nowotwory o niepewnym lub nieznanym charakterze innych i nieokreślonych umiejscowień
- **C34** Nowotwór złośliwy oskrzela i płuca
- **C85** Inne i nieokreślone postacie chłoniaków nieziarniczych
- **D45** Czerwienica prawdziwa
- **C56** Nowotwór złośliwy jajnika
- **C18** Nowotwór złośliwy jelita grubego
- **C83** Chłoniaki nieziarnicze rozlane
- **Z03** Obserwacja medyczna i ocena przypadków podejrzanych o chorobę lub stany podobne
- **C49** Nowotwory złośliwe tkanki łącznej i innych tkanek miękkich
- **C73** Nowotwór złośliwy tarczycy

Zastanawiające jest też, że w analizowanym okresie największa liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla produktu rozliczeniowego *kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych* została wykonana dla rozpoznania ICD 10 **Z80.0** – Obciążenie rodzinne nowotworami złośliwymi przewodu pokarmowego, które sensu stricte nie jest rozpoznaniem nowotworowym. Określa ono raczej kontekst kliniczny związany z wywiadem rodzinnym w kierunku chorób nowotworowych. W 2019 rozpoznanie Z80 wykazano głównie w ramach produktu rozliczeniowego: *kompleksowa diagnostyka*. (Tabela nr 6)

Tabela nr 6. Kompleksowa diagnostyka genetyczna w rozpoznaniu Z80.0
UMOWA W RODZAJU: ŚWIADCZENIA ODRĘBNIE KONTRAKTOWANE
produkt rozliczeniowy: Kompleksowa diagnostyka genetyczna w chorobach nowotworowych
ICD10: Z80.0 - Obciążenie rodzinne nowotworami złośliwymi przewodu pokarmowego

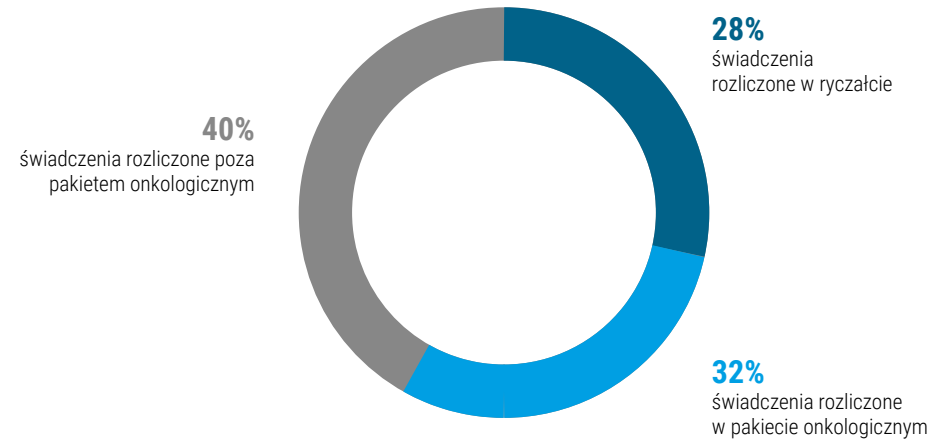
Wojewódzkie Oddziały Narodowego Funduszu Zdrowia	Liczba badań w 2019
16 zachodniopomorski	736
02 kujawsko-pomorski	401
08 opolski	180
14 warmińsko-mazurski	143
03 lubelski	52
05 łódzki	50
07 mazowiecki	42
10 podlaski	25
12 śląski	15
11 pomorski	7
06 małopolski	1
13 świętokrzyski	1
15 wielkopolski	1
Razem	**1 654**

4.5. Diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych w pakiecie onkologicznym

Diagnostyczne badania genetyczne w chorobach nowotworowych w umowie w rodzaju leczenie szpitalne można sprawozdać i rozliczyć jako świadczenia (Wykres nr 29):

- w pakiecie onkologicznym (świadczenia nielimitowane),
- świadczenia poza pakietem onkologiczny (świadczenia z ustalonym limitem przez oddziały wojewódzkie NFZ) oraz,
- świadczenia w ryczałcie (dla świadczeń z rozpoznaniem ICD10 spoza listy rozpoznań pakietu onkologicznego).

Wykres nr 29. Procentowy udział badań genetycznych w chorobach nowotworowych finansowanych w zakresach w latach 2017-2019.



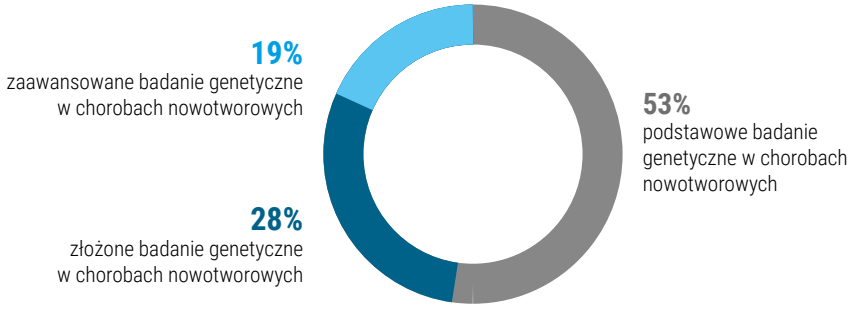
Poniżej w tabeli nr 7 przedstawiono szczegółową analizę sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych w analizowanym okresie.

Tabela nr 7. Szczegółowe zestawienie liczby badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy leczenie szpitalne.

Liczba badania genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie rodzaju leczenie szpitalne	2017		2018		2019		Razem
	styczeń--czerwiec 2017	lipiec--grudzień 2017	styczeń--czerwiec 2018	lipiec--grudzień 2018	styczeń--czerwiec 2019	lipiec--grudzień 2019	
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	**2 101**	**2 355**	**4 113**	**4 187**	**4 776**	**4 385**	**21 917**
świadczenia rozliczone w ryczałcie	1 663	1 242	1 151	1 057	1 022	1 023	7 158
świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	438	656	1 142	1 104	1 406	1 210	5 956
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		457	1 820	2 026	2 348	2 152	8 803
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	**659**	**742**	**1 260**	**1 719**	**3 323**	**3 758**	**11 461**
świadczenia rozliczone w ryczałcie	471	291	304	368	590	612	2 636
świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	188	328	511	662	1 131	1 322	4 142
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		123	445	689	1 602	1 824	4 683
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	**482**	**555**	**1 032**	**1 177**	**2 089**	**2 456**	**7 791**
świadczenia rozliczone w ryczałcie	281	198	201	206	349	433	1 668
świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	201	239	485	515	857	968	3 265
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		118	346	456	883	1 055	2 858
Razem	**3 242**	**3 652**	**6 405**	**7 083**	**10 188**	**10 599**	**41 169**

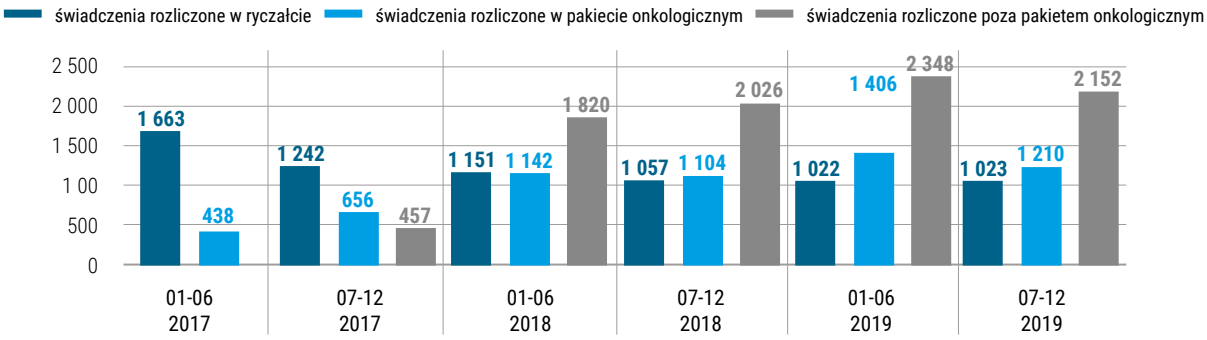
W analizowanym okresie łącznie sprawozdano i rozliczono 41 169 badań genetycznych w ramach umowy w rodzaju leczenie szpitalne, w tym produkt rozliczeniowy: *podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych* w liczbie 21 917, co stanowi 53%. W przypadku *złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* wykonano 11 461 badań genetycznych (28%), a *zaawansowanych badanie genetyczne w chorobach nowotworowych* 7 791, co stanowi 19% wszystkich badań genetycznych w tej umowie (Tabela nr 7, Wykres nr 30).

Wykres nr 30. Procentowy udział zrealizowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych.

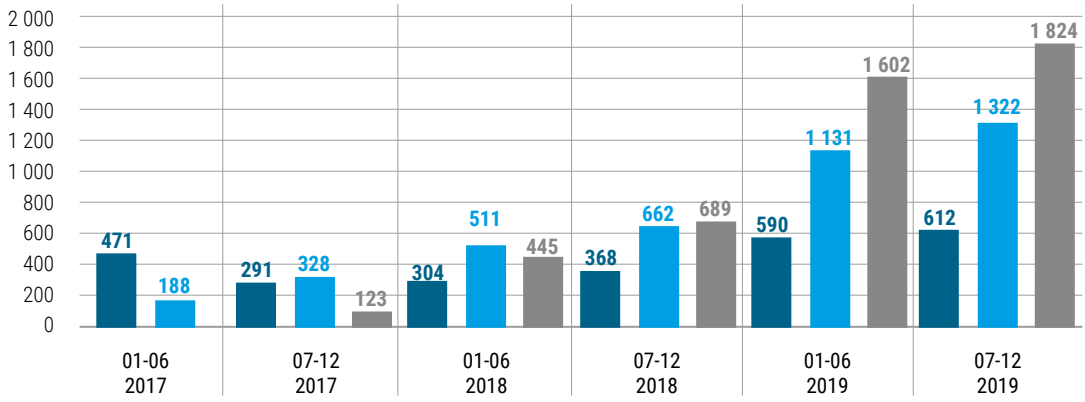


Szczegółową analizę sprawozdanych produktów rozliczeniowych w umowie leczenie szpitalne w pakiecie onkologicznym oraz w zakresach limitowanych w okresach półrocznych przedstawiono na wykresach nr 31, 32, 33.

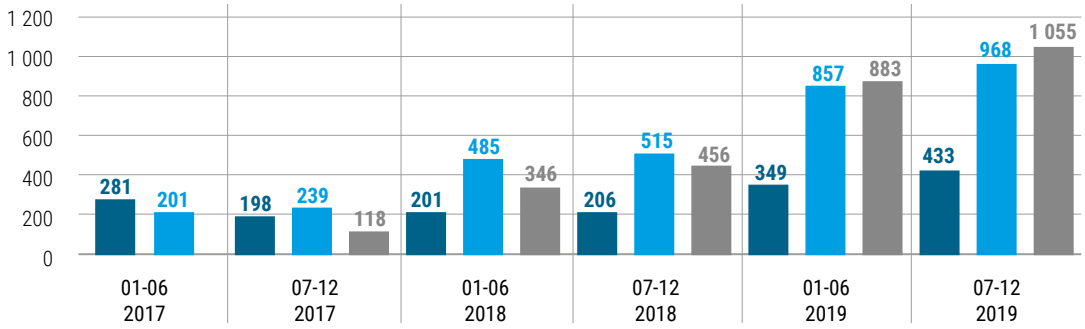
Wykres nr 31. Liczba badań genetycznych – Podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych.



Wykres nr 32. Liczba badań genetycznych –Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych.

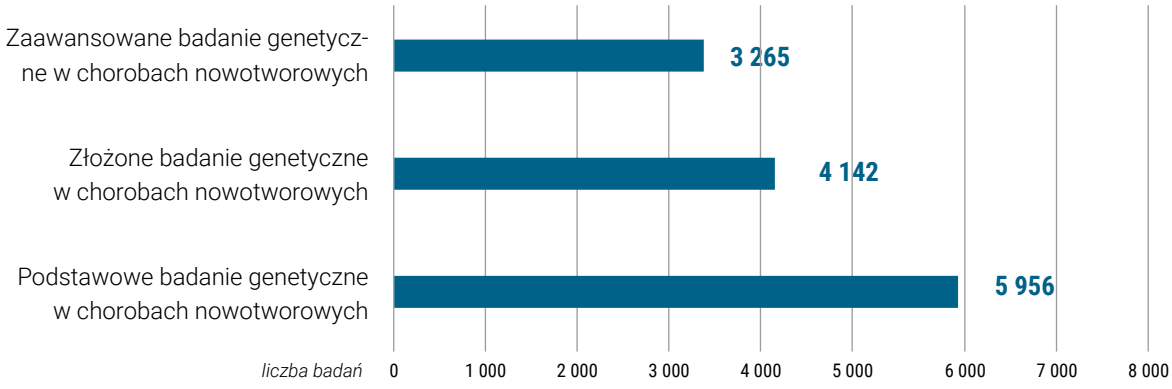


Wykres nr 33. Liczba badań genetycznych – Zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych.

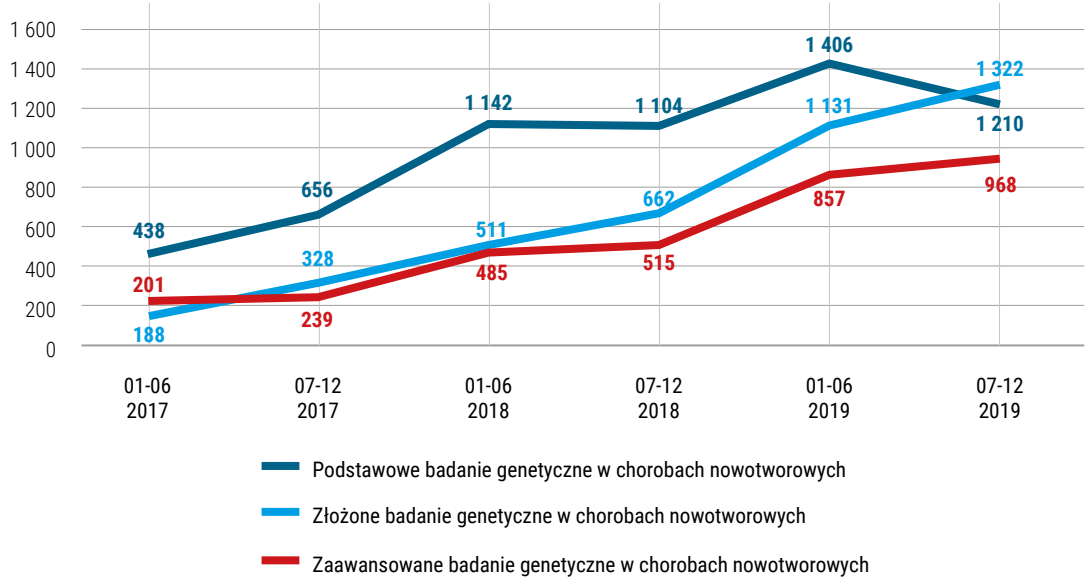


Bardzo korzystane dla podmiotu leczniczego jest rozliczanie badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach świadczeń nielimitowanych tj. pakietu onkologicznego. Jednocześnie należy podkreślić, że łączna liczba badań genetycznych rozliczonych w pakiecie onkologicznym w analizowanym okresie wynosi 13 363, co stanowi jedynie 32%. W okresie 2017-2019 w pakiecie onkologicznym wykazano najwięcej: *podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* tj. 5 956 o łącznej wartości 1 697 679 zł, następnie *złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* 4 142 o łącznej wartości 3 183 797 zł oraz *zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych* 3 265 o łącznej wartości 4 441 320 zł (Wykres nr 34 i 35).

Wykres nr 34. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sprawozdana w ramach pakietu onkologicznego w okresie 2017-2019 z podziałem na produkty rozliczeniowe.



Wykres nr 35. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach pakietu onkologicznego wg produktów rozliczeniowych.



4.6. Badania genetyczne w umowie leczenie szpitalne z materiału świeżego i archiwalnego

Badania genetyczne finansowane w ramach umowy leczenie szpitalne można realizować w ramach różnych produktów rozliczeniowych, jednak z koniecznością uwzględnienia rodzaju materiału diagnostycznego:

- **Materiał świeży** – badania genetyczne (szpitalne) wykonane z materiału pobranego w trakcie hospitalizacji
- **Materiał archiwalny** – badania genetyczne w trybie ambulatoryjnym wykonane z materiału archiwalnego (bloczki i preparaty cytologiczne) dostarczonego z innego ośrodka lub pobranego w ośrodku podczas innej hospitalizacji.

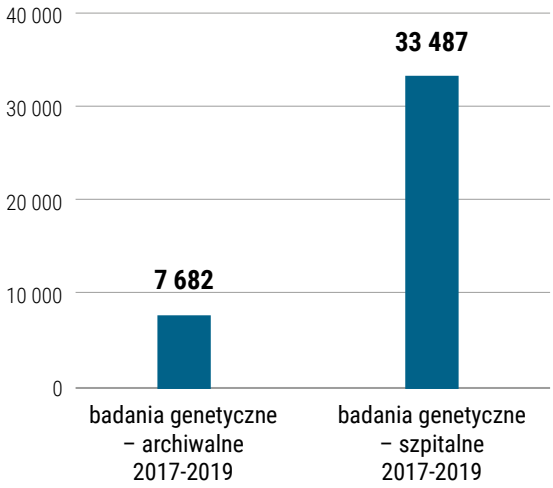
Tabela nr 8. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w umowie w rodzaju leczenie szpitalne z podziałem na badania archiwalne i szpitalne.

Rodzaje badań genetycznych w umowie leczenie szpitalne	2017	2018	2019	Suma końcowa
Badania genetyczne – archiwalne		1 586	6 096	7 682
Badania genetyczne – szpitalne	6 894	11 902	14 691	33 487

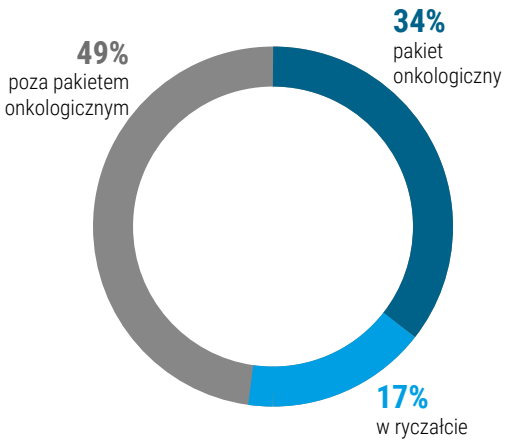
Od początku 2018 roku wprowadzono możliwość rozliczania diagnostycznych badań genetycznych w trybie ambulatoryjnym, wykonanych z materiału archiwalnego pobranego również u innych świadczeniodawców (Tabela nr 8).

Jednak w latach 2017-2019 dominującym produktem rozliczeniowym w umowie w rodzaju leczenia szpitalne nadal były badania genetyczne wykonane w oparciu o materiał pobierany w trakcie danej hospitalizacji (33 487), a nie badania materiału archiwalnego (7 682) – Wykres nr 36 i 37 .

Wykres nr 36. Liczba badań genetycznych sfinansowanych w umowie leczenie szpitalne w trybie ambulatoryjnym (archiwalny materiał diagnostyczny).



Wykres nr 37. Procentowy udział badań genetycznych – archiwalnych sprawozdanych w latach 2018-2019 w ramach pakietu onkologicznego, poza pakietem onkologicznym w ryczałcie.



4.7. Diagnostyczne badania genetycznych w chorobach nowotworowych sprawozdane w umowie w rodzaju leczenie szpitalne wg zakresów

Rozliczanie badań genetycznych w chorobach nowotworowych zgodnie z zapisami *Zarządzenia nr 184/2019/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia, ze zm.* zostało przypisane wielu zakresom, zarówno zachowawczym jak i zabiegowym.

W okresie 2017-2019 badania genetyczne sprawozdano w następujących zakresach umowy leczenie szpitalne. W tabelach 9, 10, 11 zawarto zestawienie liczby wykonanych badań genetycznych wg produktów rozliczeniowych. Najwięcej podstawowych i zaawansowanych badań genetycznych wykazano w zakresie hematologii, a w przypadku złożonych badań genetycznych w zakresie onkologii klinicznej.

Tabela nr 9. Liczba i wartość Podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne.

5.53.01.0005001 PODSTAWOWE BADANIE GENETYCZNE W CHOROBACH NOWOTWOROWYCH

Zakresy	Liczba badań w latach 2017-2019	Wartość badań
Hematologia	7 877	5 111 858 zł
Onkologia kliniczna	4 150	2 693 184 zł
Choroby płuc	3 725	2 417 376 zł
Chirurgia klatki piersiowej	3 460	2 245 402 zł
Chirurgia onkologiczna	2 183	1 416 680 zł
Onkologia i hematologia dziecięca	135	87 610 zł
Endokrynologia	97	62 949 zł
Choroby płuc specjalistyczne	94	61 002 zł
Neurochirurgia	84	54 513 zł
Ginekologia onkologiczna	45	29 203 zł
Otorynolaryngologia	31	20 118 zł
Chirurgia dziecięca	16	10 383 zł
Neurochirurgia dziecięca	6	3 894 zł
Położnictwo i ginekologia	6	3 894 zł
Urologia	4	2 596 zł
Gastroenterologia	3	1 947 zł
Położnictwo i ginekologia (wyłącznie ginekologia)	1	649 zł

Tabela nr 10. Liczba i wartość Złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne.

5.53.01.0005002 ZŁOŻONE BADANIE GENETYCZNE W CHOROBACH NOWOTWOROWYCH

Zakresy	Liczba badań w latach 2017-2019	Wartość badań
Onkologia kliniczna	3 561	4 621 893 zł
Hematologia	2 964	3 847 035 zł
Choroby płuc	1 360	1 765 171 zł
Chirurgia klatki piersiowej	1 204	1 562 696 zł
Neurochirurgia	1 063	1 379 689 zł
Chirurgia onkologiczna	1 024	1 329 070 zł
Onkologia i hematologia dziecięca	166	215 455 zł
Położnictwo i ginekologia	46	59 704 zł
Endokrynologia	40	51 917 zł
Choroby płuc specjalistyczne	16	20 767 zł

Ginekologia onkologiczna	6	7 788 zł
Neurochirurgia dziecięca	3	3 894 zł
Otorynolaryngologia	3	3 894 zł
Gastroenterologia	2	2 596 zł
Chirurgia dziecięca	2	2 596 zł
Położnictwo i ginekologia (wyłącznie ginekologia)	1	1 298 zł

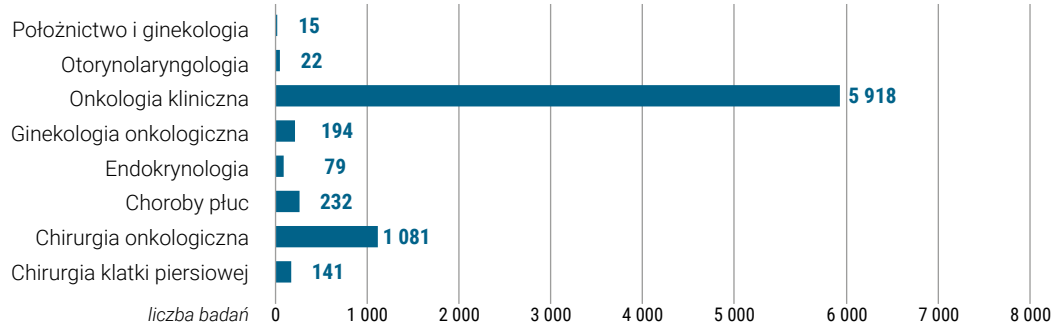
Tabela nr 11. Liczba i wartość Zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne.

5.53.01.0005003 ZAAWANSOWANE BADANIE GENETYCZNE W CHOROBACH NOWOTWOROWYCH

Zakresy	Liczba badań w latach 2017-2019	Wartość badań
Hematologia	3 534	8 600 342 zł
Onkologia kliniczna	1 352	3 290 227 zł
Ginekologia onkologiczna	763	1 856 837 zł
Choroby płuc	548	1 333 613 zł
Chirurgia klatki piersiowej	544	1 323 878 zł
Onkologia i hematologia dziecięca	492	1 197 331 zł
Chirurgia onkologiczna	278	676 541 zł
Położnictwo i ginekologia	177	430 747 zł
Neurochirurgia	87	211 723 zł
Endokrynologia	6	14 602 zł
Choroby płuc specjalistyczne	3	7 301 zł
Chirurgia dziecięca	3	7 301 zł
Gastroenterologia	2	4 867 zł
Otorynolaryngologia dziecięca	1	2 434 zł
Położnictwo i ginekologia (wyłącznie ginekologia)	1	2 434 zł

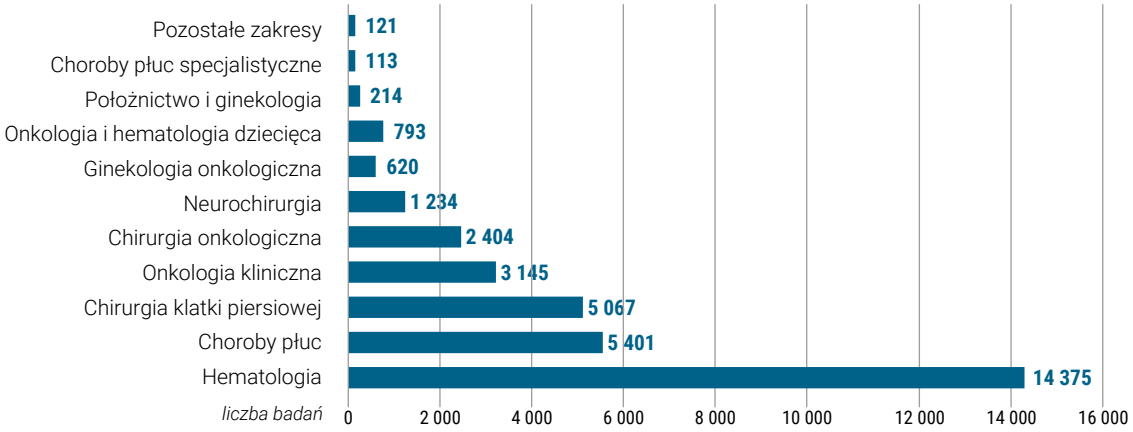
Biorąc pod uwagę podział badań genetycznych sprawozdanych w umowie leczenie szpitalne wg rodzaju materiału tkankowego tj. archiwalnego i pobranego w trakcie hospitalizacji, największą liczbę badań genetycznych z materiału archiwalnego w analizowanym okresie sprawozdano i rozliczono w zakresie onkologii klinicznej (Wykres nr 38). Ma to pełne uzasadnienie merytorycznie, gdyż do programów lekowych kwalifikowani są zazwyczaj chorzy po zakończeniu diagnostyki lub po przebytym leczeniu operacyjnym, a więc w kontekście procedur terapeutycznych w zakresie onkologii klinicznej. Wyjątkiem jest rak płuca, dla którego badania są zlecane przede wszystkim w ramach procedur w zakresie pulmonologii lub chirurgii klatki piersiowej.

Wykres nr 38. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych – archiwalnych zrealizowanych w zakresach w latach 2017-2019.



W przypadku badań genetycznych w chorobach nowotworowych z materiału świeżego w umowie w rodzaju leczenie szpitalne głównym zakresem, w którym sprawozdano i rozliczono ww. produkty rozliczeniowe była hematologia (Wykres nr 39).

Wykres nr 39. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych – szpitalnych zrealizowanych w zakresach w latach 2017-2019.

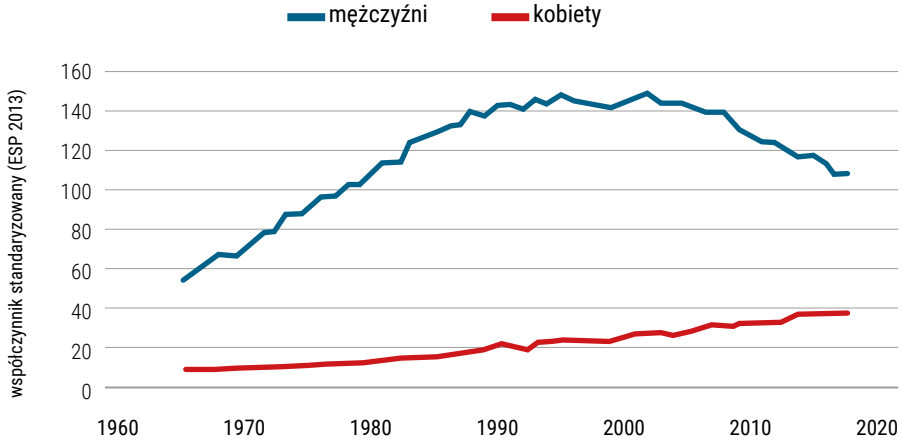


5 Badania genetyczne w nowotworach złośliwych oskrzela i płuca C34

5.1. Epidemiologia nowotworów złośliwych oskrzela i płuca w Polsce

Rak płuca jednym z największych wyzwań onkologii w Polsce, co znajduje odzwierciedlenie w wysokiej zachorowalności i umieralności. Jest najczęstszym nowotworem mężczyzn na świecie odpowiedzialnym za ponad 2,1 mln zachorowań (12%) i 1,8 mln zgonów (18%)[2]. W krajach rozwiniętych, w tym w Polsce jest również najczęstszą nowotworową przyczyną zgonów kobiet. Trendy umieralności na raka płuca wskazują na tendencję rosnącą wśród kobiet i malejącą wśród mężczyzn (Rysunek nr 2).

Rysunek nr 2. Umieralność z powodu raka płuca w Polsce w 2017 r. (standaryzacja wg standardowej populacji Europy 2013).



Współczynnik umieralności na raka płuca mężczyzn w Polsce (116/100 tys.)[3] pozostaje jednym z najwyższych w Europie, znacznie przeważając średnią w Unii Europejskiej (82/100 tys. u mężczyzn). Spadek umieralności mężczyzn na raka płuca w Polsce jest na tle innych krajów europejskich niezadowalający. Szczególnie niekorzystnie wypada porównanie Polski z Wielką Brytanią i Finlandią gdzie odwrócenie trendu odnotowano już w latach 70. ubiegłego wieku, czyli dwie dekady wcześniej niż w Polsce; niekorzystne jest również zestawienie z Czechami, gdzie jeszcze do połowy lat 80 XX wieku umieralność mężczyzn była wyższa niż w Polsce. Wartość współczynników umieralności kobiet (47/100 tys.) stawia Polskę wśród krajów powyżej średniej dla Unii Europejskiej (33/100 tys.), ale w konsekwencji rosnącego trendu można spodziewać się przesunięcia naszego kraju do grupy o najwyższej częstości raka płuca.

2. CA Cancer J Clin . 2017 Jan;67(1):7-30. doi: 10.3322/caac.21387. Epub 2017 Jan 5.

3. Współczynniki standaryzowane według standardowej populacji Europy 2013 (ESP 2013).

Etiologia

Aktywne palenie tytoniu uważane jest za najważniejszy czynnik ryzyka raka płuca. Ryzyko przypisane w krajach rozwiniętych ocenia się na 92% u mężczyzn i 68% u kobiet. Wśród innych czynników ryzyka odpowiedzialnych za 10-15% nowotworów płuca wymienia się zanieczyszczenie środowiska, ekspozycję zawodową na azbest, niektóre metale (nikiel, arsen, kadm, ołów) i krzemionkę, promieniowanie jonizujące, a szczególnie narażenie na radon, uważany za drugą najważniejszą przyczynę raka płuca w krajach rozwiniętych oraz bierne palenie.

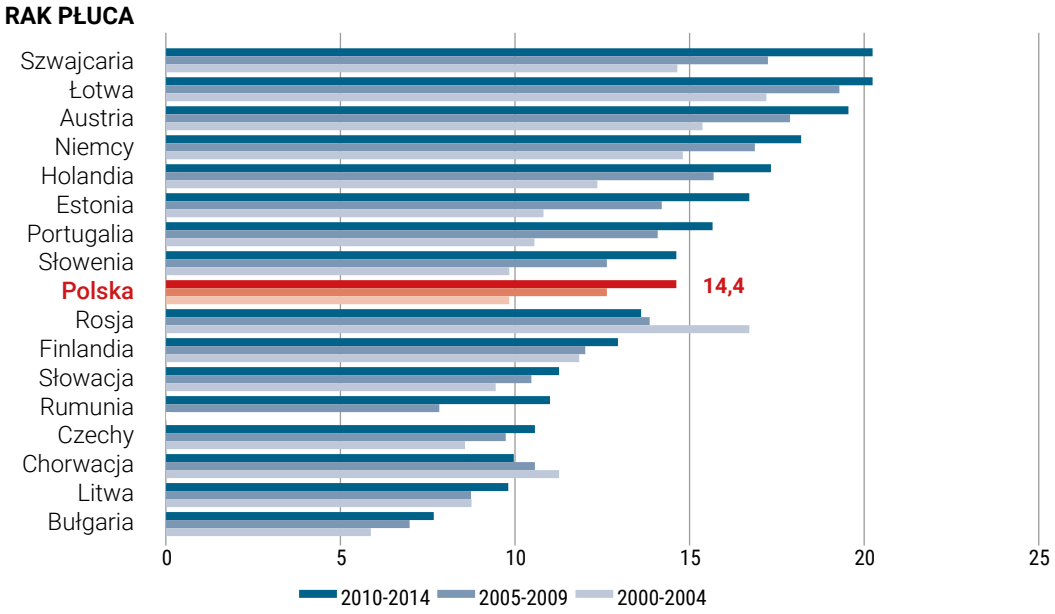
Doniesienia naukowe potwierdzające związek palenia tytoniu z rakiem płuca przedstawiono już ponad 50 lat temu. Przeprowadzane w wielu krajach badania pozwoliły na ustalenie związku typu dawka-efekt między liczbą wypalanych papierosów, długością palenia, wiekiem rozpoczęcia palenia a ryzykiem raka płuca. Podobny związek potwierdzono również dla ekspalaczy, przy czym długość okresu niepalenia jest czynnikiem obniżającym ryzyko w porównaniu do ryzyka aktualnych palaczy. Wykazano, że rzucenie palenia przynosi spadek ryzyka zachorowania na raka płuca i innych chorób płuc, niezależnie od wieku.

Epidemiologia w Polsce

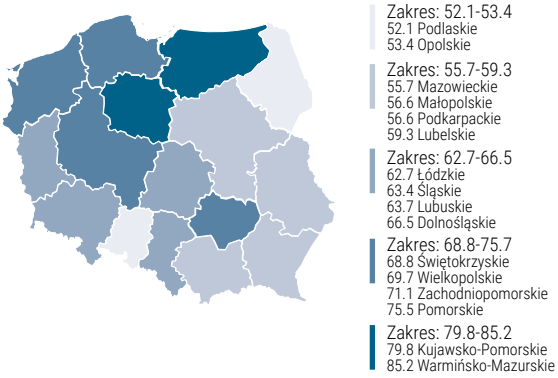
W 2017 roku raka płuca zdiagnozowano u ponad 22 tysięcy Polaków. Wskaźniki zachorowalności i umieralności wśród mężczyzn są prawie 3 razy wyższe niż wśród kobiet (zapadalność standaryzowana dla Europy: odpowiednio 99/105 i 38/105). Rak płuca jest najczęstszym nowotworem złośliwym, z około 18% przypadków raka u mężczyzn i 10% u kobiet. Jest też powodem 6% wszystkich zgonów w Polsce, a także główną przyczyną zgonów z powodu nowotworów u obu płci: prawie 30% wśród mężczyzn i 17% wśród kobiet. Podobnie jak w wielu krajach europejskich w których epidemia tytoniu narastała od początku XX wieku ze szczytem we wczesnych latach 90., tendencja wzrostowa zachorowalności na raka płuca u polskich mężczyzn uległa odwróceniu (Rysunek nr 4). Wprawdzie przewidywany jest dalszy spadek zapadalności, oczekuje się jednak, że bezwzględna liczba przypadków raka płuca wśród mężczyzn będzie w Polsce nadal rosła, co wynika w dużym stopniu ze zmian demograficznych, głównie starzenia ludności. Również wśród Polek obserwuje się stały trend wzrostowy (Rysunek nr 5), zgodny z postępującym wzrostem częstości palenia. Sprzyja temu również starzenie się populacji kobiet i wejście w „wiek nowotworowy" kobiet urodzonych po II wojnie światowej, wśród których palenie tytoniu było szczególnie popularne. Wprawdzie w ostatnich latach wzrost liczby palaczek ulega wyhamowaniu, jednak prognozy dla najbliższej dekady nie wskazują na podobny trend w zapadalności kobiet na raka płuca.

Wskaźniki 5-letniego przeżycia chorych na raka płuca w latach 1999-2010 wzrosły, choć nieznacznie, z 11,3% do 12,6% dla mężczyzn i od 16,8% do 18,5% dla kobiet (Rysunek nr 3). Wynika to prawdopodobnie ze znacznego spadku liczby palących mężczyzn. W porównaniu do lat 80 XX wieku odsetek palących mężczyzn zmniejszył się z 63% w 1982 roku do 30% w 2014. Nadal jednak obserwowany jest wzrost zachorowalności i umieralności kobiet.

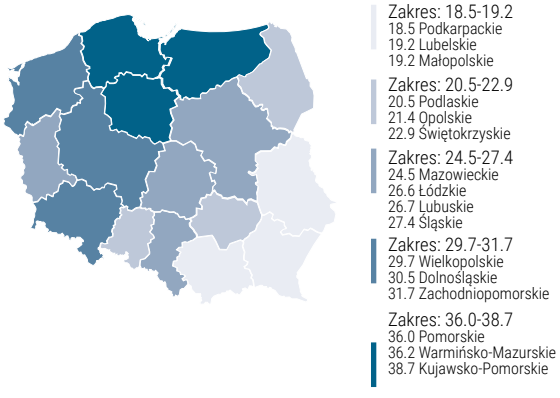
Rysunek nr 3. Wskaźniki 5-letnich przeżyć względnych netto (CONCORD 3).



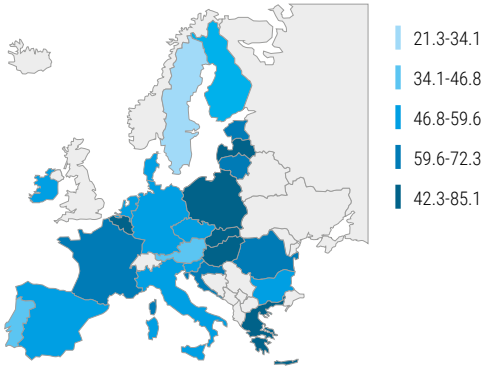
Rysunek nr 4. Zachorowalność na nowotwór płuca, mężczyźni, Polska 2015-2017.



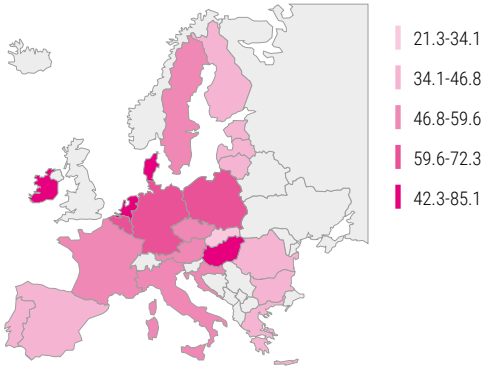
Rysunek nr 5. Zachorowalność na nowotwór płuca, kobiety, Polska 2015-2017.



Rysunek nr 6. Zachorowalność na nowotwór płuca, mężczyźni, Europa.



Rysunek nr 7. Zachorowalność na nowotwór płuca, kobiety, Europa.



5.2. Diagnostyka molekularna raka płuca

Rak płuca jest na ogół (około 80%) rozpoznawany jako choroba zaawansowana miejscowo lub uogólniona. Większość chorych jest kwalifikowana do leczenia systemowego, w tym terapii ukierunkowanych molekularnie lub immunoterapii, które wymagają przeprowadzenia diagnostyki molekularnej nowotworu.

Kluczowym etapem diagnostyki raka płuca warunkującym rozpoznanie, a następnie decyzje terapeutyczne jest pozyskanie adekwatnego materiału tkankowego lub cytologicznego. Najczęściej wykonywane są procedury inwazyjne – biopsja cienko- lub gruboigłowa przez ścianę oskrzela lub przez ścianę klatki piersiowej bądź też pobranie materiału ze światła oskrzeli podczas bronchoskopii za pomocą różnych technik, np. kriobiopsji, biopsji szczypczykowej lub szczoteczki. Procedury te wykonywane są zwykle przez specjalistów chorób płuc lub torakochirurgów. Pozyskany materiał pozwala na ocenę patomorfologiczną, a więc potwierdzenie rozpoznania nowotworu płuca, często bywa również określany stopień zaawansowania choroby i wykonywane badania molekularne. Stąd też diagnostyka molekularna raka płuca zlecana jest głównie przez ośrodki pulmonologiczne i torakochirurgiczne. Z kolei leczenie raka płuca prowadzone jest przede wszystkim w oddziałach chorób płuc lub onkologii.

Należy jednak podkreślić, że liczba ośrodków realizujących pełnozakresowy proces diagnostyczny i terapeutyczny w jednej lokalizacji lub w ścisłym połączeniu funkcjonalnym (łącznie ośrodki pulmonologiczne, torakochirurgiczne i onkologiczne) jest w Polsce nieadekwatna do skali potrzeb. Jest to jedną z głównych przyczyn opóźnień i niedostatecznego wykorzystania możliwości jakie daje nowoczesne leczenie personalizowane

Nowoczesne terapie NDRP ukierunkowane molekularnie są dostępne w Polsce w ramach programu lekowego B6, który jest dedykowany chorym na raka niedrobnokomórkowego o określonym podtypie morfologicznym, z potwierdzoną mutacją w genie *EGFR*, rearanżacją genu *ALK* bądź *ROS1*, lub w kontekście ekspresji białka PD-L1. Grupa ta powiększa się sukcesywnie (wraz z aktualizacjami programu) i obejmuje już większość chorych na zaawansowanego raka płuca. Zgodnie ze standardami postępowania i faktyczną dostępnością w ramach NFZ diagnostyka molekularna powinna więc być immanentną częścią pogłębionego postępowania diagnostycznego w NDRP.

5.3. Schemat diagnostyki molekularnej w niedrobnokomórkowym raku płuca (NDRP)

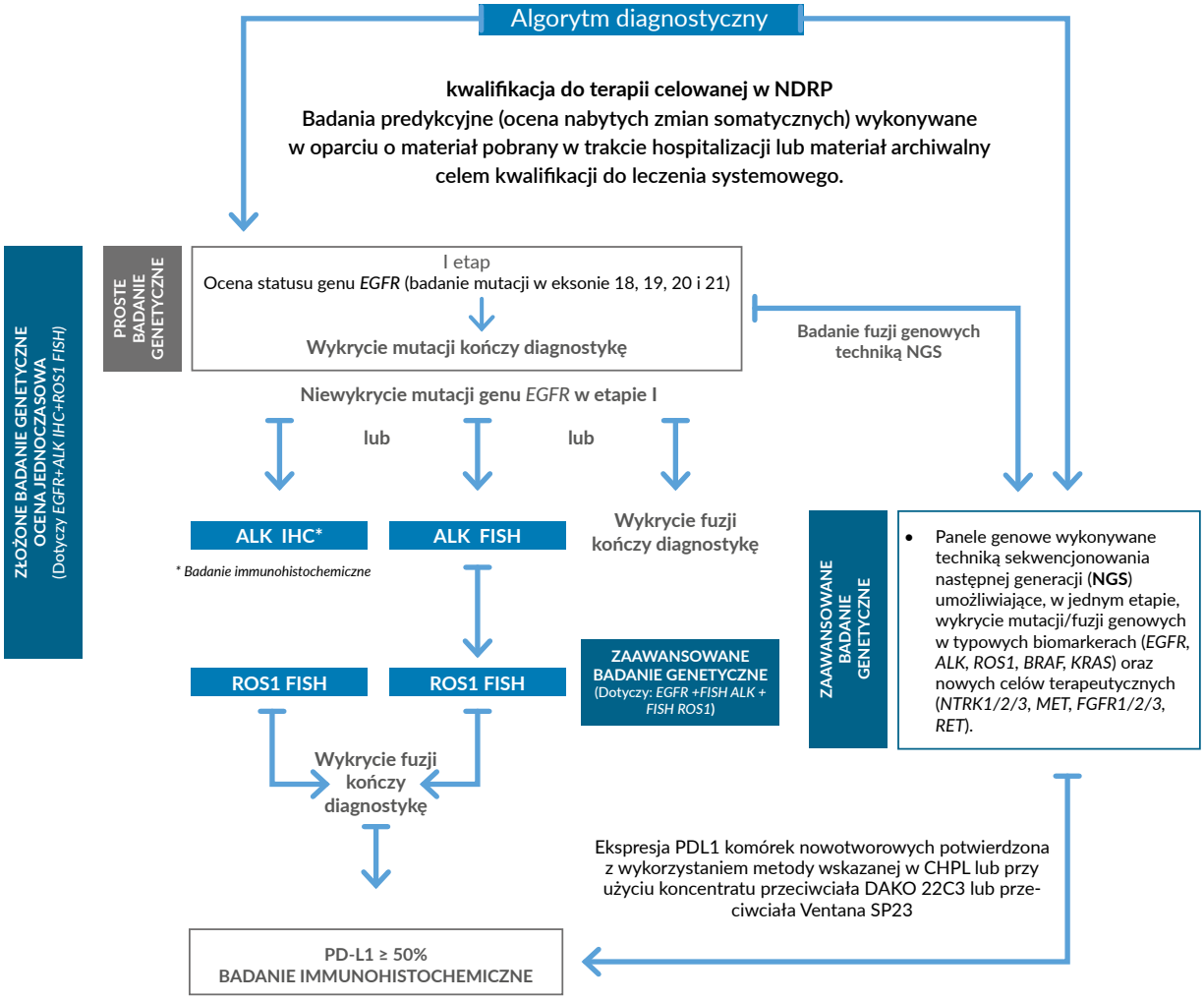
Zalecany algorytm diagnostyczny raka płuca obejmuje ocenę patomorfologiczną oraz molekularną, i jest ściśle powiązany z stopniem zaawansowania choroby, postacią morfologiczną oraz wstępnym planem postępowania terapeutycznego. W stopniu zaawansowania I, II, IIIA, nadal

możliwe jest leczenie operacyjne, stąd za wystarczające uważa się potwierdzenie rozpoznania raka płuca i jedynie wstępne określenie niedrobnokomórkowego utkania zmiany, z intencją uszczegółowienia diagnostyki w oparciu o materiał pooperacyjny. Natomiast w zaawansowanym stadium choroby (stopień IIIB, IV) niezbędne jest wykonanie pełnej oceny patomorfologicznej z określeniem podtypu histologicznego (raka płaskonabłonkowego, gruczołowego lub mieszanego) na podstawie kryteriów morfologicznych w oparciu o standardowe barwienie hematoksyliną i eozyną lub na podstawie immunofenotypowania NDRP (rak płaskonabłonkowy, gruczołowy, mieszany lub podtyp nieokreślony (*not otherwise specified, NOS*)) za pomocą immunohistochemicznej oceny ekspresji markerów TTF-1 oraz p63 lub p40 .

Badania molekularne wykonywane rutynowo w zaawansowanym niedrobnokomórkowym raku płuca stanowią obecnie najbardziej rozbudowany algorytm diagnostyki genetycznej w niehematoonkologicznych nowotworach nabytych (Rysunek nr 8). Ocenie podlegają różne klasy zmian genetycznych, przede wszystkim mutacje punktowe, małe delecje/insercje oraz fuzje genowe, a niekiedy również amplifikacje genów. Z tego względu konieczne jest korzystanie z różnorodnych technik biologii molekularnej i cytogenetyki; używane są klasyczne techniki biologii molekularnej tj. ilościowy PCR (ocena statusu genu *EGFR*) i fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ* (FISH) (ocena rearanżacji genów *ALK* i *ROS1*). W efekcie podstawowe produkty rozliczeniowe proponowane przez NFZ jako badanie proste, złożone, lub zaawansowane nie uwzględniają w pełni specyfiki ścieżki diagnostycznej dla raka płuca. Należy również podkreślić, że badania genetyczne w przytłaczającej większości są wykonywane równolegle z badaniami immunohistochemicznymi, których na chwilę obecną refundacja NFZ nie obejmuje.

Wybór technologii i algorytmu diagnostycznego zależy w dużym stopniu od ilości (komórkowości i objętości) materiału diagnostycznego dostępnego do badań molekularnych. Bywa, że materiał zbyt skąpy uniemożliwia wykonanie pełnego panelu badań, zwłaszcza jeśli stosowane są klasyczne techniki i wieloetapowe testowanie pojedynczych biomarkerów. Dlatego też wraz z rosnącą liczbą klinicznie istotnych celów molekularnych, a więc obligatoryjnie ocenianych biomarkerów, coraz powszechniej wykorzystywane jest sekwencjonowanie następnej generacji (NGS), które umożliwia jednoczasową ocenę wielu markerów, niezależnie od charakteru badanych aberracji (mutacje, fuzje). W praktyce NGS pozwala więc na analizę genów *EGFR, ALK, ROS1* w ramach jednej reakcji, a nawet znaczące rozszerzenie panelu biomarkerów zgodnie z aktualnymi zaleceniami międzynarodowymi (wg zaleceń NCCN – obligatoryjnie *EGFR, ALK, ROS1, BRAF, RET, NTRK1/2/3, MET*) i inne.

Rysunek nr 8. Algorytm diagnostyki molekularnej NDRP w ramach kwalifikacji do terapii ukierunkowanej molekularnie.



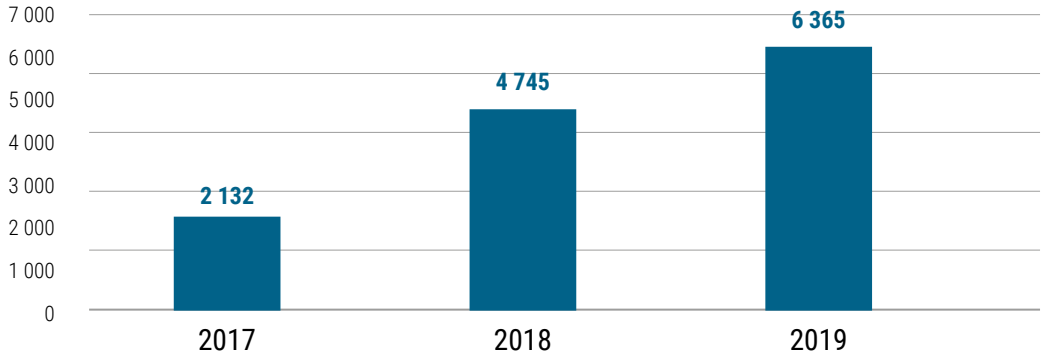
5.4. Analiza sfinansowanych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C34

Refundacja diagnostyki genetycznej w ramach leczenia szpitalnego, jak również świadczeń odrębnie kontaktowanych w raku płuca obejmuje wszystkie markery molekularne zgodnie z dostępnością terapii ukierunkowanych – inhibitorów kinazy *EGFR* oraz kinazy *ALK* i *ROS1*.

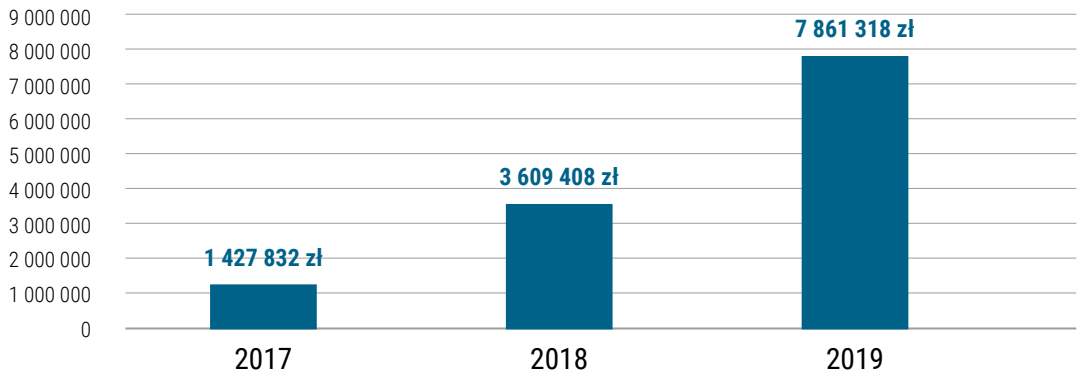
Zgodnie z zapisami programu lekowego MZ wprowadzonymi od stycznia 2019 roku diagnostyka molekularnych czynników predykcyjnych musi być wykonywana jedynie w laboratoriach posiadających aktualny certyfikat jednego z europejskich programów zewnątrzlaboratoryjnej kontroli jakości.

W latach 2017-2019 sprawozdano i rozliczono łączną liczbę 13 242 diagnostycznych badań genetycznych w raku płuca, a kwota jaka została sfinansowana przez publicznego płatnika wyniosła 12 898 557 zł (Wykres nr 40, 41). Od 2017 zauważalny był stały wzrost liczby badań realizowanych w ramach umowy leczenie szpitalne. W samym tylko roku 2019 rozliczono 5 996 badań genetycznych o wartości 7 670 545 zł, wobec 1 084 badań o wartości 559 394 zł sprawozdanych w okresie 2017-2019 w ramach umowy świadczenia odrębnie kontraktowane (Wykres nr 42, 43).

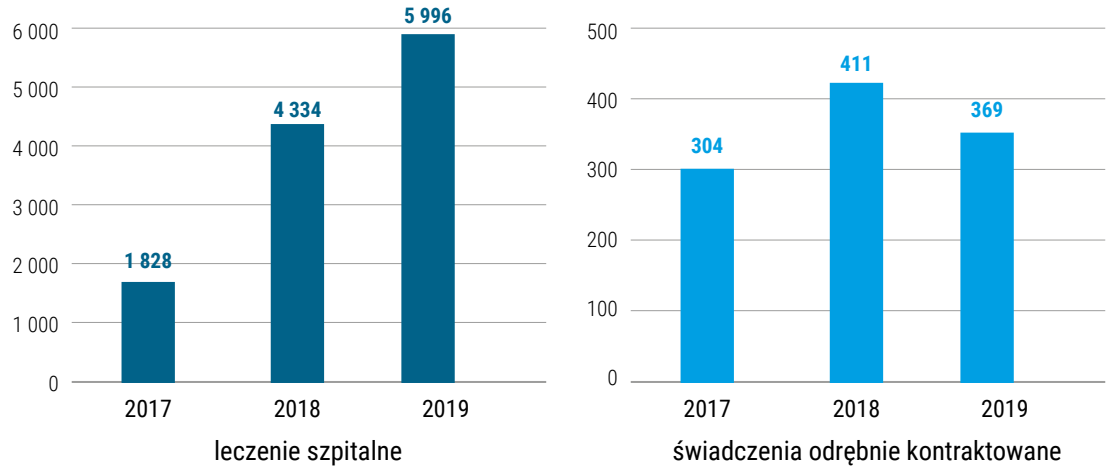
*Wykres nr 40. Liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych dla rozpoznania **C34** w latach 2017-2019.*



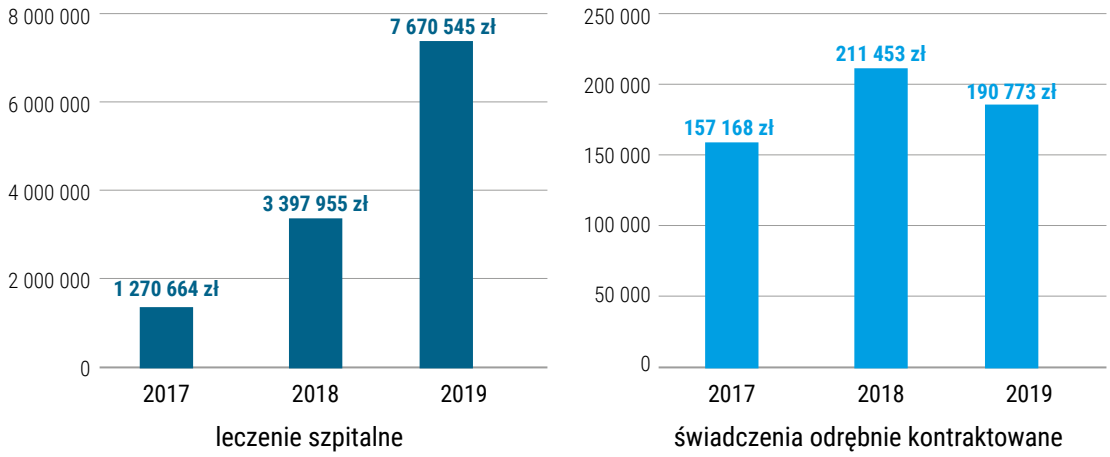
*Wykres nr 41. Wartość sfinansowanych przez płatnika badań genetycznych w rozpoznaniu **C34** w latach 2017-2019.*



Wykres nr 42. Liczba badań sfinansowanych w latach 2017-2019 przez płatnika publicznego wg umów.

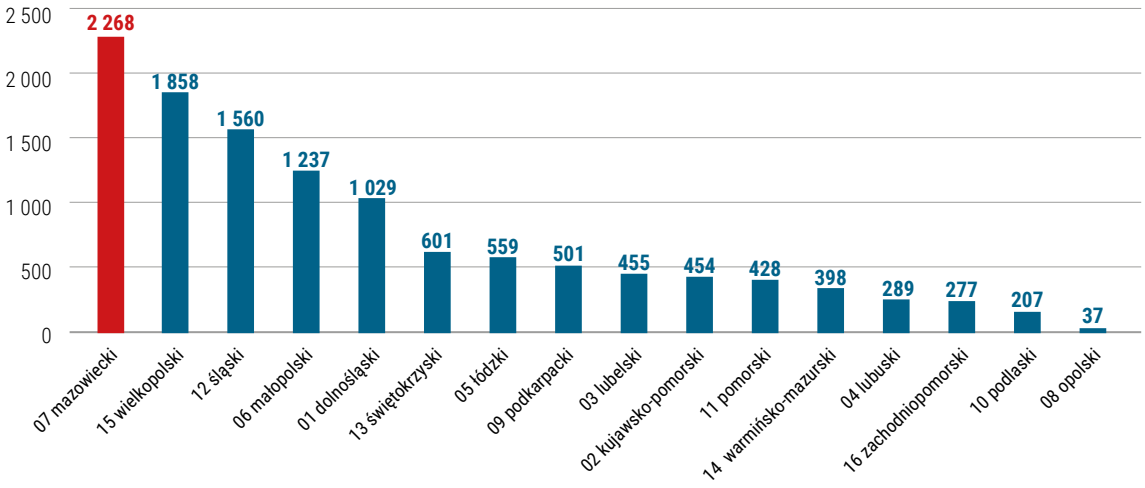


*Wykres nr 43. Wartość sfinansowanych badań genetycznych w rozpoznaniu **C34** wg umów w latach 2017-2019.*

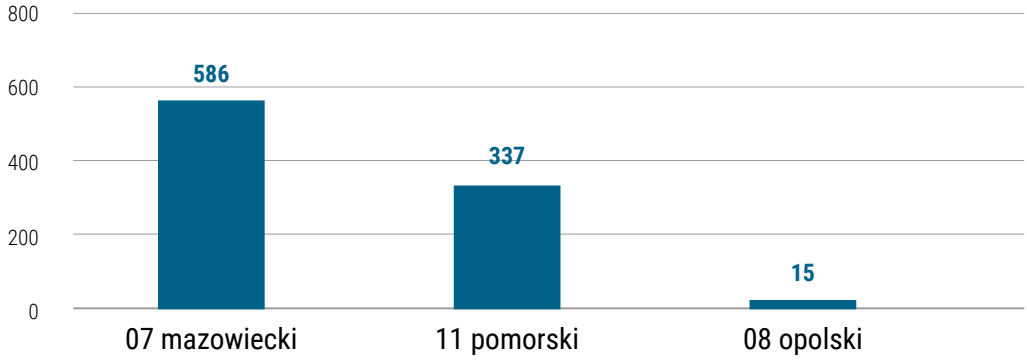


Analiza badań genetycznych sprawozdanych dla rozpoznania **C34** w ramach umowy leczenie szpitalne w latach 2017-2019 (Wykres nr 44) wykazała, że najwięcej badań sprawozdano w województwie mazowieckim i wielkopolskim odpowiednio: 2 268 i 1 858, a następnie w województwie śląskim: 1 560. W umowie świadczenia odrębnie kontraktowane najwięcej badań wykazano w województwie mazowieckim 586 (Wykres nr 45).

*Wykres nr 44. Liczba badań genetycznych sprawozdanych dla rozpoznania **C34** w umowie leczenie szpitalne w latach 2017-2019 wg oddziałów wojewódzkich.*



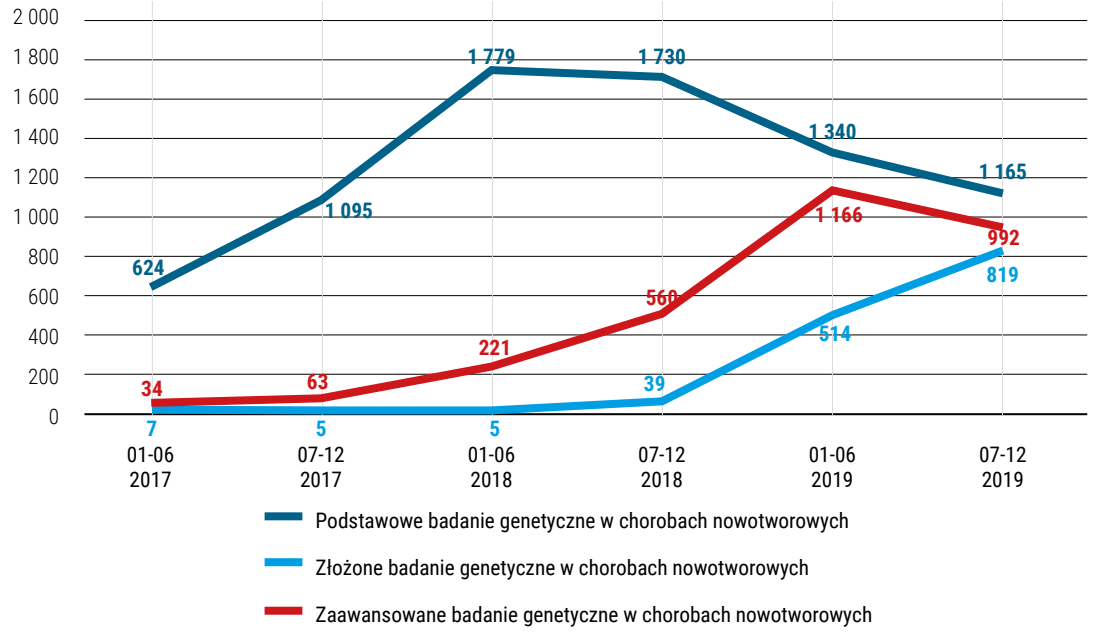
*Wykres nr 45. Liczba badań genetycznych sprawozdanych dla rozpoznania **C34** w umowie świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019 wg oddziałów wojewódzkich.*



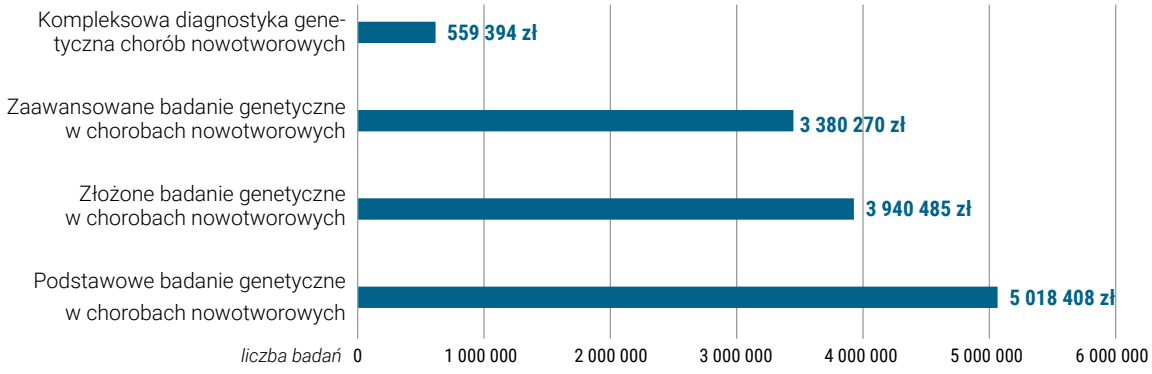
Największe nakłady finansowe na diagnostykę molekularną w raku płuca w latach 2017-2019 przeznaczono na podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych, w sumie 64% sprawozdanych badań na kwotę 5 018 408 zł. Od II półrocza 2017 odnotowano stały wzrost liczby złożonych badań genetycznych, najprawdopodobniej w związku ze poszerzeniem programu lekowego B6 dla NDRP o inhibitory kinazy *ALK* i *ROS-1*. Od II półrocza 2019 wzrosła liczba zaawansowanych badań genetycznych, zapewne dzięki coraz większej dostępności nowych technologii diagnostycznych opartych o NGS. Równolegle widoczny jest stopniowy spadek liczby prostych oraz złożonych badań genetycznych (Wykres nr 46, 47,48).

W omawianym okresie najmniej środków przeznaczono na produkt kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych.

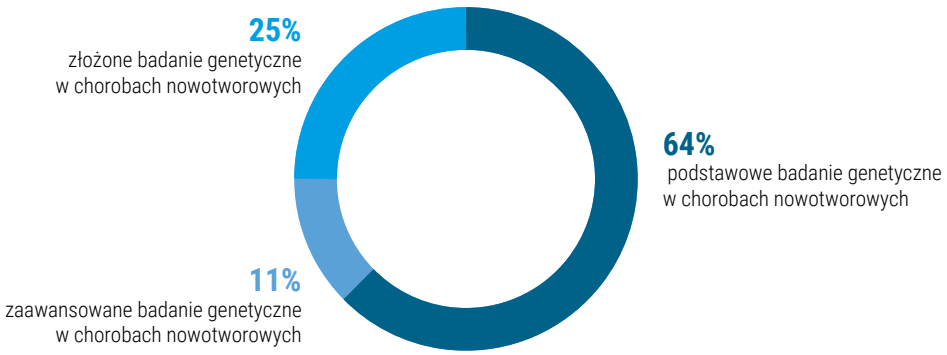
Wykres nr 46. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe w latach 2017-2019.



*Wykres nr 47. Wartość finansowania badań genetycznych w rozpoznaniu **C34** w latach 2017-2019.*



*Wykres nr 48. Procentowy udział kategorii badań genetycznych wykonanych dla rozpoznania **C34** w latach 2017-2019.*



Diagnostyczne badania genetyczne dla rozpoznania raka płuca rozliczano przede wszystkim zakresie limitowanym: 5 164, w pakiecie onkologicznym 3 108 oraz w ryczałcie 3 886 badań (Tabela nr 12). Dominującym zakresem była chirurgia klatki piersiowej dla badań materiału pobranego w trakcie hospitalizacji oraz materiału archiwalnego. Dane z tabeli nr 13 wskazują na istotną rolę jaką odgrywają w diagnostyce raka płuca oddziały chirurgii klatki piersiowej. Blisko 70% badań archiwalnych i 46% z materiału „świeżego" zostało wykonanych na podstawie skierowań wystawionych właśnie z tych oddziałów. Zwraca uwagę również blisko 50% odsetek badań z materiału „świeżego" wykonanych w oddziałach pulmonologicznych.

*Tabela nr 12. Liczba rozliczonych badań genetycznych z rozpoznaniem **C34**.*

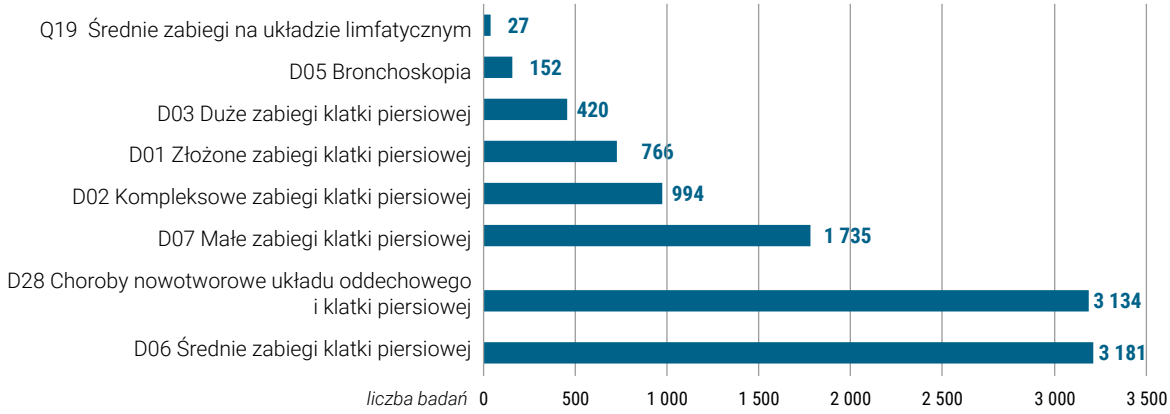
Rodzaje umów NFZ	2017	2018	2019	Suma końcowa
Umowa rodzaju leczenie szpitalne	**1 828**	**4 334**	**5 996**	**12 158**
Ryczałt	1 179	1 313	1 394	3 886
Pakiet onkologiczny	434	1 140	1 534	3 108
Świadczenia poza pakietem onkologicznym	215	1 881	3 068	5 164
Umowa rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane (ryczałt)	**304**	**411**	**211**	**924**
Razem liczba badań genetycznych rozliczonych dla rozpoznania ICD10: **C34** w umowach NFZ	2 132	4 745	6 365	13 242

*Tabela nr 13. Liczba badań genetycznych sfinansowanych dla rozpoznania **C34** w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017-2019.*

Zakresy w umowie rodzaju leczenie szpitalne	2017	2018	2019	Suma końcowa
Badania genetyczne z materiału archiwalnego				
Chirurgia klatki piersiowej		251	1 008	1 259
Chirurgia onkologiczna		34	175	209
Choroby płuc		24	113	137
Onkologia kliniczna		2	22	24
Badania genetyczne – szpitalne materiał „świeży" pobrany w trakcie hospitalizacji				
Chirurgia klatki piersiowej	835	1 834	2 206	4 875
Choroby płuc	947	2 033	2 320	5 300
Onkologia kliniczna	45	117	110	272
Choroby płuc specjalistyczne		33	30	63
pozostałe zakresy	1	2	12	19

Materiał diagnostyczny „świeży", czyli pozyskany w trakcie hospitalizacji pobierano najczęściej w ramach procedur raportowanych w grupie D06 – średnie zabiegi klatki piersiowej oraz D28 choroby nowotworowe układu oddechowego (Wykres nr 49).

*Wykres nr 49. Liczba badań genetycznych dla rozpoznania **C34** z materiału pobranego w trakcie hospitalizacji rozliczonych grupą JGP w okresie 2017-2019.*



Należy również wskazać, że większość diagnostycznych badań genetycznych była rozliczana poza pakietem onkologicznym. W okresie 2017-2019 w zakresie nielimitowanym (w ramach pakietu) sfinansowano 3 108 badań o łącznej wartości 3 330 300 zł. Natomiast w zakresach limitowanych (świadczenia poza pakietem onkologicznym i w ryczałcie) wykonano łącznie 10 132 badań o wartości 9 568 257 zł (Tabela nr 14).

*Tabela nr 14. Produkty rozliczeniowe dla badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowane dla rozpoznania **C34** w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych w ramach umów z NFZ w latach 2017-2019.*

Produkty rozliczeniowe w umowach NFZ dot. badań genetycznych w chorobach nowotworowych	20170 132	2017 II półrocze	2018 I półrocze	2018 II półrocze	2019 I półrocze	2019 II półrocze	Razem
UMOWA RODZAJU LECZENIE SZPITALNE	**665**	**1 163**	**2 005**	**2 329**	**3 020**	**2 976**	**12 158**
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	624	1 095	1 779	1 730	1 340	1 165	7 733
świadczenia rozliczone w ryczałcie	494	609	595	400	313	276	2 687
świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	130	281	471	423	265	216	1 786
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		205	713	907	762	673	3 260
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	34	63	221	560	1 166	992	3 036
świadczenia rozliczone w ryczałcie	34	38	83	210	298	230	893

świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym		16	67	174	346	318	921
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		9	71	176	522	444	1 222
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	7	5	5	39	514	819	1 389
świadczenia rozliczone w ryczałcie	4		4	21	91	186	306
świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	3	4	1	4	161	228	401
świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		1		14	262	405	682
UMOWA RODZAJU ŚWIADCZENIA ODRĘBNIE KONTRAKTOWANE							
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	112	192	205	204	211	158	1 082

Od 2018 umożliwiono finansowanie badań genetycznych w ramach umowy leczenia szpitalne z materiału archiwalnego, co umożliwiło rozliczanie badań diagnostycznych zleconych i wykonanych w trybie ambulatoryjnym. Łączna liczba badań rozliczonych w tym trybie w latach 2018-2019 wynosi 1 629 o wartości 2 119 828 zł (Tabela nr 15).

*Tabela nr 15. Liczba i wartość archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 **C34** w latach 2018-2019.*

Badania genetyczne – archiwalne	2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
Podstawowe badanie genetyczne W chorobach nowotworowych	208	134 984 zł	382	247 903 zł	590	382 886 zł
Złożone badanie genetyczne W chorobach nowotworowych	99	128 494 zł	598	776 156 zł	697	904 650 zł
Zaawansowane badanie genetyczne W chorobach nowotworowych	4	9 734 zł	338	822 557 zł	342	832 291 zł
Razem	**311**	**273 212 zł**	**1 318**	**1 846 616 zł**	**1 629**	**2 119 828 zł**

W podsumowaniu należy wskazać, że w okresie 2017- 2019 dla rozpoznania ICD10 **C34** w umowie kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych oraz w umowie leczenie szpitalne rozliczono zazwyczaj po jednym produkcie rozliczeniowym na jednego pacjenta (Tabela nr 16 i 17), natomiast dla 1 476 pacjentów sprawozdano i rozliczono po dwa produkty rozliczeniowe. Wraz ze wzrostem liczby wykonywanych zaawansowanych badań diagnostycznych należy oczekiwać spadku liczby pacjentów dla których rozliczono dwa i więcej badań genetycznych. Analiza biomarkerów metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS), rozliczana w tej kategorii, umożliwia ocenę wielu genów w pojedynczej reakcji, przy istotnie mniejszym zużyciu materiału tkankowego. Pozwala więc na skuteczną identyfikację szerokiego spektrum potencjalnych celów terapeutycznych dla nowoczesnych terapii celowanych.

Tabela nr 16. Liczba badań genetycznych na pacjenta sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 ***C34*** *jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych w okresie 2017-2019.*

Liczba badań z umowy rodzaj świadczenia odrębnie kontraktowane na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	868	448 756 zł
2 badania genetyczne	181	93 577 zł
3 badania genetyczne	24	12 408 zł
4 badania genetyczne	8	4 136 zł

Tabela nr 17. Liczba badań genetycznych na pacjenta sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 ***C34*** *w umowie leczenie szpitalne w okresie 2017-2019.*

Liczba badań z umowy rodzaj leczenie szpitalne na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	10 738	10 854 180 zł
2 badania genetyczne	1 295	1 349 188 zł
3 badania genetyczne	114	127 358 zł
4 badania genetyczne	8	6 490 zł
7 badań genetycznych	1	649 zł

Poza technologią NGS, jednoczasowa ocena wielu celów molekularnych jest możliwa również w oparciu o zaawansowaną technologię qPCR (*ang. quantitative Real Time PCR*). Metoda ta w przeciwieństwie do NGS nie umożliwia identyfikacji wszystkich zmian w badanych genach, jest jednak czuła, znacznie szybsza i pozwala w stosunkowo łatwy sposób zidentyfikować najczęstsze, istotne klinicznie aberracje molekularne.

5.5. Czas od sprawozdania i rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego do pierwszego podania leku w programie lekowym

Przeanalizowano średni czas pomiędzy sprawozdaniem i rozliczeniem diagnostycznego badania genetycznego dla chorych z rozpoznaniem raka płuca C34, a rozpoczęciem leczenia w ramach programu lekowego *Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca* w latach 2017-2019, wyniki oceniano w ujęciu dla całej Polski oraz poszczególnych województw.

W latach 2017-2019 wykonano łącznie 13 242 diagnostycznych badań genetycznych u chorych z rozpoznaniem raka płuca (C34). W tym samym okresie leczenie w ramach programu lekowego rozpoczęto jedynie u 1 345 chorym (10% badanych). Dla 1 237 chorych badanie genetyczne

zostało rozliczone przed włączeniem do programu lekowego. Średni czas oczekiwania na podanie leku, a więc czas pomiędzy rozliczeniem diagnostycznego badania genetycznego a rozpoczęciem leczenia wynosił dla całej Polski 52 dni (Rysunek nr 9, Tabela nr 18).

Tak istotna zwłoka jest głęboko sprzeczna ze standardami postępowania klinicznego, dobitnie wskazuje na pilną potrzebę koordynacji i poprawy jakości całego procesu diagnostyki i leczenia raka płuca w Polsce.

Rysunek nr 9. Średni czas oczekiwania na podanie leku w ramach programu lekowego dla niedrobnokomórkowego raka płuca liczony od momentu rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego

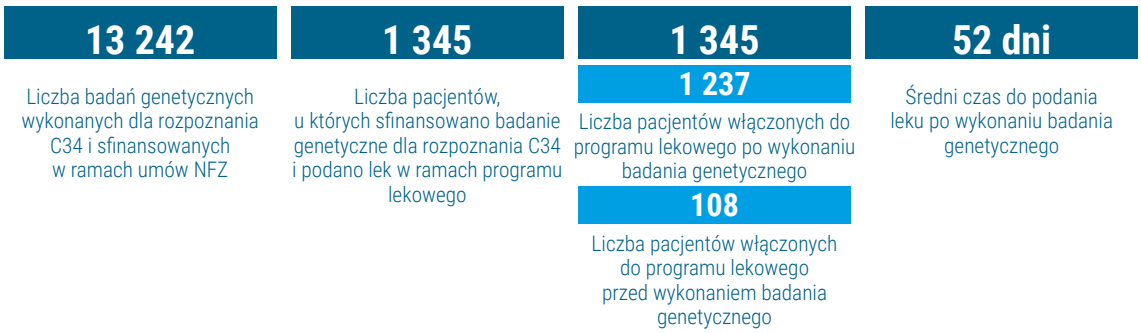


Tabela nr 18. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowym dla NDRP w zależności od rodzaju materiału poddanego analizie w diagnostycznym badaniu genetycznym (materiał świeżego i materiał archiwalny).

Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca	liczba badań genetycznych*	Średni czas oczekiwania**
Umowa leczenie szpitalne, w tym	**1 192**	**57**
badania genetyczne z materiału archiwalnego	298	44
badania genetyczne z materiału świeżego	894	62
Umowa świadczenia odrębnie kontraktowane	**153**	**10**
Razem	**1 345**	**52**

* Liczba pacjentów, u których wykonano i rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z rozpoznaniem C34 i podano lek z programu lekowego Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca

** Średni czas od sprawozdania i rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego do podania leku w programie lekowym

Nie ma wątpliwości, że tak długi czas oczekiwania może istotnie i niekorzystnie ważyć na skuteczności terapii i indywidualnym rokowaniu. Dbałość o szeroko rozumiany interes pacjenta, jak i interes płatnika, który ponosi wysokie koszty stosowania terapii innowacyjnych wymaga wdrożenia efektywnego systemu monitorowania tzw. ścieżki chorego. Pozwoli to na jej optymalizację, a w efekcie realne skrócenie czasu oczekiwania na rozpoczęcia leczenia. Specyfika postępowania klinicznego w raku płuca powoduje, że kluczowe wydaje się wdrożenie systemu centrów

narządowych koordynowanej – diagnostyki i leczenia, a więc funkcjonalne powiązanie ośrodków diagnozujących i leczących. Potwierdzają to dane z tabeli 20, gdzie czas oczekiwania na rozpoczęcie leczenia po rozliczeniu badania molekularnego w tzw. szpitalach ogólnopolskich (Instytuty medyczne i szpitale kliniczne) wynosi 46 dni a w przypadku szpitala powiatowego 69 dni. Widoczne są również istotne różnice pomiędzy województwami, z najkrótszym czasem oczekiwania na leczenie w województwie świętokrzyskim: 25 dni/55 chorych włączonych po rozliczeniu badania z NFZ i najdłuższym w województwie podlaskim: 86 dni/14 chorych włączonych do leczenia po rozliczeniu badania z NFZ (Tabela nr 19).

Tabela nr 19. Średni czas oczekiwania na podanie leku w ramach programu lekowego dla niedrobnokomórkowego raka płuca liczony od momentu rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego wg województw.

Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca	Liczba pacjentów*	Średnia z czas włączenia do programu**
wszystkie województwa	**1 345**	**52**
w tym w poszczególnych województwach		
01 dolnośląskie	111	67
02 kujawsko-pomorskie	46	59
03 lubelskie	60	49
04 lubuskie	30	61
05 łódzkie	64	73
06 małopolskie	133	54
07 mazowieckie	366	42
08 opolskie	11	58
09 podkarpackie	72	57
10 podlaskie	14	86
11 pomorskie	83	27
12 śląskie	119	72
13 świętokrzyskie	53	25
14 warmińsko-mazurskie	25	58
15 wielkopolskie	135	46
16 zachodniopomorskie	23	75

* Liczba pacjentów, u których wykonano i rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z rozpoznaniem C34 i podano lek z programu lekowego Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca

** Średni czas od sprawozdania i rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego do podania leku w programie lekowym

Tabela nr 20. Średni czas oczekiwania na podanie leku w ramach programu lekowego dla niedrobnokomórkowego raka płuca liczony od momentu rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego z podziałem na grupy podmiotów leczniczych.

Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca	Liczba badań genetycznych*	Średni czas oczekiwania**
Szpitale ogólnopolskie (Instytuty i Szpitale kliniczne)	480	46
Szpitale III stopnia	229	51
Szpitale onkologiczne	175	41
Szpitale II stopnia	65	66
Szpitale I stopnia	2	69
Szpitale pulmonologiczne	394	62
Razem	**1 345**	**52**

* Liczba pacjentów, u których wykonano i rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z rozpoznaniem C34 i podano lek z programu lekowego Leczenie niedrobnokomórkowego raka płuca

** Średni czas od sprawozdania i rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego do podania leku w programie lekowym

Prawidłowa diagnostyka molekularna w raku płuca z użyciem nowoczesnych metod i technologii wymaga nakładów finansowych, a ich rozważne wydatkowanie przekłada się wprost na efektywność leczenia. Dla chorego oznacza możliwość zastosowania optymalnych opcji terapeutycznych, a dla systemu finansowania ochrony zdrowia mniejsze straty ponoszone z powodu przypadkowego, nieuzasadnionego stosowaniu drogich terapii, w tym wymierne oszczędności w wydatkach na terapie ukierunkowane molekularnie dzięki właściwej kwalifikacji chorych do leczenia. Począwszy od roku 2017 roku dostęp do onkologicznych badań genetycznych uległ w Polsce zdecydowanej poprawie i oczekiwanie. Oczekiwanie, iż poprawie ulegnie również efektywność stosowanego leczenia, a więc mierzalne wskaźniki rokownicze jest w pełni uzasadnione.

Jednak analiza faktycznej dostępności innowacyjnych terapii wskazuje, że kompleksowych zmian wymaga organizacja procesu diagnostyczno-terapeutycznego w raku płuca, w tym koordynacja pracy ośrodków odpowiedzialnych za diagnostykę oraz leczenie raka płuca, ale również mocniejsze wpisanie w ten system wyspecjalizowanych zespołów diagnostycznych zapewniających kompleksową ocenę patomorfologiczną w powiązaniu z pełnym profilem diagnostyki molekularnej. Laboratoria powinny zapewniać wysokiej klasy kadrę diagnostów molekularnych i genetycznych oraz najnowsze certyfikowane technologie diagnostyczne.

6 Badania genetyczne w nowotworach jelita grubego C18-C20

C18 - Nowotwór złośliwy jelita grubego

C19 - Nowotwór złośliwy zgięcia esiczo-odbytniczego

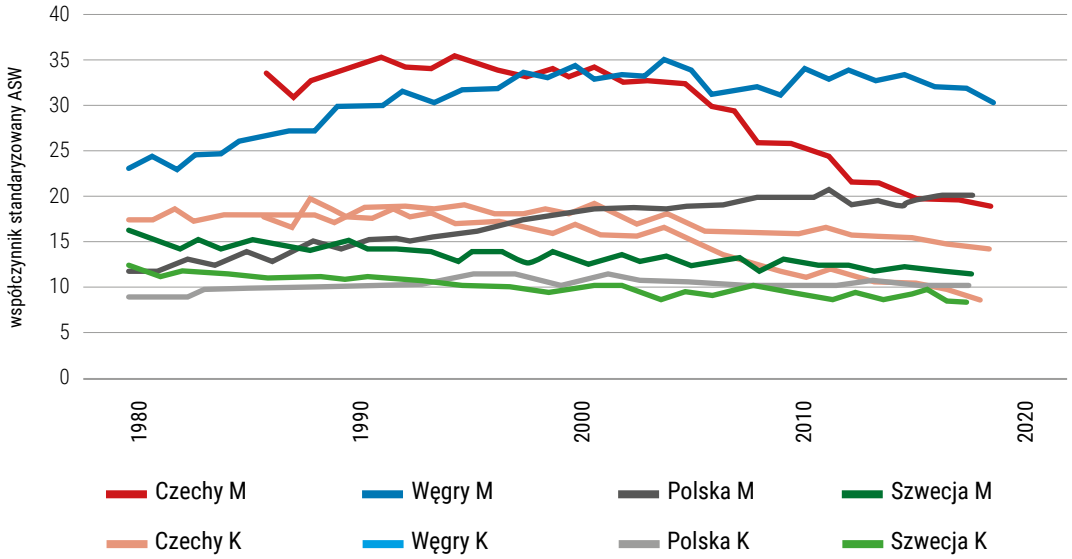
C20 - Nowotwór złośliwy odbytnicy

6.1. Epidemiologia na świecie, miejsce Polski na tle Europy

Nowotwory jelita grubego i odbytu są na świecie trzecim najczęściej występującym nowotworem mężczyzn (1,02 mln przypadków, 11%) i drugim kobiet (0,8 mln przypadków, 9,5%). Prawie 80% przypadków występuje w krajach o wysokim i średnio wysokim dochodzie *per capita*. Różnice częstości występowania między populacjami są ponad 10-krotne: największą częstość występowania notuje się w Australii i Nowej Zelandii oraz Europie Zachodniej, najniższą w Afryce (z wyjątkiem RPA) i Południowo-Centralnej Azji. Zachorowania występują około 2-krotnie częściej w populacji mężczyzn niż kobiet. Nowotwory jelita grubego są odpowiedzialne na świecie za ponad 10% zgonów nowotworowych, co stanowi trzecią najczęstszą nowotworową przyczynę zgonu na świecie powodując rocznie około 1,8 mln zgonów. Umieralność kobiet jest niższa niż mężczyzn.

W Europie wysoką zachorowalność obserwuje w krajach Europy Środkowo-Wschodniej (Węgry, Słowacja, Słowenia, Czechy) oraz w krajach Półwyspu Iberyjskiego (Hiszpania, Portugalia).

Rysunek nr 10.Umieralność z powodu raka jelita grubego w wybranych krajach (standaryzacja wg populacji świata ASW).



Średnia wartość współczynnika zachorowalności[4] w krajach Unii Europejskiej wynosi 92/100 tys. mężczyzn i 56/100 tys. kobiet[5]. Umieralność (obie płcie) w krajach Unii Europejskiej waha się od 25/100 tys. w Finlandii do 58/100 tys. w Słowacji przy średniej 32/100 tys. Polska na tle krajów unijnych jest krajem o niskim ryzyku zachorowania na raka jelita grubego (70/100 tys.) i jednocześnie wysokim ryzyku zgonu (43/100 tys.) (Rysunek nr 10).

4. Dane odnoszą się do oszacowania na 2020 rok i wyrażone są jako współczynniki standaryzowane według wieku na populacje Europy 2013 (ESP2013)

5. https://ecis.jrc.ec.europa.eu/ dostęp z dnia 23X2020

Etiologia

Etiologia nowotworów jelita grubego nie została dotychczas wyjaśniona. Zwykle rozważa się dwie grupy przyczyn: niemodyfikowalne i związane z szeroko rozumianym środowiskiem.

Najważniejszym niezależnym i nie podlegającym modyfikacji czynnikiem ryzyka jest wiek. Wśród niemodyfikowalnych czynników ryzyka wymienia się zespoły genetycznie uwarunkowane (np. polipowatość rodzinną (FAP) i zespoły Lyncha, Gardnera, Turcota, Zanca), gdzie ryzyko zachorowania sięga nawet 80-100%. Podwyższone ryzyko zachorowania obserwuje się również wśród chorych na wrzodziejące zapalenie jelita grubego (ryzyko względne wynosi około 20%) i chorobę Leśniowskiego-Crohna.

Szacuje się, że około 75% nowotworów jelita grubego ma charakter spontaniczny, 1% związany jest z FAP, 4-7% z innymi zespołami genetycznie uwarunkowanymi, a około 15-20% z indywidualną bądź rodzinną historią choroby.

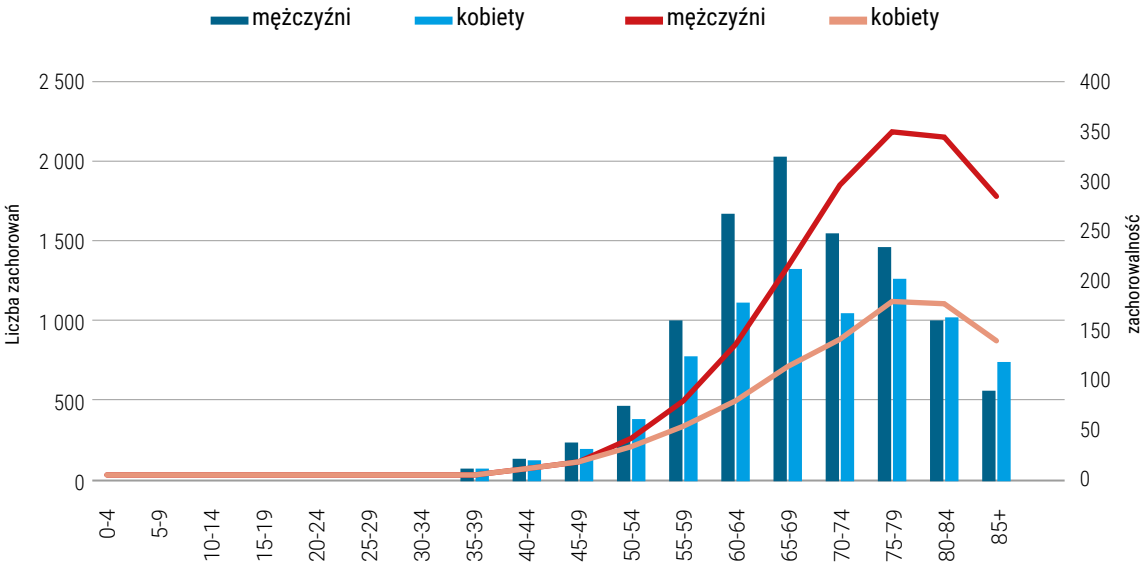
Wiele badań nad częstością występowania raka jelita grubego w różnych wskazuje, że tzw. westernizacja diety powoduje, że do układu pokarmowego przedostają się składniki uszkadzające komórki błony śluzowej jelita. Szacuje się, że zmiana zwyczajów żywieniowych może obniżyć zagrożenie tym nowotworem nawet do 70%. Uważa się, że dieta bogata w czerwone mięso, szczególnie wysoko przetworzone i tłuszcze zwierzęce oraz całkowita wartość energetyczna pożywienia są jednymi z najważniejszych czynników ryzyka. Brak aktywności fizycznej, powtarzające się zaparcia i ekspozycja na dym tytoniowy są kolejnymi czynnikami ryzyka.

Epidemiologia w Polsce

W polskiej populacji nowotwory jelita grubego są trzecim co do częstości występowania nowotworem mężczyzn i kobiet – roczna liczba zachorowań wynosi odpowiednio około 10 200 (12%) i ponad 8 100 (10%). Zgony stanowią 13% zgonów nowotworowych mężczyzn (6 900) i 10% kobiet (5 370).

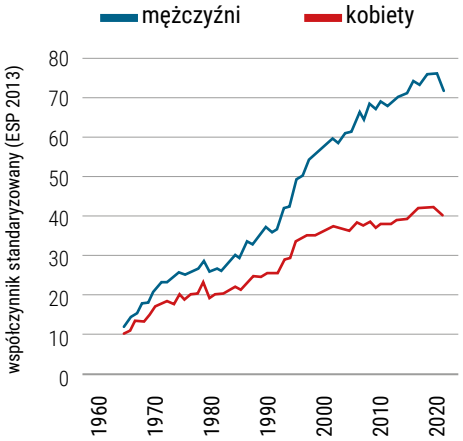
Liczba zachorowań i zgonów wzrasta z wiekiem począwszy od 40. roku życia, przy czym wzrost ten jest szybszy u mężczyzn. Ponad 80% nowotworów jelita grubego diagnozuje się po 60. roku życia (Rysunek nr 11). Należy zwrócić uwagę, że zgony z powodu raka jelita grubego występują dwa razy częściej u mężczyzn niż u kobiet zarówno w Polsce, jak i w innych krajach Europy.

Rysunek nr 11. Liczba zachorowań i zachorowalność według grup wieku na nowotwory jelita grubego, Polska 2015-2017

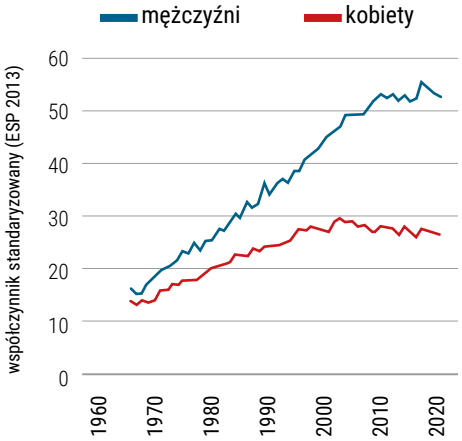


Nowotwory jelita grubego od ponad czterech dekad charakteryzują się rosnącą tendencją przede wszystkim zachorowalności (Rysunek nr 12). Umieralność mężczyzn wyraźnie wyhamowała w końcu I dekady, natomiast umieralność kobiet od początku wieku ma tendencję malejącą (Rysunek nr 13).

Rysunek nr 12. Zachorowalność na raka jelita grubego w Polsce według płci.



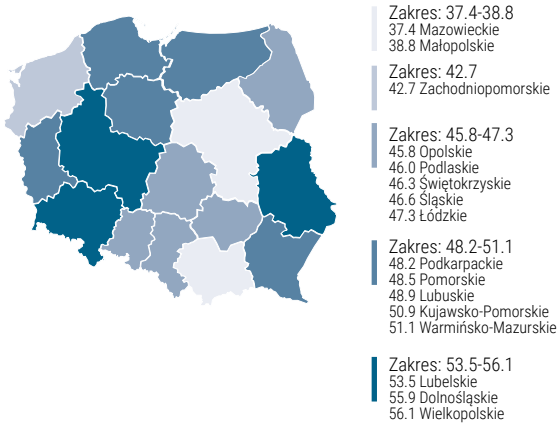
Rysunek nr 13. Umieralność z powodu raka jelita grubego w Polsce według płci.



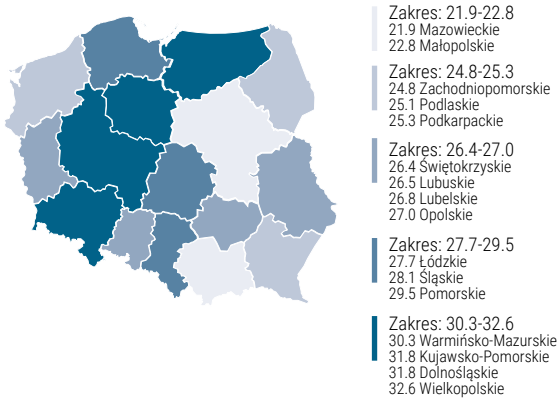
Nowotwory jelita grubego od ponad 40 lat stają się coraz poważniejszym problemem onkologicznym w Polsce, co jest konsekwencją rosnącej liczby zachorowań i zgonów z tego powodu i w ciągu najbliższych lat wzorzec ten będzie kontynuowany ze względu na starzejącą się populację Polski.

Rozkład geograficzny od lat 70 ubiegłego wieku wskazuje Wielkopolskę jako region o podwyższonym ryzyku zachorowania u obu płci (Rysunek 14, 15).

Rysunek nr 14. Zachorowalność na nowotwory złośliwe jelita grubego, mężczyźni, Polska 2015-2017.

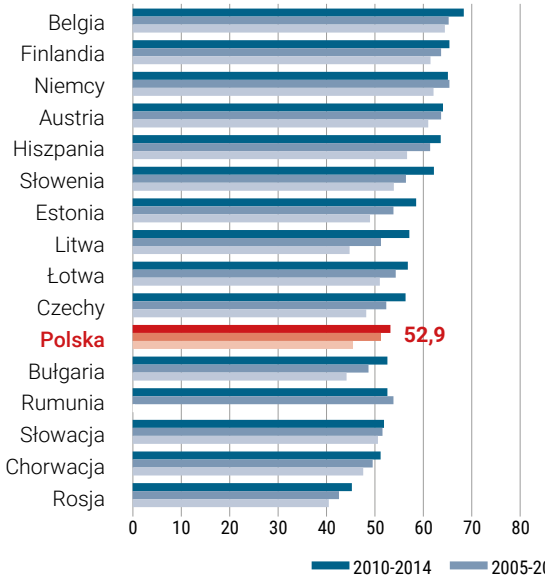


Rysunek nr 15. Zachorowalność na nowotwory jelita grubego, kobiety, Polska 2015-2017.

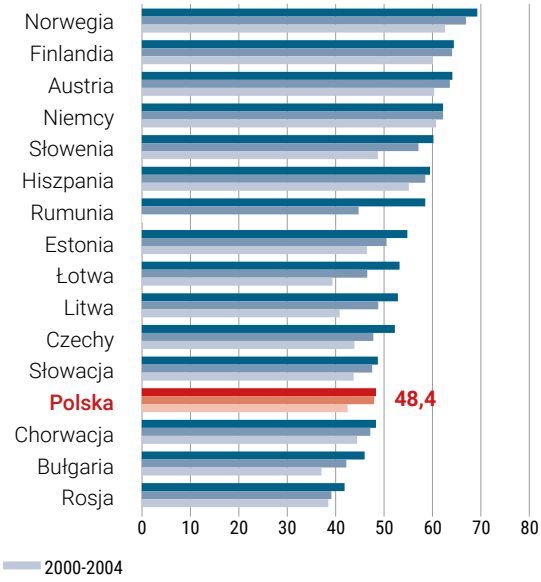


Wysoka umieralność w Polsce na tle innych krajów europejskich jest pochodną znacznie niższych wskaźników przeżywalności w Polsce. Polska należy do grupy krajów o najniższych wskaźnikach 5-letnich przeżyć względnych. Wskaźnik ten w przypadku raka okrężnicy dla pacjentów zdiagnozowanych w latach 2010-2014 wynosił 52,9% i był niższy o 15 punktów procentowych od obserwowanego w Belgii (67,9%) (Rysunek nr 16); w przypadku raka odbytnicy wskaźnik przeżyć wynosił 48,2% i był niższy o 20 punktów procentowych od obserwowanego w Norwegii (69,2%) (Rysunek nr 17).

Rysunek nr 16. Wskaźnik 5-letnich przeżyć względnych netto w wybranych krajach, nowotwory okrężnicy, obie płcie (Concord-3).



Rysunek nr 17. Wskaźnik 5-letnich przeżyć względnych netto w wybranych krajach, nowotwory odbytnicy, obie płcie.



Skuteczność leczenia stopniowo się poprawia. W latach 90. XX wieku pięcioletnie przeżycia wynosiły 25%, a obecnie wzrosły do 50%. W innych krajach europejskich tak jak w Norwegii wynoszą one około 67 % proc. chorych, a w Holandii u 63%.

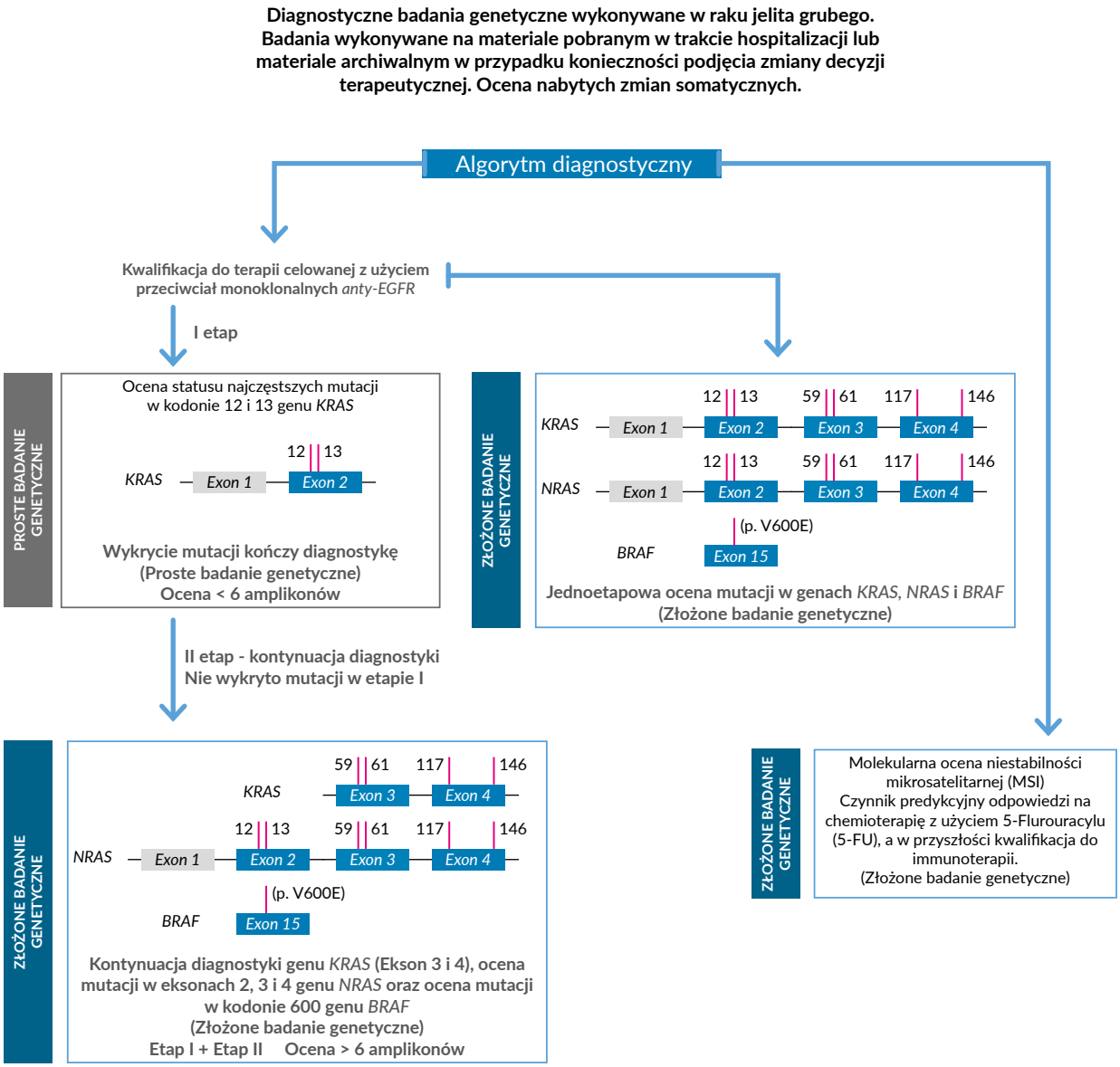
Istotnym elementem mającym wpływ na odsetki przeżyć całkowitych jest dostęp do leczenia w postaci zaawansowanych terapii celowanych uwarunkowany między innymi dostępem do diagnostyki genetycznej. W zaawansowanym raku jelita grubego stosuje się terapie z wykorzystaniem przeciwciał monoklonalnych. Warunkiem włączenia do takiej terapie jest m.in. wykonanie badań genetycznych wykluczających występowanie mutacji w genach *KRAS, NRAS* i *BRAF.* W zależności od schematu diagnostycznego wykorzystywanego przez laboratoria genetyczne badania mogą być rozliczane jako proste lub złożone. W niektórych przypadkach raka jelita grubego coraz większe znaczenie ma ocena genetyczne niestabilności mikrosatelitarnej (MSI), która wykorzystywana jest do modyfikacji schematu leczenia chemioterapią.

6.2. Schemat diagnostyczny wykonywanych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego

W przerzutującym raku jelita grubego możliwe jest zastosowanie leczenia celowanego z wykorzystaniem przeciwciał monoklonalnych *anty-EGFR*. Kluczowym etapem kwalifikacji do tego leczenia jest ocena statusu mutacji w genach *KRAS, NRAS, BRAF* w tkance nowotworowej. Identyfikacja mutacji w jednym z wymienionych genów jest kryterium wykluczającym z terapii. Laboratorium oznaczające mutacje może wykonywać diagnostykę z uwzględnieniem dwóch wariantów przeprowadzenia analizy molekularnej. Laboratorium samodzielnie decyduje, którym sposobem przeprowadzi diagnostykę.

Jeden z wariantów przedstawiony jest na Rysunku nr 18. W pierwszym jego etapie ocenie podlega fragment genu *KRAS* (kodony 12 i 13), w którym najczęściej występują mutacje tego genu. W przypadku wykrycia mutacji, na tym etapie, diagnostyka jest zakończona, a badanie może być rozliczone jako proste badanie genetyczne. W przypadku, gdy na tym etapie mutacja nie jest wykrywana badanie jest poszerzane o ocenę pozostałych fragmentów genów *KRAS, NRAS* i *BRAF* i rozliczane jest jako złożone badanie genetyczne.

Rysunek nr 18. Algorytm diagnostyczny wykonywanych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego.



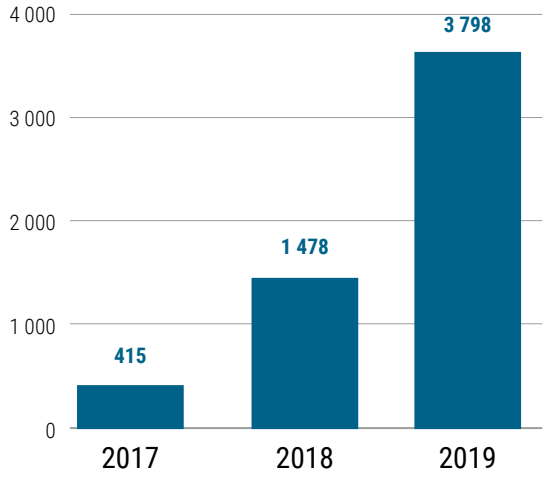
Drugi wariant wykonywanej diagnostyki w przerzutującym raku jelita grubego zakłada jednoczasowe wykonanie oceny statusu wszystkich trzech genów *KRAS, NRAS, BRAF* i rozliczenie badania jako złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych.

Do oceny statusu genów *KRAS, NRAS, BRAF* najczęściej wykorzystywane techniki biologii molekularnej to: bezpośrednie sekwencjonoanie metodą Sanegera lub bardziej popularny prosty test diagnostyczny oparty o technologię qPCR. Kategoria badań genetycznych tj. „proste badanie genetyczne" zakłada wykonanie oznaczeń genetycznych metodą sekwencjonowania Sanegera tzn. zsekwencjonowanie od 1 do 6 amplikonów lub zastosowanie prostego testu diagnostycznego (z reguły qPCR). Dotyczy to sytuacji, kiedy mutacje wykrywane są w genie *KRAS* bez konieczności rozszerzania badania na pozostałe geny (*NRAS/BRAF*). Kategoria złożone badanie genetyczne zakłada wykonywanie oznaczeń genetycznych metodą Sangera tzn. zsekwencjonowaniem od 6 do 40 amplikonów lub wykonanie analizy z użyciem reakcji PCR, w tym przypadku użyciem jej modyfikacji, czyli reakcji qPCR oceniającej zmiany w dużo szerszym zakresie niż miało to miejsce w prostym badaniu genetycznym.[6]

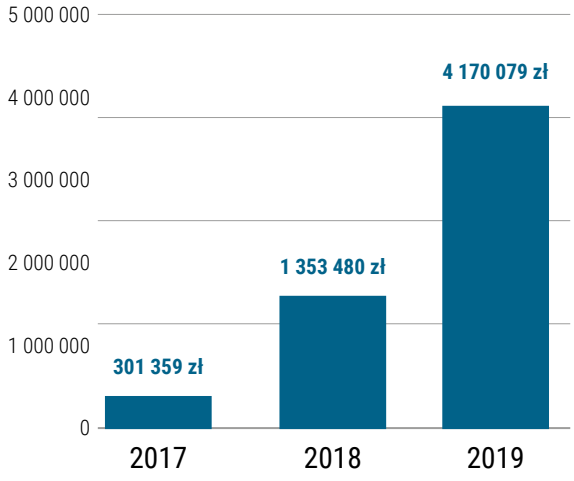
6.3. Analiza rozliczonych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego C18-C20

Analiza danych wskazała, że łączna liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w okresie 2017-2019 u chorych z rozpoznaniem C18-C20 to 5 691, a wartość sfinansowanych badań przez publicznego płatnika wynosiła 5 824 917 zł (Wykres nr 50, 51).

*Wykres nr 50. Liczba sprawozdawanych badań genetycznych dla rozpoznań **C18-C20** w latach 2017-2019.*



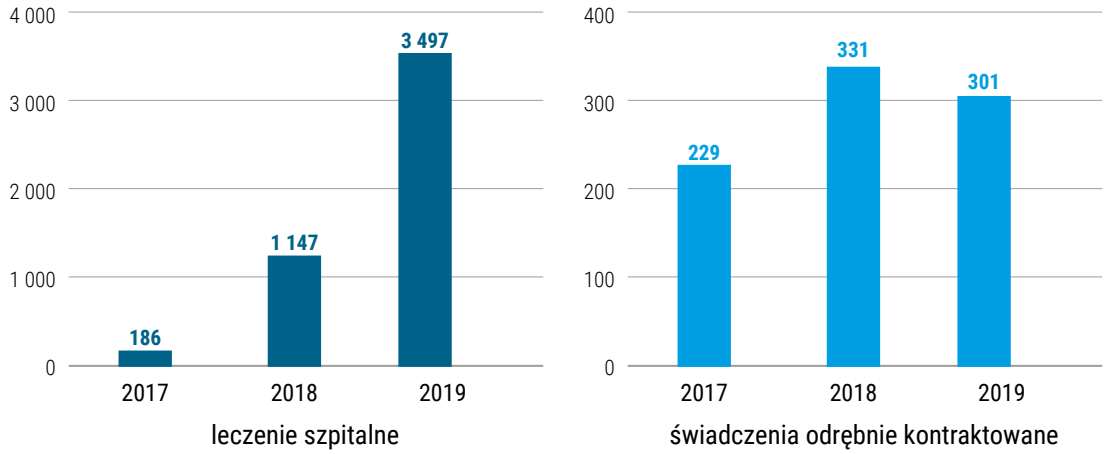
*Wykres nr 51. Wartość sfinansowanych przez płatnika badań genetycznych w rozpoznaniach **C18-C20**.*



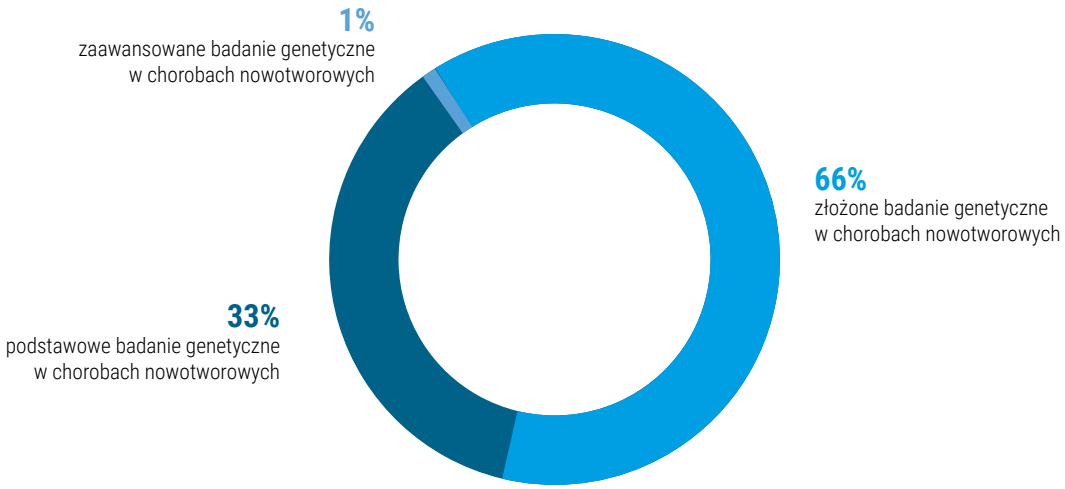
6. RAPORT z III cyklu warsztatów rozliczeniowych „Praktyczne aspekty zarządzania przychodami z NFZ i ich wpływ na kondycję finansową podmiotu leczniczego", 2020

Odnotowano, że w roku 2019 liczba badań genetycznych dla rozpoznania C18-C20 istotnie wzrosła. W roku 2017 wyniosła ona 415 a w roku 2019 już 3 798. Wzrost liczby wykonanych i sprawozdanych do NFZ badań nadal jest nieadekwatny do liczby rocznych zachorowań na raka jelita grubego. Nie można wykluczyć tu innych źródła finansowania, poza publicznych płatnikiem.

*Wykres nr 52. Liczba badań genetycznych wykonanych dla **C18-C20** w umowach NFZ.*

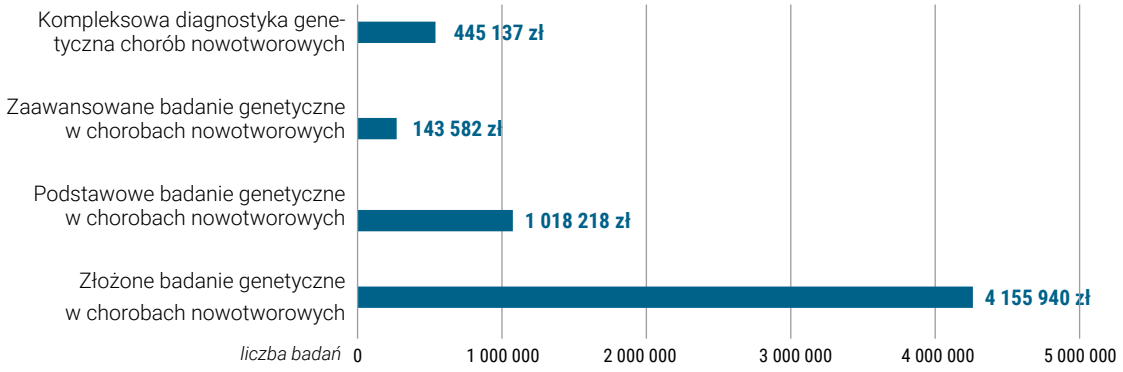


*Wykres nr 53. Procentowy udział rodzajów badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania **C18-C20**.*



W analizowanym okresie największy udział procentowy udział sprawozdanych i rozliczonych w ramach nowego modelu finansowania badań genetycznych w rozpoznaniach C18-C20 miały *złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych* (Wykres nr 53) aż 66%, sfinansowane w kwocie 4 155 940 zł przez NFZ (Wykres 54). Niewielki, tylko 1% udział procentowy miały *zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych.*

*Wykres nr 54. Wartość finansowania badań genetycznych w rozpoznaniu **C18-C20** w latach 2017-2020.*



Diagnostyczne badania genetyczne dla rozpoznań C18-C20 rozliczano przede wszystkim zakresach limitowanych (świadczenia poza pakietem oraz ryczałt) 3 394 badań o wartości 3 321 977 zł, natomiast w pakiecie onkologicznym wykonano 2 297 badań o wartości 2 440 901 zł (Tabela nr 21).

*Tabela nr 21. Liczba sprawozdanych i sfinansowanych badań genetycznych dla rozpoznań **C18-C20**.*

Rodzaje umów NFZ	2017		2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
Umowa rodzaju leczenie szpitalne	**186**	**180 898 zł**	**1 147**	**1 138 925 zł**	**3 497**	**3 997 918 zł**	**4 830**	**5 317 740 zł**
Ryczałt	20	18 009 zł	161	183 980 zł	452	558 106 zł	633	760 094 zł
Pakiet onkologiczny	154	152 019 zł	652	638 090 zł	1491	1 650 792 zł	2 297	2 440 901 zł
Świadczenia poza pakietem onkologicznym	12	10 870 zł	334	316 855 zł	1554	1 789 020 zł	1900	2 116 745 zł
Umowa rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane (ryczałt)	**231**	**120 461 zł**	**373**	**214 555 zł**	**317**	**172 161 zł**	**921**	**507 177 zł**
Razem	**417**	**301 359 zł**	**1 520**	**1 353 480 zł**	**3 814**	**4 170 079 zł**	**5 751**	**5 824 917 zł**

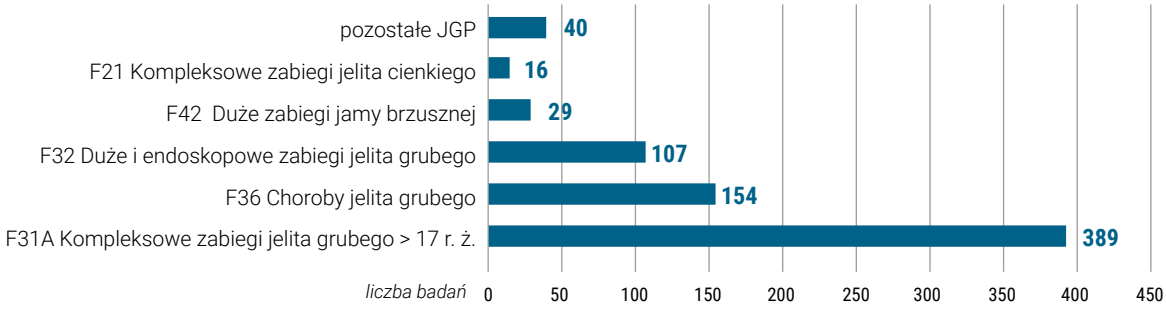
Najczęstszym zakresem w którym rozliczano badania diagnostyczne genetyczne wykonane z materiału pobranego podczas hospitalizacji była chirurgia onkologiczna, a w przypadku rozliczania materiału archiwalnego – onkologia kliniczna. Dane z Tabeli nr 22 wskazują na istotną rolę jaką odgrywają w diagnostyce nowotworów jelita grubego oddziały chirurgii onkologicznej.

*Tabela nr 22. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017-2019 dla rozpoznań **C18-C20**.*

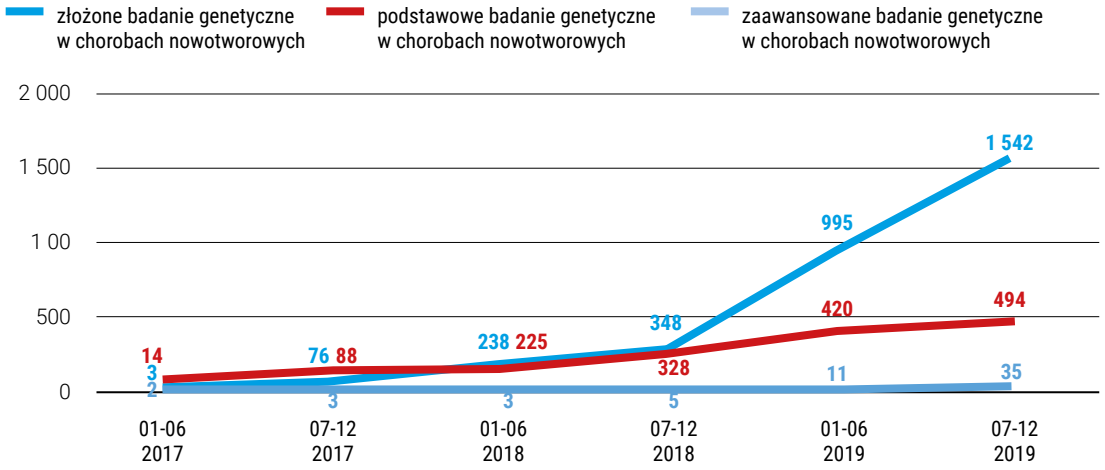
Zakresy w umowie rodzaju leczenie szpitalne	2017		2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
Badania genetyczne z materiału archiwalnego								
Onkologia kliniczna			694	668 753 zł	2 415	2 820 380 zł	3 109	3 489 133 zł
Chirurgia onkologiczna			59	55 811 zł	419	431 883 zł	478	487 693 zł
Choroby płuc					17	22 065 zł	17	22 065 zł
Badania genetyczne – szpitalne materiał „świeży" pobrany w trakcie hospitalizacji								
Chirurgia onkologiczna	154	157 048 zł	326	343 138 zł	501	527 118 zł	981	1 027 304 zł
Onkologia kliniczna	31	23 200 zł	63	67 979 zł	141	189 010 zł	235	280 188 zł
Inne zakresy	1	649 zł	5	3 245 zł	4	7 463 zł	10	11 357 zł
Razem	**186**	**180 898 zł**	**1147**	**1 138 925 zł**	**3497**	**3 997 918 zł**	**4830**	**5 317 740 zł**

Najczęściej rozliczaną grupą dla hospitalizacji podczas, której pobrano materiał dla wykonania badania diagnostycznego była grupa F31A – kompleksowe zabiegi jelita grubego >17 r.ż (Wykres nr 55).

*Wykres nr 55. Liczba badań genetycznych w trakcie hospitalizacji ze wykazanymi najczęściej grupami zabiegowymi JGP rozliczonych dla rozpoznań **C18-C20**.*



Wykres nr 56. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe sfinansowanych w latach 2017-2019.



Analiza szczegółowa rodzaju sprawozdanych badań wykazała, że w II połowie 2019 roku wzrosła liczba rozliczonych złożonych badań genetycznych (Wykres nr 56, Tabela nr 23). Jest to bardzo pozytywna zmiana systemowa i wskazuje na wzrost wykorzystania technik złożonych w diagnostyce genetycznej raka jelita grubego.

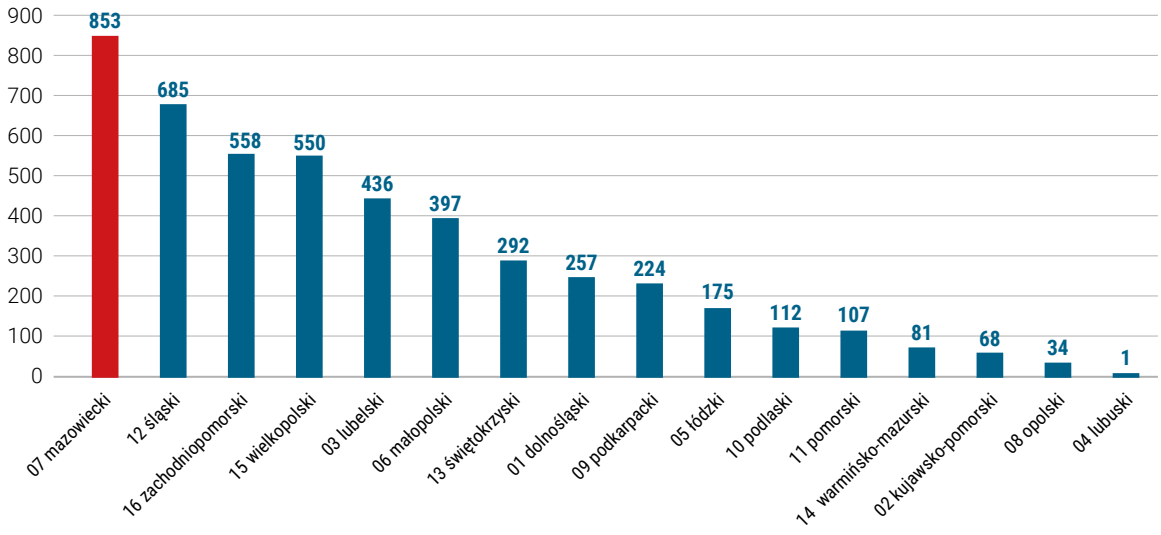
*Tabela nr 23. Produkty rozliczeniowe w umowach NFZ dot. badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla grupy rozpoznań **C18-C20** sfinansowane w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych.*

	2017 I półrocze	2017 II półrocze	2018 I półrocze	2018 II półrocze	2019 I półrocze	Suma końcowa
UMOWA RODZAJU LECZENIE SZPITALNE	**19**	**167**	**466**	**681**	**1 426**	**2 071**
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	3	76	238	348	995	1542
Świadczenia rozliczone w ryczałcie	2	3	69	48	168	218
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	1	71	150	173	384	600
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		2	19	127	443	724
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	14	88	225	328	420	494
Świadczenia rozliczone w ryczałcie	3	11	9	33	14	44
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	11	68	148	178	245	237
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		9	68	117	161	213

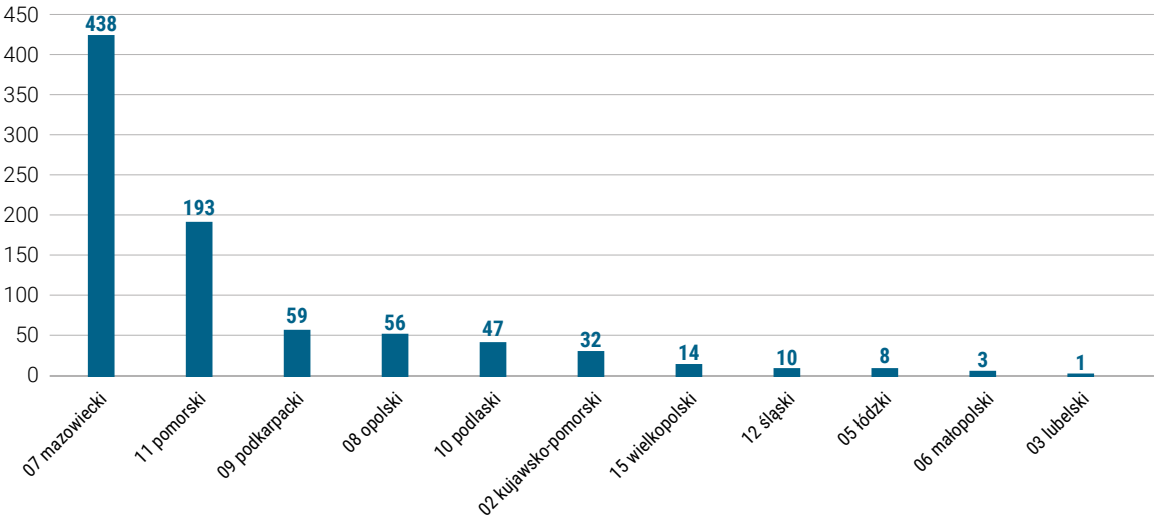
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	2	3	3	5	11	35
Świadczenia rozliczone w ryczałcie	1			2	2	6
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	1	2	1	2	5	20
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		1	2	1	4	9
UMOWA W RODZAJU ŚWIADCZENIA ODRĘBNIE KONTRAKTOWANE						
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	71	158	139	192	162	139

Najwięcej rozliczonych diagnostycznych badan genetycznych w latach 2017-2019 w umowie leczenie szpitalne odnotowano w województwie mazowieckim 853, a następnie śląskim i zachodniopomorskim. W województwie opolskim rozliczono 34 badania a w lubuskim 1 (Wykres nr 57), a w przypadku badań genetycznych *w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane* najwięcej zrealizowano w mazowieckim 438 (Wykres nr 58).

*Wykres nr 57. Liczba diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania **C18-C20** w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 sfinansowanych w umowie leczenie szpitalne.*



*Wykres nr 58. Liczba diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania **C18-C20** w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 sfinansowanych w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane.*



W okresie 2017-2019 badań genetycznych w chorobach nowotworowych z materiału archiwalnego w rozpoznaniu ICD10 C18-C20 najwięcej sprawozdano i rozliczono *Zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych*, tj. 2 470 o wartości 3 205 862 zł, a najmniej podstawowych badań genetycznych (Tabela nr 24).

*Tabela nr 24. Liczba i wartość archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania ICD10 **C18-C20** sfinansowanych w latach 2017-2019.*

Umowa rodzaju leczenie szpitalne	2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
Badania genetyczne – archiwalne	**753**	**724 564 zł**	**2 851**	**3 274 328 zł**	**3 604**	**3 998 892 zł**
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	393	255 041 zł	709	460 113 zł	1 102	715 154 zł
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	2	4 867 zł	30	73 008 zł	32	77 875 zł
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	358	464 655 zł	2 112	2 741 207 zł	2 470	3 205 862 zł

W okresie 2017-2019 w nowotworach jelita grubego w umowie kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych oraz w umowie leczenie szpitalne na jednego pacjenta rozliczono zazwyczaj po jednym produkcie rozliczeniowym (Tabela nr 25 i 26), natomiast u 334 pacjentów sprawozdano i rozliczono po dwa produkty rozliczeniowe.

Tabela nr 25. Liczba badań genetycznych w umowie leczenie szpitalne na pacjenta w okresie 2017-2019 sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 ***C18-C20****.*

Liczba badań z umowy leczenie szpitalne na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	4576	5 037 876 zł
2 badania genetyczne	216	241 575 zł
3 badania genetyczne	29	28 554 zł
4 badania genetyczne	8	8 436 zł

Tabela nr 26. Liczba badań genetycznych sfinansowane jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych na pacjenta w okresie 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 ***C18-C20****.*

Liczba badań z umowy świadczenia odrębnie kontraktowane na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	769	412 049 zł
2 badania genetyczne	118	74 448 zł
3 badania genetyczne	33	20 163 zł

Diagnostyka genetyczna jest kluczowa dla chorych z zaawansowaną postacią raka jelita grubego. Warunkuje kwalifikację do leczenia w ramach programu lekowego. Nadal jednak nie są wykorzystywane obowiązujące mechanizmy finansowe umożliwiające wykonanie i rozliczenie badań w ramach umów z NFZ. Pozytywnym działaniem jest wzrost liczby diagnostycznych badań genetycznych rozliczanych w ramach świadczenia *Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych*, co przekłada się na wykorzystanie kompleksowych technik diagnostycznych.

6.4. Czas oczekiwani od sprawozdania i rozliczenia badania genetycznego do podania leku w programie lekowym

U chorych, którym rozliczono diagnostyczne badania genetycznego z rozpoznaniem C18-C20 w latach 2017-2019, a następnie podano lek z programu lekowego *Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego* obliczono średni czas oczekiwania dla całej Polski oraz dla poszczególnych województw (Tabela nr 27). Zdecydowanie najkrótszy śr. czas oczekiwania na podanie leku jest w województwie mazowieckim 22 dni od rozliczenia wyniku badania genetycznego.

Łącznie w latach 2017-2019 rozliczono 5 691 diagnostycznych badań genetycznych u chorych z rozpoznaniem C18-C20. Z tego 1 076 chorym podano lek z programu lekowego *Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego*, w tym 960 chorych badanie genetyczne miało wykonane przed włączeniem do programu. Średni czas oczekiwania na podanie leku w tym programie po sprawozdaniu wyniku badania genetycznego dla całej Polski wynosi 33 dni (Rysunek nr 19).

Zdecydowanie najkrótszy śr. czas jest w szpitalach ogólnopolskich (tj. w Instytutach, Centrach Onkologii i szpitalach klinicznych) (Tabela nr 28).

*Rysunek nr 19. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem **C18-C20**.*

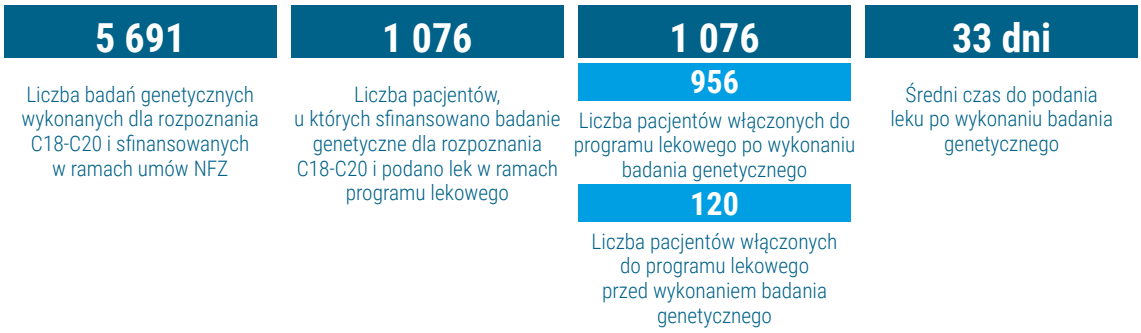


*Tabela nr 27. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowym chorym, u których sprawozdano i rozliczono diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem **C18-C20**.*

Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego 03.0000.304.02	Liczba pacjentów*	Średnia z czas włączenia do programu**
Wszystkie województwa	**1 076**	**33,3**
w tym poszczególnych województwach		
01 dolnośląski	45	62,0
02 kujawsko-pomorski	18	-9,6 ***
03 lubelski	69	60,3
05 łódzki	34	34,2
06 małopolski	80	31,1
07 mazowiecki	292	21,7
08 opolski	9	-5,6***
09 podkarpacki	49	51,7
10 podlaski	39	49,4
11 pomorski	79	16,9
12 śląski	127	34,6
13 świętokrzyski	62	55,7
14 warmińsko-mazurski	17	-14,5***
15 wielkopolski	117	32,1
16 zachodniopomorski	39	51,4

* Liczba pacjentów, u których wykonano i rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z rozpoznaniem C18-C20 podano lek z programu lekowego
** Średni czas od sprawozdania i rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego do podania leku w programie lekowym
*** Liczba ujemne - sprawozdanie i wykonanie diagnostycznego badania genetycznego po podaniu leku z programu lekowego

Tabela nr 28. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z nowotworami jelita grubego z podziałem na grupy podmiotów leczniczych.

Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego	Liczba badań genetycznych*	Średni czas oczekiwania**
Szpitale onkologiczne lub pulmologiczne	445	38,3
Szpitale II stopnia	117	36,1
Szpitale ogólnopolskie	325	30,1
Szpitale III stopnia	177	27,3
Poza siecią	8	-21,6***
Szpitale I stopnia	4	36,3
Razem	**1076**	**33,3**

* Liczba pacjentów, u których wykonano i rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z C18-C20 i podano lek z programu lekowego Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego
** Średni czas od sprawozdania i rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego do podania leku w programie lekowym
*** Liczba ujemne – sprawozdanie i wykonanie diagnostycznego badania genetycznego po podaniu leku z programu lekowego

7 Badania genetyczne w nowotworach złośliwych piersi C50

7.1. Epidemiologia nowotworów piersi na świecie, miejsce Polski na tle Europy

Nowotwory piersi są największym problemem onkologicznym na świecie (24% zachorowań na nowotwory, 15% zgonów nowotworowych w 2018 roku). W krajach wysokim stopniu rozwoju społecznego występuje niemal 44% zachorowań na ten nowotwór, ale jednocześnie zgony w tych krajach to zaledwie 15% zgonów z powodu raka piersi na świecie[7]. Nowotwory piersi są również narastającym problemem w krajach rozwijających się, szczególnie wobec braku odpowiednio rozwiniętej infrastruktury medycznej.

Nowotwory piersi są najczęstszym nowotworem kobiet w krajach europejskich, stanowiącym 29% zachorowań na choroby nowotworowe i będącym przyczyną 16,5% zgonów nowotworowych. W krajach członkowskich Unii Europejskiej według szacunków na 2020 rok u ponad 355 tysięcy kobiet zdiagnozowano raka piersi, około 92 tysiące zmarło z tego powodu. Ponad 1,5 mln kobiet żyje z diagnozą raka piersi postawioną w ciągu poprzedzających 5 lat.

Etiologia

Rak piersi jest nowotworem, którego etiologia nie została jednoznacznie wyjaśniona. W wielu publikacjach podkreśla się jednak najważniejsze czynniki ryzyka: zmiana modelu prokreacyjnego, otyłość, brak aktywności fizycznej, picie alkoholu, pewne szczególne predyspozycje genetyczne. Istnieje wiele wskazówek pokazujących, że tzw. westernizacja życia w znacznym stopniu odpowiada za wzrost zachorowalności na raka piersi na świecie, w tym w Polsce.

Epidemiologia w Polsce

W Polsce rak piersi stanowi prawie ¼ zachorowań kobiet na nowotwory i około 15% zgonów nowotworowych. Częstość zachorowań na raka piersi w Polsce (119/100 tys.)[8] jest niższa niż średnia dla krajów Unii Europejskiej (143/100 tys.), natomiast częstość zgonów z tego powodu (42/100 tys.) jest wyższa niż średnia dla Unii Europejskiej (34/100 tys.).

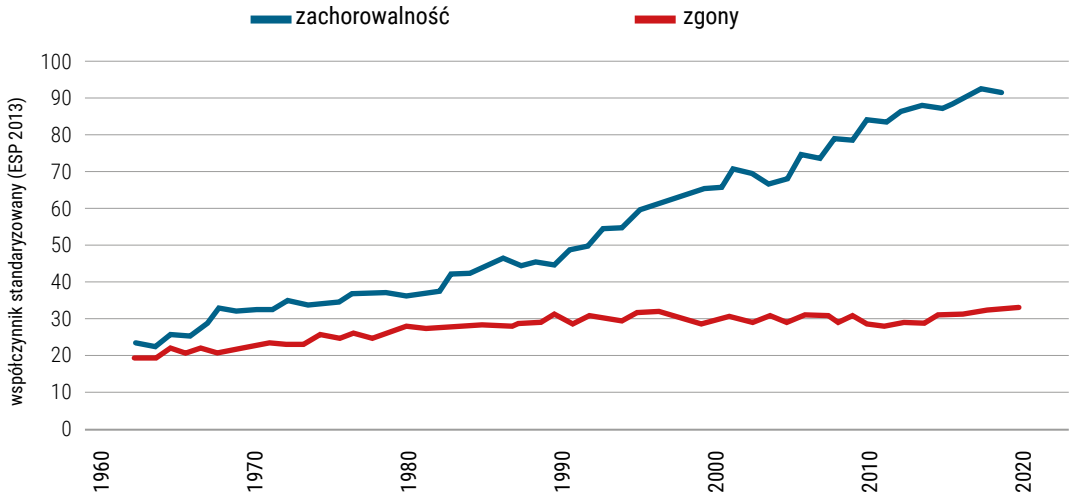
W Polsce nowotwory złośliwe piersi są najczęstszym schorzeniem nowotworowym u kobiet od schyłku lat siedemdziesiątych (wyprzedziły wówczas nowotwory złośliwe żołądka). Początek lat 80. przyniósł gwałtowny wzrost zachorowalności na nowotwory złośliwe piersi (z poziomu około 45/105 do ponad 90/105) pod koniec drugiej dekady XXI wieku. Od początku lat 60. do początku lat 80. obserwowano rosnący trend umieralności z powodu nowotworów złośliwych piersi (współczynnik umieralności wzrósł do poziomu 27/105 w 1980 roku). Od początku lat 80. trendy zachorowalności i umieralności charakteryzowały się odmiennymi tendencjami. W przypadku umieralności do połowy lat 90. obserwuje się nieznaczny wzrost (około 1% średniorocznie),

7. https://gco.iarc.fr/ dostęp z dnia 23X2020

8. Dane odnoszą się do oszacowania na 2020 rok i wyrażone są jako współczynniki standaryzowane według wieku na populację Europy 2013 (ESP2013)

a w późniejszych latach po krótkim okresie plateau, łagodną tendencję spadkową do 2010 roku). Niestety od 2010 roku utrzymuje się szybki wzrost umieralności z powodu raka piersi (33,7/100 tys. w 2018 roku) (Rysunek nr 20).

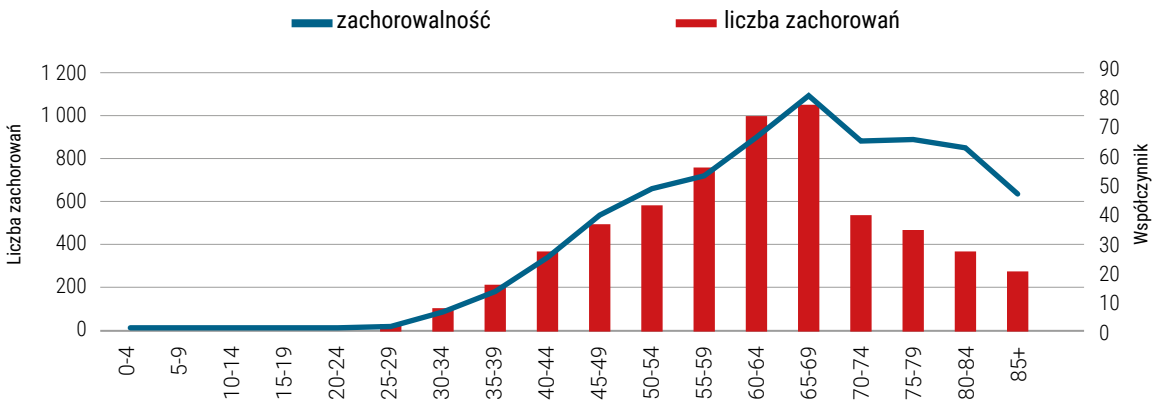
Rysunek nr 20. Zachorowalność i umieralność z powodu raka piersi, Polska.



W Polsce w 2017 roku liczba zachorowań na nowotwory piersi u kobiet wyniosła ponad 18,5 tys. Liczba zgonów spowodowanych nowotworami piersi wynosiła niemal 6 900. Szacuje się, że w Polsce żyje około 75 tys. kobiet, które zachorowały na raka piersi w ciągu minionych pięciu lat.

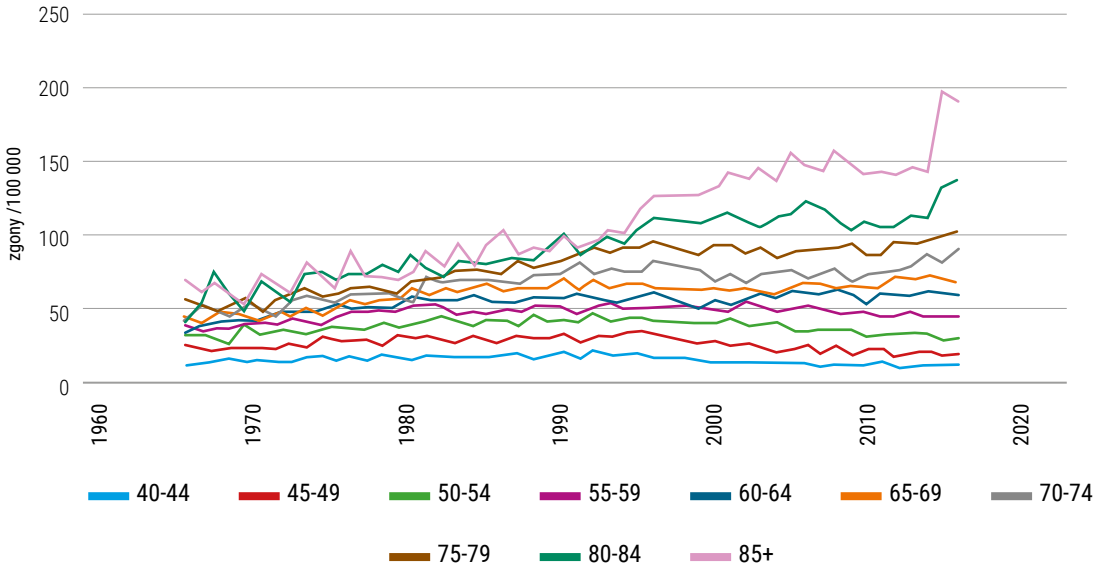
Liczba zachorowań z powodu raka piersi wzrasta po 35. roku życia, a w przedziale wiekowym 50-69 lat odnotowuje się najwięcej zachorowań (od 2 300 do 3 200 w każdej 5-letniej grupie wiekowej). W grupie kobiet w wieku 50-69 lat zanotowano w 2017 roku 55% wszystkich zachorowań na ten nowotwór. Współczynniki zachorowalności wzrastają liniowo z wiekiem między 40. a 59. rokiem życia, po czym częstość zachorowań zmniejsza się (Rysunek nr 21).

Rysunek nr 21. Liczba zachorowań i zachorowalność na raka piersi według grup wieku, Polska, 2015-2017.



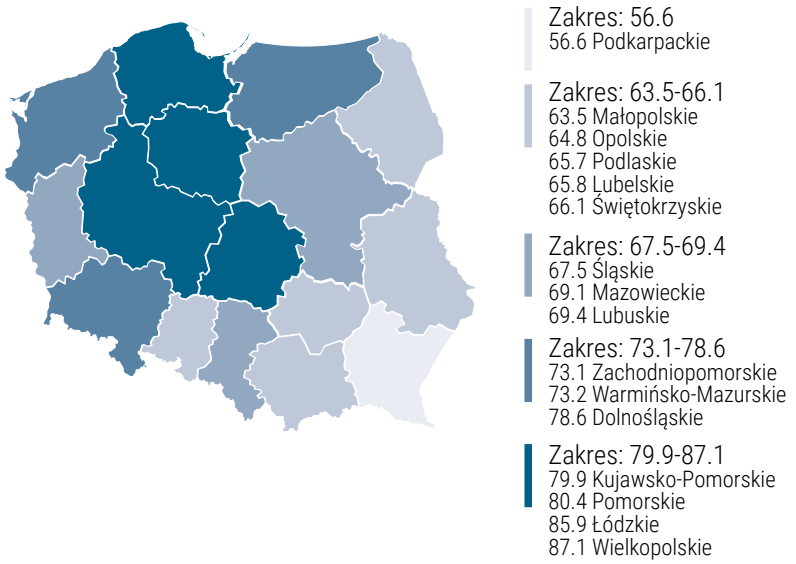
Trendy umieralności w 5-letnich grupach wieku mogą częściowo wyjaśnić rosnącą umieralność ogółem z powodu raka piersi. Wśród młodszych kobiet (40-44, … , 55-59 lat) od początku lat 90 XX wieku utrzymuje się spadek umieralności. Wśród kobiet po 60 roku życia każda kolejna grupa wiekowa charakteryzuje się wzrostem umieralności, szczególnie kobiety najstarsze (w dziewiątej dekadzie życia) (Rysunek nr 22).

Rysunek nr 22. Umieralność z powodu raka piersi według grup wieku, Polska.



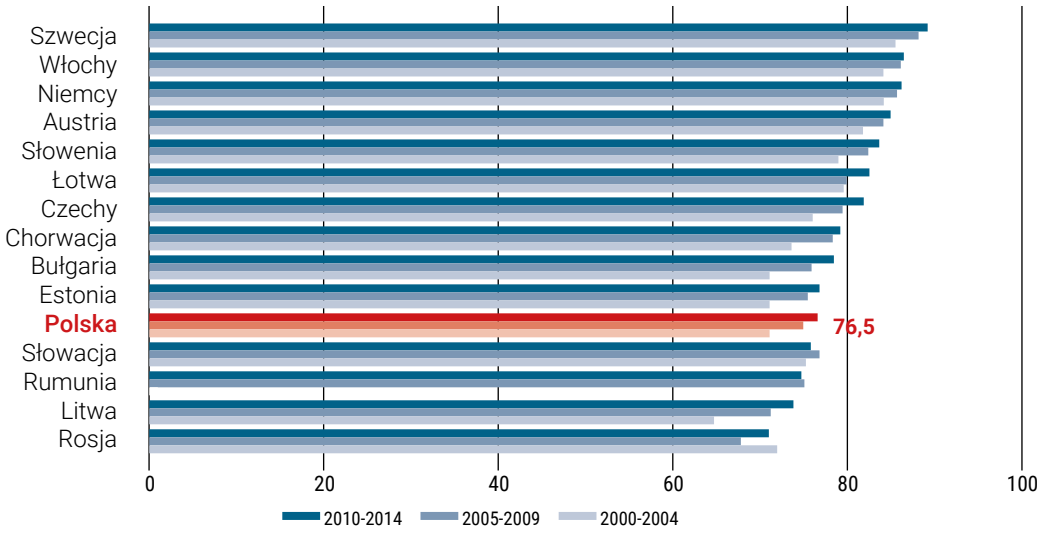
Rozkład geograficzny zachorowalności na raka piersi wskazuje na wyższe ryzyko zachorowania w Wielkopolsce i zjawisko to utrzymuje się od kilku dekad (Rysunek nr 23).

Rysunek nr 23. Zachorowalność na raka piersi w Polsce, 2015-2017.



Polska osiągnęła pewien postęp w leczeniu chorych na raka piersi, ale nadal przeżywalność polskich pacjentek jest niższa niż w innych krajach europejskich. W badaniu CONCORD-3[9] wskaźniki 5-letnich przeżyć względnych netto dla Polski wynosiły 76,5% dla pacjentek zdiagnozowanych w latach 2010-2014 (wzrost o 4,2 punkty procentowe w stosunku do lat 2000-2004). W krajach o najwyższych przeżyciach wartość wskaźnika przekracza 85% (Finlandia, Niemcy, Hiszpania). Niższe wskaźniki przeżyć notuje się jedynie w Słowacji i Litwie (Rysunek nr 24).

Rysunek nr 24. Wskaźniki przeżyć względnych netto, rak piersi (Concord-3).

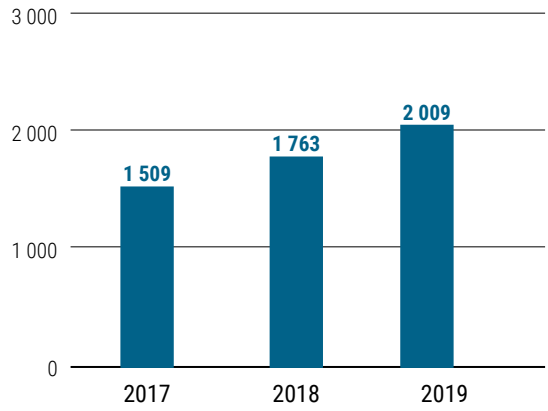


7.2. Analiza rozliczonych badań genetycznych w nowotworach piersi C50

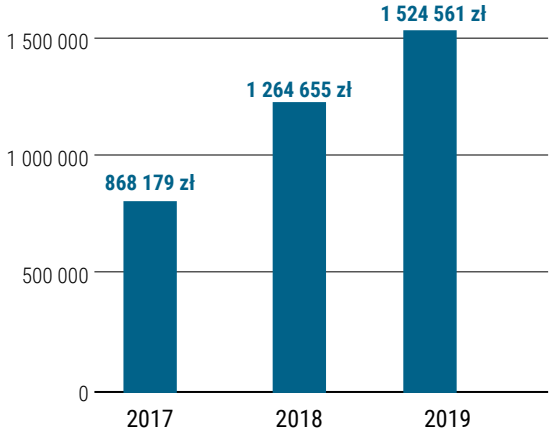
Szóste miejsce pod względem liczby sfinansowanych przez NFZ badań genetycznych w chorobach nowotworowych zajmuje rozpoznanie C50 – nowotwór złośliwy piersi. W analizowanym okresie sprawozdano i rozliczono łączną liczbę 5 281 zł diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C50, a kwota jaka została sfinansowana przez publicznego płatnika wyniosła 3 657 396 zł (Wykres nr 59, 60).

9. Alemmani C et al. Global surveillance of trends in cancer survival 2000-14 (CONCORD-3): analysis of individual records for 37 513 025 patients diagnosed with one of 18 cancers from 322 population-based registries in 71 countries. Lancet. 2018 Mar 17;391(10125):1023-1075. doi: 10.1016/S0140-6736(17)33326-3.

*Wykres nr 59. Liczba sprawozdawanych badań genetycznych w nowotworach piersi **C50** w 2017-2019.*



*Wykres nr 60. Wartość genetycznych sfinansowanych przez płatnika badań dla rozpoznania **C50**.*

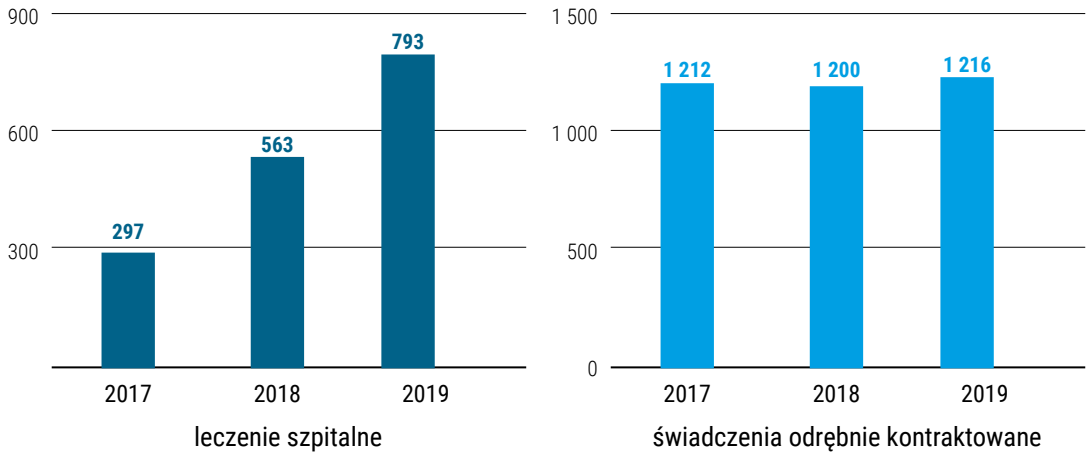


Podstawowym badaniem genetycznym, które może być rozliczone z materiału świeżego lub archiwalnego jest badanie amplifikacji genu *HER2* metodą FISH. W zakresie zmian germinalnych (poradnictwo genetyczne) mamy możliwość analizy, poza genami *BRCA1/2* również kilku innych genów, których mutacje mogą powodować raka piersi np. *CHEK2*, czy *PALB2*. Obecnie najczęściej ocenia się jedynie pięć najczęstszych mutacji genów *BRCA1* i *BRCA2* występujących w polskiej populacji. Geny *BRCA1*, *BRCA2* są duże, o bardzo długiej sekwencji DNA. Na świecie standardem jest już ocena całych sekwencji kodujących tych genów co powinno być już rutynowo wykonywane w przypadku, gdy diagnostyka genetyczna jest niezbędna. Kompleksowa ocena mutacji w obu genach *BRCA1/BRCA2* wymaga zastosowania technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS). Takie badanie może być korzystnie rozliczone jako zaawansowane w przypadku wykorzystania materiału z bloczka parafinowego, a także w niektórych sytuacjach z krwi obwodowej.

Aktualnie prowadzane są badanie dotyczące genu *PIK3CA* (*3-kinaza* fosfatydyloinozytolu). U pacjentek, u których zidentyfikuje się mutację w *PIK3CA* będzie można w przyszłości zastosować leczenie celowane. Innym potencjalnym markerem genetycznym są zmiany zwane fuzjami genowymi. W raku piersi występuje bardzo rzadka fuzja genu *NTRK*. Duże nadzieje wiązano z badaniem *NTRK* w potrójnie ujemnych rakach piersi, ponieważ dla tych chorych nie ma obecnie żadnego efektywnego leczenia. Jednak fuzja genu *NTRK* występuje u poniżej 1% pacjentek z rakiem piersi.

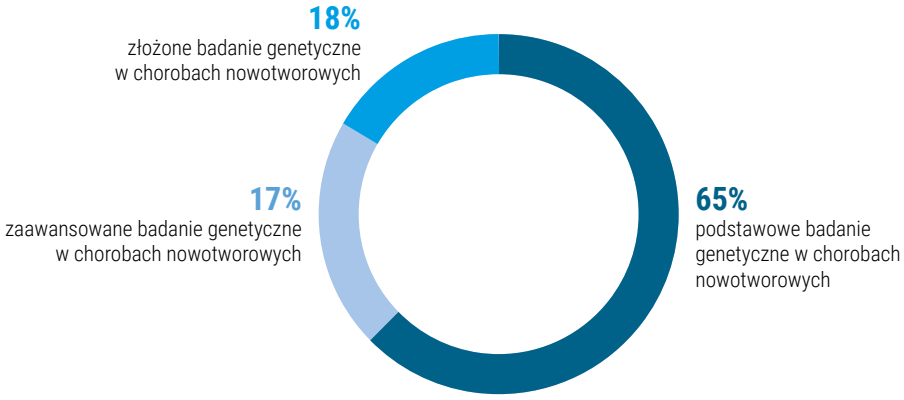
W Polsce w okresie 2017-2019 liczba rozliczonych badań genetycznych w nowotworze piersi zdecydowanie była większa w ramach umowy świadczenia odrębnie kontraktowane jako *kompleksowa diagnostyka nowotworowa* i łącznie wynosiła 3 628 o wartości 1 875 676 zł (Wykres nr 61).

*Wykres nr 61. Liczba rozliczonych badań genetycznych dla rozpoznania **C50** z podziałem na umowy.*



Najwięcej badań diagnostycznych genetycznych rozliczono w umowie rodzaju lecznictwo szpitalne – zakres pakiet onkologiczny. W pozostałych limitowanych zakresach (świadczenia poza pakietem i ryczałt) sprawozdano 1 070 badań o wartości 2 224 148 zł. W tym zdecydowany największy udział procentowy w nowotworach piersi w ramach umowy leczenie szpitalne mają podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych: 65%. (Wykres nr 62)

*Wykres nr 62. Procentowy udział rodzajów badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania **C50**.*



Analiza odsetka wykonanych badań dla poszczególnych rodzajów pośrednio wskazuje, że tylko u około 35% wykonano oznaczenie mutacji *BRCA1* i *BRCA2* zakładając poprawność rozliczenia.

Dominującym zakresem w którym rozliczano badania genetyczne wykonane z materiału świeżego była chirurgia onkologiczna, a dla materiału archiwalnego – onkologia kliniczna. Przy czym 999 badań z materiału „świeżego" rozliczono w zakresie chirurgia onkologiczna, a 445 z materiału archiwalnego w onkologii klinicznej (Tabela nr 29, 30).

*Tabela nr 29. Liczba rozliczonych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania **C50** w ramach nielimitowanych i limitowanych środków finansowych w umowach NFZ.*

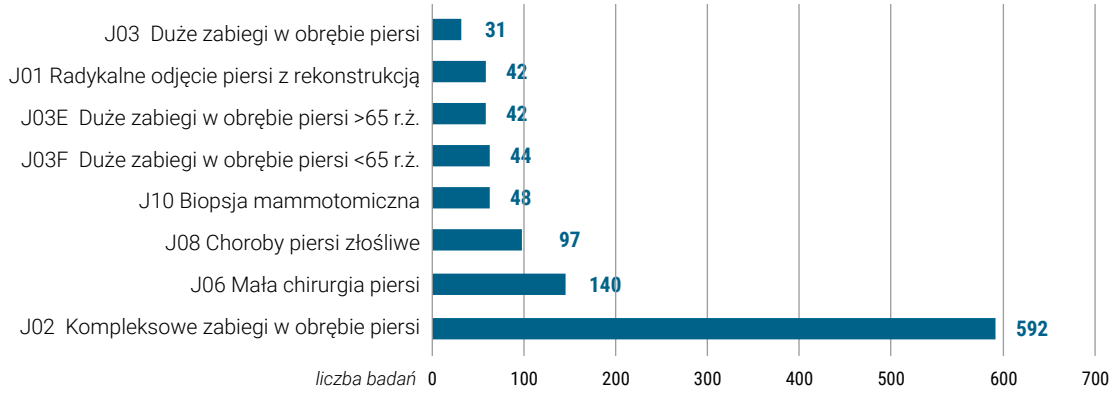
Rodzaje umów NFZ	2017		2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
UMOWA RODZAJU LECZENIE SZPITALNE	297	241 575 zł	563	644 255 zł	793	895 889 zł	1 653	1 781 720 zł
Ryczałt	24	16 873 zł	12	18 495 zł	71	88 583 zł	107	123 951 zł
Pakiet onkologiczny	266	219 511 zł	400	478 608 zł	463	517 221 zł	1 129	1 215 340 zł
Świadczenia poza pakietem onkologicznym	7	5 192 zł	151	147 152 zł	259	290 085 zł	417	442 428 zł
UMOWA RODZAJU ŚWIADCZENIA ODRĘBNIE KONTRAKTOWANE (RYCZAŁT)	1 212	626 604 zł	1 200	620 400 zł	1 216	628 672 zł	3 628	1 875 676 zł
Razem liczba badań genetycznych rozliczonych dla rozpoznania ICD10: **C50** w umowach NFZ	1 509	868 179 zł	1 763	1 264 655 zł		1 524 561 zł	5 281	3 657 396 zł

*Tabela nr 30. Liczba sprawozdanych i rozliczonych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania **C50** w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017-2019.*

Zakresy w umowie rodzaju leczenie szpitalne	2017		2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
Badania genetyczne z materiału archiwalnego								
Onkologia kliniczna			74	72 521 zł	371	421 662 zł	445	494 183 zł
Chirurgia onkologiczna			13	9 085 zł	94	71 710 zł	107	80 796 zł
Choroby płuc					2	2 596 zł	2	2 596 zł
Badania genetyczne szpitalne (materiał „świeży" pobrany w trakcie hospitalizacji)								
Chirurgia onkologiczna	290	235 735 zł	444	525 658 zł	265	332 754 zł	999	1 094 147 zł
Onkologia kliniczna	6	5 192 zł	27	33 746 zł	55	59 704 zł	88	98 642 zł
Inne zakresy	1	649 zł	5	3 245 zł	6	7 463 zł	12	11 357 zł
razem	**297**	**241 575 zł**	**563**	**644 255 zł**	**793**	**895 889 zł**	**1 653**	**1 781 720 zł**

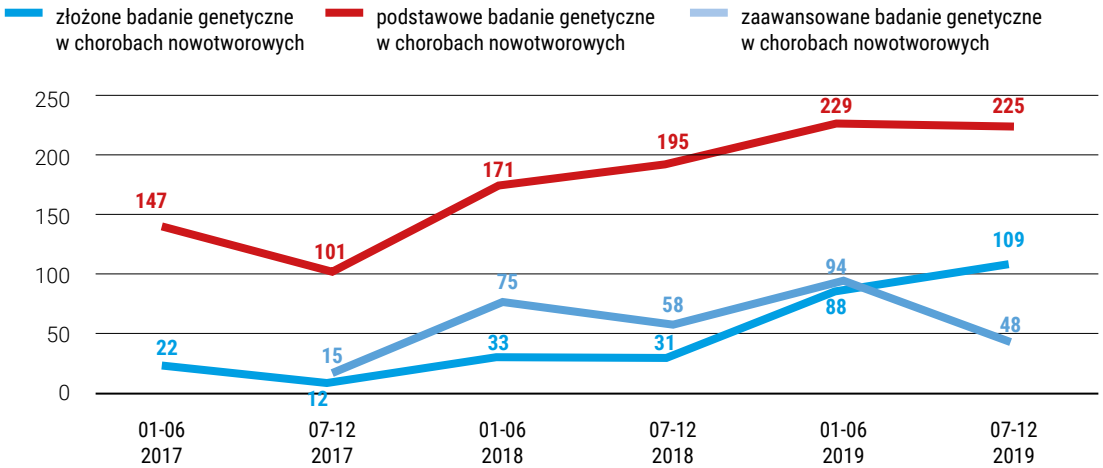
Najczęściej rozliczaną grupą dla hospitalizacji podczas, której pobrano materiał dla wykonania badania diagnostycznego była grupa J02 – kompleksowe zabiegi w obrębie piersi (Wykres nr 63).

Wykres nr 63. Liczba rozliczonych badań genetycznych w trakcie hospitalizacji z wykazanymi najczęściej grupami zabiegowymi JGP.



Od 2018 roku istotnie zwiększyła się liczba rozliczanych badań złożonych w chorobach nowotworowych. Nie można wykluczyć, że przyczyną jest oznaczanie mutacji w genach *BRCA1* i *BRCA2* w tym rozpoznaniu ponieważ oznaczenie amplifikacji genu *HER2* powinno być rozliczone jako badanie proste (Wykres nr 64).

*Wykres nr 64. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania **C50** w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe w latach 2017-2019.*

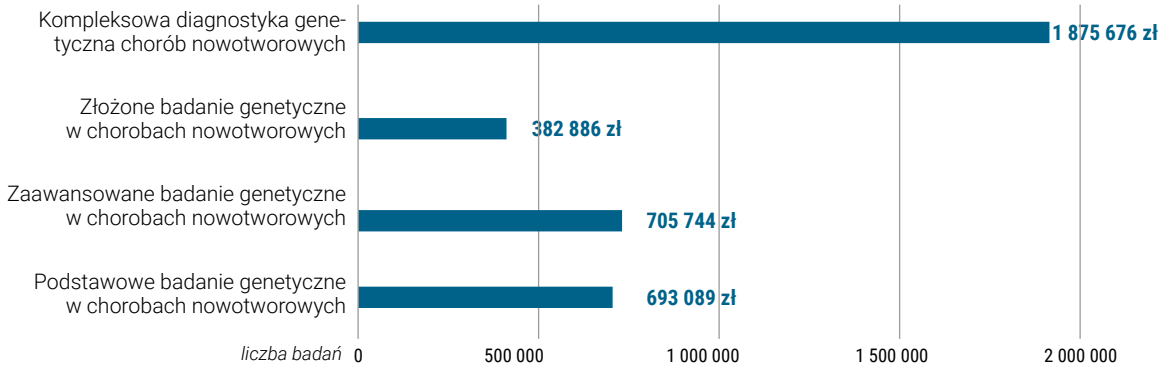


W tabeli nr 31 i na wykresie nr 65 przedstawiono liczbę oraz wartość poszczególnych produktów rozliczeniowych dzięki, którym możemy sfinansować zrealizowane badania genetyczne w nowotworach piersi. I tak zdecydowanie najwięcej wykonano *kompleksowej diagnostyki genetycznej chorób nowotworowych*: 3 628 badań o wartości 1 875 676 zł. Kolejnym pod względem ilościowym produktem rozliczeniowy jest podstawowe badanie genetyczne: 1 068 o wartości 693 089 zł.

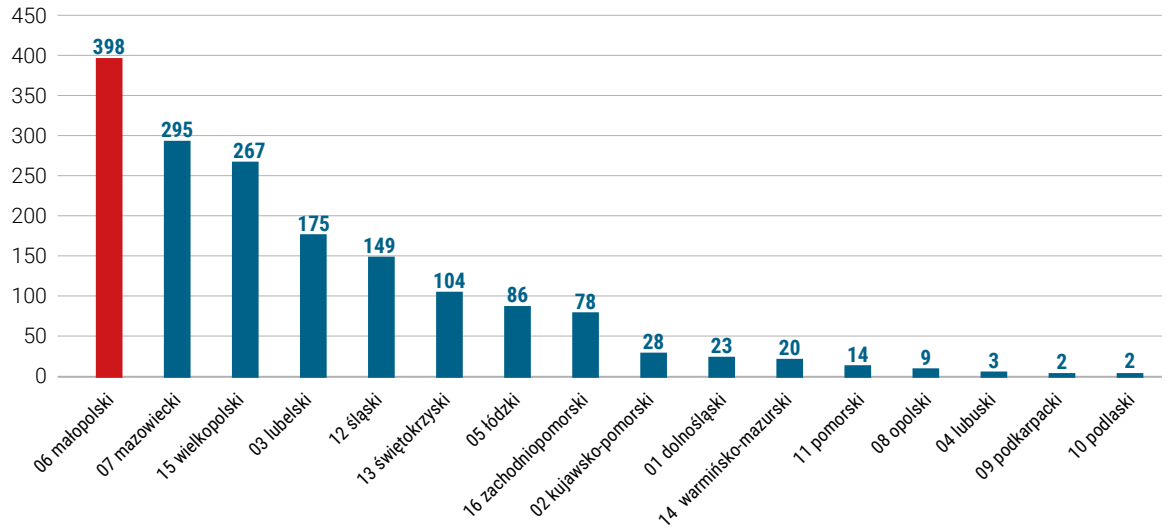
*Tabela nr 31. Produkty rozliczeniowe w umowach NFZ dot. badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania **C50** sfinansowane w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych.*

	2017	2018	2019	Suma końcowa
UMOWA RODZAJU LECZENIE SZPITALNE	**297**	**563**	**793**	**1 653**
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	34	64	197	295
Świadczenia rozliczone w ryczałcie	2	0	16	18
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	31	46	59	136
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym	1	18	122	141
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	248	366	454	1 068
Świadczenia rozliczone w ryczałcie	22	6	37	65
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	220	248	304	772
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym	6	112	113	231
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	15	133	142	290
Świadczenia rozliczone w ryczałcie		6	18	24
Świadczenia rozliczone w pakiecie onkologicznym	15	106	100	221
Świadczenia rozliczone poza pakietem onkologicznym		21	24	45
UMOWA W RODZAJU ŚWIADCZENIA ODRĘBNIE KONTRAKTOWANE				
Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych	1 212	1 200	1 216	3 628

*Wykres nr 65. Wartość badań genetycznych w rozpoznaniu **C50** sfinansowanych przez NFZ w latach 2017-2019.*



*Wykres nr 66. Liczba badań genetycznych dla rozpoznania **C50** w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 sfinansowanych w umowie leczenie szpitalne.*



Największy odsetek badań genetycznych sfinansowanych w lecznictwie szpitalnym był sprawozdany w województwie małopolskim i mazowieckim odpowiednio 398 i 295 (Wykres nr 66), a w przypadku umowy świadczenia odrębnie kontraktowane w województwie mazowieckim i pomorskim (Wykres nr 67).

*Wykres nr 67. Liczba sfinansowanych badań genetycznych dla rozpoznania **C50** w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane.*

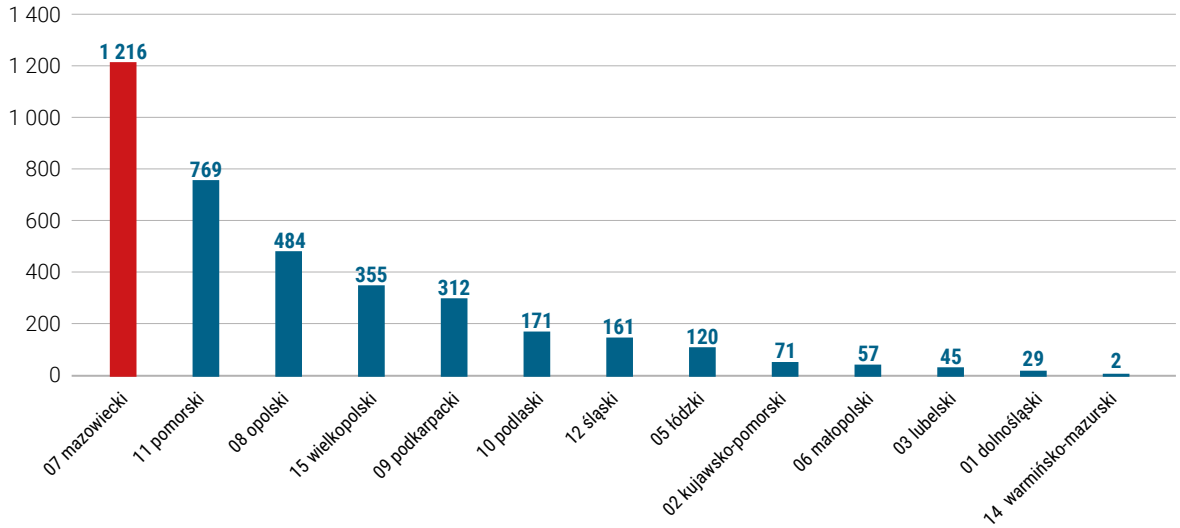


*Tabela nr 32. Liczba i wartość sfinansowanych archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania ICD10 **C50** w latach 2017-2019.*

	2017		2018		2019		Razem	
	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość	liczba	wartość
UMOWA RODZAJU LECZENIE SZPITALNE								
Badania genetyczne – archiwalne			**87**	**81 607**	**467**	**495 968 zł**	**554**	**577 574 zł**
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			57	36 991	252	163 538 zł	309	200 529 zł
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			25	32 448	47	114 379 zł	52	126 547 zł
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych			5	12 168	168	218 051 zł	193	250 499 zł
Badania genetyczne – szpitalne	**297**	**241 575**	**476**	**562 648**	**326**	**399 922 zł**	**1099**	**1 204 145 zł**
Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	248	160 942	309	200 529	202	131 090 zł	759	492 561 zł
Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	15	36 504	128	311 501	95	231 192 zł	238	579 197 zł
Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	34	44 129	39	50 619	29	37 640 zł	102	132 388 zł

Umożliwienie od 2018 roku finansowania badań genetycznych w ramach umowy leczenia szpitalne z materiału archiwalnego przyczyniło się do stopniowego wykorzystania przez świadczeniodawców sprawozdania i rozliczania badań w trybie ambulatoryjnym. Łączna liczba zrealizowanych w tym trybie badań to 554 o wartości 577 574 zł (Tabela nr 32).

W okresie 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 C50 na jednego pacjenta rozliczono zazwyczaj po jednym produkcie rozliczeniowym (Tabela nr 33 i 34), natomiast u pozostałych pacjentów sprawozdano i rozliczono po dwa lub więcej badań genetycznych.

Tabela nr 33. Liczba badań genetycznych sfinansowane w umowie leczenie szpitalne na pacjenta w latach 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 ***C50****.*

Liczba badań na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	1 434	1 516 620 zł
2 badania genetyczne	170	213 832 zł
3 badania genetyczne	28	33 908 zł
4 badania genetyczne	18	15 413 zł

Tabela nr 34. Liczba badań genetycznych sfinansowane jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych na pacjenta w latach 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 ***C50****.*

Liczba badań na pojedynczego pacjenta	Liczba badań	Wartość
1 badanie genetyczne	2 939	1 519 463 zł
2 badania genetyczne	513	265 221 zł
3 badania genetyczne	126	65 142 zł
4 badania genetyczne	40	20 680 zł

7.3. Czas oczekiwania po sprawozdaniu i rozliczeniu badania genetycznego do podania leku w programie lekowym

U chorych, dla których rozliczono diagnostyczne badania genetyczne z rozpoznaniem C50 w latach 2017-2019, a następnie podano lek z programu lekowego *Leczenie raka piersi* obliczono średni czas oczekiwania dla całej Polski oraz dla poszczególnych grup podmiotów leczniczych. Zdecydowanie i najszybszy śr. czas podania leku w programie lekowym jest w szpitalach ogólnopolskich (Tabela nr 35).

Łącznie w latach 2017-2019 wykonano 5 281 diagnostycznych badań genetycznych u chorych z nowotworem piersi. Z tego 781 chorym podano lek z programu lekowego *Leczenie raka piersi*, w tym 508 chorych badanie genetyczne miało wykonane przed włączeniem do programu. Średni czas oczekiwania na podanie leku w tym programie po sprawozdaniu wyniku badania genetycznego dla całej Polski wynosi 16 dni (Rysunek nr 25).

*Rysunek nr 25. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem **C50**.*

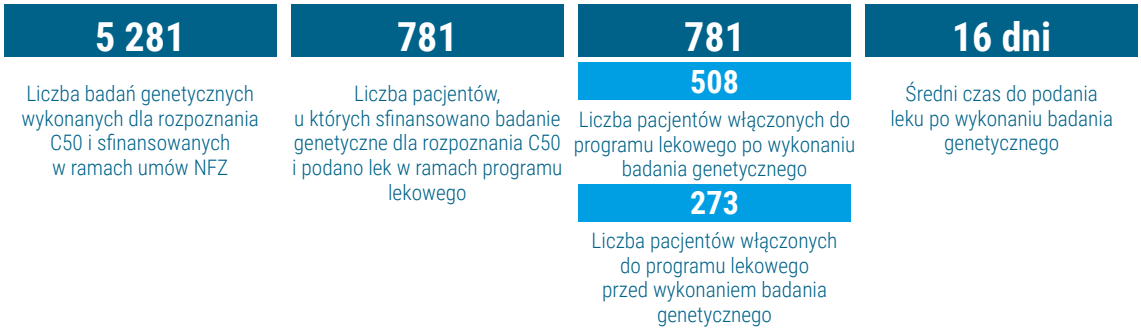


*Tabela nr 35. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem raka piersi **C50** z podziałem na grupy podmiotów leczniczych.*

Leczenie zaawansowanego raka jelita grubego	Liczba badań genetycznych*	Średni czas oczekiwania**
Szpitale onkologiczne lub pulmologiczne	186	41
Szpitale II stopnia	4	16
Szpitale ogólnopolskie	446	4
Szpitale III stopnia	103	26
Poza siecią	42	3
Razem	**781**	**16**

8 Podsumowanie

Prawidłowa diagnostyka nowotworu z użyciem nowoczesnych metod badawczych wymaga nakładów finansowych, ale ich rozważne dystrybuowanie przełoży się wprost na skutki leczenia. Korzyścią dla pacjenta jest możliwość zastosowania lepszych opcji terapeutycznych. Dla systemu finansowania ochrony zdrowia – optymalne, oparte na faktach planowanie procesu terapeutycznego zmniejszy straty na przypadkowym, nieskutecznym stosowaniu drogich terapii, w tym przyniesie wymierne oszczędności w wydatkach na terapie lekowe ukierunkowane molekularnie (wyeliminowanie niewłaściwej kwalifikacji do leczenia). Ułatwiony dostęp do badań genetycznych powinien więc skutkować poprawą skuteczności leczenia, możliwością powrotu do zdrowia, aktywności zawodowej i społecznej pacjentów z chorobą nowotworową.

Przedstawiając niniejszy Raport mamy nadzieję, że pomoże on podmiotom leczniczym w jeszcze szerszym korzystaniu z możliwości dostępu do wysokiej jakości diagnostycznych badań genetycznych, a rozważne i precyzyjne stosowanie dostępnych obecnie narzędzi ich finansowania pozwoli na coraz skuteczniejsze leczenie pacjentów z chorobą nowotworową.

Spis tabel

Tabela nr 1. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych i nienowotworowych sfinansowanych przez publicznego płatnika w okresie od 2017-2019 roku 13

Tabela nr 2. Wartość badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez publicznego płatnika w okresie od 2017-2019 w podziale na umowy. 17

Tabela nr 3. Wartość sprawozdanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych 21

Tabela nr 4. Średnia liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych na jednego świadczeniodawcę w oddziałach wojewódzkich w okresie 2017-2019..... 26

Tabela nr 5. Liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w Oddziałach Wojewódzkich NFZ wg produktów rozliczeniowych w latach 2017- 2019..... 29

Tabela nr 6. Kompleksowa diagnostyka genetyczna w rozpoznaniu Z80.0..... 38

Tabela nr 7. Szczegółowe zestawienie liczby badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach umowy leczenie szpitalne. 39

Tabela nr 8. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w umowie w rodzaju leczenie szpitalne z podziałem na badania archiwalne i szpitalne..... 42

Tabela nr 9. Liczba i wartość Podstawowych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne..... 44

Tabela nr 10. Liczba i wartość Złożonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne..... 44

Tabela nr 11. Liczba i wartość Zaawansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w zakresach umowy leczenie szpitalne..... 45

Tabela nr 12. Liczba rozliczonych badań genetycznych z rozpoznaniem C34. 58

Tabela nr 13. Liczba badań genetycznych sfinansowanych dla rozpoznania C34 w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017- 2019..... 58

Tabela nr 14. Produkty rozliczeniowe dla badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowane dla rozpoznania C34 w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych w ramach umów z NFZ w latach 2017-2019..... 59

Tabela nr 15. Liczba i wartość archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 C34 w latach 2018-2019. 60

Tabela nr 16. Liczba badań genetycznych na pacjenta sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 C34 jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych w okresie 2017-2019..... 61

Tabela nr 17. Liczba badań genetycznych na pacjenta sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 C34 w umowie leczenie szpitalne w okresie 2017- 2019..... 61

Tabela nr 18. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowym dla NDRP w zależności od rodzaju materiału poddanego analizie w diagnostycznym badaniu genetycznym (materiał świeży i materiał archiwalny)..... 62

Tabela nr 19. Średni czas oczekiwania na podanie leku w ramach programu lekowego dla niedrobnokomórkowego raka płuca liczony od momentu rozliczenia wyniku diagnostycznego badania genetycznego wg województw. ... 63

Tabela nr 20. Średni czas oczekiwania na podanie leku w ramach programu lekowego dla niedrobnokomórkowego raka płuca liczony od momentu rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego z podziałem na grupy podmiotów leczniczych. ... 64

Tabela nr 21. Liczba sprawozdanych i sfinansowanych badań genetycznych dla rozpoznań C18-C20. ... 74

Tabela nr 22. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017-2019 dla rozpoznań C18-C20 ... 75

Tabela nr 23. Produkty rozliczeniowe w umowach NFZ dot. badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla grupy rozpoznań C18-C20 sfinansowane w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych. ... 76

Tabela nr 24. Liczba i wartość archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania ICD10 C18-C20 sfinansowanych w latach 2017-2019. ... 78

Tabela nr 25. Liczba badań genetycznych w umowie leczenie szpitalne na pacjenta w okresie 2017-2019 sfinansowanych dla rozpoznania ICD10 C18-C20. ... 79

Tabela nr 26. Liczba badań genetycznych sfinansowane jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych na pacjenta w okresie 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 C18-C20. ... 79

Tabela nr 27. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowym chorym, u których sprawozdano i rozliczono diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem C18-C20. ... 80

Tabela nr 28. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z nowotworami jelita grubego z podziałem na grupy podmiotów leczniczych. ... 81

Tabela nr 29. Liczba rozliczonych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C50 w ramach nielimitowanych i limitowanych środków finansowych w umowach NFZ. ... 89

Tabela nr 30. Liczba sprawozdanych i rozliczonych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C50 w umowie rodzaju leczenie szpitalne w zakresach w latach 2017-2019. ... 89

Tabela nr 31. Produkty rozliczeniowe w umowach NFZ dot. badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania C50 sfinansowane w pakiecie onkologicznym i zakresach limitowanych. .. 91

Tabela nr 32. Liczba i wartość sfinansowanych archiwalnych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania ICD10 C50 w latach 2017-2019. ... 93

Tabela nr 33. Liczba badań genetycznych sfinansowane w umowie leczenie szpitalne na pacjenta w latach 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 C50. ... 94

Tabela nr 34. Liczba badań genetycznych sfinansowane jako kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych na pacjenta w latach 2017-2019 dla rozpoznania ICD10 C50 ... 94

Tabela nr 35. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem raka piersi C50 z podziałem na grupy podmiotów leczniczych. ... 95

Spis wykresów

Wykres nr 1. Łączna liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych w chorobach nowotworowych i nienowotworowych. 13

Wykres nr 2. Analiza liczby badań genetycznych wykonanych w ramach w umowy świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie..... 13

Wykres nr 3. Analiza liczby badań genetycznych sfinansowanych w umowie świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie z podziałem na produkty rozliczeniowe. 14

Wykres nr 4. Łączna liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019. 16

Wykres nr 5. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych przez NFZ w poszczególnych latach. 16

Wykres nr 6.Wartość sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019..... 16

Wykres nr 7. Wartość sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane..... 17

Wykres nr 8. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie w rodzaju lecznictwo szpitalne i umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane..... 17

Wykres nr 9. Wartość sfinansowanych badań w latach 2017-2019 w podziale na umowy..... 18

Wykres nr 10. Procentowy udział liczby badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019..... 19

Wykres nr 11. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2017. 19

Wykres nr 12. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2018. 19

Wykres nr 13. Procentowy udział sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowach w 2019. 19

Wykres nr 14. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych w latach 2017-2019. 21

Wykres nr 15. Procentowy udział produktów rozliczeniowych- badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2017. 22

Wykres nr 16. Procentowy udział produktów rozliczeniowych- badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2018. 22

Wykres nr 17. Procentowy udział produktów rozliczeniowych- badań genetycznych w chorobach nowotworowych w 2019. 22

Wykres nr 18. Procentowy podział badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg płci w latach 2017-2019. 23

Wykres nr 19. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w poszczególnych latach 2017-2019 z podziałem na płeć. 23

Wykres nr 20. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg wieku pacjentów w latach 2017-2019. 24

Wykres nr 21. Łączna liczba sfinansowanych przez NFZ badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 w poszczególnych oddziałach wojewódzkich NFZ. 24

Wykres nr 22. Łączna wartość sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 przez oddziały wojewódzkie NFZ. 25

Wykres nr 23. Procentowy udział sfinansowanych przez NFZ badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 poszczególnych oddziałach wojewódzkich NFZ. 25

Wykres nr 24. Średnia łączna liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych na jednego świadczeniodawcę w oddziałach wojewódzkich w okresie 2017-2019. 26

Wykres nr 25. Łączna liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w latach 2017-2019 w podziale na umowy w rodzaju: leczenie szpitalne oraz świadczenia odrębnie kontraktowane w poszczególnych oddziałach wojewódzkich. 27

Wykres nr 26. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w oddziałach wojewódzkich NFZ w lata 2017-2019. 28

Wykres nr 27. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w umowie lecznictwo szpitalne w latach 2017- 2019 wg rozpoznań ICD10. 36

Wykres nr 28. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach umowy rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019 37

Wykres nr 29. Procentowy udział badań genetycznych w chorobach nowotworowych finansowanych w zakresach w latach 2017-2019. 39

Wykres nr 30. Procentowy udział zrealizowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych wg produktów rozliczeniowych 40

Wykres nr 31. Liczba badań genetycznych – Podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych. 40

Wykres nr 32. Liczba badań genetycznych – Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych. .. 40

Wykres nr 33. Liczba badań genetycznych – Zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych. 41

Wykres nr 34. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sprawozdana w ramach pakietu onkologicznego w okresie 2017-2019 z podziałem na produkty rozliczeniowe. 41

Wykres nr 35. Liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych sfinansowanych w ramach pakietu onkologicznego wg produktów rozliczeniowych. 42

Wykres nr 36. Liczba badań genetycznych (archiwalnych) sfinansowanych w umowie leczenie szpitalne w trybie ambulatoryjnym. 43

Wykres nr 37. Procentowy udział badań genetycznych - archiwalnych sprawozdanych w latach 2018-2019 w ramach pakietu onkologicznego, poza pakietem onkologicznym w ryczałcie. 43

Wykres nr 38. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych – archiwalnych zrealizowanych w zakresach w latach 2017-2019. 46

Wykres nr 39. Łączna liczba badań genetycznych w chorobach nowotworowych - szpitalnych zrealizowanych w zakresach w latach 2017-2019. 46

Wykres nr 40. Liczba sprawozdanych i rozliczonych badań genetycznych dla rozpoznania C34. 54

Wykres nr 41. Wartość sfinansowanych przez płatnika badań genetycznych w rozpoznaniu C34. 54

Wykres nr 42. Liczba wykonanych badań w latach 2017-2019 sfinansowanych przez publicznego płatnika wg umów. 55

Wykres nr 43. Kwota finansowania wykonanych badań genetycznych wg umów u chorych z rakiem płuca w latach 2017-2019 55

Wykres nr 44. Liczba sprawozdanych badań genetycznych dla rozpoznania C34 w oddziałach wojewódzkich w umowie leczenie szpitalne w latach 2017-2019. 56

Wykres nr 45. Liczba sprawozdanych badań genetycznych dla rozpoznania C34 w oddziałach wojewódzkich w umowie w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane w latach 2017-2019. 56

Wykres nr 46. Wartość finansowania badań genetycznych w rozpoznaniu C34 w latach 2017-2019 57

Wykres nr 47. Procentowy udział rodzajów badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania C34 w latach 2017-2019. 57

Wykres nr 48. Liczba badań genetycznych z rozpoznaniem C34 z materiału pobranego w trakcie hospitalizacji zabiegowych rozliczonych grupą JGP w okresie 2017-2019. 57

Wykres nr 49. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe w latach 2017-2019. 57

Wykres nr 50. Liczba sprawozdawanych badań genetycznych dla rozpoznań C18-C20 w latach 2017-2019. 70

Wykres nr 51. Wartość sfinansowanych przez płatnika badań genetycznych w rozpoznaniach C18-C20. 71

Wykres nr 52. Liczba badań genetycznych wykonanych dla C18-C20 w umowach NFZ. 71

Wykres nr 53. Procentowy udział rodzajów badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania C18-C20. 71

Wykres nr 54. Wartość finansowania badań genetycznych w rozpoznaniu C18-C20 w latach 2017-2020. 72

Wykres nr 55. Liczba rozliczonych badań genetycznych w trakcie hospitalizacji ze wykazanymi najczęściej grupami zabiegowymi JGP dla rozpoznań C18-C20. 73

Wykres nr 56. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe w latach 2017-2019. 73

Wykres nr 57. Liczba sfinansowanych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C18-C20 w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 w umowie leczenie szpitalne. 75

Wykres nr 58. Liczba sfinansowanych diagnostycznych badań genetycznych dla rozpoznania C18-C20 w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 w umowie rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane. 75

Wykres nr 59. Liczba sprawozdawanych badań genetycznych w nowotworach piersi C50 w 2017-2019 84

Wykres nr 60. Wartość sfinansowanych przez płatnika badań genetycznych dla rozpoznania C50. 84

Wykres nr 61. Liczba rozliczonych badań genetycznych dla rozpoznania C50 z podziałem na umowy. 85

Wykres nr 62. Procentowy udział rodzajów badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania C50. 86

Wykres nr 63. Liczba rozliczonych badań genetycznych w trakcie hospitalizacji z wykazanymi najczęściej grupami zabiegowymi JGP. 87

Wykres nr 64. Liczba sfinansowanych badań genetycznych w chorobach nowotworowych dla rozpoznania C50 w ramach umowy leczenie szpitalne z podziałem na produkty rozliczeniowe w latach 2017-2019 88

Wykres nr 65. Wartość sfinansowanych przez NFZ badań genetycznych w rozpoznaniu C50 w latach 2017-2019. 89

Wykres nr 66. Liczba sfinansowanych badań genetycznych dla rozpoznania C50 w oddziałach wojewódzkich w okresie od 01.01.2017 do 30.06.2019 w umowie leczenie szpitalne. 89

Wykres nr 67. Liczba sfinansowanych badań genetycznych dla rozpoznania C50 w oddziałach wojewódzkich w latach 2017-2019 w umowie leczenie szpitalne. 90

Spis rysunków

Rysunek nr 1. Schemat produktów rozliczeniowych 11

Rysunek nr 2. Umieralność z powodu raka płuca w Polsce (standaryzacja wg standardowej populacji Europy 2013). 48

Rysunek nr 3. Wskaźniki 5-letnich przeżyć względnych netto (CONCORD 3). 50

Rysunek nr 4. Zachorowalność na nowotwór płuca, mężczyźni, Polska, 2015-2017. 50

Rysunek nr 5. Zachorowalność na nowotwór płuca, kobiety, Polska 2015-2017. 50

Rysunek nr 6. Zachorowalność na nowotwór płuca, mężczyźni, Europa. 50

Rysunek nr 7. Zachorowalność na nowotwór płuca, kobiety, Europa. 50

Rysunek nr 8. Algorytm diagnostyczny kwalifikacji do terapii celowanej w NDRP 53

Rysunek nr 9. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem raka płuca C34. 62

Rysunek nr 10.Umieralność z powodu raka jelita grubego w wybranych krajach (standaryzacja wg populacji świata ASW). 66

Rysunek nr 11. Liczba zachorowań i zachorowalność według grup wieku na nowotwory jelita grubego, Polska 2015-2017 68

Rysunek nr 12. Zachorowalność na raka jelita grubego w Polsce według płci. 68

Rysunek nr 13. Umieralność z powodu raka jelita grubego w Polsce według płci. 68

Rysunek nr 14. Zachorowalność na nowotwory złośliwe jelita grubego, mężczyźni, Polska 2015-2017 69

Rysunek nr 15. Zachorowalność na nowotwory jelita grubego, kobiety, Polska 2015-2017 ..... *69*

Rysunek nr 16. Wskaźnik 5-letnich przeżyć względnych netto w wybranych krajach, nowotwory okrężnicy, obie płcie (Concord-3) *69*

Rysunek nr 17. Wskaźnik 5-letnich przeżyć względnych netto w wybranych krajach, nowotwory odbytnicy, obie płcie *69*

Rysunek nr 18. Algorytm diagnostyczny wykonywanych badań genetycznych w nowotworach jelita grubego. *71*

Rysunek nr 19. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem C18-C20. ..... *80*

Rysunek nr 20. Zachorowalność i umieralność z powodu raka piersi, Polska *84*

Rysunek nr 21. Liczba zachorowań i zachorowalność na raka piersi według grup wieku, Polska, 2015-2017 ..... *84*

Rysunek nr 22. Umieralność z powodu raka piersi według grup wieku, Polska *85*

Rysunek nr 23. Zachorowalność na raka piersi w Polsce, 2015-2017 ..... *85*

Rysunek nr 24. Wskaźniki przeżyć względnych netto, rak piersi (Concord-3). *86*

Rysunek nr 25. Średni czas oczekiwania na podanie leku w programie lekowych u chorych, u których sprawozdano diagnostyczne badanie genetyczne z rozpoznaniem C50. ..... *95*