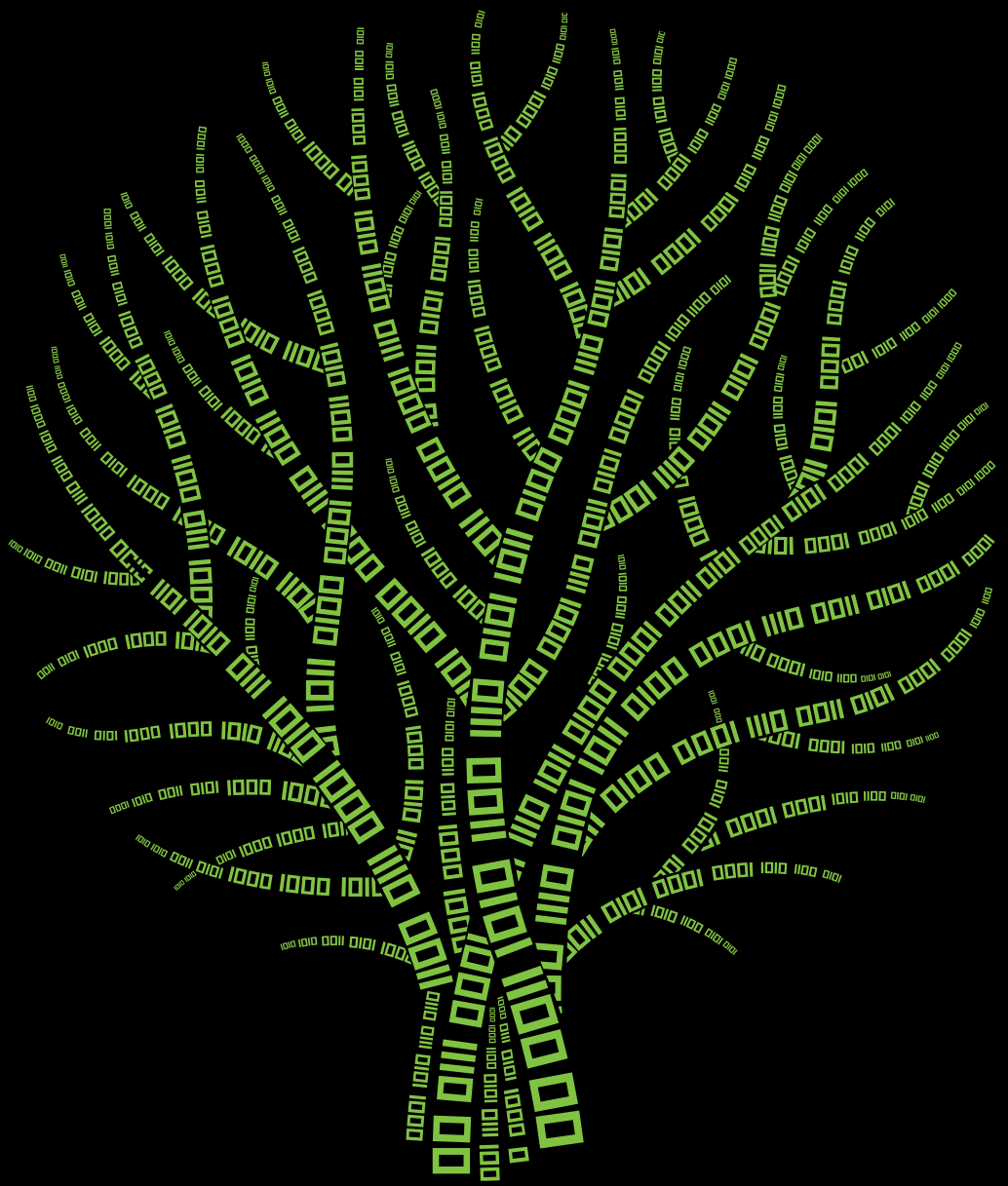
Deloitte.



Recepta w genach

Przesiewowe badanie genetyczne jako element profilaktyki nowotworowej przynoszący korzyści gospodarcze

Spis treści

Listy przewodnie	4
Podsumowanie	6
Wstęp. Dlaczego napisaliśmy ten raport	8
Kluczowe informacje dotyczące nowotworów	10
O istocie prewencji w chorobach nowotworowych	20
Badania genetyczne	32
Wyzwania związane z badaniami genetycznymi	46
Koszty w skali mikro ponoszone przez pacjentów i ich rodziny	54
Analiza kosztów i korzyści wprowadzenia badania przesiewowego typu „Badamy geny”	62
Przypisy	74

Data publikacji: 27 marca 2019 r.
Lider merytoryczny projektu: Deloitte
Partner strategiczny: Warsaw Genomics
Eksperci i konsultacje merytoryczne: Fundacja Onkologia 2025, Robert Zawadzki, Dyrektor Szpitala Onkologicznego Magodent
Specjalne podziękowania: Zespół analityczny Wydziału Monitorowania i Raportów Departamentu Analiz i Strategii NFZ

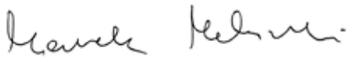
Listy przewodnie

Zaangażowanie w projekt „Badamy geny” to jedna z ważnych inicjatyw pracowniczych, które podjęliśmy w Deloitte. Dwa lata temu, jako pierwszy pracodawca w Polsce, rozpoczęliśmy ten program, oferując naszym pracownikom nowatorską metodę badań genetycznych.

Badania przesiewowe to nie tylko określenie ryzyka zachorowania, ale w określonych przypadkach możliwość podjęcia działań prewencyjnych umożliwiających uniknięcie choroby, a w przypadku jej wystąpienia, również szansa na szybką reakcję zwiększającą szanse na wyleczenie.

Ciężka choroba jest ogromnym obciążeniem, nie tylko dla osoby chorej, ale również dla całej jej rodziny. Koszty leczenia, leków, rehabilitacji, niedyspozycji i dłuższej nieobecności w pracy ponosi nie tylko pacjent oraz jego najbliżsi, ale także społeczeństwo i cała gospodarka. Wprowadzenie badań genetycznych, jako profilaktyki, pozwoliłoby nie tylko na wcześniejsze działanie związane z procesem leczenia choroby, ale również na oszczędności w gospodarce.

Po tym jak zakończyliśmy program wśród naszych pracowników, ponad połowa z nich potwierdziła, że inicjatywa „Badamy geny” zwiększyła ich świadomość na temat profilaktyki nowotworowej. To bardzo ważne, bo największym i najbardziej dotkliwym kosztem choroby jest ten, który ponoszą pacjenci. I tu rola profilaktyki jest nieoceniona.



Marek Metrycki
Partner Zarządzający Deloitte w Polsce

Co roku w Polsce na raka umiera około 100 tys. osób. Według szacunków Światowej Organizacji Zdrowia, w ciągu najbliższych dwudziestu lat liczba zachorowań na świecie może wzrosnąć o 70 proc.

Co czwarty nowotwór ma podłoże genetyczne. Program „Badamy geny” pozwala nie tylko skutecznie zobaczyć czy ryzyko takiej choroby jest wpisane w nasze geny, ale również wspomóc proces leczenia. Przeprowadzane badania to możliwość sprawdzenia ponad 50 tys. potencjalnych uszkodzeń w 70 genach. Każda wykryta zmiana jest weryfikowana dodatkowym badaniem. Zarówno dla lekarza jak i pacjenta to nieoceniona wiedza.

Program stworzyła grupa specjalistów, których największym marzeniem jest, by każdy ich pacjent żył jak najdłużej. Współczesna nauka i program „Badamy geny” daje na to szansę. Walka z nowotworem to wciąż walka z czasem. Rzecz w tym, wiemy to już na pewno, że można ją wygrać.

Prof. dr hab. med. Krystian Jażdżewski
Warsaw Genomics

Podsumowanie

Rak to druga pod względem śmiertelności choroba w Polsce.

Nowotwory to grupa chorób, składa się na nią około dwustu schorzeń. Najgroźniejsza i najbardziej śmiertelna odmiana to nowotwory złośliwe. Nowotwory miejscowo złośliwe mogą naciekać i niszczyć lub uciskać okoliczne tkanki oraz powodować nawrót choroby, ale nie dają przerzutów. Z kolei w wypadku nowotworów łagodnych po usunięciu tkanki nie dochodzi do nawrotów, co pozwala na skuteczniejsze leczenie.

Wysoka zachorowalność. Co roku w Polsce na nowotwory złośliwe zapada około 160 tys. osób[1]. W trakcie swojego życia na nowotwór zachoruje prawie połowa mężczyzn oraz ponad jedna trzecia kobiet, a dwie trzecie zachorowań wystąpi po 55 roku[2].

Niska rozpoznawalność. W Polsce odnotowuje się stosunkowo wysoką umieralność na nowotwory złośliwe, porównując z innymi krajami UE, przy jednoczesnej niskiej liczbie zgłaszanych zachorowań.

Nadal częsty skutek śmiertelny. Pomimo znaczącego postępu medycyny, wzrostu dostępności leczenia oraz świadomości Polaków na temat chorób nowotworowych, nadal stanowią one drugą co do częstości przyczynę zgonów w Polsce, powodując w 2016 roku 27,3 proc. zgonów wśród mężczyzn i prawie 24,1 proc. zgonów wśród kobiet[3].

Czynniki środowiskowe to nie wszystko - znaczne ryzyko jest zapisane w genach.

Choroby nowotworowe powstają w wyniku uszkodzenia naszego DNA. Przyczynami uszkodzeń DNA są zwykle czynniki zewnętrzne, ale część wynika z wrodzonych dziedziczonych mutacji.

Czynniki zewnętrzne odpowiadają za około 70 proc. zachorowań na nowotwory[4]. Czynniki zewnętrzne to przede wszystkim styl życia (niewłaściwy sposób odżywiania się, ograniczona aktywność fizyczna) oraz oddziaływanie na organizm szkodliwych substancji chemicznych, promieniotwórczych, czy wpływ nadmiernej ekspozycji słonecznej. Narażanie organizmu na te czynniki ryzyka nie oznacza, że z całą pewnością zachorujemy na nowotwór, ale zwiększamy w znacznym stopniu swoją podatność na zachorowanie.

Czynnik genetyczny odpowiada za niecałe 30 proc. wszystkich zachorowań na nowotwory[5]. Jeżeli ktoś z rodziny chorował na raka, ryzyko zachorowania (czyli podatność) u krewnych I i II stopnia wzrasta. Dla czterech często występujących typów nowotworów – piersi, jajnika, prostaty i jelita grubego – ryzyko zwiększa się dwukrotnie. Przykładowo, jeśli moja krewna miała nowotwór piersi, prawdopodobieństwo zachorowania przeze mnie wzrasta do 22 proc., podczas gdy w populacji wynosi 10-12 proc[6].

Badania genetyczne są istotnym elementem najwcześniejszej profilaktyki.

Choroby nowotworowe wśród pacjentów obciążonych mutacjami mogłyby być wykrywane wcześniej niż w obecnym modelu badań przesiewowych. Pacjenci, którzy są obciążeni mutacjami genów, chorują wcześniej, stąd też kluczowe jest przyspieszone rozpoczynanie badań. Standardowo badania przesiewowe proponuje się około 50-55 roku życia, ponieważ nowotwory najczęściej rozwijają się około 60-65 roku życia. Pacjenci, którzy są obciążeni mutacjami, chorują wcześniej, choroba najczęściej zostaje zdiagnozowana około 35-40 roku życia. Stąd też kluczowe jest rozpoczynanie badań u takich osób nawet w 25 roku życia. Jeśli odpowiednio wcześnie zaczną się badać, nowotwór zostanie wykryty w bardzo wczesnym stadium i możliwe będzie pełne wyleczenie.

Badania genetyczne pozwalają na wczesną diagnozę choroby nowotworowej. Wynik badania genetycznego nie wykaże, że pacjent na 100 proc. zachoruje na nowotwór, ale ryzyko może być na tyle wysokie, aby osoba skorzystała ze specjalnej opieki, co może umożliwić wczesną diagnozę i pełne wyleczenie. Przykładowo, ryzyko zachorowania na raka piersi dla każdej kobiety wynosi 12 proc., lecz gdy urodziła się ona z uszkodzonym genem (BRCA1 lub BRCA2), ryzyko to wzrasta do przeszło 80 proc[7].

Badania genetyczne mogą przynieść znaczne korzyści dla pacjentów i w skali całego społeczeństwa i gospodarki[8]

Leczenie nowotworów to znaczne koszty dla pacjentów i ich rodzin. Choroba nowotworowa oznacza poważne koszty, zarówno o charakterze medycznym, jak i niemedycznym. Przykładowo, z wyliczeń autorów raportu wynika, że w przypadku zachorowania na nowotwór piersi roczne koszty mogą wynieść przeciętnie 19 130 zł rocznie, z czego koszty medyczne pochłaniają nieco ponad połowę, czyli 11 130 zł, a niemedyczne – około 8 tys. zł. Oznacza to dla pacjenta dodatkowe miesięczne wydatki na poziomie 1595 zł[6].

Nowotwór to wielowymiarowy koszt dla gospodarki. Gospodarka jako całość ponosi koszty wynikające z nieobecności osób chorych i ich opiekunów (absenteizm) oraz zmniejszenia produktywności (prezenteizm), a także przedwczesnych zgonów. Te koszty przekładają się na gospodarkę, a w szczególności na podaż pracy, wpływy sektora publicznego oraz produkt krajowy brutto.

Na potrzeby raportu obliczono **krajowe obciążenie ekonomiczne** spowodowane zachorowaniami na nowotwory piersi, jelita grubego, prostaty i jajnika z uwzględnieniem stopnia zaawansowania każdej z chorób. Analiza objęła porównanie dwóch scenariuszy:

- Pierwszy scenariusz zakłada, że działania prewencyjne są prowadzone według obecnego stanu rzeczy;
- Drugi zakłada wprowadzenie powszechnie dostępnego przesiewowego badania genetycznego i zwiększenie częstotliwości badań profilaktycznych dla osób, o wyższym poziomie ryzyka zachorowania na nowotwór.

Oszacowano **dwa rodzaje kosztów – bezpośrednie i pośrednie** w perspektywie od 2016 do 2035 r. (wyrażonych jako sumy wartości bieżącej netto):

- **Koszty bezpośrednie.** Do kosztów bezpośrednich należy suma kosztów prewencji i leczenia. Zastąpienie obecnej prewencji ogólnopolskim przesiewowym badaniem genetycznym wiązałoby się z 36,7 mld zł kosztów netto w perspektywie do 2035 r.
- **Koszty pośrednie.** Do kosztów pośrednich zaliczamy koszty absenteizmu i prezenteizmu chorych i ich opiekunów, a także koszt przedwczesnych zgonów. Uniknięcie tych kosztów przekłada się na korzyść ekonomiczną.

Łączna korzyść pośrednia dla analizowanego okresu (2016-2035) wynikająca z porównania między scenariuszami wyniosła **90,4 mld zł**

Największe różnice w kosztach pośrednich obejmują produktywność osób chorych, u których wczesne wykrycie nowotworu oznacza szansę na szybkie, mniej czasochłonne i skuteczne leczenie, a tym samym krótszą przerwę w pracy. Porównując dwa scenariusze, wprowadzenie dodatkowej profilaktyki pozwoliłoby uniknąć straty niewyprodukowanego PKB rzędu 68,0 mld zł PKB w latach 2016-2035 z tytułu prezenteizmu chorych.

Wprowadzenie ogólnopolskiego programu genetycznego w perspektywie do 2035 r. będzie miało wpływ na:

- **Produkt krajowy brutto** – dodatkowe 90,4 mld zł.
- **Sektor finansów publicznych** – 27,1 mld mniej środków ze względu na wzrost bezpośrednich kosztów prewencji i leczenia w wyniku wprowadzenia programu.
- **Podaż pracy** – 130,8 tys. dodatkowych pracujących.
- **Średnią produktywność pracy** – wzrost o 0,18 proc. względem obecnie prowadzonych działań.

Wprowadzenie w Polsce genetycznych badań przesiewowych w kierunku obciążenia nowotworami może być przedsięwzięciem pionierskim, bowiem do tej pory żaden kraj na świecie nie zdecydował się na tego rodzaju powszechny program.

Wstęp. Dlaczego napisaliśmy ten raport

Celem raportu jest zebranie wiedzy dotyczącej badań genetycznych oraz przedstawienie istoty prewencji w leczeniu chorób nowotworowych, w tym zobrazowanie korzyści gospodarczych i społecznych jakie mogłoby nieść za sobą wprowadzenie ogólnokrajowych przesiewowych badań genetycznych w kierunku obciążenia nowotworami.

Raport powstał przy współpracy Warsaw Genomics i Deloitte Polska. Zespół Warsaw Genomics był odpowiedzialny za zebranie wiedzy dotyczącej kwestii medycznych, w tym zachorowalności na nowotwory oraz badań genetycznych i ich roli w leczeniu chorób nowotworowych. Rolą Deloitte było przeprowadzenie scenariuszowej analizy skutków gospodarczych, jakie mogą wyniknąć z wprowadzenia ogólnopolskiego genetycznego badania przesiewowego[9] typu „Badamy geny".

Badanie genetyczne w kierunku obciążenia nowotworami polega na odczytywaniu genów, których uszkodzenia (mutacje) zwiększają ryzyko zachorowania na raka. W tej chwili znanych jest 70 takich genów. W oparciu o uzyskany wynik oceny ryzyka zachorowania na nowotwór można następnie w taki sposób dostosować profilaktyczne badania obrazowe, by uniknąć raka bądź wykryć go we wczesnym stadium, gdy jest wyleczalny.

Analiza ekonomiczna dokonana w raporcie obejmuje porównanie dwóch scenariuszy. Scenariusz pierwszy zakłada, że nie dochodzi do rozszerzenia dotychczas prowadzonych przesiewowych badań profilaktycznych, prowadzonych w celu wczesnego wykrycia nowotworu. W scenariuszu drugim autorzy przyjmują, że wprowadzone zostaje powszechnie dostępne genetyczne badanie przesiewowe.

W ramach badania oszacowano efekty bezpośrednie i pośrednie związane z leczeniem i opieką nad pacjentami z czterema nowotworami (piersi, prostaty, jajnika i jelita grubego) w 2016 r., prognozy tych efektów do 2035 r. w scenariuszu bez zmian oraz w scenariuszu wprowadzenia programu prewencyjnego. Autorzy wykonali analizę wyników badania i ich interpretację, w tym analizę efektów obu scenariuszy na sektor finansów publicznych. Przeprowadzili także dodatkowe analizy mikroekonomiczne kosztów i korzyści z realizacji badań genetycznych – z poziomu państwa oraz z poziomu jednostki (rodziny).

Celem niniejszego raportu jest zbadanie, czy zastosowanie przesiewowych badań genetycznych ma sens także w populacji ogólnej. Według danych Myriad Genetics, amerykańskiej firmy, która przez lata posiadała patent na analizę genów BRCA1 i BRCA2 (których mutacje zwiększają przede wszystkim ryzyko raka piersi), w populacji ogólnej nawet 1,5 proc. osób jest obciążonych mutacjami wysokiego ryzyka w tych genach. Jednocześnie ostatnie wyniki badań wskazują, że z uwagi na postęp technologiczny, badanie tylko tych dwóch genów jest mniej efektywne kosztowo, niż badanie uwzględniające większą liczbę potencjalnie zmutowanych genów[10].

Ponadto, badanie wszystkich genów związanych z ryzykiem zachorowania na raka, pozwala uchwycić o 50 proc. więcej nosicielek mutacji wysokiego ryzyka nowotworu piersi lub jajnika, co w efekcie umożliwia uniknąć blisko 2 proc. przypadków zachorowania na raka piersi i blisko 5 proc. w przypadku zachorowań na raka jajnika. Innymi słowy, wielogenowe populacyjne badania genetyczne pozwalają na uniknięcie zachorowania lub wczesną terapię, co dotyczy około 2,4 tys. zachorowań na raka piersi i 650 zachorowań na raka jajnika na 1 mln osób[11].

Znając swoje ryzyko zachorowania na raka osoba badana może podjąć działania zabezpieczające przed chorobą (w wypadku części nowotworów można uniknąć zachorowania) lub prowadzące do wczesnego rozpoznania choroby (co zwiększa szanse na wyleczenie). Świadomość, że pacjent jest obciążony chorobotwórczą mutacją umożliwia właściwe dostosowanie badań diagnostycznych i zabiegów prewencyjnych do jego potrzeb. Chociaż liczne nowotwory są zapisane w genach, wczesna diagnostyka jest szczególnie istotna w przypadku nowotworów piersi, jajnika, prostaty oraz jelita grubego.

Badanie wszystkich genów związanych z ryzykiem zachorowania na raka, pozwala uchwycić **o 50 proc. więcej nosicielek** mutacji wysokiego ryzyka nowotworu piersi lub jajnika, co w efekcie umożliwia uniknąć blisko **2 proc.** przypadków zachorowania na **raka piersi** i blisko **5 proc.** w przypadku zachorowań na **raka jajnika**.

Wielogenowe populacyjne badania genetyczne pozwalają na uniknięcie zachorowania lub wczesną terapię, co dotyczy około **2,4 tys.** zachorowań na **raka piersi** i **650** zachorowań na **raka jajnika** na **1 mln osób**.

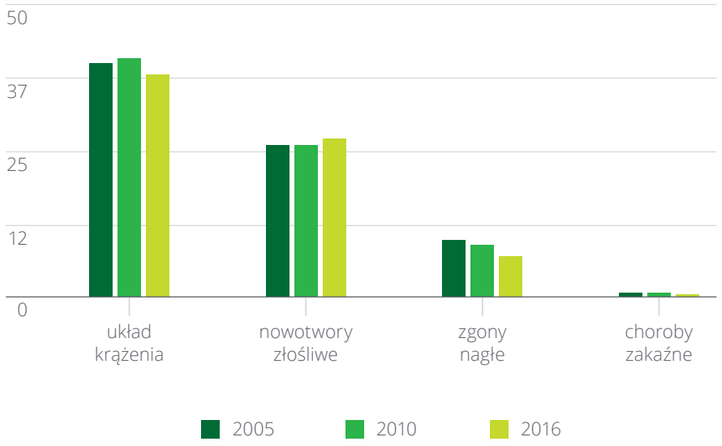
Kluczowe informacje dotyczące nowotworów

W 2016 roku nowotwory złośliwe były powodem **27,3 proc.** zgonów wśród mężczyzn i prawie **24,1 proc.** zgonów wśród kobiet w Polsce.

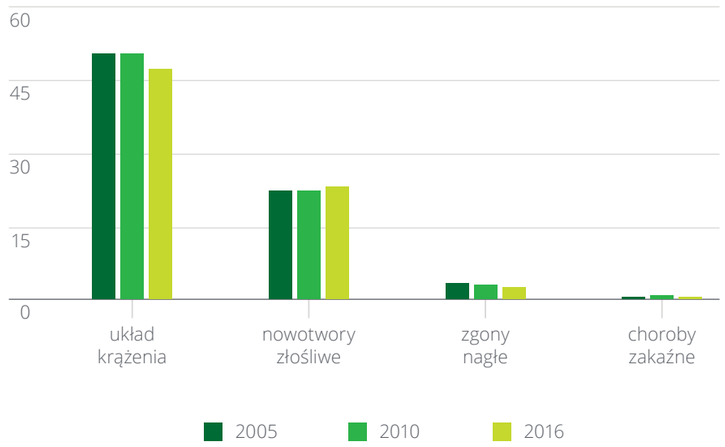
Rak – drugi zabójca w Polsce

Choroby nowotworowe stanowią drugą co do częstości przyczynę zgonów Polaków. W 2016 roku nowotwory złośliwe były powodem 27,3% zgonów wśród mężczyzn i prawie 24,1% zgonów wśród kobiet w Polsce[12].

Struktura umieralności na najczęstsze schorzenia u mężczyzn w latach 2005-2016[13] (proc.)



Struktura umieralności na najczęstsze schorzenia u kobiet w latach 2005-2016[14] (proc.)



Co roku w Polsce na nowotwory złośliwe zapada około **160 tys. osób**, jednocześnie w 2015 r. liczba zgonów przekroczyła 100 tys.

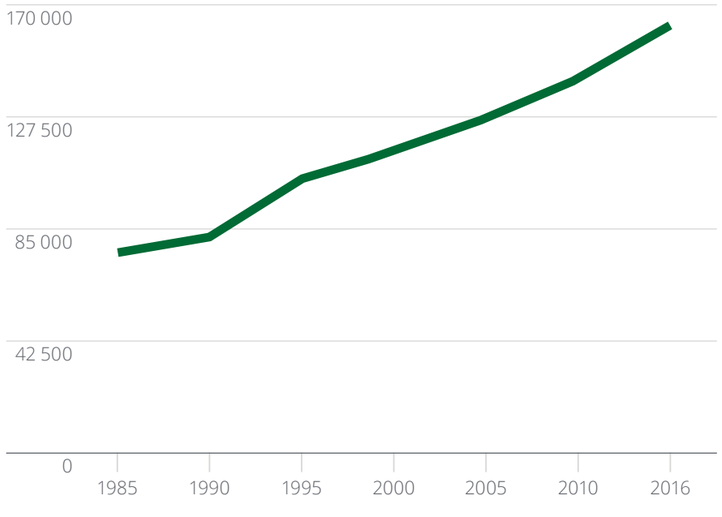
Zgodnie z prognozami w 2025 r. liczba nowozdiagnozowanych osób może wynosić blisko **199 tys.** przypadków (14 proc. wzrost w stosunku do 2015 r.).

Z danych Krajowego Rejestru Nowotworów wynika, że co roku w Polsce na nowotwory złośliwe zapada około 160 tys. osób, jednocześnie w 2015 r. liczba zgonów przekroczyła 100 tys[15]. W trakcie swojego życia na nowotwór zachoruje prawie połowa mężczyzn oraz ponad jedna trzecia kobiet, a dwie trzecie zachorowań ma miejsce po 55 roku życia[16]. Obecnie w Polsce żyje około 990 tys. osób z rozpoznaniem choroby nowotworowej w ciągu ostatnich 15 lat, 772 tys. – w ciągu dziesięciu lat i 495 tys. w ciągu pięciu lat[17].

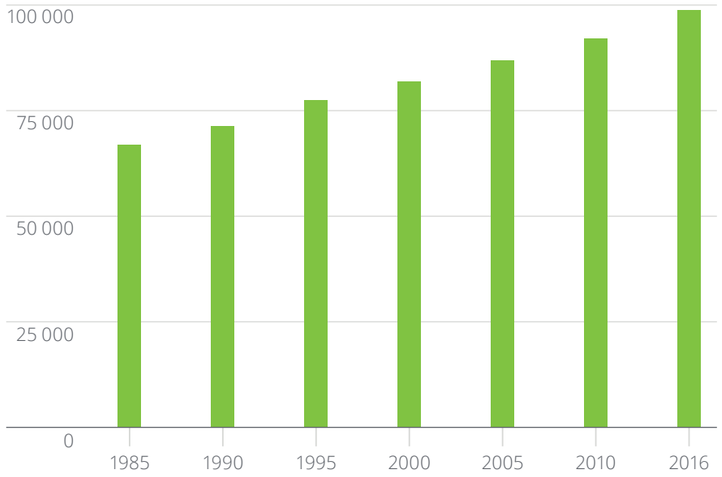
W porównaniu do innych krajów Unii Europejskiej w Polsce odnotowuje się stosunkowo mniej zgłaszanych zachorowań (wśród mężczyzn o 20 proc. mniej, wśród kobiet o 10 proc.)[18], ale jednocześnie relatywnie wysoką umieralność na nowotwory złośliwe, co wskazuje na niską rozpoznawalność choroby. Liczba zgonów z powodu chorób nowotworowych stopniowo rośnie.

Zgodnie z prognozami w ciągu najbliższych lat należy spodziewać się dalszego wzrostu liczby nowozdiagnozowanych osób - w 2025 r. może ona wynosić blisko 199 tys. przypadków (14 proc. wzrost w stosunku do 2015 r.)[19]. Wzrost wynika przede wszystkim z zachodzącego w Polsce procesu starzenia się ludności, bowiem choroby onkologiczne dotyczą w głównej mierze osób starszych.

Liczba zachorowań na nowotwory złośliwe wśród kobiet i mężczyzn w latach 1985-2016[20]



Umieralność na nowotwory złośliwe w latach 2000-2016[21]



Skąd się biorą choroby nowotworowe

Nowotwory to nie jedna choroba, lecz cała grupa około dwustu różnorodnych chorób. Jest ich tak wiele, ponieważ komórki tego samego organu mogą rozwijać się nieprawidłowo na wiele sposobów. Niemniej wszystkie nowotwory łączy to, że rozwijają się gdy komórki naszego organizmu zaczynają się zachowywać w niekontrolowany sposób.

W zdrowym organizmie komórki naturalnie rosną, dzielą się i umierają. U każdego człowieka w ciągu życia dochodzi do wymiany wszystkich komórek ciała. U zdrowych młodych osób, na etapie wzrostu organizmu komórki dzielą się szybciej, ale z wiekiem ten proces ulega zahamowaniu, nowe komórki powstają tylko po to, żeby zastąpić umierające lub żeby naprawić uszkodzenia (np. zabliźnić rany). Komórki nowotworowe tym się różnią od prawidłowych, że nie przestają rosnąć i się dzielić. Stają się nieśmiertelne, zaczynają zastępować komórki zdrowe i formować kolejne komórki nowotworowe[22].

Przyczyną rozwoju choroby nowotworowej są uszkodzenia naszego DNA (kwasu deoksyrybonukleinowego), który znajduje się w niemal każdej komórce i steruje jej działaniem. DNA można opisać jako zestaw instrukcji, na podstawie którego komórka dzieli się, wytwarza odpowiednie białka i obumiera. Uszkodzenia w DNA stopniowo narastają w trakcie naszego życia, ale zwykle organizm jest w stanie je naprawić. W komórkach rakowych taki uszkodzony DNA już nie podlega naprawie. Przyczynami uszkodzeń DNA są zwykle czynniki zewnętrzne, ale część powodów wynika z wrodzonych mutacji, dziedziczonych od rodziny.

Kobiety najczęściej chorują na **raka piersi** (23%), a mężczyźni na **raka prostaty** (19%).

Dla zgonów spowodowanych chorobą nowotworową, najczęstszą przyczyną u kobiet jest rak **płuca** (17%)

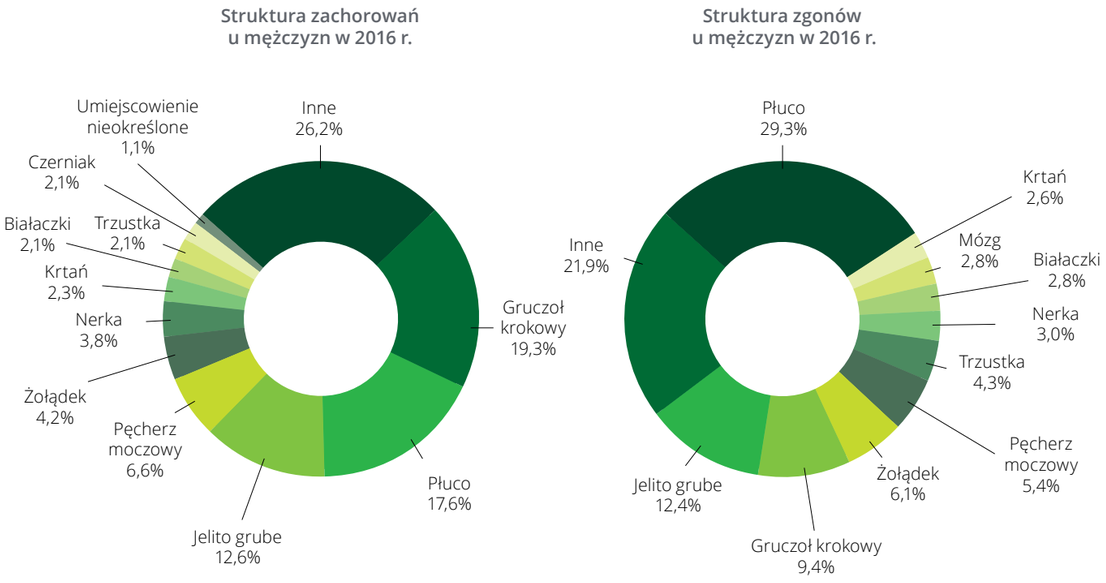
U mężczyzn, najczęstszą przyczyną jest nowotwór **płuc** (29%).

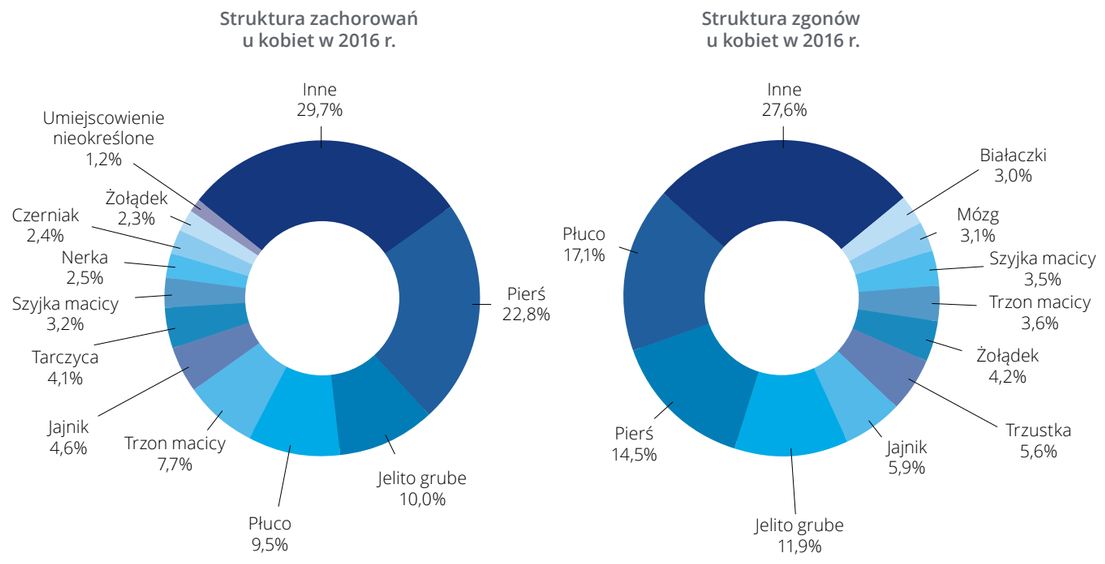
Typy nowotworów

Pacjenci często spotykają się z pojęciem nowotworu łagodnego, złośliwego czy też miejscowo złośliwego. **Nowotwory łagodne** to nowe masy tkanek, które rosną powoli, przesuwając, ale nie niszcząc sąsiednich organów. Ich leczenie jest skuteczne, ponieważ po usunięciu tkanki nie dochodzi do nawrotów. Nowotwór łagodny nie nacieka węzłów chłonnych, nie daje przerzutów. Z kolei **nowotwory miejscowo złośliwe** mogą naciekać i niszczyć lub uciskać okoliczne tkanki oraz powodować nawrót choroby, ale nie dają przerzutów. Najgroźniejsza grupa chorób to **nowotwory złośliwe**. Szybko się rozwijają, naciekają sąsiadujące struktury i mogą dawać przerzuty do odległych narządów (to ostatnie odróżnia je od łagodniejszych form choroby). Ich komórki często się dzielą, mogą mieć zmieniony kształt i nie spełniają swojej funkcji.

Rozpowszechnienie konkretnych chorób nowotworowych jest uzależnione od płci pacjentów. w Polsce, u mężczyzn najczęstsze są nowotwory prostaty (19,3 proc. zachorowań), dalej rak płuc (17,6 proc.), jelita grubego (okrężnicy i odbytu, łącznie 12,6 proc.) oraz pęcherza moczowego (6,6 proc.). U kobiet najczęstszym nowotworem jest rak piersi (22,8 proc.), a dalej rak jelita grubego (10 proc.), rak płuc (9,5 proc.), trzonu macicy (7,7 proc.) i jajnika (4,6 proc.)[23].

Rozkład częstości zachorowań i zgonów na najczęstsze nowotwory złośliwe w Polsce w 2016 r.[24]





Czynniki ryzyka i dziedziczenie

Sytuacje, które zwiększają prawdopodobieństwo zachorowania na chorobę nowotworową, są nazywane **czynnikami ryzyka**. W intuicyjny i niezłożony sposób czynniki ryzyka można podzielić na czynniki zewnętrzne (środowiskowe) i genetyczne. Na genetyczne nie mamy wpływu, tak jak nie mamy wpływu na odziedziczony kolor oczu, ale już czynniki zewnętrzne jesteśmy w stanie kontrolować sami, w ramach swojej praktyki życiowej.

Przez czynniki zewnętrzne należy rozumieć nie tylko oddziaływanie na organizm szkodliwych substancji chemicznych, promieniotwórczych, czy wpływ nadmiernej ekspozycji słonecznej, ale przede wszystkim styl życia. Niewłaściwy sposób odżywiania się, ograniczona aktywność fizyczna, a także stosowanie używek (papierosy, alkohol), istotnie zwiększają ryzyko zachorowania na nowotwory. Narażanie organizmu na te czynniki ryzyka nie oznacza, że z całą pewnością zachorujemy na nowotwór, ale zwiększamy w znacznym stopniu swoją podatność na zachorowanie. Czynniki zewnętrzne odpowiadają bowiem za ponad 70 proc. zachorowań na nowotwory[25].

Z kolei **czynnik genetyczny odpowiada za blisko 30 proc. wszystkich zachorowań na nowotwory[26]**. Jednak tej choroby nie dziedziczymy bezpośrednio – dziedziczymy jedynie uszkodzenie genetyczne, które zwiększa naszą podatność na zachorowanie na nowotwór. Ryzyko odziedziczenia mutacji zawsze wynosi 50 proc[27].

Wśród osób rodzinnie obciążonych ryzykiem zachorowania na nowotwór odsetek osób chorych, u których precyzyjnie jesteśmy w stanie wskazać miejsce mutacji w DNA, to około 10 proc. ogółu zachorowań[28]. Jest to średnia dla wszystkich nowotworów. Oznacza to, że są nowotwory o wyższym udziale czynników dziedzicznych, a także nowotwory w których dziedziczne mutacje odgrywają mniej istotną rolę, albo tej roli jeszcze nie poznaliśmy. Aby to zobrazować, przedstawmy na przykładzie czterech nowotworów odsetek chorych, u których jesteśmy w stanie precyzyjnie wskazać gen, którego mutacja wywoła chorobę nowotworową[29]:
10–20 proc. - nowotwór piersi,
10–20 proc. - nowotwór jelita grubego,
25–30 proc. - nowotwór prostaty,
15–20 proc. - nowotwór jajnika.

Oznacza to że większość osób, które zachorowały na nowotwór, nie odziedziczyło mutacji od rodziców, ale naraziła się na oddziaływanie czynników zewnętrznych. Jednak tło genetyczne nie jest bez znaczenia. Wśród wszystkich nowotworóww, jeśli ktoś w rodzinie chorował na raka, to ryzyko zachorowania u krewnego I i II stopnia wzrasta. Dla czterech wybranych nowotworów ryzyko rodzinne kształtuje się w sposób następujący[30]:

Nowotwór piersi

Ryzyko rośnie 2 razy

Jeśli moja krewna miała nowotwór piersi, moje prawdopodobieństwo zachorowania wzrasta do 22 proc., podczas gdy w populacji to ryzyko wynosi 10-12 proc. Jeśli chorowały dwie krewne, moje ryzyko rośnie nawet pięciokrotnie.

Nowotwór jajnika

Ryzyko rośnie 2 razy

Jeśli moja krewna miała nowotwór jajnika lub piersi, moje prawdopodobieństwo zachorowania wzrasta do 5 proc., podczas gdy w populacji to ryzyko wynosi ok. 2 proc.

Czynnik genetyczny odpowiada za blisko **30 proc.** wszystkich zachorowań na nowotwory.

Odsetek chorych, u których jesteśmy w stanie precyzyjnie wskazać gen, którego mutacja wywoła chorobę nowotworową:

10–20 proc.
– nowotwór piersi

10–20 proc.
– nowotwór jelita grubego

25–30 proc.
– nowotwór prostaty

15–20 proc.
– nowotwór jajnika

Nowotwór prostaty

Ryzyko rośnie 1,9 raza

Jeśli mój krewny miał nowotwór prostaty, to moje prawdopodobieństwo zachorowania wzrasta do 22,8 proc., podczas gdy w populacji to ryzyko wynosi 12 proc.

Nowotwór jelita grubego

Ryzyko rośnie 2,1 raza

Jeśli mój krewny zachorował na nowotwór jelita grubego, to moje ryzyko zachorowania wzrasta do 12,6 proc., podczas gdy w populacji wynosi 6 proc

Powyższe dane są oczywiście wyłącznie danymi statystycznymi, wskazującymi na rolę czynników genetycznych w kształtowaniu ryzyka zachorowania na nowotwory. Należy jednak zaznaczyć, że w grupach badanych osób znalazły się takie, które odziedziczyły chorobotwórczą mutację, oraz takie, które mutacji nie odziedziczyły. Ryzyko nowotworu związane z odziedziczeniem konkretnej zmiany genetycznej jest znacznie wyższe i zostanie omówione poniżej.

Profilaktyka, diagnostyka i leczenie – podstawowe informacje

W zwalczaniu chorób nowotworowych szczególną role odgrywa **profilaktyka (prewencja)**, czyli zapobieganie. Obejmuje ona kilka rodzajów działań. Po pierwsze mogą być one nakierowane na zmniejszenie ryzyka zachorowania, obejmując np. promocję zachowań korzystnych (jak aktywność fizyczna i stosowanie zdrowej diety) oraz zmniejszenie zakresu zachowań ryzykownych (jak palenie tytoniu czy narażenie na zanieczyszczenia powietrza).

Najważniejszym badaniem w diagnostyce onkologicznej jest badanie patomorfologiczne.

Kolejną odmianą profilaktyki jest wczesne wykrycie objawów choroby i wdrożenie leczenia. Tego rodzaju działania obejmują przede wszystkim badania przesiewowe (skriningowe), w Polsce głównie raka piersi, szyjki macicy oraz raka jelita grubego. Profilaktyka może również mieć ma na celu zapobieganie skutkom przebytej choroby, przeciwdziałanie jej nawrotom i powtórnej hospitalizacji, a także minimalizację problemów wywołanych przez chorobę. Tematyce profilaktyki poświęcony jest rozdział pierwszy niniejszego raportu.

Diagnostyka chorób nowotworowych opiera się na kilku elementach. Rozpoczyna się od wywiadów, czyli zebrania informacji o objawach, historii choroby i chorobach w rodzinie. Następnie lekarz dokonuje badania przedmiotowego: ogląda ciało oraz badaniem palpacyjnym wykrywa zgrubienia, guzy czy powiększone węzły chłonne.

Diagnostyka obrazowa obejmuje m.in. badanie rentgenowskie, USG, tomografię komputerową czy PET.

Najważniejszym badaniem w diagnostyce onkologicznej jest badanie patomorfologiczne. Patomorfolog pod mikroskopem ocenia pobrany w czasie biopsji gruboigłowej lub operacji fragment tkanki. Dzięki temu może określić typ nowotworu, stopień złośliwości histologicznej i stopień zaawansowania. Po nałożeniu na wynik tego badania wcześniejszych informacji onkolog może podjąć decyzję o sposobie leczenia.

Strategię leczenia osób chorych określają zespoły lekarzy wielu specjalności; w zależności od zaawansowania choroby ma ona na celu wyleczenie lub przedłużenie życia pacjenta. Miejscowe metody leczenia, bezpośrednio oddziałujące na guz, to chirurgia i radioterapia. Metody systemowe – chemioterapia, hormonoterapia i tzw. terapia biologiczna – polegają na podawaniu terapeutyków oddziałujących na całe ciało. Wszystkie metody systemowe mogą wywoływać objawy niepożądane (nudności i wymioty, biegunkę, uszkodzenia szpiku kostnego, nerek i wiele innych). Łączne stosowanie leczenia systemowego z leczeniem miejscowym jest nazywane leczeniem skojarzonym, które może dawać większą skuteczność.

Po zakończonym leczeniu pacjenci są kierowani na badania kontrolne, bowiem zakończenie leczenia nie musi oznaczać wyleczenia. Rokowania u chorych na nowotwory ocenia się najczęściej tzw. **wskaźnikami przeżyć pięcioletnich**. Pokazują one, jaki odsetek pacjentów z rozpoznaniem danej choroby nowotworowej żyje pięć lat po postawieniu diagnozy. Najczęściej porównuje się je do odpowiednio dobranej zdrowej populacji. Zgodnie z ostatnimi badaniami, w Polsce między latami 2000-2004 a 2010-2014 wskaźniki poprawiły się, najbardziej w przypadku nowotworu gruczołu krokowego (o 10 pkt proc.), czerniaka (o 6 pkt proc.) oraz białaczki limfocytowej (o 12 pkt proc.) i białaczki szpikowej (o 9 pkt proc.)[31]. Wciąż jednak wskaźniki pięcioletnich przeżyć są w Polsce średnio niższe o około 5-10 pkt proc. od obserwowanych w innych krajach europejskich[32].

Pomimo poprawy, wskaźniki pięcioletnich przeżyć są w Polsce średnio niższe o **około 5-10 pkt** proc. od obserwowanych w innych krajach europejskich.

Koszty chorób onkologicznych

Efektem chorób, w tym nowotworowych, są koszty obejmujące nie tylko wydatki na leczenie, ale także ponoszone przez gospodarkę jako całość. Koszty można podzielić na trzy główne kategorie: bezpośrednie, pośrednie i niemierzalne, czyli trudno wymierne w kategoriach monetarnych.

Koszty bezpośrednie obejmują wydatki na dobra i usługi wykorzystywane przy rozpoznaniu, leczeniu i rehabilitacji chorych. Ta grupa kosztów obejmuje zarówno koszty **medyczne**, czyli związane z leczeniem (wydatki na badania diagnostyczne czy lekarstwa), jak i koszty **niemedyczne**, związane np. z potrzebą opieki nad chorym, transportem czy dostosowaniem pomieszczeń mieszkalnych do potrzeb chorego.

Analiza ekonomiczna skutków zwalczania chorób powinna jednak obejmować nie tylko wydatki ponoszone na profilaktykę czy leczenie pacjenta, ale wszystkie kanały, za pośrednictwem których choroba oddziałuje na sytuację pacjenta czy pracodawcy (w skali mikroekonomicznej) oraz całej gospodarki czy finansów publicznych (w skali makroekonomicznej).

Koszty pośrednie obejmują straty związane z niezdolnością pacjenta do pracy oraz z utratą produktywności, czy zaprzestania udziału w wytwarzaniu PKB. Chodzi zarówno o skutki nieobecności chorego w pracy (tzw. absenteizm), jak i niższej produktywności związanej z chorobą (tzw. prezenteizm), trwałą nieobecnością w pracy oraz przyspieszonym zgonem.

Efektem chorób, w tym nowotworowych, są koszty obejmujące nie tylko wydatki na leczenie, ale także ponoszone przez gospodarkę jako całość.

Koszty chorób onkologicznych[33]

Dokładne zrozumienie kosztów chorób może pomóc przy szacowaniu korzyści wprowadzanych zmian

Koszty bezpośrednie

Związane z prewencją i leczeniem

Koszty medyczne

- Prewencja (badania diagnostyczne)
- Leczenie (leki, rehabilitacja, konsultacje)

Koszty niemedyczne

- Dojazdy
- Opieka osób trzecich

Koszty pośrednie

Związane z niezdolnością pacjenta do pracy oraz z utratą produktywności

- Absenteizm chorych i opiekunów (zwolnienie lekarskie, renty, świadczenia rehabilitacyjne)
- Prezenteizm chorych i opiekunów (zmniejszona produktywność w pracy)
- Przedwczesne zgony

Koszty pośrednie

Związane z obciążeniem emocjonalnym, bólem i cierpieniem

- Koszt niespełnienia zawodowego
- Koszt bólu

Częścią kosztów pośrednich są także wydatki w systemie zabezpieczenia społecznego: renty z tytułu niezdolności do pracy, renty socjalne, świadczenia rehabilitacyjne i zasiłki chorobowe.

Ostatnia grupa kosztów obejmuje tzw. **koszty niewymierne czy niemierzalne**, czyli efekty cierpienia fizycznego i psychicznego, w tym m.in. koszt bólu, rozłąki z rodziną, izolacji w życiu społecznym oraz utrata czasu wolnego, czy też obniżenie jakości życia. W szacowaniu tego rodzaju kosztów można posługiwać się wskaźnikami typu QALY (*Quality Adjusted Life Years*, lata życia skorygowane o jakość)[34].

Na koszty można też spojrzeć przez pryzmat tego, kto je ponosi: sam pacjent, jego rodzina (np. w wyniku konieczności rezygnacji z pracy, żeby opiekować się chorym), jego pracodawca czy finanse publiczne (na poziomie samorządu czy rządu) czy wreszcie cała gospodarka. Konkretne rodzaje kosztów ponoszonych w wyniku chorób nowotworowych są bardzo liczne i różnorodne.

Przykładowo w wypadku pacjentów można do nich zaliczyć m.in.:

- koszty leków (nie tylko samej terapii onkologicznej, ale także leki osłonowe lub przeznaczone do leczenia innych, równoległych chorób, np. regulujące ciśnienie czy psychotropowe),
- peruki dla osób po chemioterapii, specjalistyczną bieliznę czy ubrania,
- zmianę diety,
- dojazdy do specjalistów i na terapię, a także noclegi (w tym dla osób towarzyszących),

Często koszty zależą od typu nowotworu, przykładowo w wypadku raka piersi należą do nich wydatki na protezę piersi i bieliznę po mastektomii, w wypadku raka jelita grubego – na woreczki stomijne.

Pacjenci muszą się mierzyć z uciążliwym leczeniem, lękiem o przyszłość, zwolnionym tempem życia, utratą swoich ról w społeczeństwie czy weryfikacją relacji międzyludzkich.

Ocena jakości życia pacjentów

Działanie programów związanych ze zdrowiem najczęściej ocenia się na podstawie obiektywnych wskaźników (jak np. zmniejszenie śmiertelności). Z punktu widzenia pacjenta często istotne są jednak subiektywne odczucia dotyczące jego stanu zdrowia, np. zmniejszenie poziomu bólu czy poczucia wykluczenia ze społeczeństwa z powodu choroby. Dlatego w medycynie coraz częściej ocenia się wpływ terapii i choroby na jakość życia pacjenta, co pozwala uwzględnić jego punkt widzenia.

Nauki medyczne posługują się pojęciem „jakości życia zależnej od stanu zdrowia" (HRQOL, ang. *health-related quality of life*). Szczególnie istotne znaczenie ma ocena jakości życia u pacjentów z chorobami przewlekłymi, w tym onkologicznymi. Jakość życia obejmuje kilka domen, które można opisać za pomocą konkretnych wskaźników, np.:

- **ogólne postrzeganie zdrowia** – przy pomocy samooceny stanu zdrowia;
- **zdrowie fizyczne** – za pomocą analizy ograniczeń w wykonywaniu codziennych czynności, w poruszaniu się, konieczność pomocy w podstawowych czynnościach (samoopieka, potrzeby fizjologiczne);
- **zdrowie psychiczne i emocjonalne** – przez rodzaj i częstość uczuć pozytywnych i negatywnych, panowanie nad własnym zachowaniem, emocjami i myślami, pamięć i koncentracja;
- **funkcjonowanie społeczne** – poprzez liczbę bliskich przyjaciół, częstość spotkań z przyjaciółmi i znajomymi, brak ograniczeń w życiu społecznym[35].

Spośród wszystkich chorób somatycznych (czyli związanych ze zmianami w organach lub tkankach; innych niż choroby psychiczne), nowotwory generują największe obciążenie psychiczne dla pacjentów. Pacjenci muszą się mierzyć z uciążliwym leczeniem, lękiem o przyszłość, zwolnionym tempem życia, utratą swoich ról w społeczeństwie czy weryfikacją relacji międzyludzkich. Życie w stanie ciągłej niepewności generuje silne napięcia emocjonalne, wyzwalając lęk, niepokój, gniew i złość. Wśród mechanizmów obronnych po diagnozie często pojawia się zaprzeczenie, wypieranie, racjonalizacja czy myślenie magiczne. W dłuższej perspektywie chorobie nowotworowej często towarzyszy depresja[36].

O istocie prewencji w chorobach nowotworowych

Profilaktyka zdrowotna, w każdej z jej faz, jest zapobiegawczym podejściem i przynosi korzyści zdrowotne i ekonomiczne w ramach danej społeczności, systemu ochrony zdrowia, zakładu pracy czy gospodarstwa domowego. W szczególności profilaktyka I fazy ma istotne znaczenie w walce z chorobami nowotworowymi, ze względu na istotną rolę szkodliwych czynników związanych ze stylem życia i dietą lub występujących w otaczającym środowisku.

Około **70 proc.** nowotworów złośliwych jest przede wszystkim wynikiem działania szkodliwych czynników związanych ze stylem życia i dietą lub występujących w otaczającym środowisku.

Trzy wymiary profilaktyki zdrowotnej

Profilaktyka zdrowotna, czyli inaczej prewencja albo zapobieganie, to oddziaływanie na społeczeństwo za pomocą dostępnych narzędzi, które ma uprzedzić rozwój niepożądanych zachowań, stanów lub zjawisk. Istotą profilaktyki jest przeciwdziałanie zagrożeniom (w tym chorobom), których wystąpienie lub nasilenie się jest w przyszłości prawdopodobne, zmniejszanie prawdopodobieństwa tych zagrożeń i utrzymywanie stanu dotychczasowego[37].

Profilaktykę zdrowotną można podzielić na trzy wymiary.

Profilaktyka I fazy (pierwszorzędowa lub pierwotna) dotyczy całej populacji lub znaczącej jej części. Ma na celu zmniejszenie prawdopodobieństwa wystąpienia choroby oraz zaburzeń zdrowotnych i odstępstw od dobrego stanu zdrowia poprzez przeciwdziałanie szkodliwym warunkom, zanim będą one zdolne wywołać chorobę[38].

Profilaktyka I fazy obejmuje działania najwcześniejsze, mające uprzedzić wystąpienie choroby lub zmniejszyć ryzyko jej rozwoju. W jej ramach można wyróżnić tzw. działania swoiste, czyli zapobiegające konkretnej chorobie (np. szczepienia ochronne przeciw odrze czy grypie, podawanie witaminy D niemowlętom, żeby zapobiec krzywicy i chorobom układu odpornościowego, podawanie kwasu foliowego kobietom w ciąży, żeby zapobiec wadom płodu). Profilaktyka I fazy obejmuje także tzw. działania nieswoiste, czyli zapobiegające wielu chorobom (np. karmienie piersią, aktywność fizyczną, racjonalną dietę czy utrzymywanie higieny osobistej)[39].

Profilaktyka I fazy ma istotne znaczenie w walce z chorobami nowotworowymi. Około 70 proc. nowotworów złośliwych jest przede wszystkim wynikiem działania szkodliwych czynników związanych ze stylem życia i dietą lub występujących w otaczającym środowisku. Przy nowotworach uwarunkowanych genetycznie czynniki środowiskowe także odgrywają istotną rolę, są bowiem czynnikiem spustowym, powodującym rozwinięcie się choroby. Dużą część z czynników środowiskowych można eliminować, zmniejszając ryzyko choroby[40].

Celem **profilaktyki II fazy (drugorzędowej lub wtórnej)** jest powstrzymanie rozwoju choroby czy zaburzeń oraz skrócenie czasu jej trwania, gdy zostaną wykryte jej wczesne objawy[41].

Profilaktyka II fazy jest ukierunkowana na konkretną grupę, w której występuje zwiększone ryzyko wystąpienia jakiejś choroby, czyli obejmuje ona o podwyższonym bądź wysokim ryzyku zachorowania. Zakłada ona wczesne wykrycie objawów choroby i wdrożenie leczenia. Przykładem takich działań są badania profilaktyczne (przesiewowe), czyli zorganizowane działania polegające na wczesnym wykryciu w populacji określonych chorób lub zaburzeń, za pomocą stosowanych masowo prostych, bezpiecznych i wiarygodnych testów diagnostycznych. Badania przesiewowe pozwalają rozróżnić osoby prawdopodobnie zdrowe od tych, u których prawdopodobnie występuje choroba. Badanie przesiewowe jest tylko badaniem wstępnym, nie może być traktowany jako diagnoza i wymaga dalszych odpowiednich badań oraz leczenia.

Wyróżnia się kilka typów badań przesiewowych: skrining masowy, obejmujący całą populację; skrining wielokierunkowy lub wielofazowy uwzględniający zastosowanie różnorodnych testów przy tej samej okazji; skrining celowany obejmujący pewne grupy osób (np. grupy ryzyka czy osoby narażone na działanie określnych szkodliwych czynników); tzw. skrining przy okazji - przeprowadzany wśród pacjentów zgłaszających się do lekarza z innego powodu[43].

Badania profilaktyczne w Polsce można podzielić na trzy grupy:

- testy przesiewowe i profilaktyczne noworodków, dzieci oraz młodzieży, finansowane z budżetu państwa;
- profilaktyczne badania lekarskie (w tym laboratoryjne i rentgenowskie) różnych grup zawodowych, wykonywane przez lekarzy medycyny pracy, finansowane zwykle przez pracodawców;
- inne badania profilaktyczne wykonywane u dorosłych u celu wykrywania najczęstszych chorób (np. badania stomatologiczne, mammografia, cytologia czy kolonoskopia)[44], finansowane z budżetu państwa lub ze środków prywatnych pacjentów.

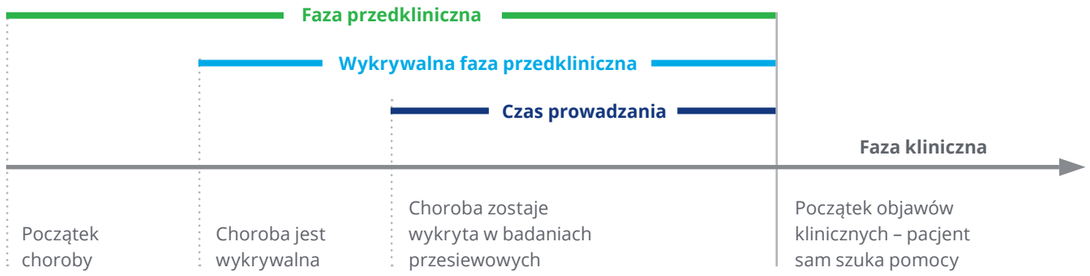
Choroba może być przedmiotem badań przesiewowych, jeśli spełni kilka warunków. Powinna stanowić znaczący problem zdrowotny danej populacji (czyli występować u więcej niż 1 proc. jej członków). Znany powinien być również naturalny przebieg choroby. Kolejnym warunkiem jest częste występowanie stadiów przedklinicznych oraz dość długi okres między pierwszymi oznakami choroby, a jej pełnym obrazem. I wreszcie, powinna również istnieć skuteczna metoda leczenia[45].

Test diagnostyczny (czyli właściwe badanie przeprowadzane w ramach skriningu) powinien trwać krótko i nie może być kłopotliwy dla badanego. Badanie w ramach skriningu musi być akceptowane przez badanego, jako niezagrażające jego zdrowiu i życiu. Wyniki tego badania powinny być powtarzalne, a test relatywnie tani (wliczając wynagrodzenie personelu medycznego) i wydajny. Badanie przesiewowe powinno mieć również dużą trafność, czyli możliwie kompletnie i poprawnie wykrywać wśród badanych chorobę. Trafność testu obejmuje jego czułość (w jakim odsetku przypadków istniejącej choroby zastosowanie testu daje wynik dodatni) i swoistość (w jakim odsetku przypadków, w których nie występuje choroba, wynik testu jest ujemny)[46].

Profilaktyka III fazy (czyli trzeciorzędowa, działania rehabilitacyjne lub reedukacyjne) – ma na celu zapobieganie skutkom przebytej choroby oraz przeciwdziałanie nawrotom choroby i powtórnej hospitalizacji, a także minimalizację wtórnych uszkodzeń, komplikacji i ewentualnych defektów wywołanych przez chorobę[47].

Tego rodzaju profilaktyka jest ukierunkowana na osoby przewlekle chore lub niepełnosprawne. Jej celem jest zapobieganie dalszym,

Przebieg choroby w odniesieniu do badań przesiewowych[42]



"Każdy pacjent powinien mieć regularnie wykonywane badania profilaktyczne, takie jak kolonoskopia, kobiety również cytologię, USG i mammografię piersi. Niestety, aktualny plan badań profilaktycznych nie uwzględnia osobistej sytuacji konkretnej osoby np. obciążenia rodzinnego chorobą nowotworową. Indywidualne podejście do pacjenta i zaproponowanie mu planu działań ochronnych zgodnych z jego obciążeniem genetycznym pozwoli na skuteczniejszą profilaktykę również dla osób, które dzisiaj umierają przed osiągnięciem wieku, w którym typowo rozpoczynamy prewencję."

prof. Mirosław Wielgoś
Rektor Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

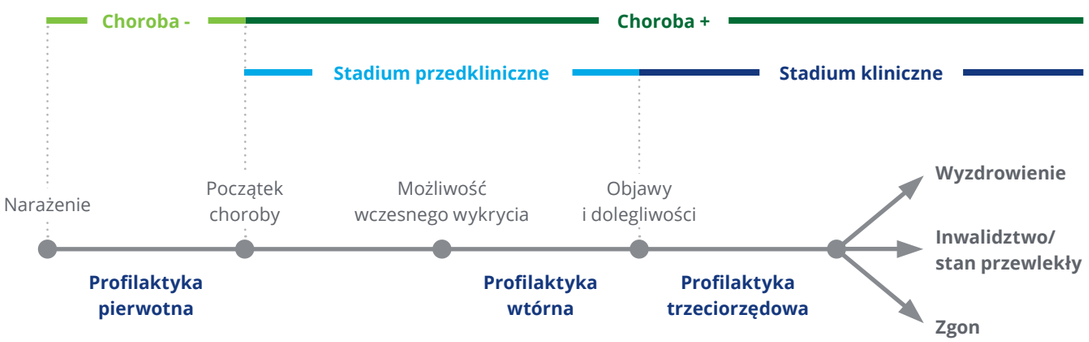
W USA obliczono, że zmniejszenie odsetka osób używających tytoniu oraz osób otyłych ma potencjał obniżenia wydatków na ochronę zdrowia o **474 mld dol.** w perspektywie dekady. Nadwaga i otyłość przyczyniają się do **14-20 proc.** przypadków zgonów związanych z chorobami nowotworowymi.

osoby niekorzystnym skutkom chorób lub niepełnosprawności. Można ją realizować poprzez: przywrócenie (rehabilitację) lub zastąpienie (np. protezę) uszkodzonych funkcji, pomoc w radzeniu sobie z chorobą i w zaakceptowaniu stanu, przeciwdziałaniu izolacji społecznej, prowadzącej do wtórnego kalectwa, czy pomoc w utrzymaniu dobrej kondycji fizycznej i psychicznej[48].

Podsumowując, profilaktyka jest proaktywna, bowiem efektywne działania prewencyjne dotyczą zachowań i stylu życia, który pogarsza stan zdrowia danej osoby. W każdej z trzech faz profilaktyka przynosi korzyści zdrowotne i ekonomiczne w ramach danej społeczności, systemu ochrony zdrowia, zakładu pracy czy gospodarstwa domowego. Z kolei leczenie ma charakter reaktywny i w dużym stopniu nie obejmuje czynników, które doprowadziły do złego stanu zdrowia dopóki nie pojawią się niekorzystne dla pacjenta efekty[49]. Należy jednak wspomnieć, że profilaktyka II i III fazy dotyczy już osób chorych i jest związana z minimalizowaniem skutków zachorowania, jakie można osiągnąć dzięki wczesnemu zdiagnozowaniu choroby. Wydaje się, że najwydajniejszym sposobem profilaktyki powinny być jednak badania, które umożliwiają zidentyfikowanie osób zagrożonych chorobą jeszcze przed wystąpieniem jej objawów.

Przykładowo w USA wyliczono, że zmniejszenie odsetka osób używających tytoniu oraz osób otyłych ma potencjał obniżenia wydatków na ochronę zdrowia o 474 mld dol. w perspektywie dekady[50]. Nadwaga i otyłość przyczyniają się do 14-20 proc. przypadków zgonów związanych z chorobami nowotworowymi. Z kolei wydatki zdrowotne związane z używaniem tytoniu w USA w ciągu roku wynosiły około 75 mld dol., a wartość utraconej produktywności sięgnęła 80 mld[51].

Trzy wymiary prewencji[52]



Istniejące programy prewencji chorób nowotworowych

W Polsce Ministerstwo Zdrowia realizuje **Narodowy Plan Zwalczania Chorób Nowotworowych** na lata 2016-24. To kolejny taki wieloletni program rządowy, pierwszy z nich, 10-letni, ustanowiono w 1976 r. (tzw. PR 6). Obecny program został uchwalony przez rząd w listopadzie 2015 r. Zgodnie z uchwałą w ramach priorytetu programu „Promocja zdrowia i profilaktyka nowotworów" realizowane są „działania nakierowane na utrwalanie prawidłowych wzorców zdrowego stylu życia" i polegające na „zapobieganiu chorobom przez kontrolowanie czynników ryzyka", ze szczególnym nastawieniem na raka szyjki macicy, raka piersi, raka jelita grubego, raka płuc[53].

W ramach Narodowego Planu Zwalczania Chorób Nowotworowych istnieją programy prowadzenia działań obejmujących zarówno prewencję I stopnia, jak i II stopnia. Podstawową rolę w zwalczaniu chorób nowotworowych spełniają badania przesiewowe. W Polsce obecnie działają trzy programy takich badań:

1. W ramach profilaktyki **raka piersi** na bezpłatne badanie mammograficzne mogą się zgłosić kobiety:

   - w wieku 50–69 lat,
   - które w ciągu ostatnich dwóch lat nie miały wykonywanej mammografii w ramach NFZ, lub otrzymały pisemne wskazanie do wykonania ponownej mammografii po 12 miesiącach i nie miały wcześniej stwierdzonej zmiany nowotworowej piersi.

Mammografia jest badaniem, które za pomocą promieni rentgenowskich pozwala wykryć raka piersi w jego wczesnym stadium rozwoju. W czasie badania wykonuje się dwa zdjęcia każdej piersi. Mammografia pozwala rozpoznać wczesne zmiany, jak również te, które nie dają się wyczuć podczas badania palpacyjnego, wielkości 2-3 mm.

Ucisk stosowany w czasie mammografii nie uszkadza piersi; jest konieczny w celu uzyskania zdjęć wysokiej jakości, a ponadto pozwala na obniżenie dawki promieniowania rentgenowskiego. Mammografia pozwala wcześnie wykrywać 90-95 proc. zmian nowotworowych, a we wczesnej fazie rozwoju każdy nowotwór może być całkowicie uleczalny[54].

2. W ramach programu profilaktyki **raka szyjki macicy** z bezpłatnych badań cytologicznych mogą skorzystać kobiety:

   - w wieku 25-59 lat,
   - które nie miały wykonywanej cytologii w ramach NFZ w ciągu ostatnich trzech lat.

Badanie wykonuje lekarz specjalista w dziedzinie położnictwa i ginekologii, lub położna - mającą uprawnienia w zakresie pobierania materiału cytologicznego. W przypadku części nieprawidłowych wyników badania cytologicznego kobieta kierowana jest do ośrodka realizującego pogłębione badania[55].

3. W ramach programu badań przesiewowych dla wczesnego wykrywania **raka jelita grubego** od 2000 r. wykonywana jest bezpłatna profilaktyczna kolonoskopia. Od 2012 r. wysyłane są imienne, jednokrotne zaproszenia na kolonoskopię do osób w wieku 55-64 lata. Bezpłatne badanie przysługuje także osobom, które mają ukończone 40 lat i co najmniej jednego krewnego pierwszego stopnia z rozpoznaniem raka jelita grubego oraz osobom w wieku 25-65 lat, które pochodzą z rodziny szczególnego ryzyka (występowanie HNPCC, czyli dziedzicznego raka jelita grubego niezwiązanego z polipowatością, inaczej tzw. zespołu Lyncha, lub FAP, czyli rodzinnej polipowatości gruczolakowatej).

Rak jelita grubego najczęściej rozwija się ze zmian łagodnych, tzw. polipów. Taka przemiana zwykle trwa kilkanaście lat. Dlatego poddając się kolonoskopii odpowiednio wcześnie i usuwając polipy można zapobiec rozwojowi raka. Wcześnie wykryty rak jest bardzo często wyleczalny[56].

Zgodnie z danymi NFZ zgłaszalność na badania mammograficzne wynosi obecnie 38,59 proc. (na 5,4 mln osób[57] kwalifikujących się do programu), w wypadku badań cytologicznych – 17,72 proc. (na 9,8 mln). Z kolei na bezpłatną kolonoskopię zgłasza się 17,4 proc. osób kwalifikujących się do badania[58].

Skuteczność istniejących programów badań przesiewowych

Generalne korzyści z badań przesiewowych w kierunku raka wynikają przede wszystkim z wykrycia raka we wcześniejszych i łatwiejszych do leczenia stadiach, a tym samym zmniejszenia śmiertelności z powodu tej choroby. Ponadto, w przypadku niektórych rodzajów raka i metod badań przesiewowych, takich jak kolonoskopia w kierunku raka jelita grubego, badania przesiewowe mogą również zapobiegać występowaniu raka - poprzez identyfikowanie i usuwanie polipów.

Z drugiej strony badania przesiewowe niosą ze sobą również ryzyka:

- możliwość powikłań związanych z samymi badaniami, które mogą być natychmiastowe (np. perforacja jelita w wypadku kolonoskopii) lub opóźnione (np. w wypadku ekspozycji na promieniowanie),

- fałszywie dodatnie rozpoznanie, które może prowadzić do wywołania lęku u pacjenta i dodatkowych inwazyjnych procedur diagnostycznych,

- nadrozpoznawalność lub identyfikacja raka niskiego ryzyka, bez poważnych konsekwencji zdrowotnych dla pacjenta[59],

Możliwe jest także uzyskanie wyniku fałszywie ujemnego, co może spowodować opóźnienie w leczeniu choroby, pogarszając rokowania pacjenta.

Według danych globalnych, powszechnie stosowane testy przesiewowe, jak mammografia w wypadku raka piersi, mają fałszywie dodatnie rozpoznania w zakresie od 5 do 10 proc. Z kolei następne, często inwazyjne procedury diagnostyczne, jak biopsja, wiążą się z niskim, ale niepomijalnym ryzykiem powikłań. Nadrozpoznawalność występuje, gdy procedury przesiewowe wykrywają nowotwory, które nigdy nie staną się klinicznie widoczne. To szczególny problem, ponieważ identyfikacja nowotworu nie przynosi korzyści pacjentowi, a skutki uboczne procedur diagnostycznych i leczenia raka mogą powodować znaczną szkodę (np. impotencja i nietrzymanie moczu w wypadku raka prostaty)[60].

Długoterminowo badania przesiewowe przynoszą istotne korzyści dla poszczególnych pacjentów, jak i dla populacji. Przykładowo, według danych WHO we wszystkich grupach

Spośród osób kwalifikujących się na badania, zgłaszalność obecnie wynosi:

38,59 proc. – dla badania mammograficznego,

17,72 proc. – dla badania cytologicznego,

17,4 proc. – dla bezpłatnej kolonoskopii.

Powszechnie stosowane testy przesiewowe, jak mammografia w wypadku raka piersi, mają **fałszywie dodatnie** rozpoznania w zakresie od **5 do 10 proc.**

37,35 proc. populacji w Polsce objęte jest badanami mammograficznymi. W 2017 r. wykonano ponad **1 milion badań**, w wyniku których wykazano **1235 zmian złośliwych, 3688 zmian podejrzanych** i 33 404 zmiany wymagające dalszych badań.

W ramach programu badań przesiewowych w kierunku raka jelita grubego od uruchomienia w październiku 2000 r. wykonano prawie **300 tys. kolonoskopii przesiewowych i wykryto zmiany zaawansowane** (w tym raka) u **5,6 proc. osób**.

wiekowych, w których są organizowane populacyjne badania przesiewowe w kierunku raka piersi oparte na mammografii, można oczekiwać około 20-proc. zmniejszenia umieralności z powodu raka piersi w grupie kobiet zaproszonych na badanie w porównaniu z grupą niezaproszoną[61]. W Polsce poziom umieralności na raka piersi utrzymuje się jednak na relatywnie stałym poziomie[62].

Maksymalne korzyści wymagają spełnienia całego szeregu warunków: zapewnienia efektywnej rekrutacji populacji docelowej, stworzenia ośrodków szybkiej diagnostyki dla pacjentek z dodatnim wynikiem badania, regularnego szkolenia personelu, systematycznej kontroli jakości badań, stałego monitorowania i oceny programu, działania systemu informatycznego oraz powiązania z odpowiednim rejestrem nowotworów. Skuteczność badań przesiewowych ocenia się na postawie szeregu parametrów, które powinny być stale monitorowane. W wypadku mammografii należą do nich: (1) objęcie populacji; (2) współczynnik zgłaszalności; (3) współczynnik powtórnych wezwań (odsetek badań mammograficznych ocenionych jako nieprawidłowe); (4) odsetek wykrytych raków inwazyjnych;(5) dodatnia wartość predykcyjna badania; (6) proporcja zmian łagodnych i złośliwych w biopsji chirurgicznej; (7) wielkość raków inwazyjnych; (8) odsetek zmienionych przerzutowo węzłów chłonnych; (9) swoistość testu przesiewowego (stosunek wyników prawdziwie ujemnych do sumy prawdziwie ujemnych i fałszywie dodatnich)[63].

W Polsce odsetek objęcia populacji badanami mammograficznymi wynosił 37,35 proc. (stan na 1 lutego 2019 r.). Przykładowo w 2017 r. wykonano 1 046 010 badań, w wyniku których wykazano 1235 zmian złośliwych, 3688 zmian podejrzanych i 33 404 zmiany wymagające dalszych badań[64].

Program badań przesiewowych w kierunku raka jelita grubego został wprowadzony w życie w październiku 2000 r. W pierwszym roku zaangażowanych było siedem ośrodków, obecnie ich liczba oscyluje wokół 80. Dotychczas wykonano prawie 300 tys. kolonoskopii przesiewowych w Polsce. Ogólnie, zmiany zaawansowane, włączając w to raka wykryto u 5,6 proc. osób. Oznacza to, że co dwudziesty z badanych odnosi konkretne korzyści[65].

Z analiz wynika, że w wypadku badania przesiewowego w kierunku raka piersi odsetek wyników błędnie ujemnych waha się w kraju od 3 do 30 proc. Istnieje wiele możliwych powodów braku rozpoznania: wyczuwalna zmiana może nie znaleźć się na zdjęciu, utrudnieniem może być gęsty miąższ piersi, niektóre typy guzów nie są widoczne w tego rodzaju badaniu, błąd może popełnić lekarz oceniający mammogram. Z kolei powodami wyników błędnie dodatnich mogą być podobne czynniki techniczne, jak też podwyższona czujność wynikająca z tego, że nierozpoznanie nowotworu stanowi problem o charakterze medyczno-prawnym. Lekarz może dążyć do definitywnego rozpoznania każdej łagodne wyglądającej zmiany, niepotrzebnie narażając kobiety dodatkowe procedury diagnostyczne i lecznicze[66].

Wgląd w szczegółowe problemy związane z efektywnością badań przesiewowych dają konkretne badania i kontrole, jak np. raport Najwyższej Izby Kontroli na temat programów wczesnego wykrywania raka piersi oraz raka szyjki macicy w województwie lubelskim[67]. Zdaniem kontrolerów NIK w latach 2011-2015 na badanym obszarze następował systematyczny spadek wskaźników objęcia badaniami cytologicznymi kobiet w wieku od 25 do 59 lat. Powodem mogło być pominięcie w akcjach promocyjnych programu obszarów o niskiej zgłaszalności. Wysyłka imiennych zaproszeń na badania cytologiczne także przyniosła niewielkie efekty. NIK podkreśla, że w badanym okresie nie doszło do zmniejszenia liczby zachorowań oraz umieralności na raka piersi i raka szyjki macicy.

Prewencyjne genetyczne badania przesiewowe w innych krajach

W Izraelu prowadzi się szerokie badania genetyczne w kierunku chorób dziedzicznych. To badania prekoncepcyjne, czyli wykonywane przed podjęciem decyzji o posiadaniu potomstwa, określające nosicielstwo poważnej choroby genetycznej u par planujących dzieci. Takie podejście jest zasadne w krajach o niewielkiej populacji, w której większość ludzi jest ze sobą w jakimś stopniu spokrewnionych.

Dziecko otrzymuje od każdego z rodziców po jednej kopii każdego genu. Ciężkie choroby genetyczne są zazwyczaj dziedziczone w sposób recesywny, co oznacza, że do ich ujawnienia konieczne jest uszkodzenie obu kopii genu, czyli dziecko musi otrzymać po jednej uszkodzonej kopii od każdego z rodziców. Jeśli rodzice są spokrewnieni, istnieje większe prawdopodobieństwo, że posiadają tę samą mutację.

W koszyku świadczeń znajduje się darmowe badanie dla jednego z partnerów – jeśli u niego wykluczy się obciążenie uszkodzonym genem, to dziecko nie urodzi się chore. Poszczególne badania są skierowane do osób określonego pochodzenia, czyli do populacji szczególnie silnie obciążonych daną chorobą (np. dla Żydów pochodzenia irańskiego refundowane są badania w kierunku talasemii i zespołu Ushera typu 2A)[68].

W większych populacjach badania genetyczne pod kątem chorób dziedzicznych nie są wciąż zasadne, z uwagi na niską efektywność kosztową. Coraz więcej uwagi poświęca się jednak możliwości prowadzenia profilaktycznych badań genetycznych w kierunku nowotworów dziedzicznych.

Standardowo badania przesiewowe proponuje się około 50-55 roku życia, ponieważ nowotwory najczęściej rozwijają się około 60-65 roku życia. Pacjenci, którzy są obciążeni mutacjami, chorują wcześniej, stąd też **kluczowe jest rozpoczynanie badań dużo wcześniej, nawet w 25 roku życia**.

Wczesna diagnostyka jest szczególnie istotna w przypadku nowotworów **piersi, jajnika, prostaty oraz jelita grubego**.

Opis narzędzi stosowanych w profilaktyce chorób nowotworowych

Profilaktyka w chorobach nowotworowych polega w szczególności na wczesnym rozpoczęciu badań, których celem jest wykrycie nowotworu w początkowym stadium. Standardowo badania przesiewowe proponuje się około 50-55 roku życia, ponieważ nowotwory najczęściej rozwijają się około 60-65 roku życia.

Pacjenci, którzy są obciążeni mutacjami, chorują wcześniej, stąd też kluczowe jest rozpoczynanie badań dużo wcześniej, nawet w 25 roku życia. Dlaczego jest to ważne? U takich osób choroba najczęściej zostaje zdiagnozowana około 35-40 roku życia. Jeśli odpowiednio wcześnie zaczną się badać, nowotwór zostanie wykryty w bardzo wczesnym stadium i możliwe będzie pełne wyleczenie pacjenta.

W ramach profilaktyki szczególnym rodzajem nowotworu jest rak jelita grubego, który rozwija się na podłożu polipów – zmian (narośli), które pojawiają się w ścianie jelita i z czasem nabywają złośliwego (rakowego) charakteru. Takie zmiany można wyciąć w trakcie badania kolonoskopowego. Jeśli kolonoskopia jest wykonywana odpowiednio wcześnie i odpowiednio często, umożliwia wycięcie zmian, gdy są wciąż łagodne, i zapobiega powstaniu raka. Jest to zatem szczególny rodzaj profilaktyki, która faktycznie pozwala na zapobieżenie powstania nowotworu.

Świadomość, że pacjent jest obciążony chorobotwórczą mutacją, umożliwia właściwe dostosowanie badań diagnostycznych i zabiegów prewencyjnych do jego potrzeb. Chociaż liczne nowotwory są zapisane w genach, wczesna diagnostyka jest szczególnie istotna w przypadku nowotworów piersi, jajnika, prostaty oraz jelita grubego.

Poniżej przedstawiamy opis standardowego postępowania w profilaktyce tych nowotworów oraz postępowania w wypadku osób z mutacjami wysokiego ryzyka.

Rak jelita grubego

Standardowo

Badanie kału na krew utajoną: pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie co rok.

Kolonoskopia: pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie co 10 lat lub częściej, jeśli w badaniu zostaną znalezione polipy. W Polsce na bezpłatną kolonoskopię zaprasza się osoby w wieku 55-64 lata.

U pacjentów z mutacjami wysokiego ryzyka

Badanie kału na krew utajoną: pierwszy raz w 25 roku życia, a następnie co rok.

Kolonoskopia: pierwszy raz w 25 roku życia, a następnie co pięć lat lub częściej, jeśli zostaną znalezione polipy.

Sigmoidoskopia (badanie endoskopowe odbytnicy, esicy i części zstępnicy): pierwszy raz w 25 roku życia, a następnie co pięć lat.

Świadomość obciążenia mutacją umożliwia nie tylko wcześniejsze rozpoczęcie badań obrazowych, umożliwiających wykrycie rozwijającego się nowotworu, ale także ich odpowiednie ukierunkowanie.

Rak piersi u kobiet

Standardowo

Samobadanie piersi: co miesiąc w trzecim-piątym dniu cyklu.

Badanie piersi przez lekarza: co trzy lata, a po skończeniu 40 roku życia co rok.

Mammografia: pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie co dwa lata. W Polsce badanie bezpłatne proponowane jest kobietom pomiędzy 50 a 69 rokiem życia.

U kobiet z określonymi mutacjami wysokiego ryzyka

Samobadanie piersi: od 18 roku życia co miesiąc w trzecim-piątym dniu cyklu. Należy zgłosić lekarzowi, jeśli kobieta wyczuje jakiekolwiek odmienności.

Badanie piersi przez lekarza: co sześć miesięcy od 18 roku życia.

Rezonans magnetyczny piersi (MRI): pierwszy raz w 25 roku życia i powtarzany co rok. Mammografia/USG piersi: należy wykonać pierwszy raz w 30 roku życia, a następnie powtarzać co rok

Prewencja chirurgiczna: trzeba porozmawiać z lekarzem-onkologiem o zasadności prewencyjnego usunięcia gruczołów piersiowych.

Rak jajnika

Standardowo

Brak badań przesiewowych.

U kobiet z mutacjami wysokiego ryzyka

USG dopochwowe: od 30 roku życia co rok.

Prewencja chirurgiczna: porozmawiać z lekarzem o zasadności prewencyjnego usunięcia jajników.

Rak prostaty

Standardowo

Badanie urologiczne (per rectum) plus oznaczenie PSA (ang. prostate specific antigen) pierwszy raz w 55 roku życia, a następnie zależnie od poziomu PSA

- jeśli wynosi mniej niż 1ng/ml, powtórzyć po czterech latach;
- jeśli wynosi 1ng/ml lub więcej, powtórzyć po dwóch latach.

U mężczyzn z mutacjami wysokiego ryzyka

Badanie urologiczne (per rectum) + oznaczenie PSA: pierwszy raz w 40 roku życia, a następnie zależnie od poziomu PSA

- jeśli wynosi mniej niż 1ng/ml, badanie powtórzyć po trzech latach;
- jeśli wynosi 1ng/ml lub więcej, badanie powtórzyć po roku.

Rak piersi u mężczyzn

Standardowo

Brak badań przesiewowych.

U mężczyzn z mutacjami wysokiego ryzyka

Samobadanie piersi: co miesiąc od 35 oku życia.

Badanie piersi przez lekarza: co rok od 35 roku życia.

Badania genetyczne

Badanie genetyczne w kierunku obciążenia nowotworami polega na odczytywaniu genów, których uszkodzenia (mutacje) zwiększają ryzyko zachorowania na nowotwory. W tej chwili znanych jest 70 genów, dla których wykazano związek z kształtowaniem ryzyka zachorowania na chorobę nowotworową.

Statystycznie **1 na 8 kobiet** zachoruje na nowotwór piersi, a **1 na 8 mężczyzn** na raka prostaty.

Geny są instrukcjami, w których zapisany jest nasz kolor oczu, włosów, wytrzymałość fizyczna, ale też podatność na choroby. Niektórzy z nas urodzili się z uszkodzeniem genu (**mutacją**), której obecność **kilku** – lub nawet **kilkunastokrotnie** zwiększa ryzyko zachorowania na konkretne nowotwory.

Każdy gen mamy w dwóch kopiach – po jednej dziedziczymy od każdego z rodziców. Obciążenie chorobą nowotworową jest wynikiem uszkodzenia już jednej kopii genu.

Oznacza to, że w przypadku obciążenia rodzinnego, mamy 50 proc. szansy odziedziczenia uszkodzonego genu. Jeśli sami jesteśmy nosicielami mutacji, mamy także 50 proc. szansy, że przekażemy ją swoim dzieciom.

Każda kobieta ma 12-proc. ryzyko zachorowania na raka piersi, czyli jedna na osiem kobiet w którymś momencie życia zapadnie na ten nowotwór. Jeśli jednak urodziła się z uszkodzonym genem, jej ryzyko zachorowania na raka piersi wzrasta do przeszło 80 proc.

Każdy mężczyzna ma 12-proc. ryzyko zachorowania na raka prostaty, czyli jeden na ośmiu mężczyzn w którymś momencie życia zapadnie na ten nowotwór. Jeśli jednak urodził się z uszkodzonym genem, jego ryzyko zachorowania na raka prostaty wzrasta do niemal 45 proc. Wiele mutacji, które zwiększają ryzyko raka prostaty, zwiększa także ryzyko raka piersi u mężczyzn. Podczas gdy ryzyko populacyjne wynosi około 1 proc. (na raka piersi choruje jeden na 100 mężczyzn) przy obciążeniu genetycznym ryzyko zachorowania wzrasta do około 10 proc.

Każdy człowiek ma 6-proc. ryzyko zachorowania na raka jelita grubego, czyli zachoruje jedna na 16 osób. Jeśli jednak urodziła się z uszkodzonym genem, ryzyko zachorowania na raka jelita grubego rośnie do nawet 82 proc. w zespole Lyncha i nawet 100 proc. w przypadku zespołów związanych z polipowatością jelita grubego.

Każda kobieta ma 2-proc. ryzyko zachorowania na raka jajnika, czyli jedna na 50 kobiet w którymś momencie życia zapadnie na ten nowotwór. Jeśli jednak urodziła się z uszkodzonym genem, jej ryzyko zachorowania na raka jajnika wzrasta do około 44 proc[69].

Dlaczego wykonuje się badania genetyczne

Profilaktyka w chorobach nowotworowych polega w szczególności na wczesnym rozpoczęciu badań, których celem jest wykrycie nowotworu w początkowym stadium. Standardowo badania przesiewowe proponuje się około 50-55 roku życia, ponieważ nowotwory najczęściej rozwijają się około 60-65 roku życia.

Pacjenci, którzy są obciążeni mutacjami, chorują wcześniej, stąd też kluczowe jest rozpoczynanie badań dużo wcześniej, nawet w 25 roku życia. Dlaczego jest to ważne? U takich osób choroba najczęściej zostaje zdiagnozowana około 35-40 roku życia. Jeśli odpowiednio wcześnie zaczną się badać, nowotwór zostanie wykryty w bardzo wczesnym stadium i możliwe będzie pełne wyleczenie pacjenta.

Zmniejszenie ryzyka zachorowania
Nowotwory dziedziczne zazwyczaj idą parami: rak pojawia się w obu piersiach, może się rozwinąć w jajnikach, jajowodach, trzustce. Znając obciążenie pacjenta, wiemy, jak go badać i na jakie narządy zwracać szczególną uwagę. Co to oznacza:

- Mutacje, które powodują raka piersi, powodują u kobiet także raka jajników, jajowodów, często zwiększają także ryzyko zachorowania na czerniaka i raka trzustki.
- Mutacje, które powodują raka prostaty, powodują u mężczyzn także raka piersi, często zwiększają także ryzyko zachorowania na czerniaka.
- Mutacje, które powodują raka jelita grubego, powodują także raka macicy (endometrium), jajnika oraz nowotwory mózgu.

Zmniejszenie skutków zdrowotnych
Na nowotwory dziedziczne chorują zazwyczaj osoby młode (przed 45 rokiem życia). Nowotwór jest chorobą, która powstaje w wyniku uszkodzeń, kumulujących się w komórkach człowieka na przestrzeni całego życia. W pewnym momencie liczba tych uszkodzeń jest tak duża, że pojedyncza komórka ucieka spod kontroli organizmu, zaczyna dzielić się i wzrastać w sposób niekontrolowany – mówimy wówczas, że weszła na drogę nowotworzenia. Pewne wrodzone zmiany w genach powodują, że takie uszkodzenia powstają szybciej i nie są wydajnie naprawiane. Dlatego właśnie choroba znacznie wcześniej rozwija się u osób genetycznie obciążonych chorobą nowotworową. Prowadzenie profilaktyki i diagnostyki w młodym wieku zwiększa szanse na wykrycie nowotworu w niskim stopniu zaawansowania.

Pacjentkom, które mają mutacje wysokiego ryzyka raka piersi i jajnika, zaleca się profilaktyczne usunięcie jajników i jajowodów około 35 roku życia. Tym samym, pacjentki genetycznie obciążone powinny wcześniej planować urodzenie dzieci.

Całkowite koszty utraconej produktywności z powodu przedwczesnej śmierci 1713 pacjentek chorych na raka piersi, które zmarły w 2012 r., oszacowano na ponad 884 mln zł, z czego ponad:

228 mln zł w grupie wiekowej 50-54 lata,

ponad **212 mln zł** w grupie 45-49 lat,

152 mln zł w grupie 40-44 lat,

oraz **123 mln zł** w grupie 55-59 lat.

Zagadnienia związane z reprodukcją
Pacjentkom, które mają mutacje wysokiego ryzyka raka piersi i jajnika, zaleca się profilaktyczne usunięcie jajników i jajowodów około 35 roku życia. Tym samym, pacjentki genetycznie obciążone powinny wcześniej planować urodzenie dzieci.

Zmniejszenie skutków ekonomicznych
Niezdolność do pracy powoduje średni ubytek PKB sięgający 35 tys. zł w przeliczeniu na jedną osobę chorą, a w przypadku kobiety poniżej 45 roku życia kwota ta wzrasta nawet do 70 tys. zł. W tej grupie szczególnie wysokie są koszty związane z czasową niezdolnością do pracy[70].

Jeśli chodzi zaś o przedwczesną śmierć kobiet chorych na raka sutka całkowite koszty utraconej produktywności szacuje się na ponad 800 mln zł w skali roku. Całkowite koszty utraconej produktywności z powodu przedwczesnej śmierci 1713 pacjentek chorych na raka piersi, które zmarły w 2012 r., oszacowano na ponad 884 mln zł, z czego ponad 228 mln zł w grupie wiekowej 50-54 lata, ponad 212 mln zł w grupie 45-49 lat, 152 mln zł w grupie 40-44 lat oraz 123 mln zł w grupie 55-59 lat[71].

Istotnym kosztem są również wydatki ponoszone przez system ubezpieczeń społecznych. Kobiety, które były lub są leczone z powodu raka sutka wymagają świadczeń chorobowych, rentowych lub rehabilitacyjnych w ramach środków Zakładu Ubezpieczeń Społecznych (ZUS). W 2012 r. wypłacono 232 mln zł w ramach świadczeń związanych z niezdolnością do pracy z powodu złośliwego nowotworu sutka. 61 proc. tej kwoty (tj. 142 mln zł) stanowiły renty[72].

W literaturze[73] stworzono model, dzięki któremu przeanalizowano oszczędności związane z prowadzeniem badań populacyjnych, w ramach których badaniu poddawane byłyby geny wysokiego ryzyka raka piersi i jajnika. Punkt odniesienia stanowiła standardowa ocena ryzyka nowotworu, w której bierze się pod uwagę obciążenie rodzinne oraz spełnienie kryteriów klinicznych.

Według autorów to podejście sprawia, że 50 proc. nosicielek mutacji wysokiego ryzyka zostaje przeoczonych. W modelu założono, że badaniu poddane zostaną kobiety po 30 roku życia i że z badań skorzysta 71 proc. kobiet. Analizę wykonano dla populacji amerykańskiej i brytyjskiej.

Badanie wykazało, że wprowadzenie badań genetycznych wśród kobiet powyżej 30 roku życia mogłoby zapobiec 17 505 (Wielka Brytania)/65 221 (USA) zachorowaniom na raka jajnika i 64 493 (Wielka Brytania)/237 610 (USA) zachorowaniom na raka piersi[74].

Wskazania do wykonania badań genetycznych

Badanie genetyczne, które pozwoli określić ryzyko choroby nowotworowej, może (a wręcz powinien) wykonać każdy, kto chciałby zadbać o swoje zdrowie i odpowiednią profilaktykę. Równocześnie jednak są szczególne grupy osób: pacjenci, którzy już zachorowali na nowotwór oraz osoby z rodzin obciążonych chorobą, dla których istnieją jednoznaczne wskazania do wykonania badania.

1

Pacjenci, którzy już chorują na nowotwór.
Dla tych pacjentów informacja, że są genetycznie obciążeni, stanowi podstawę do zmodyfikowania terapii. Zazwyczaj polega to na bardziej radykalnym podejściu (nie usuwa się guza, tylko cały zaatakowany narząd). W przypadku raka piersi informacja o dziedzicznym obciążeniu stanowi też wskazanie do rozważenia profilaktycznego usunięcia drugiej piersi oraz jajników i jajowodów. Warto też wspomnieć o terapiach celowanych. W raku jajnika zarejestrowany i refundowany jest jeden lek, jednak jest on dostępny jedynie dla tych pacjentek, które mają mutację w genie BRCA1 lub BRCA2. Stąd w tym przypadku informacja o obciążeniu genetycznym otwiera nowe możliwości leczenia.

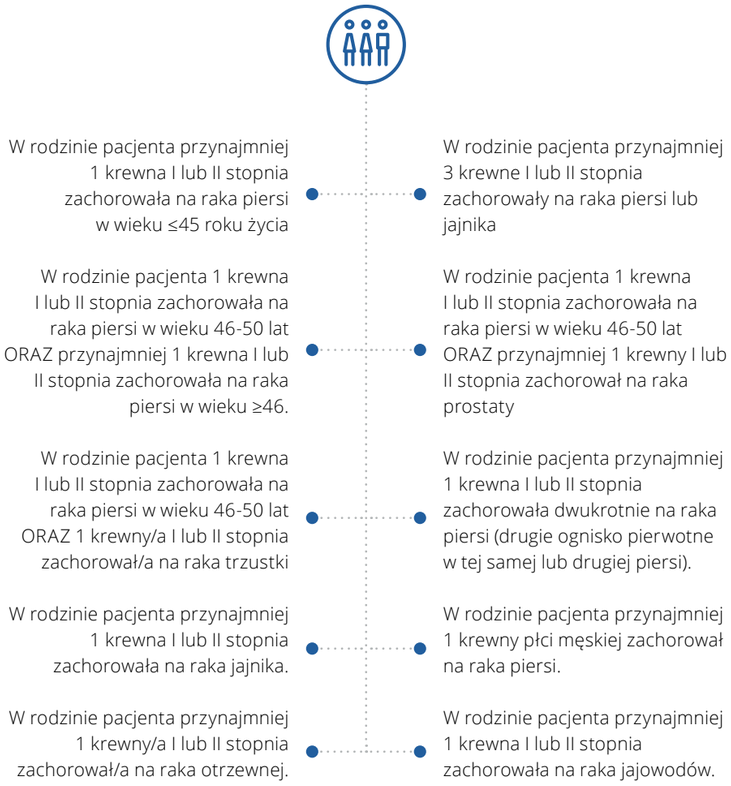
2

Osoby zdrowe, które mają w rodzinach zachorowania na nowotwory.
To grupa osób, których rutynowo nie kieruje się na badania genetyczne, bo nie ma do tego wskazań. Jednak jak wskazują wyniki naszych badań, w populacji ogólnej jest kilka procent osób, które są nosicielami mutacji wysokiego ryzyka nowotworu, choć nie wynika to z ich historii rodzinnej. Może to być częściowo spowodowane faktem, że mało wiemy o swoich rodzinach, ale też tym, że rodziny nie są duże. Skoro ryzyko zachorowania związane z obecnością mutacji wynosi 84 proc., to każda osoba, która ma tę mutację, ma 16 proc. szans, że jednak nie zachoruje[75]. Przekazuje jednak mutację swoim dzieciom i w końcu u którejś osoby w rodzinie rozwinie się nowotwór.

3

Osoby zdrowe, które nie mają rodzinnego obciążenia chorobą nowotworową.
Dla każdego nowotworu określono, jakie kryteria muszą być spełnione, by uznać nowotwór za potencjalnie dziedziczny. Dla przykładu, dla raka piersi i jajnika są to następujące kryteria[76].

Kryteria stosowane dla osób zdrowych do określenia dziedziczności raka piersi i jajnika



Jak widać, kryteria są szczegółowe. Nie chodzi zatem o to, że w rodzinie były jakiekolwiek zachorowania na jakiekolwiek nowotwory, tylko musi wystąpić ich szczególna konfiguracja.

Osoby, które spełniają kryteria obciążenia rodzinnego, mogą zostać objęte opieką poradni genetycznych przy centrach onkologii i poddane diagnostyce genetycznej. Jak wspomniano, ryzyko odziedziczenia mutacji wynosi zawsze 50 proc. Problem polega na tym, że większość osób w Polsce nie ma świadomości, że mogą być rodzinnie obciążeni.

Jak wynika z kryteriów ryzyka, wystarczy mieć w najbliższej rodzinie jedno zachorowanie na raka piersi przed 45 rokiem życia, żeby kwalifikować się do poradnictwa w kierunku obciążenia nowotworami. Jednak rzadko kiedy zdarza się, żeby lekarze rodzinni rozmawiali ze swoimi pacjentami o chorobach nowotworowych w rodzinie, i tym samym kierowali pacjentów na właściwą drogę diagnostyczną.

warsaw genomics
Powered by University of Warsaw

badamy geny.pl

Przegląd dostępnych testów związanych z nowotworami

Program Badamy Geny. Badanie dostępne w ofercie Warsaw Genomics jest wykonywane przy użyciu sekwencjonowania nowej generacji (NGS). To metoda stosowana na świecie od stosunkowo niedawna, umożliwiająca uzyskanie pełnych sekwencji analizowanych genów, bez konieczności ograniczania się do wybranych punktów w tych genach.

Sama technologia analizy genów jest istotnym elementem współczesnej diagnostyki. Tradycyjna, ale wciąż szeroko dostępna w Polsce diagnostyka genetyczna, polega na odczytywaniu pojedynczych fragmentów genów kawałek po kawałku. To metoda żmudna, długotrwała i nie zawsze przynosząca odpowiedź, czy w genach badanego pacjenta faktycznie znajduje się jakaś chorobotwórcza zmiana.

Dzieje się tak dlatego, że większość chorób jest powodowanych mutacjami, które mogą wystąpić w kilku, kilkudziesięciu, czasem kilkuset genach. W konsekwencji, jedna choroba może zostać spowodowana wystąpieniem jednej z kilku - kilkudziesięciu tysięcy potencjalnych mutacji. Jeśli zbadamy pacjenta na obecność tylko kilku z nich, nie otrzymamy pełnego obrazu.

Odmiennie od metod tradycyjnych, nowoczesna metoda czytania genów, nazwana sekwencjonowaniem nowej generacji (sekwencjonowaniem genomowym), umożliwia nie tylko odczytanie całych genów, bez konieczności skupiania się na kilku z góry wybranych punktach, ale także pozwala na równoczesne odczytanie wszystkich genów o znanym związku z diagnozowaną chorobą. Co więcej, wynik takiego badania otrzymuje się po kilku, kilkunastu tygodniach. To zatem zupełnie inna skala badania i inna skala wnoszonych informacji.

Dla przykładu w badaniach, które w Polsce standardowo wykonuje się w celu określenia genetycznego ryzyka zachorowania na raka piersi lub jajnika, analizuje się jedynie kilka genów (zwykle *BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2*), a w nich kilkanaście punktów, w których najczęściej pojawiają się mutacje. Dziś wiadomo, że to podejście jest niepełne. Po pierwsze, chorobotwórczych zmian w genach są tysiące – w samym genie *BRCA1* jest ich przeszło 2,4 tys.[77], więc badając jedynie kilka z nich, zaglądamy jedynie w ułamek procenta potencjalnie uszkodzonych miejsc.

Ponadto, zgodnie z najnowszymi rekomendacjami międzynarodowych towarzystw onkologicznych, ocena ryzyka zachorowania na raka piersi i jajnika powinna być prowadzona w oparciu o analizę 14 genów. W konsekwencji, tradycyjne, „punktowe" badanie umożliwia znalezienie genetycznego podłoża choroby u około 50 proc. kobiet, które zachorują na raka piersi i 15 proc. kobiet, które zachorują na raka jajnika[78]. Pozostałe nie dowiedzą się o swoim obciążeniu, ponieważ posiadane przez nie mutacje znalazły się poza zakresem badania. Jedynie badanie za pomocą sekwencjonowania genomowego umożliwia znalezienie znaczącej większości z tych zmian i objęcie pacjentki odpowiednią opieką.

W badaniu w programie BadamyGeny analizowanych jest 70 genów, w których w sumie opisano prawie 20 tys. potencjalnie uszkodzonych punktów i program ocenia je wszystkie.

W każdej rundzie badania analizuje się 600 osób. Oznacza to, że aby wykonać kolejną rundę analizy, trzeba każdorazowo zebrać 600 osób. Taka grupa umożliwia wykonanie pojedynczego badania za 599 zł zamiast 6000 zł (typowa cena europejska). Obniżenie kosztu wynika z nowatorskiej metody, w której szukając mutacji u konkretnej osoby, wykorzystuje się informację zawartą w całej puli 600 próbek.

W wyniku badania przedstawia się uczestnikom programu zalecane działania ochronne (mammografia, USG itp.) zgodnie z ich ryzykiem zachorowania. Obecnie zalecane powszechnie działania profilaktyczne nie uwzględniają sytuacji konkretnego pacjenta, np. obciążenia rodzinnego chorobą nowotworową. Badanie pozwoli na skuteczniejszą prewencję, także dla osób, które dzisiaj umierają przed osiągnięciem wieku, w którym typowo rozpoczynamy profilaktykę.

Do tej pory badania genetyczne w kierunku obciążenia nowotworami wykonuje się zazwyczaj w dwóch grupach pacjentów:

- u osób, które już chorują na nowotwór. Dla tych pacjentów informacja, że są dziedzicznie obciążeni, stanowi podstawę do zmodyfikowania terapii; zazwyczaj polega to na bardziej radykalnym podejściu (nie usuwa się guza, tylko cały zaatakowany narząd).

- u osób z rodzin pacjentów z nowotworem. Przykładowo, jeśli w rodzinie wystąpiło kilka zachorowań na dany nowotwór, szczególnie w młodym wieku (poniżej 45 roku życia) to taką rodzinę uważa się za obciążoną chorobą. Wówczas u członków rodziny można wykonać badanie genetyczne, które sprawdza, czy odziedziczyli uszkodzony gen.

Warto też dodać, że badanie obejmuje geny związane z innymi nowotworami, m.in. nerki, tarczycy czy skóry. Dokładne czynniki ryzyka i zasady prewencji tych nowotworów nie są dobrze poznane i określone, więc realizacja tak szeroko zakrojonych badań genetycznych przyniesie nowe narzędzia do walki z nimi.

Inne dostępne testy genetyczne związane z nowotworami

Testy, w ramach których analizowane są całe geny (nie tylko wybrane punkty w genach). Szereg firm oferuje badania pojedynczych genów (przede wszystkim BRCA1 i BRCA2) lub grup nawet kilkudziesięciu genów, które odgrywają rolę przy rozwoju najczęstszych nowotworów u mężczyzn i kobiet. Ceny tych badań wahają się od prawie 800 zł (w wypadku pojedynczego genu lub pary genów) do kilku tysięcy złotych. Przeprowadza się je badając ślinę lub krew pacjenta.

Porównanie dostępnych badań całych genów pod względem zakresu i ceny[79]

Nazwa badania	Opis	Cena
myBRCA HiRisk	Analiza 26 genów związanych z ryzykiem raka piersi i jajnika. Geny: ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM*, FAM175A, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTHY, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11 TP53, XRCC2	19500 zł
Test myBRCA	Sekwencjonowanie genów BRCA1 i BRCA2. Analiza sekwencji całych genów BRCA1 i BRCA2	789 zł
BRCA1	Analiza sekwencji całego genu BRCA1	3000 zł
BRCA2	Analiza sekwencji całego genu BRCA2. Test może być wykonany ze śliny lub z krwi pacjenta	3000 zł
BRCA1+BRCA2	Analiza sekwencji całych genów BRCA1 i BRCA2	3000 zł
Panel nowotworowy „Dla niego"	Obejmuje analizę całych sekwencji kodujących zawartych w 52 genach	4200 zł
Panel nowotworowy „Dla niej"	Obejmuje analizę całych sekwencji kodujących zawartych w 48 genach	4200 zł
Panel nowotworowy 170 PLUS	Panele nowotworowe obejmujące skrining ponad 1700 eksonów zawartych w 94 genach	4500 zł
Panel nowotworowy 170 PREMIUM	Panele nowotworowe obejmujące skrining ponad 1700 eksonów zawartych w 94 genach	4700 zł
Hereditary Cancer High Risk Panel	Analiza sekwencji 28 genów związanych z nowotworami dziedzicznymi	1200 euro
Panel NGS	Pakiet badań przesiewowych w kierunku predyspozycji do nowotworów. Analiza całych genów BRCA1 i BRCA2	2100 zł
VIP Onko-3	Pakiet badań przesiewowych w kierunku predyspozycji do nowotworów – panel NGS. Dla osób z rodzinnie uwarunkowanym nowotworem piersi, jajnika i prostaty. Badanie obejmuje analizę całej sekwencji kodującej genów BRCA1, BRCA2, CHEK2 i NBN	3120 zł
VIP Onko-4	Pakiet badań przesiewowych w kierunku predyspozycji do nowotworów – panel NGS. Dla osób z rodzinnie uwarunkowanymi nowotworami. Badanie obejmuje analizę sekwencji kodującej 70 genów, których mutacje korelowane są z rozwojem choroby	2900 zł

Testy, w ramach których analizowane są wybrane punkty (mutacje) w wybranych genach. Prowadzone są również badania obejmujące wybrane punkty w wybranych genach, o których wiadomo, że odgrywają rolę w zachorowaniach na najczęstsze choroby nowotworowe. Koszty tego rodzaju badań są niższe niż w wypadku testów obejmujących całe geny i wynoszą najczęściej kilkaset złotych (choć w niektórych wypadkach cena wynosi kilka tysięcy złotych).

Porównanie dostępnych badań mutacji genów pod względem zakresu i ceny[80]

Nazwa badania	Opis	Cena
BASIC	Test dla populacji polskiej wykrywający osiem mutacji trzech genów – BRCA1 (trzy zmiany), CHEK2 (trzy mutacje skracające białko) i PALB2 (dwie zmiany).	450 zł
BALTIC	Test dla populacji krajów położonych wokół Morza Bałtyckiego (Duńczycy, Szwedzi, Niemcy, Słowianie), wykrywający 22 mutacje założycielskie dwóch genów – BRCA1 (15 zmian), BRCA2 (siedem zmian).	480 zł
Test poszerzony wysokiego ryzyka raka piersi	Oferowany test wykrywa 13 powtarzalnych mutacji występujących w genach BRCA1 i BRCA2 wykrytych w polskiej populacji, których obecność stwierdzono również w pozostałych populacjach słowiańskich.	380 zł
HRCOL	Test wysokiego ryzyka raka jelita grubego. Oferowany test opiera się na analizie panelu powtarzalnych mutacji występujących w genach MSH2, MSH6, MLH1, APC oraz kumulacji pięciu zmian RS, stwierdzonych w polskiej populacji.	-
BRCA1-1. Rak piersi/ jajnika dziedziczny	Badanie mutacji genu BRCA1. Identyfikacja ośmiu najczęstszych w populacji polskiej mutacji: c.5266dupC (5382insC), p.Cys61Gly (C61G, 300T>G), c.3700_3704del (3819del5), c.68_69delAG (185delAG), p.Arg1751* (C5370T), c.3756_3759delGTCT (3875del4), c.4035delA (4153delA), c.3779delT (3896delT) oraz innych mutacji występujących w eksonach 2, 5 i 20 oraz w badanym fragmencie eksonu 11 genu BRCA1.	-
Rak piersi/jajnika dziedziczny	Badanie mutacji genu BRCA1. Analiza sekwencji eksonów 3, 6-19, 21-24 genu BRCA1 – diagnostyka uzupełniająca po procedurze BRCA1-1.	2600 zł
BRCA2-1. Rak piersi/ jajnika dziedziczny	Badanie mutacji genu BRCA2 Identyfikacja czterech mutacji o wysokiej częstości występowania w populacji polskiej: c.5946delT (6174delT), c.5239_5240insT (5467insT), c.7913_7917del5 (8138del5), c.3847_3848delGT (4075delGT) i wariantu p.Thr1915Met (C5972T) oraz innych mutacji występujących w badanych fragmentach eksonu 11 i eksonie 17 genu BRCA2.	435 zł
Rak piersi/jajnika dziedziczny	Badanie mutacji genu BRCA2. Analiza sekwencji eksonów 2-16, 18-27 genu BRCA2 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze BRCA2-1.	435 zł
BRCA2-2. Rak piersi/ jajnika dziedziczny	Badanie mutacji genu BRCA2 Analiza sekwencji eksonów 2-16, 18-27 genu BRCA2 - diagnostyka uzupełniająca po procedurze BRCA2-1.	3300 zł
STER-1. Rak prostaty dziedziczny	Identyfikacja mutacji p.Gly84Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 1 genu HOXB13.	312 zł

Badania dla mutacji niosących wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia i z możliwością leczenia

Badania genetyczne przynoszą wiedzę na temat posiadania przez pacjenta zmian genetycznych, które zwiększają jego ryzyko zachorowania na konkretne nowotwory. Dzięki temu możliwe jest odpowiednie dostosowanie diagnostyki i prewencji, pozwalające na wykrycie nowotworu w jak najwcześniejszym stadium. W zależności od posiadanej przez pacjenta mutacji, proponuje mu się ściśle ukierunkowane badania obrazowe, mające wcześnie wykryć zagrażający mu nowotwór. Sposób, w jaki prowadzone są badania w grupach osób o wysokim ryzyku nowotworu, został opisany na str. 30-31.

Badanie genetyczne pozwala także na szczególny sposób prewencji, minimalizujący ryzyko zachorowania. Dla pacjentek obciążonych wysokim ryzykiem raka piersi i jajnika (nosicielek mutacji BRCA1/BRCA2) taką możliwość daje profilaktyczne usunięcie zagrożonych narządów. Ministerstwo Zdrowia prowadzi aktualnie ostatnie prace związane z rozporządzeniem, gwarantującym dostęp do darmowej mastektomii dla pacjentek o wysokim ryzyku raka piersi. Taka operacja pozwala na znaczące zredukowanie ryzyka zachorowania i jest związana ze znacznie mniejszymi obciążeniami, niż operacja wykonywana już z przyczyn onkologicznych. Innym aspektem związanym z badaniami genetycznymi jest możliwość ukierunkowanego leczenia – u pacjentek z rakiem jajnika, u których występuje mutacja w genach BRCA1/2 można zastosować nowoczesną terapię celowaną.

Wyzwania związane z badaniami genetycznymi

W przypadku większości badań genetycznych wynik badania zawiera informację czy pacjent ma mutację ryzyka, czy też jej nie ma. Jest to więc badanie zero-jedynkowe – wynika z niego albo zwiększone ryzyko choroby nowotworowej, powodowane obecnością mutacji, albo brak zwiększonego ryzyka, jeśli mutacja nie zostanie stwierdzona.

W programie Badamy Geny ryzyko choroby nowotworowej jest oceniane w oparciu o trzy rodzaje danych: dane medyczne, rodzinne oraz genetyczne każdego pacjenta. Stąd też przekazywane pacjentowi informacje są szersze, niż przekazywane w ramach innych badań. To możliwe dzięki temu, że rejestrując się w programie pacjent podaje informacje na temat swojego stanu zdrowia oraz czynników, które wpływają na ryzyko choroby nowotworowej (wiek, waga, palenie papierosów, przebyte ciąże, karmienie piersią). Podaje także szczegółowe dane dotyczące zachorowań w rodzinie. Dane te są następnie analizowane pod kątem spełniania kryteriów rodzinnego obciążenia nowotworem (opisane powyżej).

W oparciu o dane medyczne, rodzinne i genetyczne pacjenci są dzieleni na trzy grupy: o średnim, podwyższonym i wysokim ryzyku nowotworu.

Osoby o średnim ryzyku stanowią **78 proc.** wszystkich przebadanych dotąd osób.

Ryzyko średnie oznacza ryzyko populacyjne, czyli takie, jakie ma każda osoba w populacji ogólnej. Oznacza to 12 proc. ryzyka zachorowania na raka piersi i prostaty, 6 proc. ryzyka zachorowania na raka jelita grubego i 2 proc. ryzyka zachorowania na raka jajnika. Osoby o średnim ryzyku stanowią 78 proc[81]. wszystkich przebadanych dotąd osób. Pacjenci ze średnim ryzykiem zachorowania otrzymają w rekomendacjach zalecenia związane z prowadzeniem standardowych badań przesiewowych w kierunku nowotworów (mammografia w 50 roku życia, konoloskopia w 55 roku życia, regularne badania cytologiczne i badania krwi). To pacjenci, którzy nie wymagają zwiększonego nadzoru onkologicznego.

Osoby o podwyższonym ryzyku stanowią około **18 proc.** wszystkich osób, które dotychczas objęto badaniem w ramach programu.

Ryzyko podwyższone zostanie wyliczone u pacjentów, u których w rodzinach wystąpiły zachorowania na nowotwory. Tacy pacjenci mają dwu-trzykrotnie wyższe prawdopodobieństwo rozwinięcia choroby nowotworowej i otrzymają zalecenia związane z intensyfikacją badań diagnostycznych. Osoby o podwyższonym ryzyku stanowią około 18 proc. wszystkich osób, które dotychczas objęto badaniem w ramach programu[82]. Zazwyczaj oznacza to rozpoczęcie badań około 10 lat wcześniej niż jest to zalecane dla pacjentów z grupy ryzyka populacyjnego.

Pacjenci o wysokim ryzyku zachorowania to grupa osób, u których badanie genetyczne wykaże obecność chorobotwórczych mutacji. Rekomendacje dotyczące badań profilaktycznych są oparte na wytycznych National Comprehensive Cancer Network i są różne w zależności od zidentyfikowanej mutacji. Osoby o wysokim ryzyku stanowią około 4,5 proc. wszystkich przebadanych osób[83]. Ta grupa pacjentów wymaga natychmiastowej intensyfikacji nadzoru onkologicznego. Każdy pacjent, u którego zostanie znaleziona mutacja, otrzymuje wynik badania w trakcie konsultacji z lekarzem, genetykiem klinicznym. Należy w tym miejscu wspomnieć, że w Polsce realizowany jest „Program opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe" realizowany przez Ministerstwo Zdrowia. W ramach programu wykonuje się wszystkie niezbędne działania profilaktyczne i są one darmowe dla pacjenta. Równocześnie jednak, Warsaw Genomics obejmuje swoich pacjentów także badaniami profilaktycznymi, zapewniając dostęp do darmowego badania MRI piersi, tomografii komputerowej jamy brzusznej czy też USG/MRI prostaty.

Osoby o wysokim ryzyku stanowią około **4,5 proc.** wszystkich przebadanych osób.

W Polsce nadal część badań genetycznych jest wykonywanych w jednostkach, które nie są zarejestrowane jako podmioty diagnostyczne, ale działają np. przy uczelniach medycznych.

Interpretacja wyników – bezpieczeństwo danych

Należy w pierwszej kolejności podkreślić, że w ramach oceny ryzyka zachorowania na nowotwór nie odczytuje się wszystkich genów pacjenta, a jedynie te geny, które są związane z chorobą nowotworową. Tym samym nie ma możliwości, żeby w ramach takiego badania wyczytać z genów pacjenta jego pochodzenie czy obciążenie innymi chorobami.

Podmioty, które wykonują diagnostyczne badania genetyczne, są podmiotami diagnostyczno-leczniczymi i obowiązuje je pełna tajemnica obejmująca dane medyczne. W Polsce nadal część badań genetycznych jest wykonywanych w jednostkach, które nie są zarejestrowane jako podmioty diagnostyczne, ale działają np. przy uczelniach medycznych i mogą prowadzić część badań w ramach grantów naukowych. Odpowiedzialność takich jednostek jest zupełnie inna.

W przypadku badań wykonywanych w Warsaw Genomics, sekwencje genetyczne są generowane i analizowane lokalnie, przy pomocy szyfrowanego sprzętu, odłączonego od internetu i strzeżonego fizycznie. Wszystkie dane genetyczne są zakodowane, klucz pozwalający na połączenie sekwencji genetycznej z konkretną osobą znajduje się w odrębnej lokalizacji i jest zabezpieczony fizycznie oraz programistycznie.

Wszystkie dane kliniczne dotyczące pacjentów są przechowywane na odrębnych, przeznaczonych jedynie do tego celu serwerach, szyfrowanych na poziomie bezpieczeństwa bankowego. Za ochronę danych wrażliwych odpowiedzialna jest spółka Warsaw Genomics, która jak już wspomniano jest podmiotem diagnostyczno-leczniczym i podlega przepisom ustawy o podmiotach diagnostyczno-leczniczych. W związku z tym obowiązuje ją pełna tajemnica lekarska.

Świadomość społeczna i podejście do badań diagnostycznych

W kraju większe badania dotyczące świadomości społecznej i wiedzy o chorobach nowotworowych i ich profilaktyce oraz badań diagnostycznych przeprowadzono przed trzema laty[84]. Z badań tych wynika, że niezależnie od cech społeczno-demograficznych badani przejawiają generalnie pozytywny stosunek do diagnostyki genetycznej. Aż 99 proc. badanych uważało, że testy genetyczne powinny być w Polsce wykonywane.

Zdecydowana większość badanych (96 proc.) uważa, że w Polsce można wykonać badania genetyczne. Temu nastawieniu towarzyszyła jednocześnie dość niski poziom wiedzy na temat tych badań. W opinii badanych materiał do badań pobiera się najczęściej z krwi (36 proc.), dowolnej części ciała (20 proc.), szpiku kostnego (19,5 proc.). Najrzadziej (2,6 proc.) wskazywano na odpowiedź „ze skóry".

Z badania wynika, że generalna aprobata dla badań genetycznych przekłada się na deklarowaną wysoką chęć do wykonania badania prewencyjnego. Spośród badanych 36 proc. zadeklarowała, że poddałaby się takiemu badaniu ze względu na doświadczenie choroby w najbliższym otoczeniu, a dalsze 25 proc. – iż poddałaby się badaniu gdyby tylko istniała taka możliwość.

Z drugiej strony tylko co dwudziesty badany wskazał, że nie wykonałby takiego testu. Wśród motywacji do niewykonywania testów dominowały obawy o wpływ świadomości ryzyka zachorowania na jakość życia i kwestia niechęci do ponoszenia kosztów takiego badania. Niewykonanie testu jest bardziej prawdopodobne wśród osób starszych i o niższym wykształceniu[85].

Dla badanych najważniejszym źródłem informacji o chorobach nowotworowych był internet (**40 proc.**) i inne media (**13 proc.**). Co dziesiąty badany sięgał po radę lekarza lub prasę specjalistyczną. Informacji o nowotworach dużo częściej szukały kobiety niż mężczyźni, osoby lepiej wykształcone oraz te, w których otoczeniu pojawił się rak. Osoby starsze częściej korzystają z tradycyjnych mediów, młodsze – z sieci. Mieszkańcy małych miast częściej korzystają z wiedzy znajomych.

Ponad dwie trzecie badanych nigdy nie szukała informacji o profilaktyce chorób nowotworowych. Istotnie częściej szukają ich kobiety niż mężczyźni. Co ciekawe, przejście choroby lub doświadczenie jej u kogoś bliskiego nie przekłada się na pogłębianie wiedzy o profilaktyce, choć badani wskazują takie przeżycie jako motywację.

Częściej informacji o profilaktyce szukają kobiety i osoby lepiej wykształcone. Ci, którzy doświadczyli choroby bliskiej osoby mają większą tendencję do sięgania po wiedzę lekarzy i prasę specjalistyczną, co zapewne wynika z kontaktu z tymi źródłami informacji podczas choroby kogoś z rodziny. Informacji o diagnostyce poszukuje jeden na dziesięciu badanych, w tej grupie przeważają kobiety[86].

Dla badanych najważniejszym źródłem informacji o chorobach nowotworowych był internet (**40 proc.**) i inne media (**13 proc.**). Co dziesiąty badany sięgał po radę lekarza lub prasę specjalistyczną. Informacji o nowotworach dużo częściej.

Ponad **dwie trzecie** badanych nigdy nie szukała informacji o profilaktyce chorób nowotworowych.

Wymiar psychologiczny badań genetycznych

Na świecie prowadzono także badania dotyczące krótko-, średnio- i długoterminowych konsekwencji psychologicznych dla pacjentów, którzy przeszli badania genetyczne w kierunku obciążenia chorobą nowotworową.

W pierwszym systemowym przeglądzie istniejących badań (dokonanym po analizie 1243 artykułów naukowych), wykazano że obciążenie psychologiczne związane z otrzymaniem wyników (stres, niepokój, depresja) utrzymuje się najczęściej przez kilka miesięcy od otrzymania diagnozy. Po 12 miesiącach od otrzymania przez pacjenta wyników testów nie zaobserwowano klinicznie znaczących objawów niepokoju czy depresji. Tym samym, z przeglądu wynika, że nawet obciążający wynik badania genetycznego nie ma długotrwałego negatywnego wpływu na psychikę pacjenta[87].

W ośmiu artykułach uznanych przez autorów przeglądu za spełniające kryteria, łączna próba badanych objęła 1733 osoby z USA (pięć publikacji) oraz Holandii, Belgii i Hiszpanii. W wypadku większości badań stwierdzenie obciążenia genetycznego (najczęściej mutacji genu BRCA) skutkowało, przynajmniej w ciągu pierwszych 12 miesięcy zwiększeniem objawów stresu, niepokoju czy depresji. Dwa badania stwierdzały nawet obecność negatywnych objawów psychologicznych cztery-pięć lat po przeprowadzeniu badania. Z drugiej strony, dwa inne badania pokazywały, że poziom obciążeń psychicznych wracał do poziomu wyjściowego w ciągu 6-12 miesięcy. Z kolei inne wyniki badań nie wykazały zwiększonych objawów stresu czy niepokoju i pacjentów, u których stwierdzono obciążenie genetyczne[88].

Sprzeczne wyniki badań można tłumaczyć tym, że testy genetyczne mogą być postrzegane jako korzystne dla stanu psychicznego niektórych pacjentów. Jasno określony procedury medyczne oraz badawcze mogą sprawić, że proces leczenia będzie dla nich bardziej przewidywalny i zrozumiały. Stwierdzenie obecności mutacji było dla pacjentów zmianą na lepsze w stosunku do wcześniejszej niepewności. Często się zdarza, że osoby poddające się badaniu genetycznemu mają w rodzinie osoby chorujące na nowotwór. Sam wynik badania jedynie potwierdza bądź zaprzecza ich obawom i pozwala podjąć odpowiednie kroki.

Z drugiej strony różnice w wynikach mogą także wynikać z różnych metodologii użytych do badania stanu psychicznego pacjentów w analizowanych publikacjach. Poziom obciążeń psychicznych może być też determinowany przez inne cechy, jak płeć, historia choroby, lub inne czynniki demograficzne i psychologiczne. Autorzy przeglądu podkreślają konieczność dalszych badań w tej dziedzinie[89].

W pierwszym systemowym przeglądzie istniejących badań, wykazano że nawet obciążający wynik badania genetycznego nie ma długotrwałego negatywnego wpływu na psychikę pacjenta.

Koszty w skali mikro ponoszone przez pacjentów i ich rodziny

W przypadku zachorowania na nowotwór piersi łączne roczne koszty mogą wynieść przeciętnie 19 130 zł rocznie, z czego koszty medyczne pochłaniają nieco ponad połowę, czyli 11 130 zł, a niemedyczne - około 8 tys. zł.

Choroba nowotworowa oznacza dla pacjentów i ich rodzin poważne koszty, zarówno o charakterze medycznym, jak i niemedycznym. Z wyliczeń autorów raportu wynika, że w przypadku zachorowania na **nowotwór piersi** łączne roczne koszty mogą wynieść przeciętnie 19 130 zł rocznie, z czego koszty medyczne pochłaniają nieco ponad połowę, czyli 11 130 zł, a niemedyczne - około 8 tys. zł. Oznacza to dodatkowe miesięczne wydatki na poziomie 1595 zł.

Elementem **kosztów medycznych** są prywatne konsultacje lekarskie. Wielu pacjentów wskazuje na konieczność umówienia pierwszej wizyty u onkologa prywatnie w celu przyspieszenia diagnozy. Później potrzebne są kolejne wizyty w celu konsultacji wyników badań, łącznie oznacza to co najmniej trzy wizyty lekarskie po przyjętej cenie 180 zł, czyli razem 540 zł. Dodatkowo zlecone badania pacjenci często też wykonują prywatnie. Trzy kluczowe badania – mammografia (100 zł), USG piersi (100 zł) i tomografia komputerowa klatki piersiowej (280 zł) – kosztują łącznie 480 zł.

Kolejne koszty wynikają z zakupu leków wspomagających i kosmetyków. Chemioterapia i radioterapia mogą powodować wiele objawów niepożądanych, w tym m.in.: nudności i wymioty, stany zapalne śluzówek przewodu pokarmowego, uszkodzenia serca, powikłania zakrzepowe, zaburzenia metaboliczne, uszkodzenia nerek i pęcherza moczowego, zaburzenia neurologiczne, zaburzenia psychiczne. Osoby chore na nowotwór, z uwagi na obniżoną odporność, są też bardziej podatne na infekcje. Z tego powodu pacjentom przepisywane są leki osłonowe oraz przeznaczone do leczenia innych chorób. Chorym po zabiegach radioterapii i chemioterapii zaleca się także stosowanie kremów łagodzących i regenerujących podrażnioną skórę. Średni koszt leków wspomagających wyliczono na 150 zł miesięcznie, a kosmetyków – na 50 zł. Oznacza to wydatek 2,4 tys. zł rocznie.

Choroba nowotworowa wywiera także silny wpływ na psychikę chorych, a z kolei negatywne nastawienie często przekłada się na mniejszą motywację i zaangażowanie pacjentów w leczenie. Dlatego dużą role w kompleksowym leczeniu odgrywa więc wsparcie psychologiczne. Opieką mogą być też objęci najbliżsi członkowie rodziny chorych, w tym dzieci i partnerzy. Wielu osób nie będzie stać na tego rodzaju pomoc, inni będą szukali darmowych porad na różnego rodzaju forach czy grupach wsparcia. Dla tych, którzy skorzystają z profesjonalnej, prywatnej pomocy oznacza to roczne koszty do około 1,5 tys. zł rocznie: dwie wizyty miesięcznie (po 100 zł) przez pierwsze trzy miesiące od rozpoczęcia psychoterapii, a następnie po jednej wizycie w ciągu kolejnych dziewięć miesięcy.

Pacjentkom, u których dokonano amputacji piersi, zaleca się noszenie protezy. Właściwie dobrana pozwala zatuszować ubytek, zwiększa komfort i poprawia samopoczucie. Protezy są refundowane przez NFZ do 280 zł, raz na dwa lata. Średnia cena protezy dobrej jakości wynosi 500-600 zł, dlatego przyjęto dopłatę 240 zł. Ponadto pacjentkom po mastektomii zaleca się zabiegi fizjoterapii, w tym m.in. ćwiczenia fizyczne i masaż. Pacjentki mają możliwość skorzystania z zabiegów refundowanych w ramach NFZ, lub w celu przyspieszenia wizyt mogą się udać na wizyty prywatnie. Koszt 12 masaży to 720 zł.

Po amputacji piersi, pacjentki mogą się poddać rekonstrukcji piersi. W Polsce wciąż niewiele kobiet się na to decyduje, m.in. ze względu na lęk przed poddaniem się kolejnej operacji i związanym z nią bólem. Część kobiet wskazuje także, że zaakceptowała swój wygląd po mastektomii. Zabieg rekonstrukcji w ramach NFZ odbywa się z wykorzystaniem taniej protezy, dlatego część kobiet decyduje się na sfinansowanie rekonstrukcji prywatnie. Średnia cena takiego zabiegu to 6 tys. zł. Cena zabiegu waha się od 6 do nawet 18 tys. zł.

Z **kosztów niemedycznych** istotnymi obciążeniem dla pacjentów z chorobą nowotworową są dojazdy do specjalistów i na terapię. To nie tylko problem finansowy, ale i organizacyjny – konieczne jest zaangażowanie opiekuna i/lub kierowcy. Chemioterapia i radioterapia są często źle tolerowane przez pacjentów, którzy nie są w stanie o własnych siłach wrócić do domu. Dojazd z odległej miejscowości wiąże się często także z koniecznością noclegu, ale te są zapewniane pacjentom przez przyjmujące placówki (w szpitalu lub w hotelach czy pensjonatach). Dla osób mieszkających w tej miejscowości, w której odbywa się diagnostyka czy leczenie przyjęto jednostkowy koszt przejazdu 30 zł, dla dojeżdżających z innej miejscowości – 200 zł. Do wyliczeń przyjęto 42 wizyty w placówkach medycznych[90]. Łączne koszt sięgają: dla osób mieszkających na miejscu – 1420 zł, a dla dojeżdżających z innej miejscowości – 3880 zł.

Kolejna pozycja to suplementacja diety. U wielu chorych na raka niedożywienie może prowadzić do pogorszenia ogólnego stanu, potęgować uczucie osłabienia i wzmagać ryzyko depresji, a w długim terminie powodować obniżenie odporności. Około połowy chorych na nowotwór odczuwa utratę apetytu, dlatego mogą włączyć do diety wysokoenergetyczne preparaty odżywcze sprzedawane w aptekach. Przyjęto, że zdrowe żywienie (m.in. mięso, ryby, warzywa i owoce z upraw ekologicznych) spowoduje wzrost kosztów o 300 zł miesięcznie. Doliczono też koszt zakupu wysokoenergetycznych preparatów odżywczych przyjmowanych dwa razy dziennie, 14 dni w miesiącu przez sześć miesięcy. Łącznie dodatkowe koszty żywienia mogą się wahać od 1 tys. do 4,6 tys. zł rocznie.

Utrata włosów, jako jeden ze skutków ubocznych chemioterapii, dotyczy około 65 proc. pacjentów. Dla niemal połowy pacjentek to najbardziej traumatyczny aspekt chemioterapii, choć efekt ten jest najczęściej odwracalny. Wiele pacjentek decyduje się na zakup peruki, której średnia cena wynosi 350-400 zł, z czego NFZ zwraca do 250 zł (w efekcie dopłata to około 100 zł). Pacjentkom w trakcie leczenia zaleca się noszenie komfortowych luźnych ubrań, które umożliwiają łatwy dostęp do miejsc, gdzie podawany jest wlew (oszacowano koszt zakupu na 400 zł). Dodatkowo, po wykonaniu operacji usunięcia piersi, kobiety muszą zakupić biustonosze protetyczne (dwa razy po 200 zł). Łączne koszty odzieży to 800 zł.

Wiele pacjentek odczuwa zmęczenie spowodowane chorobą lub terapią. Osoby chore na nowotwór mogą się męczyć szybciej przy wykonywaniu różnych czynności, a odpoczynek i sen nie eliminują zmęczenia. W części gospodarstw domowych to partner osoby chorej przejmuje od niej codzienne obowiązki, ale to zwykle także osoba, która zajmuje się chorą, a jednocześnie pracuje zawodowo. Dlatego osoby chore wymagają pomocy, m.in. do sprzątania czy gotowania. Przyjęto, że pomoc domowa jest wymagana średnio cztery godziny w miesiącu przez 12 miesięcy, cena za godzinę: 20 zł. Ponadto choroba nowotworowa powoduje dodatkowe trudności, gdy osoba chora ma pod opieką np. dzieci czy osoby starsze. W takim przypadku, często konieczne jest zatrudnienie opiekunki, która będzie mogła np. pozostać z dzieckiem podczas wizyty pacjentki w szpitalu. Przyjęty koszt to 1,2 tys. zł rocznie.

W podobny sposób oszacowano koszty ponoszone przez pacjentów i ich rodziny w przypadku trzech innych częstych nowotworów.

Koszty ponoszone przez pacjentów i rodziny w wypadku nowotworu piersi[91]

6000 zł
Rekonstrukcja piersi

2400 zł
Leki, kosmetyki

0 - 1500 zł*
Opieka psychologiczna

540 zł
Prywatne konsultacje onkologiczne

480 zł
Dodatkowe badania diagnostyczne

240 zł
Proteza piersi

720 zł
Rehabilitacja

KOSZTY MEDYCZNE

19 130 zł
Łączny koszt roczny

Szacunkowe koszty medyczne ≈ **11 130 zł**
niemedyczne ≈ **8 000 zł**

≈ 1 595 zł
Miesięczny koszt

KOSZTY NIEMEDYCZNE

1000 - 4600 zł*
Suplementacja diety

1420 - 3860 zł*
Dojazdy

1200 zł
Opieka nad członkiem rodziny

960 zł
Pomoc domowa

800 zł
Bielizna, komfortowe ubrania

100 zł
Peruka

*Przyjęte przedziały kosztów wynikają z rozbieżnych potrzeb oraz możliwości finansowych osoby chorej

Koszty ponoszone przez pacjentów i rodziny w wypadku nowotworu jajnika[92]

2400 zł
Leki, kosmetyki

0 - 1500 zł*
Opieka psychologiczna

630 zł
Prywatne konsultacje onkologiczne

690 zł
Dodatkowe badania diagnostyczne

720 zł
Rehabilitacja

KOSZTY MEDYCZNE

12 790 zł
Łączny koszt roczny

Szacunkowe koszty medyczne ≈ **5 190 zł**
niemedyczne ≈ **7 600 zł**

≈ 1 065 zł
Miesięczny koszt

KOSZTY NIEMEDYCZNE

1000 - 4600 zł*
Zmiana diety

1420 - 3860 zł*
Dojazdy

1200 zł
Opieka nad członkiem rodziny

960 zł
Pomoc domowa

400 zł
Komfortowe ubrania

100 zł
Peruka

Przy raku jajnika szacunkowy łączny roczny koszt to 12 790 zł, z czego 7,6 tys. to koszty medyczne, a 5190 – pozamedyczne, co oznacza około 1 065 zł miesięcznie.

*Przyjęte przedziały kosztów wynikają z rozbieżnych potrzeb oraz możliwości finansowych osoby chorej

Koszty ponoszone przez pacjentów i rodziny w wypadku nowotworu jelita grubego[93]

6000 zł
Woreczki, leki, kosmetyki

0 - 1500 zł*
Opieka psychologiczna

540 zł
Prywatne konsultacje onkologiczne

950 zł
Dodatkowe badania diagnostyczne

480 zł
Rehabilitacja

KOSZTY MEDYCZNE

W wypadku raka jelita grubego dodatkowe koszty wynikają m.in. z konieczności zakupu woreczków stomijnych. Szacunkowe łączne roczne koszty dla tych chorych to 16 320 zł – 8 720 kosztów medycznych i 7,6 tys. niemedycznych; 1360 zł miesięcznie.

16 320 zł
Łączny koszt roczny

Szacunkowe koszty
medyczne **≈ 8 720 zł**
niemedyczne **≈ 7 600 zł**

≈ 1 360 zł
Miesięczny koszt

KOSZTY NIEMEDYCZNE

1000 - 4600 zł*
Zmiana diety

1420 - 3860 zł*
Dojazdy

1200 zł
Opieka nad członkiem rodziny

960 zł
Pomoc domowa

400 zł
Komfortowe ubrania

100 zł
Peruka

*Przyjęte przedziały kosztów wynikają z rozbieżnych potrzeb oraz możliwości finansowych osoby chorej

Koszty ponoszone przez pacjentów i rodziny w wypadku nowotworu prostaty[94]

2400 zł
Leki, kosmetyki

0 - 1500 zł*
Opieka psychologiczna

540 zł
Prywatne konsultacje onkologiczne

250 zł
Dodatkowe badania diagnostyczne

KOSZTY MEDYCZNE

Nieco mniejsze są wydatki chorych na nowotwór prostaty, szacunkowy łączny roczny koszt to 11 540 zł – 3 940 kosztów medycznych i również 7,6 tys. niemedycznych. Szacunkowe miesięczne wydatki sięgają więc 960 zł.

11 540 zł
Łączny koszt roczny

Szacunkowe koszty
medyczne **≈ 3 940 zł**
niemedyczne **≈ 7 600 zł**

≈ 960 zł
Miesięczny koszt

KOSZTY NIEMEDYCZNE

1000 - 4600 zł*
Zmiana diety

1420 - 3860 zł*
Dojazdy

1200 zł
Opieka nad członkiem rodziny

960 zł
Pomoc domowa

400 zł
Komfortowe ubrania

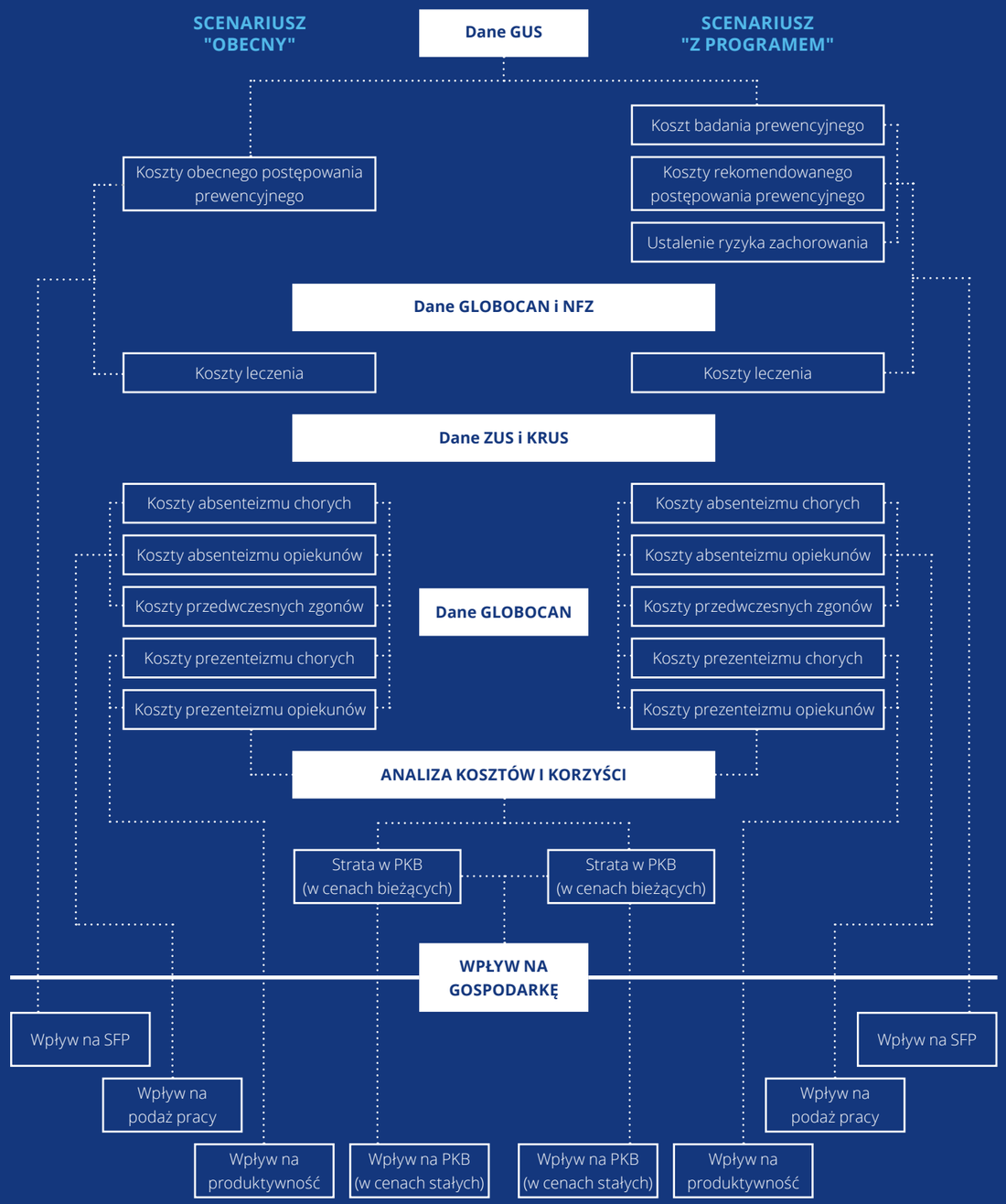
100 zł
Peruka

*Przyjęte przedziały kosztów wynikają z rozbieżnych potrzeb oraz możliwości finansowych osoby chorej

Analiza kosztów i korzyści wprowadzenia badania przesiewowego typu „Badamy geny”

Celem tego rozdziału jest przedstawienie obciążenia ekonomicznego spowodowanego zachorowaniami na nowotwory piersi, jelita grubego, prostaty i jajnika z uwzględnieniem stopnia zaawansowania każdej z chorób.

Schemat analizy kosztów i korzyści[95]



Źródło: opracowanie własne.

Analiza ekonomiczna obejmuje porównanie dwóch scenariuszy. Pierwszy („obecny”) zakłada, że działania prewencyjne są prowadzone według obecnego stanu rzeczy. Scenariusz drugi („z programem”) zakłada wprowadzenie powszechnie dostępnego przesiewowego badania genetycznego, a w jego efekcie zwiększenie częstotliwości badań profilaktycznych dla osób, które mają wyższe prawdopodobieństwo zachorowania na nowotwór.

Do porównania skutków ekonomicznych, jakie wywołuje każdy ze scenariuszy, oszacowano dwa rodzaje kosztów – bezpośrednie i pośrednie. W oparciu o te dwa rodzaje kosztów obliczono ponadto jak każdy z ze scenariuszy oddziałuje na sektor finansów publicznych, podaż pracy, wielkość PKB oraz produktywność pracy.

Oszacowanie kosztów bezpośrednich stanowi suma następujących kategorii kosztów:

- koszty prewencji,
- koszty leczenia.

Oszacowanie kosztów bezpośrednich będących konsekwencją zachorowania na nowotwory piersi, jelita grubego, prostaty i jajnika z uwzględnieniem stopni zaawansowania choroby, opiera się w dużej mierze o analizę danych zastanych oraz konsultacje z ekspertami w dziedzinie leczenia onkologicznego.

Oszacowanie kosztów pośrednich stanowi suma następujących kategorii kosztów:

- absenteizm chorych,
- prezenteizm chorych,
- przedwczesne zgony,
- absenteizm opiekunów,
- prezenteizm opiekunów.

Do kalkulacji kosztów pośrednich związanych z zachorowaniami na nowotwory piersi, jelita grubego, prostaty i jajnika z uwzględnieniem stopni zaawansowania choroby wykorzystano **metodę kapitału ludzkiego**. Za uzasadnieniem wyboru tej metody stoi jej ugruntowanie w teorii ekonomicznej i możliwość stosunkowo prostego zastosowania w wypadkach rozmaitych problemów badawczych. Co więcej, cechy te powodują, że metoda kapitału ludzkiego jest wysoce popularna wśród badaczy i często stosowana w praktyce[96].

Koszty prewencji

Do oszacowania kosztów prewencji według scenariusza pierwszego wykorzystano informacje o obecnie realizowanych programach prewencyjnych. W scenariuszu drugim wykorzystano informacje o rekomendowanych przez Warsaw Genomics badaniach profilaktycznych i ich częstotliwości, które są zmienne w zależności od wieku. W obu scenariuszach przyjęto średnią rynkową wartość poszczególnych badań. W scenariuszu „z programem” do kosztów prewencji włączono wydatek jednostkowego badania genetycznego, którego wartość w roku bazowym wyniosła 599 zł. W prognozie założono, że koszty badania genetycznego oraz koszty badań prewencyjnych będą wzrastać o tyle, ile dynamika realna wynagrodzeń brutto w gospodarce narodowej, według wytycznych Ministerstwa Finansów dotyczących stosowania jednolitych wskaźników makroekonomicznych. Założono, że badaniem zostaną objęte osoby, które w roku bazowym (tj. 2016 r.[97]) ukończyły 25 i 34 lata, co oznacza że przez pierwszą dekadę będziemy badać kolejne roczniki kończące 25 i 34 lata, a począwszy od drugiej (2026 r.) osoby kończące 25 lat (wszyscy 34-latkowie już zostaną przebadani w pierwszej dekadzie badanego okresu). Dane o liczbie osób w tym wieku pochodzą z bazy Głównego Urzędu Statystycznego (GUS). Biorąc pod uwagę, że horyzont analizy sięga 2035 r., oznacza to, że najstarsza osoba ukończy wtedy 53 lata.

Koszty leczenia

Do oszacowania kosztów leczenia wykorzystano dane otrzymane od Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ). Obejmowały one łączną cenę wykonanych świadczeń oraz liczbę pacjentów leczonych na każdy z czterech nowotworów. Dane otrzymane przez NFZ nie uwzględniały podziału kosztów i liczby pacjentów ze względu na stopnie zaawansowania choroby. Dlatego w przypadku kosztów leczenia wykorzystano relacje wielkości kosztów przypadających na leczenie każdego z nowotworów w innych krajach[98]. Następnie stosunek ten odniesiono do średniego kosztu przypadającego na pacjenta leczonego w Polsce, co pozwoliło przybliżyć koszt leczenia pacjenta z danym stadium zaawansowania choroby. W przypadku skonstruowania rozkładu warunkowego liczby pacjentów ze względu na stopień zaawansowania każdego z nowotworów wykorzystano łączną liczbę pacjentów otrzymaną od NFZ, a udziały poszczególnych stadiów zaawansowania przyjęto jako średnią wyników opartą o przegląd literatury[99]. Ponieważ analiza obejmowała osoby, które w roku bazowym miały 25 i 34 lata, to konieczne było oszacowanie jaki jest udział zachorowań wśród osób w tym wieku w łącznej liczbie pacjentów. W tym celu wykorzystano dane z bazy GLOBOCAN Międzynarodowej Agencji Badań nad Rakiem (IARC). Ponieważ w tej bazie dane są zagregowane według przedziałów wieku, założono że rozkład zachorowań dla każdej kategorii wieku jest równomierny, co pozwoliło oszacować jaki jest wiek osoby, która zapadła na nowotwór w danym roku. Z kolei prognozy GLOBOCAN do 2035 r. obejmują tylko

dwie kategorie wiekowe (poniżej 65 oraz 65 lat i więcej), a do kalkulacji niezbędne było oszacowanie liczby zachorowań z uwzględnieniem dokładnego wieku osób. W tym celu wykorzystano rozkład procentowy z roku bazowego, a następnie utworzono wskaźnik dynamiki zachorowań oparty o relację zachorowań poniżej 65 roku życia do powyżej 65 lat. Jednocześnie prognoza liczby zachorowań każdego z czterech nowotworów dostępna jest w ujęciu co pięć lat – do kalkulacji przyjęto jednostajny przyrost między każdym rokiem. Podobnie jak w kosztach prewencji, w prognozie kosztów leczenia ich wzrost oparto o dynamikę realną wynagrodzeń.

Koszty absenteizmu chorych
Łączną liczbę dni nieobecności w pracy osób chorujących na nowotwór oszacowano w oparciu o iloczyn trzech wielkości: przeciętny czas trwania danego rodzaju terapii dla każdego stopnia zaawansowania choroby nowotworowej (operacji, chemioterapii, radioterapii) ustalony podczas konsultacji z ekspertami; liczbę pacjentów nieobecnych w pracy, oszacowanej na podstawie zaświadczeń lekarskich wydanych przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych (ZUS), którą powiększono o udział KRUS – relację ubezpieczonych w obu instytucjach; wartość dziennego PKB w przeliczeniu na pracującego na podstawie wytycznych Ministerstwa Finansów dotyczących stosowania jednolitych wskaźników makroekonomicznych, skorygowaną o wartość współczynnika odpowiadającego elastyczności produkcji względem czynnika pracy w funkcji Cobba-Douglasa na poziomie 0,65[100]. W prognozie uwzględniono odsetek wydawanych zaświadczeń przez ZUS odpowiadający wiekowi populacji, jaka hipotetycznie zostałaby już przebadana w ramach ogólnopolskiego badania przesiewowego oraz dynamikę zachorowań, którą wykorzystano w kosztach leczenia.

Koszty prezenteizmu chorych
Oszacowanie kosztów prezenteizmu polegało na oszacowaniu o ile mniej produktywne są osoby chore. W tym celu najpierw od maksymalnej liczby dni, jaką chorzy mogliby przepracować, odjęto liczbę dni absencji, a następnie wynik ten przemnożono przez dzienne PKB w przeliczeniu na pracującego. W oparciu o przegląd literatury utworzono rozkład warunkowy wartości produktywności chorego ze względu na stopień zaawansowania choroby. Liczbę dni przepracowanych po odjęciu dni absencji, skorygowaną o rozkład spadku produktywności, odjęto od liczby dni, jaką mogliby przepracować chorzy z pełną produktywnością. Otrzymana różnica stanowi utracone PKB z tytułu obniżonej produktywności pracy osób chorujących na nowotwór. W kalkulacjach prezenteizmu chorych uwzględniono wartość elastyczności produkcji względem czynnika pracy wynoszącą 0,65.

Koszty przedwczesnych zgonów
Liczbę zgonów pozyskano z bazy GLOBOCAN. Następnie w oparciu o wskaźnik pięcioletnich przeżyć opracowano rozkład częstości udziału danego stopnia zaawansowania choroby w ogólnej liczbie zgonów w danym roku. Następnie przemnożono liczbę zgonów przez PKB w przeliczeniu na pracującego, skorygowany o relację krańcową do średniej wydajności pracy na poziomie 0,65. Otrzymany wynik pozwolił przybliżyć utracone PKB z tytułu przedwczesnego zgonu wywołanego bezpośrednio przez chorobę nowotworową.

Koszty absenteizmu opiekunów
Koszty wynikające z nieobecności w pracy opiekunów oszacowano w oparciu o średni czas, jaki poświęcają oni na opiekę na chorym – z uwzględnieniem, że czas ten jest różny w zależności od stopnia zaawansowania choroby. Następnie wykorzystano liczbę osób chorych w danym stadium zaawansowania nowotworu. Przemnożenie czasu poświęconego na opiekę nad chorymi przez dzienne PKB w przeliczeniu na pracującego oraz współczynnik korygujący na poziomie 0,65 pozwoliło przybliżyć utratę PKB z tytułu absencji w pracy osób opiekujących się osobami chorymi na nowotwór.

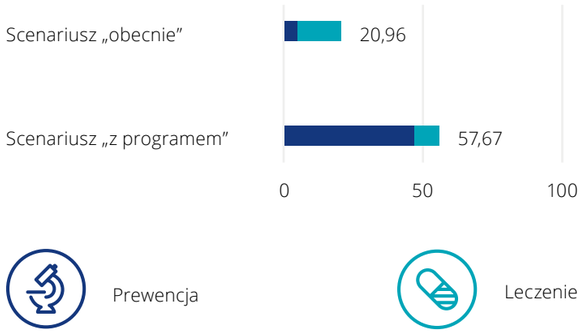
Koszty prezenteizmu opiekunów
Oszacowanie kosztów obniżonej produktywności opiekunów polegało na skonstruowaniu rozkładu warunkowego wartości produktywności ze względu na stopień zaawansowania choroby nowotworowej osoby, którą się opiekują. Wykorzystany w tym celu wskaźnik obniżonej produktywności zaczerpnięto z przeglądu literatury[101]. Od maksymalnej liczby dni, jaką opiekunowie mogliby przepracować w ciągu roku, odjęto liczbę dni, jaką poświęcili na opiekę nad chorymi. Następnie liczbę dni przepracowanych o obniżonej wydajności odjęto od liczby dni, jaką mogliby przepracować z pełną wydajnością. Różnicę tych wielkości przemnożono przez dzienne PKB w przeliczeniu na pracującego, korygując o współczynnik 0,65, co w efekcie pozwoliło oszacować wartość utraconego PKB z tytułu prezenteizmu opiekunów.

Ograniczenia przyjętej metodyki
Przyjęcie uproszczeń postępowania medycznego może budzić pewne wątpliwości, szczególnie ze strony praktyków, którzy na co dzień zajmują się leczeniem chorych na nowotwory. Choć możliwie precyzyjnie staraliśmy się odwzorować rzeczywistość, a same schematy konsultowaliśmy z ekspertami w dziedzinie onkologii, to ze względu na brak dokładnych danych oraz wynikającą z tego ograniczoną możliwość analizy statystycznej, jesteśmy świadomi, że zaprezentowane koszty są szacunkami. Tym samym niektóre kategorie kosztów nie muszą być dokładnie zbieżne z kosztami, jakie podaje np. NFZ czy ZUS w swoich sprawozdaniach.

Wykres na następnej stronie przedstawia relacje efektów między dwoma scenariuszami. Ujemna wartość oznacza de facto stratę. Stąd dodatkowy koszt, jaki musiałby zostać poniesiony z tytułu zastąpienia obecnej prewencji badaniem genetycznym to 36,7 mld zł (koszt wynikający z konieczności poniesienia wydatków związanych z przeprowadzeniem powszechnego genetycznego badania przesiewowego). Jednocześnie wprowadzenie badania genetycznego wiązałoby się z tym, że gospodarka nie utraciłaby 90,4 mld zł PKB (korzyść wynikająca z większej aktywności i wyższej produktywności kapitału ludzkiego), co miałoby miejsce w przypadku braku podjęcia dodatkowych działań na rzecz poprawy zdrowia mieszkańców Polski[102].

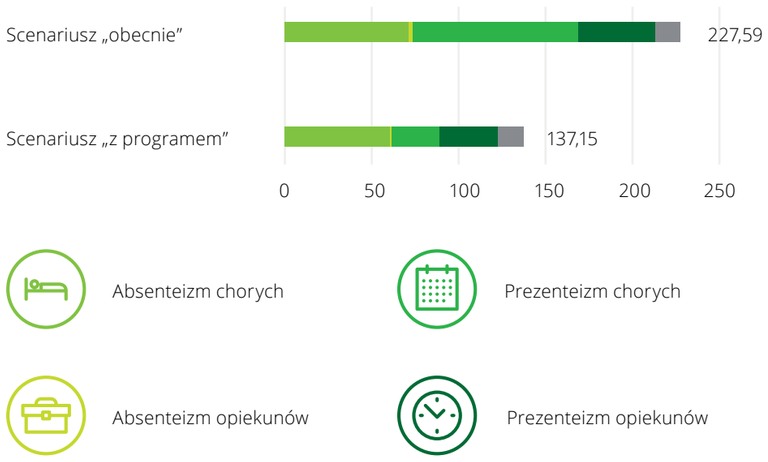
Porównanie kosztów i korzyści bezpośrednich i pośrednich między scenariuszem „obecnie” i „z programem”[103]

Koszty bezpośrednie (mld zł)



36,7 mld zł
dodatkowe koszty bezpośrednie (tyle trzeba byłoby dopłacić do prewencji)

Koszty pośrednie (mld zł)



90,4 mld zł
dodatkowe korzyści pośrednie (tyle PKB nie zostałoby utracone)

Przedstawione koszty bezpośrednie i korzyści pośrednie ze względu na dwie różne kategorie kosztów nie powinny być sumowane.

Koszty i korzyści bezpośrednie

Koszty bezpośrednie – porównanie scenariuszy w perspektywie 2016-2035 (według wartości bieżącej netto)

Prewencja

42,9 mld zł
bez programu: 5,3 mld zł
z programem: 48,2 mld zł

Leczenie

-6,2 mld zł
bez programu: 15,6 mld zł
z programem: 9,5 mld zł

Wprowadzenie ogólnopolskiego przesiewowego badania genetycznego wiązałoby się ze wzrostem wydatków budżetowych wynikających z konieczności pokrycia kosztów związanych z przeprowadzaniem badania. Przebadanie populacji miałoby w zamierzeniu dostarczyć osobom o podwyższonym ryzyku zachorowania na jeden z czterech analizowanych nowotworów informacji, że powinny częściej się badać, aby wykryć potencjalną chorobę we wczesnym stadium. Koszt tych dodatkowych badań diagnostycznych wyniósłby 42,9 mld zł w perspektywie do 2035 r. Jednocześnie zakładając, że spośród 14,3 mln przebadanych, osoby o podwyższonym ryzyku nie zaniechałyby regularnych badań, a wykrycie nowotworu nastąpiłoby wcześniej niż pozwala na to obecny system prewencji, oszczędności z tytułu kosztów leczenia w analizowanym okresie wyniosłyby 6,2 mld zł.

14,3 mln osób – liczba przebadanych osób w ramach ogólnopolskiego badania genetycznego w badanym okresie (2016-2035)

"W Polsce koszty bezpośrednie ponoszone przez sektor finansów w zakresie prewencji, diagnostyki, leczenia i skutków przebytych chorób są w budżetach kilku jednostek sektora finansów publicznych. Za badania przesiewowe i prewencję w znacznej mierze odpowiada Ministerstwo Zdrowia, za diagnostykę i samo leczenie – NFZ, a za skutki niezdolności do pracy ZUS. Tak rozłożony proces utrudnia uchwycenie rzeczywistych kosztów ponoszonych przez sektor finansów publicznych, a tym samym poszukiwanie rozwiązań, które całkowite koszty bezpośrednie będą optymalizować."

Julia Patorska
Lider zespołu ds. analiz ekonomicznych Deloitte

Koszty i korzyści pośrednie

Koszty pośrednie – porównanie scenariuszy w perspektywie 2016-2035 (według wartości bieżącej netto)

Absenteizm chorych

10,3 mld zł
bez programu: 71,0 mld zł
z programem: 60,7 mld zł

Prezenteizm chorych

68,0 mld zł
bez programu: 89,0 mld zł
z programem: 21,0 mld zł

Przedwczesne zgony

8,8 mld zł
bez programu: 23,3 mld zł
z programem: 14,4 mld zł

Absenteizm opiekunów

13,9 mln zł
bez programu: 71,6 mln zł
z programem: 57,7 mln zł

Prezenteizm opiekunów

3,2 mld zł
bez programu: 44,2 mld zł
z programem: 41,0 mld zł

Największe różnice w kosztach pośrednich obejmują **produktywność osób chorych**, która wynosi 68,0 mld zł w latach 2016-2035

Wprowadzenie ogólnopolskiego przesiewowego badania genetycznego znacząco wpłynęłoby nie tylko na kondycję gospodarczą, ale i jakość życia osoby, którą dotknęła choroba nowotworowa, ponieważ wielu pacjentów doświadcza trudności w pracy z powodu choroby. Mniej zaawansowana choroba nowotworowa to krótszy czas leczenia, a więc i mniejsza liczba dni nieobecności w pracy. W konsekwencji może się to przyczynić do poprawy komfortu psychicznego, a zatem mniejszych obaw o utratę pracy, co z kolei oddziałuje na efektywność wykonywanych zadań. Można się także spodziewać, że pracodawca zaznajomiony z problematyką nowotworów nie będzie z nieuzasadnionych przyczyn ograniczał wykorzystania potencjału osoby, która mierzy się z nowotworem. To w efekcie oznacza brak utraconych korzyści gospodarczych.

Łączna korzyść pośrednia wynikająca z porównania między scenariuszami wyniosła 90,4 mld zł i odpowiada różnicy w prognozowanym PKB (poprzez oddziaływanie efektów pośrednich na podaż pracy i produktywność pracowników). Największe różnice w kosztach pośrednich obejmują produktywność osób chorych, u których wczesne wykrycie nowotworu oznacza szansę na szybkie, mniej czasochłonne i skuteczne leczenie, a tym samym krótką przerwę od pracy. Reasumując, porównując dwa scenariusze, wprowadzenie dodatkowej profilaktyki pozwoliłoby uniknąć straty niewyprodukowanego PKB rzędu 68 mld zł PKB w latach 2016-2035 z tytułu prezenteizmu chorych.

Żaden program profilaktyczny nie spowoduje zupełnego braku zachorowalności na nowotwory. Osoby dotknięte chorobą nowotworową z uwagi na leczenie będą nieobecne w pracy, niemniej istotne jest to, jak długo będzie trwała absencja. Wprowadzenie wczesnej prewencji w oparciu o badanie genetyczne pozwoliłoby uniknąć straty 10,3 mld zł z tytułu nieobecności w pracy.

Zgony wywołane nowotworami, choć w większości dotyczą osób w podeszłym wieku, to nie omijają osób młodszych. Wedle szacunków badanie genetyczne w powiązaniu ze zwiększoną profilaktyką nowotworową pozwoliłyby uniknąć strat dla gospodarki na poziomie 8,8 mld zł, którą mogłyby wygenerować mieszkańcy Polski, którzy nie zmarliby przedwcześnie z powodu nowotworu.

Przebadanie populacji pozwoliłoby zmniejszyć odsetek osób, które zachorowałyby na jeden z czterech nowotworów w zaawansowanym stadium. Przyjmując, że opiekunowie osób z mniej zaawansowaną chorobą poświęcają na ich opiekę mniej czasu, to korzyści z tytułu absencji i prezenteizmu opiekunów pozwoliłyby wygenerować w gospodarce dodatkowe 3,2 mld zł wkładu do PKB w porównaniu do obecnej opieki prewencyjnej.

Wpływ na gospodarkę

–27,1 mld zł
wpływ programu na saldo sektora finansów publicznych (według wartości bieżącej netto)

Wpływ na sektor finansów publicznych
Przychody sektora finansów publicznych są funkcją wielkości kosztów pośrednich związanych z wydatkami na prewencję i leczenie. Im wyższe wydatki na prewencję i leczenie, tym spodziewane są wyższe wpływy podatkowe do budżetu państwa. Dla każdego scenariusza różnić się więc będzie wielkość wpływu z PIT, CIT, świadczeń społecznych i VAT. W oparciu o dane OECD o udziale procentowym każdego z podatków w PKB oraz przyjmując stopę dyskontową 2,5 proc. (a więc równą celowi inflacyjnemu NBP) oszacowano dodatkowe wpływy podatkowe uwzględniające zmianę wartości pieniądza w czasie, liczoną jako NPV (wartość bieżąca netto).

Sprowadzając koszty bezpośrednie (prewencja i leczenie) do cen z 2016 r. w scenariuszu „obecnie” wyniosłyby one blisko 21 mld zł, a w scenariuszu „z programem” – 57,7 mld zł. Są to kwoty odpowiadające wydatkom publicznym w latach 2016-2035. W przypadku scenariusza bez programu łączne wpływy podatkowe wyniosłyby 5,5 mld zł, a w przypadku scenariusza „z programem” blisko trzykrotnie więcej, czyli 15 mld zł. Różnica wynika z tego, że program wpływa pozytywnie na PKB, a więc pośrednio na wpływy podatkowe[104]. Również same wydatki budżetowe (na prewencję i leczenie) są częścią PKB, natomiast w przypadku badanego programu przyjmujemy neutralne założenie i nie zakładamy dodatkowego efektu mnożnikowego tych wydatków, jak i efektu „wypychania” w gospodarce.

Zatem saldo sektora finansów publicznych w scenariuszu pierwszym wyniosłoby -15,5 mld zł, a w drugim -42,6 mld zł (w latach 2016-2035, według wartości bieżącej netto). Rzeczywisty wpływ realizacji programu przesiewowego na saldo finansów publicznych wyniósłby więc -27,1 mld zł. Celem wprowadzenia ogólnopolskiego badanie przesiewowego jest minimalizacja skutków zapadalności na choroby nowotworowe. Dlatego, jeśli uda się wcześniej wykryć zmianę nowotworową, to wydatki publiczne na leczenie będą niższe. W porównaniu do obecnej profilaktyki, PKB i powiązane z nim wpływy podatkowe z tytułu leczenia będą więc niższe[105].

130,8 tys. pracujących
wpływ programu na podaż pracy do 2035 r.

Wpływ na podaż pracy
Wykorzystując informacje o absencji chorych oraz ich opiekunów według dwóch scenariuszy możemy porównać jak wprowadzenie przesiewowego badania genetycznego wpłynęłoby na podaż na rynek pracy. Wpływ ten wynika z krótszego czasu terapii, która z kolei przekłada się na krótszy czas rekonwalescencji. Dodatkowa korzyść, jeśli chodzi o podaż pracy w perspektywie do 2035 r., wynikająca z wprowadzenia ogólnopolskiego przesiewowego programu genetycznego, sięgnęłaby ponad 130 tys. osób. Taka liczba pozwoliłaby zapełnić wolne miejsca pracy, które w styczniu tego roku pracodawcy zgłosili do urzędów pracy.

90,4 mld zł
wpływ programu na PKB do 2035 r. (według wartości bieżącej netto)

Wpływ na PKB
Dodatkowa wartość z realizacji programu wynika z ograniczenia straty w potencjalnym PKB spowodowanej przez:
- zmniejszoną produktywność osób chorych i opiekunów,
- nieobecności w pracy,
- zgony.

Skumulowana wartość nieutraconego PKB wynosi 90,4 mld zł w perspektywie do 2035 r. To oszacowanie uwzględnia zmienną wartość pieniądza w czasie, liczoną jako NPV, dyskontowana stopą procentową 2,5 proc. Dodatkowy wkład do PKB wynika nie tylko z krótszego czasu leczenia oraz wyższej produktywności osób, które mierzą się z chorobą nowotworową, ale także zmian dotyczących opiekunów, którzy mniej czasu poświęciliby na opiekę nad chorym członkiem rodziny, jeśli stopień zaawansowania jego choroby nowotworowej byłby niższy.

0,18 proc.
wpływ na średnią produktywność pracy do 2035 r.

Wpływ na produktywność pracy
Produktywność pracy jest uzależniona od stanu zdrowia, a im wyższy stopień zaawansowania choroby, tym efektywność w wykonywaniu obowiązków zawodowych jest średnio niższa. Gdyby wprowadzić ogólnopolski program genetycznych badań przesiewowych, to spodziewany wpływ na poprawę produktywności pracy w perspektywie do 2035 r. sięgnąłby 0,18 proc. względem obecnie prowadzonych działań. To oszacowanie uwzględnia zmienną wartość pieniądza w czasie, liczoną jako NPV, dyskontowana stopą procentową 2,5 proc.

Analiza wrażliwości – wpływ ceny jednostkowej badania genetycznego na całkowity koszt ponoszony przez sektor finansów publicznych

W przeprowadzonej analizie kosztów i korzyści z wprowadzenia powszechnego przesiewowego badania genetycznego w Polsce przyjęto cenę jednostkową badania wynoszącą 599 zł. Jest to cena, za którą dzisiaj można przeprowadzić badanie wszystkich znanych genów (czyli 70), w których obecne mutacje mają wpływ na zwiększone ryzyko zachorowania na analizowane cztery nowotwory. Równocześnie ponoszone koszty związane z wprowadzeniem programu przesiewowego (koszty prewencji wynoszące 42,9 mld zł w okresie analizowanych 20 lat) tylko w mniejszej części dotyczą samego badania genetycznego. W znacznie większej koszty te dotyczą dodatkowych, profilaktycznych badań obrazowych, które umożliwiają wykrycie nowotworu we wczesnym stadium (albo zupełnie wyeliminowanie go w przypadku raka jelita grubego).

Przeprowadzona analiza wrażliwości wpływu ceny jednostkowej badania na saldo finansów publicznych wskazuje, że spadek ceny badania o 1% wpływa na wynik salda finansów publicznych poprawiając je o 0,38%. Oznacza to, że wrażliwość przedstawionej kalkulacji jest niewielka – wynika to ze stałego kosztu badań profilaktycznych, który bez względu na cenę samego badania genetycznego musi być później pokrywany.

Podsumowanie

Obecna prewencja nowotworowa wśród osób w wieku 25-53 lat, a więc tych, których objął horyzont analizy, uwzględnia jedynie profilaktykę nowotworu piersi kobiet od 50 roku życia. Dla pozostałych nowotworów, czyli jelita grubego, prostaty i jajnika, w tym przedziale wieku nie występują prewencyjne badania przesiewowe w ramach polskiego systemu służby zdrowia.

Wprowadzenie ogólnopolskiego przesiewowego badania genetycznego pozwalającego dopasować program prewencji do ryzyka, jakim obarczona jest dana osoba, wiązałoby się z poniesieniem dodatkowego kosztu na prewencję rzędu 42,9 mld zł w cenach z 2016 r.). Jednocześnie jego realizacja pozwoliłaby obniżyć koszty leczenia czterech nowotworów poddanych analizie o 6,2 mld zł w cenach z 2016 r.) w skali 20 lat. Nie jest wykluczone, że korzyść ta wzrosłaby, gdyby uwzględnić pozostałe nowotwory.

Pośrednie korzyści z tytułu wprowadzenia ogólnopolskiego przesiewowego programu badań genetycznych w porównaniu do obecnych, ograniczonych działań przyczyniłaby się do nieutracenia PKB w wysokości 90,4 mld zł w cenach z 2016 r. w porównaniu do scenariusza bez programu.

Analiza różnicy wpływów podatkowych między scenariuszami ujawnia, że choć wpływy podatkowe nie zrównają się z wartością wydatków publicznych, jakie są konieczne do wprowadzenia ogólnopolskiego badania genetycznego, to już korzyść gospodarcza ponad trzykrotnie przewyższa koszt netto po stronie budżetu państwa – odpowiednio 27,1 i 90,4 mld zł w cenach z 2016 r.[106] Mimo dość wysokich kosztów dodatkowych, jakie trzeba by było ponieść, żeby wprowadzić ogólnopolskie badanie przesiewowe, a w konsekwencji zmienić ścieżki prewencji chorób nowotworowych, brak działań nie oznacza, że nie zostaną poniesione dodatkowe koszty. W rachubie należy uwzględnić nie tylko wielkość PKB, jakie nie zostałoby utracone, ale także niebagatelną liczbę osób, które mogłyby zasilić rynek pracy – blisko 131 tys. Taka liczba pozwoliłaby zapełnić wolne miejsca pracy, które w styczniu pracodawcy zgłosili do urzędów pracy. W dodatku osoby objęte programem prewencji zwiększyłyby produktywność pracy w Polsce o 0,18 proc.

Dodatkowy wydatek z budżetu państwa skierowany na powszechne przesiewowe badania genetyczne może przyczynić się także do rozwoju branży biomedycznej w Polsce. Przyjęta metoda badawcza genów jest unikalna i żaden inny kraj jeszcze nią nie dysponuje, co daje przewagę konkurencyjną i możliwość eksportu stosowanej technologii.

Mimo dość wysokich kosztów dodatkowych, jakie trzeba by było ponieść, żeby wprowadzić ogólnopolskie badanie przesiewowe, a w konsekwencji zmienić ścieżki prewencji chorób nowotworowych, to brak działań nie oznacza, że nie zostaną poniesione inne, dodatkowe koszty.

Przypisy

1. Didkowska J., Wojciechowska U., Olasek P., Nowotwory złośliwe w Polsce w 2016 r., Krajowy Rejestr Nowotworów, Centrum Onkologii, Warszawa 2017
2. American Cancer Society, 2017; Po diagnozie. Poradnik dla pacjentów z chorobą nowotworową i ich rodzin, Primopro, Warszawa 2017
3. Didkowska J., et al., 2017
4. Cancer Research UK, 2018
5. Ibidem
6. Hemminki K., Familial risk for cancer as the basis for evidence-based clinical referral and counseling, The Oncologist, 2008
7. Ryzyka oszacowane na podstawie dokumentów National Comprehensive Cancer Network.
8. Opracowanie własne Deloitte
9. Badanie przesiewowe to postępowanie polegające na wykryciu nierozpoznanych chorób lub stanów patologicznych za pomocą stosowanych masowo prostych testów. Więcej na ten temat s. 23
10. Manchand et al., „Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population Women", 2018
11. Ibidem
12. Didkowska J., et al., 2017
13. Didkowska J., et al., 2017
14. Ibidem
15. Ibidem
16. American Cancer Society, 2017; Po diagnozie. Poradnik dla pacjentów z chorobą nowotworową i ich rodzin, Primopro, Warszawa 2017
17. Didkowska J., et al., 2017
18. http://onkologia.org.pl/nowotwory-zlosliwe-ogolem-2/
19. Więckowska B., Koń B., Dagiel J., Urbański F., Choroby onkologiczne w Polsce – wyniki modelu prognostycznego na lata 2015–2025, w: Proces leczenia w Polsce – analizy i modele Tom I: Onkologia, red. nauk. B. Więckowska, Warszawa, s. 306, 2015
20. Opracowanie własne na podstawie raportów Centrum Onkologii-Instytutu im. M. Skłodowskiej-Curie
21. Ibidem
22. American Cancer Society (2017)
23. Didkowska J., et al., 2017
24. Ibidem
25. Cancer Research UK, 2018
26. Ibidem
27. Wynika to z praw dziedziczenia.
28. Cancer Research UK, 2018
29. Ibidem
30. Hemminki K., 2008
31. Didkowska J., Przyczyny złych wyników leczenia nowotworów złośliwych w Europie Wschodniej – komentarz eksperta, https://www.mp.pl/onkologia/artykuly/specjalne/194396,przyczyny-zlych-wynikow-leczenia- nowotworow-zlosliwych-w-europie-wschodniej-komentarz-eksperta
32. Allemani C., Matsuda T., Di Carlo V., Weir H.K., Coleman M.P. 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, w; "The Lancet" Vol. 391, Nr 10125, str. 1023- 1075, 2018
33. Red. Czech M., Farmakoekonomika, Ekonomiczna ocena programów ochrony zdrowia, Oficyna Wydawnicza Politechniki Warszawskiej, s. 21, Warszawa 2004
34. Ruszkowski J., Leśniowska J, Rzeczywiste, ekonomiczne skutki choroby w Polsce, w: Polskie Stowarzyszenie Zarządzania Wiedzą, Studia i materiały, Warszawa: Akademia Leona Koźmińskiego, s. 245-246, 2010; EY (2013). Metodyka pomiaru kosztów pośrednich w polskim systemie ochrony zdrowia, s. 10-18, Warszawa 2013
35. Turska W., Skowron A., Metodyka oceny jakości życia, w: Farmacja Polska, tom 65, nr 8, s. 572-573, 2009
36. Kosowicz M., Psychoonkologia – Wybrane aspekty psychologiczne funkcjonowania w chorobie nowotworowej, s. 237-243, 2008
37. Woynarowska B., Edukacja zdrowotna. Podręcznik akademicki, s. 127, Warszawa 2008
38. Caplan G., Principles of preventive Psychiatry, New York-London: Basic Books, s. 26-55, 1964
39. Woynarowska B., s. 127-128, 2008
40. Dyzmann-Sroka A., Fazy profilaktyki, Wielkopolskie Centrum Onkologii, Biuletyn Informacji Publicznej, 2015, http://bip.wco.pl/?cid=18
41. Caplan G., s. 89-112, 1964
42. A. Zieliński, Najczęściej spotykane błędy w badaniach przesiewowych, Przegląd Epidemiologiczny, Nr 56, 193- 198, 2002
43. Beaglehole R., Bonita R., Kjellstrom T., Podstawy epidemiologii, Łódź: Instytut Medycyny Pracy, s. 115-116, 1996
44. Woynarowska B., s. 128, 2008
45. Kukielczak A., Naukowe podstawy zdrowia publicznego, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, s. 64-65, 2012, http://epidemiologia.sum.edu.pl/wp-content/uploads/2012/07/seminarium1.pdf. Dostęp: 31.08.2018
46. Kukielczak A., s. 66-68, 2012
47. Caplan G., s. 113-130, 1964
48. Woynarowska B., s. 128, 2008
49. Benson B.L. et al., "The Economic Impact of Prevention", The Center for Public Health and Health Policy at The University of Connecticut Health Center, Storrs, s. 11, 2008
50. Schoen C, Guterman S, Shih A, et al., "Bending the curve: Options for achieving savings and improving value in U.S. health spending", The Commonwealth Fund Commission on a High Performance Health System, 2007, https://www.commonwealthfund.org/publications/fund-reports/2007/dec/bending-curve-options-achieving- savings-and-improving-value-us. Dostęp: 15.08.2018
51. Benson B.L. et al., s. 12, 2008
52. Kukielczak A., s. 63, 2012
53. Uchwała Nr 208 Rady Ministrów z dnia 3 listopada 2015 r. w sprawie ustanowienia programu wieloletniego na lata 2016–2024 pod nazwą „Narodowy Program Zwalczania Chorób Nowotworowych", MP 2015 poz. 1165, s. 14
54. Profilaktyka raka piersi, Centrum Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Warszawa, http://profilaktykaraka.coi.waw.pl/profilaktyka-raka-piersi/ Dostęp:31.08.2018, Rak piersi, http://www.puo.pl/badania-profilaktyczne/rak-piersi, Dostęp: 31.08.2018
55. Profilaktyka raka szyjki macicy, Centrum Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Warszawa, http://profilaktykaraka.coi.waw.pl/badania-profilaktyczne-rsm/ Dostęp: 31.08.2018.
56. Program Badań Przesiewowych raka jelita grubego, O programie, Centrum Onkologii im. Marii Skłodowskiej- Curie, Warszawa, http://pbp.org.pl/program/ Dostęp: 31.08.2018.
57. http://www.nfz.gov.pl/dla-pacjenta/programy-profilaktyczne/dane-o-realizacji-programow/, stan na 1 lipca 2018 r.
58. http://pbp.org.pl/wp-content/uploads/2018/03/Zg%C5%82aszalno%C5%9B%C4%87_2012-2017-1.pdf
59. PDQ Screening and Prevention Editorial Board. PDQ Cancer Screening Overview. Bethesda, https://www.cancer.gov/about-cancer/screening/patient-screening-overview-pdq. Dostęp: 4.02.2019.
60. Ibidem
61. Didkowska J., Wojciechowska U., Przesiewowe badania mammograficzne — stanowisko Światowej Organizacji Zdrowia. Komentarz, Onkol. Prak. Klin. 2015; 11, 1: 16–19
62. http://onkologia.org.pl/nowotwory-piersi-kobiet/ Dostęp: 18.02.2019
63. Wesołowska E., Badania przesiewowe w zakresie wczesnego wykrywania raka piersi, W: Podstawy onkologii klinicznej, redakcja naukowa dr n. med. Janusz Meder, s. 19, Warszawa 2011
64. http://www.nfz.gov.pl/dla-pacjenta/programy-profilaktyczne/dane-o-realizacji-programow/
65. Reguła J., Badania przesiewowe w zakresie wczesnego wykrywania raka jelita grubego, s. 27-28, 2011
66. Wesołowska E., s. 19, 2011
67. Realizacja programów wczesnego wykrywania raka piersi oraz raka szyjki macicy w województwie lubelskim, Delegatura NIK w Lublinie, Nr ewid. 149/2016/P/15/085/LLU
68. State of Israel Ministry of Health, Recommendations for Genetic Testing, https://www.health.gov.il/English/Topics/Genetics/checks/Pages/GeneticTestingRecommendations.aspx
69. Ryzyka oszacowane na podstawie dokumentów National Comprehensive Cancer Network.
70. Smaga A., „Rak piersi w Polsce – leczenie to inwestycja", 2014
71. Ibidem
72. Ibidem
73. Manchand et al. (2018), „Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population Women",
74. Ibidem
75. National Comprehensive Cancer Network, Genetic/Familial High-Risk Assessment Breast and Ovarian, 2019
76. Manchand et al. (2018), „Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population Women",
77. Baza ClinVar NCBI, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar
78. Statystyki programu BadamyGeny, Warsaw Genomics 2018
79. Opracowanie własne, Warsaw Genomics 2018
80. Opracowanie własne, Warsaw Genomics 2018
81. Statystyki programu BadamyGeny, Warsaw Genomics 2018
82. Ibidem
83. Ibidem
84. Jewdokimow M. (red.), „Analiza społecznego odbioru diagnostyki genetycznej w odniesieniu do nowotworów i jej obraz w wybranych źródłach. Raport końcowy", Wydział Nauk Humanistycznych UKSW, Lublin 2018
85. Jewdokimow M. (red.), 2018
86. Badanie CATI (computer assisted telephone interview) 23 marca - 2 kwietnia 2015 r. na losowej próbie 349 respondentów. Próba ogólnopolska, reprezentatywna pod względem wieku i wykształcenia. Maksymalny błąd standardowy 2,6 proc. Indywidualne wywiady pogłębione (IDI) przeprowadzone z osobami, które w bliskim otoczeniu miały chorych (dziesięć wywiadów) oraz z osobami chorymi na raka (pięć wywiadów)
87. Ringwald J. et all, "Psychological Distress, Anxiety, and Depression of Cancer-Affected BRCA1/2 Mutation Carriers: a Systematic Review", Journal of Genetic Counselling, October 2016, Volume 25, Issue 5, s. 880–891. Otrzymana próba 1733 pacjentów, mediana wieku 49,4 lata, u 67 proc. zdiagnozowano chorobę nowotworową, u 29,8 proc. stwierdzono mutację genów BRCA1/2. Czas od uzyskania wyników testu do badania wynosił od sześciu do 60 miesięcy, 2016
88. Ibidem
89. Ibidem, s.888-889
90. Założono sześć wizyt związanych z diagnostyką oraz kontrolą po leczeniu, jedna – z operacją, dziesięć – z chemioterapią, 25 – z radioterapią. W przypadku osób dojeżdżających przyjęto, że na czas radioterapii korzystały z zakwaterowania zapewnionego przez placówkę (założono trzy przejazdy w trakcie 25 sesji)
91. Opracowanie własne Deloitte
92. Opracowanie własne Deloitte
93. Opracowanie własne Deloitte
94. Opracowanie własne Deloitte
95. Opracowanie własne Deloitte
96. Metoda kapitału ludzkiego jest pochodną kanonicznej funkcji produkcji Cobba-Douglasa, gdzie produkcja jest iloczynem zasobu kapitału i pracy. Praca to czynnik ludzki – liczba osób pracujących oraz ich jakość pracy bezpośrednio wpływa na wielkość produkcji, a tym samym na PKB.

97. Rok 2016 przyjęto za bazowy, ponieważ większość wykorzystanych danych obejmowała ten rok. Choć może to utrudniać interpretacje, to niewątpliwą zaletą jest zachowanie mniejszego błędu oszacowania wielkości zawartych w niniejszej analizie.

98. Blumen H, Fitch K, Polkus V. Comparison of Treatment Costs for Breast Cancer, by Tumor Stage and Type of Service. Am Health Drug Benefits. 2016; 9(1):23-32;
Tilson, L, Sharp L, Usher C, Walsh C, Whyte S, O'Ceilleachair A, Stuart C, Mehigan B, John K, M, Tappenden P, Chilcot J, Staines A, Comber H, Barry Met (2011). Cost of care for colorectal cancer in Ireland: A health care payer perspective. The European journal of health economics : HEPAC : health economics in prevention and care. 13. 511-24. 10.1007/s10198-011-0325-z.;
Kakushadze Z, Raghubanshi R, Yu W. Estimating Cost Savings from Early Cancer Diagnosis. Data. 2017; 2(3):30. Incisive Health (2014). Saving lives, averting costs. An analysis of the financial implications of achieving earlier diagnosis of colorectal, lung and ovarian cancer

99. Więckowska, B. (2015). Proces leczenia w Polsce – analizy i modele Tom I: Onkologia

100. EY, 2013

101. Nojszewska, E., Ocena strat ekonomicznych i kosztów leczenia nowotworów piersi, szyjki macicy i jajnika w Polsce, 2016

102. Kwota wyrażona jako suma wartości bieżącej netto (NPV) strumieni PKB.

103. Opracowanie własne Deloitte

104. Zakładamy stałą relację wpływów podatkowych do PKB, czyli brak zmian w polityce fiskalnej i zmian strukturalnych wpływających na bazę podatkową.

105. W rzeczywistości dysponenci środków publicznych na ochronę zdrowia mogą te oszczędności przekierować na inne cele, które będą przyczyniały się do zwiększenia PKB z tytułu zakupu dóbr i usług finalnych (pod warunkiem racjonalności wydawania tych środków). W naszej analizie pokazujemy efekt netto dotyczący realizacji konkretnego programu, bez uwzględnienia dodatkowych scenariuszy dotyczących całości polityki ochrony zdrowia w Polsce.

106. Koszt netto jest rozumiany w tym przypadku jako różnica między wydatkami budżetowymi a wpływami do budżetu, na które program oddziałuje pośrednio poprzez wpływ na PKB.

Deloitte.

Nazwa Deloitte odnosi się do jednej lub kilku jednostek Deloitte Touche Tohmatsu Limited, prywatnego podmiotu prawa brytyjskiego z ograniczoną odpowiedzialnością i jego firm członkowskich, które stanowią oddzielne i niezależne podmioty prawne. Dokładny opis struktury prawnej Deloitte Touche Tohmatsu Limited oraz jego firm członkowskich można znaleźć na stronie www.deloitte.com/pl/onas.

Deloitte świadczy usługi audytorskie, konsultingowe, doradztwa podatkowego i finansowego klientom z sektora publicznego oraz prywatnego, działającym w różnych branżach. Dzięki globalnej sieci firm członkowskich obejmującej 150 krajów oferujemy najwyższej klasy umiejętności, doświadczenie i wiedzę w połączeniu ze znajomością lokalnego rynku. Pomagamy klientom odnieść sukces niezależnie od miejsca i branży, w jakiej działają. Ponad 225 000 pracowników Deloitte na świecie realizuje misję firmy: wywierać pozytywny wpływ na środowisko i otoczenie, w którym żyją i pracują.

Deloitte Central Europe to regionalna jednostka działająca w ramach Deloitte Central Europe Holdings Limited, członka Deloitte Touche Tohmatsu Limited w Europie Środkowej. Usługi świadczą spółki zależne i stowarzyszone z Deloitte Central Europe Holdings Limited, które stanowią odrębne i niezależne podmioty prawne. Spółki zależne i stowarzyszone z Deloitte Central Europe Holdings Limited to jedne z wiodących firm świadczących usługi profesjonalne; zatrudniają łącznie ponad 5000 pracowników w 41 biurach w 17 krajach Europy Środkowej.

© 2019 Deloitte Polska.