

Stanowisko Nr 5
Zespołu Konsultacyjnego
dotyczącego pakietu rekomendacji
w zakresie zmian w prawie
ze stosowaniem zasad dostępności.

Tytuł projektu: „Dostępność dla pacjentów - monitoring tworzonego i stanowionego prawa”.

Działanie 2.16. Usprawnienie procesu stanowienia prawa

Data spotkania: 25.07.2022

Imię i nazwisko osoby prowadzącej: Stanisław Maćkowiak

Miejsce spotkania: Hotel Groman Sękocin Stary, Al. Krakowska 76.

W spotkaniu uczestniczyło 10 osób

- 10 przedstawicieli Stowarzyszenia Osób z NTM UroConti,



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



SPIS TREŚCI

CZĘŚĆ PIERWSZA

Projekt Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie chorób zakaźnych powodujących powstanie obowiązku hospitalizacji (MZ 1343)

- | | | |
|-----|---|--------|
| I. | Diagnoza problemu oraz propozycje rozwiązań zawarte w Projekcie | Str. 3 |
| II. | Stanowisko Zespołu Konsultacyjnego | Str. 5 |

CZĘŚĆ DRUGA

Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (MZ 1310)

- | | | |
|-----|---|---------|
| I. | Diagnoza problemu oraz propozycje rozwiązań zawarte w Projekcie | Str. 9 |
| II. | Stanowisko Zespołu Konsultacyjnego | Str. 11 |

Projekt Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie chorób zakaźnych powodujących powstanie obowiązku hospitalizacji (MZ 1343)



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



I. Diagnoza problemu oraz propozycje rozwiązań zawarte w Projekcie

Projektodawca, uwzględniając zmiany w zakresie sytuacji epidemiologicznej związanej ze stanem epidemii wskazał, że podjęta została decyzja o konieczności rezygnacji z obowiązkowego kierowania na izolację albo izolację w warunkach domowych.

Mając powyższe na uwadze Projektodawca dostosował przepisy wykonawcze do aktualnych procedur postępowania. Proponowane rozporządzenie określa zatem:

- 1) choroby zakaźne i zakażenia powodujące powstanie obowiązku hospitalizacji, oraz obowiązki lekarza lub felczera w przypadku podejrzenia lub rozpoznania takich zakażeń lub chorób;
- 2) organ, któremu jest przekazywana informacja o obowiązkowej hospitalizacji danej osoby;
- 3) obowiązki szpitala w przypadku samowolnego opuszczenia szpitala przez osobę podlegającą obowiązkowej hospitalizacji;
- 4) choroby zakaźne powodujące powstanie obowiązku kwarantanny lub nadzoru epidemiologicznego, oraz okresy obowiązkowej kwarantanny.

Wydane na podstawie powyższego upoważnienia rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 25 lutego 2022 r. w sprawie chorób zakaźnych powodujących powstanie obowiązku hospitalizacji, izolacji lub izolacji w warunkach domowych oraz obowiązku kwarantanny lub nadzoru epidemiologicznego uwzględniało sytuację z wprowadzonym stanem epidemii w związku z zakażeniami wirusem SARS-CoV-2 oraz gwałtownemu szerzeniu się zachorowań wywołanych tym wirusem oraz podejmowaniem jak najszerszych i najskuteczniejszych działań związanych z zapobieganiem, przeciwdziałaniem i zwalczaniem COVID-19.

Obecnie, uwzględniając poprawę stanu epidemiologicznego skutkującą zmniejszeniem gwałtownego rozprzestrzeniania się zakażeń tym wirusem oraz jego agresywność, co przyczyniło się również do zmniejszenia liczby osób hospitalizowanych za zasadne uznaje się odstąpienie od rozwiązań szczególnych, dedykowanych wyłącznie procedurom postępowania odnoszącą się do zachorowań na COVID-19 i stosowanie w tych przypadkach ogólnych zasad.

Wprowadzono również przepis przejściowy stanowiący, że osoby odbywające w dniu wejścia w życie niniejszego rozporządzenia izolację, izolację w warunkach domowych lub kwarantannę odbywają ją na dotychczasowych zasadach.

Projektowane rozporządzenie wpłynie na rynek pracy. W efekcie zmian dotyczących zniesienia izolacji w warunkach domowych oraz kwarantanny pracowników, oczekiwane jest zmniejszenie obciążeń po stronie pracodawców związanych z nieobecnościami pracowników.

Rozporządzenia będzie miało wpływ na duże przedsiębiorstwa, wynikający ze zniesienia obowiązkowej izolacji w warunkach domowych albo kwarantanny osób zatrudnionych w tych przedsiębiorstwach.

Projektowana regulacja będzie miała też wpływ na sektor mikro-, małych i średnich przedsiębiorstw, wynikający ze zniesienia obowiązkowej izolacji w warunkach domowych albo kwarantanny osób zatrudnionych w tych przedsiębiorstwach.

Jak wskazuje Projektodawca, w uzasadnionych przypadkach akty normatywne mogą wchodzić w życie w terminie krótszym niż czternaście dni, a jeżeli ważny interes państwa wymaga natychmiastowego wejścia w życie aktu normatywnego i zasady demokratycznego państwa prawnego nie stoją temu na przeszkodzie. Proponuje się, aby omawiana regulacja weszła w życie z dniem 28 marca 2022 r. Proponowane rozwiązanie jest podyktowane zasadnością dostosowania rozwiązań przeciwepidemicznych na wzór innych państw rozwiniętych (Holandia, Szwecja) oraz



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



koniecznością dostosowania do projektowanego rozporządzenia Rady Ministrów w sprawie ustanowienia określonych ograniczeń, nakazów i zakazów w związku z wystąpieniem stanu epidemii, zgodnie z którym planowane jest dokonanie istotnych zmian w projektowanym zakresie. Powyższemu nie stoją, zdaniem Projektodawcy, na przeszkodzie zasady demokratycznego państwa prawnego.

II. Stanowisko Zespołu Konsultacyjnego

Zdaniem członków Zespołu Konsultacyjnego, zniesienie izolacji domowej oraz kwarantanny domowej dla współdomowników oraz wszystkich kwarantann związanych z wjazdem do Polski stanowi ważną zmianę dla obywateli i pacjentów, choć Minister zdrowia podkreśla, że pacjenci z pozytywnym wynikiem testu będą otrzymywali zwolnienia lekarskie na zwykłych zasadach i będą sami musieli izolować się w domu. Natomiast tymi izolacjami nie będzie zarządzał sanepid. Jeżeli będą się pojawiały ogniska, lokalne zjawiska, sanepid cały czas posiada uprawnienie, by nakładać kwarantannę i decydować o izolacji. Ale te narzędzia będą ograniczone do szczególnych przypadków. Obowiązek zakrywania ust i nosa będzie nadal konieczny w miejscach leczniczych, czyli przychodniach i szpitalach. Obowiązek noszenia maseczek w szkołach dostosowany był do poziomu zakażeń, a aktualnie ta decyzja leży po stronie samorządu. Osoba z pozytywnym wynikiem testu COVID-19 nie może przyjść do pracy, a w takim przypadku izolacja domowa jest konieczna. Aktualnie cały czas utrzymuje się stan epidemii, ale być może za jakiś czas zostanie przekształcony w stan zagrożenia epidemicznego.

Środowiska pacjenckie reprezentowane przez członków Zespołu Konsultacyjnego przyjmują powyższe decyzje z jednej strony z ulgą, po wielu miesiącach trudnego reżymu zdrowotnego, jednak z drugiej strony niektóre grupy pacjentów obawiają się przedwczesnego terminu znoszenia ww. ograniczeń.



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Pandemia choroby Covid-19 rozpoczęła się w marcu 2020 roku. Wprowadzono wówczas obostrzenia mające na celu zminimalizowanie ryzyka zakażenia się nowym Sars-CoV-2. Zamknięte zostały takie instytucje jak kina, teatry, restauracje, hotele, nie odbywały się wydarzenia z dużą liczbą obecnych. Chorzy byli kierowani na izolację, a ci, którzy mieli z nimi kontakt, na kwarantannę.

Wówczas także (16 kwietnia 2020) wprowadzony został obowiązek noszenia maseczek, początkowo dotyczył on każdej przestrzeni, poza własnym domem. Maseczki noszone były nie tylko w sklepach czy u lekarza, ale także wychodząc na ulicę.

Obowiązek zasłaniania nosa i ust poza budynkami został zniesiony pod koniec maja 2020, ale wrócił w październiku 2020 i ponownie zniesiony został w maju 2021. Nakaz zasłaniania twarzy w pomieszczeniach był modyfikowany, od 15 maja 2021 nie było obowiązku zasłaniania twarzy w ogródku restauracji czy kawiarni, a od 5 czerwca 2021 – w budynkach użyteczności publicznej. Jednak ciągle trzeba było nosić maseczki w środkach transportu publicznego i obiektach handlowych, i oczywiście – w placówkach medycznych.

Gdy obowiązywało noszenie maseczek nie stosujący się do tego nakazu byli karani grzywną w wysokości nawet do 5 tys. zł.

Podczas całego przebiegu pandemii liczba zakażeń wzrastała w tzw. falach, których było pięć, i które pojawiały się każdej wiosny i jesieni w ciągu ostatnich dwóch lat. W wyniku wykonywanych testów molekularnych RT-PCR stwierdzono pojawienie się wielu nowych mutacji koronawirusa Sars-CoV-2, najbardziej rozpowszechnione były mutacje – delta, omikron oraz jego podwariant BA.2. Dwa ostatnie odpowiedzialne są za zakażenia podczas piątej fali pandemii, która przechodziła przez świat od początku roku 2022, a w Polsce pojawiła się w lutym.



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



W pierwszych miesiącach roku 2022 w wielu krajach ciągle notowano tysiące zakażeń i wiele zgonów. W Polsce jeszcze w marcu 2022 umierało codziennie z powodu Covid-19 po kilkaset chorych.

Minister zdrowia Adam Niedzielski, ogłaszając zniesienie od 28 marca 2022 restrykcji związanych z epidemią, powiedział, że w Polsce odporność społeczeństwa wynikająca ze szczepień lub przechorowania może wynosić ponad 90 procent.

Obecnie nadszedł koniec z nakazem noszenia maseczek, podobnie jak z izolacją i kwarantanną.

Teoretycznie oznacza to, że jeśli zostaniemy zakażeni, nie mamy obowiązku odbywać izolacji. Jak jednak doprecyzował resort zdrowia, samoizolacja w przypadku zachorowania na COVID-19 jest wciąż zalecana. W praktyce, jeżeli lekarz skieruje nas na test PCR (a od 1 kwietnia tylko on będzie mógł takie skierowanie wystawić), a badanie da pozytywny wynik, zostaniemy skierowani na zwolnienie lekarskie. To, czy zostaniemy wówczas w domu, zależy już od nas i naszej odpowiedzialności społecznej.

Jednak członkowie Zespołu Konsultacyjnego wskazują, że apelowanie tylko do rozsądku polskich obywateli, a także wszystkich obcokrajowców, przebywających w Polsce może być niewystarczające, czego najlepszym dowodem jest niski wskaźnik szczepień, którym legitymuje się Polska. Odsetek osób wyszczepionych jest zdecydowanie zbyt niski.

Obecnie skierowanie na test antygenowy w kierunku wirusa Sars-CoV-2 może wystawić lekarz rodzinny, a test PCR może być wykonany przed przyjęciem do szpitala. Przystały działać punkty wymazowe, a rehabilitacja pocovidowa będzie finansowana tylko do końca czerwca 2022. Zniesiona została izolacja i kwarantanna, a choroba Covid-19 jest traktowana podobnie jak inne choroby zakaźne.

Oficjalnie koniec pandemii nastąpi wówczas, gdy ogłosi to Światowa Organizacja Zdrowia, która na razie jeszcze nie podjęła takiej decyzji. W styczniu 2022 WHO stwierdziła wprawdzie, że koniec pandemii jest „prawdopodobny”, ale w lutym 2022 przyznała,



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



że twierdzenie, iż odnieśliśmy „zwycięstwo nad pandemią Covid-19” jest na razie przedwczesne.

Zespół Konsultacyjny przyjmuje do wiadomości, że do wprowadzenia takich poluzowań przyczyniła się liczba nowo wykrywanych zakażeń, która obecnie jest niższa. Ale nadal utrzymuje się stosunkowo wysoka liczba zgonów wśród tych, u których rozwinął się COVID-19. Decyzję rządu zweryfikuje czas i to w dosyć szybkim, nieodległym terminie, ponieważ pora roku sprzyja wychodzeniu na zewnątrz, przebywaniu ludzi blisko siebie, więc należy poczekać, jakie będą dane epidemiologiczne dotyczące nowo wykrywanych zakażeń.

Członkowie Zespołu przypominają, że już teraz za polskimi granicami jest po kilkaset tysięcy nowo wykrywanych zakażeń w ciągu doby, spowodowanych wariantem omikron. Stwarza to ryzyko wytworzenia kolejnego wariantu genetycznego, który będzie bardzo szybko szerzył się między ludźmi. Mylące jest, że aktualny wariant omikrona powoduje dosyć łagodną chorobę, którą wiele osób uważa za zwykłe przeziębienie i osoby te nie robią testów na COVID-19.

Nie wiadomo także, jaka jest sytuacja zdrowotna wśród uchodźców z Ukrainy. Tam odsetek szczepień był znacznie niższy niż w Polsce, a prawie wszyscy, którzy przybywają, to osoby w potencjalnie kondycji zdrowotnej obciążonej różnymi ryzykami, zestresowani, niedożywieni, często w niedostatecznych warunkach higienicznych. Można jedynie mieć nadzieję, że zbliża się kres pandemii, ale ciągle jeszcze na świecie i w Europie rejestruje się bardzo wysokie liczby nowo wykrywanych zakażeń.

Pomimo braku nakazu noszenia maseczek w miejscach publicznych zalecane jest ich stosowanie w sytuacjach, gdy sami uznamy, że występuje zwiększone ryzyko zakażenia.

Zespół Konsultacyjny zgadza się z rekomendacją epidemiologów, że dobrze jest zakładać maseczkę, gdy nie jesteśmy zaszczepieni przeciw Covid-19 i gdy mamy kontakt z osobami



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



niezaszczepionymi oraz osobami szczególnie narażonymi na zakażenia, na przykład z osłabionych układem odpornościowym. Dobrze jest to także robić w sytuacji, gdy jesteśmy przeziębieni, mamy katar lub kaszel. Wówczas zakładamy maseczkę w celu ochrony innych.

Należy także pamiętać, że w placówkach opieki zdrowotnej, czyli w przychodniach i szpitalach, a także w aptekach, noszenie maseczek jest ciągle obowiązkowe. Jest to zrozumiałe, gdyż w tych miejscach możemy się zetknąć z osobami chorymi, także na choroby zakaźne a także z osobami z osłabionym układem odpornościowym, którym może zaszkodzić nie tylko koronawirus, ale także wirusy grypy czy inne wirusy wywołujące przeziębienie.

Członkowie Zespołu Konsultacyjnego podkreślają, że jeśli już znosi się określone, bardzo poważne restrykcje, tzn. przede wszystkim izolację osób zakażonych COVID-19 oraz wymóg noszenia maseczek, to również należałoby zacząć ograniczać liczbę tzw. łóżek covidowych, ponieważ liczba tych łóżek jest nadal bardzo duża, a liczba pacjentów wymagających hospitalizacji jest już mniejsza. Pozwoli to na bardziej odpowiadające potrzebom przyjmowanie w szpitalach pacjentów z innymi chorobami, co w oczywisty sposób zwiększy ich dostępność do świadczeń zdrowotnych w tego typu placówkach. Jest wielu pacjentów z innymi chorobami wymagającymi hospitalizacji. Niestety, możliwość położenia pacjenta w jednostce o określonym profilu specjalizacyjnym jest obecnie bardzo trudna.



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



CZĘŚĆ DRUGA

Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (MZ 1310)

I. Diagnoza problemu oraz propozycje rozwiązań zawarte w Projekcie

Celem rozporządzenia zmieniającego rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej jest zapewnienie prewencji i wczesnego wykrywania nowotworów dziedzicznych przez zidentyfikowanie osób z rodzin wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na wybrane nowotwory, takie jak rak piersi, rak jajnika, rak jelita grubego, rak błony śluzowej trzonu macicy, siatkówczak i choroba von Hippel-Lindau (VHL), a następnie objęcie ich specjalistyczną opieką ukierunkowaną na aktywną prewencję zachorowań oraz możliwe najwcześniejsze ich rozpoznanie.

Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe jest prowadzona obecnie w ramach programu wieloletniego pn. Narodowa Strategia Onkologiczna na lata 2020-2030 (NSO). Zgodnie z założeniami programu, finansowanie opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na wybrane nowotwory ze środków NSO jest możliwe nie dłużej niż do dnia 31 sierpnia 2022 r.

Następnie finansowanie będzie się odbywało ze środków Narodowego Funduszu Zdrowia, dlatego też konieczne jest wprowadzenie nowych świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.

Wprowadzenie zmian do załącznika nr 5 do rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej polegających na dodaniu trzech świadczeń:



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



- 1) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika;
- 2) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy;
- 3) opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL).

Każde z ww. świadczeń obejmuje dwa etapy:

- 1) „Poradnictwo i badania genetyczne”;
- 2) „Nadzór i badania diagnostyczne”.

W ramach pierwszego etapu odbywa się identyfikacja osób, posiadających wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrane nowotwory. Najważniejszą rolę odgrywa tu szczegółowy wywiad rodzinny. W przypadku zaistnienia wskazań medycznych, są wykonywane również badania genetyczne.

W ramach drugiego etapu świadczeniobiorca posiadający wysokie, dziedzicznie uwarunkowane ryzyko zachorowania na wybrany nowotwór zostaje objęty specjalistycznym nadzorem, polegającym na systematycznym przeprowadzeniu badań diagnostycznych oraz konsultacji lekarskich.

I. Stanowisko Zespołu Konsultacyjnego

W opinii środowisk pacjenckich, reprezentowanych przez członków Zespołu Konsultacyjnego zwiększenie potencjału diagnostycznego ośrodków specjalistycznych zajmujących się nowotworami jest jak najbardziej wskazane i godne poparcia, w szczególności w odniesieniu do prewencji i wczesnego wykrywania nowotworów dziedzicznych. Jednak wiedza pacjentów w tym zakresie jest dalece niewystarczająca i wymaga ciągłego uzupełniania i aktualizacji.



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Z badań epidemiologicznych wynika, że u części osób występuje tzw. zwiększona zapadalność na choroby nowotworowe. Pacjenci ci zwykle chorują w młodszym wieku, a w ich rodzinach także obserwuje się zwiększoną częstość zachorowań na raka. W takim kontekście nasuwa się przypuszczenie, że w niektórych przypadkach rak może być chorobą dziedziczną.

W rzeczywistości jednak odpowiedź na postawione wyżej pytania, nie jest oczywista. Zdaniem ekspertów choroba nowotworowa rozwija się w wyniku pojawiających się stopniowo uszkodzeń materiału genetycznego, czyli DNA, do których dochodzi pod wpływem oddziaływania na komórkę czynników zewnętrznych (np. promieniowania czy palenia papierosów). Aby prawidłowa komórka przekształciła się w komórkę nowotworową potrzeba najczęściej kilku mutacji genowych. Takie zmiany częściej jednak pojawiają się w komórkach osób, które odziedziczyły geny, związane ze zwiększoną predyspozycją do zachorowania na raka.

Do najczęściej wymienianych nowotworów, które mogą wynikać z rodzinnych predyspozycji genetycznych, zalicza się: raka sutka, raka jajnika, raka jelita grubego, siatkówczaka, raka tarczycy, gruczołów przytarczycznych i nadnerczy.

Zespół Konsultacyjny zgadza się z zaleceniem ekspertów, aby osoby, które podejrzewają u siebie zwiększone ryzyko choroby nowotworowej, ze względu na obciążenie rodzinne, rozszerzyły profilaktykę także o badania genetyczne.

W literaturze popularno-naukowej często mylone są pojęcia odnoszące się do „genetycznych” i „dziedzicznych” uwarunkowań nowotworów. Traktowane są one potocznie jako tożsame, co w przypadku choroby nowotworowej zdaje się mieć kluczowe znaczenie. Szacuje się, że czynniki dziedziczne powstawania raka – związane z genetycznie uwarunkowaną predyspozycją do zachorowania – stanowią przyczynę rozwoju 10-30%

wszystkich nowotworów. Pozostałe przypadki mimo swej częstości nazywane są nowotworami „sporadycznymi”.

Jak wskazują specjaliści, jedną z najczęściej diagnozowanych dziedzicznych form nowotworu jest nowotwór piersi. W połowie lat dziewięćdziesiątych udowodniono na poziomie molekularnym, że znacząca część raków piersi i/lub raków jajnika posiada etiologię dziedziczną. Pierwsze dokumentacje dotyczące rodzinnego występowania tych nowotworów powstały natomiast już w latach sześćdziesiątych dziewiętnastego wieku. Na podstawie wywiadu rodzinnego – diagnozę definitywną o rodzinnej (dziedzicznej) formie nowotworu piersi, zdaniem ekspertów możemy postawić, jeśli w rodzinie wystąpiły przynajmniej trzy przypadki złośliwych nowotworów piersi i/lub raka jajnika w dowolnym wieku. Diagnozę z dużym prawdopodobieństwem postawić możemy natomiast w przypadku dwóch zachorowań wśród krewnych pierwszego stopnia lub jeśli w rodzinie wystąpił nowotwór piersi przed 40 rokiem życia, nowotwór obustronny, rak piersi i jajnika u tej samej osoby albo rak piersi u mężczyzny.

Dziedziczne formy raka dotyczyć mogą również nowotworów układu pokarmowego (najczęściej rak jelita grubego, rak żołądka), a także nowotworów skóry, raka płuc, krtani i innych narządów. Diagnoza postawiona zostaje na podstawie informacji uzyskanych od członków rodziny dotyczących częstości zachorowań na określony typ nowotworu w rodzinie, wieku ich występowania, a także (jeśli to możliwe) na podstawie przeprowadzonych badań genetycznych. Należy zwrócić szczególną uwagę na fakt, iż dziedziczy się samą predyspozycję, a nie chorobę. Identyfikacja osób ze zwiększoną genetyczną predyspozycją do zachorowań na nowotwory jest szczególnie istotna, bowiem umożliwia wprowadzenie odpowiedniego postępowania profilaktycznego oraz terapeutycznego w przypadku zdiagnozowania choroby.

Nowotwór jest nieprawidłową tkanką rosnącą niezależnie od mechanizmów kontroli komórkowych. Rozwija się w następstwie nabytych zmian genetycznych powstałych

w wyniku procesu karcynogenezy. Na rozwój nowotworu wpływają liczne czynniki środowiskowe, wrodzone predyspozycje rodzinne oraz nosicielstwo genów zaangażowanych w powstawanie nowotworu. W związku z powyższym każdy nowotwór jest chorobą genetyczną. Aby doszło do jego rozwoju musi wystąpić szereg zmian (mutacji) w obrębie materiału genetycznego komórki prowadzących do utraty przez nią prawidłowej funkcji. Komórka taka zyskuje możliwość niekontrolowanego i nieprawidłowego wzrostu oraz nieograniczonych podziałów. Nie podlega żadnym systemom kontroli. W skutek tego dochodzi do nagromadzenia się nieprawidłowych komórek w organizmie i powstania tkanki nowotworowej. Bez czynnika genetycznego, czyli właśnie tych powstających zmian, nie jest możliwe rozwinięcie się nowotworu. Główną przyczyną powstawania mutacji genetycznych jest działanie niekorzystnych czynników środowiskowych.

Członkowie Zespołu Konsultacyjnego zgadzają się z tezą ekspertów, że w szacowaniu ryzyka zachorowania dużą rolę odgrywa ocena naszego stylu życia: brak ruchu, nieprawidłowa dieta, palenie wyrobów tytoniowych, ekspozycja na toksyczne działanie niektórych substancji w miejscu pracy lub zamieszkania. W ich wyniku rozwija się 70-90% wszystkich nowotworów, które mimo swej częstości nazywane są nowotworami „sporadycznymi”. Czynniki dziedziczne, związane z genetycznie uwarunkowaną predyspozycją stanowią (w zależności od źródła) przyczynę rozwoju 10-30% wszystkich nowotworów.

W każdym nowotworze dochodzi do szeregu zmian, czyli mutacji genetycznych. U osób z rodzinną skłonnością do występowania nowotworów część z nich jest dziedziczona, czyli przekazywana potomstwu przez rodziców. W przypadku nowotworów powstałych w wyniku zadziałania czynnika środowiskowego, zmiany genetyczne wykrywane są wyłącznie w tkance guza. U osób z dziedziczną predyspozycją do nowotworów, pierwsza mutacja powstaje jeszcze przed zapłodnieniem w komórkach rozrodczych

rodzica, w związku z czym po zapłodnieniu obecna jest we wszystkich komórkach organizmu.

Występują jednak cechy, które różnią te dwie postacie nowotworów. Istotną cechą nowotworów dziedzicznych jest ich występowanie w dużo młodszym wieku (przed 50, często nawet przed 35 rokiem życia). Rozwój takiego nowotworu może posiadać dużo szybszy przebieg.

U nosicieli mutacji prawdopodobieństwo wystąpienia określonego nowotworu może sięgać nawet 90%. W przypadku predyspozycji wielogenowej do zachorowania, istnieje większe ryzyko rozwoju choroby. Pojedyncza mutacja jest „słabsza” i niewystarczająca do rozwoju nowotworu. Współdziałanie „słabych” mutacji w wielu genach może zwiększyć podatność na działanie czynników środowiskowych, co zwiększa ryzyko nowotworów złośliwych różnych narządów.

W kontekście powyższych informacji, w opinii Zespołu Konsultacyjnego, zwiększenie funduszy i potencjału opieki specjalistycznej skierowanej na opiekę nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika, na opiekę nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy, a także opiekę nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL) powinno nastąpić w możliwie jak najkrótszym czasie, aby zwiększyć dostępność tych pacjentów do profilaktyki, diagnostyki i w konsekwencji – skutecznego leczenia wymienionych rodzajów nowotworów.

Stanowisko Zespołu konsultacyjnego moderował i opracował:

Stanisław Maćkowiak

Ekspert Projektu



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny

