

My, niżej podpisani, kierownicy oraz pracownicy Medycznych Laboratoriów Diagnostycznych (MLD) o profilu genetycznym, specjaliści Laboratoryjnej Genetyki Medycznej (LGM) **stanowczo sprzeciwiamy się wypowiedzi Prezes Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych (KRDL), pani Moniki Pintal-Ślimak, zamieszczonej w Termedia w dniu 12.02.2024 r.**

W wyżej wymienionej wypowiedzi pada szereg stwierdzeń, świadczących o całkowitym niezrozumieniu przez Panią Prezes specyfiki genetyki laboratoryjnej i dynamiki rewolucji genomowej, która się właśnie dokonuje, zarówno w dziedzinie chorób rzadkich, jak i onkologii oraz hematologii. Taka postawa może zaszkodzić diagnostyce genetycznej w Polsce i spowodować wiele negatywnych skutków dla pacjentów i Systemu Ochrony Zdrowia. **Należy podkreślić, że obecnie kluczową kwestią jest uchwalenie Ustawy o Testach Genetycznych wykonywanych dla celów zdrowotnych, o którą genetycy medyczni (lekarze i diagności) walczą od 2012 roku, a nie skupianie się na kwestii dostępu do zawodu biologów i biotechnologów.**

Poniżej prezentujemy nasze stanowisko, dotyczące niektórych stwierdzeń Prezes KRDL.

1. Kadry w genetyce: "(...) diagnostów laboratoryjnych, którzy mają uprawnienia do badań genetycznych nie brakuje (...)".

Odpowiedź: Aktualnie każdy diagnosta z czynnym prawem wykonywania zawodu może dokonywać autoryzacji badań genetycznych. Jednak ich wykonanie wraz z laboratoryjną interpretacją wyniku genetycznego wymagają długiego, często wieloletniego, gruntownego przeszkolenia w zakresie metody diagnostycznej oraz ciągle aktualizowanej wiedzy merytorycznej.

Liczba około 200 specjalistów z LGM, wbrew twierdzeniom Pani Prezes, nie jest wystarczająca do objęcia opieką genetyczną populacji 40 mln osób, z których co dziesiąta boryka się z chorobą genetycznie uwarunkowaną, a co trzecia osoba dorosła będzie wymagała w ciągu swojego życia poradnictwa onkogenetycznego lub profilowania tkanki nowotworowej za pomocą metod cytogenetycznych lub molekularnych. Podobnie jak w specjalnościach lekarskich, w których lekarz nie posiada samodzielności do czasu ukończenia kierunkowej specjalizacji, diagnosta laboratoryjny bez specjalizacji z LGM nie ma i nie powinien mieć samodzielności w swojej dziedzinie. Należy również podkreślić, że z obecnie około 200 praktykujących specjalistów LGM większość skupiona jest w ograniczonej liczbie zespołów pracujących w dużych ośrodkach akademickich i kompleksowych regionalnych centrach onkologii.

2. Biolodzy i biotechnolodzy w MLD: "(...) Biolog i biotechnolog to nie zawody medyczne (...)".

Odpowiedź: Znacząca większość obecnych specjalistów LGM to NIE absolwenci analityki medycznej, lecz głównie biolodzy i biotechnolodzy. **Są to osoby, które kierują laboratoriami lub pracowniami genetycznymi i kształcą przyszłych specjalistów.** To ich ekspercka, wciąż poszerzana i aktualizowana wiedza zapobiega wprowadzaniu na rynek niesprawdzonych, komercyjnych, nie zawsze dobrych jakościowo testów dla pacjentów i tym samym także dla płatnika. W wielu MLD, biolodzy i biotechnolodzy stanowią dużą grupę zawodową i, zgodnie z obowiązującą ustawą o Medycynie Laboratoryjnej, mają prawo do wykonywania czynności medycyny laboratoryjnej jedynie pod nadzorem. Jednocześnie mimo wielu lat pracy, dużej wiedzy i doświadczenia osoby te nie mają możliwości awansu zawodowego i mają mniejsze uprawnienia niż analitycy medyczni tuż po studiach, którzy tytuł zawodowy diagnosty laboratoryjnego uzyskują wraz z ich ukończeniem. **Paradoksalnie - to biotechnolodzy i biolodzy analityków często kształcą.** Ta sytuacja nie jest także korzystna dla diagnostów nadzorujących pracę biologów i biotechnologów, którzy biorą odpowiedzialność za osoby nadzorowane.

Specjalizacja z Medycznej Genetyki Molekularnej (MGM), po 4 latach kształcenia, dawałaby biologom i biotechnologom ograniczone uprawnienia, m.in. prawo do podpisywania i autoryzowania wyników badań, wyłącznie w zakresie genetyki molekularnej oraz odpowiedzialność wynikającą z tych uprawnień. Ponadto, spośród 60 osób, których dorobek zawodowy i naukowy uznano za równoważny ze zrealizowaniem programu specjalizacji z MGM, ponad 80% to specjaliści LGM, diagnosty laboratoryjni, którzy po zdaniu egzaminu i otrzymaniu specjalizacji z MGM mogliby kształcić przyszłe kadry. Wzbudzanie niepokoju społeczeństwa co do ich kompetencji świadczy o słabej znajomości środowiska genetyków w Polsce.

3. Dobro pacjenta: "(...) dostrzegamy (...) możliwe zagrożenia z punktu widzenia dbałości o dobro pacjenta, jego bezpieczeństwo (...)".

Odpowiedź: Obecnie w Polsce działa około 200 laboratoriów genetycznych, z których większość jest już maksymalnie obciążona. Dodatkowo z każdym miesiącem wzrasta zapotrzebowanie na liczbę i rodzaj wykonywanych badań genetycznych, szczególnie w onkogenetyce. **Ostatnie działania i wypowiedzi Pani Prezes KRDL, która dąży do wykluczenia zawodowego świetnie wykwalifikowanych biologów i biotechnologów, narażają na niepowodzenie Plan Dla Chorób Rzadkich, organizację nadzoru genetycznego dla rodzin wysokiego ryzyka dziedzicznych predyspozycji do nowotworów, jak również nowo tworzoną Krajową Sieć Onkologiczną i planowaną Krajową Sieć Hematologiczną.** We wszystkich tych aktywnościach konieczna jest kompleksowa, wysokospecjalistyczna diagnostyka cytogenetyczna i molekularna, którą obecnie w przytłaczającej większości zabezpieczają biolodzy i biotechnolodzy ze specjalizacją z LGM.

Należy podkreślić, że to właśnie środowisko genetyków - lekarzy, diagnostów, biologów i biotechnologów, innych pracowników laboratoriów genetycznych - od

wielu lat aktywnie działa na rzecz ratyfikacji przez Polskę "Konwencji o prawach człowieka i biomedycynie" i późniejszych aktów uzupełniających oraz uchwalenia ustawy o testach genetycznych, której projekty przedstawiane są od przeszło 20 lat kolejnym rządów RP.

To dzięki determinacji środowiska badania genetyczne są jedynymi, które wymagają udzielenia przez pacjenta lub jego opiekuna prawnego pisemnej świadomej zgody na ich wykonanie, zgodnie ze standardami światowymi. **Podważanie przez Prezes Pıntal-Ślimak bezpieczeństwa danych pacjentów jest zatem wzbudzaniem niepotrzebnego niepokoju wśród osób, które mają poddać się badaniom genetycznym w MLD oraz podważaniem kompetencji wysoce wyspecjalizowanych pracowników.**

4. Realne problemy diagnostyki genetycznej.

Koncentrowanie wysiłków KRDL wokół jednego tematu, mianowicie **zamknięcia dostępu absolwentom biologii i biotechnologii do genetyki medycznej, jest działaniem nie tylko szkodliwym, ale też pozornym, które nie rozwiązuje żadnego z bieżących problemów laboratoriów genetycznych.** Nadzór nad diagnostyką genetyczną wchodzi w zakres kompetencji Konsultanta Krajowego (KK) w dziedzinie genetyki klinicznej, którym od ponad dwóch lat jest prof. Anna Latos-Bieleńska. Współdziałała ona ściśle z Zarządem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i podjęła już wiele działań naprawczych dla szeregu realnych problemów naszej branży. Zarówno PTGC jak i KK reprezentowały głos kierowników laboratoriów genetycznych i specjalistów LGM, i były siłą napędową Planu dla Chorób Rzadkich i reform w genetyce medycznej, **których przez lata nie podejmowała się Krajowa Izba Diagnostów Laboratoryjnych.**

Epidemia chorób nowotworowych, którą obecnie obserwujemy, oraz intensywny rozwój onkofarmakoterapii, wymuszają szybkie uzupełnienie kadr laboratoriów genetycznych dla zapewnienia bezpiecznego i skutecznego leczenia chorych na nowotwory z wykorzystaniem leczenia celowanego. **Terapie te wymagają wykonywania złożonych testów genetycznych i genomicznych, a zwłaszcza właściwej interpretacji ogromnych zestawów danych i wyłuskania z nich informatywnego wyniku badania dla klinicysty.** Aby wykonywać taką pracę potrzebne jest wysokospecjalistyczne doświadczenie w posługiwaniu się nowoczesnymi technikami biologii molekularnej, jak NGS. Jako specjaliści LGM, kadra zarządzająca i pracownicy medycznych laboratoriów genetycznych **doceniamy nagłe i intensywne zainteresowanie KRDL genetyką oraz utworzenie przez Ministerstwo Zdrowia, we współpracy z KRDL stanowiska Konsultanta Krajowego ds. Laboratoryjnej Genetyki Medycznej.** Jest to krok w dobrą stronę na rzecz kształtowania nowoczesnej diagnostyki genetycznej. Jednakże **wyбір**

kandydata na to stanowisko powinien być poprzedzony konsultacjami w społeczności genetyków, czyli z Polskim Towarzystwem Genetyki Człowieka, aby Konsultantem została osoba o możliwie najwyższych kompetencjach. Realna szansa na sukces w tworzeniu skutecznej i bezpiecznej dla pacjenta diagnostyki genetycznej leży jedynie w głębokim dialogu i ścisłej, rzeczowej współpracy Konsultanta Krajowego ze środowiskiem genetyków i konsultantem krajowym z zakresu genetyki klinicznej.

Z wyrazami szacunku,

nіżej podpisani,