

Stanowisko Rady Organizacji Pacjentów przy ministrze właściwym ds. zdrowia
z dnia 26 marca 2025 roku
w sprawie propozycji ustanowienia specjalizacji pielęgniarstwa genetycznej

Rada Organizacji Pacjentów przy ministrze właściwym do spraw zdrowia apeluje do Ministra Zdrowia o podjęcie niezwłocznych działań w celu zapewnienia pacjentom odpowiednio szybkiej diagnostyki i poradnictwa genetycznego.

Przedstawiony Radzie Organizacji Pacjentów w dniu 12 marca 2025r., raport autorstwa prof. Anny Latos- Bielańskiej pt. "Genetyka kliniczna w Polsce – stan aktualny i proponowane działania zaradcze" wskazuje na zapaść kadrową w tej ważnej specjalizacji. W Polsce jest aktualnie zaledwie 132 lekarzy specjalistów genetyki klinicznej czynnych zawodowo, ich praca odpowiada w przeliczeniu na pełne etaty zaledwie 101,52 etatom. Obecnie 55 lekarzy jest w trakcie specjalizacji z genetyki klinicznej, jednak nie zabezpiecza to zapotrzebowania na konsultacje genetyczne i porady genetyczne. Czas oczekiwania na wizytę w poradni genetycznej to od roku do nawet trzech lat.

Lekarz, specjalista genetyki klinicznej odgrywa ważną rolę w opiece medycznej nad pacjentami z chorobami genetycznie uwarunkowanymi, w szczególności chorobami rzadkimi o podłożu genetycznym, a także identyfikacji rodzin z wysokim ryzykiem zachorowania na nowotwory wskutek silnej wrodzonej predyspozycji genetycznej.

W Polsce realizowany jest Plan dla Chorób Rzadkich oraz Narodowa Strategia Onkologiczna, w obu poprawa diagnostyki genetycznej jest ważnym obszarem. Refundacją coraz częściej obejmowane są nowe świadczenia genetyczne oparte na technologii mikromacierzy oraz sekwencjonowania nowej generacji. Genetyk kliniczny stawia rozpoznanie kliniczne, dobiera badania genetyczne do sytuacji klinicznej, interpretuje wynik badania genetycznego w kontekście rodowodowo-klinicznym, przedstawia wyniki badań pacjentowi, wydaje zalecenia dotyczące opieki medycznej, udziela porady genetycznej.

W wielu krajach (w tym w krajach UE, Wielkiej Brytanii, USA i in.) w procesie diagnostyki genetycznej i poradnictwa genetycznego wydzielono część niezbywalnie przypisaną do lekarza genetyka klinicznego oraz część, w której ma on wsparcie ze strony pielęgniarstwa genetycznego. Takie rozwiązanie jest pilnie potrzebne także w Polsce. Niewielka liczba specjalistów genetyki

klinicznej w stosunku do aktualnych potrzeb systemowych, związanych również z rozwojem nauk medycznych (terapię celowaną, diagnostyka molekularna nowotworów, choroby rzadkie) powoduje, że czas oczekiwania pacjentów na diagnostykę wydłuża się w sposób dramatyczny, a leczenie staje się mało efektywne wobec rozwoju schorzeń w okresie oczekiwania na badania, diagnostykę i poradnictwo genetyczne.

Konieczne jest umocowanie w systemie ochrony zdrowia świadczenia refundowanego „wizyta u pielęgniarki genetycznej”.

Biorąc pod uwagę rozwiązania systemowe w opiece genetycznej w innych krajach, na polską populację docelowo potrzeba ok. 300 odpowiednio przeszkolonych pielęgniarek genetycznych. Rada z aprobatą odnosi się do propozycji wprowadzenia specjalizacji pielęgniarki genetycznej. Stanowisko Rady jest wzmocnieniem w działaniach zmierzających do realizacji tego zamierzenia i jest spójne z oczekiwaniami przedstawionymi przez Krajową konsultant w dziedzinie genetyki klinicznej Panią prof. Annę Latos Bieleńską oraz Naczelną Radę Pielęgniarek i Położnych reprezentującą środowisko pielęgniarek i położnych.

Stanowisko przyjęte przez Radę
Organizacji Pacjentów przy ministrze
właściwym do spraw zdrowia w formie
uchwały w dniu 26.03.2025 r.

Do wiadomości:

1. Prof. Urszula Demkow – Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia;
2. Prof. Anna Latos Bieleńska – Konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej;
3. Prof. Edyta Borkowska - Konsultant krajowy w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej;
4. Mariola Łodzińska – Prezes Naczelnej Rady Pielęgniarek i Położnych.