

Badania genetyczne. Komu pokazać swoje geny. Ranking laboratoriów

Andrzej Fedorowicz 25.03.2015 00:10

Robimy coraz więcej badań genetycznych. Nie tylko w razie choroby. Sprawdzamy choćby, jaka dieta jest dla nas najlepsza. Ale komu zlecić badanie? Kto zapewnia wiarygodne wyniki? Przedstawiamy pierwszy w Polsce przewodnik po ośrodkach wykonujących testy genetyczne.

W Polsce wykonuje się co najmniej milion testów genetycznych rocznie. Ile dokładnie i według jakich procedur - nikt nie wie. Diagnostyka genetyczna jest u nas jedną z najbardziej nieprzejrzystych i nieuregulowanych dziedzin związanych z medycyną. Mimo że wydawane są na nią również publiczne pieniądze.

Dziki rynek

Brakuje prawa chroniącego dobra osobiste ludzi, których DNA jest poddawane badaniu. W większości państw Europy Zachodniej obowiązuje zakaz testowania anonimowo pobranych próbek. W Polsce każdy może pobrać cudze DNA, np. z ubrania lub szklanki, wysłać próbkę na adres "z internetu", a wyniki otrzymać na wskazany adres mailowy. Często nie wiadomo, co dzieje się z niewykorzystanym materiałem DNA ani jak przechowywane są wyniki badań. Nie dziwnym się, gdy za kilka lat usłyszymy o handlu "danymi genetycznymi" podobnym do znanego już handlu danymi osobowymi.

W Polsce nie ma instytucji, której można by było zgłosić nadużycia.

Nie ma obowiązku posiadania skierowania lekarskiego na prywatny test genetyczny. Korzystają z tego firmy oferujące na swoich stronach internetowych "testy predyspozycji", m.in. do raka płuc lub czerniaka, proponując badanie genów, które w rzeczywistości z tymi rodzajami nowotworów mają niewiele wspólnego. Inne z kolei oferują badanie markerów nowotworowych jako sposób na wykrycie raka w pakiecie z badaniem moczu i krwi. "Naciągactwo" to najłagodniejsze słowo, jakim określają tego rodzaju praktyki onkolodzy i genetycy kliniczni.

Tymczasem dostęp do lekarza specjalisty ma ogromne znaczenie dla badanego, szczególnie przy interpretacji wyników. Informacja o predyspozycji do choroby - raka czy np. alzheimera - jest ogromnym stresem. Zdarzają się przypadki otrzymywania diagnoz ewidentnie błędnych, wynikających z niskiej jakości pracy laboratorium lub nieumiejętności opisanie wyniku.

Kontrola jakości badań jest zaniedbana jak kwestie prawne. W tradycyjnej analityce jest próbka i wynik - w genetyce to o wiele bardziej skomplikowane. Materiał do badań trzeba odpowiednio wyizolować i przygotować: to wiele różnych urządzeń i wiele etapów pracy. Wyniki muszą być zinterpretowane przez wysokiej klasy fachowca. Jeśli ktoś otrzymał uprawnienia do diagnostyki genetycznej 10-15 lat temu i przez ten czas się nie szkolił, to "przespał" kilka epok.

Lekarze przyznają, że zdarza się im dostawać dwa różne wyniki badań tego samego pacjenta wykonywane przez różne laboratoria. Co mają zrobić w takiej sytuacji? Najczęściej

uwzględniają to badanie, które zostało wykonane przez bardziej profesjonalny w ich opinii ośrodek. Kierują się tu wiedzą dotyczącą konkretnych pracujących w nim osób i stosowanych technologii, ale z punktu widzenia pacjenta przypomina to często rzut monetą. Na podobne problemy nатыkają się również sędziowie i biegli, którzy muszą ocenić wartość dowodową badań genetycznych - testy DNA są bowiem istotną częścią medycyny sądowej.

Niestety, w Polsce nie ma żadnych wymagań dla laboratoriów genetycznych. Jest to o tyle szokujące, że normy takie muszą bezwzględnie spełniać np. laboratoria badające żywność. W rezultacie, jak obrazowo określił to jeden z naszych rozmówców, "kiełbasa jest badana według o wiele bardziej rygorystycznych standardów niż ludzie".

O co pytaliśmy

Nie oznacza to, że w Polsce nie ma dobrych ośrodków wykonujących badania genetyczne. Wiele z nich reprezentuje prawdziwie europejski poziom. Jest on rezultatem zarówno doskonalenia się pojedynczych pracowników, prowadzenia badań naukowych, narzucenia zespołowi wymagań dotyczących standardów pracy określonych w normach ISO, jak i zewnętrznej weryfikacji poprzez udział w testach jakości i tzw. badaniach biegłości organizowanych przez renomowane organizacje zagraniczne. Żadne laboratorium w Polsce nie ma obowiązku posiadania takich certyfikatów i autoryzacji - te, które chcą je zdobywać, robią to na własną rękę, chcą potwierdzić, że ich praca jest dobrej jakości. Nie wiążą się z tym bezpośrednie korzyści, wręcz przeciwnie: certyfikaty oznaczają niemałe koszty.

Przeciętnemu pacjentowi lub klientowi trudno jest zrozumieć, kto w tej dziedzinie jest naprawdę dobry. Osiągnięcia najlepszych giną w zalewie marketingowych informacji, wyprodukowanych czasem przez ośrodki, które nie byłyby w stanie przejść żadnej certyfikacji. Dlatego zdecydowaliśmy się przeprowadzić pierwszą w Polsce ocenę pracy laboratoriów genetycznych.

Ankiety wysłaliśmy do około 60 ośrodków. 31 udzieliło odpowiedzi. 12 z nich to placówki publiczne, 19 - prywatne. Szpital Uniwersytecki z Krakowa przysłał osobne odpowiedzi dla wszystkich swoich pięciu pracowni genetycznych, prezentujemy je więc jako samodzielne placówki. Dwie firmy prywatne, które odpowiedziały na ankietę (VIMED i DF Medica), nie posiadają własnych laboratoriów genetycznych i wysyłają próbki DNA do badań za granicę, zdecydowaliśmy się jednak uwzględnić je w zestawieniu. Połowa z ankietowanych placówek ma podpisane kontrakty z NFZ na diagnostykę genetyczną, połowa działa wyłącznie na zasadach komercyjnych.

Wiele "internetowych" firm unikało odpowiedzi na ankietę, zwykle pod pretekstem, że to naruszenie tajemnicy handlowej. Można więc zaryzykować twierdzenie, że w badaniu "Wyborczej" wzięły udział najlepsze ośrodki. A które okazały się najlepszymi z najlepszych?

Pytania w ankietach koncentrowały się na jakości pracy laboratoriów, doświadczeniu, liczbie i zakresie wykonywanych badań, zastosowaniu nowoczesnych technologii badawczych, dostępności konsultacji lekarskich przed i po badaniu, a także dorobku naukowym pracowników. W sumie zostało wziętych pod uwagę 13 różnych parametrów (szczegóły w ramce "Jak powstawał ranking"). Dodatkowo poprosiliśmy kierowników placówek, by wymienili najlepsze ich zdaniem laboratoria genetyczne w Polsce, uznając rekomendacje środowiska za jedną z najbardziej wartościowych wskazówek dla pacjentów i klientów.

"Staż pracy" prywatnych laboratoriów genetycznych w Polsce to zwykle 5-10 lat. Najstarsze z nich, poznański Genesis i łódzki Genos, działają około 15 lat. O wiele dłuższym stażem mogą się pochwalić laboratoria działające przy ośrodkach publicznych. Lubelska Pracownia Genetyczna Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej Uniwersytetu Medycznego oraz warszawskie zakłady genetyki przy Instytucie Psychiatrii i Neurologii oraz Instytucie Matki i Dziecka funkcjonują już blisko pół wieku. Tylko sześć z badanych przez nas laboratoriów działa krócej niż pięć lat.

Liczba przeprowadzanych przez placówki badań jest zróżnicowana - od kilkuset do kilkuset tysięcy rocznie. Laboratoria prywatne wykonują zwykle 5-20 tys. badań rocznie. Liderami są tu poznańskie Centrum Badań DNA i gdańska Invicta. Obydwa te ośrodki, a także warszawskie Genomed i Medgen oraz poznański Genesis, przodują też w liczbie oferowanych testów genetycznych (300-1000 rodzajów).

Wśród ośrodków publicznych najwięcej badań - 200 tys. rocznie - wykonuje Pracownia Genetyki Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego ze Szczecina, która jest w zasadzie monopolistą w testach genetycznych na raka piersi i raka jajnika finansowanych przez NFZ. Natomiast liderem w liczbie wykonywanych rodzajów testów jest Zakład Genetyki Medycznej Centrum Zdrowia Dziecka.

Połowa ocenianych laboratoriów wykonuje wszystkie badania DNA u siebie. W pozostałych odsetek testów zleczanych podwykonawcom, krajowym i zagranicznym, waha się pomiędzy 1 a 20 proc. Tylko dwie placówki nieposiadające laboratoriów - VIMED i DF Medica - zlecają całość testów podwykonawcom.

Kto kontroluje jakość

Kolejnym kryterium oceny była liczba posiadanych akredytacji i certyfikatów krajowych. Najwyżej zostały wycenione normy ISO 17025 i ISO 15189, które można zastosować w przypadku pracy laboratoriów.

Dowodem dobrej jakości pracy jest też poddanie się przez laboratorium zewnętrznym testom kontroli jakości prowadzonym przez zagraniczne organizacje. W badaniach cieszącej się wysokim prestiżem European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) wzięło udział 15 badanych laboratoriów - siedem prywatnych i osiem publicznych. W testach biegłości Gednap (German DNA Profiling) dla laboratoriów zajmujących się genetyką śledczą brało udział sześć placówek.

Rekordzistą, jeśli chodzi o udział w zagranicznych programach kontroli jakości, okazało się gdańskie laboratorium Invicta, które oprócz EMQN posiada certyfikaty ośmiu innych organizacji.

Kto ma technikę

Spośród 35 badanych placówek tylko cztery nie zapewniają konsultacji związanych z badaniem DNA. 29 zapewnia konsultację lekarza zarówno przed badaniem, jak i po nim.

29 badanych laboratoriów umożliwia przechowanie próbek DNA, na wypadek gdyby w przyszłości były dostępne bardziej czułe metody badania. Niemal wszystkie (z wyjątkiem czterech) umożliwiają zwrot niewykorzystanych próbek lub niszczą je na życzenie klienta.

Ocenialiśmy też zastosowanie do badań genetycznych nowoczesnych technik badawczych, takich jak sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) i hybrydyzacja na mikromacierzach, a także dorobku naukowego pracowników. Okazało się, że NGS stosuje 37 proc. badanych ośrodków (13 laboratoriów), a mikromacierze - 28 proc. (10 laboratoriów). Pięć laboratoriów stosuje obydwie te techniki - są to Zakład Genetyki Medycznej Centrum Zdrowia Dziecka, Centrum Badań DNA, Ośrodek Badań Genetycznych i Nutrigenomiki Małopolskiego Centrum Biotechnologii, Invicta oraz Instytut Genetyki Sądowej z Bydgoszczy.

Punkty w tej dziedzinie to premia "za nowoczesność", trzeba jednak zaznaczyć, że laboratoria, które jej nie uzyskały, nie muszą oferować gorszych usług. Wiele z nich ma charakter specjalistyczny i stosują testy, w których nowe techniki nie muszą mieć powszechnego zastosowania.

Straty te można było odrobić w kategorii "badania naukowe". Prowadzi je aż 27 laboratoriów, przy czym zespoły 12 z nich mogą się pochwalić dużym lub bardzo dużym dorobkiem mierzonym liczbą publikacji naukowych, w tym zagranicznych.

Najlepsze laboratoria

Poprosiliśmy też biorące udział w ankiecie ośrodki o wskazanie najlepszych ich zdaniem laboratoriów. Rekomendacje konkurencyjnych specjalistów miały duży wpływ na ostateczną ocenę, dlatego warto przedstawić ich wyniki na początku. Oto ośrodki cieszące się najwyższym uznaniem środowiska (kolejność według liczby wskazań):

- *Zakład Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka (Warszawa)
- *Zakład Genetyki Medycznej Centrum Zdrowia Dziecka (Warszawa)
- *Genomed (laboratorium prywatne, Warszawa)
- *Genesis (laboratorium prywatne, Poznań)
- *Zakład Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii (Warszawa)
- *Medgen (laboratorium prywatne, Warszawa)
- *Zakład Genetyki i Patomorfologii Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego (Szczecin)
- *Laboratorium Genetyki Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego GUM (Gdańsk).

Większość tych laboratoriów to placówki z długą tradycją. Wyjątkiem są dwa warszawskie prywatne laboratoria, Genomed i Medgen, które mimo kilkuletniego okresu działania znalazły się wśród najczęściej rekomendowanych. Ich kadra wywodzi się jednak z placówek publicznych.

Rekomendacje były tylko jednym z parametrów. Po uwzględnieniu pozostałych powstał ostateczny ranking. Oto pierwszych pięć miejsc (w nawiasie liczba punktów):

- *Zakład Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka z Warszawy (64)
- *Zakład Genetyki Medycznej Centrum Zdrowia Dziecka z Warszawy (57)
- *Laboratorium Genetyczne Invicta z Gdańska (54)
- *Zakład Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii i Genomed z Warszawy (49)

*Zakład Genetyki Medycznej i Sądowej Katedry Medycyny Sądowej Collegium Medicum UMK z Bydgoszczy (47).

[Kliknij, żeby obejrzyć kompletne zestawienie ośrodków w tabelach.](#)

Co wyróżnia najlepsze ośrodki - w ich własnej opinii - poza jakością wykonywanych badań?

Zakład Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka to oprócz tradycji, doświadczenia i prestiżu bardzo profesjonalna kadra, 480 publikacji naukowych i 80 prowadzonych projektów badawczych.

Zakład Genetyki Medycznej Centrum Zdrowia Dziecka zapewnia pełen panel badań molekularnych w kierunku chorób genetycznych, ich wysoką rozpoznawalność, prowadzi też 12 nowatorskich projektów badawczych dotyczących rozpoznawania chorób o nieznaną przyczynę.

Laboratorium genetyczne Invicta, najwyżej oceniona placówka prywatna, zajmuje szóste miejsce w Europie pod względem liczby wykonanych diagnostyk preimplantacyjnych (PGD) i jako pierwsze na świecie zastosowało technikę sekwencjonowania następnej generacji (NGS) do diagnostyki preimplantacyjnej zarodków.

Źródło: Gazeta Wyborcza. Tylko Zdrowie
Oryginalna treść artykułu znajduje się [tutaj...](#)