

Pacjenci w badaniach

<https://pacjentwbadaniach.abm.gov.pl/pwb/aktualnosci/aktualne-wydarzenia-i-i/2308,Badania-genetyczne-znaczenie-w-diagnozowaniu-i-leczeniu-chorob.html>
21.01.2025, 03:50

Badania genetyczne – znaczenie w diagnozowaniu i leczeniu chorób

Obecnie zauważalne jest zwiększające się znaczenie badań genetycznych w diagnostyce i leczeniu chorób o różnym podłożu, z zakresu wielu specjalizacji medycznych. Badania genetyczne stanowią przyszłość medycyny ponieważ dają szansę na wykrycie choroby we wczesnym stadium, a tym samym na skuteczne i spersonalizowane leczenie oraz kontrolę przebiegu choroby.

W związku z powyższym Stowarzyszenie na Rzecz Walki z chorobami Nowotworowymi SANITAS (wspierające pacjentów z chorobami onkologicznymi i hematologicznymi) opracowało raport pt. *Badania genetyczne w Polsce. Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwiązania*, który wskazuje, m.in. na konieczność stworzenia systemu badań przesiewowych, diagnostycznych, monitorowania i opieki nad pacjentami z chorobami genetycznymi, a także w przypadku chorób dziedzicznych systemu umożliwiającego monitorowanie stanu zdrowia krewnych osoby chorej. Niezbędne jest także wprowadzenie ustawy o testach genetycznych, uproszczenie zasad finansowania badań genetycznych, wprowadzenie certyfikacji laboratoriów genetycznych, stworzenie wspólnej bazy danych genomowych. Ważne jest również wprowadzenie systemu umożliwiającego rozliczenie wszystkich niezbędnych badań genetycznych podczas wizyty ambulatoryjnej pacjenta, a także wprowadzenie tzw. koszyka badań genetycznych obejmującego kompleksowe profilowanie genomowe i biopsję.

Oprócz rozwiązań systemowych niezbędne jest przygotowanie i wyszkolenie kadr z zakresu diagnostyki i poradnictwa genetycznego. W związku z rozwojem badań genetycznych zwiększa się zapotrzebowanie na specjalistów z dziedziny genetyki klinicznej, laboratoryjnej genetyki medycznej oraz specjalistów z zakresu nowo powstałej specjalizacji jaką jest medyczna genetyka molekularna. Ponadto autorzy raportu sugerują potrzebę utworzenia nowego zawodu jakim jest doradca genetyczny w onkologii.

Raport zawiera również odniesienia do takich obszarów jak aspekty prawne, akredytacje nowoczesnych technologii, finansowanie, standardy badań genetycznych, prawa i bezpieczeństwo pacjenta oraz przetwarzanie i zarządzanie danymi. Ważną kwestią jest także edukacja pacjentów w zakresie tematyki dotyczącej badań genetycznych i ich roli w diagnostyce chorób.

Dlatego też rozwój genetyki i wprowadzenie rozwiązań systemowych w zakresie badań genetycznych jest ważnym obszarem zainteresowań nie tylko dla organizacji wspierających pacjentów z chorobami onkologicznymi i hematologicznymi, ale również z innymi chorobami m.in. kardiologicznymi, rzadkimi, metabolicznymi czy neurologicznymi.

Znaczenie badań genetycznych dostrzega także Agencja Badań Medycznych, czego dowodem jest ogłoszony w tym roku konkurs na Regionalne Centra Medycyny Cyfrowej, w których m.in.

wykonywane będą analizy wyników badań genetycznych.

Referencje:

- Raport *Badania genetyczne w Polsce. Stan obecny, potrzeby, problemy, rozwiązania* dostępny pod linkiem

<https://www.zwrotnikraka.pl/wp-content/uploads/2023/06/Badania-genetyczne-w-Polsce-RAPORT.pdf>

[dostęp: 12.07.2023]

autor: dr Magdalena Jabłońska

(data opracowania artykułu 15.09.2023 r.)

[Poprzedni Strona](#)

[Następny Strona](#)