



**Iwona Schymalla**, 2017-04-18 08:11

## Diagnostyka genetyczna najwyższego szczebla



Fot. Medexpress TV

**O korzyściach, jakie przynosi działająca we Francji rządowa sieć diagnostyki genetycznej z prof. Frédérique Nowak z francuskiego Institut National du Cancer rozmawia Iwona Schymalla.**

**Jakie strategiczne założenia zostały przyjęte przy wprowadzaniu we Francji zasad medycyny personalizowanej w onkologii ?**

Podstawowym celem było zapewnienie równego dostępu do medycyny personalizowanej wszystkim pacjentom, niezależnie od tego, czy leczą się w placówkach publicznych czy prywatnych. We Francji funkcjonuje rządowa sieć diagnostyki genetycznej. Jaka jest jej rola i zasady działania?

Celem tej sieci jest zapewnienie najwyższej jakości badań genetycznych oraz środków na ich wykonywanie. Sieć nadzorowana jest zarówno przez francuski Narodowy Instytut Raka jak i przez Ministerstwo Zdrowia. Zapewnia to koordynację pracy laboratoriów w całym kraju.

**Wiemy, jak duże znaczenie w onkologii odgrywa czas. Czy sieć diagnostyki genetycznej pomaga rozpocząć proces leczenia chorych jak najwcześniej?**

Medycyna personalizowana w onkologii skupia się obecnie przede wszystkim na chorych z przerzutami

nowotworowymi. Jednak z jej dobrodziejstw korzystać mogą także pacjenci z nowotworem we wczesnym stadium. Przykładem może tu być trastuzumab, lek stosowany w określonych typach raka piersi, także we wczesnym stadium choroby.

### **Jakie korzyści - z punktu widzenia pacjentów, płatników i naukowców - wynikają ze zorganizowanego systemu diagnostyki genetycznej we Francji?**

Dla pacjentów oznacza to równy dostęp do medycyny personalizowanej oraz pewność co do najwyższej jakości wykonywanych testów. Dla płatników dobrze skoordynowany system to system o wysokiej efektywności kosztowej. Z kolei z punktu widzenia naukowców, system ten daje możliwość działania na pograniczu badań i kliniki, co jest dla nich bardzo istotne, bo mogą mieć pewność, że innowacje, nad którymi pracują, trafiają najszybciej jak to możliwe do pacjentów.

### **Jaki panel badań genetycznych jest standardowo wykonywany we Francji w diagnostyce raka płuca?**

W przypadku tego nowotworu sprawdzana jest obecność mutacji genu EGFR, aby móc zaproponować terapię lekami celowanymi anty-EGFR, wykonywana są też testy w kierunku mutacji ALK i ROS1, których wyniki decydują o zastosowaniu kryzotyningu. Ponadto, dzięki najnowszej generacji technologii sekwencjonowania, uwzględniamy też większy zestaw innych mutacji, co otwiera przed pacjentami szansę na udział w badaniach klinicznych nad nowymi, jeszcze nie zarejestrowanymi lekami.

### **Oprócz chorych na raka płuca, jakie inne grupy francuskich pacjentów odnoszą największe korzyści z funkcjonowania rządowej sieci diagnostyki genetycznej?**

Sieć daje korzyści dużej liczbie chorych. Oprócz tych z rakiem płuca wymienić tu należy pacjentki z rakiem piersi, chorych na raka jelita grubego z mutacją genu KRAS, pacjentów z czerniakiem z mutacją BRAF. Korzyści z sieci mają także pacjenci z rzadszymi typami nowotworów, takimi jak białaczki czy guzy podścieliskowe przewodu pokarmowego.