



NAJWYŻSZA IZBA KONTROLI

KZD P/25/043

Nr ewid. 28/2026/P/25/043/KSS

Informacja o wynikach kontroli

JAKOŚĆ I BEZPIECZEŃSTWO BADAŃ GENETYCZNYCH

MISJA

Najwyższej Izby Kontroli jest niezależna, profesjonalna kontrola zadań publicznych w interesie obywateli i państwa

Dyrektor Departamentu Spraw
Społecznych

Konrad Kostępski

/podpisano elektronicznie/

Prezes Najwyższej Izby Kontroli

Mariusz Haładyj

/podpisano elektronicznie/

Warszawa, wrzesień 2026 r.

Najwyższa Izba Kontroli

ul. Filtrowa 57

02-056 Warszawa

+48 22 444 50 00

nik@nik.gov.pl

www.nik.gov.pl

SPIS TREŚCI

WYKAZ SKRÓTÓW, SKRÓTOWCÓW I POJĘĆ.....	4
1. Wprowadzenie	6
2. Ocena ogólna	9
3. Synteza.....	12
4. Wnioski	22
5. Ważniejsze wyniki kontroli	24
5.1. Ministerstwo Zdrowia	24
5.2. Podmioty posiadające medyczne laboratorium genetyczne	52
6. Załączniki.....	61
6.1. Metodyka kontroli i informacje dodatkowe.....	61
6.2. Analiza stanu prawnego i uwarunkowań organizacyjno- -ekonomicznych.....	75
6.3. Panel ekspertów	79
6.4. Wykaz aktów prawnych dotyczących kontrolowanej działalności	83
6.5. Wykaz podmiotów, którym przekazano informację o wynikach kontroli	84

WYKAZ SKRÓTÓW, SKRÓTOWCÓW I POJĘĆ

badanie genetyczne	badanie mające na celu identyfikację zmian występujących na poziomie kwasów nukleinowych takich jak DNA czy RNA
biobankowanie	proces obejmujący zbieranie, przechowywanie i udostępnianie materiału biologicznego do badań naukowych i medycznych
choroba dziedziczna	choroba powodowana przez mutację(e) w DNA (zaburzenie w obrębie materiału genetycznego), odziedziczona(e) od rodziców; w zależności od sposobu dziedziczenia choroby rodzic może mieć objawy choroby lub być bezobjawowym nosicielem.
dane genetyczne	dane osobowe dotyczące odziedziczonych lub nabytych cech genetycznych osoby fizycznej, uzyskane z analizy próbki biologicznej danej osoby fizycznej, w szczególności z analizy chromosomów, DNA lub kwasu rybonukleinowego (RNA) lub z analizy innych elementów umożliwiających pozyskanie równoważnych informacji
diagnosta laboratoryjny	diagnosta laboratoryjny jest pracownikiem ochrony zdrowia, którego zawód regulowany jest ustawą z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej, do jego zadań należy wykonywanie i nadzór nad badaniami laboratoryjnymi w tym genetycznymi
formularz świadomej zgody	dokument, w którym pacjent własnoręcznym podpisem potwierdza, że zapoznał się z informacjami dotyczącymi wskazanego w formularzu badania, jego celem oraz konsekwencjami
genetyk kliniczny	lekarz, który zajmuje się poradnictwem genetycznym i diagnostyką chorób genetycznych lub wrodzonych wad rozwojowych człowieka, powstałych na skutek zaburzeń funkcjonalnych bądź strukturalnych materiału genetycznego
KRDL	Krajowa Rada Diagnostów Laboratoryjnych
MZ	Ministerstwo Zdrowia
laboratorium genetyczne	medyczne laboratorium diagnostyczne wykonujące badania genetyczne
materiał biologiczny	komórki, tkanki, narządy lub ich części, wydzieliny, wydaliny, płyny ustrojowe pochodzące od człowieka pobrane dla celów profilaktycznych, diagnostycznych, leczniczych, sanitarno-epidemiologicznych i oceny zgodności tkankowej „in vitro”
rozporządzenie w sprawie standardów jakości	rozporządzenie Ministra Zdrowia z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów

	diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz.U. z 2019 r., poz. 1923 ze zm.), zostało uchylone z dniem 10 grudnia 2023 r.
rozporządzenie z dnia 3 marca 2004 r. w sprawie wymagań	rozporządzenie Ministra Zdrowia z 3 marca 2004 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne (Dz. U. Nr 43, poz. 408), zostało uchylone z dniem 10 grudnia 2023 r.
rozporządzenie z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań	rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu (Dz. U. z 2024 r. poz. 1188)
sekwencjonowanie DNA	technika biologii molekularnej polegająca na odczytywaniu sekwencji genetycznej DNA, czyli kolejności par nukleotydowych w cząsteczce DNA
terapia genowa	metoda leczenia chorób genetycznych polegająca na wprowadzeniu do komórek prawidłowej kopii genu, którego defekt jest przyczyną choroby; celem terapii może być włączenie lub wyłączenie funkcji danego genu albo wprowadzenie dodatkowego genu terapeutycznego
test genetyczny	test (analiza) DNA/RNA, polega na analizie materiału genetycznego w celu odczytania zawartej w nim informacji genetycznej
ustawa o NIK	ustawa z dnia 23 grudnia 1994 r. o Najwyższej Izbie Kontroli (Dz. U. z 2022 r. poz. 623).
ustawa o medycynie laboratoryjnej	ustawa z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej (Dz.U. z 2025 r. poz. 1295)
ustawa o prawach pacjenta	Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2024 r. poz. 581)
ustawa o świadczeniach	ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2025 r. poz. 1461)

1. WPROWADZENIE

Pytanie definiujące cel główny kontroli

Czy pacjentom zapewniono dostęp do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej przyjęte wymogi jakościowe?

Pytania definiujące cele szczegółowe kontroli

Czy rzetelnie przygotowywano regulacje prawne dla prawidłowej realizacji badań genetycznych?

Czy w sposób rzetelny zapewniono warunki dla przygotowania niezbędnego personelu medycznego?

Czy wprowadzono skuteczny nadzór nad rynkiem badań genetycznych?

Czy badania genetyczne są prowadzone w warunkach zapewniających ich bezpieczeństwo i odpowiednią jakość?

Jednostki kontrolowane

Ministerstwo Zdrowia

13 podmiotów leczniczych¹

Okres objęty kontrolą

Lata 2022–2025
(do zakończenia czynności kontrolnych – 16 grudnia 2025r.)

Genetyka jest obecnie jedną z najszybciej rozwijających się dziedzin medycyny. Obserwowany jest stały wzrost możliwości diagnostycznych i coraz powszechniejsze zastosowanie nowych technik badawczych. Postęp ten wiąże się m.in. z wprowadzeniem do diagnostyki badań genetycznych takich jak mikromacierze² czy wysokoprzepustowe sekwencjonowanie DNA – sekwencjonowanie następnej generacji (z ang. *Next Generation Sequencing* - NGS) umożliwiających szybką identyfikację zmian w DNA. Badania te umożliwiają przeprowadzenie analiz genetycznych na niespotykaną wcześniej skalę. Jednak ten wielki postęp niesie też ze sobą istotne zagrożenia. Takie badania dostarczają ogromnych ilości danych o pacjencie, które trzeba odpowiednio przechowywać i chronić.

Trudno przecenić znaczenie genetyki we współczesnej medycynie. Analiza DNA umożliwia, w wielu przypadkach, postawienie prawidłowej diagnozy, może pomóc w doborze terapii i śledzeniu jej efektów m.in. w przypadku nowotworów. Leki przeciwnowotworowe, których działanie jest oparte na wykorzystaniu wiedzy na temat genetycznych uwarunkowań nowotworów, mają coraz większe zastosowanie w praktyce.

Podkreśla się ogromną rolę badań genetycznych w diagnozowaniu chorób rzadkich³. Postępy w tym obszarze przyniosły także m.in. przełom w rozpoznawaniu przyczyn kardiomiopatii⁴, przewidywaniu ich przebiegu oraz identyfikacji osób chorych lub zagrożonych chorobą wśród krewnych pacjentów. Podłoże genetyczne ma hipercholesterolemia rodzinna⁵.

Jednocześnie Polska jest jednym z nielicznych państw Unii Europejskiej, które do tej pory nie uchwaliło ustawy kompleksowo normalizującej ten

¹ W strukturach tych podmiotów funkcjonowały medyczne laboratoria genetyczne. Kontrola planowa została poprzedzona kontrolą rozpoznawczą R/25/001 pn. Badania genetyczne przeprowadzoną w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, której wyniki wykorzystano w niniejszej informacji.

² Metoda hybrydyzacji porównawczej do mikromacierzy (array-CGH, aCGH) znalazła szerokie zastosowanie w diagnostyce genetycznej.

³ Zgodnie z definicją obowiązującą w Unii Europejskiej, kryterium uznania choroby za rzadką jest jej występowanie u nie więcej niż 5 na 10 000 osób (czyli co najwyżej u 1 osoby na 2000). Szacuje się, iż na choroby rzadkie cierpi niemal taka sama liczba Polaków co na cukrzycę. Około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, a pozostałe 20% może mieć związek z infekcją, alergią lub czynnikami środowiskowymi.

⁴ Kardiomiopatie są główną przyczyną nagłych zgonów sercowych u osób poniżej 35 roku życia i wśród sportowców oraz jednym z najczęstszych wskazań do przeszczepienia serca.

⁵ Niejednokrotnie pierwszym objawem nierozpoznanej hipercholesterolemii rodzinnej jest zawał serca lub nagły zgon. Badania genetyczne w tej grupie chorych mogą przyczynić się do potwierdzenia choroby, ale również umożliwiają zbadanie pod tym kątem rodzin osób chorych.

obszar ochrony zdrowia⁶. Potwierdzają to dane przekazane przez najwyższe organy kontroli (NOK) w ramach przeprowadzonej przez NIK analizy regulacji prawnych dotyczących badań genetycznych obowiązujących w innych krajach Unii Europejskiej. Eksperti zgodnie podkreślają, że podstawą zmian i rozwoju badań genetycznych powinna być ustawa o badaniach genetycznych i biobankowaniu.

Brak kompleksowych regulacji obszaru badań genetycznych nabiera szczególnego znaczenia w sytuacji nieratyfikowania przez Polskę *Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w dziedzinie zastosowania biologii i medycyny* oraz protokołów dodatkowych. Konwencja w większości państw, które ją ratyfikowały⁷, wyprzedziła powstawanie regulacji prawnych, stanowiąc jednocześnie pewną orientację dla prawodawcy, a także zapewniając minimalny standard do czasu przyjęcia stosownych rozwiązań prawnych.

Na konieczność uregulowania badań genetycznych wskazywał Rzecznik Praw Obywatelskich w wystąpieniach z lipca 2019 r. oraz z lutego 2020 r. adresowanych do Ministra Zdrowia, a także z grudnia 2020 r. skierowanym do Prezesa Rady Ministrów. Głos w tej sprawie zabierali też Konsultant Krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka czy Komitet Bioetyki przy Prezydium Polskiej Akademii Nauk.

Na skutek braku odpowiednich regulacji, poza systemem ochrony zdrowia, ogłaszają się podmioty, którym można anonimowo przesłać materiał biologiczny do analizy i w ten sposób zdobyć informację genetyczną (niekoniecznie dotyczącą własnego DNA). Wiele laboratoriów krajowych zleca podwykonawstwo usług w tym zakresie podmiotom zagranicznym, kierując się rachunkiem ekonomicznym, bądź możliwością skorzystania z szerszej oferty diagnostycznej. Całkowicie poza kontrolą pozostaje kwestia stosowania zasad świadomej zgody pacjenta, zabezpieczenia pobranego materiału biologicznego oraz poufności uzyskanych danych genetycznych (są to wrażliwe dane osobowe)⁸.

Z analizy przedkontrolnej wynikało również, że brak odpowiednich regulacji prawnych i niska świadomość społeczna w otoczeniu

⁶ Jednym z pierwszych krajów była Wielka Brytania, która nie dość, że przyjęła takie regulacje już w 1990 r., to w 2008 r. dokonała ich nowelizacji, stanowiącej formalne potwierdzenie zmian technologicznych.

⁷ Według stanu na maj 2026 r. Konwencję z Oviedo (CETS No. 164) ratyfikowało 19 z 27 państw członkowskich Unii Europejskiej.

⁸ Jak podano w raporcie *Badania genetyczne w Polsce* wiele firm oferuje komercyjne sekwencjonowanie całego genomu w trybie DTC (z ang. *direct-to-consumer*). Są to zamawiane przez Internet badania często bez konsultacji ani późniejszej interpretacji specjalisty. Firmy te mogą pozwolić sobie na oferowanie tak zaawansowanych badań za bardzo niską kwotę (nawet poniżej 250 euro za genom; bez analizy i interpretacji, zwykle raport taki generowany jest automatycznie przez komputer), ponieważ zarabiają dodatkowo na dalszym udostępnianiu/odsprzedażowaniu zgromadzonych danych do celów komercyjnych.

dynamicznie rozwijających się technologii wykorzystujących sztuczną inteligencję, mogą przyczynić się do zwiększenia nadużyć w genetyce.

Z uwagi na uprawnienia kontrolne NIK badaniami kontrolnymi objęto jedynie podmioty lecznicze, realizujące badania genetyczne w ramach umowy zawartej z Narodowym Funduszem Zdrowia (NFZ) i zarejestrowane w ewidencji prowadzonej przez KRDL⁹.

Pogłębiając badania kontrolne, NIK zorganizowała, 19 marca 2026 r., panel ekspertów, którego celem było przeprowadzenie dyskusji dotyczącej wyników kontroli P/25/043 „Jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych” i wypracowanie wniosków systemowych.

⁹ Kontrola nie mogła więc objąć podmiotów niekorzystających ze środków publicznych, działających poza systemem ochrony zdrowia, niezarejestrowanych w ewidencji prowadzonej przez KRDL.

2. OCENA OGÓLNA

Pacjentom
zapewniono
odpowiednią jakość
badań genetycznych
finansowanych
przez NFZ,
ale w niedostatecznym
stopniu chroniono
ich dane

W ocenie Najwyższej Izby Kontroli pomimo, że zapewniono odpowiednią jakość badań genetycznych wykonywanych w Polsce, w kontrolowanych laboratoriach świadczących usługi finansowane przez Narodowy Fundusz Zdrowia, to jednak niewystarczająca dostępność poradnictwa genetycznego i brak odpowiedniej informacji dla pacjenta ograniczały skuteczność wykorzystania wyników badań genetycznych w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów.

Zdaniem NIK przekazywanie przez laboratoria materiału genetycznego do podmiotów wykonujących badania genetyczne w innych krajach (w tym poza Unią Europejską), wiąże się z ryzykiem naruszenia ochrony danych pacjenta¹⁰ i powinno podlegać szczególnej transparentności, dokumentowaniu i kontroli.

Polska należy do tych państw Unii Europejskiej, które do tej pory nie uchwałyły ustawy kompleksowo normalizującej ten obszar ochrony zdrowia, w szczególności regulującej wywóz materiału genetycznego za granicę¹¹. Wynikało to głównie z nieskutecznych działań kolejnych ministrów zdrowia, które od 2017 r. nie doprowadziły do kompleksowego unormowania kwestii badań genetycznych. Brak ustawy utrudnia również wprowadzenie jednolitych wymogów jakościowych dla wszystkich laboratoriów wykonujących badania genetyczne, uniemożliwia wykonywanie niektórych badań¹², pozwala na funkcjonowanie niezarejestrowanych podmiotów, które nie gwarantują bezpieczeństwa pacjentom.

NIK już osiem lat temu zwracała uwagę, że mimo dynamicznego rozwoju genetyki i zagrożeń wynikających z niekontrolowanego dostępu do badań i informacji genetycznej, nie ma regulacji prawnych, które określałyby kompleksowo zasady wykonywania badań genetycznych, poradnictwa genetycznego, bankowania materiału genetycznego oraz bezpieczeństwa danych genetycznych¹³.

¹⁰ Wątpliwości budzić może także jakość prowadzonych w ten sposób badań, które mogą być wykonywane według innych standardów niż obowiązujące w Polsce. Ponadto środki, które mogłyby wzmacniać polską infrastrukturę diagnostyczną wspierają rozwój laboratoriów zagranicznych. Istnieje również ryzyko wykorzystania danych genetycznych Polaków do celów komercyjnych.

¹¹ Skrót przeprowadzonej przez NIK analizy regulacji prawnych dotyczących badań genetycznych obowiązujących w innych krajach Unii Europejskiej, na podstawie danych przekazanych przez NOK, przedstawiono w podrozdziale 6.2.

¹² Na przykład badań genetycznych u osób zmarłych Por. str. 28 i 35 Informacji.

¹³ Informacja o wynikach kontroli „Bezpieczeństwo badań genetycznych”, Warszawa, kwiecień 2018 r.

Minister nie nadzorował badań genetycznych i przestrzegania praw pacjentów w tym obszarze. Nie przeprowadzał oraz nie zlecał analiz rynku badań genetycznych, nie posiadał danych dotyczących m.in. liczby i wartości wykonywanych badań genetycznych, liczby laboratoriów i poradni genetycznych, liczby biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału genetycznego pobranego od ludzi oraz liczby przypadków wywozu tego materiału za granicę w celu wykonania badań genetycznych. Ministerstwo Zdrowia nie prowadziło, ani nie zlecało kontroli podmiotów leczniczych w zakresie realizacji badań genetycznych w okresie objętym kontrolą. Na problem braku działań kontrolnych NIK zwracała już uwagę osiem lat temu¹⁴.

Minister nie zainicjował działań upowszechniających wiedzę z zakresu genetyki w społeczeństwie, mimo dynamicznego rozwoju tej dziedziny medycyny i jej rosnącej roli w diagnozowaniu chorób. Tymczasem, zdaniem ekspertów, pacjenci często nie są świadomi na czym polega test genetyczny, co oznacza jego wynik i czy należy go powtarzać.

Minister nie inicjował również, samodzielnie lub we współpracy z innymi organizacjami, działań na rzecz wypracowania standardów etycznych związanych ze specyfiką badań genetycznych, np. dotyczących danych wrażliwych, ich pobierania, przechowywania, dostępu do nich, upowszechniania, a także dopełnienia obowiązku informacyjnego o badaniu i podpisywania przez pacjenta świadomej zgody.

Minister nie opracował strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej, mimo iż jej przygotowanie przewidziano już w „Planie działalności” Ministra na 2022 r. Należy podkreślić, iż NIK już w 2017 r. wskazywała na konieczność przygotowania rozwiązań systemowych dotyczących diagnostyki laboratoryjnej, zapewniających optymalne wykorzystanie dostępnych badań i właściwe finansowanie¹⁵.

Prace nad projektami dwóch aktów wykonawczych do ustawy o medycynie laboratoryjnej, istotnych dla prawidłowego funkcjonowania laboratoriów wykonujących badania genetyczne, prowadzone były w Ministerstwie Zdrowia opieszale, w wyniku czego wystąpiły wielomiesięczne okresy¹⁶, gdy brak było przepisów regulujących standardy jakości dla laboratoriów medycznych i wymagania, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne.

¹⁴ Zob. przypis nr 13.

¹⁵ W informacji o wynikach kontroli „Dostępność i finansowanie diagnostyki laboratoryjnej” KZD.430.001.2017, Nr ewid. 42/2017/P/16/056/KZD.

¹⁶ Prawie 8-miesięczna luka prawna w zakresie obowiązywania rozporządzenia w sprawie wymagań oraz ponad 19-miesięczna luka prawna w zakresie obowiązywania rozporządzenia w sprawie standardów jakości.

NIK ocenia pozytywnie zmianę przez Ministra rozporządzenia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, które wprowadziło do systemu jako świadczenia gwarantowane dwa nowe badania genetyczne¹⁷, w przypadku chorób rzadkich oraz w diagnostyce w kierunku niektórych nowotworów.

Pacjentom nie zapewniono odpowiedniej dostępności poradnictwa genetycznego, które powinno towarzyszyć wykonywaniu badań genetycznych. Dostęp ten pogorszył się w okresie objętym kontrolą. Średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę do poradni genetycznej dla dorosłych, od 2022 r. do 2025 r., dla przypadków pilnych wzrósł o 158,3%, a dla przypadków stabilnych: o 93,9%. Minister nie podjął wystarczających działań, które mogłyby się przyczynić do poprawy dostępności poradnictwa genetycznego, m.in. nie opracował wskaźników określających optymalną liczebność kadry medycznej dla potrzeb genetyki. W kontrolowanych podmiotach zapewniono dostęp do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej przyjęte wymogi jakościowe. Jednak, poza jednym wyjątkiem, żadne z kontrolowanych laboratoriów nie wdrożyło normy ISO 15189 dla metod z zakresu biologii molekularnej w badaniach genetycznych. Norma ta jest międzynarodowym standardem określającym wymagania dla systemów zarządzania jakością w laboratoriach medycznych. Stanowi gwarancję jakości i bezpieczeństwa badań.

¹⁷ 1) Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization) oraz 2) Badanie analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction).

3. SYNTEZA

**Przewlekłe
prowadzenie prac nad
ustawą kompleksowo
regulującą
prowadzenie badań
genetycznych**

Prace nad projektem ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka MZ podjęło w 2017 r. Zostały one poprzedzone kilkuletnim okresem przygotowań, m.in. od 2011 r. działał Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania powołany przez Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego, który przygotował raport „Testy genetyczne dla celów zdrowotnych”, a załącznikiem do tego raportu były założenia do projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka. W 2023 r. powstał pierwszy projekt ustawy. Minister skierował wniosek¹⁸ do Zespołu do spraw Programowania Prac Rządu¹⁹ w celu wprowadzenia do Wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów projektu ustawy regulującej wykonywanie badań genetycznych. Na etapie rozpatrywania wniosku o wpis do ww. wykazu opinię o przedkładanym projekcie przedstawiło Rządowe Centrum Analiz Kancelarii Prezesa Rady Ministrów²⁰, w której zawarto rekomendację: pozytywną z uwagami (do decyzji ZPPR w sprawie dalszego procedowania). ZPPR nie wyraził jednak zgody na wprowadzenie projektu ustawy do wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów nie wskazując przyczyn. Ówczesny podsekretarz stanu, który był członkiem ZPPR, wyjaśnił, że z uwagi na znaczący upływ czasu nie pamięta powodów stanowiących uzasadnienie braku dokonania wpisu ww. projektu do wykazu prac legislacyjnych Rady Ministrów. Minister nie występował do ZPPR o wyjaśnienie przyczyn odmowy dokonania wpisu.

Prace nad nowym projektem ustawy o badaniach genetycznych rozpoczęły się w październiku 2024 r., a za to zadanie w Ministerstwie odpowiedzialny był Departament Rozwoju Kadr Medycznych. Do prac nad nowym projektem ustawy o badaniach genetycznych wykorzystany został projekt ustawy w wersji z listopada 2023 r. Jednak, według stanu na dzień zakończenia kontroli, projekt nie został nawet przekazany do konsultacji wewnętrznych w MZ²¹.

Prace nad projektem ustawy prowadzone były z udziałem grupy ekspertów z zakresu genetyki klinicznej, diagnostyki laboratoryjnej (w tym laboratoryjnej genetyki medycznej), prawa medycznego,

¹⁸ Minister, pismem z 2 maja 2023 r., wystąpił z wnioskiem o wprowadzenie do *Wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów* projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka.

¹⁹ Dalej: ZPPR.

²⁰ Znak: RCA.0610.45.2023, z 19 maja 2023 r.

²¹ Zgodnie z informacją przekazaną, w dniu 3 kwietnia 2026 r., przez panią Katarzynę Kęcką, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia, w odpowiedzi na wnioski NIK zawarte w wystąpieniu pokontrolnym: *Podejmowane są działania mające na celu ukończenie projektu ustawy o badaniach genetycznych. W zakresie wskazanego projektu jest planowane wystąpienie z wnioskiem o wpis do wykazu prac legislacyjnych Rady Ministrów w II kwartale 2026 r.*

bioetyków oraz organizacji pacjenckich. Eksperci, biorący udział w pracach nad projektem ww. ustawy, nie składali oświadczeń o istniejącym konflikcie interesu lub jego braku. NIK zwraca uwagę, iż ośmiu ekspertów z dziesięciu pracowało w prywatnych podmiotach leczniczych, a w MZ nie funkcjonowały żadne akty prawne dotyczące regulacji w zakresie konfliktu interesów odnoszące się do ekspertów zewnętrznych, co rodzić może określone ryzyka, w tym zarzuty dotyczące braku ich bezstronności.

Zapobieganie takim konfliktom albo zarządzanie nimi w odpowiedni sposób w przypadku ich wystąpienia ma fundamentalne znaczenie. Wymóg ten jest kluczowy dla utrzymania przejrzystości, reputacji i bezstronności sektora publicznego. (str. 27-27)

W ramach prac nad projektem ustawy regulującej wykonywanie badań genetycznych nie wzięto pod uwagę wykonywania badań genetycznych w zakładach patomorfologicznych, które w rozumieniu przepisów ustawy o medycynie laboratoryjnej oraz przepisów wykonawczych do tej ustawy nie są medycznymi laboratoriami diagnostycznymi. [str. 28–28]

**Opóźnienia
w przygotowaniu
aktów wykonawczych
określających warunki
jakim powinno
odpowiadać
laboratorium oraz
standardy jakości
laboratorium**

Minister, na podstawie art. 9 ust. 2 ustawy o medycynie laboratoryjnej, określił, w drodze rozporządzenia, szczegółowe wymagania, jakim powinno odpowiadać laboratorium, w tym warunki sanitarne pomieszczeń i urządzeń niezbędnych do zakresu wykonywanych badań laboratoryjnych oraz kwalifikacje personelu i kierownika laboratorium. Rozporządzenie z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu weszło w życie 7 sierpnia 2024 r. czyli prawie osiem miesięcy po utracie mocy poprzedniego rozporządzenia z dnia 3 marca 2004 r. które utraciło moc z dniem 10 grudnia 2023 r.

Zgodnie z art. 10 ust. 4 ustawy o medycynie laboratoryjnej minister właściwy ds. zdrowia zobowiązany był do określenia, w drodze rozporządzenia, szczegółowych standardów jakości dla laboratoriów²². Do dnia 9 grudnia 2023 r. obowiązywało w tym zakresie rozporządzenie z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych. Nowe rozporządzenie weszło w życie 22 lipca 2025 r., czyli ponad 19 miesięcy po utracie mocy poprzedniego rozporządzenia²³. [str. 29–29]

W ocenie NIK brak obowiązującego po 10 grudnia 2023 r. rozporządzenia w sprawie standardów jakości mógł doprowadzić do zróżnicowania poziomu jakości pracy laboratoriów w kraju,

²² Dalej: rozporządzenie w sprawie standardów.

²³ Rozporządzenie Ministra Zdrowia w sprawie standardów jakości dla laboratoriów z dnia 30 czerwca 2025 r. (Dz. U. z 2025 r. poz. 961)

szczególnie w jednostkach, które nie posiadają wdrożonych wewnętrznych procedur ani systemów nadzoru jakości.

**Problemy
w zatrudnianiu
diagnosty
laboratoryjnego
bez wymaganych
trzech lat pracy
w zawodzie**

W załączniku „Wykaz kwalifikacji personelu i kierownika laboratorium” do rozporządzenia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań wprowadzony został wymóg trzech lat pracy w zawodzie dla stanowiska młodszego asystenta medycyny laboratoryjnej, pomimo że w rozporządzeniu w sprawie wymagań z 3 marca z 2004 r. stanowisko młodszego asystenta nie miało określonego wymogu dotyczącego liczby lat pracy w zawodzie ²⁴. Spowodowało to rozbieżność w zakresie możliwości zatrudnienia diagnosty laboratoryjnego z przyznanym prawem wykonywania zawodu, lecz bez wymaganych lat pracy, w podmiocie publicznym i podmiocie prywatnym. Podczas jednej z przeprowadzonych kontroli stwierdzono, że podmiot prywatny zatrudnił na stanowisku młodszego asystenta medycyny laboratoryjnej osoby bez wymaganych trzech lat pracy w zawodzie, ponieważ do jego działalności nie miały zastosowania przepisy rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 10 lipca 2023 r. w sprawie kwalifikacji wymaganych od pracowników na poszczególnych rodzajach stanowisk pracy w podmiotach leczniczych niebędących przedsiębiorcami, które przewidywało stanowisko dla osób bez stażu zawodowego. [str. 31–32]

**Brak informacji
umożliwiających
sprawowanie
rzetelnego nadzoru
nad badaniami
genetycznymi**

Minister Zdrowia nie posiadał kompletnych i rzetelnych danych dotyczących rynku badań genetycznych w kontrolowanym zakresie, tj.:

- liczby laboratoriów wykonujących badania genetyczne, w tym w ramach umowy z NFZ oraz liczby laboratoriów, które wykonywały badania genetyczne i zakończyły swoją działalność,
- liczby i wartości wykonywanych badań genetycznych,
- liczby poradni genetycznych, w tym wykonujących badania w ramach umowy z NFZ (zarówno poradni genetycznych dla dzieci jak i dorosłych),
- liczby biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału biologicznego pobranego od ludzi na terenie kraju (w tym należących do Polskiej Sieci Biobanków),
- liczby przypadków wywozu za granicę materiału biologicznego pobranego od ludzi w Polsce, w celu wykonania badań genetycznych, w tym na podstawie zgody Prezesa NFZ stosownie do art. 42j ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

Minister nie przeprowadzał i nie zlecał analiz dotyczących skali i zakresu badań genetycznych prowadzonych w Polsce, zarówno pod kątem prowadzonych prac nad projektem ustawy o badaniach genetycznych

²⁴ Dz. U. Nr 43 poz. 408.

oraz innych regulacji prawnych związanych z badaniami genetycznymi, jak również bezpieczeństwa i jakości badań genetycznych.

Minister nie przeprowadzał oraz nie zlecał kontroli w zakresie badań genetycznych. Niewykorzystanie ustawowego uprawnienia do przeprowadzania lub zlecania kontroli w podmiotach leczniczych wykonujących badania genetyczne mogło stanowić zagrożenie dla jakości i bezpieczeństwa przeprowadzanych badań genetycznych, [str. 43–44]

Brak pełnych danych o liczbie laboratoriów wykonujących badania genetyczne i zakresie prowadzonej działalności

Brak jest danych o liczbie medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących badania genetyczne. Ewidencję laboratoriów prowadzi Krajowa Rada Diagnostów Laboratoryjnych (KRDL). Brak sankcji za niezgłoszenie do ewidencji laboratorium wykonującego badania genetyczne powoduje, że ewidencja jest niekompletna. Zgodnie z ewidencją²⁵, funkcjonowało 260 podmiotów deklarujących wykonywanie badań w obszarze genetyki. Izba gromadzi i przetwarza do celów statystycznych pełne informacje jedynie o liczbie laboratoriów deklarujących działanie w obszarze genetyki medycznej, jednak nie prowadzi weryfikacji tych zgłoszeń ani ich systematycznej aktualizacji. Z informacji uzyskanych przez NIK wynika, iż jedynie 48% laboratoriów znajdujących się w rejestrze ujawniło pełne dane dotyczące prowadzonej działalności²⁶, co nie pozwala na pełną ocenę skali i zakresu badań genetycznych prowadzonych w kraju. [str. 43]

Brak danych o skali badań genetycznych polskich pacjentów wykonywanych poza granicami kraju

Brak jest danych o liczbie przypadków przekazania materiału genetycznego do podmiotów wykonujących badania genetyczne w innych krajach, także poza Unią Europejską. Eksperci wskazują, iż dalekowschodnie firmy biotechnologiczne przechowują i analizują materiał biologiczny oraz dane genetyczne w zakresie daleko wykraczającym poza cel oryginalnie zleconej procedury. Firmy te mogą sobie pozwolić na znaczne obniżenie cen usług dzięki otrzymywanym dotacjom rządowym.

Przekazanie materiału genetycznego odbywa się często bez wiedzy i zgody pacjenta. Wiąże się z ryzykiem naruszenia ochrony danych pacjenta. Wątpliwości budzić może także jakość prowadzonych w ten sposób badań, które mogą być wykonywane według innych standardów niż obowiązujące w Polsce. Ponadto środki, które mogłyby wzmacniać polską infrastrukturę diagnostyczną wspierają rozwój laboratoriów zagranicznych. Istnieje również ryzyko wykorzystania danych genetycznych Polaków do celów komercyjnych²⁷.

²⁵ Według stanu na dzień 10 czerwca 2025 r.

²⁶ Przekazując część fakultatywną wniosku o wpis oraz formularz badań genetycznych (formularz to dokument dodatkowy do wniosku o wpis do ewidencji, który powinien być wypełniony jeśli laboratorium wykonuje badania genetyczne).

²⁷ Np. do przygotowania bazy danych, która następnie jest udostępniana odpłatnie.

Minister Zdrowia pozyskiwał z NFZ jedynie dane dotyczące wydanych decyzji Prezesa Funduszu dotyczących przeprowadzenia poza granicami kraju genetycznych badań diagnostycznych. Liczba tych decyzji wyniosła w latach 2022-2025 (do 30 września) odpowiednio: 18²⁸, 29²⁹, 17³⁰, 22³¹. Tymczasem liczba zleconych badań genetyczne realizowanych poza granicami jest wielokrotnie większa. Badania te zlecają nie tylko podmioty, które nie mają umowy z NFZ, ale również niektóre podmioty realizujące umowy finansowane ze środków publicznych, zlecają część czynności bądź nawet całość niektórych badań podmiotom zagranicznym. Praktyka ta dzieje się bez wiedzy NFZ bowiem podmioty te nie są zgłaszane jako podwykonawcy. [str. 44–45]

Gromadzenie i analiza rodzimych zasobów genetycznych przez zagraniczne ośrodki, bez nadzoru państwowego, stwarza ryzyko ich wtórnego wykorzystania w celach innych niż naukowe i medyczne, w tym w zakresie stworzenia zagrożeń biologicznych dla określonych populacji.

Brak danych o liczbie biobanków i jednolitych zasad ich prowadzenia, niespełnianie międzynarodowych standardów

Minister nie posiadał danych dotyczących liczby biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału biologicznego pobranego od ludzi na terenie kraju. Obecna struktura biobanków jest rozproszona i uproszczona, a ich organizacja nie spełnia międzynarodowych standardów (są to często pojedyncze zamrażarki utrzymywane przez poszczególne instytucje, a nie specjalistyczne repozytoria tkanek i próbek). Brakuje także rozwiązań legislacyjnych dotyczących biobankowania na potrzeby badań naukowych, które określiłyby standardy odnośnie rodzaju, ilości materiału, sposobu jego izolacji, systemu przechowywania, certyfikacji biobanków, a także uregulowałyby kwestię zgód pacjentów oraz problem dostępu do ich danych klinicznych. (str. 48)

Zgodnie z informacją przekazaną podczas kontroli przez Ministra Zdrowia nie współpracowano z żadnym organem czy instytucją, przygotowując projekt ustawy o badaniach genetycznych. Dodatkowo MZ wskazał, że za opracowanie i wdrożenie rozwiązań legislacyjnych dotyczących biobankowania odpowiedzialny jest minister właściwy ds. nauki i szkolnictwa wyższego. Pod auspicjami Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego powstała, w ramach projektu realizowanego przez Konsorcjum BBMRI.pl³², Polska Sieć Biobanków. W ocenie NIK współpraca obu ministrów pozwoliłaby na wykorzystanie już istniejącego doświadczenia

²⁸ Wszystkie decyzje pozytywne.

²⁹ 28 decyzji pozytywnych, jedna decyzja umorzona.

³⁰ 15 decyzji pozytywnych, dwie decyzje umorzone.

³¹ Wszystkie decyzje pozytywne.

³² BBMRI.pl – Biobanking and BioMolecular resources Research Infrastructure Poland: <https://bbmri.pl/>

Brak działań edukacyjnych i informacyjnych w zakresie badań genetycznych

w przygotowaniu właściwych rozwiązań legislacyjnych regulujących biobankowanie.

Minister nie prowadził ani nie zlecał podmiotom zewnętrznym przygotowania odpowiednich działań edukacyjnych lub informacyjnych, upowszechniających wiedzę w zakresie badań genetycznych. Tymczasem, jak wskazują eksperci, pacjenci często nie są świadomi na czym polega test genetyczny, co oznacza jego wynik i czy należy go powtarzać³³.

Minister nie inicjował również, samodzielnie lub we współpracy z innymi organizacjami, działań na rzecz wypracowania standardów etycznych związanych ze specyfiką badań genetycznych, np. dotyczących danych wrażliwych, ich pobierania, przechowywania, dostępu do nich, upowszechniania, a także dopełnienia obowiązku informacyjnego o badaniu i podpisywania przez pacjenta świadomej zgody. [str. 50–50]

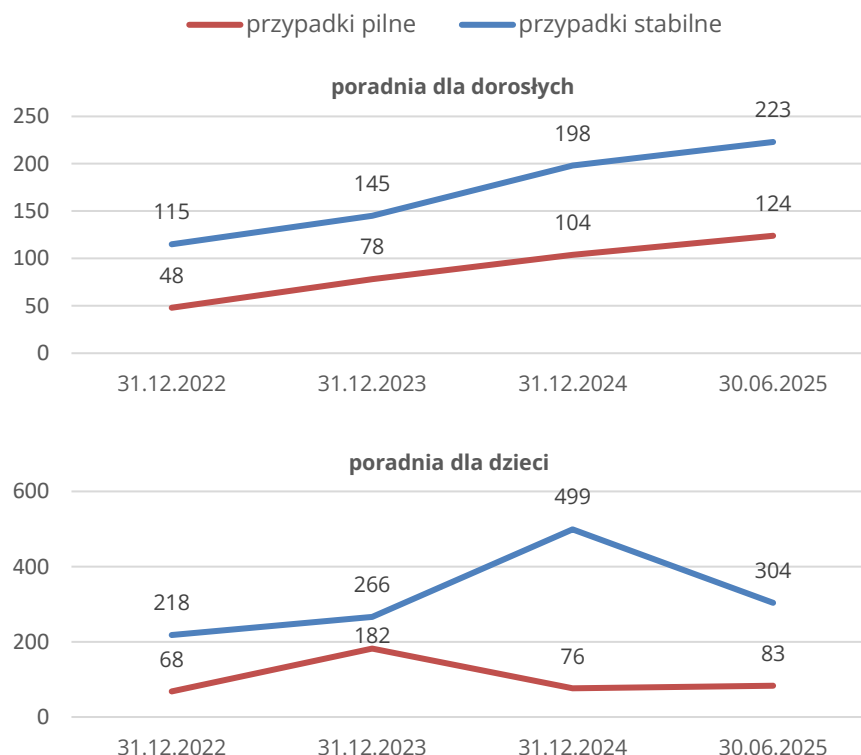
Pogorszenie dostępności poradnictwa genetycznego

Średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę do poradni genetycznej dla dorosłych według stanu na koniec 30 czerwca 2025 r., w stosunku do 31 grudnia 2022 r., wzrósł o 158,3% dla przypadków pilnych (z 48 do 124 dni) oraz o 93,9% dla przypadków stabilnych (ze 115 do 223 dni). W tym samym okresie średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę w poradni dziecięcej wzrósł o 22,1% dla przypadków pilnych (z 68 do 83 dni) oraz o 39,4% dla przypadków stabilnych (z 218 do 304 dni).

³³ Na problem ten zwracał uwagę Ministrowi Zdrowia Łukaszowi Szumowskiemu Rzecznik Praw Obywatelskich Adam Bodnar już w piśmie z dnia 11 kwietnia 2018 r.

Infografika nr 1

Średni czas oczekiwania do poradni genetycznej dla dorosłych oraz dla dzieci w latach 2022–2025 w podziale na przypadki pilne i stabilne (w dniach)



Źródło: opracowanie własne NIK na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia.

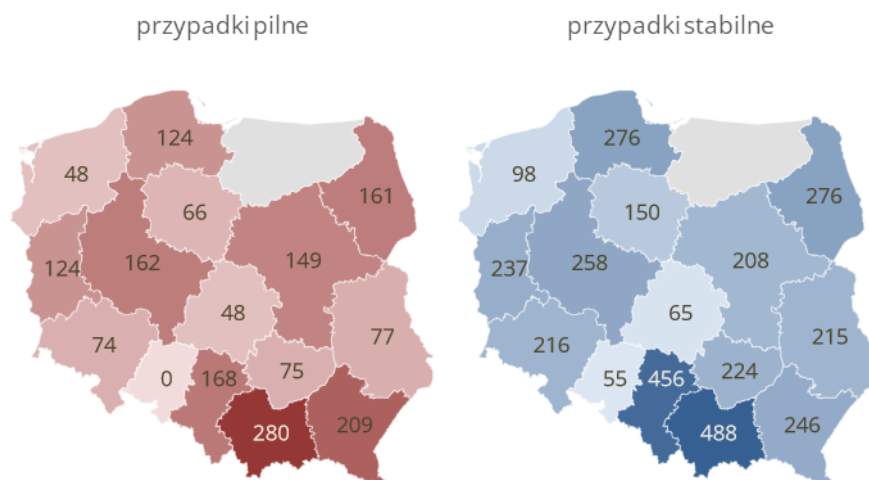
**Zróżnicowanie
regionalne w dostępie
do świadczeń**

Według stanu na 30 czerwca 2025 r., dla przypadków pilnych, najdłuższy czas oczekiwania do poradni genetycznej odnotowano w woj. małopolskim 280 dni i woj. podkarpackim 209 dni, najkrótszy zaś w woj. łódzkim i zachodniopomorskim po 48 dni w każdym. W woj. opolskim na 30 czerwca 2025 r. pacjenci, zakwalifikowani jako przypadek pilny, przyjmowani byli do poradni dla dorosłych bezzwłocznie.

Dla przypadków stabilnych najdłuższy czas oczekiwania odnotowano w woj. małopolskim 488 dni i w woj. śląskim 456 dni, najkrótszy zaś w woj. łódzkim 65 dni i woj. opolskim 55 dni. [str. 36–37]

Infografika nr 2

Średni czas oczekiwania do poradni genetycznej dla dorosłych według stanu na 30 czerwca 2025 r. (w dniach)



Źródło: opracowanie własne NIK na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia (brak danych dla województwa warmińsko-mazurskiego).

**Brak analiz
oraz wskaźników
określających
pożądaną liczebność
kadry medycznej**

W MZ nie prowadzono analiz dotyczących korelacji dostępności świadczeń w poradniach genetycznych z niedoborami kadrowymi wśród lekarzy specjalistów z dziedziny genetyki. Pomimo pogorszenia się dostępności pacjentów do poradnictwa genetycznego, w tym rosnących dysproporcji w dostępie pacjentów do poradni na poziomie regionalnym, Minister nie opracował wskaźników określających optymalną liczebność kadry medycznej dla potrzeb genetyki oraz nie wprowadził rozwiązań pozwalających na zmniejszenie dysproporcji pomiędzy województwami w zakresie dostępności świadczeń dla pacjentów.

Nie przygotowując rozwiązań pozwalających na zmniejszenie dysproporcji pomiędzy województwami w zakresie dostępności świadczeń dla pacjentów, Minister nie zrealizował jednego z celów określonych w *Ramach Strategicznych rozwoju systemu ochrony zdrowia na lata 2021–2027 z perspektywą do 2030 r.* przyjętych przez Radę Ministrów uchwałą nr 196/2021 z dnia 27 grudnia 2021 r.³⁴ [str. 43]

**Brak działań
dotyczących
stworzenia nowych
zawodów,
odpowiedniego
kształcenia**

W MZ nie prowadzono prac w zakresie utworzenia nowego zawodu doradcy genetycznego czy pielęgniarki genetycznej. Nie wyznaczono również terminu przeprowadzenia analiz dotyczących nowego zawodu, jak wyjaśniano z uwagi na konieczność realizacji innych priorytetowych zadań resortu zdrowia. Na konieczność wprowadzenia nowych zawodów wskazywali również eksperci na panelu w NIK, zauważając, że byłyby one niezwykle ważnym wsparciem zarówno dla pacjenta, jak i systemu

³⁴ [Zdrowa Przyszłość. Ramy strategiczne rozwoju systemu ochrony zdrowia na lata 2021–2027, z perspektywą do 2030 - Ministerstwo Zdrowia - Portal Gov.pl](#),

**Brak strategii
rozwoju medycyny
laboratoryjnej**

ochrony zdrowia. Podkreślano również, że odpowiednio wykształcony personel medyczny powinien posiadać umiejętność oceny, czy i kiedy należy sięgnąć po badanie genetyczne, a także jak właściwie je dobrać, biorąc pod uwagę zdrowie pacjenta i jego rodziny. Podstawą jest dobrze przygotowane skierowanie, zawierające szczegółowe dane kliniczne, które umożliwiają dobór właściwych badań diagnostycznych.

Minister nie opracował strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej. Zdaniem NIK opracowanie takiej strategii jest istotne z punktu widzenia zapewnienia dostępności do badań oraz ich właściwego finansowania. Należy podkreślić, iż NIK już w 2017 r. w informacji o wynikach kontroli *Dostępność i finansowanie diagnostyki laboratoryjnej*³⁵ wskazywała na konieczność przygotowania rozwiązań systemowych dotyczących diagnostyki laboratoryjnej, zapewniających optymalne wykorzystanie dostępnych badań i właściwe finansowanie. [str. 51–51]

**Niewdrożenie normy
ISO 15189
w kontrolowanych
laboratoriach**

Laboratoria genetyczne kontrolowanych podmiotów zapewniały dostęp do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej przyjęte wymogi jakościowe. Laboratoria te uczestniczyły w międzylaboratoryjnych programach zewnętrznej oceny jakości badań. Uzyskiwały również certyfikaty, w tym Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka³⁶, w określonych zakresach badań oraz różne świadectwa jakościowe zarówno dla samych podmiotów³⁷, jak i funkcjonujących w nich laboratoriów. Poza jednym wyjątkiem żadne z kontrolowanych laboratoriów nie wdrożyło jednak normy ISO 15189 dla metod z zakresu biologii molekularnej w badaniach genetycznych. Norma ta jest międzynarodowym standardem określającym wymagania dla systemów zarządzania jakością w laboratoriach medycznych³⁸. Stanowi gwarancję jakości i bezpieczeństwa badań.

W opinii ekspertów poważnym problemem jest brak systemowych działań wdrażających normę ISO 15189 we wszystkich laboratoriach wykonujących badania genetyczne. Wprowadzenie jednolitych wymogów jakościowych, również w laboratoriach, które funkcjonują poza systemem opieki zdrowotnej, znacząco podniosłoby jakość wykonywanych w nich badań. Niezweryfikowana jakość usług badawczych w tych laboratoriach

³⁵ Nr ewid. 42/2017/P/16/056/KZD.

³⁶ Certyfikaty jakościowe Laboratorium rekomendowanego przez PTGC na lata 2023–2026. W przypadku szpitali były to np. Certyfikaty Ministra Zdrowia potwierdzające spełnienie standardów akredytacyjnych dla lecznictwa szpitalnego.

³⁷ Według raportu „Badania genetyczne w Polsce” z 2023 r. – na liście laboratoriów akredytowanych wg normy PN-EN ISO 15189:2022 przez Polskie Centrum Akredytacji (PCA) znajdowało się 17 laboratoriów medycznych, z czego 3 posiadały akredytację dla metod z zakresu biologii molekularnej w badaniach genetycznych (dwa laboratoria w zakresie badania zmian somatycznych w nowotworach, w tym jedno laboratorium publiczne).

zwiększa ryzyko błędów diagnostycznych. Może to skutkować koniecznością powtarzania analiz w innych laboratoriach, co generuje dodatkowe koszty dla systemu oraz pacjentów. [str. 53–52]

Uchybienia w zakresie dokumentacji aparatury i okresowych przeglądów

Pomieszczenia, w których wykonywano badania genetyczne, w kontrolowanych podmiotach, odpowiadały na ogół wymogom określonym przez ministra właściwego ds. zdrowia. W laboratoriach zainstalowano aparaturę i sprzęt odpowiedni do realizacji badań genetycznych. Zasady postępowania ze sprzętem opisano w procedurach wewnętrznych poszczególnych jednostek. Określały one m.in. zasady eksploatacji, konserwacji, przeglądów, sposób postępowania w przypadku wystąpienia awarii, jak również dokumentację wymaganą do każdego wyrobu medycznego. Procedury te nie zawsze jednak były przestrzegane. Wystąpiły również przypadki zaniedbań w zakresie terminowego dokonywania przeglądów urządzeń. Nieprawidłowości stwierdzono w przypadku 38% jednostek objętych kontrolą. [str. 53–56]

Proces wykonywania badań na ogół zgodny z wewnętrznymi przepisami

Proces wykonywania badań genetycznych był co do zasady realizowany zgodnie z opracowanymi i zatwierdzonymi wewnętrznymi procedurami oraz instrukcjami postępowania, które zapewniały bezpieczeństwo materiału biologicznego na wszystkich etapach procesu diagnostycznego – od momentu przyjęcia próbki do laboratorium, poprzez jej analizę, aż do archiwizacji wyników i przekazania informacji genetycznej pacjentowi.

W przypadku 31% podmiotów stwierdzono pojedyncze odstępstwa od wymaganych przez rozporządzenie MZ zasad, którym powinny odpowiadać regulacje wewnętrzne w laboratorium oraz nieprzestrzeganie tych regulacji.

Wystąpiły również problemy w zapewnieniu odpowiedniej liczby wykwalifikowanych pracowników dla realizacji tych badań. (str. 57 -59)

Niewystarczające zabezpieczenie danych osobowych pacjentów

W przypadku 23% podmiotów sposób przechowywania dokumentów zawierających dane osobowe pacjentów był niezgodny z przyjętymi regulacjami wewnętrznymi. Wystąpiły też nieprawidłowości w zakresie prowadzenia dokumentacji stanowiącej podstawę przetwarzania tych danych.

Laboratoria, które zostały poddane zewnętrznej kontroli i audytom badań genetycznych³⁹ realizowały, choć nie zawsze w pełni skutecznie, wnioski wynikające z tych kontroli w celu poprawy jakości realizowanych badań genetycznych i zapewnienia bezpieczeństwa pacjentów. [str. 58]

³⁹ Na przykład kontrole przeprowadzone przez Krajowe Centrum Bankowania Tkanek i Komórek, Centrum Monitorowania Jakości w Ochronie Zdrowia, Polskie Centrum Akredytacji.

4. WNIOSKI

Poprawa jakości i bezpieczeństwa badań genetycznych w Polsce wymaga działań systemowych, które mogłyby zostać wprowadzone w oparciu o przepisy ustaw regulujących wykonywanie badań genetycznych. Rozwój diagnostyki genetycznej jest kluczowy w kontekście nowoczesnej medycyny i powinien stać się jednym z priorytetów polityki zdrowotnej. W tym celu konieczne jest podjęcie następujących działań⁴⁰:

Minister Zdrowia

1. Pilne opracowanie i spowodowanie przyjęcia przez Radę Ministrów projektu regulacji prawnych, które w sposób kompleksowy uregulowałyby system opieki genetycznej, a w szczególności tak istotne kwestie jak:
 - zapewnienie odpowiedniej jakości badań genetycznych realizowanych dla celów zdrowotnych w oparciu o normę ISO 15189 dla metod z zakresu biologii molekularnej,
 - powiązanie badania genetycznego z poradą genetyczną zarówno na etapie jego zlecenia, jak i analizy wyniku,
 - wprowadzenie obowiązkowego rejestru podmiotów wykonujących badania genetyczne z uwzględnieniem weryfikacji zgłoszeń i ich systematycznej aktualizacji,
 - wdrożenie nadzoru nad przekazywaniem materiału genetycznego za granicę,
 - wzmocnienie ochrony genomu ludzkiego.
2. Przygotowanie, we współpracy z ministrem właściwym ds. nauki i szkolnictwa wyższego, projektu regulacji ustawowych dotyczących biobankowania na potrzeby badań naukowych, które określiłyby standardy odnośnie do rodzaju i ilości materiału, sposobu jego izolacji, systemu przechowywania, certyfikacji biobanków, a także uregulowałyby kwestię zgód pacjentów oraz problem dostępu do ich danych klinicznych.
3. Opracowanie i wprowadzenie w Ministerstwie Zdrowia wewnętrznych regulacji w zakresie zarządzania konfliktem interesów, w ramach współpracy z ekspertami zewnętrznymi.
4. Prowadzenie działań zwiększających świadomość obywateli w zakresie znaczenia danych genetycznych człowieka, korzyści wynikających z zastosowania diagnostyki genetycznej, a także wyzwań i zagrożeń związanych z niewłaściwym wykorzystaniem danych.

⁴⁰ NIK zwraca uwagę, iż wnioski dotyczące przygotowania odpowiednich regulacji prawnych, przeprowadzenia kontroli podmiotów wykonujących badania genetyczne oraz zwiększenia świadomości społeczeństwa w odniesieniu do badań genetycznych zostały już sformułowane przez NIK osiem lat temu (por. przypis nr 13). Minister nie zapewnił skutecznej realizacji tych wniosków.

5. Przeprowadzanie lub zlecanie przeprowadzenia kontroli podmiotów leczniczych wykonujących badania genetyczne do czasu wejścia w życie ustawy o badaniach genetycznych i wprowadzenia przewidzianych w niej mechanizmów nadzoru i kontroli.
6. Przygotowanie analiz niezbędnych dla utworzenia w systemie ochrony zdrowia nowych zawodów: doradcy genetycznego oraz pielęgniarzki genetycznej.

5. WAŻNIEJSZE WYNIKI KONTROLI

5.1. MINISTERSTWO ZDROWIA

**Brak aktywności
w obszarze badań
genetycznych**

Działania kolejnych ministrów zdrowia, nie doprowadziły do kompleksowego unormowania kwestii badań genetycznych, mimo iż zgodnie z art. 34 ust. 1 ustawy o działach administracji rządowej, Minister jest obowiązany do inicjowania i opracowania polityki Rady Ministrów w stosunku do działu, którym kieruje, a także przedkładania w tym zakresie inicjatyw, projektów założeń, projektów ustaw i projektów aktów normatywnych na posiedzenia Rady Ministrów – na zasadach i w trybie określonym w regulaminie pracy Rady Ministrów.

Minister nie posiadał rzetelnych danych o badaniach genetycznych i realizacji praw pacjentów w tym obszarze. Nie przeprowadzał oraz nie zlecał analiz rynku badań genetycznych, przez co nie była znana Ministrowi na bieżąco m.in. liczba i wartość wykonywanych badań genetycznych, liczba laboratoriów i poradni genetycznych, liczba biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału genetycznego pobranego od ludzi oraz liczba przypadków wywozu tego materiału za granicę w celu wykonania badań genetycznych. Nie prowadzono kontroli podmiotów leczniczych w zakresie realizacji badań genetycznych. Minister zaniechał podjęcia działań, które mogłyby się przyczynić do poprawy dostępności poradnictwa genetycznego, które powinno towarzyszyć wykonywaniu badań genetycznych, mimo iż dostęp do świadczeń pogorszył się w okresie objętym kontrolą.

5.1.1. TWORZENIE REGULACJI PRAWNYCH DLA PRAWIDŁOWEJ REALIZACJI BADAŃ GENETYCZNYCH

**Brak efektów prac
nad ustawą
kompleksowo
regulującą badania
genetyczne**

Jak wynika z ustaleń poprzedniej kontroli NIK „Bezpieczeństwo badań genetycznych” (Informacja o wynikach kontroli z kwietnia 2018 r.). Minister Nauki i Szkolnictwa Wyższego, już w kwietniu 2013 r., przekazał Ministrowi Zdrowia (z prośbą o pokierowanie dalszymi pracami) raport „Testy genetyczne dla celów zdrowotnych” oraz projekt założeń do projektu ustawy regulującej wykonywanie testów genetycznych dla celów zdrowotnych. Dokumenty te zostały opracowane przez powołany w 2011 r. przez Ministra Zespół do Spraw Molekularnych Badań Genetycznych i Biobankowania, pod przewodnictwem prof. Michała Witta.

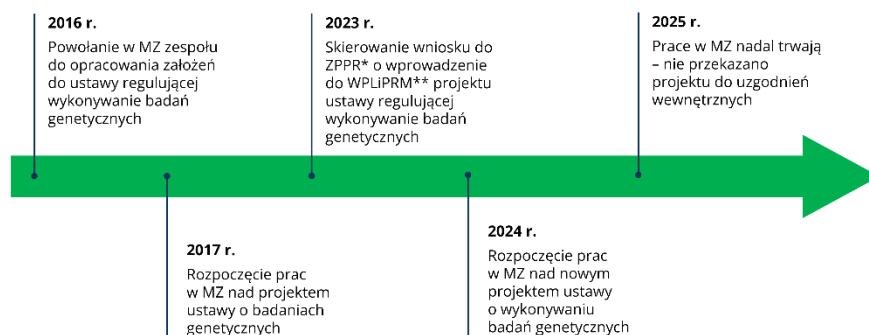
Jak wynika z ustaleń obecnej kontroli, pierwsze prace nad projektem ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka MZ podjęło w 2017 r. W 2023 r. powstał pierwszy projekt ustawy. Minister skierował

wniosek⁴¹ do Zespołu do spraw Programowania Prac Rządu w celu wprowadzenia do Wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów projektu ustawy regulującej wykonywanie badań genetycznych. Na etapie rozpatrywania wniosku o wpis do ww. wykazu opinię o przedkładanym projekcie przedstawiło Rządowe Centrum Analiz Kancelarii Prezesa Rady Ministrów⁴², w której zawarto rekomendację: pozytywną z uwagami (do decyzji ZPPR w sprawie dalszego procedowania). ZPPR nie wyraził jednak zgody na wprowadzenie projektu ustawy do wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów nie wskazując przyczyn. Ówczesny podsekretarz stanu, który był członkiem ZPPR wyjaśnił, że z uwagi na znaczący upływ czasu nie pamięta powodów stanowiących uzasadnienie braku dokonania wpisu ww. projektu do wykazu prac legislacyjnych Rady Ministrów. Minister nie występował do ZPPR o wyjaśnienie przyczyn odmowy dokonania wpisu.

Prace nad nowym projektem ustawy o badaniach genetycznych rozpoczęły się w październiku 2024 r., a za to zadanie odpowiedzialny był Departament Rozwoju Kadr Medycznych w Ministerstwie. Do prac nad nowym projektem ustawy o badaniach genetycznych wykorzystany został projekt ustawy w wersji z listopada 2023 r.

Infografika nr 3

Oś czasu obrazująca prace nad projektem ustawy o badaniach genetycznych



Źródło: opracowanie własne NIK.

Pomimo odmowy wpisu do Wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów, kontynuowane były prace nad projektem ustawy mające na celu dostosowanie projektu do uwag zgłoszonych przez Rządowe Centrum Analiz na etapie rozpatrywania wniosku o wpis projektu ustawy do ww. wykazu. Jednak, według stanu na dzień zakończenia kontroli, projekt nie został nawet przekazany do konsultacji wewnętrznych w MZ.

⁴¹ Minister pismem z 2 maja 2023 r., znak: PRWL.0210.110.2023.TK, wystąpił z wnioskiem o wprowadzenie do Wykazu prac legislacyjnych i programowych Rady Ministrów projektu ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka.

⁴² Znak: RCA.0610.45.2023, z 19 maja 2023 r.

Minister, przygotowując projekt ustawy o badaniach genetycznych, nie współpracował z innymi organami w zakresie uregulowania obszaru badań genetycznych. Wskazał, że problematyka określona w ww. projekcie ustawy nie wymagała konsultacji z innymi resortami. Dodatkowo podkreślił, że ze względu na fakt prowadzenia prac nad projektem ustawy, propozycje zapisów będą zapewne ulegać zmianie, a jednostki wskazane w projekcie ustawy do realizacji niektórych zadań, zostały zaproponowane w toku prac nad projektem ustawy i nie przesądzono, czy projektowane zadania faktycznie zostaną tym podmiotom przypisane.

Ponadto Minister poinformował, że: *Na dotychczasowym etapie prac nie skorzystano z rozwiązań w zakresie wykonywania testów/badań genetycznych wdrożonych w innych krajach Unii Europejskiej. Niemniej jednak, mając na uwadze, że prace nad projektem ustawy są w toku, nie jest wykluczone, że jakieś rozwiązania niektórych państw zostaną uwzględnione w projekcie ustawy.*

W ocenie NIK skorzystanie z rozwiązań, które w niektórych krajach europejskich funkcjonują od lat powinno ułatwić i przyspieszyć prowadzone w Ministerstwie prace. W sytuacji, gdy Minister zaniechał analiz w tym zakresie, NIK zwróciła się o informacje do najwyższych organów kontroli (NOK) w innych krajach. Skrót przeprowadzonej przez NIK analizy regulacji prawnych dotyczących badań genetycznych, obowiązujących w innych krajach Unii Europejskiej, przedstawiono w podrozdziale 6.2.

W okresie objętym kontrolą do MZ wpływały pisma od Prezes Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych⁴³ oraz od rzecznika praw pacjenta dotyczące konieczności uchwalenia ustawy dotyczącej badań genetycznych. Prezes KRDL już w 2023 r. wskazywała, że: *Prace nad tym aktem prawnym zostały rozpoczęte w Ministerstwie Zdrowia wiele lat temu, lecz pomimo tego nadal nie zostały zakończone. (...) Brak ustawowego uregulowania kwestii związanych z wykonywaniem testów genetycznych oraz biobankowania wywołuje wiele problemów natury prawnej i etycznej. Wiele z tych problemów dotyczy bezpieczeństwa i praw pacjentów, którzy na gruncie obecnie obowiązującego prawa nie mają zapewnionej odpowiedniej ochrony. Tytułem przykładu można chociażby wskazać praktyki polegające na przekazywaniu pobranego od pacjentów materiału genetycznego do podmiotów wykonujących badania genetyczne w innych krajach (poza obszarem UE), bez wiedzy i zgody pacjentów. Działania takie wywołują uzasadnione wątpliwości na gruncie obowiązujących regulacji dotyczących ochrony danych osobowych czy praw pacjenta, i wymagają pilnego,*

⁴³ Dalej: Prezes KRDL.

kompleksowego uregulowania. (...) Brak aktów prawnych normalizujących pracę zarówno z zakresu badań genetycznych, jak i biobankowania, prowadzi do nadużyć w ciągle rosnącym w tym obszarze sektorze komercyjnym. Również rzecznik praw pacjenta zwracał uwagę na brak uregulowań w obszarze badań genetycznych pisząc do Ministra m.in., iż: raport pn. „Badania genetyczne w Polsce – stan obecny, potrzeby, problemy i rozwiązania” opublikowany przez Sanitas - stowarzyszenie na rzecz walki z chorobami nowotworowymi (...) w swoich rekomendacjach wskazuje na potrzebę zmian legislacyjnych (obejmujących uregulowanie m.in. zasad pobierania i przechowywania materiału genetycznego, uporządkowanie sposobu działania i korzystania z elektronicznych baz genetycznych oraz akredytację laboratoriów wykonujących badania genetyczne), a także zmian organizacyjnych oraz wzmocnienia współpracy pomiędzy interesariuszami.

Minister, na powyżej wskazane argumenty, odpowiadał, że w pełni dostrzega konieczność wprowadzenia regulacji dotyczących wykonywania testów genetycznych oraz, że prowadzone były w MZ prace nad projektem uregulowań prawnych rangi ustawowej dotyczących ochrony danych genomowych oraz m.in.: zasad pobierania i przechowywania materiału genetycznego, akredytacji laboratoriów genetycznych oraz nadzoru i kontroli kompleksowej w obszarze genetyki.

**Brak regulacji
wewnętrznych
umożliwiających
zarządzanie
konfliktem interesów**

Minister nie wprowadził uregulowań wewnętrznych umożliwiających zarządzanie konfliktem interesów, w wyniku czego eksperci zewnętrzni, biorący udział w pracach nad projektem ustawy o badaniach genetycznych, nie złożyli oświadczeń o braku konfliktu interesów/braku współpracy w danym okresie czasu z konkretnymi firmami zaangażowanymi w badania genetyczne lub o istnieniu takiej współpracy.

Jak wyjaśnił Minister, prace nad projektem ustawy o badaniach genetycznych wykonywanych u człowieka i ochronie genomu, z udziałem ekspertów zewnętrznych, miały charakter roboczy, nieformalny i nie zostały zawarte z nimi żadne umowy. Eksperti nie składali oświadczeń w zakresie konfliktu interesów. W MZ nie było odrębnych aktów prawnych dotyczących regulacji w zakresie zarządzania konfliktem interesów. NIK zwraca uwagę, iż celem kontroli zarządczej w MZ, zgodnie z art. 68 ust. 2 pkt 5 ustawy z dnia 27 sierpnia 2009 r. o finansach publicznych⁴⁴, powinno być przestrzeganie i promowanie zasad etycznego postępowania, czemu powinny sprzyjać tego rodzaju regulacje.

Ośmiu ekspertów, z dziesięciu, pracowało w prywatnych podmiotach leczniczych. Zdaniem NIK brak uregulowań wewnętrznych umożliwiających zarządzanie konfliktem interesów powoduje, iż osobiste interesy osób nie będących pracownikami MZ, ale bezpośrednio

⁴⁴ Dz. U. z 2025 r. poz. 1483, ze zm. Dalej: ustawa o finansach publicznych..

zaangażowanych w przygotowanie przepisów projektu ww. ustawy, mogły wpłynąć negatywnie na tworzone przepisy w zakresie badań genetycznych. Należy podkreślić, że konflikt interesów nie zawsze jest oczywisty, jego skutki mogą ujawniać się dopiero po pewnym czasie, gdy na przykład relacje biznesowe zaczynają wpływać na decyzje personalne lub strategiczne. Do sytuacji skutkujących powstaniem konfliktu interesów może dojść w każdej chwili. Zapobieganie takim konfliktom albo zarządzanie nimi w odpowiedni sposób w przypadku ich wystąpienia ma fundamentalne znaczenie. Wymóg ten jest kluczowy dla utrzymania przejrzystości, reputacji i bezstronności sektora publicznego.

**Wykonywanie badań
genetycznych
w zakładach
patomorfologicznych**

W ramach prac nad projektem ustawy regulującej wykonywanie badań genetycznych nie wzięto pod uwagę wykonywania badań genetycznych w zakładach patomorfologicznych, które w rozumieniu przepisów ustawy o medycynie laboratoryjnej oraz przepisów wykonawczych do tej ustawy nie są medycznymi laboratoriami diagnostycznymi. Minister wyjaśnił, że zgodnie z ustawą o medycynie laboratoryjnej badania genetyczne, jako jeden z rodzajów badań laboratoryjnych, wykonywane były w medycznym laboratorium diagnostycznym. Ponadto ww. ustawa wskazuje również kto może takie badania wykonywać i jakie standardy musi spełniać laboratorium wykonujące badania genetyczne. Ponadto wskazał, że: (...) *ww. kwestie w odniesieniu do badań wykonywanych w zakładach patomorfologii reguluje rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 18 grudnia 2017 r. w sprawie standardów organizacyjnych opieki zdrowotnej w dziedzinie patomorfologii*⁴⁵.

NIK zwraca uwagę, iż w Polsce brak jest regulacji prawnych umożliwiających badania genetyczne u osób zmarłych. Badania takie są bardzo ważne w przypadku niewyjaśnionych, nagłych zgonów dzieci i młodych dorosłych, ponieważ przyczyną może być genetyczna choroba rzadka, która nie manifestowała się klinicznie. Rozpoznanie choroby, która kryje się za takim nagłym zgonem, ma ogromne znaczenie dla żyjących krewnych osoby zmarłej, a pośmiertne ustalenie rozpoznania może uratować życie nosicielom tej mutacji w rodzinie.

W § 6 ust 1 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 18 grudnia 2017 r. w sprawie standardów organizacyjnych opieki zdrowotnej w dziedzinie patomorfologii, określone zostały czynności diagnostyki patomorfologicznej, mające na celu ustalenie rozpoznania patomorfologicznego w celach profilaktycznych, diagnostycznych i leczniczych. Minister, w obwieszczeniu z dnia 24 września 2021 r. w sprawie standardów akredytacyjnych w zakresie udzielania świadczeń zdrowotnych oraz funkcjonowania jednostek diagnostyki patomorfologicznej, przyznał patomorfologom uprawnienia

⁴⁵ Dz. U. poz. 2435.

do autoryzacji wyniku badania molekularnego (m.in. przy użyciu sekwencjonowania Sangera czy NGS). Minister wyjaśnił, że zgodnie z art. 2 ust. 5 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o akredytacji w ochronie zdrowia⁴⁶: *Zaakceptowane standardy akredytacyjne Rada przedstawia ministrowi właściwemu do spraw zdrowia w celu ich zatwierdzenia. Po zatwierdzeniu przez ministra właściwego do spraw zdrowia standardy akredytacyjne są publikowane w drodze obwieszczenia w Dzienniku Ministra Zdrowia.* Przepis ten stanowi podstawę do publikowania standardów akredytacyjnych przez Ministra w formie obwieszczenia, jako trybu przewidzianego w ustawie. Minister wskazał, że standardy nie tworzą nowych norm prawnych powszechnie obowiązujących, lecz stanowią narzędzie oceny jakości świadczeń i warunek przyznania akredytacji, dlatego ich ogłaszanie następuje zgodnie z przewidzianą procedurą ustawową. Standardy akredytacyjne opublikowane w obwieszczeniu z 24 września 2021 r. zostały opracowane w ramach projektu: „Wsparcie procesu poprawy jakości w patomorfologii poprzez wdrożenie standardów akredytacyjnych oraz wzmocnienie kompetencji kadry zarządzającej podmiotami leczniczymi”, współfinansowanego ze środków Unii Europejskiej. Minister wyjaśnił, że prace były prowadzone we współpracy z gronem ekspertów, w szczególności z Centrum Monitorowania Jakości w Ochronie Zdrowia (CMJ), konsultantem krajowym w dziedzinie patomorfologii, Polskim Towarzystwem Patologów oraz szpitalami i innymi podmiotami leczniczymi uczestniczącymi w konsultacjach i pilotażu.

**Opieszałość
w przygotowaniu
aktów wykonawczych
do ustawy istotnych
dla realizacji badań
genetycznych**

Minister, na podstawie art. 9 ust. 2 ustawy o medycynie laboratoryjnej, określił, w drodze rozporządzenia, szczegółowe wymagania, jakim powinno odpowiadać laboratorium, w tym warunki sanitarne pomieszczeń i urządzeń niezbędnych do zakresu wykonywanych badań laboratoryjnych oraz kwalifikacje personelu i kierownika laboratorium. Rozporządzenie z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu weszło w życie 7 sierpnia 2024 r. Poprzednio obowiązujące rozporządzenie z dnia 3 marca 2004 r. utraciło moc z dniem 10 grudnia 2023 r.

Zgodnie z art. 10 ust. 4 ustawy o medycynie laboratoryjnej minister właściwy ds. zdrowia zobowiązany był do określenia, w drodze rozporządzenia, szczegółowych standardów jakości dla laboratoriów. Do dnia 9 grudnia 2023 r. obowiązywało w tym zakresie rozporządzenie z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych. Nowe rozporządzenie weszło w życie dopiero 22 lipca 2025 r.

⁴⁶ Dz. U. 2009 nr 52 poz. 418. Ustawa została uchylona 1 stycznia 2024 r.

Minister poprzez opieszałe działania dopuścił do:

- prawie 8-miesięcznej luki prawnej w zakresie obowiązywania rozporządzenia w sprawie wymagań,
- ponad 19-miesięcznej luki prawnej w zakresie obowiązywania rozporządzenia w sprawie standardów jakości.

Po siedmiu miesiącach od wejścia w życie ustawy o medycynie laboratoryjnej⁴⁷ projekt rozporządzania w sprawie wymagań został przekazany do uzgodnień wewnętrznych w MZ⁴⁸. Projekt ten został zamieszczony w Biuletynie Informacji Publicznej Rządowego Centrum Legislacji (BIPRCL) i udostępniony do uzgodnień oraz konsultacji publicznych 27 października 2023 r., tj. 10 miesięcy po wejściu w życie ww. ustawy. Do Komisji Prawniczej projekt został przekazany 16 maja 2024 r., a 17 lipca 2024 r. skierowano rozporządzenie do ogłoszenia. Natomiast projekt rozporządzenia w sprawie standardów został przekazany do uzgodnień wewnętrznych 10 miesięcy po wejściu w życie ustawy o medycynie laboratoryjnej. Umieszczony był na BIPRCL i przekazywany do uzgodnień i konsultacji publicznych dwukrotnie, tj. 10 listopada 2023 r., a następnie 2 grudnia 2024 r., tj. 11 i 24 miesiące po wejściu w życie ww. ustawy. Jako powód ponownego skierowania do konsultacji publicznych podano, że: (...) *z uwagi na szeroki zakres zmian wprowadzonych do projektu zdecydowano, aby projekt był ponownie przedmiotem uzgodnień*. Do Komisji Prawniczej projekt ten został przekazany 24 czerwca 2025 r., a 30 czerwca 2025 r. do ogłoszenia.

Pierwotne wersje projektów tych rozporządzeń zostały przekazane wraz z ustawą⁴⁹. Zdaniem NIK Minister nie wykorzystał w sposób efektywny czasu, który miał na przygotowanie przedmiotowych rozporządzeń, ponieważ dopiero po siedmiu oraz dziesięciu miesiącach od wejścia w życie ustawy o medycynie laboratoryjnej przekazał poprawione projekty do uzgodnień wewnętrznych, a do konsultacji publicznych odpowiednio po 10 oraz 11 i 24 miesiącach, pomimo braku realnych przesłanek uzasadniających zwłokę w przekazaniu projektów.

W ocenie NIK brak obowiązującego po 10 grudnia 2023 r. rozporządzenia w sprawie standardów jakości mógł doprowadzić do zróżnicowania poziomu jakości pracy laboratoriów w kraju, szczególnie w jednostkach, które nie posiadają wdrożonych wewnętrznych procedur ani systemów nadzoru jakości. Mogło to skutkować ryzykiem obniżenia jakości badań genetycznych oraz

⁴⁷ Data wejścia w życie ustawy o medycynie laboratoryjnej: 10 grudnia 2022 r.

⁴⁸ Data przekazania: 10 lipca 2023 r.

⁴⁹ Zgodnie z § 13 rozporządzenia Prezesa Rady Ministrów w sprawie „Zasad techniki prawodawczej” z dnia 20 czerwca 2002 r., jednocześnie z projektem ustawy przygotowuje się projekty rozporządzeń o znaczeniu podstawowym dla jej funkcjonowania.

**Problemy
w zatrudnianiu
diagnosty
laboratoryjnego
bez wymaganych
trzech lat pracy
w zawodzie**

niejasności prawnych w zakresie odpowiedzialności, wymagań dotyczących dokumentacji i akredytacji. Jednocześnie należy podkreślić, że w przypadku laboratoriów, które posiadały własne systemy jakości i procedury, tak jak to było w przypadku podmiotów objętych kontrolą NIK, brak regulacji wykonawczych nie wpływał na jakość wykonywanych badań.

W załączniku „Wykaz kwalifikacji personelu i kierownika laboratorium” do rozporządzenia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań wprowadzony został wymóg trzech lat pracy w zawodzie dla stanowiska młodszego asystenta medycyny laboratoryjnej, pomimo że w rozporządzeniu w sprawie wymagań z 3 marca 2004 r. stanowisko młodszego asystenta nie miało określonego wymogu dotyczącego liczby lat pracy w zawodzie oraz pomimo uwzględnienia w trakcie konsultacji publicznych uwag dotyczących nie określania wymogu stażu pracy dla tego stanowiska.

Jak wyjaśnił Minister w trakcie prac legislacyjnych nad rozporządzeniem rządowe centrum legislacji zwróciło uwagę na rozbieżności pomiędzy przepisami projektu a obowiązującymi przepisami rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 10 lipca 2023 r. w sprawie kwalifikacji wymaganych od pracowników na poszczególnych rodzajach stanowisk pracy w podmiotach leczniczych niebędących przedsiębiorcami⁵⁰ i wskazało na potrzebę rozważenia przez Ministra uzgodnienia treści tych rozporządzeń. W wyniku tej uwagi przyjęto analogiczne wymagania tak, aby, jak wskazał Minister, w tych aktach prawnych nie wprowadzać nieuzasadnionych merytorycznie różnic. Jednocześnie wyjaśnił, że w rozporządzeniu z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań wprowadzono odpowiednią normę przejściową pozwalającą na utrzymanie zatrudnienia osób niespełniających odpowiednich wymagań przez okres czterech lat.

Kwestia ta była poruszana przez Prezes KRDL w piśmie do Ministra. Prezes KRDL wskazała, że: (...) *powstanie stan prawny, zgodnie z którym diagnosty laboratoryjni, po studiach, którym KRDL przyznała prawo wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego (dalej: PWZDL), lecz nie posiadający wymaganych trzech lat pracy w zawodzie, będą mogli być zatrudnieni w medycznym laboratorium diagnostycznym (dalej: MLD) w podmiocie publicznym na stanowisku diagnosta laboratoryjny, natomiast nie będą mogli być zatrudnieni na odpowiadającym mu stanowisku w MLD w podmiocie prywatnym, gdyż takie stanowisko dla diagnostów laboratoryjnych posiadających PWZDL nie zostało tam przewidziane. (...) W wyniku wprowadzonej poprawki w poz. 6 załącznika do rozporządzenia Ministra Zdrowia z 16 lipca 2024 r. powstaje zatem istotna rozbieżność w zakresie możliwości zatrudnienia diagnosty laboratoryjnego z przyznanym PWZDL, lecz*

⁵⁰ Dz. U. poz. 1515.

bez wymaganych lat pracy, w podmiocie publicznym i podmiocie prywatnym. W istocie dla diagnosty laboratoryjnego z przyznanym PWZDL, lecz bez wymaganych lat pracy, w świetle rozporządzenia Ministra Zdrowia z 16 lipca 2024 r. nie przewidziano odpowiedniego stanowiska i wymagań, które mógłby on spełnić. W odpowiedzi Minister wyjaśnił, że: (...) zakres uprawnień diagnosty laboratoryjnego (podobnie jak lekarza wykonującego określone czynności medycyny laboratoryjnej) wynika bezpośrednio z przepisów ustawy (...) o medycynie laboratoryjnej (...) i w ocenie Ministra Zdrowia utworzenie stanowiska pracy odpowiadającego tym uprawnieniom jest możliwe na podstawie tej ustawy. Tym bardziej, że skoro ta ustawa, zgodnie z wolą ustawodawcy, określa kwalifikacje i wymagania dla diagnosty laboratoryjnego, to w akcie wykonawczym wydawanym na jej podstawie nie jest to możliwe. Rozporządzenie wskazuje jedynie stanowiska, na których może pracować diagnosta laboratoryjny (lekarz) po spełnieniu dodatkowych wymagań. Co więcej w podmiotach leczniczych będących przedsiębiorcami można utworzyć stanowisko pracy nieujęte w ww. rozporządzeniu, przy czym utworzenie takiego stanowiska nie może prowadzić do zastępowania stanowisk i kwalifikacji wymaganych na tych stanowiskach określonych w obowiązujących przepisach. Oznacza to np. że w laboratorium można utworzyć stanowisko diagnosty laboratoryjnego, którego kwalifikacje wynikają z ustawy, ale nie można utworzyć stanowiska diagnosty laboratoryjnego i określić innych kwalifikacji na to stanowisko.

Trudno się zgodzić z interpretacją przyjętą przez Ministra Zdrowia, iż załącznik do rozporządzenia wskazuje jedynie stanowiska, na których może pracować diagnosta laboratoryjny, czy lekarz po spełnieniu dodatkowych wymagań. Załącznik jest zatytułowany „Wykaz kwalifikacji personelu i kierownika laboratorium”, a więc powinien to być kompletny wykaz wszystkich stanowisk w laboratorium i wymaganych na nich kwalifikacji. W ocenie NIK problem dla podmiotów posiadających laboratoria może stanowić fakt, iż w przedmiotowym załączniku nie wskazano stanowisk dla osób posiadających prawo wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego i staż pracy krótszy niż trzy lata. Aby pracować na stanowisku młodszego asystenta medycyny laboratoryjnej należy wykazać się trzema latami pracy w zawodzie.

Przykład

W INNGEN Laboratorium Badań Genetycznych Sp. z o. o. dwie pracownice zatrudnione w marcu 2025 r. spełniały wymagania w zakresie kwalifikacji, lecz nie przepracowały trzech lat pracy w zawodzie i mimo tego zostały zatrudnione na stanowiskach młodszych asystentów medycyny laboratoryjnej.

Do działalności Spółki nie mają zastosowania przepisy rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 10 lipca 2023 r. w sprawie kwalifikacji wymaganych od pracowników na poszczególnych rodzajach stanowisk pracy w podmiotach leczniczych niebędących przedsiębiorcami.

Prezes Zarządu wyjaśnił, że w momencie zatrudnienia dwóch pracowników na stanowisku młodszy asystent medycyny laboratoryjnej, osoby te nie spełniały wymogu trzech lat pracy w zawodzie, określonego w załączniku do rozporządzenia z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań. W przytoczonym załączniku nie ma stanowiska, które byłoby zgodne z posiadanymi przez te osoby kwalifikacjami (prawo wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego i brak wymaganego stażu w zawodzie).

**Zmiany zakresu
i terminu realizacji
zadań legislacyjnych
z zakresu genetyki
przewidzianych
w Planie dla Chorób
Rzadkich**

Zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich, realizowanym w latach 2021–2023⁵¹, założono usprawnienie systemu opieki zdrowotnej nad chorymi na choroby rzadkie poprzez m.in. opracowanie rozporządzeń w zakresie zasad i wdrożenia certyfikacji laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe mające zastosowanie w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich⁵² oraz wykazu świadczeń z zakresu wielkoskalowych badań genomowych w chorobach rzadkich. Jak wyjaśnił Minister: (...) *dotychczas nie podjęto prac nad projektami ww. rozporządzeń. Certyfikacja oraz kontrola jakości laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genetyczne będzie powiązana z zapisami ustawy o wykonywaniu badań genetycznych. (...) opracowanie ww. aktów wynika z Planu Chorób Rzadkich.* Dodatkowo wskazał, że: (...) *ostatecznie uzgodnione zostało, iż ww. Planem zostanie objęty cały 2026 rok. Dokument na 2026 r. został przyjęty uchwałą Rady Ministrów*⁵³.

Kontynuacją PChR 2021-2023 był Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025⁵⁴, który zawierał rozwiązania mające na celu poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. PChR 2024–2025 zakładał, m.in. iż do 31 grudnia 2024 r. przeprowadzone zostaną analizy dotyczące uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenia sposobu finansowania badań genetycznych. Minister wskazał, że zadanie pn. „Opracowanie wykazu świadczeń z zakresu wielkoskalowych badań genomowych w chorobach rzadkich” powierzono Zespołowi

⁵¹ Przyjęty Uchwałą Rady Ministrów nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich; dalej: PChR 2021–2023.

⁵² Zespół Ekspertów opracował wymogi i kryteria oceny jeszcze w 2022 r. Zespół przygotował również formularz elektroniczny zgłoszenia laboratorium do certyfikacji i wtedy okazało się, że nie ma podstaw prawnych dla certyfikacji laboratoriów genetycznych.

⁵³ Uchwała Rady Ministrów nr 179 z dnia 23 grudnia 2025 r.

⁵⁴ Przyjęty Uchwałą nr 88 Rady Ministrów z dnia 13 sierpnia 2024 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025; dalej: PChR 2024-2025.

ds. genetycznych badań laboratoryjnych w chorobach rzadkich, powołanemu przez Radę do spraw chorób rzadkich. Rada ds. chorób rzadkich określiła zapotrzebowanie na wysokoprzepustowe badania genomowe: porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy (aCGH), sekwencjonowanie całego eksomu (WES) oraz panele celowane NGS. Opracowanie przedmiotowego wykazu było wskazane z uwagi na potrzebę wprowadzenia badań do koszyka świadczeń gwarantowanych.

Z wyjaśnień Ministra wynika, iż MZ nie zlecało Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji⁵⁵ analiz badań genetycznych. Zlecenia kierowane do AOTMiT dotyczyły rekomendacji w sprawie zakwalifikowania świadczeń jako świadczenia gwarantowane lub przygotowania wyceny dla świadczeń gwarantowanych. 1 stycznia 2025 r. weszło w życie rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 sierpnia 2024 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej⁵⁶, które wprowadziło do systemu jako świadczenia gwarantowane dwa nowe badania genetyczne⁵⁷. Badania te finansowane były ze środków publicznych zarówno w diagnostyce prenatalnej jak i postnatalnej, w przypadku chorób rzadkich oraz w diagnostyce w kierunku niektórych nowotworów. Ponadto, rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2022 r. zmieniającym rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej⁵⁸, zostały wprowadzone trzy nowe świadczenia opieki zdrowotnej finansowane ze środków publicznych.

Dodatkowo Minister poinformował, że MZ prowadziło prace nad wprowadzeniem do wykazu świadczeń gwarantowanych w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej następujących badań genetycznych: całoeksomowe (WES – Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS – Next Generation Sequencing) oraz badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – tzw. małe i średnie panele celowane NGS. Projekt rozporządzenia zmieniającego rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki zdrowotnej został poddany konsultacjom wewnątrzresortowym. Procedowanie projektu rozporządzenia zostało wstrzymane do momentu uzyskania rekomendacji Prezesa AOTMiT dotyczącej tzw. paneli NGS,

⁵⁵ Dalej: AOTMiT.

⁵⁶ Dz. U. z 2024 r. poz. 1318.

⁵⁷ 1) Badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH – Array Comparative Genomic Hybridization) oraz 2) Badanie analiza ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym (qRT-PCR – Real-Time Quantitative Polymerase Chain Reaction).

⁵⁸ Dz. U. z 2022 r. poz. 1542.

ponieważ w opinii konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej, badania te powinny jednocześnie zostać wprowadzone do systemu ochrony zdrowia jako świadczenia gwarantowane. Ponadto, w zakresie metody NGS, Minister zlecił Prezesowi AOTMiT przygotowanie rekomendacji w sprawie zasadności zakwalifikowania powyższych świadczeń⁵⁹ jako świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.

W ramach PChR 2021–2023 zaplanowano zrealizowanie zadania zapewniającego dostępność procedur w diagnostyce chorób rzadkich na etapie prenatalnym, postnatalnym oraz pośmiertnym. Według przedmiotowego planu termin realizacji zadania określony został na 31 grudnia 2022 r. Minister wskazał, że prace dotyczące zapewnienia dostępności procedur w diagnostyce chorób rzadkich na etapie prenatalnym i postnatalnym wymagają wprowadzenia ww. badań genetycznych (WES i NGS). W odniesieniu do badań pośmiertnych, Minister wyjaśnił, że grono ekspertów przeprowadziło analizy opisane w „Sprawozdaniu z realizacji Planu dla Chorób Rzadkich za okres 26.5.2022–31.1.2024”, które wykazały, że w Polsce brak jest regulacji prawnych umożliwiających badania genetyczne u osób zmarłych. Powyższe regulacje Minister planował wprowadzić do projektu ustawy o badaniach genetycznych. W „Sprawozdaniu za okres 26.5.2022–31.1.2024” z realizacji powyższego Planu przygotowanym przez Radę ds. Chorób Rzadkich wskazano, że *Badania genetyczne u osób zmarłych są bardzo ważne w przypadku niewyjaśnionych, nagłych zgonów dzieci i młodych dorosłych, ponieważ przyczyną może być genetyczna choroba rzadka, która nie manifestowała się klinicznie i z tego powodu przyżyciowo nie została rozpoznana. Rozpoznanie choroby rzadkiej, która kryje się za takim nagłym zgonem, ma ogromne znaczenie dla żyjących krewnych osoby zmarłej, a pośmiertne ustalenie rozpoznania może uratować życie nosicielom tej mutacji w rodzinie. Jedną z sytuacji klinicznych, w której jest konieczne przeprowadzenie szerokich badań genetycznych u zmarłego dziecka, jest SIDS (ang. Sudden Infant Death Syndrome), tj. „śmierć kołyskowa”, kiedy klinicznie zdrowe niemowlę, jest znajdowane martwe i nie ma żadnych objawów zapowiadających tę tragedię.*

⁵⁹ „Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – małe panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi” oraz „Badanie genomu człowieka metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – średnie panele celowane NGS w diagnostyce chorób rzadkich spowodowanych mutacjami germinalnymi”.

5.1.2. ZAPEWNIENIE WARUNKÓW DLA PRZYGOTOWANIA NIEZBĘDNEGO PERSONELU MEDYCZNEGO W OBSZARZE GENETYKI

Niewystarczająca liczba lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej

W latach 2022–2025 (do 30 czerwca) wzrosła liczba lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej. Na dzień 31 grudnia w latach 2022–2024 wynosiła odpowiednio: 150, 154, 160, a na dzień 30 czerwca 2025 r. 162 (wzrost o 8%). Przełożyło się to na wzrost liczby tych specjalistów przypadających na 100 tys. ludności, nastąpił nieznaczny wzrost wskaźnika tj. od 0,4 na koniec 2022 r. do 0,43 na 30 czerwca 2025 r. Stanowiło to 61% wartości wskaźnika rekomendowanego przez konsultanta krajowego.

Liczba lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej czynnie wykonujących zawód wynosiła odpowiednio: na 31 grudnia 2022 r. 145 lekarzy co stanowiło 96,7% wszystkich lekarzy z tą specjalizacją, na 31 grudnia 2023 r. 149 lekarzy (96,8%), na 31 grudnia 2024 r. 156 (97,5%) i na 30 czerwca 2025 r. 157 (96,9%).

W ocenie NIK liczba ta była niewystarczająca w odniesieniu do istniejących potrzeb. Według „Mapy potrzeb zdrowotnych na okres od 1 stycznia 2022 r. do 31 grudnia 2026 r.”⁶⁰ wskaźnik rekomendowanej przez konsultanta krajowego liczby lekarzy w dziedzinie genetyki klinicznej na 100 tys. ludności wynosił 0,7.

Średni wiek lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej w skali kraju w latach 2022–2024 był zbliżony i wynosił od 53,2 lat w IV kwartale 2022 r., przez 52,9 lat w IV kwartale 2023 r. do 53,7 lat w IV kwartale 2024 r., przy czym najniższy średni wiek tych lekarzy odnotowano w woj. lubuskim, gdzie wyniósł on od 46,3 lat w IV kwartale 2022 r. do 46,6 lat w IV kwartale 2024 r. Natomiast najwyższy średni wiek lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej odnotowano w woj. zachodniopomorskim 68,2 lat w IV kwartale 2022 r. i 57,6 w IV kwartale 2023 r., a w IV kwartale 2024 r. w woj. wielkopolskim gdzie wiek ten wyniósł 56,9 lat, w woj. dolnośląskim 56,8 lat i woj. zachodniopomorskim 56,5 lat.

Wzrost średniego czasu oczekiwania na wizytę do poradni genetycznej

Średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę do poradni genetycznej dla dorosłych wzrastał w latach 2022–2025 i na koniec: 2022 r., 2023 r., 2024 r. oraz na 30 czerwca 2025 r. wyniósł odpowiednio:

- dla przypadków pilnych: 48, 78, 104, 124 dni (wzrost o 158,3%),
- dla przypadków stabilnych: 115, 145, 198, 223 dni (wzrost o 93,9%).

Czas ten, wg stanu na 30 czerwca 2025 r., w poszczególnych województwach wyniósł:

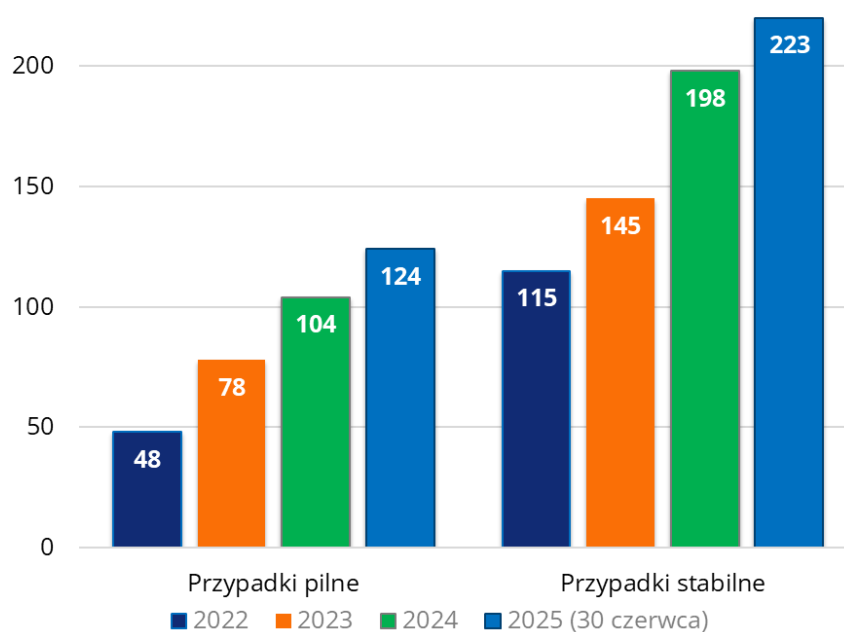
⁶⁰ Wprowadzonej obwieszczeniem Ministra Zdrowia z dnia 27 sierpnia 2021 r. w sprawie mapy potrzeb zdrowotnych (Dz. Urz. MZ poz. 69); <https://basiw.mz.gov.pl/mapyinformacje/mapa-2022-2026/analizy/kadry-medyczne/kadry-medyczne/, stan na 4 grudnia 2025 r.>

- dla przypadków pilnych najdłuższy czas oczekiwania odnotowano w woj. małopolskim 280 dni i woj. podkarpackim 209 dni, najkrótszy zaś w woj. łódzkim i zachodniopomorskim po 48 dni w każdym. W woj. opolskim na 30 czerwca 2025 r. pacjenci, zakwalifikowani jako przypadek pilny przyjmowani byli do poradni dla dorosłych bezzwłocznie,
- dla przypadków stabilnych najdłuższy czas oczekiwania odnotowano w woj. małopolskim 488 dni i w woj. śląskim 456 dni, najkrótszy zaś w woj. łódzkim 65 dni i woj. opolskim 55 dni⁶¹.

Średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę do poradni dziecięcej wynosił na koniec: 2022 r., 2023 r., 2024 r. oraz na 30 czerwca 2025 r. odpowiednio: dla przypadków pilnych: 68, 182, 76 i 83 dni, a dla przypadków stabilnych: 218, 266, 499 i 304 dni.

Infografika nr 2

Średni czas oczekiwania pacjentów na wizytę do poradni genetycznej dla dorosłych (przypadki pilne i stabilne)



Źródło: opracowanie własne NIK.

⁶¹ Zgodnie z § 8 ust. 4 pkt 5 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 17 stycznia 2022 r. w sprawie zakresu niezbędnych informacji przetwarzanych przez świadczeniodawców, szczegółowego sposobu rejestrowania tych informacji oraz ich przekazywania podmiotom zobowiązanym do finansowania świadczeń ze środków publicznych (Dz. U. z 2022 r. poz. 434), dopuszczono możliwość udzielania świadczeń dzieciom w komórkach dla dorosłych, tj. komórki organizacyjne prowadzące harmonogramy przyjęć dla osób dorosłych do poradni genetycznej mogą udzielać świadczeń również dzieciom i tym samym umieszczać je w swoich harmonogramach przyjęć. Na podstawie informacji z NFZ powziętej w trakcie kontroli w trybie art. 29 ust. 1 pkt 2 lit. f ustawy o NIK, wg stanu na 29 października 2025 r. Brak danych dla woj. opolskiego na 31 grudnia 2022 r. i 31 grudnia 2023 r. oraz dla woj. warmińsko-mazurskiego na 31 grudnia 2024 r. i 30 czerwca 2025 r.

**Wzrost liczby osób
oczekujących
na wizytę do poradni
genetycznej**

W okresie 2022–2025 (do 30 czerwca) wzrosła liczba osób oczekujących na wizytę do poradni genetycznej dla dorosłych w skali kraju, zarówno dla przypadków pilnych, jak i stabilnych. Na 31 grudnia 2022 r. na wizytę oczekiwało w trybie pilnym 2898 osób i 19 794 osoby w trybie stabilnym, na 31 grudnia 2023 r. osób w trybie pilnym oczekiwało 5657 (wzrost o 95,2%) i stabilnym 30 323 (wzrost o 53,2%). Na 31 grudnia 2024 r. w trybie pilnym oczekiwało 9676 osób (wzrost o 71,0% w stosunku do roku poprzedniego) i w trybie stabilnym 39 423 osoby (wzrost o 30,0% rok do roku). Na 30 czerwca 2025 r. na wizytę w trybie pilnym oczekiwało 11 814 osób (wzrost o 22,1% w odniesieniu do stanu z 31 grudnia 2024 r.) i w trybie stabilnym oczekiwały 45 054 osoby (wzrost o 14,3% w stosunku do 31 grudnia 2024 r.).

Najwięcej osób oczekujących zakwalifikowanych jako przypadek pilny, wg stanu na 30 czerwca 2025 r., odnotowano w woj. wielkopolskim 2861, woj. śląskim 1486 i woj. mazowieckim 1432. Podobnie dla przypadków stabilnych najwięcej osób oczekujących odnotowano w woj. wielkopolskim 6414, woj. zachodniopomorskim 5372 i woj. mazowieckim 5244. Natomiast najmniej osób oczekujących zarówno dla przypadków pilnych, jak i stabilnych odnotowano w województwach: opolskim i świętokrzyskim, odpowiednio 3 i 45 (przypadki pilne), 605 i 370 (przypadki stabilne).

W latach 2022–2025 wzrosła liczba osób oczekujących na wizytę do poradni genetycznej dla dzieci i wyniosła na koniec: 2022 r., 2023 r. i 2024 r. oraz na 30 czerwca 2025 r. odpowiednio dla przypadków pilnych: 114, 167, 312, 450 osób i dla przypadków stabilnych: 1178, 1214, 1043, 1325 osób.

W Ministerstwie Zdrowia nie prowadzono analiz dotyczących korelacji dostępności świadczeń w poradniach genetycznych z niedoborami kadrowymi wśród lekarzy specjalistów z dziedziny genetyki.

Pomimo wniosków otrzymanych od konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej o uznanie tej dziedziny za specjalizację priorytetową⁶² **Minister nie uwzględnił tej specjalizacji jako dziedziny priorytetowej w tworzonych aktach prawnych⁶³. Nie przekazywał również odpowiedzi na wnioski kierowane przez konsultanta krajowego w tej sprawie, z uwagi na – jak wskazał Minister – brak decyzji o zmianie katalogu dziedzin priorytetowych.**

⁶² Pisma z: 8 lutego 2022 r., 14 czerwca 2023 r., 8 marca 2024 r., 24 czerwca 2024 r., 26 czerwca 2024 r.

⁶³ W rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 27 grudnia 2022 r. w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny (Dz. U. z 2024 r. poz. 791) oraz we wcześniej obowiązującym rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 30 czerwca 2020 r. w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny (Dz. U. z 2020 r. poz. 1156).

**Wzrost liczby
diagnostów
laboratoryjnych
ze specjalizacją
z laboratoryjnej
genetyki medycznej**

W latach 2022–2025 (do 30 czerwca) wzrosła liczba diagnostów laboratoryjnych ogółem z 16 976 na koniec 2022 r. do 17 959 na 30 czerwca 2025 r. (wzrost o 5,8%) oraz liczba diagnostów laboratoryjnych posiadających specjalizację z laboratoryjnej genetyki medycznej z 236 na koniec 2022 r. do 269 na 30 czerwca 2025 r. (wzrost o 14,0%). Wszyscy diagnosty laboratoryjni ze specjalizacją z laboratoryjnej genetyki medycznej, na koniec 2022 r., 2023 r., 2024 r. i I półrocza 2025 r. czynnie wykonywali zawód. Na koniec 2022 r. na 100 tys. ludności przypadało 45 diagnostów laboratoryjnych, wg stanu na 31 grudnia 2023 r. 46, na 31 grudnia 2024 r. 48 i na koniec I półrocza 2025 r. 48.

Średni wiek diagnosty laboratoryjnego w skali kraju wyniósł (w latach): 43,5 w IV kwartale 2022 r., 45,8 w IV kwartale 2023 r. i 46,6 w IV kwartale 2024 r. Najniższy średni wiek diagnostów laboratoryjnych odnotowano w woj. podlaskim od 41 lat w IV kwartale 2022 r. do 41,9 lat w IV kwartale 2024 r., natomiast najwyższy w woj. warmińsko-mazurskim 46,2 lat w IV kwartale 2022 r., lubuskim 46,4 lat w IV kwartale 2023 r. i dolnośląskim 46,6 lat w IV kwartale 2024 r.

**Niewystarczająca
liczba diagnostów
z kwalifikacjami
niezbędnymi
do sprawowania
funkcji kierowniczych
w laboratoriach**

Minister nie przeprowadził analizy, zarówno przed wejściem w życie ustawy o medycynie laboratoryjnej ani w latach 2022–2025, w celu zweryfikowania, czy w kraju była wystarczająca liczba diagnostów laboratoryjnych z odpowiednią specjalizacją, w tym z laboratoryjnej genetyki medycznej, która pozwalałaby spełnić wymóg ustawy dla kierownika laboratorium zawarty w art. 10 ust. 1 ustawy o medycynie laboratoryjnej⁶⁴. Nie dokonano również analizy czy liczba diagnostów z odpowiednią specjalizacją, w tym z laboratoryjnej genetyki medycznej, uwzględniała również konieczność zastępstw, w razie nieobecności kierownika. Minister wyjaśnił, że takich analiz nie przeprowadzono, ponieważ nie została zidentyfikowana taka potrzeba po stronie MZ. Ponadto Minister wskazał, że do MZ nie wpływały pisma dotyczące trudności w zatrudnieniu na stanowisku kierownika laboratorium diagnosty laboratoryjnego z odpowiednią specjalizacją, w tym ze specjalizacją z laboratoryjnej genetyki medycznej.

Z informacji uzyskanych od Prezes KRDL⁶⁵ wynika, że w Polsce jest 260 medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących badania genetyczne, natomiast tylko 112 kierowników tych laboratoriów posiada tytuł specjalisty w obszarze genetyki.

⁶⁴ Zgodnie z art. 10 ust. 1 ustawy o medycynie laboratoryjnej kierownikiem laboratorium może być osoba posiadająca tytuł specjalisty w co najmniej jednej dziedzinie specjalizacji zgodnej z profilem laboratorium.

⁶⁵ Informacje pozyskane w trybie art. 29 ust. 1 pkt 2 lit. f ustawy o NIK.

**Nierealizowanie
kształcenia
podyplomowego
w zakresie analityki
medycznej**

Art. 11 ust. 1 pkt 3 ustawy o medycynie laboratoryjnej umożliwiał absolwentom wskazanych w tym przepisie kierunków⁶⁶ zdobycie tytułu diagnosty laboratoryjnego po ukończeniu kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej w uczelni, która prowadziła studia na kierunku analityka medyczna, potwierdzone egzaminem. Minister wskazał, że zawód diagnosty laboratoryjnego był jedynym zawodem medycznym, do którego kwalifikacje można było uzyskać także w systemie szkolnictwa podyplomowego, posiadając tytułu zawodowy magistra, który nie uprawniał do wykonywania zawodu medycznego. Minister podkreślił, że: (...) *już przepisy uchylonej w 2022 r. ustawy o diagnostyce laboratoryjnej dawały możliwość uzyskania tytułu diagnosty laboratoryjnego po ukończeniu kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej, natomiast przepis zawarty w ustawie o medycynie laboratoryjnej daje taką możliwość tylko do 31 grudnia 2028 r. Kształcenie podyplomowe w zakresie analityki medycznej mogą prowadzić szkoły wyższe, które prowadzą studia na kierunku analityka medyczna, jednakże uczelnie – zgodnie z wolą ustawodawcy – są autonomiczne, zatem mają prawo do podejmowania decyzji o prowadzonych kierunkach studiów i to do władz uczelni należy ostateczna decyzja co do uruchamiania studiów podyplomowych. Minister Zdrowia nie ma ustawowych narzędzi do nałożenia na uczelnię medyczną obowiązku utworzenia takich studiów.*

Zasady prowadzenia kształcenia podyplomowego, w tym zasady opracowania programu nauczania w zakresie analityki medycznej, a także zasady uzyskania tytułu diagnosty laboratoryjnego po ukończeniu kształcenia podyplomowego uregulowane były m.in. w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 7 grudnia 2004 r. w sprawie kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej⁶⁷. W oparciu o te zasady zespół ekspertów przygotował program nauczania. Konsultant krajowy w dziedzinie diagnostyki laboratoryjnej⁶⁸ zaakceptował ten program natomiast, jak wyjaśnił Minister: (...) *KRDL wyraziła sprzeciw, co do umożliwienia dostępu do zawodu diagnosty laboratoryjnego osobom posiadającym tytuł zawodowy magistra biologii, biotechnologii, chemii, farmacji i weterynarii po ukończeniu kształcenia podyplomowego w dziedzinie analityki medycznej. KRDL uznał za bezcelowe tworzenie programów kształcenia, które dopuszczają kształcenie podyplomowe w zakresie analityki medycznej, jako formy nabycia uprawnień do wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego.*

Program nauczania zawodowego kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej został opublikowany 17 sierpnia 2022 r. jako załącznik do komunikatu Ministra Zdrowia z dnia 11 sierpnia 2022 r. w sprawie

⁶⁶ Biologia, biotechnologia, chemia, farmacja lub weterynaria.

⁶⁷ Dz. U. Nr 269, poz. 2680.

⁶⁸ Prof. dr n. med. Maciej Szmítkowski.

ogłoszenia *Programu nauczania zawodowego kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej*⁶⁹.

W związku z art. 11 ust. 1 pkt 3 ustawy o medycynie laboratoryjnej do MZ wpływały zapytania (mailowe i telefoniczne) dot. możliwości rozpoczęcia studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej przez osoby posiadające tytuł magistra na kierunkach studiów mających zastosowanie w medycynie laboratoryjnej. Minister, pismem z 3 lutego 2023 r., poinformował rektorów 12 uczelni prowadzących kształcenie na kierunku analityka medyczna, że opublikowany został zweryfikowany *Program nauczania zawodowego kształcenia podyplomowego w zakresie analityki medycznej*. Następnie pismem z 20 listopada 2023 r. Minister poinformował rektorów, iż do MZ wpływały liczne zapytania dot. możliwości rozpoczęcia studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej przez pracowników medycznych laboratoriów diagnostycznych, którzy są zainteresowani uzyskaniem kwalifikacji do wykonywania zawodu diagnosty laboratoryjnego. Ponadto Minister wskazał, że przedmiotowa kwestia została omówiona na posiedzeniu Konferencji Rektorów Akademickich Uczelni Medycznych 13 marca 2025 r. Kolejnym pismem, z 8 maja 2025 r., Minister poinformował rektorów 13 uczelni o możliwości uruchomienia przedmiotowego kształcenia oraz zwrócił się z prośbą o rozważenie uruchomienia na uczelniach studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej.

Minister wyjaśnił, że: (...) *nie ma ustawowych narzędzi do nałożenia na uczelnię medyczną obowiązku utworzenia takich studiów*. Nadmieniał, że środowisko zawodowe diagnostów laboratoryjnych m.in. Krajowa Rada Diagnostów Laboratoryjnych, Polskie Towarzystwo Diagnostyki Laboratoryjnej, Studenckie Towarzystwo Diagnostyki Laboratoryjnej od dłuższego czasu sprzeciwiało się uruchamianiu studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej i wnioskowało o zaniechanie otwierania kształcenia podyplomowego z zakresu analityki medycznej. Minister podał, że: (...) *do dziś żadna z uczelni nie uruchomiła kształcenia podyplomowego w dziedzinie analityki medycznej, natomiast Uniwersytet Vizja rozpoczął rekrutację na przedmiotowe kształcenie (planowane uruchomienie studiów – luty 2026 r.), co wywołało liczne sprzeciwy w środowisku diagnostów laboratoryjnych. Do wiadomości Ministerstwa Zdrowia ponownie zaczęły wpływać pisma m.in. od Krajowego Związku Zawodowego Pracowników Medycznych Laboratoriów Diagnostycznych, Polskiego Towarzystwa Diagnostyki Laboratoryjnej, Krajowej Izby Diagnostów Laboratoryjnych (...), konsultanta krajowego w dziedzinie diagnostyki*

⁶⁹ Dz. Urz. MZ poz. 84.

laboratoryjnej dot. nieuruchomiania studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej.

NIK zwraca uwagę, iż wyniki badań laboratoryjnych stanowią podstawę postawienia właściwej diagnozy, doboru właściwej terapii i oceny efektów leczenia. Bardzo istotne jest więc właściwe ukierunkowanie kształcenia tak, aby osoby wykonujące zawód diagnosty laboratoryjnego były przygotowane do udzielania świadczeń zdrowotnych pacjentom i współuczestniczenia w procesie leczenia współpracując z osobami wykonującymi inne zawody medyczne. Nie znaczy to jednak, iż absolwenci biotechnologii, czy chemii po odbyciu studiów podyplomowych w zakresie analityki medycznej nie sprostają temu zadaniu.

**Niepodjęcie prac
nad utworzeniem
nowych zawodów
medycznych**

W MZ nie prowadzono prac w zakresie utworzenia nowego zawodu doradcy genetycznego⁷⁰. Nie wyznaczono również terminu przeprowadzenia analiz dotyczących nowego zawodu doradcy genetycznego z uwagi na konieczność realizacji innych priorytetowych zadań resortu zdrowia⁷¹.

Minister wyjaśnił, iż: *Kwestia utworzenia nowych zawodów medycznych i nowych specjalizacji w obszarze genetyki: pielęgniarka genetyczna i doradca genetyczny została przedstawiona przez (...)konsultantkę krajową w dziedzinie genetyki klinicznej. Aktualnie w resorcie nie toczą się prace w zakresie utworzenia nowego zawodu doradcy genetycznego, wymaga to przeprowadzenia stosownych analiz. Konieczne jest zastanowienie się nad kompetencjami i umiejętnościami, które miałyby zostać przypisane dla zawodu doradcy genetycznego. Konieczne byłoby również ustalenie kto miałby wykonywać zawód doradcy genetycznego – czy byłby on dla osób wykonujących zawód medyczny po ukończeniu dodatkowego kursu czy szkolenia, czy też konieczne byłoby ukończenie studiów w tym zakresie. W przypadku utworzenia studiów należałoby się zastanowić, czy miałyby być to studia 3-letnie czy też 5-letnie. Rozważenia wymagałoby również, czy takiego rodzaju studia nie powinny zostać objęte standardami kształcenia, a ta kwestia wymagałaby rozmów z ministrem właściwym do spraw szkolnictwa wyższego i nauki.*

Dodatkowo, w odniesieniu do ustanowienia specjalizacji pielęgniarstwo genetyczne, Minister podał, że: *Obecnie trwają prace nad nową ustawą o zawodach pielęgniarki i położnej, po wypracowaniu ostatecznych rozwiązań w projekcie ustawy, planowane jest rozpoczęcie prac nad nowym rozporządzeniem Ministra Zdrowia w sprawie wykazu dziedzin pielęgniarstwa*

⁷⁰ W wielu krajach funkcjonują zawody doradcy genetycznego (który pełni funkcję koordynatora pacjenta w badaniach genetycznych) i pielęgniarki genetycznej, co stanowi istotne wsparcie dla lekarzy ze specjalizacją z genetyki klinicznej.

⁷¹ Wg stanu na 24 października 2025 r.

oraz dziedzin mających zastosowanie w ochronie zdrowia, w których może być prowadzona specjalizacja oraz kursy kwalifikacyjne. (...)

**Nieopracowanie
wskaźników
określających
pożądaną liczebność
kadry medycznej dla
potrzeb genetyki**

Minister nie opracował wskaźników określających optymalną liczebność kadry medycznej dla potrzeb genetyki oraz nie wprowadził rozwiązań pozwalających na zmniejszenie dysproporcji pomiędzy województwami w zakresie dostępności świadczeń dla pacjentów.

W Ministerstwie Zdrowia opracowano aplikację zawierającą statystyki i analizy dotyczące lekarzy, dentystów, pielęgniarek, położnych, fizjoterapeutów, farmaceutów oraz diagnostów laboratoryjnych – zarówno w ujęciu krajowym, jak i regionalnym w latach 2019–2024. Przygotowano również model popytowo-podażowy dotyczący kadry lekarskiej ogółem (bez podziału na specjalizacje) obejmujący prognozy do 2034 r. Brak było jednak wskaźników określających pożądaną liczebność kadry medycznej w odniesieniu do liczby mieszkańców⁷², w szczególności dla potrzeb genetyki.

Nie przygotowując rozwiązań pozwalających na zmniejszenie dysproporcji pomiędzy województwami w zakresie dostępności świadczeń dla pacjentów, Minister nie wypełnił celu określonego w *Ramach Strategicznych rozwoju systemu ochrony zdrowia na lata 2021–2027 z perspektywą do 2030 r.* przyjętych przez Radę Ministrów uchwałą nr 196/2021 z dnia 27 grudnia 2021 r.

5.1.3. NADZÓR NAD RYNKIEM BADAŃ GENETYCZNYCH

Rynek badań genetycznych w Polsce jest rozproszony. Poszczególne laboratoria nie tworzą sieci współpracy i wymiany najlepszych praktyk. Nie istnieje krajowy ośrodek koordynujący, który mógłby pełnić funkcję referencyjną, czy wspomagać mniejsze laboratoria.

**Brak pełnych danych o
liczbie medycznych
laboratoriów
diagnostycznych
wykonujących badania
genetyczne i zakresie
prowadzonej
działalności**

Brakuje danych o liczbie medycznych laboratoriów diagnostycznych wykonujących badania genetyczne. Rejestr laboratoriów prowadzi Krajowa Rada Diagnostów Laboratoryjnych (KRDL). Brak sankcji za niezgłoszenie do ewidencji laboratorium wykonującego badania genetyczne powoduje, że ewidencja jest niekompletna. Zgodnie z rejestrem funkcjonuje 260 podmiotów deklarujących wykonywanie badań w obszarze genetyki. KIDL gromadzi i przetwarza do celów statystycznych pełne informacje jedynie o liczbie laboratoriów deklarujących działanie w obszarze genetyki medycznej, jednak nie prowadzi weryfikacji tych zgłoszeń ani ich systematycznej aktualizacji.

⁷² Na problem ten NIK zwracała uwagę Ministrowi już w 2016 r., m.in. w Informacji o wynikach kontroli „Kształcenie i przygotowanie zawodowe kadr medycznych”.

Wniosek o wpis składa się z dwóch części – obligatoryjnej obejmującej dane dotyczące laboratorium, podmiotu prowadzącego laboratorium, kierownika i personelu laboratorium oraz posiadanych przez nich kwalifikacji oraz fakultatywnej obejmującej dane, które nie są objęte ewidencją medycznych laboratoriów diagnostycznych i nie są ujawniane podmiotom trzecim. Dane te obejmują informacje o działalności medycznego laboratorium diagnostycznego udzielającego świadczeń zdrowotnych z zakresu medycyny laboratoryjnej oraz formularz badań genetycznych. Formularz ten zawiera informacje dotyczące m.in. technik i metod badań genetycznych stosowanych przez laboratorium; udziału w zewnętrznej kontroli jakości badań (zarówno krajowej, jak i zagranicznej); posiadanych certyfikatów i/lub akredytacji.

Z informacji uzyskanych przez NIK wynika, iż jedynie 48% laboratoriów znajdujących się w rejestrze ujawniło pełne dane dotyczące prowadzonej działalności.

Brak danych o skali badań genetycznych polskich pacjentów wykonywanych poza granicami kraju

Brak jest danych o liczbie przypadków przekazania materiału genetycznego do podmiotów wykonujących badania genetyczne w innych krajach, także poza Unią Europejską. Praktyka ta odbywa się często bez wiedzy i zgody pacjenta. Wiąże się z ryzykiem naruszenia ochrony danych pacjenta. Wątpliwości budzić może także jakość prowadzonych w ten sposób badań, które mogą być wykonywane według innych standardów niż obowiązujące w Polsce. Ponadto środki, które mogłyby wzmacniać polską infrastrukturę diagnostyczną wspierają rozwój laboratoriów zagranicznych. Istnieje również ryzyko wykorzystania danych genetycznych Polaków do celów komercyjnych.

Minister Zdrowia pozyskiwał z NFZ jedynie dane dotyczące wydanych decyzji Prezesa Funduszu dotyczących przeprowadzenia poza granicami kraju genetycznych badań diagnostycznych. Liczba tych decyzji wyniosła w latach 2022-2025 (do 30 września) odpowiednio: 18⁷³, 29⁷⁴, 17⁷⁵, 22⁷⁶. Tymczasem liczba przypadków wykonania badań genetycznych poza granicami jest wielokrotnie większa. Badania te zlecają nie tylko podmioty, które nie mają umowy z NFZ, ale również niektóre podmioty realizujące umowy finansowane ze środków publicznych, zlecają część czynności bądź nawet całość niektórych badań podmiotom zagranicznym. Praktyka ta dzieje się bez wiedzy NFZ bowiem podmioty te nie są zgłaszane jako podwykonawcy.

⁷³ Wszystkie decyzje pozytywne.

⁷⁴ 28 decyzji pozytywnych, jedna decyzja umorzona.

⁷⁵ 15 decyzji pozytywnych, dwie decyzje umorzone.

⁷⁶ Wszystkie decyzje pozytywne.

Przykład

W latach 2023–2025 (do 14 listopada), na podstawie oferty cenowej i ogólnych warunków handlowych INNGEN Laboratorium Badań Genetycznych Spółka z o.o zleciło podmiotowi mającemu siedzibę w Niemczech wykonanie w całości łącznie 337 badań WES⁷⁷ (w 2023 r. – 38, w 2024 r. – 88 i w 2025 r. – 211). Badania te zostały rozliczone w ramach umowy zawartej z Lubelskim OW NFZ⁷⁸, jednak firma niemiecka nie została zgłoszona jako podwykonawca do NFZ.

W § 2, określającym organizację udzielania świadczeń, umowy zawartej pomiędzy INNGEN Laboratorium Badań Genetycznych Sp. z o.o. i Lubelskim Oddziałem Wojewódzkim NFZ (LOW NFZ) w dniu 10 listopada 2023 r. o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej zapisano, że świadczenia mogą być udzielane wyłącznie przez podwykonawcę spełniającego warunki określone w przepisach odrębnych i szczegółowych warunkach umów (ust. 4) oraz, że dopuszczalne jest zlecenie podwykonawcy udzielania jedynie niepełnego zakresu świadczeń będących przedmiotem umowy (ust. 5). Umowa zawarta pomiędzy świadczeniodawcą a podwykonawcą winna zawierać zastrzeżenie o prawie NFZ do przeprowadzenia kontroli podmiotów biorących udział w udzielaniu świadczeń, na zasadach określonych w ustawie, w zakresie wynikającym z umowy. NFZ informuje świadczeniodawcę o rozpoczęciu i zakończeniu kontroli podmiotów biorących udział w udzielaniu świadczeń oraz jej wynikach (ust. 6).

Dyrektor LOW NFZ poinformował, że Oddział nie posiada procedur wewnętrznych dotyczących realizacji podwykonawstwa badań genetycznych wykonywanych za granicą. Według stanu na 24 listopada 2025 r., żaden ze świadczeniodawców z obszaru województwa lubelskiego posiadających umowę w zakresie badania genetyczne nie wykazał w Wykazie podwykonawców, podwykonawstwa z podmiotem zagranicznym.

Jak wyjaśniła Dyrektor Departamentu Świadczeń Opieki Zdrowotnej NFZ⁷⁹ dotychczas do centrali NFZ nie wpływały informacje lub zapytania o możliwość wskazania podmiotu zagranicznego jako podwykonawcy w świadczeniach. Gdyby takowe się pojawiły, wówczas konieczna byłaby opinia ministra właściwego ds. zdrowia, co do dopuszczalności takiego

⁷⁷ Badanie WES, czyli sekwencjonowanie całoksomowe (*whole exome sequencing*) polega na analizie sekwencji wszystkich genów pacjenta w celu poszukiwania zmian genetycznych będących przyczyną objawów chorobowych lub też zwiększających predyspozycje do zachorowania

⁷⁸ Dalej LOW NFZ.

⁷⁹ Odpowiadając, w imieniu Prezesa NFZ, na pytanie NIK skierowane w trybie art. 29 ust. 1 pkt 2 lit. f ustawy o NIK.

postępowania. Świadczenia mogą być udzielane wyłącznie przez podwykonawcę spełniającego warunki określone w obowiązujących przepisach, analogicznych jak dla świadczeniodawcy.

Jak wskazała konsultantka krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki klinicznej⁸⁰ oszacowanie liczby próbek wysyłanych za granicę jest w praktyce niezwykle trudne. Część badań, w szczególności sekwencjonowania nowej generacji (NGS), realizowana jest poza krajem jedynie technicznie (podzlecane jest wykonanie „mokrej” części badania tj. reakcji sekwencjonowania bez interpretacji danych), natomiast analiza i interpretacja wyników odbywa się już w Polsce, a dokumenty końcowe wystawiane są przez laboratoria krajowe. Takie sytuacje nie są ewidencjonowane jako „badania zagraniczne”, mimo że kluczowy etap techniczny został wykonany poza granicami kraju.

NIK zwraca uwagę, iż w takich przypadkach osoba, która autoryzuje wynik badania bierze na siebie odpowiedzialność za wcześniejsze etapy jego realizacji. W sytuacji gdy odbywają się poza granicami kraju ich rzetelna weryfikacja nie jest praktycznie możliwa.

Konsultantka przeprowadziła badanie laboratoriów, które obejmowało m.in. kwestię wysyłki materiału genetycznego za granicę. W badaniu uwzględniono 157 laboratoriów. Spośród nich jedynie 86 odesłało ankiety, a 71 nie odpowiedziało. Wysyłkę próbek za granicę zadeklarowało 12 jednostek.

Najwyższa Izba Kontroli zwraca uwagę, iż wysyłka materiału genetycznego następuje nie tylko do krajów UE oferujących wysoką jakość prowadzonych badań.

Komitet Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN w stanowisku w sprawie testów genetycznych i badań genomowych zleczanych za granicę z dnia 26 lipca 2021 r. zwrócił uwagę na niepokojące doniesienia o masowych nadużyciach dotyczących danych genetycznych przez dalekowschodnie firmy biotechnologiczne, wykonujące usługowo testy wprost dla odbiorcy oraz badania genomowe. Firmy te mogą sobie pozwolić na znaczne obniżenie oferowanych cen usług dzięki otrzymywanym dotacjom rządowym. Materiał biologiczny i dane genetyczne pozyskiwane są w kilkudziesięciu krajach świata, w tym również w Polsce, poprzez komercyjne wykonywanie testów genetycznych lub sekwencjonowanie materiału genetycznego. Bardzo poważne wątpliwości budzi poziom przestrzegania przez te firmy zasad etyki badań genetycznych. Wskazano, że podmioty te przechowują i analizują materiał

⁸⁰ Odpowiadając na pytanie NIK skierowane w trybie art. 29 ust. 1 pkt 2 lit. f ustawy o NIK.

**Skutki braku analiz
rynku badań
genetycznych**

biologiczny oraz dane genetyczne w zakresie daleko wykraczającym poza cel oryginalnie zleconej procedury, bez wiedzy i zgody dawców.

W latach 2022-2025 (do 30 czerwca) Minister nie prowadził i nie zlecał analiz rynku badań genetycznych oraz nie posiadał danych dotyczących badań genetycznych, w tym realizowanych poza systemem ochrony zdrowia. Minister dysponował jedynie danymi gromadzonymi w Rejestrze Podmiotów Wykonujących Działalność Leczniczą⁸¹ oraz miał możliwość pozyskiwania danych od Narodowego Funduszu Zdrowia⁸².

W ocenie NIK niezlecanie oraz niewykonywanie analiz dotyczących rynku badań genetycznych, jak również zaniechanie gromadzenia przez Ministra danych w tym zakresie, uniemożliwiało rzetelne oszacowanie rynku badań genetycznych, w tym kosztów, które poniesie budżet państwa w związku z wprowadzeniem przepisów prawnych regulujących badania genetyczne. NIK zauważa, że szczegółowe i rzetelne dane pozwoliłyby również na analizę tendencji występujących w tym obszarze w perspektywie wieloletniej, a tym samym ułatwiłyby przygotowanie rozwiązań prawnych wspierających rozwój tego rynku oraz działających na nim podmiotów, a jednocześnie umożliwiający wykonywanie przez te podmioty badań genetycznych w sposób bezpieczny i zapewniający odpowiednią ich jakość (eliminujący laboratoria, które nie spełniają przyjętych standardów). Zdaniem NIK brak działań w powyższym zakresie istotnie ograniczał realizację zadania z zakresu zdrowia publicznego obejmującego monitorowanie i ocenę stanu zdrowia społeczeństwa, zagrożeń zdrowia oraz jakości życia związanej ze zdrowiem społeczeństwa⁸³.

**Dane posiadane
przez NFZ**

NFZ dysponował informacją o liczbie świadczeniodawców posiadających zawarte z nim umowy w przynajmniej jednym z zakresów świadczeń, tj. 11.1210.053.02 – Badania genetyczne, 11.1210.600.02 – Badania genetyczne – Świadczenia udzielane osobom do ukończenia 18-go roku życia (Świadczenia finansowane odrębnie w Systemie Podstawowego Szpitalnego Zabezpieczenia), 11.1210.160.02 – Badania genetyczne – Świadczenia diagnostyki genetycznej udzielane osobom do ukończenia 18-go roku życia. Liczba świadczeniodawców posiadających umowę z NFZ w przynajmniej jednym z tych zakresów świadczeń w latach 2022–2025 (do 30 czerwca)⁸⁴ wyniosła odpowiednio: 50, 55, 56, 55.

Liczba badań genetycznych sfinansowanych ze środków publicznych wyniosła odpowiednio w poszczególnych latach ww. okresu: 192 869,

⁸¹ Dalej: RPWDL.

⁸² Dalej: NFZ.

⁸³ Vide art. 2 pkt 1 w związku z art. 3 ust. 1 i art. 4 ustawy z dnia 11 września 2015 r. o zdrowiu publicznym (Dz. U. z 2024 r. poz. 1670, ze zm.).

⁸⁴ Stan na 31 grudnia dla lat 2022–2024 oraz na 30 czerwca 2025 r.

240 255, 285 122, 145 765. Wartość tych badań wyniosła odpowiednio w poszczególnych latach: 184 898,2 tys. zł, 299 982,4 tys. zł, 409 412,7 tys. zł oraz 163 632,6 tys. zł. Minister nie posiadał danych o liczbie badań genetycznych sfinansowanych ze środków prywatnych, w tym wykonywanych poza systemem ochrony zdrowia.

Liczba poradni genetycznych (posiadających lub nie umowy z NFZ) oraz pracowni genetycznych została pobrana przez Ministra na potrzeby niniejszej kontroli z RPWDL⁸⁵. Ich liczba w latach 2022–2025 (do 30 czerwca) wyniosła odpowiednio: 330⁸⁶, 346⁸⁷, 361⁸⁸, 374⁸⁹. Liczba poradni genetyczno-onkologicznych wyniosła odpowiednio: 13⁹⁰, 15⁹¹, 20⁹², 21⁹³. Liczba pracowni genetycznych wyniosła odpowiednio: 102, 93, 96, 115.

Brak obowiązkowego rejestru laboratoriów wykonujących badania genetyczne

Brak jest powszechnego, obowiązkowego rejestru laboratoriów wykonujących badania genetyczne. Minister wyjaśnił, iż kwestia odrębnego unormowania rejestracji laboratoriów genetycznych jest rozważana poprzez wprowadzenie właściwych przepisów prawnych w projektowanej ustawie o badaniach genetycznych. W świetle projektowanej ustawy założeniem jest, aby badania genetyczne były prowadzone wyłącznie w jednostkach (laboratoriach) objętych systemem rejestracji i tym samym również certyfikacji.

W przypadku laboratoriów, które wykonywały badania genetyczne i zakończyły swoją działalność, MZ nie analizowało co dzieje się ze zgromadzonym materiałem biologicznym. Minister wyjaśnił, iż brak przedmiotowej analizy wynikał z faktu, że przepisy prawa powszechnie obowiązującego nie nakładały takiego obowiązku. Jednocześnie wskazał, że kwestia postępowania z materiałem biologicznym została zawarta w projekcie ustawy o badaniach genetycznych.

Brak danych o liczbie biobanków

Minister nie posiadał danych dotyczących liczby biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału biologicznego pobranego od ludzi na terenie kraju. Obecna struktura biobanków jest rozproszona i uproszczona, a ich organizacja nie spełnia międzynarodowych standardów (są to często pojedyncze zamrażarki utrzymywane przez poszczególne instytucje, a nie specjalistyczne repozytoria tkanek i próbek). Brakuje także rozwiązań legislacyjnych dotyczących biobankowania na potrzeby badań naukowych, która określiłyby standardy odnośnie rodzaju, ilości

⁸⁵ Stan na 10 listopada 2025 r.

⁸⁶ W tym 29 poradni genetycznych dla dzieci.

⁸⁷ W tym 30 poradni genetycznych dla dzieci.

⁸⁸ W tym 33 poradni genetycznych dla dzieci.

⁸⁹ W tym 33 poradni genetycznych dla dzieci.

⁹⁰ W tym jedna poradnia genetyczno-onkologiczna dla dzieci.

⁹¹ W tym jedna poradnia genetyczno-onkologiczna dla dzieci.

⁹² W tym dwie poradnie genetyczno-onkologiczne dla dzieci.

⁹³ W tym dwie poradnie genetyczno-onkologiczne dla dzieci.

materiału, sposobu jego izolacji, systemu przechowywania, certyfikacji biobanków, a także uregulowałyby kwestię zgód pacjentów oraz problem dostępu do ich danych klinicznych.

W wielu krajach UE w przepisach regulujących funkcjonowanie biobanków określono:

- wymóg dobrowolnej i świadomej zgody pisemnej na pobranie materiału genetycznego oraz udostępnienie próbki i powiązanych danych, po zapoznaniu się z informacjami dotyczącymi charakteru działalności biobanku, możliwych ryzyk, celu pobrania i przechowywania próbek, podstaw przetwarzania danych osobowych oraz środków ochrony związanych z ich przetwarzaniem, właściciela próbek i biobanku przechowującego próbki, a także możliwości wycofania zgody bez negatywnych konsekwencji,
- zakazy i ograniczenia dotyczące obchodzenia się z próbką (m.in. informacje z badania nie mogą być wykorzystywane w śledztwach karnych ani w podejmowaniu decyzji administracyjnych, czy innych dotyczących danej osoby, a także w badaniu jej predyspozycji zawodowych, czy podejmowaniu decyzji przez instytucje kredytowe i ubezpieczeniowe),
- zasady dotyczące przechowywania i niszczenia próbek.

**Brak kontroli
realizowanych
przez MZ zakresie
badań genetycznych**

W latach 2022–2025 (do 30 czerwca) Minister Zdrowia nie przeprowadzał oraz nie zlecał kontroli w zakresie badań genetycznych.

Minister wyjaśnił, iż podejmowanie przez Ministra kontroli w trybie art. 118 ust. 1 oraz jej zlecenie w trybie art. 119 ust. 1 i 2 ustawy o działalności leczniczej, jest uprawnieniem ministra właściwego ds. zdrowia i należy do jego wyłącznej kompetencji. Fakultatywność wszczęcia kontroli wynikała wprost z art. 118 ustawy o działalności leczniczej, który stanowi, iż ministrowi właściwemu ds. zdrowia zostało zagwarantowane prawo (nie obowiązek) przeprowadzania kontroli podmiotów leczniczych pod względem zgodności z prawem oraz medycznym. Wyjaśnił również, iż w toku analizy skarg oraz innych sygnałów dotyczących nieprawidłowości w obszarze badań genetycznych, pod kątem stawianych zarzutów, nie znaleziono podstaw do skorzystania przez Ministra z uprawnień nadzorczych, w tym kontroli. Zgodnie z przyjętą praktyką, iż kontrole przeprowadzało się w sposób planowy, nie powtarzało się cyklicznie kontroli w tym samym obszarze w krótkim odstępie czasu, chyba że wystąpiły ku temu okoliczności, jak np. wystąpienie rażących nieprawidłowości. Minister wskazał również na szeroki zakres zadań realizowanych przez MZ, co uniemożliwiło inicjowanie kontroli we wszystkich nadzorowanych przez resort zagadnieniach. Wyjaśnił również, iż kontrole przeprowadzane były przede wszystkim zgodnie z opracowanym rocznym planem kontroli. Przy jego

ustalaniu ujmowano w pierwszej kolejności kontrole, których obowiązek przeprowadzenia wynikał z przepisów prawa, jak również propozycje zgłaszane przez komórki organizacyjne MZ, a w latach 2022-2025 nie zgłoszono do planu kontroli propozycji w zakresie badań genetycznych, co uniemożliwiło ujęcie ich w dotychczasowych działaniach kontrolnych.

NIK nie kwestionuje uprawnień Ministra w zakresie określonym ww. przepisami ustawy o działalności leczniczej. Zauważa jednak, iż wykorzystanie tego uprawnienia, w szczególności poprzez cykliczne przeprowadzanie lub zlecenie przeprowadzenia kontroli w podmiotach leczniczych wykonujących badania genetyczne, w sposób istotny przyczyniłoby się do zapewnienia jakości i bezpieczeństwa przeprowadzanych badań genetycznych, co przekłada się na wiarygodność i jakość udzielanych świadczeń zdrowotnych. NIK podkreśla przy tym, iż w będącym obecnie przedmiotem prac projekcie ustawy o badaniach genetycznych⁹⁴ określono zasady oraz zakres przeprowadzania kontroli podmiotów prowadzących działalność dotyczącą badań genetycznych.

**Zaniechanie
prowadzenia działań
edukacyjnych i
informacyjnych
upowszechniających
wiedzę w zakresie
badań genetycznych.**

W latach 2022–2025 (do 30 czerwca) Minister nie prowadził ani nie zlecał podmiotom zewnętrznym przygotowania działań edukacyjnych, informacyjnych upowszechniających wiedzę w zakresie badań genetycznych. Minister nie inicjował również, samodzielnie lub we współpracy z innymi organizacjami, działań na rzecz wypracowania standardów etycznych związanych ze specyfiką badań genetycznych, np. dotyczących danych wrażliwych, ich pobierania, przechowywania, dostępu do nich, upowszechniania, a także dopełnienia obowiązku informacyjnego o badaniu i podpisywania przez pacjenta świadomej zgody.

Wyjaśniając przyczyny nieprowadzenia i niezlecania podmiotom zewnętrznym przygotowania działań edukacyjnych upowszechniających wiedzę w zakresie badań genetycznych Minister wskazał, iż z uwagi na szeroki zakres działalności Ministra niemożliwa była realizacja wszystkich zadań wieloaspektowo i w określonym czasie zgodnie z oczekiwaniami interesariuszy systemu ochrony zdrowia. Wyjaśnił również, iż duży wpływ na realizację działań miały czynniki zewnętrzne, tj. pandemia COVID-19 oraz konflikt zbrojny na Ukrainie, w związku z czym prace MZ skupiały się na działaniach minimalizujących zagrożenia oraz zapewniających właściwą opiekę medyczną.

Jako wyjaśnienie przyczyn nieprowadzenia działań na rzecz wypracowania standardów etycznych Minister wskazał, iż: (...) *Problematyka przestrzegania zasad etycznych, w tym ochrony danych, dostępu do wyników*

⁹⁴ Stan na 22 sierpnia 2025 r.

badań z zakresu wykonywania testów genetycznych jest zawarta w projektowanej ustawie o badaniach genetycznych.

NIK nie podzieliła powyższej argumentacji. W sytuacji braku kompleksowej regulacji prawnej w obszarze zapewnienia bezpieczeństwa badań genetycznych, podejmowanie działalności upowszechniającej wiedzę w zakresie potencjalnego wykorzystania danych genetycznych człowieka, jak również wyzwań i zagrożeń z tym związanych oraz standardów etycznych, ma istotne znaczenie dla zwiększenia świadomości obywateli w tym obszarze. Działania związane z promocją zdrowia zostały ujęte w Zarządzeniach w sprawie ustalenia Wewnętrznego regulaminu organizacyjnego Biura Komunikacji/Departamentu Edukacji i Promocji Zdrowia⁹⁵ w MZ. Dodatkowo już w 2004 r. Komisja Europejska opracowała *25 rekomendacji dotyczących etycznych, prawnych i społecznych implikacji badań genetycznych*⁹⁶, w których wskazano, iż duże znaczenie ma poprawa świadomości publicznej, edukacji i zrozumienia koncepcji genetycznych, a testy genetyczne i ich kliniczne zastosowania powinny być przedstawiane w sposób pozbawiony uprzedzeń i zawierać realistyczne oczekiwania dotyczące ich możliwych skutków. **W ocenie NIK elementem edukacji na temat badań genetycznych powinna być informacja na temat praw i obowiązków pacjenta związanych z tymi badaniami.**

**Brak strategii
rozwoju medycyny
laboratoryjnej**

Minister nie opracował strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej.

W *Planie działalności* Ministra na 2022 r. zaplanowano cel pn. *Opracowanie strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej w Polsce*, do realizacji którego zarządzeniem Ministra powołano Zespół ds. opracowania projektu strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej⁹⁷. W „Sprawozdaniu z wykonania planu działalności Ministra Zdrowia za rok 2022 dla działu administracji rządowej: Zdrowie” wskazano, iż podczas prac Zespołu ds. opracowania projektu strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej⁹⁸ pojawiła się konieczność podjęcia działań, które uniemożliwiły zrealizowanie tego celu w terminie.

Minister wyjaśnił, że projekt strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej⁹⁹ został opracowany na podstawie wkładów otrzymanych od członków Zespołu, a następnie po opracowaniu redakcyjnym oraz ujednoliceniu formatowania wkładów, został przekazany członkom Zespołu do akceptacji 7 czerwca 2022 r. Wskazał również, iż w wyniku prac nad

⁹⁵ Zarządzenie nr 11 Dyrektora Generalnego Ministerstwa Zdrowia z dnia 25 marca 2020 r. ze zm., Zarządzenie nr 35 Dyrektora Generalnego Ministerstwa Zdrowia z dnia 26 września 2024 r. ze zm.

⁹⁶ <https://zgm.imid.med.pl/wp-content/uploads/2020/12/25-rekomendacji.pdf>.

⁹⁷ Zarządzenie z dnia 5 listopada 2021 r. (Dz. Urz. Min. Zdr. 2021.87).

⁹⁸ Dalej: Zespół.

⁹⁹ Dalej: projekt strategii.

projektem strategii członkowie Zespołu przedstawili rozbieżne stanowiska dotyczące projektu strategii, a także akceptacji dokumentacji w zaproponowanym kształcie. Jednocześnie wyjaśnił, że projekt został przekazany przewodniczącemu Zespołu celem podjęcia dalszych decyzji co do kształtu projektu strategii, a przewodniczący Zespołu nie przekazywał dalszych informacji o postępie i kontynuowaniu prac nad projektem strategii. Minister wskazał również, że nie odnaleziono dokumentów poświadczających występowanie przez Ministra do przewodniczącego Zespołu o udzielenie informacji o postępie, kontynuacji prac nad projektem strategii.

W *Planach działalności* na lata 2023–2025 cel ten nie został uwzględniony. Jako powód jego nieuwzględnienia Minister podał, iż z uwagi na szeroki zakres działalności Ministra i mnogość działań koniecznych do realizacji, w „Planie działalności” na lata 2023–2025 ujęte zostały inne, równie istotne cele. Podkreślił, iż nie zostały jeszcze podjęte decyzje o ujęciu tego celu w „Planie działalności” na następne lata¹⁰⁰.

Należy podkreślić, iż NIK już w 2017 r. w informacji o wynikach kontroli „Dostępność i finansowanie diagnostyki laboratoryjnej”¹⁰¹ wskazywała na konieczność przygotowania rozwiązań systemowych dotyczących diagnostyki laboratoryjnej, zapewniających optymalne wykorzystanie dostępnych badań i właściwe finansowanie. Dodatkowo należy zauważyć, że – jak wynika z informacji uzyskanych od Prezes KIDL¹⁰² – brak opracowania strategii (w tym również ewentualny brak zaplanowania tego działania na kolejne lata), negatywnie wpływa na rozwój medycyny laboratoryjnej w Polsce. Strategia wskazywałaby kierunki rozwoju medycyny laboratoryjnej, włączając uprawnione podmioty w proces konsultacji, realizację czy też ocenę. (str. 51–47)

5.2. PODMIOTY POSIADAJĄCE MEDYCZNE LABORATORIUM GENETYCZNE

Uchybienia w realizacji badań

Ze względu na uprawnienia kontrolne NIK kontrolą objęto tylko podmioty korzystające ze środków publicznych w ramach umów zawartych z Narodowym Funduszem Zdrowia¹⁰³.

W podmiotach tych zapewniono dostęp do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej przyjęte wymogi jakościowe. Żadne

¹⁰⁰ Stan na 1 września 2025 r.

¹⁰¹ KZD.430.001.2017, Nr ewid. 42/2017/P/16/056/KZD.

¹⁰² W trybie art. 29 ust. 1 pkt 2 lit. f ustawy o NIK.

¹⁰³ Kontrolą nie mogła więc objąć podmiotów funkcjonujących poza systemem ochrony zdrowia, finansowanych ze środków prywatnych, w których, jak wskazują eksperci może dochodzić do istotnych nieprawidłowości w zakresie bezpieczeństwa i jakości wykonywanych badań.

z kontrolowanych laboratoriów, poza jednym wyjątkiem, nie wdrożyło jednak normy ISO 15189 dla metod z zakresu biologii molekularnej w badaniach genetycznych. Nie zawsze prawidłowo prowadzona była dokumentacja wykonywanych w laboratoriach badań. Stwierdzono również przypadki nieprzestrzegania regulacji wewnętrznych w odniesieniu do sposobu zabezpieczenia danych osobowych i dokumentacji stanowiącej podstawę do przetwarzania tych danych przez pracowników laboratoriów.

5.2.1. BEZPIECZEŃSTWO I JAKOŚĆ BADAŃ GENETYCZNYCH

Ocena jakości prowadzonych badań

Laboratoria kontrolowanych podmiotów uczestniczyły w międzylaboratoryjnych programach zewnętrznej oceny jakości badań. Uzyskiwały również certyfikaty, w tym PTGC¹⁰⁴, w określonych zakresach badań oraz różne świadectwa jakościowe zarówno dla samych podmiotów¹⁰⁵, jak i funkcjonujących w nich laboratoriów. Wdrażano wewnętrzne systemy zarządzania jakością, obejmujące stosowane metody badań.

Najwyższa Izba Kontroli zwraca jednak uwagę, iż certyfikacja (akredytacja) dotyczy często jednego lub kilku rodzajów badań, a laboratorium wykonuje wiele różnych badań, których jakość nie jest w ten sposób weryfikowana. Brak precyzyjnej informacji w tym zakresie może być mylący dla pacjentów, którzy mogą utożsamiać ocenę danej procedury z całokształtem działalności laboratorium.

Poza jednym wyjątkiem¹⁰⁶ żadne z kontrolowanych laboratoriów nie wdrożyło normy ISO 15189 dla metod z zakresu biologii molekularnej w badaniach genetycznych. Norma ta jest międzynarodowym standardem określającym wymagania dla systemów zarządzania jakością w laboratoriach medycznych. Stanowi gwarancję jakości i bezpieczeństwa badań.

Spełnianie warunków dotyczących wymogów sanitarnych w większości laboratoriów

Większość kontrolowanych laboratoriów spełniała wymogi dotyczące warunków sanitarnych pomieszczeń określone w § 2–4 rozporządzenia z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań. Wyodrębniano wszystkie niezbędne pomieszczenia, które dostosowano do rodzaju czynności medycyny laboratoryjnej, jakie były w nich wykonywane w celu zapewnienia poprawnej jakości procedur i wiarygodności wyników. Zapewniono ich odpowiednią wentylację.

¹⁰⁴ Certyfikaty jakościowe Laboratorium rekomendowanego przez PTGC na lata 2023–2026.

¹⁰⁵ W przypadku szpitali były to np. Certyfikaty Ministra Zdrowia potwierdzające spełnienie standardów akredytacyjnych dla lecznictwa szpitalnego.

¹⁰⁶ Zakład Diagnostyki Molekularnej Nowotworów Dolnośląskiego Centrum Onkologii, Pulmonologii i Hematologii posiadał akredytację w zakresie normy PN-EN ISO 15189:2013-05, nr AM 020, dla laboratoriów medycznych.

Pomieszczenia laboratoryjne miały dostęp do co najmniej jednej umywalki z baterią z ciepłą i zimną wodą, dozownikiem na mydło w płynie oraz dozownikiem ze środkiem dezynfekcyjnym, jak również posiadały pojemniki z ręcznikami jednorazowego użycia i pojemniki na zużyte ręczniki.

Nieprawidłowości w odniesieniu do stanu pomieszczeń stwierdzono w przypadku czterech spośród 13 kontrolowanych podmiotów (30,8%).

Przykłady

W Uniwersyteckim Szpitalnym Klinicznym we Wrocławiu laboratorium przykliniczne nie spełniało części wymogów w zakresie organizacji pomieszczeń laboratoriów diagnostycznych, tj.:

[1] nie posiadało pomieszczenia magazynowego zapewniającego zachowanie właściwości fizycznych i chemicznych składowanych oraz przechowywanych odczynników, kalibratorów i materiałów kontrolnych, archiwizowanych próbek materiału biologicznego lub materiałów eksploatacyjnych, niezbędnych do wykonywania badań;

[2] punkty przyjęcia materiału do badań zlokalizowane były poza pomieszczeniami tych pracowni, tj. na ogólnodostępnych korytarzach Kliniki Hematologii.

Powyższe było niezgodne z wymogami § 3 ust. 4, a także § 3 ust. 3 pkt. 1 i 3 w związku z § 3 ust. 1 rozporządzenia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań.

W NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów sp. z o.o. korytarz wewnętrzny laboratorium miał różne funkcje: magazynu materiałów jednorazowych i odczynników, miejsca okresowego przechowywania odpadów medycznych, a także miejsca przechowywania dokumentacji niemedycznej; ponadto próbki materiału i odczynniki przechowywano także w pomieszczeniach wykorzystywanych do wykonywania czynności diagnostyki laboratoryjnej, tymczasem §3 ust. 1, ust. 3 pkt 3 oraz ust. 4 rozporządzenia z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań przewidywały rozdzielenia poszczególnych funkcji pomieszczeń: głównych, w tym do wykonywania czynności diagnostyki laboratoryjnej, administracyjnych, specjalnych, w tym magazynowych. Pomieszczenie laboratoryjne pracowni PCR2 oraz korytarz wewnętrzny laboratorium (wykorzystywany m.in. na cele magazynowe) nie posiadały żadnych otworów wentylacyjnych, co naruszało § 147 ust. 2 rozporządzenia Ministra Infrastruktury z dnia 12 kwietnia 2002 r. w sprawie warunków technicznych, jakim powinny odpowiadać budynki i ich usytuowanie¹⁰⁷.

¹⁰⁷ Dz. U. z 2022 r. poz. 1225 ze zm.

W laboratoriach zainstalowano aparaturę i sprzęt odpowiedni do realizacji badań genetycznych. Zasady postępowania ze sprzętem opisano w procedurach wewnętrznych poszczególnych jednostek. Określały one m.in. zasady eksploatacji, konserwacji, przeglądów, sposób postępowania w przypadku wystąpienia awarii, jak również dokumentację wymaganą do każdego wyrobu medycznego.

Procedury te nie zawsze jednak były przestrzegane. Zaniechano terminowego dokonywania przeglądu urządzeń. Stwierdzono przypadki niewyłączenia z użytkowania urządzeń, które nie przeszły wymaganych przeglądów okresowych. Nieprawidłowości stwierdzono w przypadku 38 % kontrolowanych podmiotów.

Przykład

W Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie dla łącznie badanych 20 urządzeń aparatury medycznej będących na stanie i użytkowanych w dwóch kontrolowanych laboratoriach, stwierdzono:

- niedokonywanie corocznych przeglądów technicznych w odniesieniu do lat 2022–2025 (I półrocze) w tym: za 2022 r. nie przeprowadzono wymaganych przeglądów technicznych dla sześciu sztuk aparatury medycznej, za 2023 r. dla czterech, za 2024 r. dla dwóch, zaś za 2025 r. dla jednego urządzenia;
- brak wykonania kalibracji dla czterech urządzeń aparatury medycznej za lata: 2022 i 2023 r., za 2024 r. dla dwóch urządzeń oraz za 2025 r. dla jednego urządzenia;
- nieposiadanie paszportów technicznych dla dwóch sztuk aparatury medycznej;
- opóźnienia w przeprowadzeniu przeglądów technicznych w stosunku do zaplanowanego terminu przeprowadzenia przeglądu dla dwóch urządzeń.

Powyższe naruszało § 5 pkt 3 rozporządzenia z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań.

NIK zwraca uwagę, iż rzetelność działań w tym zakresie jest istotna biorąc pod uwagę konieczność zapewnienia prawidłowego funkcjonowania aparatury medycznej, niezbędnej do rzetelnego wykonywania badań i uzyskiwania wiarygodnych wyników badań.

Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu nie wyłączył z użytkowania czterech urządzeń znajdujących się w laboratorium przyklinicznym, które w latach 2022-2024 nie przeszły wymaganych przeglądów okresowych. Obowiązek wyłączenia z użytkowania powyższych wynikał z pkt. 3.2.2

lit. g¹⁰⁸ oraz pkt 4.4¹⁰⁹ procedury DT/P/26 „Nadzór nad sprzętem i aparaturą medyczną”.

Dokumentacja posiadanej aparatury nie zawsze była kompletna, a sama aparatura w pełni wykorzystywana.

Przykład

W Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki dokumentacja sześciu z dziesięciu urządzeń przyjętych do badanej próby stanowiących wyposażenie Zakładu Genetyki była niekompletna, tj. nie zawierała niektórych wymaganych przepisami elementów.

W ewidencji wyposażenia Zakładu znajdowało się urządzenie¹¹⁰ zakupione 1 marca 2018 r., które zgodnie ze złożonym oświadczeniem Kierownika Laboratoriów oraz wyjaśnieniami Kierownika Zakładu Genetyki, pozostaje w stanie fabrycznym, ponieważ nie było dotychczas użytkowane.

Wyposażenie Zakładu obejmowało również urządzenia, które nie nadawały się do dalszego wykorzystywania, a które nie zostały skutecznie tj. zgodnie z procedurą wewnętrzną wycofane z eksploatacji.

W zbadanej próbie badań prowadzona dokumentacja umożliwiała prześledzenie całego procesu diagnostycznego pod względem merytorycznym (poprawności zastosowanych metod i procedur) i technicznym.

Pacjentów na ogół informowano o znaczeniu diagnostycznym planowanych badań genetycznych, ich ryzyku i podejrzewanych chorobach, co było zgodne z art. 9 ust. 1 i 2 ustawy o prawach pacjenta. Do zlecenia na badanie genetyczne jest dołączany formularz pisemnej zgody na wykonanie badania genetycznego, o której mowa w art. 18 ustawy o prawach pacjenta.

NIK zwraca jednak uwagę, iż zgodnie z opinią konsultant krajowej w dziedzinie laboratoryjnej genetyki klinicznej¹¹¹ rozwiązanie to: *nie gwarantuje zgodności z najlepszymi standardami międzynarodowymi, które wymagają poszerzonego, genetyczno-specyficznego zakresu informacji i decyzyjności pacjenta. Chodzi tu m.in. o prawo do niewiedzy, informacje o implikacjach rodzinnych, zasadach przechowywania i udostępniania danych czy o transferach zagranicznych.*

Osoby zatrudnione w kontrolowanych laboratoriach posiadały kwalifikacje określone w rozporządzeniu z 3 marca 2004 r. oraz z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań. Stwierdzono pojedyncze odstępstwa

¹⁰⁸ Procedura obowiązująca od 2018 r.

¹⁰⁹ Procedura obowiązująca od 17 lipca 2023 r.

¹¹⁰ Łaźnia wodna SWB 8N (nr inw. NS/009444).

¹¹¹ Opinia pozyskana w ramach art. 29 ust. 2 lit f ustawy o NIK.

od obowiązujących przepisów, w tym dotyczące osób pełniących funkcje kierowników laboratoriów.

W okresie objętym kontrolą NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów sp. Z o.o. naruszał wymogi odnoszące się do kierownika laboratorium, określone w art. 10 ustawy *o medycynie laboratoryjnej*. O ile osoby, którym powierzano ww. stanowisko posiadały wymagane doświadczenie, uprawnienia i kwalifikacje, to w jednym przypadku nie spełniono wymogów odnośnie do wymiaru czasu pracy, a w drugim – w odniesieniu do formy umowy i wymiaru czasu pracy. Kierownik Laboratorium powinien być bowiem zatrudniony na podstawie umowy o pracę w pełnym wymiarze czasu pracy, tymczasem:

- osoba, która zajmowała ww. stanowisko do 1 maja 2023 r. realizowała umowę o pracę, jednak w niepełnym wymiarze, tj. ½ etatu¹¹²;
- osobę, którą Zarząd powołał na ww. stanowisko od 2 maja 2023 r. realizowała umowę cywilnoprawną o udzielanie świadczeń zdrowotnych, faktycznie realizując zadania w większości miesięcy przez dwa lub trzy dni od około 11 godzin do 28 godzin łącznie¹¹³.

5.2.2. PROCEDURA REALIZACJI BADAŃ GENETYCZNYCH

Ocena jakości prowadzonych badań

Proces wykonywania badań genetycznych był co do zasady realizowany zgodnie z opracowanymi i zatwierdzonymi wewnętrznymi procedurami oraz instrukcjami postępowania, które zapewniały bezpieczeństwo materiału biologicznego na wszystkich etapach procesu diagnostycznego – od momentu przyjęcia próbki do laboratorium, poprzez jej analizę, aż do archiwizacji wyników i przekazania informacji genetycznej pacjentowi.

Procedury te regulowały zasady przyjmowania, oznakowania, transportu i przechowywania materiału biologicznego, sposób identyfikacji próbek oraz kontrolę dostępu do danych osobowych i genetycznych. Zastosowane rozwiązania organizacyjne i techniczne, w tym systemy informatyczne z kontrolą uprawnień oraz nadzór nad przestrzeganiem zasad bezpieczeństwa informacji, zapewniały ochronę poufności, integralności i dostępności danych pacjentów zgodnie z obowiązującymi przepisami i standardami jakości.

¹¹² Z załączników do umowy z NFZ harmonogram-zasoby wynikał nawet niższy wymiar wykonywanych zadań – 2 dni w tygodniu po łącznie 11:30 h. (Aneks do umowy AOS nr 42 z 2022 r.) Analiza nie wykazała ujęcia tej osoby w harmonogramie dotyczącym 2023 r.

¹¹³ Z wyłączeniem jednego miesiąca w każdym analizowanym okresie maj-grudzień 2023, styczeń-grudzień 2024 oraz styczeń-maj 2025 r., w którym ww. osoba nie udzielała świadczeń. Ponadto z wyłączeniem grudnia 2023 r. i 2024 r., w którym udzielała świadczeń przez okres dwóch tygodni, po dwa lub jeden dzień, przez łącznie od 23 godzin do 26,5 godzin w miesiącu.

Odstępstwa od stosowanych w tym zakresie procedur stwierdzono w pojedynczych przypadkach.

Przykład

W Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki Wbrew zasadom określonym w procedurze *SOP 220/ZG-L Zlecanie badań laboratoryjnych*¹¹⁴, w Zakładzie Genetyki przyjęto dwa niekompletne zlecenia wykonania badań genetycznych - na skierowaniach, w przewidzianym do tego miejscu, nie odnotowano danych osoby pobierającej materiał biologiczny i na jednym dodatkowo daty i godziny pobrania materiału, tj. elementów wymaganych na podstawie cz. I ust. 1.3. pkt 7-8 załącznika nr 4 do rozporządzenia w sprawie standardów jakości z 2006 r. oraz na podstawie procedury SOP 220/ZG-L.

W Instytucie nie prowadzono pełnej dokumentacji dotyczącej przechowywania materiału biologicznego przed i po wykonaniu badania genetycznego, co stanowiło naruszenie ust. 5.3 pkt 1-5 załącznika nr 4 do rozporządzenia w sprawie standardów jakości z 2006 r. Zgodnie z tym przepisem, dokumentacja przechowywania materiału przed i po wykonaniu badania winna uwzględniać miejsce, czas, temperaturę, sposób przechowywania oraz dane osób odpowiedzialnych za przechowywanie materiału. Dodatkowo, w zakładzie nie odnotowywano daty utylizacji materiału biologicznego, po upływie czasu jego przechowywania, co wskazywało na nierzetelność prowadzonej dokumentacji badań w tym zakresie. W oparciu o dokumentację badań brak było możliwości potwierdzenia, czy dany materiał biologiczny był przechowywany we właściwy sposób, w przeznaczonym do tego miejscu¹¹⁵ oraz czy i kiedy został zutylizowany.

Laboratoria stosowały środki techniczne i organizacyjne w celu zapewnienia ochrony danych osobowych i genetycznych. Do przetwarzania danych, w większości kontrolowanych podmiotów, dopuszczone były wyłącznie osoby upoważnione imiennie, a wszystkie operacje na danych były rejestrowane w systemie informatycznym. Pracownicy niebędący personelem medycznym posiadali odrębne upoważnienia do przetwarzania danych osobowych, określające zakres czynności, do których byli uprawnieni.

Laboratoria dysponowały aktualnymi politykami bezpieczeństwa informacji, instrukcjami w zakresie polityki ochrony danych osobowych oraz instrukcje zarządzania systemami informatycznymi.

¹¹⁴ Według procedury laboratorium przyjmuje do badania tylko próbki z kompletnie wypełnionym skierowaniem.

¹¹⁵ W szczególności niemożliwe było ustalenie daty i godziny umieszczenia danego materiału w wyznaczonym do tego miejscu.

W 23% przypadków stwierdzono nieprzestrzeganie obowiązujących przepisów dotyczących zabezpieczenia danych pacjentów.

Przykłady

W NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów sp. z o.o. sposób przechowywania części dokumentacji medycznej nie odpowiadał wymogom § 1 ust. 4 rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania¹¹⁶, zgodnie z którym dokumentację uważa się za zabezpieczoną, jeżeli w sposób ciągły są spełnione łącznie następujące warunki: jest zapewniona jej dostępność wyłącznie dla osób uprawnionych, są zastosowane metody i środki ochrony dokumentacji, których skuteczność w czasie ich zastosowania jest powszechnie uznawana.

Tymczasem w toku oględzin stwierdzono, że część dokumentacji medycznej NZOZ znajdowała się w zamykanych szafkach, jednak ustawionych w ogólnodostępnej części recepcji połączonej z poczekalnią, w której przebywają także pacjenci. Z tego powodu nie można było – w ocenie NIK – uznać, że zapewniona jest dostępność tych dokumentów wyłącznie dla osób uprawnionych.

W Uniwersyteckim Szpitalu Klinicznym we Wrocławiu, w laboratorium przyklinicznym, sposób zabezpieczenia danych osobowych pacjenta w laboratorium był niezgodny z przyjętą w Szpitalu Polityką ochrony danych osobowych, tj. dokumentacja zawierająca dane osobowe pacjentów przechowywana była na otwartych półkach niezamykanych na klucz oraz w drewnianej szafie zamykanej na klucz usytuowanej poza pomieszczeniami laboratorium, tj. na ogólnodostępnym korytarzu budynku, w którym zlokalizowano pomieszczenia laboratorium.

W Instytucie „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” stwierdzono, iż dostęp do pomieszczeń, w których dokumentacja medyczna była przechowywana na otwartych półkach/szafkach oraz niewyposażonych w zamek umożliwiający ich zamknięcie, tj. w pomieszczeniach dwóch z czterech pracowni realizujących badania genetyczne, miały osoby nieuprawnione.

Dotyczyło to pracowników firm zewnętrznych realizujących usługi sprzątania pomieszczeń. Czynności sprzątania pomieszczeń realizowano zgodnie z umową po godzinach pracy pracowników pracowni/poradni, a faktyczny sposób przechowywania dokumentacji medycznej w części pomieszczeń nie zapewniał ograniczenia dostępu do niej przez osoby postronne.

¹¹⁶ Dz. U. z 2024 r. poz. 798, ze zm.

5.2.3. REALIZACJA WNIOSEK I ZALECEŃ WYNIKAJĄCYCH Z ZEWNĘTRZNYCH KONTROLI I AUDYTÓW BADAŃ GENETYCZNYCH

Ocena jakości prowadzonych badań

Działalność większości kontrolowanych przez NIK laboratoriów podlegała kontroli organów zewnętrznych (np. Krajowego Centrum Bankowania Tkanek i Komórek, Centrum Monitorowania Jakości w Ochronie Zdrowia, Polskiego Centrum Akredytacji), jak również audytom wewnętrznym.

Kontrole te ujawniały nieprawidłowości, które nie miały jednak istotnego wpływu na jakość i bezpieczeństwo prowadzonych badań. Podejmowano czynności naprawcze, które jednak nie zawsze były w pełni skuteczne.

Przykład

W 2022 r. w Uniwersyteckim Szpitalu Klinicznym we Wrocławiu zrealizowano czynności sprawdzające dla audytu wewnętrznego przeprowadzonego w 2021 r. (obejmującego ochronę danych osobowych) oraz dla audytu przeprowadzonego w 2020 r. (dotyczącego napraw, przeglądów oraz zakupów sprzętu). Ustalenia audytorów wewnętrznych wskazywały na podjęcie działań zmierzających do realizacji zaleceń poaudytowych. Działania te okazały się nie być w pełni skuteczne- wzrosła bowiem liczba urządzeń, które nie zostały terminowo poddane przeglądom technicznym. Stan ten potwierdziła również kontrola NIK.

6. ZAŁĄCZNIKI

6.1. METODYKA KONTROLI I INFORMACJE DODATKOWE

Cel główny kontroli	Celem głównym kontroli było udzielenie odpowiedzi na pytanie: czy pacjentom zapewniono dostęp do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej przyjęte wymogi jakościowe?
Cele szczegółowe	Założono, że badania kontrolne umożliwią udzielenie odpowiedzi na następujące pytania szczegółowe: Czy rzetelnie przygotowywano regulacje prawne dla prawidłowej realizacji badań genetycznych? Czy w sposób rzetelny zapewniono warunki dla przygotowania niezbędnego personelu medycznego? Czy wprowadzono skuteczny nadzór nad rynkiem badań genetycznych? Czy badania genetyczne są prowadzone w warunkach zapewniających ich bezpieczeństwo i odpowiednią jakość? Czy badania genetyczne są prowadzone zgodnie z obowiązującymi przepisami? Czy wnioski wynikające z zewnętrznych kontroli badań zostały wdrożone?¹¹⁷
Zakres podmiotowy	Kontrolą objęto Ministerstwo Zdrowia oraz 13 podmiotów leczniczych, w których funkcjonowały medyczne laboratoria genetyczne. Kontrola planowa została poprzedzona kontrolą rozpoznawczą R/25/001 <i>Badania genetyczne</i> , przeprowadzoną w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, której wyniki wykorzystano w niniejszej informacji.
Kryteria kontroli	Podstawą przeprowadzenia kontroli były, w zależności od jednostki objętej kontrolą art. 2 ust. 1, ust.2 lub ust. 3 ustawy o NIK.
Okres objęty kontrolą	Lata 2022-2025 do zakończenia czynności kontrolnych, przy czym czynności kontrolne w ostatniej jednostce zakończyły się 16 grudnia 2025 r.

¹¹⁷ Treść celu z programu kontroli: Czy wnioski i zalecenia wynikające z zewnętrznych kontroli i audytów badań genetycznych zostały wdrożone w celu poprawy jakości realizowanych badań genetycznych i zapewnienia bezpieczeństwa pacjentów?

W kontroli uczestniczyły: Departament Zdrowia oraz sześć delegatur NIK. Kontrolę przeprowadzono od 1 sierpnia do 16 grudnia 2025 r. (podpisanie ostatniego wystąpienia pokontrolnego).

Pozostałe informacje

W 14 wystąpieniach pokontrolnych skierowanych do kierowników skontrolowanych jednostek sformułowano ogółem 44 wnioski pokontrolne. Adresaci wystąpień pokontrolnych, zgodnie z art. 62 ustawy o NIK, poinformowali Najwyższą Izbę Kontroli o sposobie wykorzystania uwag i wykonaniu wniosków pokontrolnych oraz o podjętych działaniach lub przyczynach niepodjęcia tych działań. Według stanu na 22 lipca 2026 r. zrealizowano 25 wniosków pokontrolnych (56%) oraz podjęto działania w celu realizacji kolejnych 18 wniosków (40,1%). Ponadto w kontroli doraźnej, rozpoznawczej sformułowano osiem wniosków, z których zrealizowano dwa, a sześć znajdowało się w trakcie realizacji.

Jedynie Minister Zdrowia skorzystał z prawa do zgłoszenia na piśmie sześciu umotywowanych zastrzeżeń do wystąpienia pokontrolnego, zgodnie z art. 54 ustawy o NIK. Kolegium NIK oddaliło w całości pięć zastrzeżeń i uwzględniło jedno.

Wykaz jednostek kontrolowanych

Lp.	Jednostka organizacyjna NIK przeprowadzająca kontrolę	Nazwa jednostki kontrolowanej	Imię i nazwisko kierownika jednostki kontrolowanej
1.	Departament Zdrowia	1. Ministerstwo Zdrowia 2. Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie	Jolanta Sobierańska-Grenda Marek Migdał
2.	Delegatura NIK w Bydgoszczy	1. Centrum Onkologii im. prof. Franciszka Łukaszczyka w Bydgoszczy 2. NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów sp. z o.o	Janusz Kowalewski Joanna Jarkiewicz-Tretyn
3.	Delegatura NIK w Kielcach	1. Świętokrzyskie Centrum Onkologii	Stanisław Gózdź
4.	Delegatura NIK w Łodzi	1. Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki 2. Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Iwona Maroszyńska Monika Domarecka
5.	Delegatura NIK w Lublinie	1. Uniwersytecki Szpital Dziecięcy	Kamila Ćwik

		2.INNGEN Laboratorium Badań Genetycznych Spółka z o.o	Marek Moskal
6.	Delegatura NIK w Poznaniu	1.Diagnostyka Genesis Sp. Z o.o. 2.Wielkopolskie Centrum Onkologii	Aleksander Jamsheer Julian Malicki
7.	Delegatura NIK we Wrocławiu	1.Dolnośląskie Centrum Onkologii, Pulmonologii i Hematologii 2.Uniwersytecki Szpital Kliniczny	Adam Maciejczyk Marcin Drozd

6.1.1. WYKAZ OCEN KONTROLOWANYCH JEDNOSTEK

Lp.	Nazwa jednostki kontrolowanej	Ocena kontrolowanej działalności ^{17/}	Stany mające wpływ na wydaną ocenę:	
			prawidłowe	nieprawidłowe
1.	Ministerstwo Zdrowia	W formie opisowej	Pozytywnie oceniono: zmianę rozporządzenia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, które wprowadziło do systemu jako świadczenia gwarantowane dwa nowe badania genetyczne finansowane ze środków publicznych zarówno w diagnostyce prenatalnej jak i postnatalnej, w przypadku chorób rzadkich oraz w diagnostyce w kierunku niektórych nowotworów, wprowadzenie trzech nowych świadczeń opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych oraz podejmowane w MZ działania w odniesieniu do skarg dotyczących badań genetycznych.	Negatywnie oceniono działania kolejnych Ministrów Zdrowia; które nie doprowadziły do kompleksowego unormowania kwestii badań genetycznych. NIK oceniła, iż brak istotnych regulacji w zakresie badań genetycznych, w zestawieniu z niewystarczającym nadzorem i ograniczeniem dostępności poradnictwa genetycznego, stanowi nie tylko zagrożenie dla jakości tych badań, ale przede wszystkim osłabia ochronę tak fundamentalnych praw człowieka jak prawo do ochrony życia i zdrowia, prawo do samostanowienia oraz prawo do prywatności. Minister Zdrowia, prowadząc prace nad tą ustawą, nie posiadał rzetelnych danych o badaniach genetycznych i realizacji praw pacjentów w tym obszarze. Nie przeprowadzał oraz nie zlecał analiz rynku badań genetycznych, przez co nie była znana Ministrowi na bieżąco m.in. liczba i wartość wykonywanych badań genetycznych, liczba laboratoriów i poradni genetycznych, liczba biobanków zajmujących się gromadzeniem materiału genetycznego pobranego od ludzi oraz liczba przypadków wywozu tego materiału za granicę w celu wykonania badań genetycznych. Nie prowadzono kontroli podmiotów leczniczych w zakresie realizacji badań genetycznych. Minister zaniechał podjęcia działań, które mogłyby się przyczynić do poprawy dostępności poradnictwa genetycznego, które powinno towarzyszyć wykonywaniu badań genetycznych, mimo iż dostęp do świadczeń pogorszył się w okresie objętym kontrolą.

			Minister nie zainicjował również kampanii informacyjno-edukacyjnych, upowszechniających wiedzę z zakresu genetyki w społeczeństwie, mimo dynamicznego rozwoju tej dziedziny medycyny i jej rosnącej roli w diagnozowaniu chorób. Tymczasem, jak wskazują eksperci, pacjenci często nie są świadomi na czym polega test genetyczny, co oznacza jego wynik i czy należy go powtarzać. Ponadto, prace nad projektami dwóch aktów wykonawczych do ustawy z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej istotnych dla prawidłowego funkcjonowania laboratoriów wykonujących badania genetyczne, były w MZ prowadzone opieszale, w wyniku czego Minister dopuścił do powstania luk prawnych (8- i 18-miesięcznej).
2.	Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	Pozytywna	Szpital podejmował skuteczne działania w celu zapewnienia bezpieczeństwa i odpowiedniej jakości badań genetycznych. Jednostki organizacyjne wykonujące badania genetyczne zostały ujęte w strukturze organizacyjnej Szpitala i rejestrach prowadzonych przez podmioty zewnętrzne, a ich działalność w zakresie prowadzenia badań genetycznych została poddana ocenie pod względem spełniania obowiązujących norm i standardów. Spełniono wymogi dotyczące odpowiednich warunków sanitarnych pomieszczeń, a aparatura medyczna, posiadała kompletną dokumentację. W Szpitalu opracowano wewnętrzne procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej, informowania pacjenta o znaczeniu diagnostycznym planowanego badania, jego ryzyku i podejmowanej chorobie oraz w zakresie bezpieczeństwa badań i ochrony danych genetycznych. Opóźnienie w przeprowadzeniu wymaganego przeglądu jednego z urzędzeń, niewłaściwa forma zatrudnienia kierownika laboratorium, niewskazanie konieczności określenia daty i godziny przyjęcia materiału do laboratorium w czterech wzorach skierowań/zleceń oraz niewskazanie nr wykorzystywanych odczynników w IV etapie badania jednego z sześciu badanych przypadków.

3.	Centrum Onkologii im. prof. Franciszka Łukaszczyka w Bydgoszczy	Pozytywna	Laboratorium Genetyczne uczestniczyło w międzynarodowych programach oceny jakości badań, uzyskując satysfakcjonujące wyniki. Osoby wykonujące badania genetyczne posiadały odpowiednie kwalifikacje zawodowe, a pomieszczenia, w których wykonywano badania, spełniały wymogi określone w obowiązujących przepisach prawa. Wykorzystywane w Zakładzie Genetyki urządzenia medyczne były poddawane przeglądowi technicznemu zgodnie z zaleceniami producentów lub przyjętym standardem corocznego serwisu przez autoryzowany serwis lub przez wykwalifikowanych pracowników technicznych Centrum, posiadających odpowiednie przeszkolenie w zakresie obsługi oraz konserwacji urządzeń. W ZGiOM opracowano, wdrożono i stosowano kompletne procedury badań genetycznych zgodne z obowiązującymi standardami. W trzech przeanalizowanych sprawach nie stwierdzono odstępstw od przyjętych procedur. Zapewniono identyfikowalność materiału, walidację metod, systematyczną kontrolę jakości, właściwe warunki transportu i przechowywania oraz wysoki poziom bezpieczeństwa informacji. Zauważone uchybienia miały charakter formalny i nieistotny dla jakości: brak pola „pochodzenie etniczne” w dotychczasowych wzorach zleceń badania, niedookreślenie w jednej instrukcji zasad długoterminowego przechowywania części materiałów.	
----	--	------------------	---	--

4.	Dolnośląskie Centrum Onkologii, Pulmonologii i Hematologii we Wrocławiu	W formie opisowej	Działalność Centralnego Laboratorium Molekularnego działającego w Centrum poddawana była ocenie m.in. w ramach procesu akredytacji do sieci referencyjnych laboratoriów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, udziału w międzynarodowych programach certyfikujących oraz wdrażania systemów zarządzania. Wysoka jakość wykonywanych badań genetycznych potwierdzana była w międzynarodowych programach kontroli jakości. Przeznaczona do prowadzenia badań genetycznych aparatura medyczna pozwalała na ich realizację zgodnie z aktualnym stanem wiedzy. Kierownicy spełniali wymogi wynikające z obowiązujących przepisów prawa. Opracowano procedury wewnętrzne zapewniające bezpieczeństwo i wiarygodność badań genetycznych. Prawidłowo stosowano procedury dotyczące ochrony i przetwarzania danych pacjentów, w związku z wykonywanymi badaniami genetycznymi. Wnioski i zalecenia wynikające z przeprowadzonych w wewnętrznych kontroli i audytów badań genetycznych zostały wdrożone.	Nie w pełni rzetelnie prowadzono ewidencję aparatury medycznej wykorzystywanej do prowadzenia badań genetycznych; przeprowadzono przeglądy techniczne dwóch urzędów z opóźnieniem oraz wykorzystywano je do prowadzenia badań genetycznych w okresie braku aktualnego badania technicznego; brakowało uregulowania wewnętrznego praktyki czasowego wyłączenia z użytkowania sprawnej aparatury medycznej; w niepełnym stopniu dostosowano części pomieszczeń laboratoryjnych do wymogów higieniczno-sanitarnych; nie dostosowano nazw stanowisk pracy pracowników laboratoryjnych do nomenklatury wprowadzonej w rozporządzeniu z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań; w dwóch przypadkach niezgodnie z przyjętymi procedurami wewnętrznymi przechowywano i utylizowano materiał genetyczny po badaniach przeprowadzonych w Pracowni cytogenetyki i w Laboratorium Badania Antygenów Zgodności Tkankowej HLA.
5.	INNGEN Laboratorium Badań Genetycznych Spółka z o.o.	W formie opisowej	Laboratorium posiadało akredytację Polskiego Centrum Akredytacji (PCA) i inne stosowne certyfikaty poświadczające spełnianie obowiązujących standardów. Opracowano, wdrożono i praktycznie stosowano procedury (ogólne, badawcze i bezpieczeństwa i higieny pracy) wymagane przepisami prawa dla działalności laboratorium genetycznego. Według dokumentacji przeanalizowanych badań, pacjenci byli informowani	W okresie objętym kontrolą rozliczano w ramach umowy zawartej z Lubelskim Oddziałem Wojewódzkim Narodowego Funduszu Zdrowia badania w całości wykonane przez podmiot z zagranicy, niezgłoszony do NIFZ jako podwykonawca tego zakresu świadczeń, czym naruszono warunki tej umowy. Stwierdzono również, że w latach 2022-2025 (do 6 listopada) Prezesi Spółki jako administratorzy danych nie wydawali pracownikom Laboratorium upoważnień

			przez lekarzy o znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego, jego ryzyku oraz podejmowanej choroby.	do przetwarzania danych osobowych, naruszając tym samym ogólne rozporządzenie o ochronie danych, jak i wewnętrzną Politykę Bezpieczeństwa Ochrony Danych w Spółce.
6.	Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi	W formie opisowej	Zakład Genetyki Instytutu, pełniący funkcję medycznego laboratorium diagnostycznego, uczestniczył w zewnętrznych i wewnętrznych systemach zapewnienia jakości. W Zakładzie wyodrębniono wszystkie rodzaje pomieszczeń niezbędnych dla prawidłowego funkcjonowania laboratorium, jednak w części z nich nie zapewniono właściwych warunków sanitarnych, z uwagi na brak wentylacji mechanicznej lub techniczny podłóg. Kierownicy Zakładu i Laboratoriów oraz osoby wykonujące czynności diagnostyczne posiadali wymagane ustawą o medycynie laboratoryjnej kwalifikacje. Aparatura medyczna była adekwatna do realizacji badań genetycznych. W Zakładzie opracowano i stosowano wymagane procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej. Poszczególne procedury były dostosowane do obowiązujących przepisów prawa. W większości obszarów badania genetyczne prowadzono zgodnie z obowiązującymi przepisami oraz procedurami, a stwierdzone nieprawidłowości miały charakter formalny i nie wpływały negatywnie na bezpieczeństwo i wiarygodność badań. W oparciu o skontrolowaną próbę stwierdzono, iż badania wykonywano na podstawie skierowań, a pacjenci byli informowani o znaczeniu diagnostycznym badania, jego ryzyku i podejmowanej chorobie. Poszczególne metody badawcze realizowano prawidłowo, a uzyskane wyniki były autoryzowane przez osoby uprawnione, posiadające wymagane kwalifikacje. Stosowane procedury bezpieczeństwa minimalizowały ryzyko niepożądanego ujawnienia danych pacjenta,	W Zakładzie wyodrębniono wszystkie rodzaje pomieszczeń niezbędnych dla prawidłowego funkcjonowania laboratorium, jednak w części z nich nie zapewniono właściwych warunków sanitarnych, z uwagi na brak wentylacji mechanicznej lub nieodpowiedni stan techniczny podłóg. Dokumentacja sześciu z 10 urzędów była niekompletna, a na wyposażeniu Zakładu znajdowały się urządzenia, które nie nadawały się do dalszego wykorzystywania, a które nie zostały skutecznie tj. zgodnie z procedurą wewnętrzną wycofane z eksploatacji. Ponadto, w ewidencji wyposażenia Zakładu znajdowało się urządzenie, które zostało kupione, a następnie przez siedem lat nigdy z niego nie skorzystano oraz jedno urządzenie nie przeszło wymaganej kalibracji. Część procedur realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej została wdrożona z naruszeniem zasad określonych w Statucie Instytutu. Jedną z nich była niekompletna, ponieważ nie uwzględniała wytycznych odnośnie pobierania części materiału wykorzystywanego przez Zakład do badań. Stwierdzone naruszenia przepisów i procedur związane były z przyjmowaniem przez Zakład niekompletnych skierowań, nieujmowaniem w protokołach z badań niektórych wymaganych elementów, nieprowadzeniem pełnej dokumentacji przechowywania materiału biologicznego. Ponadto, stwierdzono pojedynczy przypadek przechowywania materiału genetycznego w temperaturze niezgodnej z obowiązującą procedurą

			czy też pomyłek w identyfikowaniu próbek materiału biologicznego	
7.	Diagnostyka Genesis Sp. z o.o.	Pozytywna	Laboratorium poddawane było pozytywnej certyfikacji przeprowadzanej w określonych dziedzinach i technikach badań, zarówno przez podmioty krajowe jak i zagraniczne. Stan i wyposażenie pomieszczeń, w których wykonywane były badania genetyczne odpowiadał wymogom określonym w obowiązujących przepisach prawa. W Spółce opracowano i stosowano w Laboratorium procedury obejmujące poszczególne czynności procesu diagnostycznego, zgodnie z wymogami rozporządzeń regulujących standardy jakości dla laboratoriów (poza formalnymi brakami, które były jednak uzupełniane w praktyce). Pomieszczenia Laboratorium dostosowane były do wykonywanych w nich czynności medycyny laboratoryjnej i spełniały wymogi sanitarne oraz dotyczące ich wyposażenia określone w przepisach prawa. Aparatura, w którą wyposażone było Laboratorium podlegała okresowym przeglądom technicznym, a stosowane metody diagnostyczne umożliwiały wykonywanie badań zgodnie z aktualnym stanem wiedzy. Czynności medycyny laboratoryjnej wykonywane były przez osoby posiadające wymagane kwalifikacje (poza jedną z nich), a sprawozdania z badań były autoryzowane przez osoby do tego uprawnione. Nie stwierdzono, aby powyższa okoliczność miała wpływ na jakość i bezpieczeństwo wykonywanych badań. Zastosowane w Spółce środki techniczne i organizacyjne zapewniały odpowiednią ochronę przetwarzanych danych przed ich udostępnieniem osobom nieupoważnionym. Stwierdzone przypadki opóźnionego odbierania byłym pracownikom dostępu do danych zawartych w systemie informatycznym z danymi pacjentów nie stwarzały takiego zagrożenia	-

8.	Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie (kontrolowany w ramach kontroli rozpoznawczej)	W formie opisowej	Pracownie, w których wykonywane były badania genetyczne uczestniczyły w zewnętrznych i wewnętrznych programach zapewnienia jakości, a pomieszczenia, w których wykonywano badania spełniały wymogi określone w obowiązujących przepisach prawa. Osoby realizujące czynności w zakresie diagnostyki laboratoryjnej posiadały wystarczające kwalifikacje zawodowe, poza jednostkowymi przypadkami. IHIT prowadził badania genetyczne zgodnie z obowiązującymi przepisami, a stwierdzone nieprawidłowości nie miały wpływu na ich realizację. Opracowano, wdrożono i stosowano procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej, m.in. w zakresie przyjmowania, transportu i przechowywania materiału do badań laboratoryjnych, prowadzenia dokumentacji. Nie stwierdzono przypadków autoryzacji badania genetycznego przez osoby do tego nieuprawnione.	Nie w pełni zostały spełnione wymagania w zakresie terminowego dokonywania przeglądów technicznych części aparatury pomiarowo-badawczej oraz przechowywania dokumentacji dotyczącej tej aparatury; w przypadku 15 % osób zatrudnionych w pracowniach realizujących czynności w zakresie diagnostyki laboratoryjnej nie dochowano wszystkich norm określonych rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinny odpowiadać medyczne laboratoria diagnostyczne, oraz kwalifikacje personelu, w odniesieniu do nazwy stanowiska, kwalifikacji zawodowych czy minimalnej liczby lat pracy w zawodzie. Stwierdzono także przypadki naruszenia wewnętrznych regulacji Polityki ochrony danych osobowych w zakresie: przechowywania dokumentacji medycznej, aktualności dokumentów w zakresie przetwarzania danych osobowych, wykorzystywania jednego loginu przez pracowników danej pracowni, braku stosownych szkoleń dla personelu. Nie w pełni przestrzegano regulacji w zakresie procedowania skarg i wniosków, co nie miało jednakże wpływu na ich rozpatrzenie.
9.	Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie	W formie opisowej	Instytut prowadził badania genetyczne zgodnie z obowiązującymi przepisami, zapewniając ich odpowiednią jakość m.in. poprzez uczestnictwo w zewnętrznych i wewnętrznych systemach zapewnienia jakości. Pomieszczenia, w których wykonywano badania spełniały, co do zasady, wymogi określone w obowiązujących przepisach prawa. Wszystkie osoby realizujące czynności w zakresie diagnostyki laboratoryjnej posiadały wystarczające kwalifikacje zawodowe. W Instytucie opracowano, wdrożono i stosowano procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej oraz procedury zapewniające bezpieczeństwo i wiarygodność badań genetycznych,	Najwyższa Izba Kontroli za niezetelne uznała działania w zakresie nadzoru nad sprzętem i aparaturą medyczną wykorzystywaną przy realizacji badań genetycznych. Dla części aparatury pomiarowo-badawczej nie zostały spełnione wymagania w zakresie terminowego dokonywania przeglądów technicznych oraz przechowywania dokumentacji dotyczącej tej aparatury; w jednostkowych przypadkach, dotyczących osób zatrudnionych w pracowniach realizujących czynności w zakresie diagnostyki laboratoryjnej, nie dochowano wszystkich norm określonych w rozporządzeniu z 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, m.in. w zakresie kwalifikacji

			m.in. w zakresie przyjmowania, transportu i przechowywania materiału do badań laboratoryjnych oraz prowadzenia dokumentacji. Nie stwierdzono przypadków autoryzacji lub wykonywania czynności laboratoryjno-diagnostycznych przez osoby do tego nieuprawnione.	zawodowych czy minimalnej liczby lat pracy w zawodzie. Stwierdzono także przypadki naruszenia wewnętrznych regulacji Polityki ochrony w zakresie przechowywania dokumentacji medycznej oraz aktualności upoważnień do przetwarzania danych osobowych. Nieprawidłowości dotyczyły także prowadzenia rejestru udostępniania dokumentacji medycznej w zakresie spełnienia wszystkich wymogów prawnych.
10.	NZOZ Pracownia Genetyki Nowotworów sp. z o.o. w Toruniu	W formie opisowej	Opracowane przez NZOZ procedury badań genetycznych były kompletne. Przestrzegano także ich postanowień. Prawidłowy był także zakres informacji udzielanych pacjentom, a także uzyskiwano od nich wymagane zgody. Pozytywnie oceniono utrzymywanie przez NZOZ, w okresie kontrolowanym, certyfikatu dotyczącego systemu zarządzania jakością, a także udział w programach zewnętrznej oceny jakości, dzięki którym systematycznie przeprowadzono audyty, kontrole wewnętrzne i zewnętrzne, walidowano wyniki badań genetycznych. Realizowano także wnioski z kontroli zewnętrznych.	Nieprawidłowe było niespełnienie przez NZOZ wymogów w szczególności w zakresie wymiaru wykonywania zadań przez kierownika Laboratorium, a także niektórych wymogów odnoszących się do pomieszczeń Laboratorium, w tym dotyczących rozdzielenia ich funkcji. Ponadto za niewystarczające uznano zabezpieczenie części dokumentacji medycznej, która jakkolwiek była przechowywana w zamkniętych szafkach, jednak ustawionych w pomieszczeniu ogólnodostępnym. W pozostałym zakresie NZOZ zapewnił odpowiednio bezpieczeństwo danych genetycznych.
11.	Wielkopolskie Centrum Onkologii	Pozytywna	Laboratorium funkcjonujące w WCO należało do sieci referencyjnych laboratoriów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Szpital uzyskał również certyfikat akredytacyjny Ministra Zdrowia. WCO od 2019 r. uczestniczy również w programie międzynarodowej kontroli badań genetycznych. Laboratorium spełniało wymogi dotyczące warunków pomieszczeń, za wyjątkiem braku wydzielonego pomieszczenia magazynowego przeznaczonego do przechowywania m.in. odczynników. Aparatura medyczna, będąca na wyposażeniu laboratorium, była właściwie utrzymywana i zapewniała realizację badań zgodnie z aktualnym stanem wiedzy. Wszystkie osoby wykonujące czynności diagnostyki laboratoryjnej spełniały stosowne wymogi. Dla laboratorium	-

			opracowano, wdrożono i stosowano procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej, dostosowane do wymogów rozporządzenia Ministra Zdrowia z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów. Pacjenci laboratorium przed pobraniem materiału otrzymywali stosowne informacje o znaczeniu diagnostycznym badania genetycznego, jego ryzyku i podejrzewanej chorobie. Prowadzony system dokumentacji badań umożliwiał prześledzenie całego procesu diagnostycznego, a zastosowany sposób zabezpieczeń zapewniał uniknięcie pomyłek w identyfikowaniu próbek pacjentów. System kontroli jakości badań genetycznych zapewniał ich właściwą weryfikację ich wyników. Zastosowane środki techniczne i organizacyjne zapewniały odpowiednią ochronę przetwarzanych danych przed ich udostępnieniem osobom nieupoważnionym.		
12.	Świętokrzyskie Centrum Onkologii w Kielcach	Pozytywna	Laboratorium uczestniczy w międzynarodowych programach akredytacyjnych oraz międzynarodowych programach oceny jakości, a weryfikacja jakości przeprowadzanych badań genetycznych była pozytywna. Laboratorium spełniało wymogi dotyczące warunków sanitarnych pomieszczeń. Posiadana przez Laboratorium aparatura medyczna pozwalała na realizację badań zgodnie z aktualnym stanem wiedzy. Aparatura była poddawana obowiązkowym przeglądom technicznym. Pracownicy Laboratorium spełniali wymogi określone w ustawie z 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej oraz rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań. Dla Laboratorium opracowane zostały i wdrożone procedury realizacji badań laboratoryjnych genetyki medycznej, a wszyscy pracownicy potwierdzili fakt zapoznania się z tymi procedurami. Pacjenci byli informowani o znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego, jego ryzyku	-	

			i podejrzewanej chorobie. Fakt zapoznania z tymi informacjami potwierdzali podpisem. Materiał do badania był oznaczony zgodnie z procedurami, a każde badanie i poprawność jego przeprowadzenia było kontrolowane przez uprawnionego diagnostę.		Warunki lokalowe laboratorium nie w pełni odpowiadały wymogom rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne oraz kwalifikacji personelu, tj. nie zapewniono pomieszczenia magazynowego, a punkty przyjęć materiału do badań zlokalizowane były poza pomieszczeniami tych pracowni. Nie wszystkie urządzenia poddano przeglądowi technicznemu w wymaganym terminie. USK w latach 2022-2023 nie w pełni realizował obowiązki określone zarówno w wewnętrznych regulacjach jak i w obowiązującym w tym okresie rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. w sprawie standardów w odniesieniu do prowadzenia dokumentacji badań genetycznych, która nie zawierała części wymaganych informacji. NIK stwierdziła także naruszenia wewnętrznej Polityki Bezpieczeństwa Informacji w odniesieniu do sposobu przechowywania dokumentacji badań.
13.	Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu	W formie opisowej	Podjęmowano działania na rzecz zapewnienia dostępu do bezpiecznej diagnostyki genetycznej spełniającej wymogi w zakresie jakości. Przykliniczne laboratorium wykonujące badania genetyczne uczestniczyło w zewnętrznych i wewnętrznych systemach zapewnienia jakości. Personel laboratorium spełniał wymagania w zakresie kwalifikacji i doświadczenia zawodowego. Laboratorium zostało wyposażone w sprzęt i aparaturę umożliwiającą realizację badań i stosowało metody badawcze, zgodnie z aktualnym stanem wiedzy.		Tryb i zasady przyjmowania i rozpatrywania skarg pacjentów nie zostały ustalone w Szpitalu, a osoba udzielająca odpowiedzi na skargę pacjenta nie posiadała stosownego pełnomocnictwa
14.	Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Lublinie	Pozytywna	Dział Diagnostyki Genetycznej wykonujący zadania medycznego laboratorium diagnostycznego w zakresie genetyki posiadał stosowne certyfikaty poświadczające spełnianie obowiązujących standardów. Wymagane przepisami prawa procedury dla laboratorium genetycznego zostały opracowane, wdrożone i były stosowane. Pomieszczenia spełniały warunki sanitarne określone przez Ministra Zdrowia w rozporządzeniach, a posiadana aparatura medyczna i sprzęt umożliwiały realizację badań genetycznych. Personel spełniał wymagane kwalifikacje zawodowe oraz miał odpowiedni staż pracy w zawodzie.		

				Dokumentacja wybranych spraw wskazywała, że pacjenci byli informowani przez lekarzy o znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego, jego ryzyku oraz podejmowanej chorobie. Dane pacjentów podlegały ochronie, co zapewniały zasady przyjęte w laboratorium genetycznym.	
--	--	--	--	---	--

*/ pozytywna/w formie opisowej/negatywna

6.2. ANALIZA STANU PRAWNEGO I UWARUNKOWAŃ ORGANIZACYJNO- -EKONOMICZNYCH

Regulacje międzynarodowe w obszarze genetyki

Ustawa o medycynie laboratoryjnej i akty wykonawcze do niej

Pierwszym międzynarodowym dokumentem w dziedzinie genetyki jest „Powszechna deklaracja o Genomie Ludzkim i Prawach Człowieka” przyjęta przez państwa członkowskie UNESCO 11 listopada 1997 r. Jedną z najważniejszych europejskich regulacji (będącą odpowiedzią na dynamiczny rozwój biomedycyny) dotyczących zastosowania biotechnologii jest „Konwencja o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej w kontekście zastosowania biologii i medycyny” przyjęta przez Komitet Ministrów Rady Europy w 1996 r. i podpisana w Oviedo 4 kwietnia 1997 r. Konwencja określa podstawowe zasady prawa w zakresie bioetycznym, a przyjęte do niej cztery protokoły dodatkowe (w tym protokół IV przyjęty 7 maja 2008 r. dotyczący testów genetycznych wykonywanych do celów zdrowotnych), uszczegóławiają określone standardy. Rada Europy od lat zajmuje się tematyką biomedycyny, szczególnie genetyki w kontekście praw człowieka. Polska podpisała Konwencję 7 maja 1999 r., ale jej nie ratyfikowała, mimo iż jest to podstawowy dokument europejski regulujący zagadnienia z pogranicza medycyny, etyki i prawa¹¹⁸. Zgodnie z art. 31 Konwencji poszczególne państwa mogą związać się postanowieniami protokołów dodatkowych po uprzedniej ratyfikacji Konwencji. Zgodnie z art. 30 Konstytucji RP przyrodzona i niezbywalna godność człowieka stanowi źródło wolności i praw człowieka i obywatela. Jest ona nienaruszalna, a jej poszanowanie i ochrona jest obowiązkiem władz publicznych. W tym kontekście dla ochrony autonomii ważna jest świadoma i dobrowolna zgoda na badania genetyczne, a przypadku informacji genetycznej zachowanie jej poufności i prywatności danych.

Zagadnienia związane z funkcjonowaniem laboratorium genetycznego zostały uregulowane w ustawie o *medycynie laboratoryjnej*, która zastąpiła ustawę o *diagnostyce laboratoryjnej* oraz w aktach wykonawczych do tych ustaw.

Minister Zdrowia, na podstawie art. 9 ust. 2 ustawy o *medycynie laboratoryjnej*, po zasięgnięciu opinii Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych (KRDL), określił, w drodze rozporządzenia, szczegółowe wymagania, jakim powinno odpowiadać laboratorium, w tym warunki sanitarne pomieszczeń i urządzeń niezbędnych do zakresu

¹¹⁸ Dotychczas nie została wyrażona zgoda Parlamentu w formie ustawy, stosownie do postanowień art. 89 ust. 1 Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej z dnia 2 kwietnia 1997 r. (Dz. U. Nr 78, poz. 483, ze zm.).

wykonywanych badań laboratoryjnych oraz kwalifikacje personelu i kierownika laboratorium.

Zgodnie z art. 10 ust. 4 ustawy o *medycynie laboratoryjnej* minister właściwy ds. zdrowia, po zasięgnięciu opinii KRDL, powinien również określić, w drodze rozporządzenia, szczegółowe standardy jakości dla laboratoriów, kierując się potrzebą zapewnienia odpowiedniego poziomu i jakości czynności medycyny laboratoryjnej. Do dnia 10 grudnia 2023 r. obowiązywało w tym zakresie rozporządzenie Ministra Zdrowia z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych. Utrata mocy obowiązującej przez wspomniane rozporządzenia podyktowana była względami formalnymi, natomiast nie wynikała z merytorycznej niezgodności z ustawą o *medycynie laboratoryjnej*.

Przetwarzanie danych genetycznych

Zgodnie z definicją zawartą w art. 4 pkt.1) RODO dane osobowe: oznaczają wszelkie informacje o zidentyfikowanej lub możliwej do zidentyfikowania osobie fizycznej („osobie, której dane dotyczą”; możliwa do zidentyfikowania osoba fizyczna to osoba, którą można bezpośrednio lub pośrednio zidentyfikować, w szczególności na podstawie identyfikatora takiego jak imię i nazwisko, numer identyfikacyjny, dane o lokalizacji, identyfikator internetowy lub jeden bądź kilka szczególnych czynników określających fizyczną, fizjologiczną, genetyczną, psychiczną, ekonomiczną, kulturową lub społeczną tożsamość osoby fizycznej).

Dane genetyczne zdefiniowane są w art. 4 ust. 13 RODO jako dane które: oznaczają dane osobowe dotyczące odziedziczonych lub nabytych cech genetycznych osoby fizycznej, które ujawniają niepowtarzalne informacje o fizjologii lub zdrowiu tej osoby i które wynikają w szczególności z analizy próbki biologicznej pochodzącej od tej osoby fizycznej.

Sekwencja całogenomowa stanowi dane osobowe, ponieważ zawiera pełną informację o genomie danej osoby. Danymi osobowymi mogą być też fragmenty genomu np. unikalne, indywidualne geny odpowiadające za choroby rzadkie.

Zgodnie z art. 9 RODO dane genetyczne należą do danych szczególnych kategorii i jako takie należy je przetwarzać ze szczególną dbałością na każdym etapie badań genetycznych.

Rozwiązania legislacyjne w wybranych państwach członkowskich UE

W związku z realizacją kontroli, NIK przeprowadziła analizę regulacji prawnych dotyczących badań genetycznych obowiązujących w innych krajach Unii Europejskiej. Wsparcia w tej analizie udzieliło 15 Najwyższych Organów Kontroli (NOK) z innych krajów przekazując odpowiednie informacje.

W siedmiu krajach Unii Europejskiej¹¹⁹ spośród 15, które udzieliły NIK odpowiedzi, istnieją przepisy prawne, które w sposób kompleksowy regulują problematykę badań genetycznych, w tym w szczególności w zakresie:

- określenia zasad prowadzenia działalności polegającej na pobieraniu oraz przechowywaniu materiału genetycznego oraz wykonywaniu badań genetycznych,
- określenia podmiotu uprawnionego do weryfikacji warunków niezbędnych do podjęcia działalności w zakresie badań genetycznych, a także jej nadzoru (w tym procedury kontrolne, ich dokumentowanie i konsekwencje ujawnionych uchybień),
- opisanie praw osoby, od której pochodzi materiał genetyczny, a w szczególności prawa do kompleksowej informacji dotyczącej wykonania badań oraz zasad przechowywania i utylizacji pobranego materiału, jego wywozu za granicę, a także konieczności wyrażenia skutecznej prawnie zgody na takie działania.

W ośmiu pozostałych państwach przepisy dotyczące badań genetycznych składają się z rozproszonego zbioru przepisów, np. ustaw, rozporządzeń, decyzji i wytycznych, regulujących m.in. świadczenie usług medycznych, prowadzenia laboratoriów medycznych, wykonywania pracy przez lekarzy. Brak regulacji dedykowanej problematyce genetycznej powoduje, że często przepisy różnią się w zależności od rodzaju testu, danych genetycznych oraz celu badania. Nie obejmują też w pełni danego zagadnienia, albo regulują je częściowo, np. przepisy dotyczące nadzorowania badań genetycznych są realizowane poprzez ogólne prowadzenie nadzoru w przychodniach, szpitalach czy laboratoriach.

¹¹⁹ Austria, Dania, Estonia, Finlandia, Niemcy, Portugalia, Węgry (NOKI z 15 krajów UE, które odpowiedziały na zapytanie NIK).

Tabela nr 1

Przepisy prawne, które regulują problematykę badań genetycznych

I.p.	Państwo	Czy jest dedykowany akt prawny	Inne akty prawne (kilka)	Czy określono zasady prowadzenia działalności polegającej na pobieraniu oraz przechowywaniu materiału genetycznego oraz wykonywaniu badań genetycznych?	Czy określono podmiot uprawniony do weryfikacji warunków niezbędnych do podjęcia działalności w zakresie badań genetycznych?	Czy określono podmiot nadzorujący, procedury kontrolne, dokumentowanie nadzoru?	Czy określono konsekwencje stwierdzonych uchybień?	Czy uregulowano opisanie praw osoby, od której pochodzi materiał genetyczny, a w szczególności prawa do kompleksowej informacji dotyczącej wykonania badań?	Czy określono zasady przechowywania i utylizacji pobranego materiału genetycznego?	Czy określono zasady wywozu za granicę materiału genetycznego, a także konieczności wyrażenia skutecznej prawnie zgody na takie działanie?
1.	Austria	tak	n/d	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
2.	Bulgaria	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak*	nie
3.	Czechy	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak*	tak**
4.	Dania	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak*	tak
5.	Estonia	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
6.	Finlandia	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
7.	Francja	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
8.	Grecja	nie	tak***	częściowo	częściowo	tak	tak	tak	tak	tak**
9.	Litwa	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
10.	Niemcy	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
11.	Polska	nie	tak	częściowo	częściowo	częściowo	częściowo	częściowo	tak*	częściowo
12.	Portugalia	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
13.	Rumunia	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak
14.	Słowacja	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak*	tak
15.	Węgry	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak**
16.	Włochy	nie	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak	tak

*jako dla odpadu medycznego

**tylko w zakresie rozrodu wspomaganego

*** bardzo rozproszone przepisy

Źródło: opracowanie własne NIK.

6.3. PANEL EKSPERTÓW

Niejednokrotnie procesy i mechanizmy działania jednostek kontrolowanych są skomplikowane i ich prawidłowe rozumienie oraz ocena wymaga wiedzy specjalistycznej. Sposobem na zapoznanie się z poglądami i opiniami znawców tematu są między innymi organizowanie w NIK panele ekspertów. Są one nie tylko ważnym narzędziem pogłębiania znajomości problemów zgłaszanych do NIK, a następnie stanowiących przedmiot badań kontrolnych, ale służą też wypracowaniu wniosków systemowych wynikających z ustaleń kontroli.

W dniu 19 marca br. NIK zorganizowała panel ekspertów poświęcony wypracowaniu wniosków systemowych, które znajdują się w informacji o wynikach kontroli P/25/043 „Jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych”. Punktem wyjścia do dyskusji była prezentacja najistotniejszych wyników kontroli.

**Potrzeba pilnego
uchwalenia ustawy
o badaniach
genetycznych**

Najbardziej ożywiona dyskusja podczas panelu dotyczyła braku kompleksowej ustawy regulującej wykonywanie badań genetycznych w Polsce. Podkreślano, że luka prawna w tym obszarze bezpośrednio wpływa zarówno na pacjentów, jak i na cały system ochrony zdrowia. Zwracano uwagę, że badania genetyczne stanowią dziś zasadnicze narzędzie diagnostyczne, wykorzystywane w wielu dziedzinach medycyny poczynając od onkologii, przez diagnostykę chorób rzadkich i częstych, aż po ochronę zdrowia prokreacyjnego.

Eksperci podkreślali, że w chorobach nowotworowych badania genetyczne są niezbędne ze względu na konieczność zastosowania terapii celowanej, co decyduje o skuteczności leczenia. Z kolei w chorobach rzadkich umożliwiają postawienie diagnozy, której nie można uzyskać innymi metodami, co dla wielu pacjentów oznacza koniec wieloletniej odysei diagnostycznej. Natomiast w obszarze prokreacji badania te umożliwiają określenie ryzyka przekazania dzieciom poważnych chorób genetycznych. Nawet połowa populacji, wliczając pacjentów i ich rodziny, odnosi korzyści z badań genetycznych.

W opinii ekspertów brak regulacji prawnych umożliwia stosowanie przez laboratoria wykonujące badania genetyczne niejednolitych standardów postępowania, w wielu przypadkach uniemożliwia kontrolę jakości badań i tym samym naraża pacjentów na niepotrzebne ryzyko. Dlatego też stworzenie ustawy, która dodatkowo będzie uwzględniała dynamiczny postęp w zakresie badań genetycznych, powinno stać się jednym z priorytetów polityki zdrowotnej państwa.

Jak podkreśliła profesor Olga Haus zamiast ustawy o badaniach genetycznych powinno się już dzisiaj mówić o ustawie o genetyce

medycznej, która kompleksowo uregulowałaby tę dziedzinę w tym poradnictwo genetyczne.

Przygotowanie personelu medycznego

Prof. Anna Latos-Bieleńska, konsultant krajowy w dziedzinie genetyki klinicznej, w wielokrotnych wypowiedziach wskazywała, że niezwykle ważną rolę pełni odpowiednio przygotowany personel medyczny. W jej ocenie duży nacisk należy położyć na wiedzę i kompetencje lekarzy, pielęgniarek oraz doradców genetycznych – zawodu od lat funkcjonującego w innych krajach, natomiast w Polsce wciąż tylko postulowanego, szczególnie istotnego w przypadku onkologii.

Odpowiednio wykształcony personel medyczny powinien posiadać umiejętność oceny, czy w danym przypadku należy sięgnąć po badanie genetyczne, następnie właściwie je dobrać, tak aby miało ono kluczowe znaczenie dla zdrowia pacjenta lub jego rodziny. Obejmuje to również, jak podkreślała dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska, konieczność prawidłowego wystawienia skierowania – z uwzględnieniem pełnych informacji klinicznych i rodzinnych – na podstawie którego typowane są warianty genów do zbadania. Dobrze przygotowane skierowanie umożliwia dobór właściwych badań diagnostycznych, co ma kluczowe znaczenie dla postawienia trafnej diagnozy. Brak szczegółowych informacji klinicznych może skutkować nieuwzględnieniem wszystkich istotnych genów i wariantów genetycznych w analizie, a w konsekwencji – niepełną lub nieprawidłową interpretację uzyskanego wyniku. Może to prowadzić do dalszego, często długotrwałego poszukiwania przyczyn objawów chorobowych i opóźnienia wdrożenia właściwego postępowania terapeutycznego.

Interpretacja wyniku badania

Kolejnym etapem niezwykle ważnym dla pacjenta jest właściwa interpretacja wyników badań genetycznych, która nie jest zadaniem oczywistym ani prostym, co podkreślała prof. Anna Latos-Bieleńska. Wymaga znajomości najnowszych standardów, umiejętności oceny wariantów genetycznych oraz oszacowania ich potencjalnych konsekwencji dla pacjenta. Jak podkreśliła specjalizacja z genetyki klinicznej musi zostać uznana za priorytetową i powinna zostać zmieniona wycena świadczeń. Musi ona uwzględnić także specyfikę pracy lekarza genetyka, którym jest często tym jedynym specjalistą, który potrafi zinterpretować wynik badania genetycznego.

W momencie posiadania pełnych wyników prawidłowo zleconych i wykonanych badań genetycznych możliwe jest zaplanowanie dalszego postępowania, czyli zastosowania odpowiedniej terapii, ewentualnego skierowanie do kolejnych specjalistów, objęcia pacjenta programem profilaktycznym lub poinformowanie o konieczności przeprowadzenia badań u członków rodziny.

**Problemy związane
z wywozem materiału
genetycznego poza
granice kraju**

Dla pacjenta szczególnie istotna jest porada medyczna, zarówno przed wykonaniem badań genetycznych, jak i po otrzymaniu wyników. Natomiast w ostatnich latach dostęp do poradni genetycznych znacznie się pogorszył. Bez adekwatnie przygotowanych specjalistów nie jesteśmy w stanie w pełni wykorzystać dostępnych zaawansowanych technologii. Zawody medyczne w dziedzinie genetyki klinicznej wymagają szerokiej wiedzy interdyscyplinarnej. Dlatego tak ważna jest inwestycja w edukację i szkolenia personelu medycznego.

Kolejny ważny głos w dyskusji dotyczył jakości badań genetycznych i miejsc ich wykonywania. Dr Edyta Borkowska, konsultant krajowa w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej nawiązując do braku uregulowań prawnych w zakresie badań genetycznych wskazała, że w konsekwencji wiąże się to z nieograniczonym wysyłaniem poza granicę Polski materiału pobranego od naszych pacjentów. Takie postępowanie ma dodatkowy negatywny aspekt, a mianowicie pod wynikami częściowych analiz genetycznych zleconych laboratoriom zagranicznym podpisują się diagności pracujący w Polsce w laboratoriach zlecających podwykonanie badań. Dr Borkowska zwróciła uwagę, że w takich sytuacjach diagnosta medyczny autoryzujący wynik bardzo często nie ma pełnej wiedzy na temat standardów jakości obowiązujących w zagranicznym laboratorium oraz warunków w jakich wykonano analizę. Eksperti obecni na panelu uważają, że brak transparentności w tym zakresie rodzi poważne wątpliwości dotyczące wiarygodności przeprowadzonych badań. Wskazywali, że bez pełnej wiedzy w zakresie zastosowanych metod, czy braku certyfikacji danego laboratorium trudno mówić o odpowiedzialnej autoryzacji wyników. W konsekwencji praktyka ta może prowadzić do przygotowania błędnych wyników, które przełożą się na niewłaściwe decyzje kliniczne. Dodatkowym negatywnym aspektem wysyłania materiału genetycznego za granicę jest tworzenie przez część laboratoriów zagranicznych własnych baz w oparciu o przekazany do badań materiał, a następnie żądanie opłat za dostęp do zgromadzonych na podstawie odpłatnych zleceń danych. Gdyby w Polsce istniały odpowiednie przepisy można byłoby tworzyć własne banki danych, m.in. z tych, które już funkcjonują, ale nie są zcentralizowane. Ponadto, dr Małgorzata Gałązka-Sobotka podkreśliła, że nasz genom jest dobrem o najwyższym stopniu wrażliwości i dlatego ustawa regulująca prowadzenie badań genetycznych powinna dostać status najwyższego uprzywilejowania. Musimy mieć na uwadze nie tylko bezpieczeństwo jednostki, ale również bezpieczeństwo Państwa i podnosić aspekt nie tylko medyczny, ale również aspekt bezpieczeństwa narodowego, szczególnie w zakresie przekazywania materiału genetycznego Polaków m.in. do laboratoriów na Dalekim Wschodzie.

Edukacja pacjentów

Uchwalenie ustawy w trybie pilnym, umożliwiłoby wykorzystania badań genetycznych do diagnostyki i terapii personalizowanych, a już w niedalekiej przyszłości przyniosłoby wymierne korzyści finansowe. Podobne zdanie wyrazili zarówno Rzecznik Praw Pacjenta Bartłomiej Chmielowiec, jak i posłanka Iwona Kozłowska, która dodatkowo podkreśliła, że ważnym aspektem jest edukacja polskich pacjentów w szeroko pojętym temacie badań genetycznych. Świadomość społeczna w tym obszarze wciąż pozostaje niewystarczająca. Dobrze poinformowany pacjent potrafi aktywnie uczestniczyć w procesie dbania o własne zdrowie, czyli podejmować działania profilaktyczne, świadomie wybierać lekarzy posiadających odpowiednie kwalifikacje oraz korzystać z usług zaufanych laboratoriów spełniających wysokie standardy jakości. Edukacja pacjentów powinna skupić się przede wszystkim na podstawowych informacjach o tym, czym są badania genetyczne i kiedy warto je wykonać, jakie znaczenia mają wprowadzone w laboratoriach systemy jakości oraz pokazać różnicę i zagrożenia między badaniami wykonywanymi w kraju, a tymi zlecanymi za granicą. Należy podkreślić, że wzrost świadomości społecznej może realnie wpłynąć na poprawę jakości całego systemu ochrony zdrowia.

Standardy jakości badań

Kolejnym istotnym, w opinii NIK, wyzwaniem jest brak strategii rozwoju medycyny laboratoryjnej. W opinii ekspertów szczególnie dotkliwy jest brak systemowych działań mających na celu wdrożenie przez wszystkie laboratoria wykonujące badania genetyczne normy ISO 15189. W tej normie określono standardy jakości i kompetencji laboratoriów medycznych, w Polsce powinna być wprowadzona powszechność stosowania tej normy.

Wprowadzenie jednolitych wymogów jakościowych, obejmujących wszystkie laboratoria wykonujące badania genetyczne, czyli również te, które są poza systemem opieki zdrowotnej, pozwoliłoby na istotne podniesienie jakości wykonywanych w nich badań, a tym samym zwiększenie bezpieczeństwa pacjentów. Obecnie, w takich laboratoriach badania często są realizowane na niezwyfikowanym poziomie jakości, co może prowadzić do uzyskania wyników nieprecyzyjnych lub wręcz błędnych. W konsekwencji wielu lekarzy zleca powtórne badania w laboratoriach będących w systemie ochrony zdrowia, co generuje dodatkowe koszty – zarówno dla tego systemu, jak i dla samych pacjentów.

6.4. WYKAZ AKTÓW PRAWNYCH DOTYCZĄCYCH KONTROLOWANEJ DZIAŁALNOŚCI

1. Ustawa z dnia 23 grudnia 1994 r. o Najwyższej Izbie Kontroli (Dz. U. z 2022 r. poz. 623)
2. Ustawa z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej (Dz. U. z 2026 r. poz. 156.)
3. Ustawa z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej (Dz. U. z 2025 r. poz. 1295)
4. Ustawa z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta (Dz. U. z 2024 r. poz. 581)
5. Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2024 r. poz. 146, ze zm.)
6. Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych) Dz. Urz. UE. L Nr 119, str. 1.
7. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 kwietnia 2020 r. w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania (Dz. U. z 2024 r. poz. 798, ze zm.)
8. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (Dz.U. z 2019 r. poz. 1923 ze zm.), utraciło moc 10 grudnia 2023 r.
9. Rozporządzenie Ministra Zdrowia w sprawie standardów jakości dla laboratoriów z dnia 30 czerwca 2025 r. (Dz. U. z 2025 r. poz. 961)
10. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 3 marca 2004 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne (Dz.U. Nr 43, poz. 408), utraciło moc 10 grudnia 2023 r.
11. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu (Dz.U. poz. 1188)

6.5. WYKAZ PODMIOTÓW, KTÓRYM PRZEKAZANO INFORMACJĘ O WYNIKACH KONTROLI

1. Prezydent Rzeczypospolitej Polskiej
2. Marszałek Sejmu Rzeczypospolitej Polskiej
3. Marszałek Senatu Rzeczypospolitej Polskiej
4. Prezes Rady Ministrów
5. Rzecznik Praw Obywatelskich
6. Rzecznik Praw Pacjenta
7. Przewodniczący Komisji do Spraw Kontroli Państwowej Sejmu RP
8. Przewodniczący Komisji Zdrowia Sejmu RP
9. Przewodniczący Komisji Zdrowia Senatu RP
10. Minister Zdrowia
11. Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia
12. Minister do spraw Nadzoru nad Wdrażaniem Polityki Rządu



Minister Zdrowia

NKM.0910.18.2025.20.KCZ
Warszawa, 29 września 2026

Pan
Mariusz Haładyj
Prezes
Najwyższej Izby Kontroli

Szanowny Panie Prezesie,

w związku z Informacją Najwyższej Izby Kontroli¹ o wynikach kontroli P/25/043 – „*Jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych*”, która została przekazana przy piśmie z dnia 15 września 2026 r.² o znaku: KSS.430.11.2026, zgodnie z uprawnieniem przewidzianym w art. 64 ust. 2 ustawy z dnia 23 grudnia 1994 r. o Najwyższej Izbie Kontroli³, przedstawiam stanowisko do ww. dokumentu.

1) Część 4. Wnioski, wniosek nr 1, str. 22 i Część 5. Ważniejsze wyniki kontroli, 5.1. Ministerstwo Zdrowia, 5.1.1. Tworzenie regulacji prawnych dla prawidłowej realizacji badań genetycznych, str. 24-30.

Uprzejmie informuję, iż na polecenie Ministra Zdrowia Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w opracowaniu pn. „*Przegląd i analiza całego obszaru finansowania badań genetycznych w chorobach nowotworowych i nienowotworowych*” przedstawiła analizę uwarunkowań prawnych wykonywania badań genetycznych w Polsce.

Zgodnie z ww. opracowaniem podstawowe ramy prawne w tym obszarze tworzą ustawa z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej⁴ oraz ustawa z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej⁵. Przepisy te regulują w szczególności zasady funkcjonowania medycznych laboratoriów diagnostycznych i wykonywania czynności medycyny laboratoryjnej. Ich uzupełnieniem są rozporządzenia Ministra Zdrowia: z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu⁶ i z dnia 30 czerwca 2025 r. w sprawie standardów jakości dla laboratoriów⁷, które określają wymagania dotyczące organizacji i wyposażenia laboratoriów, kwalifikacji personelu oraz jakości procesu diagnostycznego, w tym postępowania z materiałem biologicznym, kontroli jakości i dokumentowania badań.

Ochronę danych genetycznych regulują przepisy rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych)⁸, które zaliczają je do szczególnych kategorii danych osobowych oraz krajowe przepisy dotyczące ochrony danych osobowych.

Wskazane regulacje określają zatem wymagania dotyczące wykonywania badań genetycznych w ramach medycyny laboratoryjnej i ochrony danych pacjentów.

¹ Zwanej dalej „*NIK*”.

² Data wpływu do Ministerstwa Zdrowia: 15 września 2026 r.

³ Dz. U. z 2022 r. poz. 623.

⁴ Dz. U. z 2025 r. poz. 1295, z późn. zm.

⁵ Dz. U. z 2026 r. poz. 156, z późn. zm.

⁶ Dz. U. poz. 1188.

⁷ Dz. U. poz. 961.

⁸ Dz. Urz. UE, L 2016 Nr 119, str. 1, z późn. zm.

Ponadto, odnosząc się do części wniosku, w której NIK wskazała na potrzebę powiązania badania genetycznego z poradą genetyczną zarówno na etapie jego zlecenia, jak i analizy wyniku, należy wskazać, że obecne rozwiązania w zakresie świadczeń gwarantowanych opierają się na kwalifikacji pacjenta do badania oraz odpowiedzialności lekarza prowadzącego proces diagnostyczno-leczniczy. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej⁹ określa warunki realizacji badań genetycznych, w tym kryteria kwalifikacji. W przypadku badania metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) wskazuje również kwalifikacje lekarzy uprawnionych do wystawienia skierowania. Lekarz kierujący pacjenta na badanie powinien posiadać wiedzę pozwalającą na ocenę zasadności jego wykonania, prawidłową kwalifikację pacjenta oraz wykorzystanie wyniku badania w dalszym postępowaniu diagnostyczno-leczniczym. Jeżeli interpretacja wyniku lub dalsza diagnostyka wykracza poza możliwości danej poradni, pacjent może zostać skierowany do właściwej poradni specjalistycznej, w tym poradni genetycznej.

Dodatkowo uprzejmie informuję, iż w dalszym ciągu są prowadzone prace nad przygotowaniem kompleksowego projektu ustawy o badaniach genetycznych. Mając na uwadze fakt, iż materia, która ma być uregulowana projektowaną ustawą jest niezwykle skomplikowana i wielowątkowa i że przyjęto założenie, iż wprowadzane rozwiązania mają mieć możliwie całościowy i wyczerpujący charakter, ww. projekt jest wciąż procedowany.

2) Część 4. Wnioski, wniosek nr 4, str. 22.

W odniesieniu do wniosku NIK o: „*prowadzenie działań zwiększających świadomość obywateli w zakresie znaczenia danych genetycznych człowieka, korzyści wynikających z zastosowania diagnostyki genetycznej, a także wyzwań i zagrożeń związanych z niewłaściwym wykorzystaniem danych*”, uprzejmie informuję, iż podtrzymuję dotychczasowe stanowisko o tym, że wejście w życie ustawy o badaniach genetycznych będzie stanowiło naturalny i właściwy moment do podjęcia ewentualnych działań edukacyjnych i promocyjnych mających na celu podniesienie świadomości społecznej w zakresie bezpieczeństwa badań genetycznych.

Jednocześnie należy wskazać, że dopiero po ustaleniu ostatecznego brzmienia przepisów ustawy o badaniach genetycznych zasadne będzie przeprowadzenie analiz dotyczących potrzeb, możliwości finansowania oraz potencjalnego zakresu realizacji działań informacyjnych i edukacyjnych odnoszących się do zagadnień wskazanych przez NIK. Ocena ta powinna uwzględniać zarówno zakres nowych regulacji, jak i sposób ich wdrożenia oraz grupy odbiorców wymagające objęcia działaniami informacyjnymi.

Wydaje się celowym, by ewentualne działania informacyjno-promocyjne prowadzone przez Ministra Zdrowia były ściśle powiązane z przyjmowanymi rozwiązaniami legislacyjnymi i bezpośrednio odnosiły się do zmian wprowadzanych do polskiego porządku prawnego. Takie podejście pozwoli na przygotowanie spójnego i merytorycznie aktualnego przekazu, zwiększy skuteczność działań edukacyjnych oraz zapewni racjonalne i efektywne wykorzystanie środków publicznych przeznaczanych na realizację zadań informacyjnych.

3) Część 4. Wnioski, wniosek nr 5, str. 23.

W odpowiedzi na wniosek dotyczący przeprowadzania lub zlecenia przeprowadzenia kontroli podmiotów leczniczych wykonujących badania genetyczne, do czasu wejścia w życie ustawy o badaniach genetycznych i wprowadzenia przewidzianych w niej mechanizmów nadzoru i kontroli, uprzejmie informuję, że wniosek NIK zostanie uwzględniony w ramach standardowej procedury planowania kontroli przyjętej w Ministerstwie Zdrowia, tj. w analizach prowadzonych na etapie opracowywania rocznego planu kontroli.

Funkcjonujący w Ministerstwie Zdrowia system planowania działań kontrolnych na dany rok opiera się na rocznym planie kontroli Ministerstwa Zdrowia. Przy jego opracowywaniu

⁹ Dz. U. z 2016 r. poz. 357, z późn. zm.

uwzględnia się w szczególności: kontrole obligatoryjne wynikające z przepisów prawa (jak kontrole instytutów badawczych prowadzone zgodnie z art. 36 ustawy z dnia 30 kwietnia 2010 r. o instytutach badawczych¹⁰), założenia wynikające z planu działalności Ministerstwa Zdrowia, priorytety działalności kontrolnej ustalone przez Prezesa Rady Ministrów, wyniki wcześniejszych kontroli, skargi i wnioski, inne sygnały o nieprawidłowościach, propozycje tematów kontroli zgłaszane przez właściwe merytorycznie komórki organizacyjne Ministerstwa Zdrowia. Powyższe elementy podlegają ocenie ryzyka obejmującej określenie prawdopodobieństwa jego wystąpienia, wpływu na realizację zadań i osiąganie celów, a następnie oszacowanie istotności ryzyka.

Mając na uwadze powyższe, uprzejmie informuję, że wniosek NIK będzie brany pod uwagę i analizowany podczas opracowywania rocznych planów kontroli Ministerstwa Zdrowia na 2027 r. i lata następne, z uwzględnieniem przyjętych zasad sporządzania planów kontroli, w tym konieczności dokonania wyboru spośród propozycji tematów kontroli przedkładanych przez właściwe komórki organizacyjne Ministerstwa Zdrowia oraz z uwzględnieniem zidentyfikowanych ryzyk.

4) Część 5. Ważniejsze wyniki kontroli, 5.1. Ministerstwo Zdrowia, 5.1.1. Tworzenie regulacji prawnych dla prawidłowej realizacji badań genetycznych, Wykonywanie badań genetycznych w zakładach patomorfologicznych, str. 28-29.

W odniesieniu do przedstawionych w Informacji o wynikach kontroli NIK ustaleń dotyczących standardów akredytacyjnych w patomorfologii, należy podkreślić, że ich celem jest ocena jakości udzielanych świadczeń zdrowotnych oraz funkcjonowania jednostek diagnostyki patomorfologicznej ubiegających się o akredytację.

Standardy zostały ogłoszone obwieszczeniem Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2021 r. w sprawie standardów akredytacyjnych w zakresie udzielania świadczeń zdrowotnych oraz funkcjonowania jednostek diagnostyki patomorfologicznej¹¹, na podstawie obowiązującego wówczas art. 2 ust. 5 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o akredytacji w ochronie zdrowia. Przepis ten przewidywał publikację zatwierdzonych standardów w drodze obwieszczenia w Dzienniku Urzędowym Ministra Zdrowia.

Przystąpienie do postępowania akredytacyjnego jest dobrowolne. Standardy akredytacyjne nie stanowią przepisów powszechnie obowiązujących ani samodzielnej podstawy nadawania lub rozszerzania uprawnień zawodowych. Dotyczy to również zawartego w nich zapisu odnoszącego się do autoryzacji wyniku badania molekularnego wykonanego na potrzeby diagnostyki morfologicznej. Zapis ten należy stosować z uwzględnieniem kwalifikacji i uprawnień wynikających z odrębnych przepisów prawa.

Standardy akredytacyjne pełnią zatem funkcję narzędzia oceny jakości świadczeń. Nie zastępują regulacji określających uprawnienia personelu ani wymagań organizacyjnych dotyczących wykonywania badań genetycznych.

5) Część 5. Ważniejsze wyniki kontroli, 5.1. Ministerstwo Zdrowia, 5.1.1. Tworzenie regulacji prawnych dla prawidłowej realizacji badań genetycznych, Problemy w zatrudnianiu diagnosty laboratoryjnego bez wymaganych trzech lat pracy w zawodzie, str. 31-33.

W ocenie Ministra Zdrowia nie istnieje obecnie konieczność nowelizacji treści rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r. w sprawie wymagań, jakim powinno odpowiadać medyczne laboratorium diagnostyczne, oraz kwalifikacji personelu, w części obejmującej jego załącznik.

Od momentu wejścia w życie przedmiotowego rozporządzenia do chwili obecnej nie wpłynęły uwagi ze strony środowiska diagnostów laboratoryjnych dotyczące problematyki

¹⁰ Dz. U. z 2026 r. poz. 741.

¹¹ Dz. Urz. Min. Zdrow. poz. 75.

zatrudnienia w medycznych laboratoriach diagnostycznych czy też wskazujące na potrzebę nowelizacji przepisów w tym zakresie.

W pierwszej kolejności, należy wskazać, że w istocie w trakcie prac legislacyjnych nad ww. rozporządzeniem Rządowe Centrum Legislacji zwróciło uwagę na rozbieżność pomiędzy przepisami projektu a obowiązującymi przepisami rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 10 lipca 2023 r. w sprawie kwalifikacji wymaganych od pracowników na poszczególnych rodzajach stanowisk pracy w podmiotach leczniczych niebędących przedsiębiorcami¹² i rozważenie przez projektodawców uzgodnienia treści tych rozporządzeń. W wyniku tej uwagi projektodawca przyjął analogiczne wymagania tak, aby ostatecznie w tych aktach prawnych nie wprowadzać nieuzasadnionych merytorycznie różnic.

Jednocześnie, w ww. rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 16 lipca 2024 r., wprowadzono stosowną normę przejściową pozwalającą na utrzymanie zatrudnienia osób niespełniających odpowiednich wymagań przez okres 4 lat.

Kolejno należy wskazać, że zakres uprawnień diagnosty laboratoryjnego (podobnie jak lekarza wykonującego określone czynności medycyny laboratoryjnej) wynika bezpośrednio z przepisów ustawy z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej i w ocenie Ministra Zdrowia utworzenie stanowiska pracy odpowiadającego tym uprawnieniom jest możliwe na podstawie tej ustawy. Tym bardziej, że skoro ww. ustawa, zgodnie z wolą ustawodawcy, określa kwalifikacje i wymagania dla diagnosty laboratoryjnego, to w akcie wykonawczym wydawanym na jej podstawie nie jest to możliwe. Rozporządzenie wskazuje jedynie stanowiska, na których może pracować diagnosta laboratoryjny (lekarz) po spełnieniu dodatkowych wymagań.

Co więcej, w podmiotach leczniczych będących przedsiębiorcami można utworzyć stanowisko pracy nieujęte w ww. rozporządzeniu, przy czym utworzenie takiego stanowiska nie może prowadzić do zastępowania stanowisk i kwalifikacji wymaganych na tych stanowiskach określonych w obowiązujących przepisach. Oznacza to, np. że w laboratorium można utworzyć stanowisko diagnosty laboratoryjnego, którego kwalifikacje wynikają z ww. ustawy, ale nie można utworzyć stanowiska diagnosty laboratoryjnego i określić innych kwalifikacji na to stanowisko.

Odnosząc się do kwestii określenia kwalifikacji dla diagnosty laboratoryjnego w przepisach wydanych na podstawie ustawy z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej, tj. przepisów ww. rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 10 lipca 2023 r., należy wskazać, że przepisy tego rozporządzenia dotyczą podmiotów niebędących przedsiębiorcami i wszystkich stanowisk w tych podmiotach leczniczych. Wskazanie w przepisach tego rozporządzenia diagnosty laboratoryjnego (podobnie jak fizjoterapeuty, pielęgniarki, położnej) ma głównie walor informacyjny, ponieważ i tak odsyła w zakresie kwalifikacji do przepisów właściwych ustaw.

Reasumując, w ocenie Ministra Zdrowia nie ma przeszkód formalnoprawnych dla utworzenia w podmiotach leczniczych będących przedsiębiorcami stanowiska pracy „*diagnosta laboratoryjny*”, którego kwalifikacje i zakres uprawnień wynikają wprost z ustawy z dnia 15 września 2022 r. o medycynie laboratoryjnej.

Z wyrazami szacunku

z upoważnienia Ministra Zdrowia
Katarzyna Kęcka
Podsekretarz Stanu
/dokument podpisany elektronicznie/

¹² Dz. U. poz. 1515, z późn. zm.



NAJWYŻSZA IZBA KONTROLI

Prezes

KSS.430.11.2026

Warszawa, 12 października 2026

Opinia

Prezesa Najwyższej Izby Kontroli

do stanowiska Minister Zdrowia do informacji o wynikach kontroli „Jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych

Na podstawie art. 64 ust. 2 *ustawy o Najwyższej Izbie Kontroli*, uprzejmie przedkładam opinię do stanowiska Minister Zdrowia zawartego w piśmie z 29 września 2026 r., NKM.0910.18.2025.20.KCZ.

Najwyższa Izba Kontroli z zaniepokojeniem przyjmuje fakt przedłużających się prac nad projektem ustawy o badaniach genetycznych. W szczególności nie zostały zrealizowane planowane działania, o których Ministerstwo Zdrowia informowało w piśmie z 4 kwietnia br. zawierającym informację o sposobie wykonania wniosków pokontrolnych. Zgodnie z zapowiedzią planowano zakończenie prac nad projektem ustawy i wystąpienie z wnioskiem o wpis do wykazu prac legislacyjnych Rady Ministrów w II kwartale br.

Podzielamy pogląd wyrażony przez Minister Zdrowia, że materia, która ma być uregulowana projektowaną ustawą jest skomplikowana i wielowątkowa. Nie może to jednak uzasadniać przewlekłości procesu legislacyjnego, biorąc pod uwagę fakt, że prace nad projektem ustawy o testach genetycznych wykonywanych u człowieka podjęto już w 2017 r. Ministerstwo dysponuje wyspecjalizowaną kadrą urzędniczą, korzysta również z ekspertów zewnętrznych. Zaniepokojenie budzi jednocześnie fakt, że w stanowisku do informacji nie ma informacji o realizacji wniosku NIK dotyczącego opracowania i wprowadzenia w Ministerstwie Zdrowia wewnętrznych regulacji w zakresie zarządzania konfliktem interesów, w ramach współpracy z ekspertami zewnętrznymi. Zapobieganie takim konfliktom albo zarządzanie nimi w odpowiedni sposób w przypadku ich wystąpienia ma fundamentalne znaczenie. Wymóg ten jest kluczowy dla utrzymania przejrzystości i bezstronności sektora publicznego.

Badania genetyczne stanowią dziś zasadnicze narzędzie diagnostyczne, wykorzystywane w wielu dziedzinach medycyny począwszy od onkologii, przez diagnostykę chorób rzadkich, aż po ochronę zdrowia prokreacyjnego. W przedstawionym stanowisku do Informacji, przywołane w pkt 1 przez Minister Zdrowia regulacje nie zapewniają kompleksowego uregulowania prowadzenia badań genetycznych w Polsce. Brak postulowanych przez NIK regulacji umożliwia stosowanie przez laboratoria wykonujące badania genetyczne, głównie te, które nie zgłosiły swojej działalności do ewidencji laboratoriów medycznych prowadzonej przez Krajową Radę Diagnostów Laboratoryjnych, niejednorodnych standardów postępowania, co utrudnia kontrolę jakości badań i tym samym naraża pacjentów na niepotrzebne ryzyko.

Brak stosownych regulacji wiąże się z nieograniczonym wysyłaniem poza granicę Polski materiału pobranego od naszych pacjentów, mimo braku pełnej wiedzy na temat standardów jakości obowiązujących w zagranicznym laboratorium oraz warunków w jakich wykonano analizę. Brak transparentności w tym zakresie rodzi poważne wątpliwości dotyczące wiarygodności przeprowadzonych badań i stwarza ryzyko błędnych wyników, które przełożą się na niewłaściwe decyzje kliniczne. Dodatkowym negatywnym aspektem wysyłania materiału genetycznego za granicę jest tworzenie przez część laboratoriów zagranicznych własnych baz danych, w oparciu o przekazany do badań materiał, a następnie żądanie opłat za dostęp do zgromadzonych na podstawie odpłatnych zleceń danych. Gdyby w Polsce istniały odpowiednie przepisy ułatwiłoby to tworzenie własnych banków tych danych.

W sytuacji braku odpowiednich regulacji odnoszących się do badań genetycznych, Ministerstwo powinno zadbać o odpowiednio wysoki poziom świadomości pacjentów, którzy muszą lub chcą wykonać badanie genetyczne. Wiedza polskich pacjentów w tym obszarze pozostaje niewystarczająca. Tymczasem dobrze poinformowany pacjent potrafi aktywnie uczestniczyć w procesie dbania o własne zdrowie, czyli podejmować działania profilaktyczne, świadomie wybierać lekarzy posiadających odpowiednie kwalifikacje oraz korzystać z usług zaufanych laboratoriów spełniających wysokie standardy jakości. Edukacja pacjentów powinna skupić się przede wszystkim na podstawowych informacjach o tym, czym są badania genetyczne i kiedy warto je wykonać, jakie znaczenia mają wprowadzone w laboratoriach systemy jakości oraz wskazywać na ryzyka związane z niekontrolowanym przekazywaniem materiału genetycznego za granicę. W tej sytuacji odkładanie przez Ministerstwo Zdrowia podjęcia działań edukacyjnych, mających na celu podniesienie świadomości społecznej w zakresie bezpieczeństwa badań genetycznych, do dnia wejście w życie ustawy o badaniach genetycznych, przy wskazanej przez NIK przewlekłości prac legislacyjnych, nie jest zasadne.

Zwracamy również uwagę na fakt, że w stanowisku nie odniesiono się do wniosku NIK o przygotowanie, we współpracy z ministrem właściwym ds. nauki i szkolnictwa wyższego, projektu regulacji ustawowych dotyczących biobankowania na potrzeby badań naukowych, które określiłyby standardy odnośnie do rodzaju i ilości materiału, sposobu jego izolacji, systemu przechowywania, certyfikacji biobanków, a także uregulowałyby kwestię zgód pacjentów oraz problem dostępu do ich danych klinicznych. Przygotowanie regulacji prawnych w tym zakresie jest istotne w sytuacji szybko rozwijających się badań naukowych w zakresie genetyki i konieczności zapewnienia bezpieczeństwa wrażliwym danym pacjentów.

Z szacunkiem

Mariusz Haładyj

/podpisano elektronicznie/