

Diagnostyka molekularna 2026: jak działa i ile kosztuje

PCR, NGS i hybrydyzacja - przewodnik po metodach i cenach badań genetycznych w Polsce

Agnieszka Wiśniewska · 21.09.2026

Kilka lat temu, podczas stazu w laboratorium bioremediacji przy Politechnice Gdańskiej, trafiłam na wyniki analizy próbek gleby skażonej węglowodorami. Wynik PCR był gotowy w ciągu czterech godzin. Wtedy jeszcze nie doceniałam tego w pełni - dziś, kiedy widzę, jak ta sama technologia służy do wykrywania mutacji nowotworowych u pacjentów, rozumiem, dlaczego diagnostyka molekularna zrewolucjonizowała medycynę. I dlaczego tak wielu pacjentów i studentów nadal nie ma do niej łatwego dostępu.

Czym właściwie jest diagnostyka molekularna?

Diagnostyka molekularna to zbiór technik laboratoryjnych, które analizują materiał genetyczny - DNA lub RNA - w celu wykrycia chorób, mutacji, patogenów lub predyspozycji genetycznych. W odróżnieniu od klasycznej diagnostyki laboratoryjnej, która mierzy stężenia białek czy metabolitów, diagnostyka molekularna sięga głębiej: bada sam zapis informacji biologicznej.

W praktyce klinicznej i środowiskowej używa się kilku głównych metod. Każda z nich ma inną czułość, specyficzność, czas analizy i - co dla wielu decydujące - cenę. Nie są to technologie zamienne; każda odpowiada na nieco inne pytanie diagnostyczne.

PCR - reakcja łańcuchowa polimerazy

PCR, czyli polymerase chain reaction, to technika opracowana przez Kary'ego Mullisa w 1983 roku, nagrodzona Noblem dekadę później. Zasada jest elegancko prosta: wybieramy fragment DNA, który chcemy zbadać, dostarczamy krótkie startery (primery) komplementarne do jego końców, a następnie w cyklach termicznych kopiujemy ten fragment miliony razy, aż stanie się wykrywalny.

W wariancie RT-PCR (real-time PCR, zwany też qPCR) możemy nie tylko wykryć obecność sekwencji, ale też zmierzyć jej ilość w czasie rzeczywistym. To właśnie ta metoda stała się powszechnie znana podczas pandemii COVID-19 - testy wymazowe wykonywano właśnie tą techniką. W diagnostyce onkologicznej RT-PCR służy do wykrywania specyficznych translokacji chromosomowych, jak BCR-ABL1 w przewlekłej białaczce szpikowej.

Czas analizy jednej próbki PCR wynosi od 2 do 6 godzin, zależnie od protokołu. W Polsce cena komercyjnego badania PCR na konkretny patogen (np. *Borrelia burgdorferi*, *Chlamydia trachomatis*) w prywatnym laboratorium waha się w 2026 roku od 80 do 220 złotych za pojedynczy test.

NGS - sekwencjonowanie nowej generacji

Next-generation sequencing to technologia, która zmieniła diagnostykę genetyczną bardziej niż cokolwiek od czasu odkrycia struktury DNA. Zamiast badać jeden konkretny

fragment, NGS sekwencjonuje jednocześnie miliony fragmentów - całe panele genów, egzom (całość regionów kodujących) lub cały genom.

Platformy takie jak Illumina NovaSeq X Plus (dominująca w Polsce w 2026 roku) czy Oxford Nanopore umożliwiają analizę całego genomu ludzkiego w ciągu jednego do trzech dni roboczych. W diagnostyce klinicznej NGS stosuje się przede wszystkim do:

- identyfikacji mutacji somatycznych w nowotworach (panele onkologiczne, np. FoundationOne CDx)
- diagnozowania rzadkich chorób genetycznych u dzieci z nieznaną przyczyną choroby
- badań prenatalnych (NIPT - nieinwazyjna diagnostyka prenatalna)
- farmakogenomiki - doboru leków do profilu genetycznego pacjenta

Koszt badania NGS jest znacznie wyższy niż PCR. Panel onkologiczny obejmujący kilkadziesiąt genów kosztuje w polskich laboratoriach prywatnych od 1 500 do 4 000 złotych. Sekwencjonowanie całego egzomu (WES) to wydatek rzędu 3 000-6 000 złotych. Pełne sekwencjonowanie genomu (WGS) - od 5 000 do nawet 12 000 złotych, choć ceny systematycznie spadają: jeszcze w 2022 roku WGS kosztował w Polsce ponad 15 000 złotych.

Hybrydyzacja - od Southern blot do mikromacierzy

Hybrydyzacja kwasów nukleinowych to technika oparta na zdolności jednoniciowego DNA lub RNA do wiązania się z komplementarną sekwencją. Klasyczne metody, jak Southern blot czy Northern blot, były kiedyś standardem; dziś w diagnostyce klinicznej dominują bardziej zaawansowane warianty.

Mikromacierze DNA (DNA microarrays) pozwalają jednocześnie badać ekspresję tysięcy genów lub wykrywać zmiany liczby kopii chromosomów (CNV). Technika aCGH (array comparative genomic hybridization) jest stosowana rutynowo w diagnostyce prenatalnej i pediatrycznej w Polsce od około 2015 roku. Koszt badania aCGH wynosi w 2026 roku od 1 200 do 2 500 złotych w sektorze prywatnym.

Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) to osobna kategoria - stosowana bezpośrednio na preparatach komorkowych, pozwala wizualizować konkretne sekwencje chromosomowe pod mikroskopem fluorescencyjnym. W diagnostyce raka piersi FISH służy do oceny amplifikacji genu HER2 - badanie to kosztuje prywatnie około 350-550 złotych.

Jak wygląda dostępność w systemie publicznym?

Tu zaczyna się najtrudniejsza część tej rozmowy. Diagnostyka molekularna finansowana przez Narodowy Fundusz Zdrowia istnieje, ale jest obwarowana ścisłymi wskazaniami klinicznymi. NFZ refunduje wybrane badania molekularne przede wszystkim w kontekście onkologii, chorób zakaźnych i diagnostyki prenatalnej - ale tylko wtedy, gdy spełnione są konkretne kryteria i lekarz prowadzący wystawia odpowiednie skierowanie.

W praktyce oznacza to, że pacjent z podejrzeniem nowotworu hematologicznego ma realną szansę na refundowany panel NGS w centrum onkologii, natomiast osoba, która chce sprawdzić predyspozycje do raka piersi (mutacje BRCA1/BRCA2) bez wyraźnych wskazań klinicznych, zapłaci z własnej kieszeni. W 2026 roku test BRCA w laboratorium prywatnym kosztuje od 400 do 900 złotych, zależnie od zakresu (sekwencjonowanie tylko najczęstszych mutacji vs. pełna analiza genów).

Refundacja diagnostyki molekularnej w Polsce jest punktowa i reaktywna - dostajemy dostęp do technologii, gdy już jesteśmy chorzy, rzadziej jako narzędzie profilaktyki czy wczesnego wykrywania ryzyka. To systemowy problem, który wymaga dyskusji na poziomie polityki zdrowotnej.

Wyjątkiem jest program badań prenatalnych: kobiety po 35. roku życia lub z obciążonym wywiadem rodzinnym mają prawo do bezpłatnej amniopunkcji z analizą chromosomową w ramach NFZ. NIPT (nieinwazyjna diagnostyka prenatalna metoda NGS z krwi matki) pozostaje jednak w Polsce płatny - kosztuje od 900 do 1 800 złotych w prywatnych laboratoriach.

Prywatne laboratoria - gdzie i za ile?

Rynek prywatnych laboratoriów diagnostyki molekularnej w Polsce jest w 2026 roku stosunkowo skonsolidowany. Kilka głównych graczy oferuje badania w standardzie zbliżonym do akademickiego:

Największe laboratoria z rozbudowaną ofertą molekularną mają swoje główne siedziby w Warszawie, Krakowie, Wrocławiu i Trójmieście. Większość przyjmuje jednak próbki przez ogólnopolską sieć punktów pobran lub kurierem - materiał genetyczny (krew EDTA, wymazy, biopłaty) jest stosunkowo stabilny i dobrze znosi transport w odpowiednich warunkach.

Tansze alternatywy dla studentów i pacjentów

Pracując przez lata w środowisku akademickim i współpracując z laboratoriami środowiskowymi, nauczyłam się, że dostęp do diagnostyki molekularnej niekoniecznie musi wiązać się z dużymi wydatkami - jeśli wie się, gdzie szukać.

Badania w ramach projektów naukowych

Wiele uczelnianych laboratoriów prowadzi projekty badawcze, do których rekrutują uczestników spoza środowiska akademickiego. Udział w takim projekcie może oznaczać bezpłatne badanie genetyczne - oczywiście w zakresie, który interesuje badacza, nie zawsze tym, który interesuje pacjenta. Warto sprawdzać ogłoszenia na stronach wydziałów biologii i medycyny największych polskich uczelni: Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Collegium Medicum UJ, Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego czy Śląskiego Uniwersytetu Medycznego.

Studenci kierunków biologicznych i medycznych mają często dostęp do laboratoriów w ramach zajęć i praktyk - to okazja do nauczenia się technik, a niekiedy do wykonania własnych analiz w celach edukacyjnych.

Programy pilotazowe i badania przesiewowe NFZ

NFZ uruchamia cyklicznie programy pilotazowe obejmujące diagnostykę molekularną. W 2026 roku kontynuowany jest pilotaż badań w kierunku dziedzicznego raka jelita grubego (Lynch syndrome) dla osób z rodzinnym wywiadem - warto zapytać lekarza rodzinnego o aktualne programy w swoim województwie. Informacje o programach profilaktycznych NFZ są dostępne na regionalnych stronach oddziałów Funduszu, choć trzeba przyznać, że ich nawigacja bywa frustrująca.

Konsorcja diagnostyczne i zniżki grupowe

Niektóre organizacje pacjentów i stowarzyszenia naukowe negocjują zniżki na badania genetyczne dla swoich członków. Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka czy stowarzyszenia pacjentów onkologicznych (np. Stowarzyszenie Chorych na Chłoniaki "Sowie Oczy