Společnost lékařské genetiky | ČLS JEP

[Ü] BIOLG
Ústav biologie a lékařské genetiky

Pomyslet, Poznat, Pomoci a Profinancovat:

Genetická diagnostika vzácných onemocnění a její zajištění z veřejného zdravotního pojištění v souladu s mezinárodními doporučeními

Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc

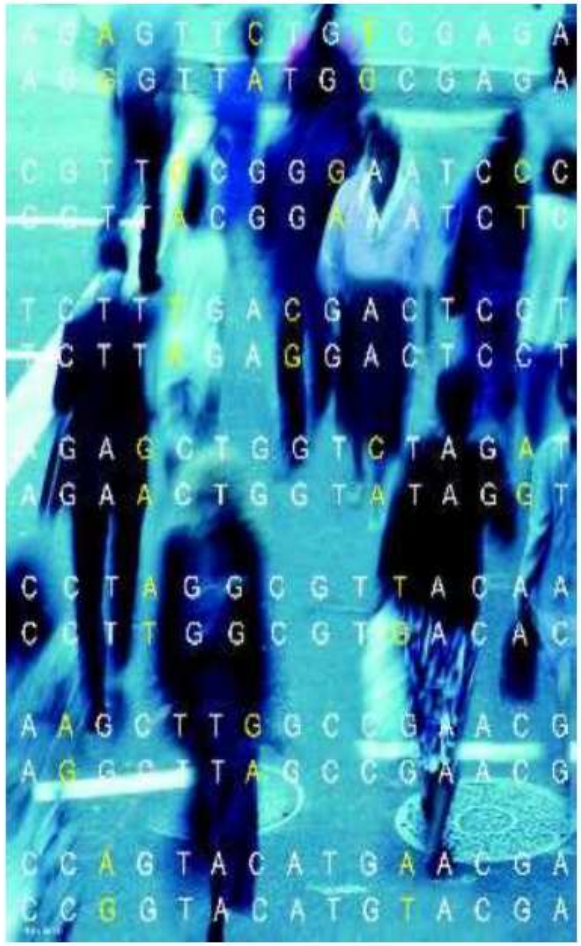
Poslanecká sněmovna, 21. listopadu 2012

Téma dnešní prezentace

- méně než 1 případ na 2 000 obyvatel
- cca 7 000 diagnóz, 80% genetického původu, 30 miliónů občanů EU čili 6,5 % populace
- heterogenní skupina, jediný společný jmenovatel – vzácnost
- problémy:
  - pomyslet
  - poznat – národní, evropská centra
  - pomoci – většina bez účinné léčby
    – orphan drugs (10/12 let ochrana před konkurencí, nižší poplatky, granty...)
  - zaplatit – QALY/cena

Analýza genetické diagnostiky vzácných onemocnění

Geny a lidské nemoci



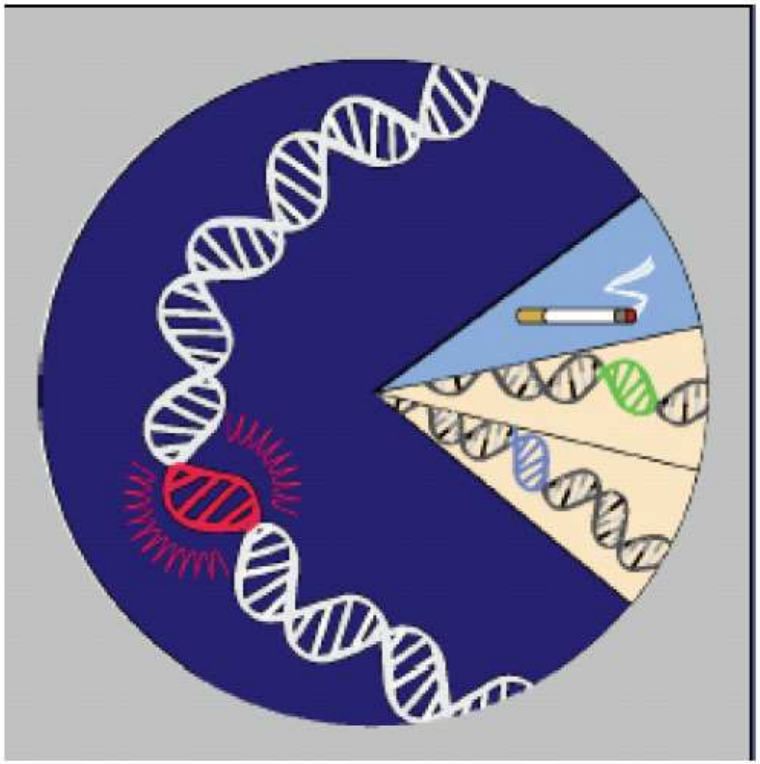
- Člověk má cca 23 000 genů
- Je známo cca 7 200 nemocí s genetickou složkou
- Gen zodpovědný za nemoc nalezen u 3 500 nemocí

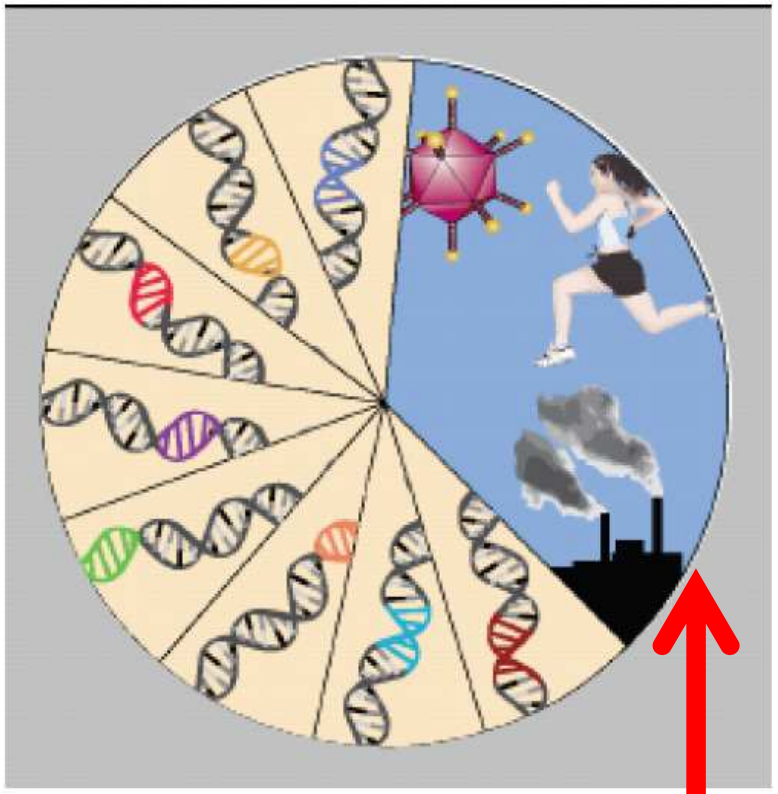
Genetická vyšetření jsou prakticky neomezená:…možnosti a rizika

Genetické faktory u lidských nemocí

Diagnostika 0-25-50-100%

„Screening“ 1-5% !





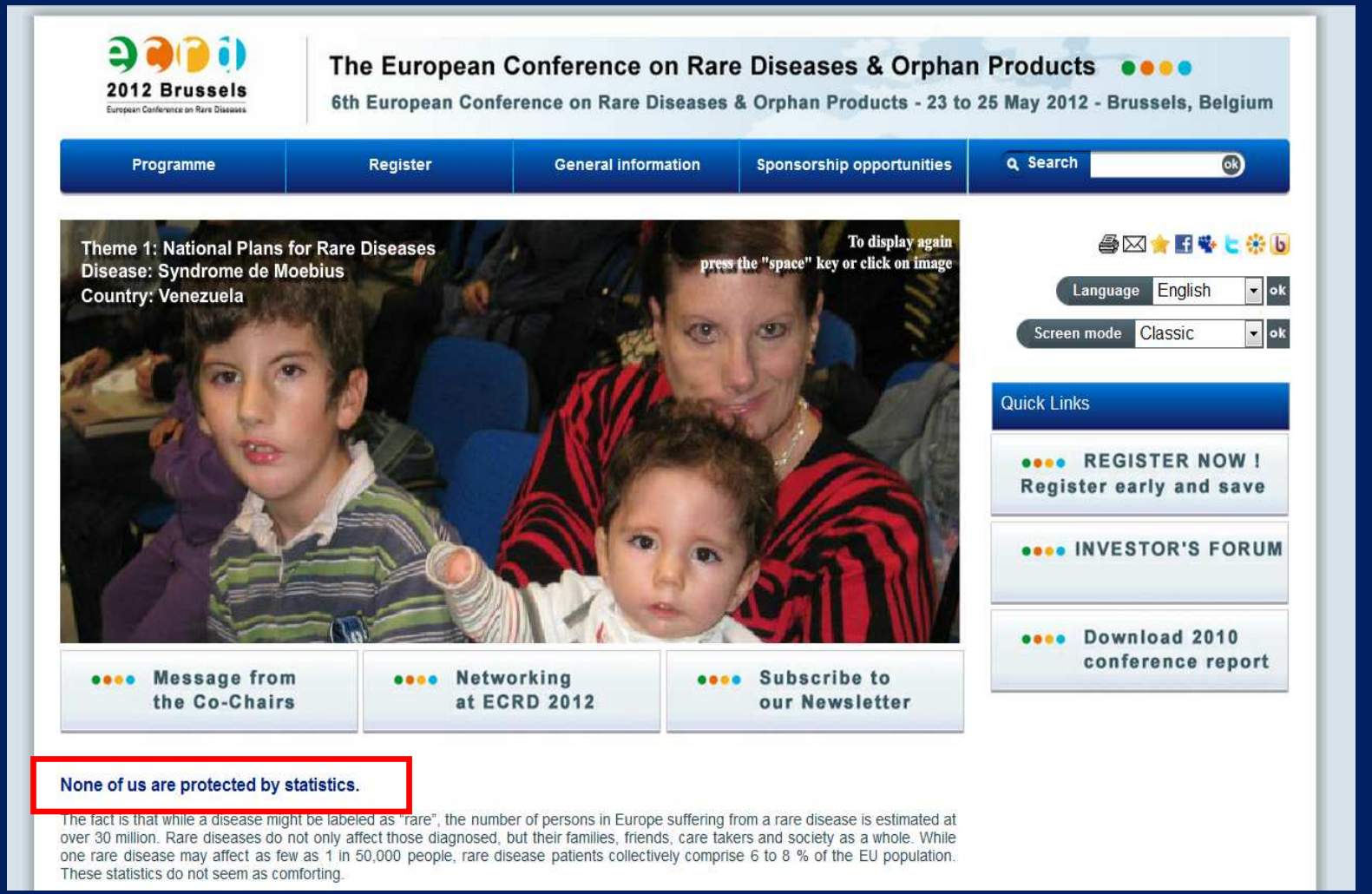
Náklady

„Mendelovské nemoci“
„orphan drugs“

Komplexní civilizační nemoci
„paralen“

Pozor: nezaměňovat novorzenecký screening, který je plně opodstatněný s neindikovaným genetickým „screeningem“ v dospělosti u zdravých lidí

Časná diagnostika umožňuje časnou léčbu, zabraňuje nevratným změnám, zlepšuje kvalitu života a šetří prostředky zdravotního pojištění!



http://www.rare-diseases.eu/2012/6th-European-Conference-on-Rare

Situace v Německu: analogie pro ČR

amenable to DNA-based diagnosis on a routine basis in Germany over the same time period (own unpublished data). As expected, analytical methodology is shifting to PCR-based techniques and sequencing (Fig. 3). No quantitative change was ob-

the data presented here. The interval between 1991 and 1994 was assessed by sending out questionnaires to clinical geneticists (at that time, the specialty carrying out the majority of DNA-based testing), and thus that survey lacked the compre-

Screeningové testy (zdraví) a nehumánní genom

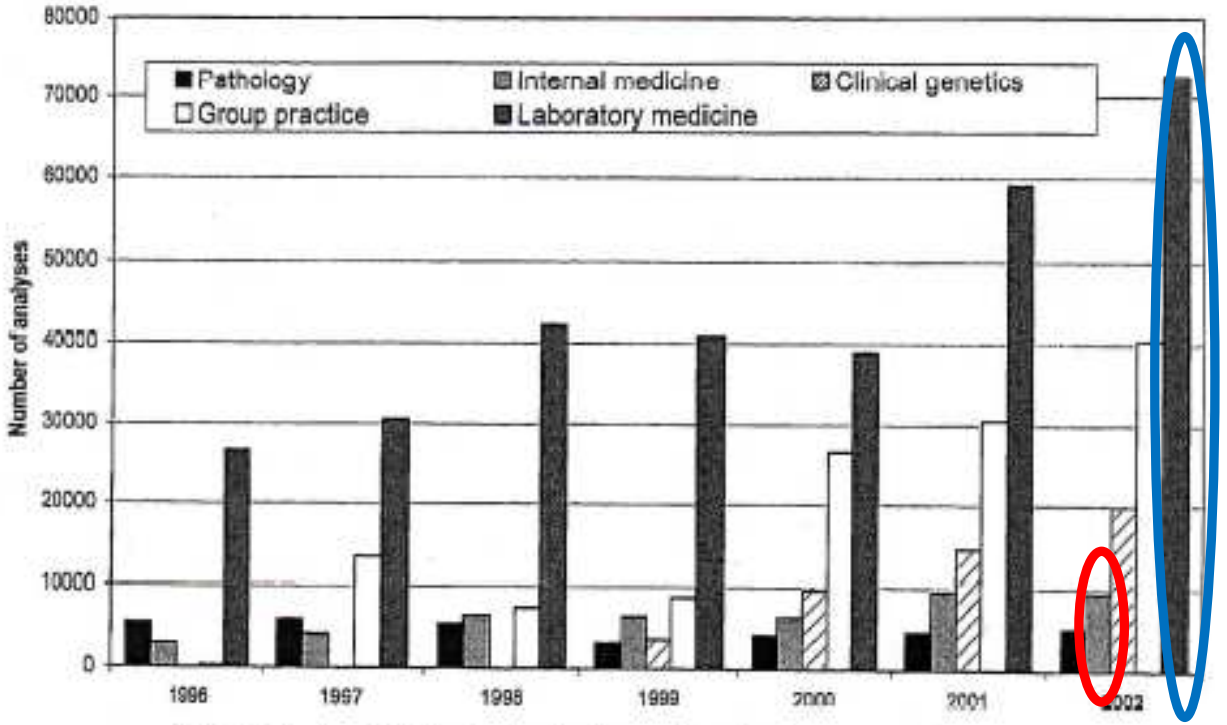


FIG. 2. Number of DNA extractions in the compulsory health-care sector in Germany.

Genet Test. 2005 Spring;9(1):80-4

Diagnostické testy (nemocní)

ČR: Snížení korunového ekvivalentu „bodu“ neomezí screening (!), kde je možnost kompenzovat „množstevně“…, ale diagnostiku

The ACCE Framework

commentary

July 2006 · Vol. 8 · No. 7

What is the clinical utility of genetic testing?

Scott D. Grosse, PhD[1], and Muin J. Khoury, MD, PhD[2]

1. **A** nalytical validity
2. **C** linical validity
3. **C** linical utility
4. **E** thical, legal and social

The ACCE framework is equally applicable to other forms of molecular diagnostics or biomarkers

Analytical validity of a genetic test defines its ability to measure accurately and reliably the **genotype of interest**

Clinical validity of a genetic test defines its ability to detect or predict the presence or absence of the phenotype, clinical disease or predisposition to disease

Clinical utility of a genetic test refers to the likelihood that the test will lead to an improved outcome

Ethical, legal and social implications of a genetic test

Preventivní genetické screeningové programy nešetří, ale vedou k nárůstu indukované diagnostické péče

Proč je tuk na břiše NEBEZPEČNĚJŠÍ?

Podle vědeckých studií odpovídá ‚zdravý' pas u žen nanejvýš 80 centimetrům a každý další centimetr zvyšuje riziko rakoviny tlustého střeva a dalších onemocnění. Lidé, kteří mají víc tuku v pase, častěji trpí také vysokým krevním tlakem, zvýšenou hladinou cholesterolu, aterosklerózou a častěji je postihují infarkty. Mezi typická onemocnění patří i cukrovka. Je to proto, že tuk uložený v této oblasti znamená, že je ho hodně také uvnitř těla, kde obaluje vnitřní orgány a ohrožuje jejich správný chod, což se pak odrazí na celkovém zdraví. Neznamená to ale, že obezita typu hruška je vždy bezproblémová! V momentě, kdy se hodnota BMI vyšplhá nad číslo 30, rizika se srovnávají.

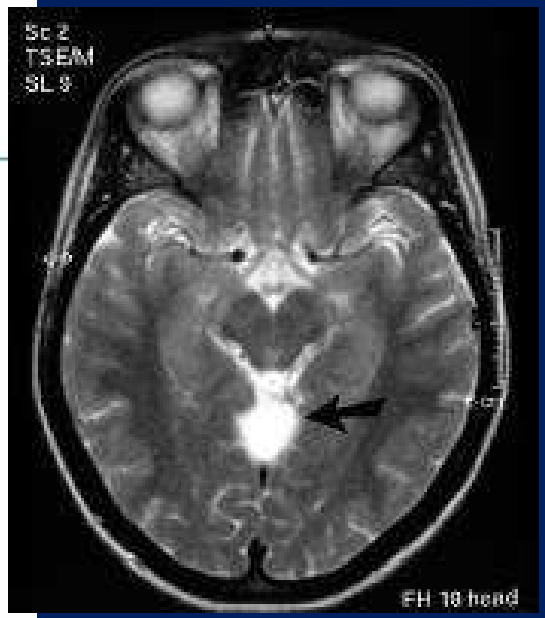
20 minut

denně v přírodě stačí jako prevence nedostatku vitaminu D. Ten potřebují vaše kosti i pleť.

NEJÚČINNĚJŠÍ POHYB *PO PADESÁTCE JE CHŮZE!*

Nejenže pomáhá předcházet otokům a kilům navíc, ale posiluje i srdce a cévní systém a snižuje riziko rakoviny a cukrovky. Navíc při ní moc nehrozí, že se zraníte. A ještě se nadýcháte čerstvého vzduchu! Určitě zkuste nordic walking, při chůzi s holemi budete navíc posilovat zádové svaly, ruce a ramena. Podle nejnovějších studií je navíc tento přirozený pohyb mnohem zdravější a hlavně při hubnutí účinnější než mordování se v posilovně. Stačí si jen pohlídat, že ujdete alespoň 10 tisíc kroků denně, což v dnešní době chytrých telefonů není vůbec těžké. Vyzkoušeli jsme třeba aplikaci sportstracker a můžeme doporučit. Na túru nebo procházku můžete použít také iPod. Jestliže si ale chcete měřit kroky během pracovního dne, je lepší klasický krokoměr.

www.ikondice.cz



Kultivace genetické diagnostiky v Německu

Deutsch	English
Bundesrat Drucksache **374/09** **24.04.09** **Gesetzesbeschluss** **des Deutschen Bundestages** **Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG)** Der Deutsche Bundestag hat in seiner 218. Sitzung am 24. April 2009 aufgrund der Beschlussempfehlung und des Berichts des Ausschusses für Gesundheit – Drucksache 16/12713 – den von der Bundesregierung eingebrachten **Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)** **– Drucksachen 16/10532, 16/10582 –** in beigefügter Fassung angenommen. Fristablauf: 15.05.09 Erster Durchgang: Drs. 633/08 Vertrieb: Bundesanzeiger Verlagsgesellschaft mbH, Amsterdamer Str. 192, 50735 Köln Telefon: (02 21) 97 66 83 40, Telefax: (02 21) 97 66 83 44 ISSN 0720-2946	**Bundesrat** Printed Matter **374/09** **April 24, 2009** **Enactment** **of the German Federal Parliament (Bundestag)** **Human Genetic Examination Act (Genetic Diagnosis Act - GenDG)** During its 218th session on April 24, 2009, and on the basis of the report and recommendation submitted by the federal government as printed matter 16/12713, the Federal Parliament approved the draft of the **Draft Human Genetic Examination Act (Genetic Diagnosis Act - GenDG) – Printed Matter 16/10532, 16/10582 –** in the attached form.. Deadline: May 15, 2009 First Round: Drs. 633/08 Published by: Bundesanzeiger Verlagsgesellschaft mbH, Amsterdamer Str. 192, 50735 Köln Telephone: INT. + 49 (2 21) 97 66 83 40, Telefax: INT. + 49 (2 21) 97 66 83 44 ISSN 0720-2946

http://www.eurogentest.org/uploads/1247230263295/GenDG_German_English.pdf

Indikační kritéria pro genetické testování

Date: 20.05.2008 Date:

© German Society of Human Genetics (gfh)

2. Disease characteristics

2.1 Name of the Disease (Synonyms): *Friedreich ataxia (FRDA)*

2.2 OMIM# of the Disease: *229300*

2.3 Name of the Analysed Genes or DNA/Chromosome Segments:
FXN, frataxin gene, FRDA gene

2.4 OMIM# of the Gene(s): *606829*

2.5 Mutational Spectrum:
In ca. 96%, the patients carry an expanded GAA triplet repeat in intron 1 of the FXN gene. Ca. 4% of the patients are compound heterozygotes for a pathogenic GAA expansion and an inactivating FXN gene mutation.

2.6 Analytical Methods:
PCR, fragment length analysis, direct sequencing

2.7 Analytical Validation
Participation in proficiency tests. Interpretation of the molecular genetic results is unambiguous, as a rule.

2.8 Estimated Frequency of the Disease in Germany
(Incidence at birth ("birth prevalence") or population prevalence):
Prevalence ca. 2/100,000-4/100,000.

2.9 If applicable, prevalence in the ethnic group of investigated person:
not applicable

2.10 Diagnostic Setting:

	Yes.	No.
A. (Differential)diagnostics	☒	☐
B. Predictive Testing	☒	☐
C. Risk assessment in Relatives	☒	☐
D. Prenatal	☒	☐

Comment:

3. Test characteristics

		genotype or disease: present	genotype or disease: absent
test	pos.	A	B
	neg.	C	D

A: true positives C: false negatives
B: false positives D: true negatives

sensitivity:	A/(A+C)
specificity:	D/(D+B)
pos. predict. value:	A/(A+B)
neg. predict. value:	D/(C+D)

3.1 **Analytical Sensitivity**
(proportion of positive tests if the genotype is present)
nearly 100%

3.2 **Analytical Specificity**
(proportion of negative tests if the genotype is not present)
nearly 100%

3.3 **Clinical Sensitivity**
(proportion of positive tests if the disease is present)
The clinical sensitivity can be dependent on variable factors such as age or family history. In such cases a general statement should be given, even if a quantification can only be made case by case.
The sensitivity in cases with the classical clinical picture of FRDA is high (ca. 99%). However, 25% of the patients with proven FXN mutations manifest an atypical course. These atypical forms have a wide differential diagnostic spectrum with decreased sensitivity, depending on clinical symptoms and family history.

3.4 **Clinical Specificity**
(proportion of negative tests if the disease is not present)
The clinical specificity can be dependent on variable factors such as age or family history. In such cases a general statement should be given, even if a quantification can only be made case by case.
nearly 100%.

3.5 **Positive clinical predictive value**
(life time risk to develop the disease if the test is positive).
According to the literature, the penetrance is considered complete in proven homozygotes for a typical GAA repeat expansion as well as in compound heterozygotes for a typical GAA repeat expansion and a pathogenic point mutation.
Limitations:
The age at first manifestation varies (sometimes also within a family)

Velká Británie, Vládní komise a Informace veřejnosti

UKGTN

NHS

UK Genetic Testing Network

Home | Information | Search for a Test | Contact Us | What's New | Links | Site Map

>> Home

Welcome to the UKGTN

The UK Genetic Testing Network advises the NHS on genetic testing across the whole of the UK. It aims to ensure the provision of high quality equitable genetic testing services. The network is a collaborative group of genetic testing laboratories, clinicians and commissioners of NHS genetic services and involves patient support groups.

This website gives you access to all the information you may need about the UKGTN. It has information for health care professionals (both clinical scientists and clinicians), commissioners of services and members of the public seeking non-clinical information about genetic testing services. It includes a range of information about the structure and remit of the UKGTN, and a searchable database of UKGTN laboratories with the relevant tests they provide.

Public

Find information on the UKGTN and on access to genetic testing. For clinical information

NHS Professionals

Find information on the tests available in the NHS, whether testing would be appropriate and who to contact in order to

Laboratories

Find information on how your laboratory can become a member of the UKGTN, and all the

Laboratory Services

The UKGTN website is currently under redevelopment!!!! This project has been delayed and UKGTN apologies that the new test services that came into service in April 2012 have not been uploaded as we priortise data preparation for the new website. Please refer to Section 2 of Version 9 of the NHS Directory for Genetic Testing for a list of the disorders and genes tested. Any further queries, please contact the UKGTN.

UKGTN laboratories provide genetic testing services for a wide range of disorders. Search facilities are available by disease and by region. Search results detail the tests offered by network laboratories, the diseases and associated genes, the prices and the turn around times.

Press the search button below for

www.guardian.co.uk/global-development

theguardian

News | Sport | Comment | Culture | Business | Money | Life & style | T

News › Science › Genetics

Genetic tests branded a waste of money

· Commission to call for stringent checks

· Public in danger of being misled over ability of kits

Ian Sample, science correspondent
The Guardian, Saturday 1 December 2007

Genetic tests that claim to reveal a user's risk of developing life-threatening diseases were branded a dangerous waste of money yesterday by the government's genetics advisers.

The number of companies offering tests for conditions such as Alzheimer's, heart disease and certain cancers has soared in the past two years, with many charging in excess of £500 a test. But genetics experts say the kits are at best premature and at worst a waste of money.

In some cases, scientists said the genes being tested have no bearing on a person's likelihood of developing a disease. Other tests scan a person's DNA for just one gene linked to a disease, when the risk of contracting it may rely on as many as 1,000.

Dr Christine Patch of the Human Genetics Commission said the public were in danger of being misled over the ability of the tests to accurately predict [illegible] "My message [to them] is you are wasting your money," she

http://www.ukgtn.nhs.uk/gtn/Home

Goetz P.
Předseda Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK
Foretová L.
Místopředsedkyně Společnosti lékařské genetiky, Masarykův onkologický ústav Brno
Macek M.
Člen výboru Společnosti lékařské genetiky, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK
Brdička R.
Člen výboru Společnosti lékařské genetiky, Ústav hematologie a krevní transfuze Praha
Jüttnerová V.
Členka výboru Společnosti lékařské genetiky, Oddělení lékařské genetiky FN Hradec Králové
Franková V.
Ústav pro humanitární studia v lékařství, 1. LF UK, Praha
Hořínová V.
Oddělení lékařské genetiky, Jihlava
Payne J.
Předseda Společnosti lékařské etiky, Ústav pro humanitární studiea v lékařství 1. LF UK
Hach P.
Předseda etické komise Mzd ČR

Hrozí zneužití – diskreditace lékařské genetiky

Souhrn: Lékařská genetika má bezesporu pohnutou historii, je poznamenána obdobími, kdy byla tragicky zneužita. Poznatky o genetické podmíněnosti normálních i abnormálních znaků, spolu s eugenickým hnutím byly v 30. a 40. letech min. století zneužity v nacistickém Německu v podobě rasové teorie a následné otřesné praxe rasové hygieny. Komunistické Rusko německé rasistické a eugenické aktivity odmítlo, ale zároveň odmítlo a likvidovalo v období lysenkoismu (50. léta) genetiku jako takovou.
Tato mementa je třeba stále mít na paměti, zejména nyní, kdy neustále se rozšiřující znalosti o lidském genomu přinášejí nové možnosti jak pozitivního medicínského využití, tak i zneužití. Existují vážné obavy z použití vědecky a klinicky nepodložených postupů. Navíc může dojít k závažnému zanedbání základních etických principů medicíny a k porušení Hippokratovy přísahy.

http://web.practicus.eu/

Doporučení ČLS JEP versus klamavá reklama… spolupráce s pojišťovnami…

80. narozeniny prof. MUDr. RNDr. Luboslava Stárky, DrSc., bývalého ředitele Endokrinologického ústavu Praha

Doporučený postup pro indikaci molekulárně genetických vyšetření v rámci diagnostiky trombofilních stavů v žilním systému

J. Kvasnička

Trombotické centrum 1. lékařské fakulty UK a VFN Praha, Ústav klinické biochemie a laboratorní diagnostiky 1. lékařské fakulty UK a VFN Praha, přednosta prof. MUDr. Tomáš Zima, DrSc.

Doporučený postup vypracovaný v rámci VZ MZ ČR VFN 2005 a odsouhlasený výbory České společnosti pro trombózu a hemostázu České lékařské společnosti J. E. Purkyně, Společnosti pro lékařskou genetiku České lékařské společnosti J. E. Purkyně a České hematologické společnosti České lékařské společnosti J. E. Purkyně. Tento doporučený postup byl odsouhlasen i výborem České internistické společnosti České lékařské společnosti J. E. Purkyně.

Úvod do problematiky

Tromboembolická nemoc (žilní trombóza a plicní embolie – TEN) je multifaktoriální onemocnění, a proto nelze při hodnocení rizika trombofilie v současné době vycházet jen z určení molekulárně genetických znaků.

b) u osob se stavem po prodělané idiopatické TEN, při pátrání po vyvolávající příčině a kvůli rozhodování o délce antikoagulační léčby (doporučení 8. konsensu ACCP) [2],

c) u žen po opakovaných 3 potratech v 1. trimestru gravidity nebo

lymorfizmů spojovaných s TEN indikována ve vybraných případech pouze trombotickými centry nebo Ústavem hematologie a krevní transfuze (ÚHKT) v Praze.

Molekulárně genetická vyšetření spojovaná s TEN provádějí pouze laboratoře

Umělé vytváření pacientů = Klientů !

CESTA PRO ZDRAVÍ ŽEN

GHC

VŠEOBECNÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA ČESKÉ REPUBLIKY

PILOTNÍ PROJEKT PREVENTIVNÍ PÉČE

REVÍRNÍ BRATRSKÁ POKLADNA

ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA

Sídlo: Michálkovická 108, 710 15 Slezská Ostrava

¶

¶

Preventivní·programy·platné·od·1.4.2012¶

Preventivní programy „nešetří“, ale vedou k nárůstu indukované diagnostické péče

Zákon 373/2011 Sb – Zárodečný genom (1x za život a dopad na příbuzné!)

Díl 6

Genetická vyšetření

§ 28

(1) Genetické vyšetření zahrnuje klinické a laboratorní vyšetření; slouží ke stanovení podílu variant v lidském zárodečném genomu na rozvoj nemoci u pacienta. Genetickým laboratorním vyšetřením se rozumí laboratorní analýza lidského zárodečného genomu nebo jeho částí.

(2) Genetická laboratorní vyšetření lze provádět pouze v laboratořích, jejichž odborná způsobilost byla posouzena podle příslušné harmonizované normy[5]) akreditující osobou[6]).

(3) Genetická vyšetření v oblasti zdravotnictví lze nabízet nebo provádět pouze pro účely

a) zdravotních služeb, a to

1. k preimplantační diagnostice v rámci asistované reprodukce,

2. k diagnostice geneticky podmíněných nemocí a vývojových vad,

3. ke stanovení míry predispozice ke vzniku nemocí a vývojových vad,

4. ke stanovení bezpříznakového přenašečství variant lidského zárodečného genomu způsobujícího nemoc nebo vývojovou vadu,

5. k cílenému screeningu novorozenců za účelem zjištění geneticky podmíněných nemocí; cíleným screeningem se pro potřeby genetického vyšetření rozumí zjišťování podílu změn v lidském zárodečném genomu na rozvoji závažných geneticky podmíněných nemocí s rizikem časného nezvratného poškození zdraví novorozenců,

6. k optimalizaci léčby,

b) biomedicínského výzkumu spojeného se zdravím a jeho poruchami.

(4) Genetické vyšetření lze nabízet nebo provést pacientovi pouze

a) po podání informace o jeho účelu, povaze a dopadu na zdraví, včetně zdraví budoucích generací, a o rizicích neočekávaných nálezů pro pacienta a geneticky příbuzné osoby a

b) na základě jeho písemného souhlasu nebo písemného souhlasu zákonného zástupce pacienta.

(5) Za geneticky příbuzné osoby pacienta se pro účely genetických vyšetření podle tohoto zákona považují příbuzné osoby s medicínsky závažným genetickým rizikem, a to příbuzní v řadě

a) přímé, kterými jsou prarodiče, rodiče a jejich děti, a

b) nepřímé, kdy se míra tohoto rizika určuje podle stupně příbuznosti a typu genetické nemoci.

(6) V případě, že z výsledků genetického vyšetření vyplývá diagnostický závěr, podle něhož lze předpokládat dopad na zdraví pacienta, včetně budoucích generací, nebo na zdraví geneticky příbuzných osob, doporučí poskytovatel pacientovi a dotčené geneticky příbuzné osobě poskytnutí genetického poradenství lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika, a to před a po vyšetření.

Zákon 373/2011 Sb – Odráží Dodatkový protokol CoE

§ 29

(1) Genetické laboratorní vyšetření biologického materiálu odebraného z těla zemřelého k výukovým, vědeckým a výzkumným účelům lze provést pouze za předpokladu, že k tomu zemřelý za svého života nebo osoby blízké zemřelému udělili prokazatelný souhlas. Pokud zemřelý za svého života vyslovil zákaz poskytování informací o svém zdravotním stavu, nemůže být toto vyšetření provedeno; to neplatí, je-li třeba zjistit nebo ověřit závažné informace o změnách v lidském zárodečném genomu zemřelého potřebné pro zajištění ochrany zdraví geneticky příbuzných osob.

(2) Za podstoupení genetického vyšetření podle § 28 odst. 3 písm. a) nesmí být pacientovi nabídnuta nebo poskytnuta finanční odměna nebo jiný prospěch. S odmítnutím genetického vyšetření nesmí být pro pacienta spojena žádná újma, ani nesmí být vystaven psychickému nátlaku. Výsledky genetických vyšetření nesmějí být bez písemného souhlasu pacienta poskytnuty třetím osobám. Prodej nebo darování výsledků genetických vyšetření třetím osobám bez písemného souhlasu pacienta, včetně písemného souhlasu dotčené geneticky příbuzné osoby, je zakázán. Výsledky genetického vyšetření nesmějí být použity k jakékoli diskriminaci pacienta a geneticky příbuzných osob.

(3) Genetické laboratorní vyšetření lidského embrya nebo plodu, včetně stanovení jeho pohlaví, nesmí být prováděno z jiných důvodů než pro účely podle § 28 odst. 3 písm. a) bodů 1 až 3 a bodu 6. Laboratorní genetické vyšetření u lidského embrya nebo plodu může být provedeno za předpokladu, že lékař se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika provede genetické poradenství u matky, které je po ukončení laboratorního genetického vyšetření u lidského embrya nebo plodu následováno genetickým poradenstvím k řádné interpretaci výsledků. Laboratorní genetické vyšetření u lidského embrya nebo plodu se provede pouze po podání informace a s písemným souhlasem matky (§ 28 odst. 4).

§ 30

(1) Zásah směřující ke změně lidského zárodečného genomu lze provádět u pacientů pouze pro preventivní nebo léčebné účely u závažných geneticky podmíněných nemocí za podmínky zachování jeho přirozené biologické integrity v zárodečných buňkách. Tyto zásahy se nesmějí provádět, pokud by mohly vést ke změnám v genetické výbavě zárodečných buněk.

(2) Každý postup, jehož účelem je vytvořit lidskou bytost, která má shodný lidský genom s jinou lidskou bytostí, a to živou nebo mrtvou, je zakázán.

(3) Je zakázáno přenášet

a) celý lidský genom do buněk jiného živočišného druhu a naopak,

b) lidské embryo do pohlavních orgánů jiného živočišného druhu.

díl 7

VLÁDA ČESKÉ REPUBLIKY

USNESENÍ

VLÁDY ČESKÉ REPUBLIKY
ze dne 29. srpna 2012 č. 633

o Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění
na léta 2012 - 2014

V l á d a

I. **s c h v a l u j e** Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012-2014, obsažený v části III. materiálu č.j. 712/12 (dále jen Národní akční plán);

II. **u k l á d á**

1. ministrovi zdravotnictví

a) koordinovat plnění aktivit obsažených v Národním akčním plánu,

b) předložit vládě do 31. prosince 2014

ba) zprávu o plnění Národního akčního plánu,

bb) Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2015 – 2017,

c) koordinovat činnost Meziresortní a mezioborové pracovní skupiny pro vzácná onemocnění v souladu s aktivitami obsaženými v Národním akčním plánu,

2. členům vlády realizovat v rámci své působnosti aktivity obsažené v Národním akčním plánu;

ZÁKLADNÍ SÍŤ CENTER PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Ministerstvo zdravotnictví, jako správní orgán věcně příslušný podle § 112 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), informuje o tom, že dne 18. 4. 2012 vydalo rozhodnutí o udělení statutu:

„Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním"
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s cystickou fibrózou"
na dobu do 30. 4. 2014:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno
- Fakultní nemocnici Hradec Králové, Sokolská 581, 500 05 Hradec Králové
- Fakultní nemocnici v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 – Motol
- Fakultní nemocnici Olomouc, I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc
- Fakultní nemocnici Plzeň, Dr. E. Beneše 13, 305 99 Plzeň – Bory

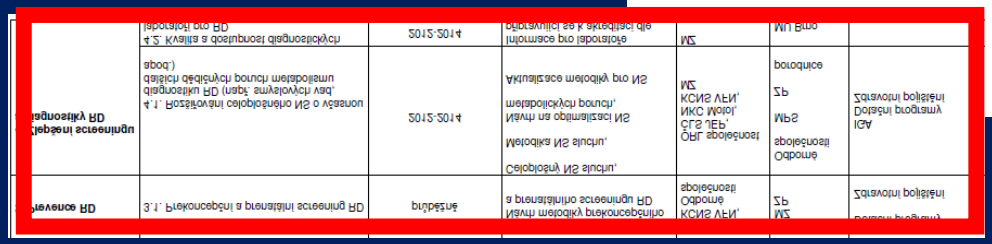
„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s dědičnými metabolickými poruchami"
na dobu do 30. 4. 2015:

- Všeobecná fakultní nemocnici v Praze, U nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2

„Centra vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita"
na dobu do 30. 4. 2015:

- Fakultní nemocnici Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Ferdinand Polák
náměstek ministra



Současný Sazebník výkonů neodpovídá současné situaci vede ke „kreativitě“ ve vykazování genetické diagnostiky

Odbornost 208 (Lékařská genetika), 816 (Laboratoř lékařské genetiky).
Předkladatel: MUDr. Šubrt

Předkladatel sděluje, že odb. 208 téměř u všech výkonů ponechávají změny, které vznikly v rámci kultivace SZV.

Odb. 816 OS navrhuje 69 změn, které byly připraveny v rámci pilotního projektu, který probíhal v dubnu - prosinci 2011. U některých výkonů byly provedeny obsahové změny, změny v omezení, změny v přístrojích, v nositelích výkonů a někde byly upraveny i časy výkonů.

94123 návrh ke zrušení.

VZP provedla vyhodnocení projektu, které provedla i OS. VZP se shodla s odbornou společností, VZP podporuje kultivaci provedenou OS.

Modelace byla provedena na 1 Kč.

K výkonu Analýza lidského terminálního geonomu technologií sekvence nové generace vznesl MUDr. Pokorný připomínku – čas výkonu 1500 min.? OS výkon přepracuje. Bylo by možné snížit časy použití přístrojů.

MUDr. Šubrt sděluje, že výkon je v cizině považován za šetřící, neboť nahrazuje celou škálu jednotlivých genetických výkonů.

Závěr: Pracovní skupina došla ke konsensu - výkony odb. 208, 816 byly přijaty, s výjimkou výkonu Analýza lidského terminálního geonomu technologií sekvence nové generace, který bude upraven.

OS pošle finální verzi originálů schválených registračních listů (z databáze SZV) na MZ (Odbor dohledu nad zdravotním pojištěním).

Odbornost 704 (Dětská ORL). Předkladatel: Doc. MUDr. Kabelka

- Žádost o projednání úpravy kódů klinických vyšetření dětských pacientů (74021, 74022, 74023)

Zápis z jednání Pracovní skupiny k SZV ze dne 12. 7. 2012

Kultivace sazebniku výkonů (1 bod = 1 Kč)

Úmluva o lidských právech v biomedicíně „Oviedská konvence“ 96/2001Sb

96/2001 Sb.m.s.
SDĚLENÍ
Ministerstva zahraničních věcí
o přijetí Úmluvy na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicíně

Ministerstvo zahraničních věcí sděluje, že dne 4. dubna 1997 byla v Oviedu přijata Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: Úmluva o lidských právech a biomedicíně.

Jménem České republiky byla Úmluva podepsána ve Štrasburku dne 24. června 1998.

S Úmluvou vyslovil souhlas Parlament České republiky a schválil ji podle článku 39 odst. 4 Ústavy České republiky jako mezinárodní smlouvu o lidských právech a základních svobodách ve smyslu článku 10 Ústavy České republiky. Prezident republiky Úmluvu ratifikoval. Ratifikační listina České republiky byla uložena u generálního tajemníka Rady Evropy, depozitáře Úmluvy, dne 22. června 2001.

Úmluva vstoupila v platnost na základě svého článku 33 odst. 3 dne 1. prosince 1999. Pro Českou republiku vstoupila v platnost podle odstavce 4 téhož článku dne 1. října 2001.

Anglické znění Úmluvy a její překlad do českého jazyka se vyhlašují současně.

Překlad

ÚMLUVA
na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny: **Úmluva o lidských právech a biomedicíně**

Oviedo 4. 4. 1997

Dodatkový protokol „Oviedská konvence“ 96/2001Sb v procesu ratifikace parlamenty EU 27

Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes

Strasbourg, 27.XI.2008

The Treaty of Lisbon amending the Treaty on European Union and the Treaty establishing the European Community entered into force on 1 December 2009. As a consequence, as from that date, any reference to the European Community shall be read as the European Union.

Zavádí koncept klinické užitečnosti „clinical utility“ do 96/2001 Sb

Convention
Protocol on cloning
Protocol on transplantation
Protocol on Biomedical Research
Explanatory Report
Français

Bioethics - Website

Preamble

The member States of the Council of Europe, the other States and the European Community, signatories to this Additional Protocol to the Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine (hereinafter referred to as "the Convention on Human Rights and Biomedicine", ETS No. 164),

Considering that the aim of the Council of Europe is the achievement of greater unity between its members and that one of the methods by which this aim is pursued is the maintenance and further realisation of human rights and fundamental freedoms;

Considering that the aim of the Convention on Human Rights and Biomedicine, as defined in Article 1, is to protect the dignity and identity of all human beings and guarantee everyone, without discrimination, respect for their integrity and other rights and fundamental freedoms with regard to the application of biology and medicine;

Bearing in mind the Convention for the Protection of Individuals with regard to Automatic Processing of Personal Data (ETS No. 108) of 28 January 1981;

Austria

Austrian Gene Technology Act - Gentechnikgesetz, BGBl. Nr. 510/1994. According to § 69, non-directive genetic counselling is mandatory before and after genetic testing. Counselling shall cover medical facts, test results as well as social and psychological consequences. The rule concerns both predictive and carrier (post- and prenatal
not signed the Convention on Human Rights and Biomedicine.

Belgium

No provisions of genetic counselling in law at present. Belgium has not signed the Convention on Human Rights and Biomedicine

Bulgaria

No provisions of genetic counselling in law at present, but the Convention on Human Rights and Biomedicine was ratified and entered into force in 2003.

The Republic of Cyprus

No provisions of genetic counselling in law at present, but the Convention on Human Rights and Biomedicine was ratified and entered into force in 2002.

Czech Republic

No provisions of genetic counselling in law at present. A proposal for an Act on Health Care is in progress and it contains a chapter on Medical Genetics that would include a provision of genetic counselling. The Convention on Human Rights and Biomedicine was ratified and entered into force in 2000.

Denmark

No provisions of genetic counselling in law at present. The Ministry of internal and health affairs has issued guidelines for prenatal genetic information, counselling and examinations that came into force in 2007 (VEJ 60310 - Vejledning om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse 1.1.1994). The Convention on Huma
ratified and entered into force in 1999.

Estonia

According to Article 11 (4) of the Human Gene Research Act (2000) gene donors have a right to genetic counselling upon accessing their data in the Genebank. No other provisions of genetic counselling in law at present, but the Convention on Human Rights and Biomedicine was ratified and entered into force in 2002.

Finland

No provisions of genetic counselling in law at present. The European Convention on Human Rights and Biomedicine has been signed in 1997, and ratification is in process.

France

Code civil and code de la santé publique regulates many of the bioethical issues in France. The latest big law reform, Law on Bioethics (LOI no 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique), does not explicitly mention the counselling, but Article 4 modifies the relevant article 16-10 in the Code Civil regarding testing for genetic con
to be informed of the nature and the finality of the test before it. Provisions on genetic counsellors' competence and their working conditions were set by article L 1132-1 de la loi 2004-806 du 9 août 2004 dite loi de Santé Publique. The European Convention on Human Rights and Biomedicine has been signed in 1997.

Germany

Členové vědecké rady MZČ|R připravují projednání a souhlasí

Chapter III – Genetic services

Article 5 – Quality of genetic services

Parties shall take the necessary measures to ensure that genetic services are of appropriate quality. In particular, they shall see to it that:

a genetic tests meet generally accepted criteria of scientific validity and clinical validity;

b a quality assurance programme is implemented in each laboratory and that laboratories are subject to regular monitoring;

c persons providing genetic services have appropriate qualifications to enable them to perform their role in accordance with professional obligations and standards.

Article 6 – Clinical utility

Clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons.

Article 7 – Individualised supervision

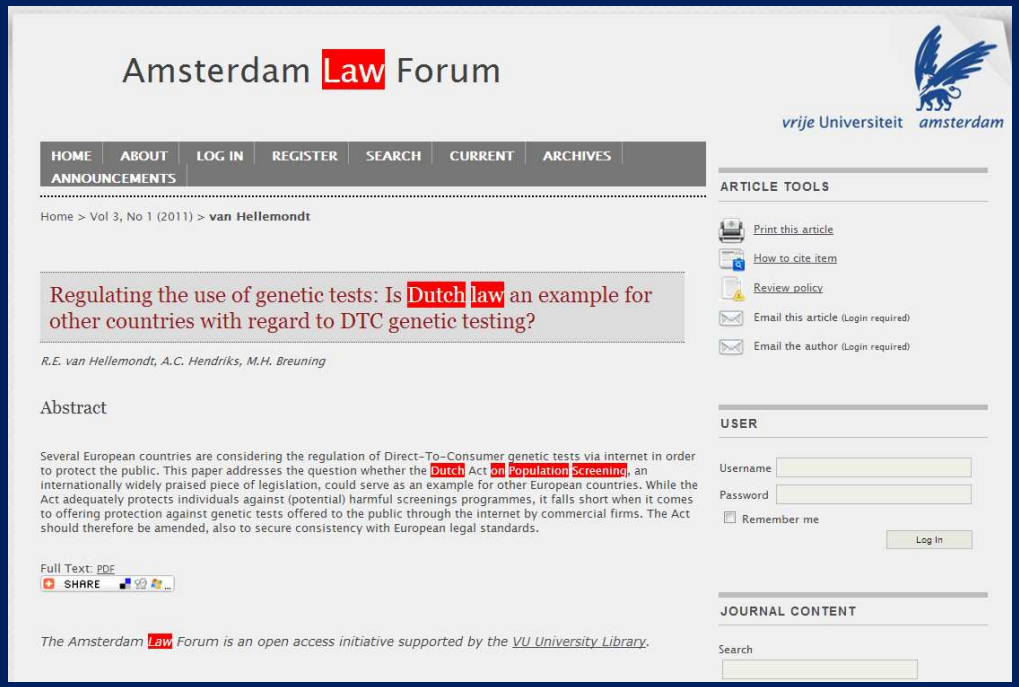
1 A genetic test for health purposes may only be performed under individualised medical supervision.

2 Exceptions to the general rule referred to in paragraph 1 may be allowed by a Party, subject to appropriate measures being provided, taking into account the way the test will be carried out, to give effect to the other provisions of this Protocol.

However, such an exception may not be made with regard to genetic tests with important implications for the health of the persons concerned or members of their family or with important implications concerning procreation choices.

Chapter IV – Information, genetic counselling and consent

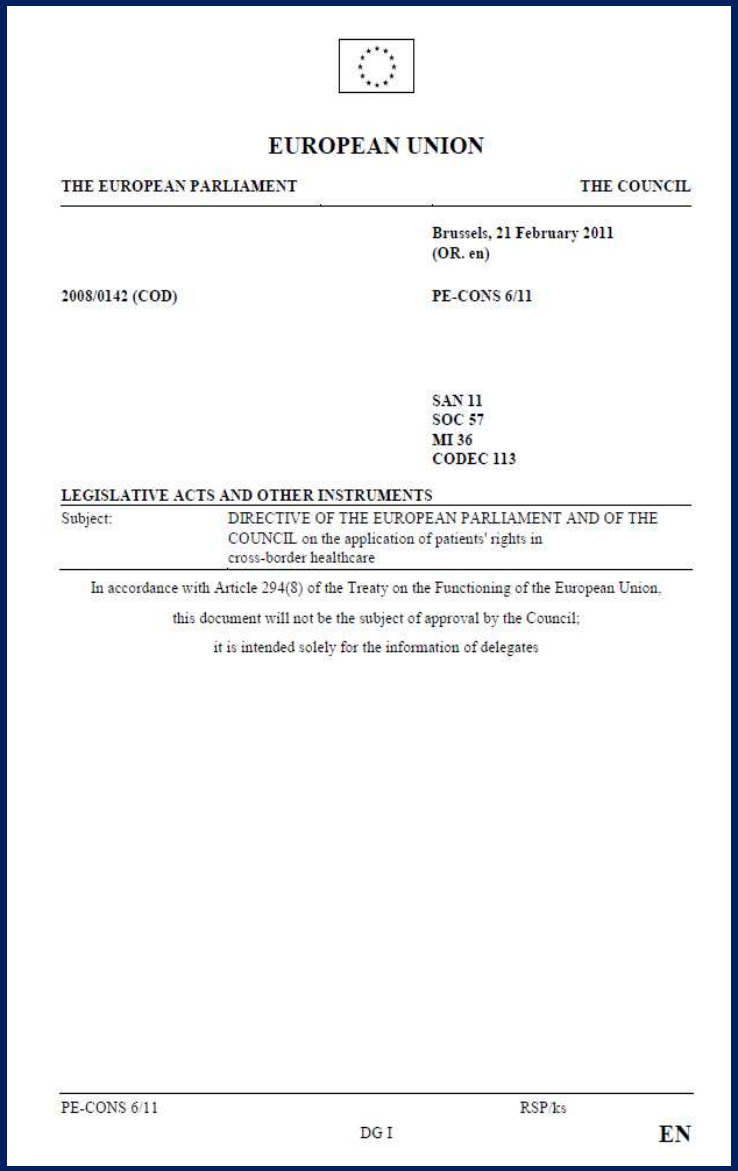
Article 8 – Information and genetic counselling



Holandský zákon na omezení populačního screeningu !

Omezení (pseudo) „screeningu“ u zdravých lidí ,
ve prospěch účelné diagnostiky
u nemocných

Směrnice o právech pacientů v přeshraniční péči, 2011



EUROPEAN UNION

THE EUROPEAN PARLIAMENT — THE COUNCIL

Brussels, 21 February 2011
(OR. en)

2008/0142 (COD) — PE-CONS 6/11

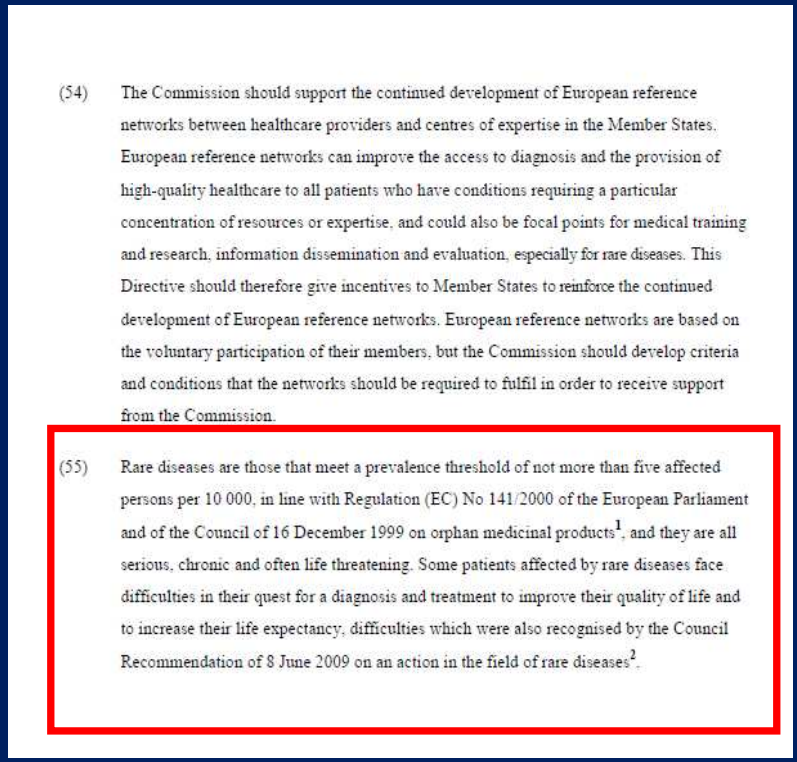
SAN 11
SOC 57
MI 36
CODEC 113

LEGISLATIVE ACTS AND OTHER INSTRUMENTS

Subject: DIRECTIVE OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL on the application of patients' rights in cross-border healthcare

In accordance with Article 294(8) of the Treaty on the Functioning of the European Union,
this document will not be the subject of approval by the Council;
it is intended solely for the information of delegates

PE-CONS 6/11 RSP/ks
DG I EN



(54) The Commission should support the continued development of European reference networks between healthcare providers and centres of expertise in the Member States. European reference networks can improve the access to diagnosis and the provision of high-quality healthcare to all patients who have conditions requiring a particular concentration of resources or expertise, and could also be focal points for medical training and research, information dissemination and evaluation, especially for rare diseases. This Directive should therefore give incentives to Member States to reinforce the continued development of European reference networks. European reference networks are based on the voluntary participation of their members, but the Commission should develop criteria and conditions that the networks should be required to fulfil in order to receive support from the Commission.

(55) Rare diseases are those that meet a prevalence threshold of not more than five affected persons per 10 000, in line with Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products[1], and they are all serious, chronic and often life threatening. Some patients affected by rare diseases face difficulties in their quest for a diagnosis and treatment to improve their quality of life and to increase their life expectancy, difficulties which were also recognised by the Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases[2].

http://register.consilium.europa.eu/pdf/en/11/pe00/pe00006.en11.pdf

MF Dnes 21. 11. 2012

STŘEDA 21. LISTOPADU 2012
WWW.IDNES.CZ
DNES

Ze vzorků krve pacientů se stal skvělý byznys pro laboratoře

Vzorek krve pacienta určený na testy je výnosný podnik. Část laboratoří využila díru v systému a **naučila se tahat z VZP stovky milionů** korun za genetickou analýzu krve. VZP si to nechala léta líbit.

PRAHA Na zjištění, zda má člověk v těle bacila – třeba stafylokoka – dnes stačí šest hodin. Díky nové metodě laboratorních vyšetření vzorků krve pomocí genetické analýzy. Postaru, tedy když mikroby v krvi hledají laboranti tak, že je zjednodušeně řečeno „vypěstují", to trvá dva až tři dny.

Není divu, že lékaři, kteří potřebují nasadit pacientům přesná antibiotika co nejdřív, nechtějí čekat a čím dál častěji volí nabídku některých soukromých laboratoří, které rychlou metodu nabízejí.

„My potřebujeme vědět, co nemocnému je, co nejrychleji," říká ředitel Fakultní nemocnice Motol Miloslav Ludvík. „Doteď jsme krev svěřovali soukromé laboratoři, ale teď budeme investovat 3,5 milionu korun do přístroje pro genetickou analýzu a budeme si to dělat sami," dodává.

Potíž je, že VZP zaplatí za tyto analýzy zhruba 300 milionů ročně. Vyplývá to z materiálu, který projednávalo vedení pojišťovny tento měsíc. Zbytečně.

Nová metoda má totiž háček: když se před osmnácti lety tvořila pravidla, jak budou pojišťovny laboratořím platit za práci, byla tato metoda teprve v plenkách a moc se s ní nepočítalo. Tak se stalo, že na rozdíl od tradiční metody kultivace mikrobů se na ni nevztahují tytéž limity. Za celou dobu to nikdo nezměnil.

Část soukromých laboratoří toho využila a účtuje zdravotním pojišťovnám obří sumy za každého pacienta. Princip je v podstatě jednoduchý: bakterií jsou totiž celá „hejna" a je lákavé začít všechna ta hejna hledat v pacientově krvi, když za každou takovou analýzu pojišťovna zaplatí zvlášť. A to i když test vyjde negativně a mikrob v krvi není. „Zatímco tradiční metodou může laboratoř vydělat na jednom pacientovi nanejvýš 20 tisíc korun za rok, jelikož máme nastaveny přísné stropy, pomocí genetické analýzy jsou to stovky tisíc," popsal mikrobiolog z fakultní nemocnice. Přál si zůstat v anonymitě.

600

tisíc korun stálo vyšetření krve jednoho pacienta. Mikrobi v krvi se hledají dvěma způsoby. Standardní metodou tzv. mikrobiologické kultivace vzorku, kdy se čeká na výsledek dva až tři dny. Nebo novou metodou, tj. genetickým testováním. Výsledek je za pár hodin. Potíž je, že komerční laboratoře si někdy nechávají proplácet na jednoho pacienta i stovky genetických analýz a vysávají tak zdravotní pojišťovny o stovky milionů.

Rekordmanem byl podle revizních lékařů VZP klient, na něhož laboratoř naúčtovala analýzu za více než 600 tisíc korun.

„Peněz je málo a je třeba je účelně vynakládat, abychom měli z čeho platit třeba léčbu vzácných chorob," komentuje to Milan Macek, předseda odborné společnosti pro lékařskou genetiku.

Proto se také lékaři spojili se sdružením soukromých diagnostických laboratoří (Privalab) a začali situaci řešit. A zdá se, že letitá díra v systému, jíž mohla odtéct z pojišťoven až miliarda a která dosud nikomu nevadila, se zalepí. Výhodný byznys s krví, který dobře živil několik komerčních laboratoří, jež směly pojišťovně analýzu pomocí genetiky účtovat, tím skončí.

Není jen jasné, zda VZP o díře v systému nevěděla, nebo jen problém neřešila. Její zástupci na zaslané otázky MF DNES až do uzávěrky tohoto vydání neodpověděli. V každém případě však VZP nyní zaslala na ministerstvo zdravotnictví výzvu k rychlému zmodernizování takzvaného sazebníku výkonů. Tedy knihy, která říká, co a v jakém množství smějí pojišťovnám lékaři účtovat.

Ministerstvo zdravotnictví podle náměstka Petra Noska o zbytečně uniklých stamilionech ví a říká, že na změnách sazebníku se pracuje – jen se nestihnou dřív než od roku 2014.

„Tuto změnu uděláme, aby nedocházelo ke zneužívání genetické analýzy, ale vzhledem k ostatním lékařským odbornostem by nebylo fér, abychom řešili jen laboratoře. Změn je potřeba víc a musí začít platit najednou," řekl Nosek.

Lenka Petrášová

1/ Vývoj v ČR kopíruje trendy v Západní Evropě

2/ To co nyní řešíme ve spolupráci se zdrav. pojišťovnami, Privalabem, Asociaci center lékařské genetiky – je nejenom Kultivace výkonů, ale také kultivace podnikatelského prostředí, ČR je jako malá, otevřená a neregulovaná ekonomika zranitelná!

3/ Zákon 373/2011Sb Díl 6 §28-29 a Zákon 96/2001 Sb jsou „podklady“ pro následné zákonné návrhy:
a)Ratifikace dodatkových protokolů Rady Evropy (CoE)
b)Inspirace Holandským zákonem omezení populačního „screeningu“

4/ Uplatnění bodu 3) *nebude znamenat nárůst péče, ale redistribuci prostředků na diagnostiku vzácných onemocnění,*

5/ odpovídá to modelu připravované změny přerozdělení, nominální pojištění (Holandský model)

Motto

Kultivace sazebníku: připravena
Kultivace podnikatelského prostředí: čeká

Analogie diagnostiky a léků:
omezení proplácení paralenu = (pseudo)“SCREENINGOVÝCH“ testů z veřejného zdravotního pojištění, umožní redistribuci prostředků ve prospěch skutečných „léků“ = účinných DIAGNOSTICKÝCH testů pro vzácná (genetická) onemocnění

Děkuji vám za pozornost !

Milan.Macek.Jr@LFmotol.cuni.cz