



OBSAHOVÁ NÁPLŇ VÝKONU 171, 172, 173 A ODPORÚČANIE KU VYKAZOVANIU PRE ZDRAVOTNÉ POISŤOVNE

Metodické usmernenie

VÝKON 171

Hodnota výkonu: 800 bodov

Popis výkonu: Genetická konzultácia v rámci plánovania rodiny pri podozrení na genetické riziko.

Obsah výkonu sa zaoberá genetickou konzultáciou, plánovaním rodiny, pri podozrení na genetické riziko.

Genetická konzultácia je rozhovor s klientom (pacient, rodič, tehotná, dieťa, príslušník rodokmeňa, lekár) o všetkých cielených aspektoch choroby/chorôb, o ktorých je diskusia. Plánovanie rodiny je úzko špecializovaná aktivita rodičov zameraná na dosiahnutie tehotenstva, v tomto aspekte s prihliadnutím na diskusiu o genetických rizikách páru vo všeobecnosti ako aj špecifických na základe otázok partnerov.

Genetické riziko sa vo všeobecnosti rozumie riziko populačné a riziko personalizované (z poznania nejakej genetickej choroby v rodine). Spravidla sa konzultácia vedie o niektorej konkrétnej chorobe v rodine.

Výkon 171 nepožaduje zápis rodokmeňa, štúdium dokumentácie pacienta, klinickú a laboratórnu diagnostiku genetickej choroby, konzultácie literatúry a databáz, odbery vzoriek, písomnú správu, organizovanie ďalšieho postupu, a pod. (toto je obsah výkonu 173). Proces genetickej diagnostiky je viacstupňový a rozložený v čase, preto je aj opakovanie konzultácie v rozsahu výkonu 171, v prípade doplňujúcich výsledkov a informácií, možné pri jednej diagnóze.

V súčasnosti ide len o genetickú konzultáciu rôznych situácií, výsledkov, diagnóz, pri podozrení na genetické riziko. Do dokumentácie o výkone sa požaduje jednoduchý zápis s určením dňa konzultácie a diagnózy ktorá bola konzultovaná.

VÝKON 172

Hodnota výkonu: 1000 bodov

Popis výkonu: Dôkladný písomný genetický posudok s vyjadrením familiárnej prognózy.

Obsah výkonu sa zaoberá vypracovaním písomnej správy o genetickom vyšetrení a charakterizovaním genetického rizika, odvodeného z poznatkov o pacientovi a jeho rodine. Písomná správa o genetickom vyšetrení má veľmi variabilný rozsah: zodpovedajúci poznatkom z genealógie, klinického a laboratórneho vyšetrenia pacienta/pacientov, interpretácie genetických testov, určenia typu dedičnosti a typu genetickej/dedičnej choroby, prípadne štúdia literatúry a konzultácie asistenčných softvérov, syndrómového rozboru.

“Posudok“, v tomto prípade interpretácia výsledkov genetických testov a interpretácia genetických rizík pre klienta (člena rodiny/plod/dieťa..) sa vyjadruje ako epikríza.

Výkon 172 nepožaduje zápis rodokmeňa, štúdium dokumentácie pacienta, klinickú a laboratórnu diagnostiku genetickej choroby, konzultácie literatúry a databáz, odbery vzoriek, organizovanie ďalšieho postupu, a pod. (toto je obsah výkonu 173).



Proces genetickej diagnostiky je viacstupňový a rozložený v čase, preto je aj opakovanie spracovania podrobnej správy v rozsahu výkonu 172 v prípade doplňujúcich výsledkov a informácií, možné pri jednej diagnóze.

V súčasnosti ide o dokumentačne adekvátny písomný súhrn poznatkov z predchádzajúcich informácií a vyšetrení zameraný na vyjadrenie genetického rizika využiteľného v zdravotnej starostlivosti poskytovanej rodine/pacientovi. Tomu zodpovedá zápis do dokumentácie. Do dokumentácie o výkone sa požaduje kópia vypracovanej správy, s určením dátumu vypracovania a spôsobu odovzdania správy. Z podstaty extrémnej variability diagnóz a familiárnych situácií sú aj vypracované správy extrémne variabilné, od niekoľkých jasných viet až po široké diferenciálno-diagnostické rozbor.

VÝKON 173

Hodnota výkonu: 1 800 bodov

Popis výkonu: Genetický posudok s rodinnou a individuálnou anamnézou, ako aj podrobný rozbor genetických rizík vrátane somatického vyšetrenia a/alebo odobratia materiálu na laboratórne genetické vyšetrenie a vyhotovenia posudku a písomného oznámenia.

Poznámka: Výkony pod kódmi 171 až 173 sa v prípade porady s oboma partnermi vykazujú len raz. Pri výkonoch pod kódmi 171 až 173 sa výkony pod kódmi 4, 8, 60 až 63 nevykazujú. Výkon pod kódom 173 nemožno vykazovať spolu s výkonom pod kódom 171.

Výkon 173 je písomne dokumentovaný v „**Správe o genetickom vyšetrení**“.

Obsah výkonu zahŕňa všetky časti genetického vyšetrenia, dokumentácie a všetky súvisiace práce, obsahuje:

- administratívu: zápisy v knihách a info systémoch, kontrolu platobnej schopnosti pacienta/rodiny, výpisy z dokumentácie vrátane kópií podstatných správ, konzultácie so ZP, poštu, objednávanie, preobjednávanie atď.,
- genealógiu: trojgeneračnú informáciu o rodine všeobecne a osobitne zameranú na znaky konzultovanej genetickej choroby,
- somatické vyšetrenie (prípadne s fotodokumentáciou a potrebnou somatometriou tak, aby sa dali využívať expertízne softvéry pre dysmorfológiu, genetickú syndromológiu, genotypovo-fenotypovú koreláciu a indikáciu genetických laboratórných vyšetrení,)
- indikáciu odberov a vystavenie žiadaniek a informované súhlasy: prípadne po skonzultovaní literatúry (expertízne softvéry, ORPHANET, OMIM a ďalšie), balenie a doprava do laboratória, komunikáciu s laboratóriom ak je potrebné,
- suspektnú genetickú diagnózu a diferenciálnu diagnostiku: s tým spojené určenie typu dedičnosti a úvahy o genetických rizikách, konzultácia všetkých aspektov a dopadov na pacienta/rodinu vrátane vysvetlenia možných rizík,
- overovanie porozumenia vecí pacientom/rodičmi/klientmi, dohoda o ďalšej dokumentácii a doplnení informácií z rodiny, informácie o pravdepodobnom čase trvania vyšetrení a spôsobe doručenia priebežných výsledkov/správ, ako aj pravdepodobnej potrebe ďalších návštev ambulancie.

Záver genetického vyšetrenia je vypracovanie správy do rúk pacienta/lekára, výpisy požiadaviek na ďalšie vyšetrenia a genetická konzultácia.

Proces genetickej diagnostiky je viacstupňový a rozložený v čase, preto je aj dopĺňanie výsledkov a ich interpretácie predmetom opakovania analýzy dokumentácie a spracovania podrobnej správy, avšak v rozsahu výkonu 172 možné pri jednej diagnóze.



Výkon 173 sa u jednej diagnózy používa len 1x.

Do dokumentácie o výkone sa požaduje kópia vypracovanej správy, spravidla sa zakladá zdravotná karta pacienta, v ktorej sa vedú výsledky genetických vyšetrení, správy ku výkonom 172, záznamy o výkone 171 a záznamy o ďalších vykázaných výkonoch pacienta na ambulancii lekárskej genetiky. Z podstaty extrémnej variability diagnóz a familiárnych situácií sú aj vypracované správy extrémne variabilné, od niekoľkých jasných viet až po široké diferenciálno-diagnostické rozbor.

INÉ VÝKONY V ODBORNOSTI LEKÁRSKA GENETIKA

Lekári v špecializačnom odbore lekárska genetika môžu vykazovať zdravotné výkony aj zo všeobecnej časti Zoznamu zdravotných výkonov.

Spoločné výkony, ktorú tvoria časti I, II, III, IV a časť VI, a výkony z časti SVALZ podľa vzorových špecializačných a vzorových certifikačných študijných programov.

Ostatné výkony používané a vykazované v ambulanciách lekárskej genetiky sa vykazujú podľa aktuálneho znenia Zoznamu zdravotných výkonov a pravidiel doteraz dohodnutých so zdravotnými poisťovňami.

Najčastejšie používané iné výkony všeobecnej časti Zoznamu zdravotných výkonov, v špecializačnom odbore lekárska genetika sú: 15b, 250x, 250a, 250b, 60, 62, 63, 65, 66.

Dňa: 13. 12. 2021

Spracoval: MUDr. František Cisarík, CSc.
Hlavný odborník MZ SR pre lekársku genetiku

Schválil: Výbor Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky SLS