

KONCEPCIA ZDRAVOTNEJ STAROSTLIVOSTI V ODBORE LEKÁRSKA GENETIKA

Číslo: S01260-OZS-2014

Dňa: 31. januára 2014

Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky podľa § 45 ods. 1 písm. a) zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov vydáva túto koncepciu:

1. Náplň zdravotnej starostlivosti v odbore lekárská genetika

1.1. Náplň a hlavné úlohy starostlivosti v odbore, vymedzenie činnosti

Lekárska genetika je medicínsky odbor (ďalej len „odbor“), ktorý aplikuje poznatky všeobecnej genetiky do klinickej praxe. Používa osobitné metódy pri objasnení etiológie, pri diagnostike a prevencii geneticky podmienených patologických stavov.

Náplňou odboru sú najmä nasledovné činnosti:

- a) diagnostikuje geneticky podmienené patologické stavy v rôznych štádiách ontogenézy, klinickými a laboratórnymi genetickými metódami, intenzívne zavádza nové laboratórne genetické metódy do praxe,
- b) uskutočňuje včasný záchyt geneticky podmienených patologických stavov u osôb a identifikuje prenášačov v rodinách ,
- c) poskytuje genetické konzultácie so stanovením genetickej prognózy pre probanda a členov jeho rodiny,
- d) konzultuje najvhodnejší spôsob prevencie opakovaného výskytu geneticky podmienenej choroby, genetickej chyby alebo choroby s účasťou genetických faktorov v etiológii,
- e) vedie evidenciu a registráciu osôb a rodín s vybranými monogénovými a genetickými chorobami,
- f) získava, analyzuje a vyhodnocuje údaje o epidemiológii geneticky podmienených patologických stavov,
- g) vypracúva prognózy a navrhuje preventívne opatrenia na zníženie genetickej záťaže populácie,
- h) podieľa sa na hodnotení mutagenézy, teratogenézy a kancerogenézy v individuálnych a populačných súvislostiach,
- i) odporúča liečbu geneticky podmienených chorôb,
- j) vykonáva konziliárnu posudkovú a znaleckú činnosť v odbore,
- k) je súčasťou vysokoškolského vzdelávania ako aj následného špecializačného štúdia v príslušných špecializačných odboroch prípadne v certifikovaných pracovných činnostiach,
- l) vykonáva vedecko-výskumnú činnosť v odbore,
- m) uskutočňuje zdravotnú výchovu obyvateľstva v odbore,
- n) podieľa sa na tvorbe koncepčných materiálov, informatizácie zdravotníctva v oblasti lekárskej genetiky a genomiky.

1.2. Charakteristika starostlivosti v odbore

1.2.1. Poskytovanie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárská genetika

Pracoviská odboru lekárská genetika zabezpečujú špecializovanú zdravotnú starostlivosť osobám a rodinám s geneticky podmienenými chorobami a chybami alebo s podozrením na geneticky podmienenú chorobu a chybu v súlade s aktuálne dostupnými poznatkami vedného odboru. Pri tvorbe minimálnej siete genetických pracovísk sa kladie dôraz na efektívnu dostupnosť, ako aj na centralizáciu a špecializáciu niektorých činností, v záujme zabezpečenia vysokej kvality zdravotnej starostlivosti v odbore.

Poskytovateľom zdravotnej starostlivosti v odbore lekárskej genetiky je zdravotnícke zariadenie ambulancie zdravotnej starostlivosti:

- a) ambulancia špecializovanej ambulancie zdravotnej starostlivosti - ambulancia lekárskej genetiky,
- b) zariadenie spoločných vyšetrovacích a liečebných zložiek – laboratórium lekárskej genetiky.

1.2.2. Kritériá tvorby siete zdravotníckych zariadení pre poskytovanie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika

- a) v rámci siete zdravotníckych zariadení sa zriaďujú genetické pracoviská tak, aby bola plošne a hierarchicky zabezpečená dostupnosť poskytovania ambulancie špecializovanej zdravotnej starostlivosti a laboratórnych genetických vyšetrení.
- b) pre ambulanciu špecializovanej zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika, ktorá si vyžaduje fyzickú prítomnosť vyšetrovaných osôb, sa spravidla zriaďuje ambulancia lekárskej genetiky v rozsahu verejnej minimálnej siete.¹⁾
- c) laboratória lekárskej genetiky, ktoré poskytujú laboratórne genetické vyšetrenia, z rôzneho biologického materiálu, majú spravidla regionálnu alebo parciálne nadregionálnu pôsobnosť.
- d) laboratória lekárskej genetiky, ktoré poskytujú aj úzko špecializované laboratórne genetické vyšetrenia z rôzneho biologického materiálu, majú spravidla nadregionálnu alebo celoslovenskú pôsobnosť.

1.2.3. Pracoviská odboru lekárska genetika

a) Oddelenie lekárskej genetiky

Oddelenie lekárskej genetiky je základným pracoviskom v sieti poskytovateľov zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika a pozostáva z ambulancie lekárskej genetiky a laboratória lekárskej genetiky. Oddelenie lekárskej genetiky univerzitnej nemocnice alebo oddelenie lekárskej genetiky fakultnej nemocnice, ktoré je výučbovým zdravotníckym zariadením sa po dohode štatutárneho orgánu zdravotníckeho zariadenia s príslušným rektorom vysokej školy môže označiť ako klinika vrátane spojenia označenia s označením príslušnej vzdelávacej inštitúcie.

b) Laboratórium lekárskej genetiky

Samostatné laboratórium lekárskej genetiky poskytuje laboratórne genetické vyšetrenia podľa zamerania na niektorú oblasť laboratórnych vyšetrovacích metód v lekárskej genetike - cytogenetika, molekulová genetika, dedičné metabolické choroby, združené laboratória lekárskej genetiky.

c) Ambulancia lekárskej genetiky

Samostatná ambulancia špecializovanej ambulancie zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika regionálneho významu alebo špecializovaná ambulancia lekárskej genetiky, ktorá sa zaoberá vybranou oblasťou lekárskej genetiky.

1.2.4. Činnosť zdravotníckych zariadení v odbore lekárska genetika

a) Ambulancia lekárskej genetiky vykonáva najmä tieto činnosti:

- 1) stanovenie diagnózy a genetickej prognózy za využitia osobitných metód genealógie, dysmorfológie, antropometrie, klinických a laboratórnych vyšetrení, syndromológie, použitia databáz a špecializovaných softvérov,
- 2) indikovanie laboratórnych genetických vyšetrení za účelom získania a využitia genetických údajov, pričom laboratórne genetické vyšetrenia indikuje lekár - genetik po predanalytickej genetickej konzultácii a informovanom súhlase pacienta / rodiny, po získaní laboratórnych genetických výsledkov následne vykoná genetickú konzultáciu s príslušnými osobami,
- 3) spracovanie diagnostického záveru so stanovením individuálnej alebo familiárnej prognózy v písomnej forme,
- 4) genetické konzultovanie, ako interaktívny rozhovor o všetkých aspektoch genetickej choroby, o možnostiach stanovenia exaktnej diagnózy a prognózy, o miere diagnostickej istoty, o možnostiach vyplývajúcich z genetického rizika, zisteného výpočtom alebo vyšetrením, o možnostiach prevencie a liečby genetickej choroby, o možnostiach diagnostiky v rodine, zohľadňujúc aktuálne poznatky,

¹⁾ Nariadenie vlády Slovenskej republiky č. 640/2008 Z. z. o verejnej minimálnej sieti poskytovateľov zdravotnej starostlivosti v znení neskorších prepisov.

- 5) vedenie zdravotnej dokumentácie a evidencie pacientov / rodín s genetickými chorobami - register oddelenia, v záujme aktualizácie budúcich genetických konzultácií a nových diagnostických a liečebných postupov v lekárskej genetike,
- 6) hlásenie údajov o osobách s genetickými chorobami do Národného registra pacientov s vrodenou vývojovou chybou a vypracovávanie regionálnych analýz chorobnosti na genetické ochorenia,
- 7) vykazovanie činnosti pre poisťovne a financovanie, spoluúčasť na systémoch kontroly kvality genetického testovania, dodržiavanie vypracovaných návodov pre lekársku genetiku, spoluúčasť na vzdelávaní zdravotníckych pracovníkov a laickej verejnosti v základných otázkach porozumenia genetike a jej využitia v zdravotníctve.

b) Laboratórium lekárskej genetiky vykonáva najmä tieto činnosti:

- 1) postnatálnu cytogenetickú diagnostiku, pri ktorej sa používajú metódy na vyšetrenie karyotypu buniek z rôznych druhov tkanív, spravidla z krátkodobej alebo dlhodobej tkanivovej kultivácie,
- 2) prenatálnu cytogenetickú diagnostiku, vyšetrením karyotypu buniek plodu z rôznych tkanív, napríklad z plodovej vody, choriových klkov, umbilikálnej krvi,
- 3) cytogenetickú diagnostiku u nádorov, pri ktorej sa používajú kultivačné metódy buniek z rôznych tkanív - kostnej drene, periférnej krvi, nádoru a iných,
- 4) postmortálnu cytogenetickú diagnostiku s použitím dlhodobých tkanivových kultúr, pri ktorej sa stanovuje karyotyp v bunkách tkanív získaných postmortálne,
- 5) diagnostiku vrodených a získaných chromozómových aberácií s využitím molekulovo-cytogenetických metód, v rôznych štádiách ontogenézy a bunkového cyklu,
- 6) molekulovú diagnostiku pomocou biotechnologických metód analýzy nukleových kyselín (DNA, RNA), v rôznych štádiách choroby a to v období postnatálnom, prenatálnom alebo aj post mortem,
- 7) dlhodobé uchovávanie izolovaných nukleových kyselín pre diagnostické účely,
- 8) diagnostiku dedičných metabolických chorôb pomocou analytických a molekulovo-genetických metód,
- 9) zhotovenie dokumentačných materiálov a vypracovanie laboratórných správ o genetickom vyšetrení, prípadne odporúčanie ďalších indikovaných laboratórných metód,
- 10) vypracovanie interpretovanej správy o laboratórnom genetickom vyšetrení.

Vykonávanie jednotlivých laboratórných vyšetrení sa riadi potrebami príslušnej spádovej oblasti. Minimálne požiadavky na personálne zabezpečenie a materiálno-technické vybavenie jednotlivých druhov zdravotníckych zariadení odboru lekárskej genetiky upravuje osobitný predpis.²⁾

1.3. Vzťah lekárskej genetiky k ostatným odborom – spolupráca

Lekárska genetika je interdisciplinárny odbor a v starostlivosti o osoby či rodiny s genetickými patologickými stavmi spolupracuje so všetkými odbormi. V niektorých komplexných medicínskych postupoch sa zúčastňuje na starostlivosti aj v rámci úzkej tímovej spolupráce, napríklad s odborními gynekológie a pôrodnictva, klinickej biochémie, klinickej onkológie, patologickej anatómie, pediatrie, a pod..

1.4. Odborno-metodické vedenie starostlivosti v odbore

Odborné a metodické usmernenie vykonáva Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky v spolupráci s hlavným odborníkom pre lekársku genetiku. Hlavný odborník Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky a krajskí odborníci úzko spolupracujú so Slovenskou spoločnosťou lekárskej genetiky. Povinnosti a vzťahy v systéme riadenia odboru upravuje štatút.³⁾ Riadiaci pracovníci odboru spolupracujú s odbornými spoločnosťami, profesijnými a stavovskými organizáciami. V zabezpečovaní

²⁾ Výnos Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 09812/2008-OL z 10. septembra 2008 o minimálnych požiadavkách na personálne zabezpečenie a materiálno-technické vybavenie jednotlivých druhov zdravotníckych zariadení v znení neskorších predpisov.

³⁾ Štatút hlavných a krajských odborníkov, Vestník Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky zo dňa 18. novembra 2011, čiastka 34-36, ročník 59.

dostupnosti a kvality zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika spolupracujú riadiaci pracovníci so zdravotnými poisťovňami.

1.5. Povinné hlásenia a spracovanie štatistických údajov

Pracoviská lekárskej genetiky, ktoré sú zaradené v sieti zdravotníckych pracovísk v Slovenskej republike, vypracovávajú povinne tieto hlásenia:

- a) ročný výkaz o činnosti pracoviska lekárskej genetiky,
- b) hlásenie vrodenej chyby plodu – genetika,
- c) hlásenie vrodenej chyby - dedičné, genetické chyby a zriedkavé choroby.

Za účelom zisťovania a spracovania dôležitých parametrov o činnosti lekárskej genetiky spracovávajú príležitostne aj nepovinné interné údaje, najčastejšie dotazníkovou formou, a to na vyzvanie hlavného odborníka.

2. Rozvoj starostlivosti v odbore

2.1. Trendy vývoja starostlivosti v odbore v nasledujúcich 5 – 10 rokoch

Najbližších 5–10 rokov sa predpokladá podstatné rozšírenie využívania laboratórných metód molekulej genetiky vo všeobecnej medicínskej praxi. Vyžiada si to intenzívnu spoluprácu aj zo strany genetických pracovísk a rozšírenie kapacít genetických ambulancií a laboratórií. Pre najbližšie obdobie očakávame nárasty genetických vyšetrení najmä v diagnostike monogénových chorôb, v onkológii, asistovanej reprodukcii a prenatálnej diagnostike. Je pravdepodobný rýchly vývoj nových laboratórných genetických metód a s ich uplatnením sa očakáva významné rozšírenie diagnostických možností v oblastiach ako onkogenetika, fetálna genetika, prenatálna a predimplantačná diagnostika a ďalšie. V tomto horizonte očakávame zdvojnásobenie nákladov na vykazované výkony genetickej starostlivosti.

V súvislosti s rozširovaním uplatnenia lekárskej genetiky v praxi bude narastať aj potreba harmonizácie činností celej sústavy genetických pracovísk a to na zabezpečenie hierarchického poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika v požadovanej kvalite.

Aplikácia a využitie nových poznatkov a laboratórných metód lekárskej genetiky vyžaduje adekvátne vzdelávanie zdravotníckych pracovníkov a laickej verejnosti. Pracoviská lekárskej genetiky sa musia výraznejšie zapojiť do medzinárodnej spolupráce, pre ktorú sa v súčasnosti vytvárajú lepšie podmienky.

Predpokladá sa výrazný nárast požiadaviek na správnu a adekvátnu interpretáciu laboratórných genetických dát, čo sa prejaví v náraste požiadaviek na predanalytické a postanalytické genetické konzultácie.

2.2. Systém kontroly kvality poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore

Pracoviská odboru lekárska genetika musia spĺňať predpísané minimálne personálne a materiálno-technické požiadavky na vybavenie a prevádzku pracovísk a zároveň dodržiavať zavedený systém kvality poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore, ktorý podlieha internej a externej kontrole. Centrálna pracoviská sa zúčastňujú na medzinárodnej spolupráci vo vývoji systému kontroly kvality poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore.

2.3. Hlavné problémy starostlivosti v odbore, riešenie problémov

- a) aplikovať do národnej legislatívy už vypracované a akceptované medzinárodné odporúčania ku genetickému testovaniu, využitiu genetiky v medicíne, reprodukčnému zdraviu, postaveniu lekárskej genetiky v sieti zdravotníckych pracovísk, európske odporúčania v oblasti zámerov na zlepšovanie zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami,
- b) skvalitňovať vzdelávanie zdravotníckych pracovníkov pracujúcich v odbore lekárska genetika v súlade s najnovšími trendmi v odbore,
- c) rozvíjať vzdelávanie laickej verejnosti v otázkach lekárskej genetiky tak, aby získané poznatky umožňovali verejnosti základné porozumenie významu genetických vyšetrení v

- poskytovaní zdravotnej starostlivosti, využívať k tomu nové prístupy elektronickej komunikácie,
- d) zabezpečiť materiálne, personálne a finančné podmienky pre činnosť siete pracovísk lekárskej genetiky tak, aby sa okrem poskytovania zdravotnej starostlivosti v odbore lekárska genetika mohol realizovať aj aplikovaný výskum, medzinárodné výskumné projekty a medzinárodná spolupráca v oblasti zriedkavých chorôb,
 - e) zabezpečiť účasť genetických pracovísk na projektoch kontroly kvality, projektoch kvality genetického testovania, v európskych databázach genetických pracovísk, expertných európskych sieťach v rámci spolupráce so štátmi Európskej únie (ORPHANET) a pri tvorbe Národného plánu (programu) rozvoja starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami v SR (EUROPLAN).

2.4. Medzinárodná spolupráca

Lekárska genetika je v niektorých častiach poskytovania zdravotnej starostlivosti zvlášť úzko špecializovaná. V prípadoch mimoriadne zriedkavých genetických chorôb nie je možné zabezpečovať diagnostiku na národnej úrovni, preto je potrebná široká spolupráca v rámci Európskej únie pri vytváraní Európskej referenčnej siete pracovísk a pracovníkov v oblasti zriedkavých chorôb. Je potrebné podporiť tie pracoviská, ktoré majú potenciál naplnenia kritérií na Centrálnej expertíze pre zriedkavé choroby.⁴⁾

V diagnostike častejších monogénových ochorení je žiaduce rozširovať počet vyšetrovaných diagnóz v Slovenskej republike, ako aj rozsah používaných diagnostických metód tak, aby boli zabezpečené všetky významné požiadavky.

3. Vzdelávanie zdravotníckych pracovníkov v odbore

Poznatky v oblasti humánnej a lekárskej genetiky sa dynamicky rozširujú. Od zdravotníckych pracovníkov sa vyžaduje intenzívne obnovovanie a dopĺňanie teoretických vedomostí a praktických zručností a skúseností.

Spôsob ďalšieho vzdelávania zdravotníckych pracovníkov, kritériá a spôsob hodnotenia sústavného vzdelávania zdravotníckych pracovníkov upravujú osobitné predpisy.⁵⁾

4. Záverečné ustanovenie

Zrušuje sa koncepcia odboru lekárska genetika č. OPLS-2535/99/Ro zo dňa 15. marca 2000 uverejnená vo vestníku Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky zo dňa 22. mája 2000, čiastka 13-15, ročník 48.

5. Nadobudnutie účinnosti

Táto koncepcia nadobúda účinnosť 1. mája 2014.

⁴⁾ Odporúčanie o kvalitatívnych kritériách pre národnú centrálnu expertízu (CE) pre zriedkavé choroby. (<http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>).

⁵⁾ Nariadenie vlády Slovenskej republiky č. 296/2010 Z. z. o odbornej spôsobilosti na výkon zdravotníckeho povolania, spôsobe ďalšieho vzdelávania zdravotníckych pracovníkov, sústave špecializačných odborov a sústave certifikovaných pracovných činností v znení neskorších predpisov.

Vyhláška Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky č. 366/2005 Z. z. o kritériách a spôsobe hodnotenia sústavného vzdelávania zdravotníckych pracovníkov v znení neskorších predpisov.

Výnos Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky zo 17. septembra 2010 č. 12422/2010 - OL, ktorým sa ustanovujú minimálne štandardy pre špecializačné študijné programy, minimálne štandardy pre certifikačné študijné programy a minimálne štandardy pre študijné programy sústavného vzdelávania a ich štruktúra v znení neskorších predpisov.