



ZÁPISNICA ZO ZASADNUTIA VÝBORU SSLG

Termín: 09.10.2024, 12:00-14:00

Miesto konania: Hotel Horizont, Stará Lesná

PROGRAM A ZÁPISNICA ZASADNUTIA VÝBORU

Počet zúčastnených: 21, viď prezenčná listina

Prítomní členovia výboru: 10

Neprítomní členovia výboru: MUDr. Míkva, MUDr. Giertlová, MUDr. Pietrzyková

Hostia: 12

1. Schválenie programu výboru
2. Kontrola zápisnice a úloh z posledného zasadnutia výboru (Dr. Konečný)
3. Kauza DNAera a VŠZP – aktuálny stav – stanovisko SSLG (Dr. Mistrík)
 - Na riaditeľstvo VŠZp bolo dňa 11.9.2024 odoslané stanovisko SSLG k ponúkanému benefitu „Zistite predispozície na svoje vrodené ochorenia.“
 - *Dr. Konečný* pre prítomných hostí prezentoval zaslané stanovisko
 - Doposiaľ bez spätnej väzby
 - *Dr. Šimko* - podľa zákona sa musia vyjadriť do 30 dní od prijatia žiadosti (stanoviska), t. j. do 11.10.2024
 - *Dr. Konečný* – otázkou je, či v takejto situácii nepodstúpiť žiadosť na Úrad pre dohľad nad zdravotnou starostlivosťou
 - *Dr. Mistrík* – do zdravotného systému sa dostávajú pacienti, ktorí majú výsledok z DNAery a tiež majú výmenný lístok od všeobecného lekára/lekára špecialistu – ako pristupovať k pacientom v tomto prípade?
 - *Dr. Minárik* – upozornil, že uvedená služba je v rámci benefitov, v rámci ktorých, VŠZP poskytuje aj benefit na okuliare, lyže a iné
 - *Dr. Konečný* – ak bude chcieť genetik overiť nález z takéhoto vyšetrenia – preplatí to ZP?
 - *Dr. Minárik* – návrh – vytvoriť odporúčanie SSLG, že takto identifikované nálezy je možné overovať len v SPL režime
 - *Dr. Mistrík* – DNAera nie je podľa obchodného registra poskytovateľ zdravotnej starostlivosti
 - Cieľom SSLG je aby VŠZP tento benefit stiahla
 - Nakontaktovať sa na VŠZP, aby sa k predloženému stanovisku SSLG ZP vyjadřila – **zodpovedný Dr. Mistrík**
 - kontaktovať právnika, aké má SSLG ďalšie možnosti, prípadne či podstúpiť tento benefit na úrad pre zdravotnú starostlivosť – **zodpovedný dr. Konečný**



- *Dr. Paučinová* – upozornila, že takéto typy testov sa chystajú ponúkať aj v rámci gynekologickej odbornosti – členovia výboru sa zhodli, že SSLG bude situáciu riešiť, až keď bude aktuálna

Dr. Mistrík opustil z rodinných dôvodov zasadnutie výboru

4. Stanovisko SSLG k minimálnej cene vybraných výkonov (Dr. Valachová)
 - *Dr. Valachová* – odborná spoločnosť žiada, aby bola zadefinovaná minimálna suma za vybrané ambulantné a cytogenetické výkony
 - *Dr. Konečný* – prezentoval spracované stanovisko
 - *Dr. Petrovič* – upozornil, že v katalógu výkonov, ktorý sa zasielal na MZ SR nie je ambulantný výkon rozdelený na výkon pre syndromologických a nesyndromologických pacientov, ale je všeobecný, pričom v stanovisku navrhujeme v tomto prípade alternatívne riešenie pre rôzne druhy pacientov
 - *Dr. Minárik* – v prípade vzniku expertíznych syndromologických pracovísk – jednotná suma 110€ nemusí byť dostatočná a vznik výkonu syndromologickej genetickej konzultácie má opodstatnenie
 - *Dr. Konečný* – navrhol pripraviť takýto nový výkon do katalógu výkonov
 - *Dr. Behulová* – odporúča navýšiť navrhovanú min. cenu výkonu 110 € aspoň o 20% a tiež zmeniť pojem minimálna cena = cena navrhovaného výkonu
 - *Dr. Valachová* - Výkon pre Cytogenetické vyšetrenie periférnej krvi navýšiť na 250 € - návrh na sumu je podporený viacerými pracoviskami stretnutiami (Medirex, Unilabs, Nemocnica ZA, tiež bol k dispozícii cenník z Čiech)
 - *Dr. Valachová* – spracovať pripomienky výboru a stanovisko opätovne zaslať na pripomienkovanie členmi výboru a následne bude dokument zaslaný na schválenie a na jednotlivé ZP – **zodpovedný Dr. Valachová**
5. Stanovisko SSLG k finančným limitom ZP (Dr. Konečný, Dr. Mistrík)
 - Pre nedostatok času presun na najbližší výbor
6. EBMG (European Board of Medical Genetics) – aktuálny stav (Dr. Lohajová Behulová, Dr. Konečný)
 - *Dr. Behulová* – implementácia bioinformatikov do systému – v riešení
 - UEMS – Mistrík, Giertlová
 - EBMG – za SSLG na SR sú kontaktnou osobou *Dr. Behulová* a *Dr. Šimko* - zistiť ako sa nominujú členovia do EBMG a či má SSLG možnosť nominovať člena boardu, nakoľko aktuálne máme v EBMG uvedené len kontantné osoby – napr. napísať predsedovi Thomasovi Liehrovi – **zodpovedná Dr. Závodná**
7. Stanovisko SSLG k samoplatcovským testom germinálnych DNA variantov (Dr. Mistrík)
 - Pre nedostatok času presun na najbližší výbor



8. Informácie o činnosti pracovných skupín v roku 2024:

- Pracovná skupina pre genetické štúdie u etnicky špecifických skupín (Dr. Giertlová) – *Dr. Giertlová* nebola na zasadnutí prítomná
- Pracovná skupina pre genomickú medicínu (Dr. Konečný)
 - Koordinátori *Dr. Konečný, Dr. Skalická* – skupina má 20 členov, ktorej súčasťou sú všetky genetické pracoviská, zástupcovia akademických a vedeckých pracovísk ako aj bioinformatiči – detaily na webe spoločnosti
 - 11.9. stretnutie pracovnej skupiny – stanovenie cieľov – up-grade legislatívnej normy, doplnenie katalógu diagnostických lab. výkonov (celoexóm, trioexóm,„), tvorba štandardných diagnostických postupov, vzdelávacie procesy smerom kvzniku odboru bioinformatika, téma národnej databanky genomických dát a biobankovania v genetike
 - Návrhy, pripomienky, postupy, odporúčania pracovnej skupiny sa predostnú výboru SSLG
 - do 31.10. – rozdelenie ľudí podľa zodpovednosti za jednotlivé ciele
 - ďalšie stretnutie pracovnej skupiny je plánované v 11/2024
- Pracovná skupina pre mitochondriálne ochorenia (Dr. Giertlová) - *Dr. Giertlová* nebola na zasadnutí prítomná
- Pracovná skupina pre katalóg výkonov (Dr. Zemjarová Mezenská) – ad hoc žiadne nové úlohy
- Pracovná skupina pre onkogenetiku (Dr. Lohajová Behulová)
 - *Dr. Behulová* informovalo o snahe pripraviť workshop ako pracuje lekársky genetik v onkogenetike (chápanie indikačných kritérií – nemá význam robiť všeobecné usmernenia)
 - *Dr. Behulová* predostrie návrhy termínov pre workshop
- Pracovná skupina pre prenatálnu diagnostiku (Dr. Mistrík) - *Dr. Mistrík* v tomto bode nebol na zasadnutí prítomný
- *Dr. Konečný* – vyzval členov výboru na premyslenie, či má do budúcnosti koncepcia práce formou pracovných skupín zmysel

9. Génová terapia – indikácie a aktuálny stav (Dr. Konečný, Doc. Celec)

- Pôvodne ako bod 2 , ale presunutý, pre prvotnú neprítomnosť Dr. Celeca
- *Dr. Celec* – pravidelne sa koná európska konferencia pre génovú terapiu, tiež existujú v zahraničí národné spoločnosti pre génovú terapiu – ako je génová terapia riešená na SVK, pod koho záštitou, na koho sa obrátiť?
- *Dr. Petrovič* – génová terapia je každá terapia, ktorá mení gen. informáciu – tým pádom sa za gen. terapiu považuje čokoľvek, nie len liečba v prípade raritných ochorení
- *Dr. Konečný* – komunikoval s prof. Mackom, podobný stav je aj v ČR, zväčša o gen. terapiu bojujú príslušný špecialisti, klinická genetika sa do procesu nezapája
- Najbližší výbor otvoriť opäť túto tému

Korešpondenčná adresa: Vedecký park UK, Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava
telefón: +421 948 780 868, e-mail: vybor-sslg@sslg.sk



- *Dr. Kušíková* - génovú terapiu na NÚDCHu riešia špecialista
 - Aké typy terapii sa u nás aplikujú, spracovať dáta do najbližšieho výboru – **zodpovedný dr. Celec**, aký je vedecký stav; prakticky stav – **dr. Petrovič, dr. Skalická**
10. Informácia k OZ SSLG (Dr. Konečný)
- Informácia o stave na účte a platbách za posledné obdobie (web supportu, 2400€ inzercia v časopise smerom k Solenu, vyhotovenie novej pečiatky, príjem – členské príspevky)
 - Zmena v odmeňovaní sekretára – výpoveď, prefinancovanie cez dohodu a Solen z prostriedkov konferencie na obdobie 09-12/2024
11. Organizácia IM 2024 a plán na rok 2025 (Dr. Lohajová Behulová, Dr. Konečný)
- *Dr. Behulová* – finančná podpora SSLG je len z tejto konferencie
 - Hľadanie ďalších možností a firiem, ktoré by podporili konferenciu – v hre sú farma-firmy
 - Ochutnávka rumov – dohľad AIFP nad etikou spoločnosti – odborná konferencia má byť spojená len so vzdelávaním, z tohto dôvodu ochutnávka zrušená, riskovali by sme stratu partnera a jeho podpory
 - Ak je konferencia s 1 zahraničným partnerom – wellness môže byť súčasťou hotelu, ak by bolo viac zahraničných partnerov – muselo by sa jednať už o bussines hotel
 - Sprievodný program IM 2024 – tatranská električka
 - Od zástupcov firiem je aktuálne dobrá spätná väzba na zostavenie programu – zaradenie prednášok
 - Hospodárenie a investície z účtu SSLG – bod do najbližšieho výboru – úloha pre všetkých členov výboru – napr. odmeny mladých autorov, zvýhodnene členské na ESHG pre aktívnych členov SSLG, kúpa učebníc a odborných publikácií, open acces do niektorých žurnálov
 - Izakovičov memoriál rok 2025:
 - Pomoc s organizáciou opäť prisľúbili *dr. Minárik* a *dr. Radvánszky*
 - Hľadanie nových priestorov pre konferenciu, pre cca 250 ľudí – napr. hotel Bellevue, Hotel Patria, Grandhotel Praha – inšpirovať sa odporúčaniami Solenu, prípadne sa zamyslieť nad inou spoluorganizátorskou firmou
 - Dr. Konečný upozornil, že sa po IM začne venovať organizácii československej konferencie, preto *Dr. Behulová* požiadala o organizačnú pomoc *Dr. Mezenskú*
 - **zodpovední dr. Behulová, Dr. Mezenská**
12. Organizácia 1. ČS kongresu lekárskej genetiky (Dr. Konečný)
- Dátum konania 2-4.4.2025
 - Miesto konania: Mestské kultúrne centrum Luhačovice
 - V roku 2025 tým pádom nebudeme organizovať Martinskú genetickú konferenciu, taktiež sa nebude organizovať ani DNA diagnostika v ČR
 - *Dr. Konečný* – môže nastať problém s ubytovaním, je nutné riešiť ubytovanie čo najskôr



- Hlavný speaker – Profesor Jozef Gecz
 - Hlavný organizátor – česká odborná spoločnosť
 - Financovanie – konanie predbežne 1x za 5 rokov, ak sa organizuje v ČR financujú Česi, ak na SVK financujeme my
13. Rokovanie na ZP Dôvera (Dr. Mistrík)
- presun na najbližší výbor
14. Vzdelávania lekárov v atestačnej príprave z lekárskej genetiky (Dr. Giertlová, Dr. Mistrík)
- presun na najbližší výbor
15. Časopis Lekárska genetika a diagnostika (Dr. Skalická)
- Dr. Skalická – momentálne sa na IM 2024 rozdáva 2.vydanie časopisu
16. Rôzne – otázky ocenení
- najlepšia publikácia za rok 2023
 - pripraviť podklady pre riešenie na základe minuloročných emailov **zodpovedný Dr. Radvánszky**
 - pripraviť výzvu pre genetické pracoviská na nomináciu publikácie tak, aby bola do konca roku 2024 súťaž vyhodnotená výborom a cena odovzdaná
 - následne odovzdať do riešenia pre budúce roky sekretárovi spoločnosti v spolupráci s *Krasňanská*

V Starej Lesnej, 9.10.2024

Spracoval: Mgr. Gabriela Krasňanská

RNDr. Michal Konečný, PhD.
prezident výboru SSLG

RNDr. Róbert Petrovič, PhD.
vedecký sekretár SSLG