



## ZÁPIS ZASADNUTA VÝBORU SSLG

**Termín:** 4.12. 2024, 11:00 – 15:00

**Miesto konania:** Medirex Group Academy – kongresové centrum, Galvaniho 17/C, Bratislava, (5. poschodie, Miestnosť c. 2. Do budovy treba vojsť cez vchod "C", na recepcii na prízemí sa ohlásiť, že idete do Medirex Group Academy, použiť za recepciou výťah vpravo a vyviezť sa na 5. poschodie, po vystúpení z výťahu dvere vpravo)

Link na online pripojenie: [Pripojte sa k schôdzi teraz](#)

ID schôdze: 322 829 612 520 Prístupový kód: ey3za7T8

### PROGRAM ZASADANIA:

Prítomní: vid'. prezenčná listina

Online: Dr. Behulová, Dr. Giertlová, Dr. Miklošovičová, Dr. Závodná

#### 1. Schválenie programu výboru

#### 2. Kontrola zápisnice a úloh z posledného zasadnutia výboru (RNDr. Konečný):

##### Benefit VŠZP – stretnutie a odpoveď SSLG – *Dr. Radvanszky*

- Konalo sa stretnutie na VŠZP - nechce stiahnuť benefit, pretože aj iné ZP poskytujú rôzne benefity formou genetických testov
- ak by bolo dohodnuté vo všetkých ZP, benefit sú ochotní stiahnuť
- Zatiaľ sme sa dohodli na tom, že pri ponúkanom benefite bude uvedené stanovisko SSLG, ktoré sa zašle 05.12.2024 na VŠZP (**zodpovední *Radvanszky a Krasňanská***)
- *Dr. Mistrík* – stiahnutie benefitov by sa dalo realizovať cez združenie zdravotníckych asociácií (presunuté do bodu rôzne)

##### EBMG (zodpovedná *Dr. Závodná*)

- 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 výboru EBMG, nakoľko aktuálne máme v EBMG uvedené len kontaktné osoby – napr. napísať predsedovi Thomasovi Liehrovi
- *Dr. Závodná* písala mail na oficiálny administratívny email, avšak zatiaľ bez odpovede, budúci týždeň skúsi opakovane zaslať mail, ale už na osobný email T. Liehra
- *Dr. Behulová* – v minulosti bol nominovaný Dr. Kadáši, potom vraj nominoval Dr. Behulová – tá však nedostáva žiadne informácie

##### UEMS

- *Dr. Mistrík* – zúčastnili sa online meetingu
- riešilo sa spojenie medzi EBMG a UEMS,
- európska lekárska špecializačná skúška/600€ - u nás nie je platná ako špecializácia, zákon to neumožňuje – existujú však krajiny, ktoré skúšku akceptujú
- Európska špecializácia – vyžaduje ročný klinický kmeň, 4 roky praxe, 6 mesiacov genetické laboratórium, následne písomná a ústna časť skúšky
- *Dr. Šimko* – v ČR idú inou cestou, 30 mesačná stáž v 3 vybraných odboroch, navrhuje zmenu legislatívy aj u nás
- Zistiť ako postupovať v prípade zmeny legislatívy a koho osloviť, čo vypracovať – **zodpovedný *Doc. Šimko***

### 3. Vzdelávania lekárov v atestačnej príprave z lekárskej genetiky (Dr. Giertlová, Dr. Mistrík)

- *Dr. Skalická* – publikácia o stave lekárskej genetiky v EU, v ktorej je Dr. Mistrík spoluautorom – zaslať link členom výboru, resp. na web
- Pracovné-študijné osnovy pre genetických konzultantov sú uvedené na stránke EBMG
- *Dr. Valachová* – nosné odbory na prípravu klinického genetika by mali byť povinné pred špecializáciou, napr. pediatria
- *Dr. Šimko* – v gynekológii je možné spraviť si certifikačný kurz na špecializovanú činnosť
- *Dr. Mistrík* – je riešením urobiť si CE činnosť?
- *Dr. Šimko* – je potrebné mať plný úväzok na genetike, v prípade čiastočného úväzku na genetickom pracovisku sa následne adekvátne predlžuje špecializačné štúdium
- Vo februári *Doc. Šimko* absolvuje stretnutie v ČR a následne bude výbor informovať a budeme sa tomu venovať
- *Dr. Behulová* – navrhuje vytvorenie samostatnej pracovnej skupiny, vo februári stretnutie v Čechách, následne vytvorenie tejto skupiny
- *Dr. Konečný* – pri otvorení tejto témy riešiť aj nové zdravotnícke povolania – bioinformatik, genetický konzultant a ich zaradenia do systému pracovných zdravotníckych povolaní – bude sa téma preberať v rámci PSGM
- **Zodpovedný *Doc. Šimko***

### 4. Nedostatok lekárskeho genetikov na Slovensku

- príprava stanoviska SSLG (**zodpovedný *Dr. Giertlová***) – na jednej strane málo genetikov, na druhej strane dlhé čakacie doby v nemocniciach počas špecializácii
- *Dr. Mistrík* – stanovisko adresovať na MZSR – resp. navrhuje absolvovať osobné stretnutie
- *Dr. Valachová* – téma súvisí aj s pripomienkami k **stratifikácii**, ktoré pripravoval aj *Dr. Cisárik* a zasielali sa pred rokom, avšak bez odpovede – povinnosť nemocnice 3. úrovne je mať zabezpečenú genetickú ambulanciu;
- druhá téma ktorú navrhuje *Dr. Valachová* otvoriť je stúpajúci počet pacientov, ktorých treba vyšetriť počas hospitalizácie
- *Dr. Skalická* – **DRG**, pod aký úrad spadá? + otvoriť problematiku vykazovania výkonov počas hospitalizácie pacienta
- *Dr. Konečný* – skúsiť nakoncipovať komplexné stanovisko SSLG na MZ SR – odpichnúť sa od stanoviska, ktoré nakoncipovala *Dr. Giertlová*, dohodnúť sa aj na tom, na koho adresovať - **termín koniec januára 2025**
- Následne po zaslaní stanoviska iniciovať okrúhly stôl na MZ R
- Pri MZ SR existuje kategorizačná skupina pre OSN (optimalizácia siete nemocníc)
- Zaslание stanoviska na MZ SR príp. všetky ZP

### 5. Izakovičov memoriál (dr. Behulová)

- Súčasný stav bank. účtu SSLG: 33 266€

#### Hospodárenie IM 2024 (Dr. Behulová, dr. Konečný)

- Výdaje 58 128 €
- Príjmy 98 459 €
- Čistý zisk : 40 331 €
- 230 uchádzačov
- Solen veľmi negatívne hodnotil spoluprácu s hotelom Horizont
- Platba Solenu (balík služieb) – pôvodne 5000 €, nakoniec sa dohodlo na navýšení na 10 000 €

#### IM 2025

- časť zarobených peňazí bude slúžiť ako záloha pre ďalší ročník

- Zvažoval sa hotel Chopok v Jasnej, hotel Partizán Tále (drahší ako Grand Hotel Praha a tiež Solen mal negatívne skúsenosti), Dovonaly
- Organizácia opäť v spolupráci so Solenom
- Termín: **8-10. 10. 2025**
- Miesto: Grandhotel Praha, Lomnica
- Prednostné ubytovanie v GH Praha – pretože hotel bude rezervovaný celý, bude nutné ho zaplatiť, aj keď zostane izba prázdna (v cene 110€)
- Kapacita hotela je cca 160 ? ľudí
- Zálohová faktúra – polovica nákladu na hotel
- 10 000 € dohodnutá odmena Solenu na r. 2025
- Zmluva o spolupráci so Solenom bude predložená výboru
- *Dr. Behulová* – upozorňuje aby členovia výboru uvažovali nad ďalšími zdrojmi príjmov

#### 6. Informácia k OZ SSLG (RNDr. Konečný)

- Rekordný historický príjem z IM
- Prevádzka o. z. však má svoje náklady
- Investovanie peňazí späť do SSLG – navrhnúť spôsoby, napr. ocenenie mladých autorov, najlepšie publikácie, aktívnej organizačnej práce na konferenciách,
- *Dr. Radvánszky* – návrh platby členského v ESHG pre členov výboru
- *Dr. Mlčka* – členovia výboru zdarma registrácia na určitých podujatiach
- *Dr. Konečný* – spýtať sa aj právnika, či je táto forma možná,
- *Dr. Minárik* – add príspevky/odmeny pre členov výboru, ktorý sa viac venujú záležitostiam výboru – riešiť formou zmluvy o spolupráci (DoVP, DoPČ)
- 2% je možné darovať až po 2 rokoch fungovania o.z.
- Prísľub SSLG na podporu časopisu, formou 2 x 2000 € ročne
- uvedená podpora odsúhlasená výborom aj na rok 2025
- do najbližšieho zasadnutia výboru premyslieť detailne možnosti hospodárenia v rámci o.z. – **zodpovední všetci členovia výboru**

#### 7. Rokovanie na ZP Dôvera (Dr. Mistrík), resp. AZP (Asociácia ZP) (Dr. Konečný)

- Limity laboratórií (vzhľadom na dlhé čakacie doby, zvyšovanie finančných nákladov na vyšetrenie, zvyšovanie celkových počtov vyšetrení, diagnostik rate sa diagnostika stáva nedostupnou, preto žiadame o navýšenie najmä panelových analýz)
- Stanovisko k navýšeniu bodov za cytogenetické výkony
- Platba za ambulantné výkony (pripraviť za jednotlivé pracoviská a zosumarizovať) – **zodpovedný Dr. Valachová**
- Úprava spoločných indikačných kritérií v zmluvách jednotlivých ZP (kto môže ktorý výkon indikovať bez ohľadu na ZP), diagnóza vs výkon (nie sú identické v jednotlivých ZP)
- **Zodpovedný Dr. Mistrík** – do **30.1.2025** ako hlavný odborník osloví AZP s okruhmí tém nadefinovanými vyššie
  - o <https://azpsr.sk/kontakty>
  - o PhDr. Dajana Petriková, výkonná riaditeľka, +421 911 011 305, [dajana.petrikova@azpsr.sk](mailto:dajana.petrikova@azpsr.sk)

#### 8. Hlásenia na NCZI (dr. Cisárik) zdroj:

- Prezentácia výstupov z NCZI – *Dr. Cisárik*
- NCZI, Národný register vrodenných chorôb – dedičných, genetických a zriedkavých chorôb
- Register vedený a výsledky prezentované za roky 2019-2023
- *Dr. Mlčka* – využiť materiál aj ako podklady pre rokovania s ZP

- *Dr. Mistrík* – ako prebieha reálne hlásenie, existujú tam rôzne moduly, nemôže dochádzať k duplicitám?
- Ako bude pokračovať hlásenie prenatalnej diagnostiky
- klinický garant na rok 2024 – *Dr. Cisárik*, avšak do r. 2025 nájst' garanta tejto aktivity v rámci SSLG – nepadli žiadne návrhy
- *Dr. Skalická* – nevieme na národnej úrovni koľko máme zriedkavých pacientov – teda pacientov, ktorí nemajú diagnózu, resp. ktorí využili všetky možnosti diagnostiky, ale bez výsledku, len susp. pre genetickú etiológiu – komunikácia s EU
- *Dr. Skalická* – v súčasnosti možnosť zapojiť pacientov s Usher dg. do štúdie a následnej gen. terapie – bolo by možné získať dáta s mutáciami v určitom gène? – *Dr. Cisárik* zistí dostupnosť, pretože údaje nie je možné využiť na vedecké účely
- Veľmi dôležité – sharing data – akým spôsobom môže prebiehať?
- Dáta z registra však nie sú prístupné pre lekárov a pacientov

## 9. **Génová terapia**

- Na predchádzajúcom výbore táto téma otvorená na podnet doc. Celeca
- *Dr. Skalická* – dáta za NÚDCH 2020-2024 – 8 pacientov podstúpilo gén. terapiu
- *Dr. Minárik* – vytvoriť databázu kontaktov a linkov na európske a svetové inštitúcie komunikujúce liečbu
- *Dr. Petrovič* – EMI definuje génovú terapiu veľmi široko a počíta aj so zmenami génovej expresie, takže sa to netýka iba zriedkavých ochorení
- *Dr. Petrovič* – navrhuje urobiť zoznam možných prípravkov génovej terapie – schválené, off-label, indikačná odbornosť – našou úlohou je len informovať ostatných
- *Dr. Minárik* – európska lieková agentúra zrejme má takýto zoznam, na SSLG web dat link odkazujúci na túto webstránku, ktorú EMA zrejme pravidelne aktualizuje
- Premyslieť do nasledujúceho výboru koncepciu – **zodpovední *Dr. Petrovič, Dr. Skalická***

## 10. **Informácia o zakladaní Spoločnosti pre zriedkavé ochorenia (Dr. Petrovič)**

- Úvaha o založení spoločnosti pod SLS ako podpory pre pacientov
- Pre vytvorenie spoločnosti budú potrebovať podporu 2-3 iných spoločností SLS
- Cieľ napr. autorita zastupovania pacientov pred ZP, efektívnejšia dostupnosť liečby
- Budeme oslovení ako SSLG keď nastane správny čas, aktuálne ide len o myšlienku
- Iniciátor založenia *Dr. Hlavatá, NÚDCH*

## **Pacientská organizácia pre hypermobilný Ehler Danlosov syndróm – spolupráca so SSLG (Dr. Petrovič)**

- *Dr. Petrovič* oslovení *Mgr. Silviou Šiškovou* – pacientka a zástupkyňa tejto organizácie
- Kapacitné obmedzenia ambulancií a diagnostiky týchto pacientov
- Je možné všetkých pacientov s EDS sumarizovať a uniformizovať postupy ich diagnostiky?
- *Dr. Mistrík* – navrhuje robiť na max. 2 pracoviskách
- *Dr. Kušíková* – určite genetická konzultácia týchto pacientov
- *Dr. Mlčka* – aký je problém? Pacientov je možné uzatvoriť s klinickou diagnózou
- *Dr. Petrovič* – pre lepšie vysvetlenie pozvať *Mgr. Šiškovú* na online míting po novom roku
- *Dr. Valachová* – existuje zoznam pre tento syndróm, takže klinicky sa dajú títo pacienti klinicky diagnostikovať
- cca 200-300 pacientov EDS s hypermobilným typom, ktorý nemá známy asociovaný gén
- **online míting po novom roku s výborom SSLG – zodpovední *Dr. Petrovič***

## 11. **Minimálne personálne a prístrojové vybavenie – vyhláška MZ SR (Dr. Mistrík)**

- Vyšlo upozornenie, od novembra 2024 pred-pripomienkovacie konanie vyhlášky, avšak doposiaľ nič nie je dostupné



- *Dr. Konečný* – zvážiť definíciu nových zdravotníckych povolání?
- Bioinformatik – skôr biológ ako informatik
- Genetický konzultant – pracovné osnovy EU
- Vytvorenie študijných odborov – *Dr. Skalická* pozrie podklady ako to vyzerá inde a pošle
- *Dr. Skalická* – existujú európske odporúčania, najprv pripraviť študijné odbory až následne kategorizujeme v rámci zdravotníckych povolání
- Zdravotnícky laborant – aktuálne sa rieši špecializácia laborantov už 4tý mesiac
- *Dr. Konečný* – zvážiť nové rozdelenie genetických laboratórií tak aby pribudla definícia genomického laboratória k existujúcim typom (cytogenetické, molekulárno-genetické, pre metabolické ochorenia) Tému zdravotníckych povolání asi nestihneme v tomto pripomienkovom konaní
- *Dr. Mistrík* – riešiť taktiež tému bezpečnosti údajov pri práci z domu
- Sledovať výzvy na pripomienkovanie a následne pripomienkovať, pripraviť materiály z predošlých pripomienkových konaní, napr. pri stratifikácii – **zodpovední *Dr. Mistrík, Dr. Konečný***

#### 12. Organizácia 1. ČS kongresu lekárskej genetiky (RNDr. Konečný)

- Financovanie: v ČR zabezpečuje česká odborná spoločnosť
- ak to bude organizované na SVK financuje SSLG
- Distribúcia časopisu Lekárska genetika v „registračných“, taškách
- Ubytovanie: oslovené 3 hotely, ktoré budú spolupracovať pri ubytovaní hostí

#### 13. Informácie o činnosti pracovných skupín v roku 2024 (vedúci PS)

- presunuté na ďalšie rokovanie výboru

#### 14. Stanovisko SSLG k splnomocnencovi vlády

- *Dr. Minárik* – nie personalizované, lebo problém nie je na úrovni jednej osoby (splnomocnenca vlády) ale postavené všeobecne, na úrovni vnímania vedeckého poznania, „boj“ voči dezinformáciám a hoaxom
- *Dr. Cisárik* – príprava odborného vysvetľujúceho „príspevku“
- príprava stanoviska, schválenie výborom SSLG a umiestnenie na web SSLG – **Zodpovední *Dr. Minárik, Dr. Konečný***

#### Rôzne:

##### 15. Najlepšia publikácia za roky 2023 a 2024

- do 30.8. v príslušnom roku je možné prihlásiť sa do súťaže
- naposledy bola súťaž vyhlásená v roku 2021
- poslať remainder na všetky genetické pracoviská: prihlásenie do konca roku 2025,
- výhra 500€,
- odmeňujeme publikácie r. 2022 a 2023
- OCENENIA: pdf zo stránky SSLG vymazať a nechať len text na stránke (opraviť email v texte)
- Pripomienkovanie štatútu súťaže – *Dr. Konečný*
- Formulár na prihlásenie vypracuje *Dr. Radvanszky*
- Zaslanie emailu – *Mgr. Krasňanská*
- Do 31.12.2024

##### 16. 30. výročie založenia centra lekárskej genetiky – doc. Chandoga – spracovanie ppt na IM2025 (Dr. Petrovič)

- Rovnako 50. výročie založenia genetiky na UNBA (1975)



17. **Samoplatcovské testy vykonávané zdravotníckym zariadením** – presun bodu na najbližší výbor
- Cieľom je stanoviť pravidlá hry – za akých okolností môže zdravotnícke pracovisko vykonávať samoplatcovské testy? – indikácia, konzultácia, prevedenie, report
  - *Dr. Mistrík* – vypracovať všeobecné stanovisko SSLG k týmto typom testom, pretože aj odporúčania na DTC testovanie nezdravotníckymi zariadeniami sú veľmi všeobecné
  - Ako však so samoplatcovskými testami zo zahraničných pracovísk? – brať ich ako DTC testovanie
  - Pripraviť návrh komplexného stanoviska na web SSLG
  - **Zodpovedný *Dr. Mistrík***
18. **Informácie o príprave nového čísla časopisu** (Dr. Skalická) – príprava 3.vydania
- stav hospodárenia a generovanie príspevkov
  - návrh na publikáciu o stave genetic consulting v EU
  - Aktuálne pre členov SSLG online dostupný zdarma

Najbližší termín výboru – prvá polovica marca hybridnou formou, prebehne ešte hlasovanie o termíne a mieste konania

V Bratislave, 04.12.2024

Spracoval: Mgr. Gabriela Krasňanská

RNDr. Michal Konečný, PhD.  
predseda výboru SSLG

RNDr. Róbert Petrovič, PhD.  
vedecký sekretár SSLG