



## SKLEPI RSK za MEDICINSKO GENETIKO

### 1.redna seja (20.3.2018)

2. Seznam predlaganih glavnih mentorjev za izvajanje specializacije iz laboratorijske medicinske genetike s strani MZ, je bil potrjen v celoti.
3. Delovna skupina za pripravo programa pripravništva iz laboratorijske medicine je zaprosila za seznam izpraševalcev za strokovni del iz področja laboratorijske medicinske genetike. RSK predlaga sledeči nabor izpraševalcev, ki ustrezajo kriterijem za izbor izpraševalcev za pripravnike s 1. in 2. bolonjsko oz. visoko stopnjo, ki opravljajo strokovni izpit na MZ. To so glavni mentorji za izvajanje specializacije iz laboratorijske medicinske genetike in/oz. glavni mentorji, ki so registrirani tudi pri Evropskem odboru za medicinsko genetiko (EBMG) kot klinični laboratorijski genetiki:
  1. Peter Korošec
  2. Helena Podgornik (EBMG)
  3. Marija Volk
  4. Katarina Trebušak Podkrajšek (EBMG)
  5. Luca Lovrečić
  6. Maruša Debeljak (EBMG)
  7. Nadja Kokalj Vokač (EBMG)
  8. Helena Jaklič (EBMG)
  9. Nataša Teran (EBMG)
  10. Vida Stegel
  11. Alenka Erjavec Škerget
  12. Damjan Glavač
  13. Tadej Pajič
  14. Andreja Zagorac
4. Obravnavali smo predlog Združenja za medicinsko genetiko (ZMG), za ureditev seznama preiskav iz področja laboratorijske medicinske genetike in predlagali ustanovitev delovne skupine v okviru ZMG, ki bo pripravila seznam preiskav in določila, katere od teh preiskav zahtevajo nujno obravnavo specialista medicinske laboratorijske genetike. Seznam preiskav bo nato obravnaval RSK za medicinsko genetiko in ga posredoval na MZ. Seznam naj bi bil pripravljen predvidoma do konca maja 2018.
5. e-naročanje  
RSK je obravnaval tudi poziv mag. Katarina Kralj sekretarke Direktorata za zdravstveno varstvo MZ o varovanju osebnih podatkov v okviru e-naročanja. Praviloma je mnenje RSK-ja, da s tem, ko je vsaka oseba, ki je prejemnik kartice za dostop do e-naročanja, zavezana k molčečnosti in ne sme posredovati svoje kartice drugi osebi, zagotovljeno varovanje podatkov. Člani RSK-ja se zavežejo, da bodo še proučili, do katerih osebnih podatkov se z e-napotnicami lahko pride in bomo naknadno poslali mnenje na MZ.

## **Dopisna seja (2.11.2018)**

Ministrstvo za zdravje je dne 23.10.2018 v elektronskem sporočilu zaprosilo RSK za medicinsko genetiko za mnenje ali se medicinska genetika lahko izvaja samo v okviru javnega zdravstvenega zavoda (JZZ) ali jo lahko izvajajo tudi zasebniki.

RSK za medicinsko genetiko se seznani z dejstvom, da preiskave na področju laboratorijske medicinske genetike za paciente v Sloveniji izvajajo laboratoriji v okviru JZZ, laboratoriji izven JZZ v Sloveniji in laboratoriji v tujini. Nadzor nad strokovnimi in tehničnimi pogoji, ki jim morajo zadostiti laboratoriji (Pravilniku o pogojih, ki jih morajo izpolnjevati laboratoriji za izvajanje preiskav na področju laboratorijske medicine (Uradni list RS, št. 64/04 in 1/16)), se izvaja v laboratorijih, ki delujejo v okviru JZZ. RSK za medicinsko genetiko ne poseduje informacije, kako poteka nadzor nad delom ostalih laboratorijev, ki izvajajo genetske preiskave.

Glavne prednosti izvajanja storitev v okviru JZZ so: vključenost v javni zdravstveni sistem, nadzor nad strokovnimi in tehničnimi pogoji, ki jim morajo zadostiti laboratoriji za izvajanje preiskav s področja laboratorijske medicinske genetike s strani MZ, nadzor nad varnostjo osebnih podatkov in rezultatov analiz. Slabost izvajanja dejavnosti v okviru JZZ predstavljajo dolgi postopki pri uveljavljanju novih storitev in primankljaj finančnih sredstev.

Prednosti izvajanja storitev dejavnosti izven JZZ so hitrejša prilagodljivost povpraševanju in boljše financiranje. Slabosti pa so: vprašljiv je dostop do genetskega posveta s strani ustrezno usposobljenega osebja pred in po genetskem testiranju. Vprašljiv je nadzor nad strokovnimi in tehničnimi pogoji, ki jih mora izpolnjevati laboratorij ter posledično vprašljiva strokovnost dela in zanesljivost rezultatov genetske analize. Vprašljiv je nadzor nad strokovno usposobljenostjo kadra. Storitve na področju medicinske genetike naj bi izvajali specialisti laboratorijske medicinske genetike in specialisti klinične genetike. Posamezni zasebniki pošiljajo genetske vzorce v analizo v druge države v svetu in jih ne izvajajo sami, pri čemer je vprašljiv nadzor nad kvaliteto izvedbe genetske analize in nadzor varstva osebnih podatkov.

RSK za medicinsko genetiko meni, da je pri organizaciji izvajanja storitev s področja medicinske genetike potrebno zasledovati:

1. dobrobit pacientov. Ne glede na to, kdo je plačnik zdravstvene storitve in kdo storitev izvaja, bi morala biti storitev (genetski posvet in genetsko testiranje) za pacienta opravljena z enako kakovostjo. Vzpostavljen bi moral biti enak strokovni nadzor (kontrola) kakovosti opravljenih storitev in kadra (ustrezna izobrazba), ki te storitve izvaja.
2. dobrobit za javno zdravje. Večina genetskih bolezni sodi v skupino redkih bolezni, za katere obstajajo ali so predvideni registri (npr. register s področij dednega raka, register redkih nemalignih bolezni). Predvidevamo, da bi izvajanje genetskih preiskav znotraj JZZ omogočalo boljši zajem podatkov upravljalcem zbirk in s tem boljšo oceno incidence in prevalence redkih bolezni, spremljanje zdravljenja in preživetja teh bolnikov in s tem podlago za epidemiološke in klinične raziskave.
3. kakovost storitev. Kvaliteta laboratorijskih storitev je odvisna od števila analiziranih vzorcev letno. Za posamezne bolezni je predvideno minimalo potrebno število vzorcev, ki naj bi jih analiziral posamezen laboratorij. Ker so genetske bolezni praviloma redke bolezni, je v primeru ustanavljanja novih centrov smiselno premislek, ali je pogostost pojavljanja bolezni zadostna, da bodo imeli laboratoriji potrebno število vzorcev za kvalitetno izvedbo analize.
4. finančno vzdržnost. Širitev zdravstvene dejavnosti izven javnih zdravstvenih zavodov je smiselna, ko javni zdravstveni zavod ne more zagotavljati opravljanja zdravstvene dejavnosti v obsegu kot je določen z mrežo javne zdravstvene službe. Z razpršitvijo analize v številne centre lahko narašča cena genetskih storitev, saj pri uporabi nekaterih metod (npr. metoda sekvenciranja nove generacije) hkratna analiza večjega števila vzorcev pomeni nižjo ceno za analizo posameznega vzorca.

RSK za medicinsko genetiko zaprosi MZ za imenovanje interdisciplinarne skupine, ki bo strokovno, organizacijsko in pravno uredila izvajanje storitev na področju medicinske genetike.