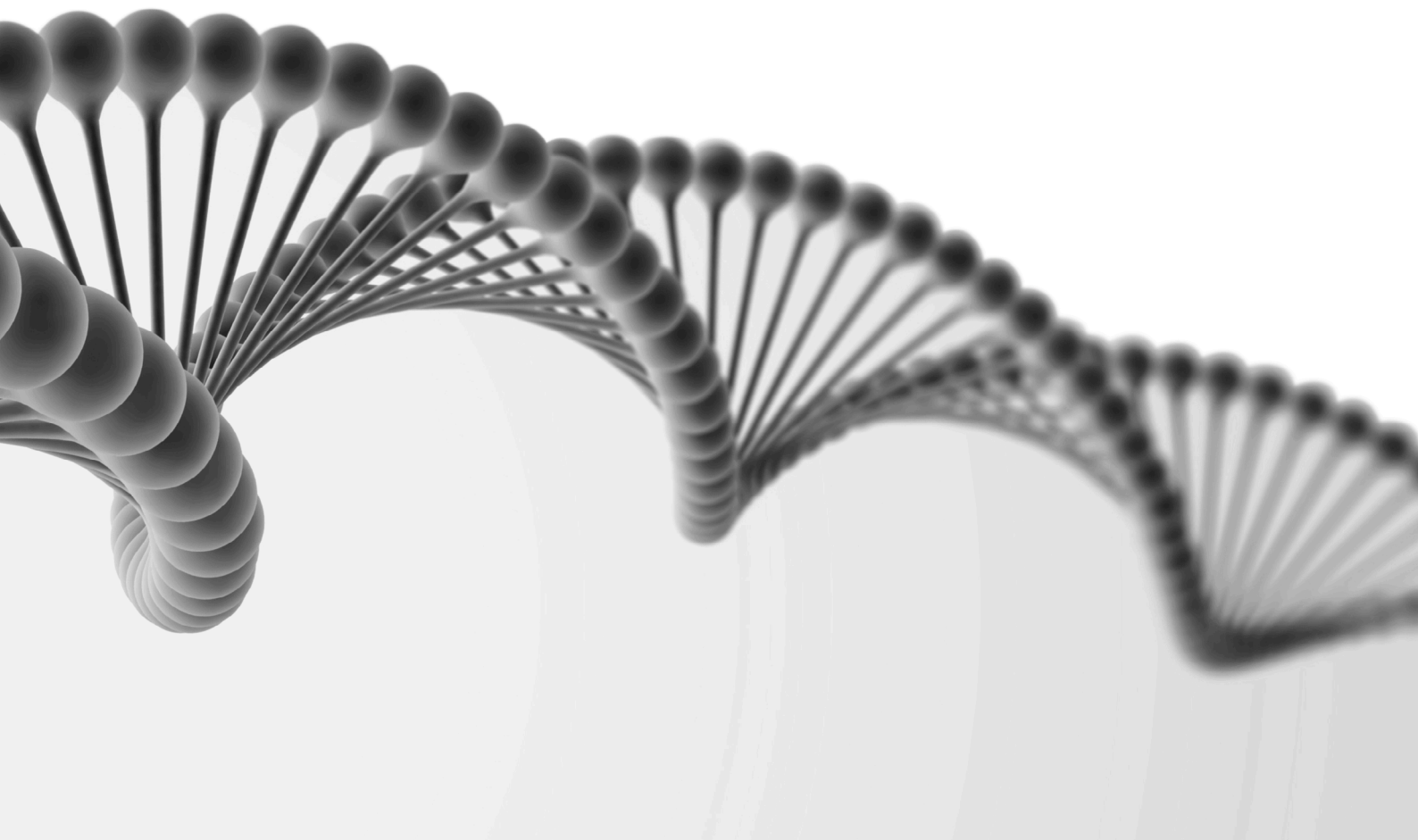




POLSKA KOALICJA
MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ
STOWARZYSZENIE



Rozliczanie genetycznych badań diagnostycznych w chorobach nowotworowych

Szanowni Państwo

Jest mi niezmiernie miło zaprezentować opracowanie „Rozliczania genetycznych badań diagnostycznych w chorobach nowotworowych” które powstało nakładem pracy wielu ekspertów w dziedzinie genetyki, biologii molekularnej, prawa oraz finansowania i rozliczania świadczeń zdrowotnych.

Naszym celem było przygotowanie zaleceń praktycznych, przydatnych w codziennej pracy menadżerów szpitali i działów rozliczeń, ale również klinicystów i diagnostów.

Mam nadzieję, że przejrzysta struktura opraco-

wania jak również zawarta w nim interpretacja nowych zasad rozliczania świadczeń zdrowotnych ułatwi Państwu ich stosowanie.

W imieniu autorów składam podziękowania Pani Profesor Marii Sąsiadek oraz Panu Profesorowi Maciejowi Krzakowskiemu za pomoc przy pracy nad niniejszym opracowaniem.

Życzę ciekawej lektury



Prezes Polskiej Koalicji Medycyny Personalizowanej-Stowarzyszenie

Patronat:

prof. dr hab.

Maria Małgorzata Sąsiadek

Krajowy Konsultant w dziedzinie Genetyki Klinicznej

Autorzy:

prof. dr hab. med.

Joanna Chorostowska – Wynimko

dr n. med.

Beata Jagielska

dr hab. med. prof. nadzw.

Barbara Pieńkowska – Grela

mgr inż.

Magdalena Sakowicz

dr n. med.

Erwin Strzesak

mec.

Adam Twarowski

dr hab. n. med. prof. nadzw.

Bartosz Wasąg

Diagnostyczne badanie genetyczne w nowotworach – realne możliwości i realne potrzeby

Analiza genetyczna jest obecnie rutynowym elementem postępowania w diagnostyce nowotworów. Wiedza na temat specyficznych nieprawidłowości genetycznych, obecnych w komórkach nowotworu pacjenta, jest użyteczna zarówno dla lekarza patologa, jak i dla lekarza klinicysty. Badanie genetyczne w wielu przypadkach pozwala na ustalenie właściwego rozpoznania, a w procesie leczenia - pomaga lekarzowi dokonać wyboru rodzaju i trybu optymalnej terapii. W ostatnich latach nastąpił znaczny postęp wiedzy w zakresie genetyki nowotworów. W wielu rozpoznaniach proces diagnozowania nieodłącznie obejmuje charakterystykę genetyczną komórek guza. W obszarze leczenia wprowadzane są nowe leki ukierunkowane molekularnie, a więc planowanie terapii bezwzględnie wymaga oceny obecności, bądź braku określonych cech genetycznych komórek nowotworu. Ponadto postęp wiedzy, dotyczący zmian genetycznych związanych z powstaniem i progresją nowotworów, rozszerza przydatność kliniczną oceny statusu genów predyspozycji i genetycznych czynników prognostycznych.

Procedury diagnostyczne

W medycznym laboratorium diagnostycznym wykonywane są badania *in vitro* (coraz częściej również *in silico*^[1]), materiału biologicznego, przy pomocy najlepszych dostępnych środków i metod, a jakość pracy laboratorium i umiejętności personelu wpływają bezpośrednio na uzyskanie wiarygodnego wyniku badania. W zakresie genetyki nowotworów badane są: w nowotworach sporadycz-

nych nabyte (somatyczne) zmiany genetyczne, zaś w nowotworach dziedzicznych również zmiany dziedziczne (germinalne), istotne w kontekście leczenia.

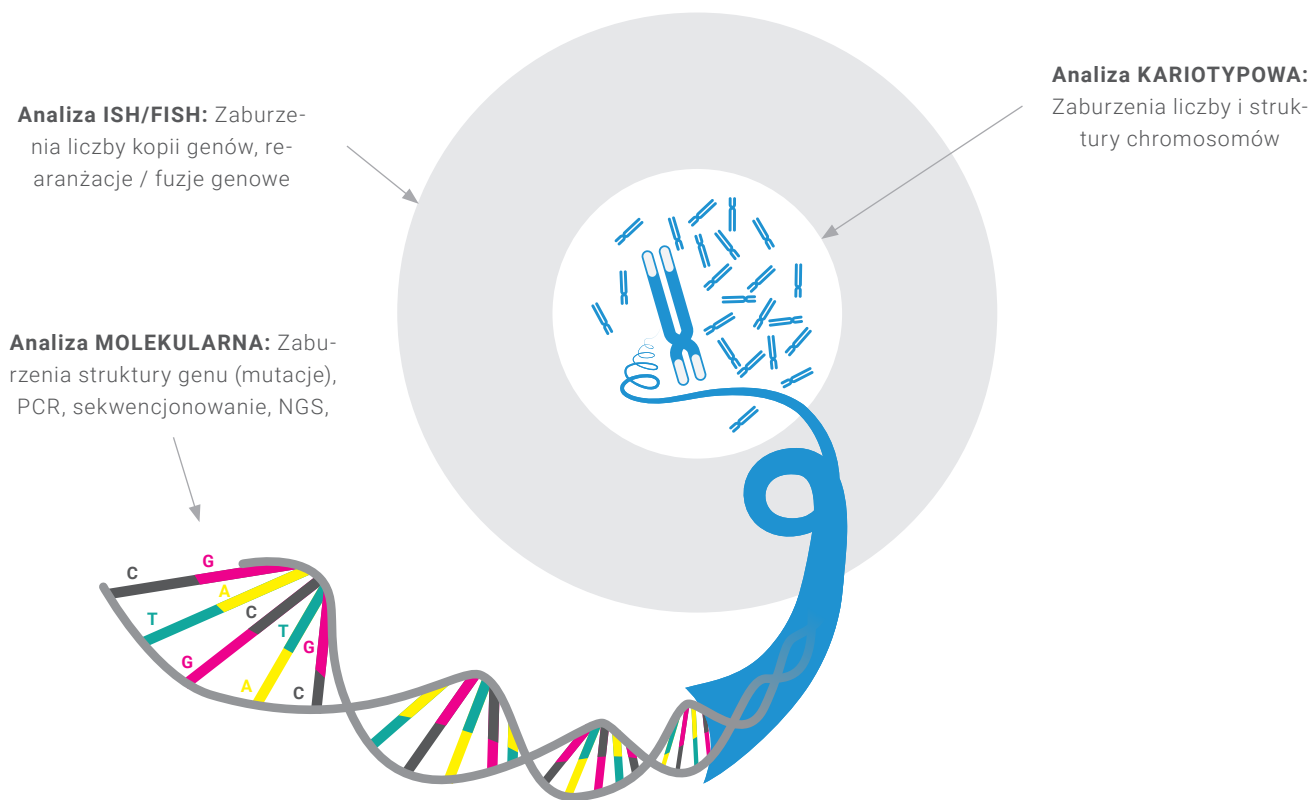
Badanie genetyczne w nowotworach polega na określeniu obecności/rodzaju zaburzeń (mutacji, aberracji kariotypowych) odpowiedzialnych za powstanie/rozwoj lub/i przebieg choroby (Rycina 1). W laboratoriach, w których wykonywane są badania technikami biologii molekularnej (PCR i metody pokrewne) ocenia się obecność specyficznych mutacji określonych genów, związanych z wrażliwością na leczenie celowane. W badaniach molekularnych stosowane są obecnie wysoce zaawansowane techniki, w tym sekwencjonowanie nowej generacji (NGS, *next-generation sequencing*^[2]). Do kanonu dostępnych badań dołącza analiza mutacji w resztkowym (pozakomórkowym) DNA nowotworu, krążącym we krwi obwodowej pacjenta (ctDNA, *circulating tumor DNA*, cfDNA *cell-free circulating DNA*). W odróżnieniu klasycznej analizy mutacji w DNA wyizolowanym z komórek guza lub zmiany przerzutowej (blok parafinowy), ctDNA pozwala na ocenę stanu bieżącego pacjenta w badaniu krwi obwodowej, bez konieczności pobierania tkanki guza. Cytogenetyka molekularna (ISH/FISH, niefluorescencyjna/fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*) stosowana z powodzeniem w różnicowej diagnostyce niektórych guzów litych, jest niezbędna

1 Badanie *in silico* - analiza genomu za pomocą programów komputerowych. Takie analizy są podstawową metodą badawczą w genomice.

2 NGS pozwala na jednoczesne sekwencjonowanie milionów cząsteczek DNA. Technika ta może być stosowana do poznawania sekwencji całego genomu lub jego części kodującej lub wybranych zestawów genów. W onkologii wykonuje się najczęściej badanie panelu onkologicznego (zróżnicowanego wobec diagnozy np. przeznaczonego dla różnych guzów czy nowotworów układu krwiotwórczego), co obejmuje odczytanie sekwencji kodujących wybranych genów, najczęściej związanych z występowaniem danego nowotworu. W zależności od badanego materiału (tkanka guza vs. tkanka prawidłowa) badanie pozwala na wykrycie zarówno mutacji somatycznych w tkance nowotworowej (np. *TP53*, *BRAF*), jak i wariantów genetycznych predysponujących do określonych nowotworów (np. *BRCA1*, *BRCA2*).



Rycina 1. Poziom detekcji zmian genetycznych i techniki diagnostyki genetycznej



Źródło: Rycina zmodyfikowana B. Pierńkowska-Grela za: <https://www.nia.nih.gov/health/publication/genetics-aging-our-genes/how-can-we-find-aging-genes-humans>

w diagnostyce wielu typów białaczek i chłoniaków. Cytogenetyka klasyczna (analiza kariotypów prążkowych) stosowana jest z powodzeniem w hematologii, gdzie obecność specyficznych zmian struktury chromosomów w komórkach nowotworu często definiuje typ białaczki, a także pozwala prognozować przebieg choroby czy odpowiedź na zaproponowane leczenie^[3]. W obszarze różnych nowotworów badania genetyczne stosowane są również w trakcie planowania (wybór optymalnej terapii) i monitorowania leczenia (uzyskanie remisji, wznowa, nabycie oporności).

3 WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. WHO Classification of Tumours, Revised 4th Edition, Volume 2. Edited by Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Jaffe ES, Pileri SA, Stein H, Thiele J.

Procedury jakości

Fundamentalne znaczenie w procesie diagnostyki genetycznej ma jakość wykonanych oznaczeń i ich profesjonalna interpretacja, na równi z prawidłowym wykorzystaniem przez lekarzy klinicystów uzyskanych danych genetycznych.

Badanie genetyczne użyteczne klinicznie powinno być wykonane za pomocą certyfikowanych i zwalidowanych metod diagnostycznych przez doświadczone laboratorium, zatrudniające wysoko wykwalifikowanych specjalistów, legitymujących się odpowiednimi uprawnieniami zawodowymi. Istnieją różnice w szczegółowych wymaganiach dla laboratoriów genetycznych o specyficznych profilach badań, jednak możliwe jest ustanowienie wspólnych zasad ich działania w celu zapewnienie właściwego poziomu świadczonych usług medycznych. Konieczne jest doprecyzowanie tych wy-

magają wobec laboratoriów, wykonujących badania genetyczne dla celów medycznych i ustanowienie skutecznych mechanizmów kontroli.

Uzyskany wynik badania genetycznego powinien być zawsze rozpatrywany w kontekście klinicznym. Dlatego podstawowe znaczenie ma współpraca i wzajemna wymiana informacji pomiędzy genetykiem-diagnostą a lekarzem patologiem, jak i pomiędzy genetykiem-diagnostą a lekarzem klinicystą.

Działania, podjęte przez Krajowego Konsultanta ds. Genetyki Klinicznej wraz ze środowiskiem genetyków (Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka), pracujących bezpośrednio w obszarze diagnostyki onkologicznej oraz działania podjęte w ramach Polskiej Koalicji Medycyny Personalizowanej (PKMP) mają wspólny cel: zapewnienie wysokiej jakości wykonywanych badań genetycznych oraz umożliwienie bezpiecznego dostępu uprawnionych pacjentów do wykonywanych badań genetycznych.

Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka prowadzi certyfikację laboratoriów diagnostyki genetycznej, potwierdzoną nadaniem certyfikatu laboratorium rekomendowanego przez PTGC (<http://ptgc.pl/certyfikaty-ptgc/>). Komisja ds. Standaryzacji Laboratoriów powołana przez Konsultanta Krajowego ds. Genetyki Klinicznej sformułowała *Wytyczne dla Laboratoriów diagnostyki genetycznej guzów litych* (http://ptgc.pl/wp-content/uploads/2016/07/Wytyczne_Onkologiczne.pdf; Nowotwory (Journal of Oncology, 2016, 1(2),184-189).

W ramach Komisji Jakości PKMP, kontynuowano te prace, rozszerzając zakres zaleceń na obszar onkologii i hematologii. Powstały dokument określa minimum formalnych wymagań wobec laboratorium diagnostyki genetycznej w zakresie pomieszczeń laboratoryjnych, sprzętu laboratoryjnego do wykonania oferowanych badań diagnostycznych, stosowanych wyrobów (odczynniki, testy, itp.) i metod diagnostycznych, zgodnych z aktualną wiedzą oraz zawodowych kwalifikacji personelu. Wskazuje również na wymogi w zakresie jakości udzielanych świadczeń, kontroli jakości prowadzonych badań diagnostycznych, właściwych warunków i bezpieczeństwa pracy, ochrony danych osobowych i konieczności uzyskania świadomej zgody pacjenta na badanie genetyczne. Wytyczne określają powyższe kryteria w kontekście obowiązujących w Polsce aktów prawnych, dotyczących czynności działalności leczniczej i diagnostyki. Przedmiotem dyskusji Komisji były też sposoby wpro-

wienia formalnych mechanizmów kontroli w tym zakresie.

Wydaje się, że w dobie drapieżnej konkurencji na rynku genetycznej diagnostyki medycznej, konieczne jest stworzenie sieci laboratoriów rekomendowanych, o uznanej jakości wykonywanych oznaczeń. Sieć takich laboratoriów powinna zapewnić obsługę diagnostyczną ośrodków onkologicznych i hematologicznych w Polsce, szczególnie w obszarze nowoczesnych, wysokosztowych technologii diagnostycznych. Kluczowym elementem jest stworzenie mechanizmów gwarantujących wysoki poziom wykonywanych tam badań genetycznych, poprzez kompleksową realizację procedur diagnostycznych we współpracy lekarza, patomorfologa i genetyka, co musi zapewniać pełną kliniczną użyteczność uzyskiwanych wyników.



Finansowanie badań genetycznych

Ochrona zdrowia stanowi jedną z najwrażliwszych sfer społecznych i ekonomicznych życia. Jej najważniejszym celem jest uzyskanie jak najlepszego efektu zdrowotnego, realizowanego poprzez wdrażanie optymalnych opcji leczniczych. Z kolei prawidłowe oszacowanie ponoszonych nakładów jest niezbędne dla określenia wskaźnika efektywności kosztowej, co pozwala na wybór najbardziej optymalnej strategii zdrowotnej oraz wyeliminowanie nieuzasadnionych kosztów w miejscach udzielania świadczeń. Jasnym jest, że prawidłowo przeprowadzona diagnostyka nowotworu z użyciem nowoczesnych metod badawczych wymaga nakładów finansowych, jednak przekłada się pozytywnie na osiągnięte efekty leczenia. Koszty badań genetycznych u pacjentów onkologicznych są wysoce zróżnicowane, zależnie od użytej techniki badawczej i liczby/rodzaju wykonanych oznaczeń, niezbędnych dla uzyskania jednoznacznego, klinicznie użytecznego wyniku.

Równoległe ze stworzeniem sieci laboratoriów rekomendowanych muszą nastąpić regulacje w zakresie ustanowienia **przez ustawodawcę** kryteriów jakości w kontraktowaniu usług diagnostyki genetycznej, gwarantujących rzetelność wykonywanych badań przez kompetentne placówki na równi z obowiązującym stosowaniem **przez szpitale** kryteriów jakości w kontraktowaniu usług diagnostyki genetycznej. W sytuacji braku faktycznej, systemowej weryfikacji jakości oferowanych usług, szczególnego znaczenia nabiera obligatoryjne wprowadzenie wymogu posiadania przez laboratoria wykonujące badania w zakresie onkologicznej diagnostyki genetycznej aktualnych certyfikatów poświadczających pozytywny wynik udziału w programach zewnętrznej kontroli jakości badań genetycznych, zgodnych z profilem laboratorium i rodzajem oferowanych oznaczeń (molekularnych i cytogenetycznych).

Procedura medyczna

Definicja procedury medycznej opiera się na opisanu procesu diagnostyczno- leczniczego, w którym zasadniczą rolę odgrywa główna czynność medyczna, będąca podstawą udzielenia świadczenia i jednocześnie stająca się przedmiotem obrotu pomiędzy pacjentem/lekarzem a płatnikiem. Należy mieć na uwadze, że każdej wiodącej procedurze leczniczej towarzyszy konieczność wykonania dodatkowych świadczeń, w tym z obszaru diagnostycznego. Standaryzacja procesu medycznego służy nie tylko analizie całkowitych kosztów, ale również ocenie optymalnego czasu leczenia i oszacowaniu ryzyka związanego z wykonywaniem danego świadczenia. Wdrażane algorytmy czy procedury postępowania dotyczą najczęściej pojedynczych czynności czy etapów i dopiero mapowanie całego procesu medycznego pozwala na ściśle określenie początku i końca udzielania świadczenia, opisanie liczby i rodzaju uczestników, rodzaju niezbędnych dokumentów oraz sposobu rozliczania świadczenia z płatnikiem. Jest to swoista wizualizacja działań medycznych, odbywających się w szpitalach czy przychodniach

Rodzaje finansowania diagnostycznych badań genetycznych

Do stycznia 2017 r. diagnostyczne badania genetyczne mogły być rozliczane w ramach umowy Świadczenia Zdrowotne Kontraktowane Odrębnie (5.10.0000041). Wartość punktowa świadczenia wynosiła 45 pkt, co średnio przekładało się na kwotę 450 zł. Rozliczeniu podlegały zarówno badania wykonane na materiale tkankowym i cytolo-

gicznym pobranym w trakcie bieżącej hospitalizacji, jak i badania wykonane na materiale archiwalnym, wcześniej pobranym, pochodzącym z uprzedniej hospitalizacji lub dostarczonym przez chorego/rodzinę. W niektórych sytuacjach klinicznych, w przypadku konieczności wykonania analizy RNA/DNA za pomocą badań molekularnych (PCR/PFGE), do rozliczenia wykorzystywane było świadczenie w ramach Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej (5.03.00.0000021) wykrywanie RNA/DNA za pomocą badań molekularnych (PCR/PFGE) - wartość punktowa 28 pkt (średnia wartość pkt 10 zł).

W takiej strukturze finansowania świadczeń istotnym problemem było pokrycie kosztów diagnostycznych badań genetycznych dla potrzeb kwalifikacji do leczenia w ramach programu lekowego. Zmiany molekularne w komórkach nowotworowych, będące podstawą rozpoczęcia terapii w ramach programu lekowego, występują w stosunkowo małym odsetku. Przykładowo w NDRP częstość występowania mutacji EGFR w populacji kaukaskiej szacuje się na ok. 10-15%, a rearanżacji genu ALK na ok. 3-7%, w raku piersi nadekspresja receptora HER-2 występuje u 20% pacjentów. Oznacza to, że w praktyce należy wykonać badania u wszystkich chorych z danym rozpoznaniem patomorfologicznym, kwalifikowanych do leczenia w ramach określonego programu lekowego tak, aby ostatecznie rozpocząć je u około 10-20% pacjentów.

Od 1 stycznia 2017r. w zarządzeniu Nr 129/2016/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia

z dnia 30 grudnia 2016 r. zmieniającego zarządzenie w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne (zwane dalej zarządzeniem 129/2016) przedstawiono nową możliwość rozliczania badań genetycznych u chorych hospitalizowanych (Rycina 2). Wprowadzenie nowego produktu finansowego, spowodowało potrzebę określenia zakresu refundowanego badania, będącego kompromisem pomiędzy zaleceniami międzynarodowych gremiów eksperckich (w tym aktualne wytyczne WHO), kosztownością tych badań, a bezpośrednią użytecznością kliniczną w warunkach polskich. Aby uzyskać spodziewane korzyści, kluczowym jest zarówno doprecyzowanie realnych wskazań obszaru klinicznie użytecznych badań genetycznych dla poszczególnych nowotworów i grup pacjentów, jak też opracowanie optymalnego systemu korzystania z możliwości finansowania tych badań w lecznictwie zamkniętym. Stąd w zarządzeniu 129/2016 refundacja została dedykowana dla wyspecyfikowanych rozpoznań ICD-10, a możliwość rozliczenia ograniczona do przypadków, gdzie materiał do badania genetycznego zostaje pobrany od pacjenta w trakcie hospitalizacji, w ramach której została również podjęta decyzja o wykonaniu badania genetycznego (skierowanie). Tak więc podstawowym warunkiem rozliczenia świadczenia jest pobranie materiału do badania genetycznego podczas hospitalizacji, z równoczesnym postawieniem rozpoznania z listy ICD 10 w zał. nr 7 do zarządzenia 129/2016.

Rycina 2. Produkty rozliczeniowe – od 2017 roku

<p>ZARZĄDZENIE Nr 129/2016 DSOZ PREZESA NARODOWEGO FUNDUSZU ZDROWIA z dnia 30 grudnia 2016 r. zmieniające zarządzenie w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne</p>	<p>Załącznik 1c Katalogu produktów do sumowania wartość punktowa od 01.10.2017</p> <ul style="list-style-type: none"> ⊕ Podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych (kod 5.53.01.0005001) 648,96 zł ⊕ Złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych (kod 5.53.01.0005002) 1297,92 zł ⊕ Zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych (kod 5.53.01.0005003) 2433,6 zł <p>MOŻLIWOŚĆ SUMOWANIA TYLKO Z KATALOGIEM 1a MOŻLIWOŚĆ ROZLICZENIA W PAKIECIE ONKOLOGICZNYM</p>
<p>ZARZĄDZENIE Nr 73/2017 DSOZ PREZESA NARODOWEGO FUNDUSZU ZDROWIA z dnia 22 sierpnia 2017 r. zmieniające zarządzenie w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne</p>	



Rodzaj materiału badanego

Od stycznia 2018 r w Zarządzeniu Nr 119/2017/DSOZ Prezesa NFZ z dn. 30 listopada 2017 w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne wprowadzono nowe zasady finansowania diagnostycznych badań

genetycznych (tabela 1, m.in. badania genetyczne z materiału archiwalnego (Rycina 3).

Świadczenie to jest dedykowane procedurze ambulatoryjnej, ale rozliczane w umowie szpitalnej. Podstawą jest wskazanie do rozliczenia świadczenia pobytowego 5.52.01.0001511 *Badanie genetyczne materiału archiwalnego* o wartości punktowej „0” i dosumowanie odpowiedniej procedury diagnostycznej z katalogu 1c (Rycina 3a).

Rycina 3. Nowe produkty rozliczeniowe – 2018

ZARZĄDZENIE Nr 119/2017 DSOZ PREZESA NARODOWEGO FUNDUSZU ZDROWIA z dnia 30 listopada 2017 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne	Załącznik 1 b Katalog produktów odrębnych Badanie genetyczne materiału archiwalnego (kod 5.52.01.0001511) 0 zł ☉ do rozliczenia wyłącznie z produktem: 5.53.01.0005001 lub 5.53.01.0005002 lub 5.53.01.0005003 ☉ w sytuacji konieczności modyfikacji ustalonego plan leczenia, ☉ konieczność sprawozdania pierwotnej daty pobrania materiału do badań ☉ w trybie ambulatoryjnym MOŻLIWOŚĆ ROZLICZENIA W PAKIECIE ONKOLOGICZNYM
---	--

Rycina 3a. Sposób rozliczenia diagnostycznego badania genetycznego z materiału archiwalnego

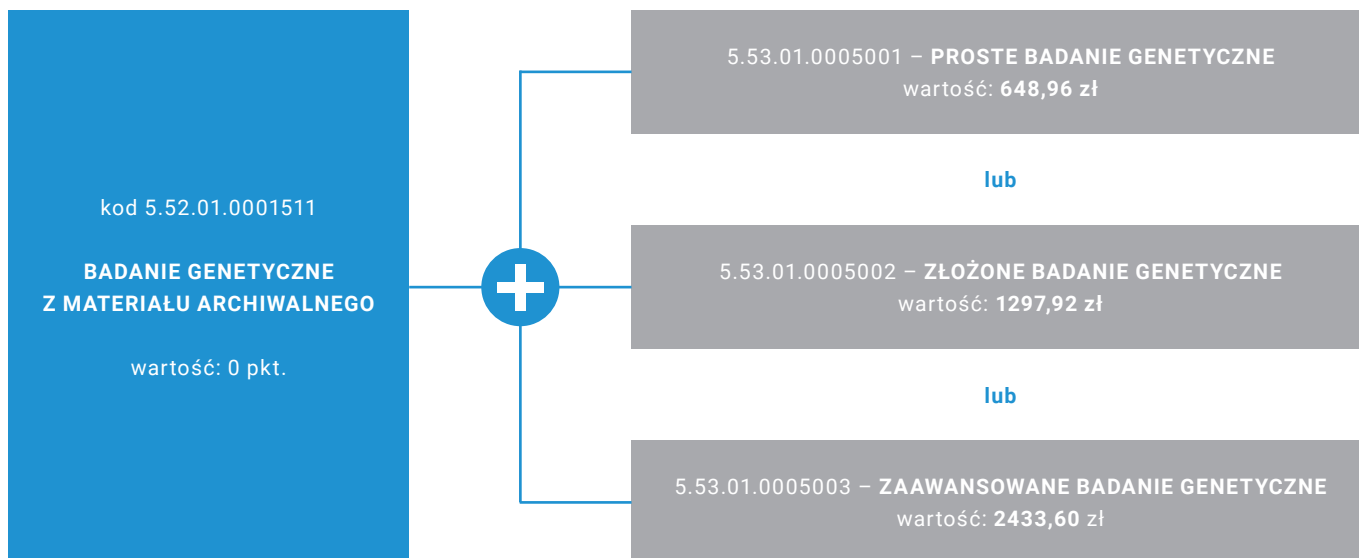


Tabela 1.

Kod produktu	Nazwa produktu rozliczeniowego	ZAKRESY												Uwagi		Możliwość sumowania katalog 1 a	Możliwość sumowania z produktem z katalogu 1b i 1d				
5.53.01.0005001	Podstawowe badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	Wartość punktowa	12	chirurgia dziecięca	chirurgia klatki piersiowej / chirurgia kl.p. dla dzieci	chirurgia onkologiczna / chirurgia onko. dla dzieci	choroby płuc / choroby płuc dla dzieci	endokrynologia / endokrynologia dla dzieci	gastroenterologia / gastroenterologia dla dzieci	ginekologia onkologiczna	hematologia	neurochirurgia / neurochirurgia dla dzieci	onkologia i hematologia dziecięca	onkologia kliniczna	otorynolaryngologia / otorynolaryngologia dla dzieci	urologia / urologia dla dzieci	tryb jednodniowy / tryb realizacji świadczeń	hospitalizacja / tryb realizacji świadczeń	<ul style="list-style-type: none"> obejmuje zakres badań określonych w lp.1 zał. nr 7 - co najmniej jedno z badań wskazanych w kategorii szczegółowej (zgodnie z zaleceniami postępowania diagnostycznego w nowotworach złośliwych rekomendowanymi przez polskie towarzystwa naukowe), produkt do rozliczenia w dacie hospitalizacji podczas, której pobrano materiał do badania, nie wcześniej niż po otrzymaniu jego wyniku (nie dotyczy sytuacji rozliczania produktem o kodzie 5.52.01.0001511) nie można łączyć z produktem o kodzie: 5.10.00.0000041 z zakresu badania genetyczne z katalogu świadczeń zdrowotnych kontraktowanych odrębnie nie można wykazywać łącznie z produktami o kodach: 5.53.01.0005002, 5.53.01.0005003 	Możliwość sumowania katalog 1 a	Możliwość sumowania z produktem z katalogu 1b i 1d
5.53.01.0005002	Złożone badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	Wartość punktowa	24	chirurgia dziecięca	chirurgia klatki piersiowej / chirurgia kl.p. dla dzieci	chirurgia onkologiczna / chirurgia onko. dla dzieci	choroby płuc / choroby płuc dla dzieci	endokrynologia / endokrynologia dla dzieci	gastroenterologia / gastroenterologia dla dzieci	ginekologia onkologiczna	hematologia	neurochirurgia / neurochirurgia dla dzieci	onkologia i hematologia dziecięca	onkologia kliniczna	otorynolaryngologia / otorynolaryngologia dla dzieci	urologia / urologia dla dzieci	tryb jednodniowy / tryb realizacji świadczeń	hospitalizacja / tryb realizacji świadczeń	<ul style="list-style-type: none"> obejmuje zakres badań określonych w lp.2 zał. nr 7 - co najmniej jedno z badań wskazanych w kategorii szczegółowej (zgodnie z zaleceniami postępowania diagnostycznego w nowotworach złośliwych rekomendowanymi przez polskie towarzystwa naukowe), produkt do rozliczenia w dacie hospitalizacji podczas, której pobrano materiał do badania, nie wcześniej niż po otrzymaniu jego wyniku (nie dotyczy sytuacji rozliczania produktem o kodzie 5.52.01.0001511), nie można łączyć z produktem o kodzie: 5.10.00.0000041 z zakresu badania genetyczne z katalogu świadczeń zdrowotnych kontraktowanych odrębnie nie można wykazywać łącznie z produktami o kodach: 5.53.01.0005001, 5.53.01.0005003 	Możliwość sumowania katalog 1 a	Możliwość sumowania z produktem z katalogu 1b i 1d
																			Możliwość sumowania katalog 1 a	Możliwość sumowania z produktem z katalogu 1b i 1d	

Tabela 1. cd

Kod produktu	Nazwa produktu rozliczeniowego	ZAKRESY													Uwagi	Możliwość sumowania katalog 1 a	Możliwość sumowania z produktem z katalogu 1b i 1d		
		Wartość punktowa	chirurgia dziecięca	chirurgia klatki piersiowej / chirurgia kl.p. dla dzieci	chirurgia onkologiczna / chirurgia onko. dla dzieci	choroby płuc / choroby płuc dla dzieci	endokrynologia / endokrynologia dla dzieci	gastroenterologia / gastroenterologia dla dzieci	ginekologia onkologiczna	hematologia	neurochirurgia / neurochirurgia dla dzieci	onkologia i hematologia dziecięca	onkologia kliniczna	otorynolaryngologia / otorynolaryngologia dla dzieci				urologia / urologia dla dzieci	tryb jednodniowy / tryb realizacji świadczeń
5.53.01.0005003	Zaawansowane badanie genetyczne w chorobach nowotworowych	45	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	☑	<ul style="list-style-type: none"> obejmuje zakres badań określonych w lp. 3 zał. nr 7 - co najmniej jedno z badań wskazanych w kategorii szczegółowej (zgodnie z zaleceniami postępowania diagnostycznego w nowotworach złośliwych rekomendowanymi przez polskie towarzystwa naukowe), produkt do rozliczenia w dacie hospitalizacji podczas, której pobrano materiał do badania, nie wcześniej niż po otrzymaniu jego wyniku (nie dotyczy sytuacji rozliczania produktem o kodzie 5.52.01.0001511), nie można łączyć z produktem o kodzie: 5.10.00.0000041 z zakresu badania genetyczne z katalogu świadczeń zdrowotnych kontraktowanych odrębnie nie można wykazywać łącznie z produktami o kodach: 5.53.01.0005001, 5.53.01.0005002 	☑	5.52.01.0001511

Źródło: katalog do sumowania 1c, Zarządzenia Nr 66/2018/DSOZ Prezesa NFZ z dnia 29 czerwca 2018

Należy mieć na uwadze, że materiał archiwalny nie musi pochodzić z ośrodka, w którym będzie poddany ponownej ocenie molekularnej, ale może być dostarczony z innej jednostki. Nie obowiązuje również warunek czasu tj. procedura pobrania materiału mogła zaistnieć wiele miesięcy lub lat przed obecnym wykonaniem badania diagnostycznego genetycznego.

Istotnym elementem jest wykazanie w dokumentacji medycznej konieczności wykonania świadczenia w oparciu o decyzję medyczną tj. zmianę planu dotychczasowego leczenia. Sformułowanie „mody-

fikacja planu leczenia” nie oznacza w tym wypadku świadczenia 5.53.01.0001000 Plan leczenia onkologicznego (konsylium).

Nowe zasady rozliczania materiału archiwalnego obligują do dokonania zmian w systemie rozliczeniowym. W szpitalnym systemie informatycznym niezbędne jest utworzenie komórki organizacyjnej w strukturze poradni tzw. „gabinet wirtualny” ze zmapowaną elektroniczną umową (umx) lecznictwo szpitalne przypisaną danemu oddziałowi, w ramach której odbędzie się rozliczanie świadczenia (Rycina 3b). Badanie genetyczne materia-

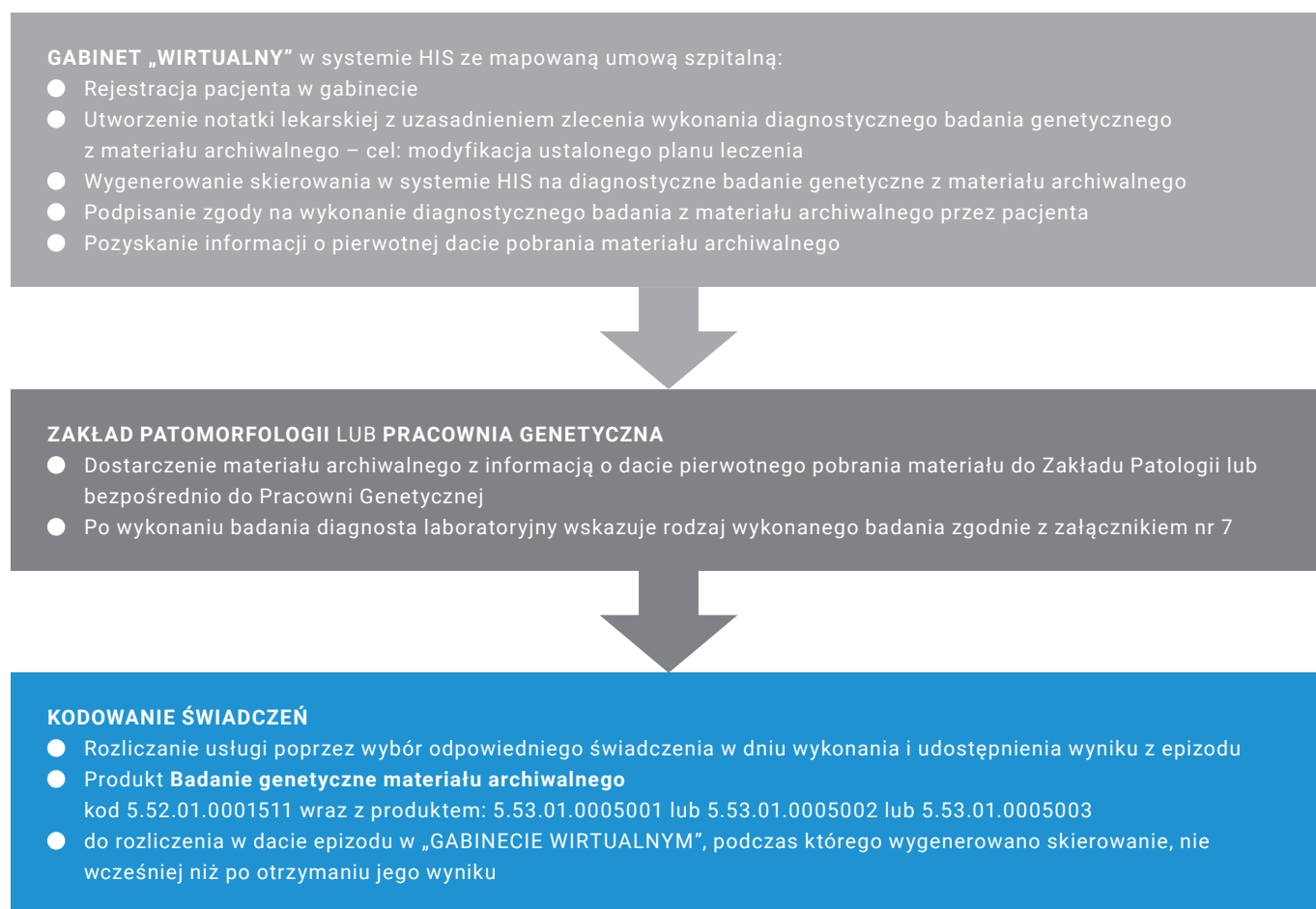
łu archiwalnego ma charakter trybu ambulatoryjnego, rozliczanego w umowie szpitalnej i w praktyce nie wymaga obecności pacjenta. Materiał może być przesłany z innego szpitala lub np. dostarczony przez rodzinę (w tym wypadku należy jednak pamiętać o konieczności udokumentowania wskazań klinicznych do wykonania badania na wcześniejszej wizycie chorego).

Udokumentowanie wizyty w szpitalnym systemie informatycznym pozwala na wskazanie daty świadczenia, do którego będzie dosumowana procedura diagnostyczna. Niezbędne jest również sprawdzenie ubezpieczenia zdrowotnego pacjen-

ta w systemie EWUŚ. W sytuacji realizacji procedur diagnostycznych w ramach Karty Diagnostyki i Leczenia Onkologicznego będą one mogły być rozliczane w ramach pakietu onkologicznego (z wyłączeniem świadczeń-badań genetycznych z rozpoznaniem D33.7, D33.9, D47.9, D76.1, D76.2, D76.3 - kody rozpoznawcze ICD-10 dla pakietu realizowanego w ambulatorium).

Należy mieć na uwadze konieczność pobrania zgody od chorego na wykonanie badania, co może nastąpić w chwili podjęcia decyzji medycznej o konieczności uzupełnienia diagnostyki.

Rycina 3b. Procedura rozliczania diagnostycznego badania genetycznego materiału archiwalnego



W przypadku przeprowadzenia procedury diagnostycznej w Ambulatoryjnej Opiece Specjalistycznej i wykonania diagnostycznych badań mole-

kularnych świadczenie będzie rozliczone w ramach umowy- Świadczenia Zdrowotne Kontraktowane Odrębne- ryczałt (PSZ).

Rozliczanie badań diagnostycznych genetycznych w ramach kwalifikacji do programu lekowego

Diagnostykę wykonywaną w ramach programów lekowych można rozliczać zgodnie z katalogiem 11 stanowiącym załącznik do Zarządzenia Nr 75/2018//DGL Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 lipca 2018 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne w zakresie programy lekowe.

Zgodnie z treścią §2.1.15) zarządzenia Nr 75/2018/DGL„.15) **ryczałt za diagnostykę** – produkt rozliczeniowy, w ramach którego finansowany jest uśredniony koszt badań diagnostycznych wymaganych przy kwalifikacji i w trakcie realizacji programu lekowego, wykonywanych u świadczeniobiorcy objętego tym programem w danym roku kalendarzowym, z wyłączeniem badań genetycznych wykonywanych w trakcie kwalifikacji do programu lekowego, z zastrzeżeniem § 23 ust. 4;

Przy czym § 23 ust.4 określa, że „W przypadku programów lekowych dotyczących leczenia chorób hematologicznych badania genetyczne wykonywane w trakcie kwalifikacji do programu lekowego finansowane są w ramach odpowiedniego ryczałtu diagnostycznego, jeżeli świadczeniobiorca został zakwalifikowany do tego programu.”

Tekst z uzasadnienia: Środowisko hematologów postulowało, że w przypadku hematologicznych programów lekowych wartość badań genetycznych wykonywanych w trakcie kwalifikacji powinna być rozliczana w ramach ryczałtu diagnostycznego. Powyższe wynika ze specyfiki tych chorób, w przypadku których bardzo często pacjent po wykonaniu badań kwalifikacyjnych jest włączany do programu lekowego i niezwłocznie rozpoczyna leczenie w ramach tej samej hospitalizacji. Mając na uwadze powyższe, NFZ skorygował wartość dla następujących ryczałtów diagnostycznych:

- a) 5.08.08.0000020- Diagnostyka w programie leczenia przewlekłej białaczki szpikowej na 3134,00 zł,
- b) 5.08.08.0000073- Diagnostyka w programie leczenia dazatynibem ostrej białaczki limfoblastycznej z chromosomem Filadelfia (Ph+) na 7656,96 zł,
- c) 5.08.08.0000085 - Diagnostyka w programie leczenia opornych i nawrotowych postaci

- chłoniaków CD30+ na 3861,00 zł,
- d) 5.08.08.0000087- Diagnostyka w programie leczenia przewlekłej białaczki limfocytowej obinutuzumabem na 2207,00 zł,
- e) 5.08.08.0000093- Diagnostyka w programie lenalidomid w leczeniu pacjentów z anemią zależną od przetoczeń w przebiegu zespołów mielodysplastycznych o niskim lub pośrednim-1 ryzyku, związanych z nieprawidłowością cytogenetyczną w postaci izolowanej delecji 5q na 2078,00 zł,
- f) 5.08.08.0000101- Diagnostyka w programie ibrutynib w leczeniu chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową na 2598,00 zł,

Dodatkowo, zgodnie z powyższą zmianą dostosowano § 23 poprzez dodanie ust. 4, zgodnie z którym badania genetyczne wykonywane w trakcie kwalifikacji do hematologicznego programu lekowego, tj. programu lekowego obejmującego:

- a) Leczenie chłoniaków złośliwych,
- b) Leczenie przewlekłej białaczki szpikowej,
- c) Lenalidomid w leczeniu chorych na opornego lub nawrotowego szpiczaka mnogiego,
- d) Leczenie dazatynibem ostrej białaczki limfoblastycznej z chromosomem Filadelfia (Ph+),
- e) Leczenie beksarotenenem ziarniniaka grzybiastego lub zespołu Sezary’ego,
- f) Leczenie opornych i nawrotowych postaci chłoniaków CD30+,
- g) Leczenie przewlekłej białaczki limfocytowej obinutuzumabem,
- h) Leczenie mielofibrozy pierwotnej oraz mielofibrozy wtórnej w przebiegu czerwienicy prawdziwej i nadpłytkowości samoistnej,
- i) Lenalidomid w leczeniu pacjentów z anemią zależną od przetoczeń w przebiegu zespołów mielodysplastycznych o niskim lub pośrednim-1 ryzyku, związanych z nieprawidłowością cytogenetyczną w postaci izolowanej delecji 5q,
- j) Ibrutinib w leczeniu chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową,
- k) Piksantrom w leczeniu chłoniaków złośliwych,
- l) Leczenie opornej i nawrotowej postaci klasycznego chłoniaka Hodgkina z zastosowaniem niwolumabu

- będą finansowane w ramach ryczałtu diagnostycznego, jeżeli pacjent został zakwalifikowany do odpowiedniego programu;

Zwiększono również wartość ryczałtu diagno-

stycznego dla

- g) 5.08.08.0000011 - Diagnostyka w programie leczenia niedrobnokomórkowego raka płuca,
- h) 5.08.08.0000071 - Diagnostyka w programie leczenia niedrobnokomórkowego raka płuca z zastosowaniem afatynibu i nintedanibu do kwoty 3927,00 zł. Powyższa zmiana w przypadku raka płuca ma wynikać z faktu, iż w trakcie terapii u części pacjentów konieczne jest ponowne wykonanie badań genetycznych, które powinny być finansowane ramach ryczałtu za diagnostykę w programach lekowych;

Obowiązująca definicja pozwala na rozliczanie badań genetycznych wykonywanych w trakcie kwalifikacji pacjenta do programu lekowego w ramach:

1. katalogu 1c - Katalog produktów do sumowania stanowiącego załącznik do zarządzenia nr 66/2018/DSOZ Prezesa NFZ z dnia 30 listopada 2017 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne (z późn. zm.) lub
2. w załącznika nr 1 - Katalog zakresów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie do zarządzenia nr 7127/2017/DSOZ z dn.19 grudnia 2017 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie. - z wyłączeniem rozpoznań hematologicznych oraz badań diagnostycznych genetycznych w przypadku raka płuca w trakcie terapii w ramach programu lekowego.

Przy tym sposobie rozliczania należy pamiętać, aby procedura ICD-9 wykonania badania diagnostycznego genetycznego nie była wskazywana jako procedura diagnostyczna kwalifikacji czy monitorowaniu wykonaniu programu lekowego.

Rozliczanie przeprowadzonego powtórnie badania diagnostycznego genetycznego

W diagnostyce guzów litych uzasadniona konieczność sumowania dwóch świadczeń genetycznych w trakcie jednego procesu diagnostycznego zachodzi między innymi w niedrobnokomórko-

wym raku płuca ze względu na aktualne standardy postępowania (podstawowy panel diagnostyczny obejmuje testy molekularne z dwóch zakresów rozliczeniowych), specyfikę procesu diagnostycznego (drobny materiał diagnostyczny, heterogenność nowotworu), jak również krytyczny brak kompleksowości realizowanych genetycznych procedur diagnostycznych w ramach aktualnie obowiązujących warunków kontraktacji świadczeń.

Ponowne wykonanie diagnostycznych badań genetycznych w procesie diagnostyki i leczenia raka płuca jest najczęściej konieczne w celu

1. kontynuacji pierwszorazowej diagnostyki molekularnej w kierunku rearanżacji genu *alk* (i ewentualnie *ros1*) po wykluczeniu obecności mutacji w genie *EGFR* (diagnostyka w oparciu o materiał tkankowy lub cytologiczny),
2. kwalifikacji do terapii inhibitorem kinazy kolejnej generacji w 2 linii u chorych uprzednio leczonych inhibitorem kinazy *EGFR* (potwierdzenie obecności mutacji T790M),
3. ponownej diagnostyki molekularnej po uzyskaniu niekonkluzywnego wyniku badania wykonanego w oparciu o materiał biopsyjny (cytologiczny lub tkankowy).

Należy podkreślić, że aktualne zapisy zawarte w zarządzeniu Prezesa NFZ uniemożliwiają finansowanie wykonanej w warunkach ambulatoryjnych biopsji płynnej na poziomie świadczeń szpitalnych, zwłaszcza krwi obwodowej, która mogłaby stanowić łatwo dostępne i adekwatne źródło materiału genetycznego do części wymienionych powyżej badań (pkt 2 i 3) ze względu na brak uzasadnienia hospitalizacji.

Trudności przysparza również diagnostyka **nowotworów układu krwiotwórczego** (przykładowo białaczki czy chłoniaki). W tej grupie nowotworów niecelowe lub niemożliwe jest wykonanie powtórnego badania w pobranym wcześniej materiale archiwalnym, ponieważ:

1. W procesie diagnostyki i leczenia białaczek/chłoniaków rzadko pozyskuje się materiał tkankowy, przechowywany następnie w postaci bloczków parafinowych. Pierwotnie pobrany materiał diagnostyczny, zwykle krew, szpik, biopsja cienkoigłowa węzła chłonnoego, nie jest zwykle archiwizowany, a więc badanie powtórne czy kolejne nie jest możliwe do wykonania.



2. Badania cytogenetyczne rodzaju **analiza kariotypu** (obecne w zał.7), najczęstsze w białaczkach/chłoniakach można wykonać **jedynie w oparciu o świeżo pobrane, żywe komórki**.
3. Konieczność pobrania materiału do badania genetycznego w nowotworach układu krwiotwórczego zwykle nie wymaga i nie uzasadnia hospitalizacji. O ile ogólny stan pacjenta na to pozwala, pobranie takiego materiału jak krew, szpik, biopsja cienkoigłowa węzła chłonnego, komórki wysięku nowotworowego itp. wykonywane jest w trybie ambulatoryjnym, przy czym techniki badania genetycznego nie zależą od sposobu pobrania materiału.
4. Monitorowanie leczenia. Materiał pierwotny (o ile taki jest zachowany) nie przedstawia wartości diagnostycznej z punktu widzenia oceny odpowiedzi na leczenie, która wymaga analizy jakościowej/iłościowej zmian, warunkujących niepowodzenie terapii np. mutacje wtórne czy dodatkowe aberracje cytogenetyczne pojawiające się w progresji/wznowie bądź oporności na dotychczasowe leczenie. W razie konieczności modyfikacji stosowanego leczenia (z w/w powodów) niezbędne jest pobranie (ambulatoryjnie) świeżego materiału do badania genetycznego (jest to zwykle szpik, krew, biopsja węzła chłonnego). **Przykład: przewlekła białaczka szpikowa: monitorowanie leczenia inhibitorami kinaz.**

Warto podkreślić, że powtórne zlecenie diagnostyki genetycznej nowotworu układu krwiotwórczego nie powinno zaistnieć w ciągu kilku czy kilkun-

stu dni od sprawozdania pierwszego badania, ponieważ będzie oznaczało niekompletność uprzednio przeprowadzonych procedur.

W zarządzeniu Nr 66/2018/DSOZ Prezesa NFZ z dnia 29 czerwca 2018 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne oraz leczenie szpitalne – świadczenia wysokospecjalistyczne w załączniku nr 7 „Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych” dokonano zmian zgodnych z wytycznymi ekspertów w dziedzinie genetyki onkologicznej.

W przypadku konieczności wykonania oznaczenia statusu genu ALK w raku płuca zaproponowano modyfikację „Badanie zaawansowane” w poz. 2.4 w postaci zapisu – „2 (dwie) sondy w przypadku raka płuca jeśli w równoległym badaniu molekularnym nie stwierdzono klinicznie istotnych mutacji genu EGFR”. Pozwoli to na rozliczenie wszystkich wykorzystanych technologii dla potrzeb pierwotnej diagnostyki molekularnej raka płuca. Ponadto, w związku z rozszerzeniem zaleceń WHO do diagnostyki molekularnej, która może - w określonych przypadkach - zastępować badania innymi technikami, a także z wprowadzaniem modyfikacji technik cytogenetyczno-molekularnych, zaproponowano drobne korekty zapisu w obszarze badania złożonego i zaawansowanego w pkt. 1.3, 2.3 i 2.5 (Rycina 4-aktualny załącznik nr 7).

Jednocześnie PKMP dostrzega konieczność implementacji rozwiązań finansowania diagnostycznych badań genetycznych w lecznictwie szpitalnym do Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej. W wielu sytuacjach klinicznych istnieje konieczność wykonania oznaczeń genetycznych już na poziomie ambulatoryjnym.



Rycina 4. Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych z zaproponowanymi zmianami

Wykaz badań genetycznych w chorobach nowotworowych (ICD-10: C15 – C20, C34, C38, C40, C41, C43, C47, C48, C49, C50, C56, C57, C64, C69, C70, C71, C72, C73, C74, C82, C 83, C85, C88, C90.0, C90.1, C90.2, C91.0, C91.1, C 92.0, C92.1, C93.1, D33, D45, D46, D47, D76, z rozszerzeniami do pięciu znaków)		
Lp.	Zakres badań genetycznych	Kategoria szczegółowa
1	Proste badanie genetyczne	1.1 Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej
		1.2. FISH^[2] / ISH^[3] (fluorescencyjna hybrydyzacja in situ) do komórek nowotworowych z zastosowaniem jednej sondy DNA lub sondy z zestawem kontrolnym
		1.3. Prosty test – badanie molekularne
		Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 amplikonów przy użyciu reakcji PCR ^[1] / sekwencjonowania Sangera / prostych zestawów diagnostycznych
		lub analiza ekspresji / obecności genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody real-time PCR (RQ-PCR).
2	Złożone badanie genetyczne	2.1. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu dwu lub kilku metod prążkowych
		2.2. Analiza kariotypu w komórkach nowotworowych przy użyciu jednej metody prążkowej z równoległą analizą FISH^[2] z użyciem 1-2 sond lub z prostym badaniem molekularnym
		2.3 FISH^[2] / ISH^[3] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 2 do 3 sond)
		2.4. FISH^[2] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu sond (od 1 do 2 sond) z równoległą analizą kariotypu lub z prostym badaniem molekularnym
		2.5. C-Ig-FISH (Cytoplasmic Immunoglobulin FISH) ocena statusu kilku genów w wyodrębnionej populacji plazmacytów (zestaw sond zgodnie z zaleceniami klinicznymi)
		2.6. Złożony test – badanie molekularne
		Analiza 6-40 amplikonów metodą sekwencjonowania Sangera lub NGS
		lub analiza przy użyciu prostej reakcji PCR ^[1] z dodatkowym zastosowaniem Southern Blot
		lub badanie mutacji dynamicznych
		lub analiza duplikacji/delecji
		lub analiza metylacji
		3
3.2. FISH / ISH^[2][3] do komórek nowotworowych z zastosowaniem zestawu co najmniej 4 sond lub z zastosowaniem co najmniej 3^[4] sond z równoległym badaniem molekularnym		
3.3 Test zaawansowany – badanie molekularne		
Profil ekspresji genów GEP (Gene Expression Profiling) - różne zestawy diagnostyczne dedykowane poszczególnym nowotworom		
lub sekwencjonowanie NGS (powyżej 40 amplikonów)		

1 badanie metodą PCR lub modyfikacjami tej metody (RT-PCR, RQ-PCR, nested-PCR, real time PCR i inne)

2 oznaczenie FISH użyte w tabeli oznacza fluorescencyjną hybrydyzację in situ

3 oznaczenie ISH użyte w tabeli oznacza niefluorescencyjną hybrydyzację in situ (np. CISH, SISH i metody pokrewne)

4 w NDRP: 2 (dwie) sondy w przypadku niedrobnokomórkowego raka płuca. O ile w równoczesnym badaniu molekularnym nie stwierdzono klinicznie istotnych mutacji genu EGFR i w badaniu immunohistochemicznym potwierdzono obecność istotnego klinicznie białka fuzyjnego

Warunki kontraktowania diagnostycznych badań genetycznych

Należy pamiętać, że przepis art.27 ust.7 z dnia 15 kwietnia 2011 ustawy o działalności leczniczej wskazuje, że zarówno podmiot który zleca i podmiot który wykonuje świadczenie są odpowiedzialne za wynik. Podmiot zlecający zobowiązany jest do takiego wyboru oferenta, który zapewni odpowiednią jakość wykonywanej usługi: w tym wypadku dokona prawidłowego oznaczenia. Co prawda polski ustawodawca wyraźnie wyłączył stosowanie przepisów o zamówieniach publicznych do nabywania przez podmioty lecznicze świadczeń zdrowotnych w określonym zakresie lub określonej dziedzinie medycyny (art. 26 ust. 5 ustawy o działalności leczniczej), jednak z punktu widzenia prawa europejskiego są to zamówienia na usługi społeczne, które podlegają regulacjom unijnym, o ile wartość zamawianych usług przekracza równowartość w złotych kwoty 750.000 EURO, netto.

W odniesieniu do nabycia sprzętu i odczynników diagnostycznych, zastosowanie znajdują regulacje dotyczące zamówień publicznych. Należy mieć również na uwadze, że przepis artykułu 76 ust. 2 Dyrektywy Parlamentu Europejskiego i Rady 2014/24/UE z dnia 26 lutego 2014r. w sprawie zamówień publicznych, uchylająca dyrektywę 2004/18/WE (Dz.Urz. U.E.L 94/65 z dnia 28.03.2014) wskazuje na konieczność uwzględnienia potrzeby zapewnienia jakości, ciągłości, dostępności, przystępności, możliwości korzystania z usług i ich kompleksowości. W ramach ustanawiania specjalnej procedury udzielania zamówień na usługi społeczne i inne szczególne usługi, dyrektywa pozwala także na wprowadzenie ograniczenia kryteriów korzyści finansowej, skłaniających instytucje zamawiające do wyboru oferty najkorzystniejszej ekonomicznie. Istotnym kryterium jest więc relacja jakości usługi do jej ceny, a wybór oferty powinien przebiegać z uwzględnieniem kryteriów jakości i zrównoważonego charakteru usług społecznych.

W oparciu o powyższe, wybór miejsca wykonywania badania genetycznego podyktowany powinien być nie tylko czynnikami ekonomicznymi. Kluczowe znaczenie powinna mieć najlepsza osiągalna jakość procesu diagnostycznego oraz czynnik czasu od wydania zlecenia do uzyskania wiarygod-

nego wyniku badania genetycznego, szczególnie istotny u pacjentów z chorobą nowotworową. Zasadne jest, aby był to jeden z krytycznych warunków wyboru oferty. Należy pamiętać, że zwłaszcza w przypadku guzów litych, materiał diagnostyczny jest przekazywany pracowni genetycznej za pośrednictwem zakładu patologii ze względu na konieczność jego wstępnej kwalifikacji (potwierdzenie obecności i odsetka komórek nowotworowych). Z tego względu przed wyborem laboratorium wykonującego badania genetyczne, należy dokonać nie tylko kalkulacji kosztów ale również ryzyka nadmiernego przedłużania się procesu diagnostycznego i opóźnień w uzyskaniu ostatecznego wyniku badania, spowodowanych koniecznością (niekiedy wielokrotnego) przesyłania materiału do wyspecjalizowanych pracowni/zakładów.

W przypadku chorób układu krwiotwórczego materiał w postaci żywych, świeżo pobranych komórek (szpik, krew, itd.) jest przesyłany bezpośrednio do pracowni cytogenetycznej. Wiarygodność uzyskanego wyniku zależy tu, obok kluczowej kompetencji laboratorium, od kondycji komórek dostarczonych do badania, zależnej zarówno od czasu jaki i warunków transportu materiału biologicznego.

Wybór ścieżki rozliczeniowej badań genetycznych

Wybór ścieżki rozliczeniowej badań genetycznych, wykonywanych w ramach diagnostyki chorób nowotworowych, zależy od kilku zasadniczych elementów, opisanych poniżej.

Zależnie od rodzaju materiału (archiwalny lub aktualnie pobrany w ramach procedury diagnostycznej; w trakcie hospitalizacji lub porady ambulatoryjnej) istnieją następujące możliwości:

Lecznictwo Szpitalne:

- a) materiał pobrany podczas hospitalizacji - rozliczenie świadczenia do sumowania (zał. 1 c) w oparciu o zarządzenie nr 66/2018/DSOZ (tab. 1)
- b) materiał archiwalny dostarczony z innego ośrodka lub pobrany w ośrodku podczas innej hospitalizacji (tzw. materiał archiwalny: bloczki i szkiełka) – rozliczenie w ramach umowy w rodzaju leczenie szpitalne- rozliczenie

świadczenia do sumowania (zał. 1 c) w oparciu (tab. 1)

Ambulatoryjna Opieka Specjalistyczna:

- a) materiał pobrany w trakcie procedury diagnostycznej ambulatoryjnej – rozliczenie w ramach umowy w rodzaju świadczenia odrębnie kontraktowane (5.10.00.0000041) *Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych 517 pkt.*
- b) materiał pobrany podczas porady (5.03.00.0000021) – *Wykrywanie RNA/DNA za pomocą badań molekularnych (PCR/PFGE) 292 pkt.*

Programy lekowe:

- a) badania genetyczne wykonywane w trakcie kwalifikacji do programu lekowego dotyczących chorób hematologicznych finansowane w ramach odpowiedniego ryczału diagnostycznego,
- b) finansowanie ponownie wykonanych badań genetycznych (w trakcie terapii) w programie leczenia niedrobnokomórkowego raka płuca w ramach ryczału za diagnostykę w programach lekowych (5.08.08.0000011,

5.08.08.0000071

Prawidłowe rozliczenie powyższych świadczeń wymaga przede wszystkim wskazania miejsca wykonania badania w rozumieniu ośrodka. Miejsce wykonania oznaczać będzie:

- 1) badanie genetyczne wykonane w ośrodku (szpital, ambulatorium) lub
- 2) badanie genetyczne wykonane przez firmę zewnętrzną na podstawie zawartej umowy.

W pierwszym przypadku niezbędne jest określenie umiejscowienia pracowni genetycznej (laboratorium diagnostycznego) w strukturze organizacyjnej ośrodka. W drugim przypadku konieczne jest zawarcie przez ośrodek umowy z zewnętrznym laboratorium diagnostycznym (firma zewnętrzna), spełniającym przede wszystkim kryteria jakości wykonywanych oznaczeń.

Zgodnie z zapisami Zarządzenia Prezesa NFZ nr 66/2018/DSOZ możliwość rozliczania diagnostycznych badań genetycznych została przypisana wielu zakresom zarówno zachowawczym jak i zabiegowym (Rycina 5). W przypadku hospitalizacji do radioterapii czy chemioterapii świadczenia te nie mogą być sumowane z tymi produktami.

Rycina 5. Zakresy świadczeń

<p>ZARZĄDZENIE Nr 66/2018/DSOZ PREZESA NFZ z dnia 29 czerwca 2018</p> <p>katalog do sumowania 1c</p> <p>(zał. nr 3b) katalog produktów onkologicznych – pakiet onkologiczny</p>	<p>W ZAKRESIE</p> <ul style="list-style-type: none">● chirurgia onkologiczna: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● chirurgia klatki piersiowej: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● chirurgia onkologiczna dzieci: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● chirurgia dziecięca: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● onkologia i hematologia dziecięca: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● choroby płuc / choroby płuc dzieci: hospitalizacja – pakiet onkologiczny● endokrynologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● gastroenterologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● ginekologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● hematologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● neurochirurgia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● onkologia kliniczna: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● otolaryngologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny● urologia: hospitalizacja / hospitalizacja – pakiet onkologiczny
<p>DODANO ▶</p>	<ul style="list-style-type: none">⊕ 5.53.01.0005001 podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych⊕ 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych⊕ 5.53.01.0005003 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych



Rozliczając diagnostyczne badania genetyczne jako procedury do sumowania z JGP (Jednorodne Grupy Pacjentów) należy pamiętać, że niezbędnym warunkiem jest aby w dokumentacji medycznej zawarto uzasadnienie konieczności hospitalizacji chorego, w trakcie której odbyło się pobranie materiału diagnostycznego. W praktyce oznacza to, że świadczenia, które mogłyby być udzielone na poziomie ambulatorium, nie mogą być finansowane z zakresu leczenia szpitalnego.

Skierowanie na diagnostyczne badanie genetyczne

Podstawą wykonania jakiegokolwiek badania diagnostycznego jest zawsze skierowanie wystawione przez lekarza (Rycina 6, Rycina 6a). Jest to dokument ważny zarówno w punktu widzenia chorego, lekarza jak i pracownika laboratorium genetycznego. Stanowi istotne źródło informacji o chorym i procesie chorobowym (rozpoznanie, stopień zaawansowania).

Zgodnie z §9 ust.2. obowiązującego Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania wzmiankowane skierowanie, powinno zawierać co najmniej następujące informacje:

- 1) oznaczenie podmiotu wystawiającego skierowanie, zgodnie z § 10 ust.1 pkt 1; rozporządzenia
- 2) oznaczenie pacjenta, zgodnie z § 10 ust. 1 pkt 2; rozporządzenia
- 3) oznaczenie rodzaju przedsięwzięcia podmiotu, do którego kieruje się pacjenta;
- 4) rozpoznanie ustalone przez osobę kierującą;
- 5) inne informacje lub dane, w zakresie niezbędnym do przeprowadzenia badania, konsultacji lub leczenia;
- 6) datę wystawienia skierowania;
- 7) oznaczenie osoby kierującej, zgodnie z § 10 ust. 1 pkt 3.

Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. (Dz.U.2016.1665) zmieniające rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych w załączniku 4 „Standardy jakości dla laboratorium w zakresie czynności laboratoryjnej genetyki medycznej oraz laboratoryjnej interpretacji i autoryzacji wyniku badań” określa jeszcze bardziej szczegółowo zawartość formularza zlecenia badania genetycznego.

W części II „Standardy w zakresie wykonywania badań genetycznych dla celów zdrowotnych w niehematologicznych nowotworach nabytych” są to:

- 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko pacjenta,
 - b) numer PESEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL– datę urodzenia oraz nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
 - c) numer identyfikacyjny pacjenta (w przypadku braku danych, o których mowa w lit.a i b),
 - d) miejsce zamieszkania albo oddział szpitalny,
 - e) określenie sposobu kontaktu z lekarzem lub kliniką, lub zakładem patomorfologii oraz z pacjentem (np. telefon, faks, e-mail),
- 2) pieczęć i podpis lekarza zlecającego badanie lub imię i nazwisko oraz nazwa i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość innej osoby upoważnionej do zlecenia badania,
- 3) dane jednostki zlecającej badania,
- 4) rodzaj zleconego badania genetycznego,
- 5) datę wystawienia zlecenia badania genetycznego,
- 6) miejsce przesłania wyniku badania, jeżeli jest inne niż określone w pkt 1 lit. d, lub dane osoby upoważnionej do odbioru wyniku badania,
- 7) rodzaj materiału i jego pochodzenie (miejsce pobrania) oraz pełne rozpoznanie patomorfologiczne,
- 8) datę pobrania materiału od pacjenta oraz datę i godzinę dostarczenia materiału do zakładu patomorfologii i postawienia rozpoznania patomorfologicznego z oceną odsetka komórek nowotworowych,
- 9) dane lekarza patomorfologa stawiającego rozpoznanie oraz dane zakładu patomorfologicznego, w którym postawiono rozpoznanie,
- 10) datę i godzinę przyjęcia materiału do laboratorium wykonującego diagnostykę genetyczną,
- 11) wskazanie do wykonania badania oraz istotne dane kliniczne pacjenta:
 - a) kliniczne rozpoznanie choroby,
 - b) informacje o przeszczepieniu szpiku lub transfuzji, w przypadku gdy źródłem materiału jest krew lub szpik,
 - c) informacje o dotychczas stosowanym leczeniu,
 - d) inne istotne informacje kliniczne, które mogą mieć wpływ na rodzaj prowadzonej diagnostyki genetycznej.

Prawidłowo wystawione skierowanie jest jednym z warunków sfinansowania badania przez NFZ.

SKIEROWANIE NA DIAGNOSTYCZNE BADANIE GENETYCZNE		
Jednostka kierująca:		
nazwa i oznaczenie jednostki kierującej		
Planowy, na: ____ - ____ - ____ r.	Data zlecenia: ____ - ____ - ____ r.	Kod identyf.:
Patomorfologia ze zgodą pacjenta	Nowe zlecenie	HISTO - Pracownia Biopsyjna
Nazwisko i imię:		Płeć: <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> M
Numer PESEL:	Data urodzenia: ____ - ____ - ____ r.	
Imiona rodziców:		
Adres:		
Płatnik:	Jedn. kier.:	
NKP:	Aktualnie w:	
EGFRB	Mutacje EGFR (Pracownia Biopsyjna) Zgoda pacjenta na badanie molekularne:	16127185 TAK
Zgoda pacjenta na badanie molekularne: TAK		
W razie braku zgody, BADANIE NIE ZOSTANIE WYKONANE		
	 specjalista pulmonolog

Warunkiem wykonania każdego badania, a w szczególności badania genetycznego jest uzyskanie świadomej zgody pacjenta. W przypadku diagnostycznych badań genetycznych ustawodawca nie zwolnił podmiotu leczniczego z obowiązku pobierania zgody. Zgodnie z załącznikiem do rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. (Dz.U.2016.1665) zmieniającym rozporządzenie

w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych w przypadku badania materiału nienowotworowego (badanie wariantów genetycznych, predysponujących do określonych nowotworów) uzyskaną zgodę należy dołączyć do skierowania na badanie genetyczne.

1.4. Do zalecenia jest dołączany formularz zgody na wykonanie badania genetycznego, podpisany zgodnie z ust. 1.5 pkt 5, albo zezwolenie sądu opiekuńczego na przeprowadzenie badania genetycznego.

1.5. Formularz zgody na wykonanie badania genetycznego zawiera:

- 1) dane pacjenta:
 - a) imię i nazwisko,
 - b) datę urodzenia,
 - c) numer PRSEL, a w przypadku osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość;

W przypadku badań wykonywanych w obszarze nowotworów, wystarczające jest przekazanie jednoznacznej informacji o uzyskaniu takiej zgody do laboratorium diagnostycznego, zaś oryginał zgody pacjenta pozostaje w dokumentacji chorego w jednostce zlecającej badanie (Załącznik 4. Część II, pkt 1.3. „Zgoda na wykonanie badania genetycznego jest częścią indywidualnej dokumentacji wewnętrznej pacjenta i nie musi być dostarczana do laboratorium wykonującego diagnostykę genetyczną”).

Rozliczenie usługi

Po wykonaniu badania niezbędne jest rozliczenie usługi. Diagnostyczne procedury genetyczne realizowane w ramach hospitalizacji należy sumować z JGP. Rozliczenie powinno więc nastąpić w miejscu, w którym wystawiono skierowanie na wykonanie badania diagnostycznego genetycznego. Nie ma uzasadnienia dla przedłużania pobytu chorego w szpitalu w oczekiwaniu na wynik badań genetycznych. W przypadku wykonania badania z materiału archiwalnego rozliczenie następuje w ramach świadczenia pobytowego (5.52.01.0001511) Badanie genetyczne materiału archiwalnego o wartości punktowej „0”.

Analizując przykładowe formularze skierowań na badanie genetyczne (porównaj Ryc.6, 6a), należy zwrócić uwagę na pola wyboru płatnika i trybu rozliczenia, jako elementów ułatwiających decyzje finansowe w ramach placówki zlecającej badania, co w połączeniu z diagnozą (pięciodziesięciopunktowym kodem ICD-10) pozwoli na rozliczenie zgodnie z załącznikiem nr 7 zarządzenia nr 66/2018. W obszarze merytorycznym niezbędne jest precyzyjne określenie parametrów badania (jego rodzaj /poszukiwana zmiana genetyczna).

Należy pamiętać, że w przypadku zleczanych badań genetycznych kod ICD- 9 jest obecnie tożsamy dla wszystkich usług tj. 99.999 (pozostałe procedury, inne). Wynikający z tego stanu rzeczy brak możliwości różnicowania zastosowanych procedur diagnostycznych na poziomie katalogu ICD-9 jest poważnym utrudnieniem w procedurze rozliczania takich badań. Zmiana tego stanu jest postulowana przez środowisko diagnostów - genetyków. Grono ekspertów, skupionych przy Krajowym Konsultancie ds. Genetyki Klinicznej, opracowało zestaw

diagnostycznych badań cytogenetycznych i molekularnych dla korekty katalogu kodów ICD-9, przez wprowadzenie zróżnicowanych procedur w obszarze AA. *Badania laboratoryjne i inne w dodanym punkcie Z: Badania genetyczne.*

Rozliczając wykonane badanie genetyczne należy mieć na uwadze, że kluczowym elementem mającym wpływ na rozliczanie świadczenia jest miejsce pobrania materiału oraz miejsce wystawienia skierowania. Rycina 7 obrazuje aktualne możliwości rozliczenia badań genetycznych, w oparciu o obowiązujące zasady kodowania świadczeń i możliwości finansowania świadczeń przez NFZ. Zwraca tu uwagę zróżnicowanie wartości finansowej punktu w ramach poszczególnych rodzajów rozliczeń

Aktualnie wycena NFZ badań genetycznych jako świadczeń do sumowania (materiał świeży i archiwalny) wynosi:

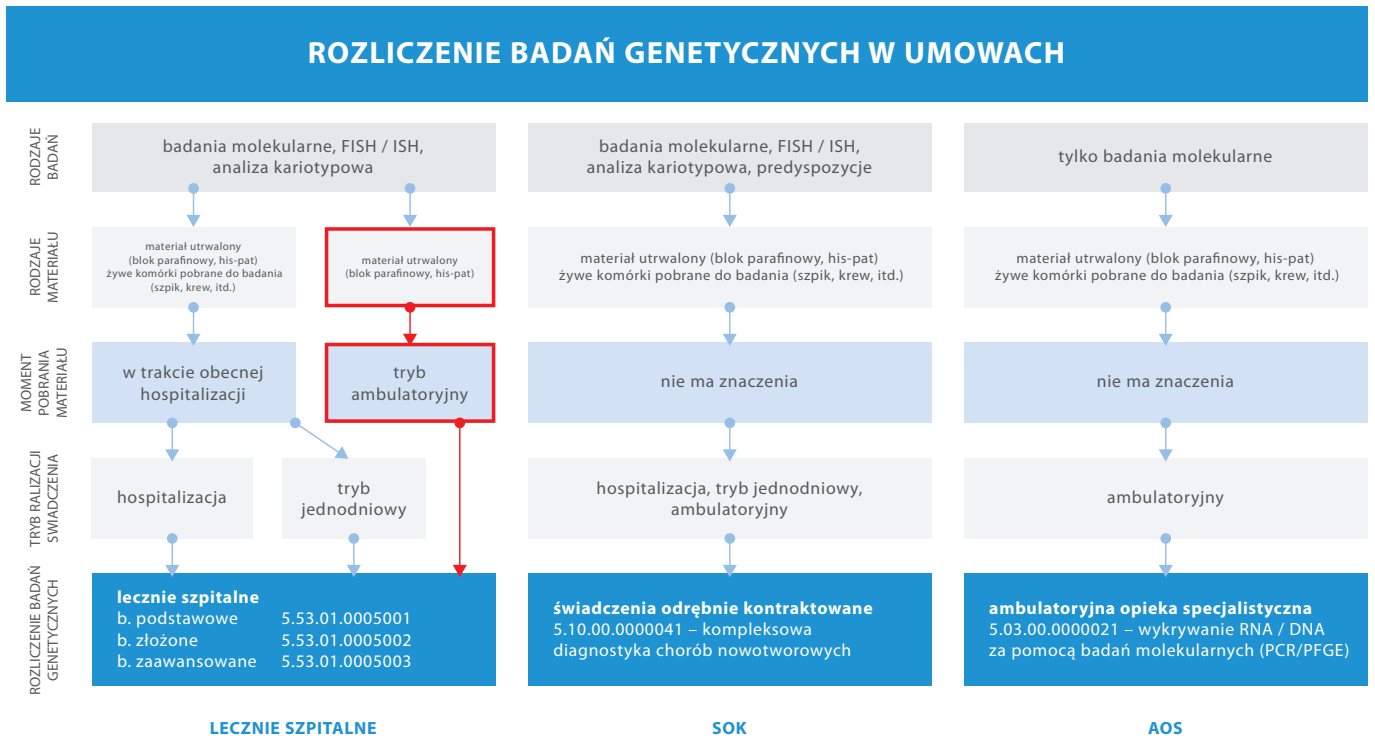
- 5.53.01.0005001 podstawowe badania genetyczne w chorobach nowotworowych 648,96 zł
- 5.53.01.0005002 złożone badania genetyczne w chorobach nowotworowych 1297,92 zł
- 5.53.01.0005002 zaawansowane badania genetyczne w chorobach nowotworowych 2433,6 zł

Natomiast wycena świadczeń: 5.10.00.0000041 kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych 517 zł w umowie Świadczenia Zdrowotne Kontraktowane Odrębnie a w umowie Ambulatoryjna Opieka Specjalistyczna świadczenie 5.03.00.0000021 wykrywanie RNA/DNA za pomocą badań molekularnych (PCR/PFGE) w trybie ambulatoryjnym, wartość punktowa świadczenia wynosi ok. 292 zł .

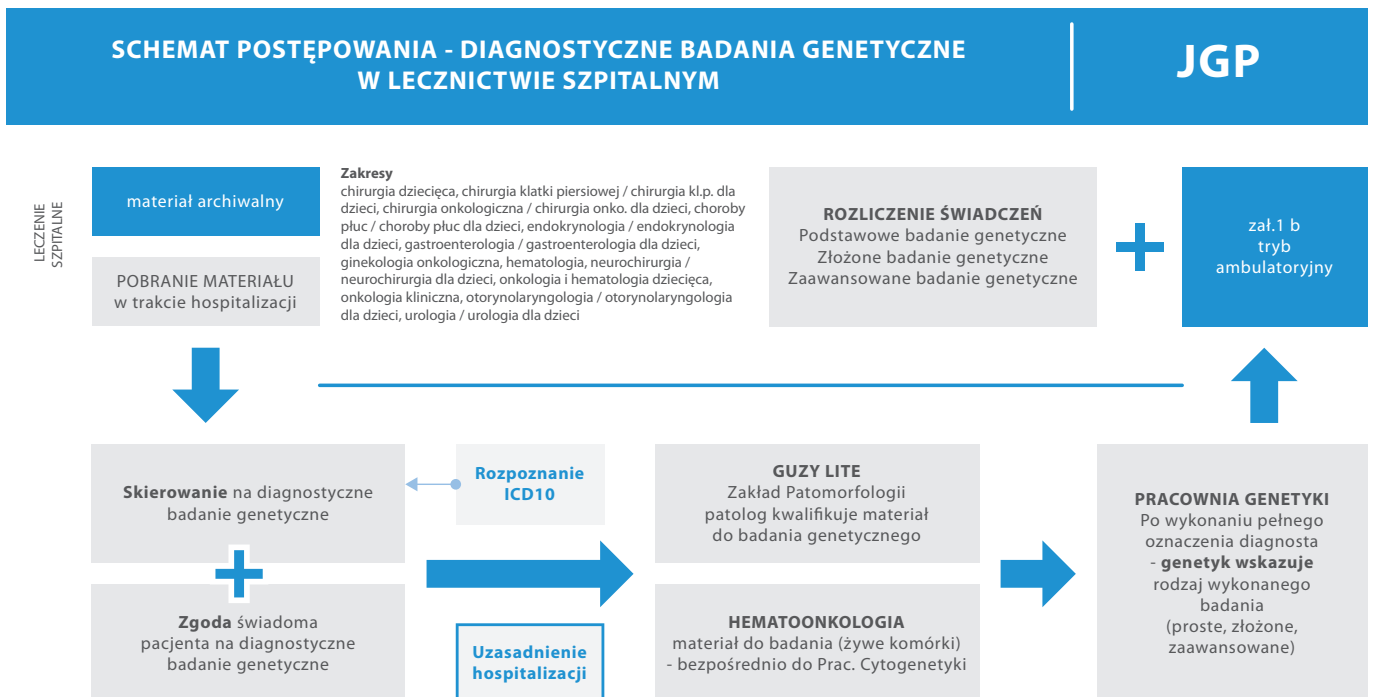
Należy mieć na uwadze, że od 1 lipca 2017 zwiększono wycenę świadczeń o 2% a od 1 października o 4% rozliczanych w ramach JGP, AOS oraz SOK.

Przy rozliczeniu świadczenia w rodzaju badania genetyczne niezbędne jest prawidłowe opisanie całego procesu tj. jego przebiegu od momentu wystawienia skierowania do otrzymania wyniku badania. Takie precyzyjne planowanie umożliwi poprawność rozliczenia procedury, a to z kolei może przełożyć się na uniknięcie problemów z nałożoną przez NFZ walidacją (Rycina 8). W przypadku stwierdzenia nieprawidłowości przez NFZ, ośrodkowi grozi konieczność zwrotu niezależnie otrzymanych środków

Rycina 7. Schemat rozliczenie badań genetycznych w umowach



Rycina 8. Schemat postępowania-badania genetyczne w lecznictwie szpitalnym



W przypadku badań genetycznych, rozliczanych jako świadczenie do sumowania, faktycznym ośrodkiem powstawania kosztów będzie pracownia genetyczna, wykonująca badanie (wykonawca procedury medycznej). Pamiętać należy przy tym, że przychód z rozliczenia badania genetycznego z NFZ pojawi się w innym ośrodku tj. w oddziale, gdzie wydano skierowanie i gdzie będzie rozliczone świadczenie.

Prawidłowe opisanie technologii wykonania procedury badania genetycznego pozostaje w gestii pracowni genetycznej, wykonującej badanie (lub następujące po sobie badania) u danego pacjenta. W przypadku kosztów bezpośrednich zasadne będzie opisanie przeciętnego rzeczywistego kosztu zużytych materiałów, uznanych przez dany zakład opieki zdrowotnej za wysokocenne, ponieważ pozwoli to na oszacowanie kosztu typowego wykonania jednostkowej procedury w okresie sprawozdawczym.

Określenie rodzaju badania (badanie proste, złożone czy zaawansowane) jest faktycznie możliwe po całkowitym zakończeniu procedury diagnostycznej i uzyskaniu ostatecznego wyniku w pracowni genetycznej. Dopiero w tym momencie jest możliwa również pełna ocena poniesionych nakładów i wskazanie procedury do rozliczenia.

Takie podejście pozwoli na określenie kosztu świadczenia kompleksowego dla danego pacjenta, przy zachowaniu wskazań diagnostycznych, właściwych dla danego rozpoznania.

Podsumowanie

Prawidłowa diagnostyka nowotworu z użyciem nowoczesnych metod badawczych wymaga nakładów finansowych, jednak ich rozważne wydatkowanie przekłada się wprost na skutki leczenia. W efekcie pacjent zyskuje dostęp do nowoczesnych opcji terapeutycznych, a system finansowania ochrony zdrowia – optymalne, oparte na faktach planowanie procesu terapeutycznego, co realnie zapobiega przypadkowemu stosowaniu drogich terapii i zapewnia racjonalizację wydatków na terapie lekowe ukierunkowane molekularnie (wyeliminowanie niewłaściwej kwalifikacji do leczenia). Dostęp do badań genetycznych powinien więc skutkować poprawą skuteczności leczenia, a niekiedy możliwością

powrotu do zdrowia, aktywności zawodowej i społecznej pacjentów z chorobą nowotworową. Nowoczesne podejście do rachunku kosztów w szpitalu preferuje świadome zarządzanie ilością i efektywnością zasobów, poprzez rzetelne mapowanie procesów diagnostyczno-leczniczych w ośrodkach i szczegółowe ewidencjonowanie stosowanych technologii medycznych. Szczegółowe opisanie związków transakcyjnych, jakie zachodzą w szpitalu, optymalizuje przychody i koszty jak również pozwala na kompleksowe wykorzystanie zasobów jednostek medycznych.

Obecne rozwiązanie sposobu refundacji badań genetycznych w chorobie nowotworowej, mimo iż niedoskonałe, stanowi z pewnością krok w dobrym kierunku. Należy tu podkreślić, że w obecnych warunkach ekonomiczno-finansowych, rzetelne udokumentowanie udzielonych świadczeń medycznych nabiera ogromnego znaczenia. To ono stanowi bowiem podstawę dla zwiększenia efektywności alokacji zasobów, poprzez analizę kosztów i korzyści, z uwzględnieniem elementu dostępności do świadczeń oraz jakości udzielanych usług zdrowotnych. Ekonomiczna efektywność, określana przez najwyższą wartość stosunku efektu do nakładu, nie może być oddzielona od efektów zdrowotnych. Niezbędna jest więc ekonomiczna ocena dostępnych technologii medycznych, w powiązaniu z uzyskiwanymi wynikami klinicznymi.

Przedstawiając niniejsze Zalecenia mamy nadzieję, że pomogą one ośrodkom medycznym w uzyskaniu dostępu do wysokiej jakości genetycznych badań diagnostycznych, a rozważne i precyzyjne stosowanie istniejących narzędzi finansowania pozwoli na coraz skuteczniejsze leczenie naszych pacjentów z chorobą nowotworową.



Stan prawny

Dyrektywy Parlamentu Europejskiego i Rady 2014/24/UE z dnia 26 lutego 2014r. w sprawie zamówień publicznych, uchylająca dyrektywę 2004/18/WE (Dz.Urz. U.E.L 94/65 z dnia 28.03.2014)

Ustawa z 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej (Dz.U. z 2018 r., poz. 160)

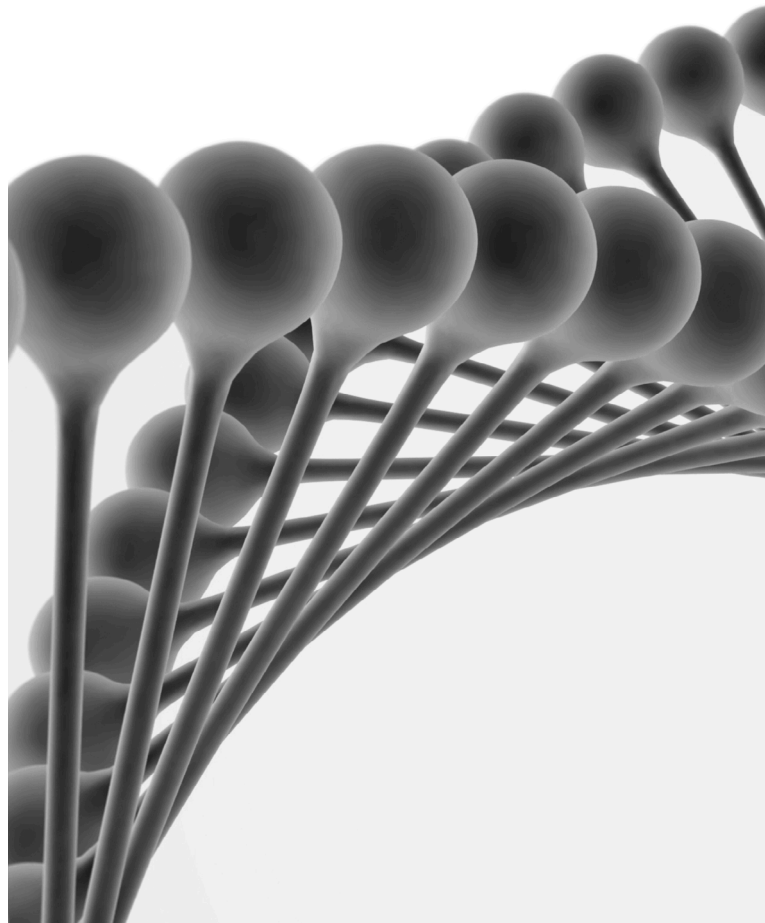
Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. (Dz.U.2016.1665) zmieniające rozporządzenie w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych

Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie rodzajów, zakresu i wzorów dokumentacji medycznej oraz sposobu jej przetwarzania



ZARZĄDZENIE Nr 66/2018/DSOZ PREZESA NFZ z dnia 29 czerwca 2018 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne oraz leczenie szpitalne – świadczenia wysokospecjalistyczne




ZARZĄDZENIE Nr 75/2018/DGL PREZESA NFZ z dnia 31 lipca 2018 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju leczenie szpitalne w zakresie programy lekowe

ZARZĄDZENIE Nr 127/2017/DSOZ PREZESA NFZ z dnia 19 grudnia 2017 r. w sprawie określenia warunków zawierania i realizacji umów w rodzaju świadczenia zdrowotne kontraktowane odrębnie



POLSKA KOALICJA MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ – STOWARZYSZENIE

 Wilhelma Konrada Roentgena 5
 Warszawa 02-781
 pkmp.org.pl

 REGON: 367941557
 NIP: 9512442504
 KRS: 0000688642