

OPIS PRZEDMIOTU UMOWY

Część H - Opis świadczenia

KOMPLEKSOWA DIAGNOSTYKA GENETYCZNA

1.	Charakterystyka świadczenia	
1.1	nazwa świadczenia	5.10.00.0000041 - kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych. 5.10.00.0000043 - kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych.
1.2	określenie i kody powiązanych ze świadczeniem schorzeń (wg ICD 10)	Badania materiału genetycznego metodami: 1) cytogenetyki klasycznej (prażki GTG, CBG, Ag-NOR, QFQ, RBG); 2) techniką wysokiej rozdzielczości (HRBT), 3) cytogenetyki molekularnej (FISH do chromosomów metafazowych i prometafazowych oraz do jąder interfazowych z sondami molekularnymi centromerowymi, malującymi, specyficznymi, telomerowymi, Multicolor-FISH), 4) metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, SSCP, HD, sekwencjonowanie i inne) dobranymi w zależności od wielkości i rodzaju mutacji, 5) inne badania dobrane w zależności od wskazań (biochemiczne, enzymatyczne, immunologiczne, EMG, metody obrazowania i inne).
1.3	kryteria kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nienowotworowych z uwzględnieniem cytogenetycznych badań molekularnych dotyczy następujących grup pacjentów: – zespoły aberracji chromosomów autosomalnych (m.in. Downa, Edwardsa, Patau, zespoły częściowych delecji i duplikacji autosomów – łącznie ponad 400 zespołów spowodowanych dużym niezrównoważeniem materiału genetycznego w zakresie autosomów), – zespoły mikrodelecji (m.in. Prader-Willi, Angelman, cri du chat, Wolf-Hirschhorn, Miller-Dieker, CATCH22, Langer-Giedion, siatkówczak, Rubinstein-Taybi, Williams, WAGR i inne – łącznie około 40 zespołów), – zaburzenia cielesno-płciowe (m.in. zespół Klinefeltera i Turnera oraz ich warianty, zaburzenia determinacji płci, wady rozwojowe narządów płciowych, zaburzenia okresu dojrzewania, pierwotny i wtórny brak miesiączki, hipogonadyzm), – brak oczekiwanego prawidłowego rozwoju fizjologicznego (np. niedobór wzrostu i masy ciała, opóźnienie rozwoju psychoruchowego), – izolowane wady rozwojowe o genetycznej etiologii (małogłowie, wady serca i inne), – zespoły wad rozwojowych (ponad 3000 sklasyfikowanych zespołów - w ogromnej większości o etiologii

		<p>genetycznej),</p> <ul style="list-style-type: none"> – upośledzenie umysłowe – bez towarzyszących zaburzeń lub jako część zespołów wad oraz chorób metabolicznych (spowodowane aberracjami chromosomowymi, rearanżacjami subtelomerowymi, uwarunkowane jednogenowo lub wieloczynnikowo), – autyzm, nadpobudliwość, zaburzenia zachowania mogące być częścią zespołu genetycznego, – genetycznie uwarunkowane wady rozwojowe i choroby narządu wzroku, – dysplazje kostne (achondroplazja, hypochondroplazja, pseudoachondroplazja, MED, SEDC, SEMDC, Marshall, Stickler, diastrophic dwarfism, campomelic dwarfism, metatrophic dwarfism, dysplazja obojczykowo-czaszkowa i inne), – mukowiscydoza i inne choroby genetyczne z zajęciem układu oddechowego, – choroby neurologiczne i neurodegeneracyjne uwarunkowane genetycznie (np. rdzeniowy zanik mięśni – wszystkie formy, opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni, ataksje rdzeniowo-mózdkowe, ataksja Friedreicha, choroba Charcot-Marie-Tooth, choroba Huntingtona i inne choroby neurodegeneracyjne), – choroby pierwotnie mięśniowe o genetycznej etiologii (dystrofie mięśniowe Duchenne’a i Beckera, dystrofia miotoniczna i inne genetycznie uwarunkowane choroby mięśni), – zespoły z postępującą częściową hipoplazją lub hiperplazją ciała, – genetycznie uwarunkowane choroby skóry (dysplazje ektodermalne i inne), – choroby serca o genetycznej etiologii (zespół CATCH22, zespół wydłużonego QT, kardiomiopatie i inne), – choroby spowodowane genetycznie uwarunkowanymi defektami kolagenu i mutacjami w innych genach o podobnej funkcji, – choroby metaboliczne uwarunkowane genetycznie (dla których nie ma odrębnych poradni specjalistycznych), – głuchota uwarunkowana genetycznie, – inne określone choroby genetycznie uwarunkowane (cytopatie mitochondrialne i inne), – niepowodzenia rozrodu (brak ciąży, wrodzony brak nasieniowodów, zaburzenia spermatogenezy, poronienia nawykowe, wczesne obumarcia ciąży, porody martwe, zgon dziecka w okresie perinatalnym). <p>Kompleksowa diagnostyka genetyczna chorób nowotworowych – nie można rozliczać świadczeń wykonywanych w ramach Narodowego Programu Zwalczenia Chorób Nowotworowych finansowanego przez Ministra Zdrowia.</p>
1.4	specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia	<p>włączenie do panelu metod diagnostycznych także podstawowych technik biologii molekularnej, niezbędnych w diagnostyce chorób o podłożu dziedzicznym.</p>

2.	Warunki wykonania	
2.1	średni czas udzielania świadczenia	
2.2	organizacja udzielania świadczeń	Zgodnie z art. 17 ustawy z 27 lipca 2001 r. o diagnostyce laboratoryjnej (tekst jednolity Dz. U. z 2004 Nr 144, poz. 1529 z późn. zm.) laboratorium jest przedsiębiorstwem podmiotu leczniczego. Laboratorium może być także jednostką organizacyjną przedsiębiorstwa podmiotu leczniczego, instytutu badawczego albo uczelni medycznej. Laboratorium, musi uzyskać wpis do rejestru wojewody oraz wpis do ewidencji prowadzonej przez Krajową Radę Diagnostów Laboratoryjnych.
2.3	zakres dziedzin medycyny uprawnionych do wykonania świadczenia	– genetyka kliniczna, immunologia kliniczna