

ROZPORZĄDZENIE
MINISTRA ZDROWIA¹⁾

z dnia 2022 r.

**zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu
ambulatoryjnej opieki specjalistycznej**

Na podstawie art. 31d ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2021 r. poz. 1285, z późn. zm.²⁾) zarządza się, co następuje:

§ 1. W rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. z 2016 r. poz. 357, z późn. zm.³⁾) w załączniku nr 5 dodaje się lp. 32 – lp. 34 w brzmieniu:

32	brak kodu	Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka piersi lub raka jajnika	Wymagania formalne	W lokalizacji: 1) poradnia genetyczna; lub 2) poradnia genetyczno-onkologiczna; lub 3) poradnia onkologiczna. W lokalizacji lub w dostępie: 1) medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną; 2) poradnia chirurgii onkologicznej; 3) poradnia endokrynologiczna; 4) poradnia ginekologii onkologicznej;
----	--------------	---	--------------------	--

¹⁾ Minister Zdrowia kieruje działem administracji rządowej – zdrowie, na podstawie § 1 ust. 2 rozporządzenia Prezesa Rady Ministrów z dnia 27 sierpnia 2020 r. w sprawie szczegółowego zakresu działania Ministra Zdrowia (Dz. U. z 2021 r. poz. 932).

²⁾ Zmiany tekstu jednolitego wymienionej ustawy zostały ogłoszone w Dz. U. z 2021 r. poz. 1292, 1559, 1773, 1834, 1981, 2105, 2120, 2232 i 2270 oraz z 2022 r. poz. 64, 91, 526, 583 i 655

³⁾ Zmiany tekstu jednolitego wymienionego rozporządzenia zostały ogłoszone w Dz. U. z 2016 r. poz. 2164, z 2017 r. poz. 1244, 1766 i 2423, z 2018 r. poz. 657, z 2019 r. poz. 397, 1060 i 1864, z 2020 r. poz. 612, z 2021 r. poz. 543 i 727 oraz z 2022 r. poz. 365 i 482

			<p>5) poradnia onkologiczna;</p> <p>6) poradnia onkologii i hematologii dziecięcej;</p> <p>7) poradnia położniczo-ginekologiczna.</p>
		Warunki kwalifikacji do świadczenia	<p>Do etapu „Poradnictwo i badania genetyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego na podstawie wywiadu rodzinnego oraz wstępnej oceny ryzyka podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na raka piersi lub raka jajnika.</p> <p>Do etapu „Poradnictwo i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca:</p> <p>1) u którego na podstawie szczegółowego wywiadu rodzinnego, przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na raka piersi lub raka jajnika; lub</p> <p>2) u którego na podstawie wyników badań genetycznych, realizowanych w ramach przedmiotowego świadczenia lub odrębnego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego stwierdzono nosicielstwo mutacji genów silnej predyspozycji do rozwoju raka piersi lub raka jajnika.</p>
		Zakres	Poradnictwo i badania genetyczne:

			świadczenia	<p>1. Porada specjalistyczna genetyczna, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni I^o, II^o i ewentualnie dalszych stopni; w przypadku krewnych z nowotworem - wiek zachorowań i typ/umiejscowienie nowotworów), lub</p> <p>2. Badania genetyczne:</p> <p>1) w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, PTEN, ATM wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger), lub</p> <p>2) w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, PTEN, ATM wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), lub</p> <p>3) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger).</p> <p>Poradnictwo i badania diagnostyczne:</p> <p>1. W przypadku osób z mutacją w genach BRCA1, BRCA2 lub PALB2:</p>
--	--	--	-------------	--

				<p>1) Wizyta kontrolna – co 6 miesięcy;</p> <p>2) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych - co 6 miesięcy:</p> <ul style="list-style-type: none">a) 87.35 Mammografia z kontrastem,b) 87.371 Mammografia jednej piersi,c) 87.372 Mammografia obu piersi,d) 88.732 USG piersi,e) 88.906 RM piersi <p>- realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia.</p> <p>3) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych - co roku:</p> <ul style="list-style-type: none">a) 88.764 USG transwaginalne,b) 88.713 USG tarczycy i przytarczyc,c) I41 Antygen CA 125 (CA125), <p>- realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia.</p> <p>2. W przypadku pozostałych osób:</p> <ul style="list-style-type: none">1) Wizyta kontrolna – co roku ;oraz2) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych: <ul style="list-style-type: none">a) 87.35 Mammografia z kontrastem;b) 87.371 Mammografia jednej piersi;c) 87.372 Mammografia obu piersi,d) 88.732 USG piersi,
--	--	--	--	---

				<p>e) 88.906 RM piersi, f) 88.764 USG transwaginalne, g) 88.713 USG tarczycy i przytarczyc, h) I41 Antygen CA 125 (CA125) - realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia.</p>
			<p>Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych</p>	<p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, PTEN, ATM wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger):</p> <ol style="list-style-type: none">1) chora z rozpoznaniem rakiem piersi lub rakiem jajnika;2) krewni I° osoby z rozpoznaniem rakiem piersi lub rakiem jajnika w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej na raka. <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, PTEN, ATM wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) - w przypadku nie wykrycia uprzednio żadnej z najczęstszych mutacji w ww. genach innymi metodami biologii</p>

				<p>molekularnej:</p> <ol style="list-style-type: none">1) chora z rozpoznaniem rakiem jajnika bez wykrytej mutacji konstytucyjnej wysokiego ryzyka; lub2) chory (mężczyzna) z rozpoznaniem rakiem piersi; lub3) chora z rozpoznaniem rakiem piersi w wieku ≤ 45 r.ż., niezależnie od historii rodzinnej; lub4) chora z rozpoznaniem rakiem piersi o potrójnie negatywnym statusie receptorowym (triple negative); lub5) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, posiadająca minimum 1 krewnego I° lub II°, u którego rozpoznano raka piersi (rak piersi u mężczyzny) lub minimum 1 krewną I° lub II°, u której rozpoznano raka jajnika; lub6) chora z rozpoznaniem, jednocześnie lub sekwencyjnie, rakiem piersi i rakiem jajnika lub obustronnym rakiem piersi lub jednostronnym rakiem piersi wielogniskowym; lub7) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, posiadająca minimum 1 krewną I° lub II°, u której rozpoznano raka piersi, w tym ≥ 1 rozpoznanie poniżej 50 r.ż.; lub8) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, posiadająca 2 krewnie I° lub II° po stronie matki lub po stronie ojca z rozpoznaniem rakiem piersi, niezależnie od wieku rozpoznania.
--	--	--	--	---

			Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera) kwalifikują się krewni I° osoby z rozpoznanym rakiem piersi lub rakiem jajnika, u której wykryto nosicielstwo mutacji w jednym z genów: BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, TP53, PTEN, ATM.
		Personel	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; 2) Specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej; 3) Diagnosta laboratoryjny, posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym, wykonującym badania genetyczne. <p>Etap „Poradnictwo i badania diagnostyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; lub 2) lekarz specjalista w dziedzinie onkologii klinicznej.
		Organizacja udzielania świadczeń	1) Świadczeniodawca zapewnia stałą opiekę genetyczno-onkologiczną dla osób o wysokim ryzyku zachorowania na

				<p>nowotwory, w tym prowadzenie dokumentacji i określenie harmonogramu prowadzonych badań (tj. zakresu badań lub konsultacji wraz z częstotliwością i terminami kolejnych badań);</p> <p>2) Świadczeniodawca zapewnia współpracę i koordynuje konsultacje z innymi lekarzami specjalistami zgodnie z rodzajem wymaganych konsultacji lub badań diagnostycznych;</p> <p>3) Przed wykonaniem badania w kierunku nosicielstwa mutacji wymagana jest świadoma pisemna zgoda świadczeniobiorcy;</p> <p>4) Porada genetyczna udzielana jest w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę genetyka klinicznego, i zawiera poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta/osoby chorej na raka w rodzinie, opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dot. niepewności oszacowania;</p> <p>5) W przypadku wykrycia podczas badań kontrolnych zmian stanowiących podstawę do dalszej diagnostyki Świadczeniodawca zapewnia realizację następujących świadczeń:</p> <p>a) 85.112 Przeszkórna cienkoigłowa biopsja piersi – celowana,</p> <p>b) 85.114 Przeszkórna gruboigłowa</p>
--	--	--	--	---

				<p>biopsja piersi – celowana,</p> <p>c) 85.131 Biopsja gruboigłowa piersi wspomagana próżnią pod kontrolą USG,</p> <p>d) 85.132 Biopsja gruboigłowa piersi wspomagana próżnią stereotaktyczna,</p> <p>e) 06.112 Biopsja aspiracyjna cienkoigłowa tarczycy – celowana;</p> <p>6) W przypadku, gdy u pacjenta podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych zidentyfikowano lub podejrzewa się zmiany nowotworowe, świadczeniodawca wskazuje jednostkę, w której pacjent może uzyskać świadczenia z zakresu pogłębionej diagnostyki i wysokospecjalistycznego leczenia.</p>
			Warunki czasowe realizacji świadczenia	<p>1) Czas oczekiwania na poradę kwalifikującą udzielaną przez specjalistę genetyki klinicznej jest nie dłuższy niż 3 miesiące;</p> <p>2) Czas oczekiwania na wyniki badań genetycznych, z wyjątkiem badań z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), nie powinien przekraczać 4 tygodni od daty dostarczenia materiału;</p> <p>3) Czas oczekiwania na wyniki badań genetycznych z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) nie powinien przekraczać 8 tygodni od daty dostarczenia materiału.</p>
33	brak	Opieka nad	Wymagania	W lokalizacji:

	<p>kodu</p>	<p>rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy</p>	<p>formalne</p>	<p>1) poradnia genetyczna; lub 2) poradnia genetyczno-onkologiczna; lub 3) poradnia onkologiczna. W lokalizacji lub w dostępie: 1) medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną; 2) pracownia lub zakład patomorfologii; 3) poradnia chirurgii onkologicznej; 4) poradnia chirurgii onkologicznej dla dzieci; 5) poradnia endokrynologiczna; 6) poradnia gastroenterologiczna; 7) poradnia gastroenterologiczna dla dzieci; 8) poradnia ginekologii onkologicznej; 9) poradnia położniczo-ginekologiczna; 10) poradnia proktologiczna; 11) poradnia urologiczna.</p>
			<p>Warunki kwalifikacji do świadczenia</p>	<p>Do etapu „Poradnictwo i badania genetyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca: 1) u którego na podstawie wywiadu rodzinnego oraz wstępnej oceny ryzyka podejrzewa się dziedziczne zespoły predyspozycji do nowotworów złośliwych, w których dominuje predyspozycja do rozwoju raka jelita grubego z zespołem gruczolakowatej polipowatości rodzinnej (FAP, ang. Familial Adenomatous Polyposis) lub</p>

				<p>zespołem Lyncha lub zespołem Peutza Jeghersa (PJS, ang. Peutz Jeghers Syndrome) lub zespołem polipowatości młodzieńczej (JPS, ang. juvenile polyposis syndrome) lub zespołem polipowatości recesywnej uwarunkowanym mutacjami w genie MUTYH; lub</p> <p>2) u którego występują rodzinne nowotwory jelita grubego lub błony śluzowej trzonu macicy i który spełnia co najmniej jedno z następujących kryteriów:</p> <p>a) wśród krewnych I° stwierdzono: raka jelita grubego oraz co najmniej jednego raka ze spektrum zespołu Lyncha (jelita grubego, błony śluzowej trzonu macicy, jajnika, jelita cienkiego, żołądka, dróg moczowych tj. urotelialnego), w tym co najmniej jednego zdiagnozowanego < 50 r. ż.,</p> <p>b) u 2 krewnych I° lub II° wystąpiły zachorowania na raka jelita grubego, niezależnie od wieku tych zachorowań,</p> <p>c) wśród krewnych I° i II° wystąpiło 3 lub więcej zachorowań łącznie na raka jelita grubego i odbytnicy, błony śluzowej trzonu macicy, jajnika, żołądka, jelita cienkiego, urotelialnego i nerki – niezależnie od wieku zachorowania,</p> <p>d) wśród krewnych I° lub II° wystąpiło 3 lub więcej zachorowań na nowotwory ze</p>
--	--	--	--	--

				<p>spektrum zespołu Lyncha w umiejscowieniach pozajelitowych, tj. raki błony śluzowej trzonu macicy, jajnika, żołądka, jelita cienkiego, urotelialnego i nerki.</p> <p>Do etapu „Poradnictwo i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca:</p> <p>1) u którego na podstawie szczegółowego wywiadu rodzinnego, przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy;</p> <p>lub</p> <p>2) u którego na podstawie wyników badań genetycznych, realizowanych w ramach przedmiotowego świadczenia lub odrębnego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego stwierdzono nosicielstwo mutacji genów silnej predyspozycji do rozwoju raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy.</p>
			Zakres świadczenia	<p>Poradnictwo i badania genetyczne:</p> <p>1) Porada specjalistyczna genetyczna, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni I°, II° i ewentualnie dalszych stopni; w</p>

				<p>przypadku krewnych z nowotworem - wiek zachorowań i typ/umiejscowienie nowotworów); lub</p> <p>2) Badania genetyczne:</p> <p>a) w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera), lub</p> <p>b) w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), lub</p> <p>c) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera).</p> <p>Poradnictwo i badania diagnostyczne:</p> <p>1) Wizyta kontrolna – co roku; oraz</p> <p>2) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych:</p> <p>a) 45.231 Fiberokolonoskopia,</p> <p>b) 45.253 Kolonoskopia z biopsją,</p> <p>c) 45.239 Kolonoskopia – inne,</p>
--	--	--	--	---

				<p>d) 45.42 Endoskopowe wycięcie polipa jelita grubego,</p> <p>e) 44.162 Gastroskopia diagnostyczna z biopsj,;</p> <p>f) 44.13 Gastroskopia – inne,</p> <p>g) 88.761 USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej,</p> <p>h) 88.764 USG transwaginalne,</p> <p>i) I41 Antygen CA 125 (CA125) – realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załącznikach nr 2, 3 i 7 do rozporządzenia.</p>
			Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych	<p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genie APC:</p> <p>1) świadczeniobiorca z rozpoznany rakiem jelita grubego z zespołem gruczolakowatej polipowatości rodzinnej;</p> <p>2) krewni I° osoby z rakiem jelita grubego z zespołem gruczolakowatej polipowatości rodzinnej w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genach MLH1, MSH2, MSH6, PMS2:</p> <p>1) świadczeniobiorca z rozpoznany rakiem jelita grubego z zespołem Lyncha (HNPCC);</p> <p>2) krewni I° osoby z rakiem jelita grubego z zespołem Lyncha w</p>

				<p>przypadku, gdy w rodzinie:</p> <p>a) rozpoznano raka jelita grubego przed 50 r.ż. (krewni I° i II°), lub</p> <p>b) występuje synchroniczny lub metachroniczny rak jelita grubego lub rak ze spectrum zespołu Lyncha (rak żołądka, pęcherza moczowego, dróg żółciowych, jelita cienkiego), niezależnie od wieku (krewni I° i II°), lub</p> <p>c) rozpoznano raka jelita grubego z wysoką niestabilnością mikrosatelitarną przed 60 r. życia (krewni I° i II°), lub</p> <p>d) rozpoznano raka jelita grubego u jednego lub więcej krewnych z rakiem jelita grubego lub innym rakiem ze spektrum HNPCC (przynajmniej u jednej osoby rozpoznanie musi być postawione przed 50 r.ż.).</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genie STK11:</p> <p>1) świadczeniobiorca z rozpoznanym rakiem jelita grubego z zespołem Peutza Jeghersa;</p> <p>2) krewni I° osoby z rakiem jelita grubego z zespołem Peutza Jeghersa w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genach SMAD4 i BMPR1A:</p>
--	--	--	--	---

				<p>1) świadczeniobiorca z rozpoznany rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości młodzieńczej;</p> <p>2) krewni I° osoby z rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości młodzieńczej w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genie MUTYH:</p> <p>1) świadczeniobiorca z rozpoznany rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości recesywnej;</p> <p>2) krewni I° osoby z rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości recesywnej w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) - w przypadku nie wykrycia uprzednio żadnej z najczęstszych mutacji w ww. genach innymi metodami biologii</p>
--	--	--	--	--

				<p>molekularnej:</p> <p>1) Przy podejrzeniu zespołów dziedzicznej predyspozycji do raka jelita grubego na tle polipowatości:</p> <p>a) obecność ≥ 10 polipów typu adenoma w jelicie grubym, lub</p> <p>b) obecność polipów hamartomatycznych w jelicie grubym;</p> <p>2) Przy podejrzeniu dziedzicznego niepolipowatego raka jelita grubego (zespół Lyncha):</p> <p>a) wysoka niestabilność mikrosatelitarna (MSI) w komórkach raka jelita grubego lub raka endometrium, lub</p> <p>b) badanie immunohistochemiczne (IHC) wskazujące na brak ekspresji białek mutatorowych (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) w komórkach raka jelita grubego lub raka endometrium, lub</p> <p>c) dwa pierwotne, niezależne nowotwory ze spektrum HNPCC u jednego pacjenta (rozpoznane synchronicznie lub metachronicznie), lub</p> <p>d) rak jelita grubego lub endometrium u osoby z rodzinnym obciążeniem nowotworami ze spektrum HNPCC.</p> <p>Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger) kwalifikują</p>
--	--	--	--	---

			<p>się krewni I° osoby z rozpoznaniem rakiem jelita grubego lub rakiem błony śluzowej trzonu macicy, u której wykryto nosicielstwo mutacji w jednym z genów: APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN.</p>
		Personel	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; 2) Specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej; 3) Diagnosta laboratoryjny, posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym, wykonującym badania genetyczne. <p>Etap „Poradnictwo i badania diagnostyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; lub 2) lekarz specjalista w dziedzinie onkologii klinicznej.
		Organizacja udzielania świadczeń	<ol style="list-style-type: none"> 1) Świadczeniodawca zapewnia stałą opiekę genetyczno-onkologiczną dla osób o wysokim ryzyku zachorowania na nowotwory, w tym prowadzenie dokumentacji i określenie harmonogramu prowadzonych badań (tj. zakresu badań lub konsultacji wraz z częstotliwością i

				<p>terminami kolejnych badań);</p> <p>2) Świadczeniodawca zapewnia współpracę i koordynuje konsultacje z innymi lekarzami specjalistami zgodnie z rodzajem wymaganych konsultacji lub badań diagnostycznych;</p> <p>3) Przed wykonaniem badania w kierunku nosicielstwa mutacji wymagana jest świadoma pisemna zgoda świadczeniobiorcy;</p> <p>4) Porada genetyczna udzielana jest w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę genetyka klinicznego, i zawiera poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta/osoby chorej na raka w rodzinie, opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dot. niepewności oszacowania;</p> <p>5) W przypadku, gdy u pacjenta podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych zidentyfikowano lub podejrzewa się zmiany nowotworowe, świadczeniodawca wskazuje jednostkę, w której pacjent może uzyskać świadczenia z zakresu pogłębionej diagnostyki i wysokospecjalistycznego leczenia.</p>
			Warunki czasowe realizacji świadczenia	<p>1) Czas oczekiwania na poradę kwalifikującą udzielaną przez specjalistę genetyki klinicznej jest nie dłuższy niż 3 miesiące;</p>

				<p>2) Czas oczekiwania na wyniki badań z zastosowaniem metod immunohistochemicznych nie powinien przekraczać 2 tygodni od daty dostarczenia materiału;</p> <p>3) Czas oczekiwania na wyniki badań genetycznych, z wyjątkiem badań z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) nie powinien przekraczać 4 tygodni od daty dostarczenia materiału;</p> <p>4) Czas oczekiwania na wyniki genetycznych z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) nie powinien przekraczać 8 tygodni.</p>
34	brak kodu	Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL)	Wymagania formalne	<p>W lokalizacji:</p> <p>1) poradnia genetyczna ;lub</p> <p>2) poradnia genetyczno-onkologiczna; lub</p> <p>3) poradnia onkologiczna.</p> <p>W lokalizacji lub w dostępie:</p> <p>1) medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną;</p> <p>2) poradnia okulistyczna;</p> <p>3) poradnia okulistyczna dla dzieci;</p> <p>4) poradnia onkologiczna;</p> <p>5) poradnia onkologii i hematologii dziecięcej.</p>
			Warunki	Do etapu „Poradnictwo i badania

			<p>kwalfikacji do świadczenia</p>	<p>genetyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego na podstawie wywiadu rodzinnego oraz wstępnej oceny ryzyka podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL).</p> <p>Do etapu „Poradnictwo i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca:</p> <p>1) u którego na podstawie szczegółowego wywiadu rodzinnego, przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel–Lindau (VHL); lub</p> <p>2) u którego na podstawie wyników badań genetycznych, realizowanych w ramach przedmiotowego świadczenia lub odrębnego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego stwierdzono nosicielstwo mutacji genów silnej predyspozycji do rozwoju siatkówczaka lub choroby von Hippel–Lindau (VHL).</p>
			<p>Zakres świadczenia</p>	<p>Poradnictwo i badania genetyczne:</p> <p>1) Porada specjalistyczna genetyczna, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni I°, II° i ewentualnie dalszych stopni; w</p>

				<p>przypadku krewnych z nowotworem - wiek zachorowań i typ/umiejscowienie nowotworów); lub</p> <p>2) Badania genetyczne:</p> <p>a) w kierunku wykrycia najczęstszych mutacji w genach RB1, VHL wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger);</p> <p>b) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger).</p> <p>Poradnictwo i badania diagnostyczne:</p> <p>W przypadku osób, mających predyspozycję do zachorowania na siatkówczaka:</p> <p>1) Wizyta kontrolna – co roku; oraz</p> <p>2) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych:</p> <p>a) 95.1902 Badanie dna oka,</p> <p>b) 88.900 RM głowy bez wzmocnienia kontrastowego,</p> <p>c) 88.901 RM głowy bez i ze wzmocnieniem kontrastowym – realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załącznikach nr 2 do rozporządzenia.</p> <p>W przypadku osób, mających predyspozycję do zachorowania na</p>
--	--	--	--	---

				<p>chorobę von Hippel-Lindau:</p> <ol style="list-style-type: none">1) Wizyta kontrolna – co roku; oraz2) Porada specjalistyczna wraz z realizacją co najmniej jednego z następujących badań diagnostycznych:<ol style="list-style-type: none">a) 95.1902 Badanie dna oka,b) 88.900 RM głowy bez wzmocnienia kontrastowego,c) 88.901 RM głowy bez i ze wzmocnieniem kontrastowym,d) 88.971 RM jamy brzusznej lub miednicy małej bez wzmocnienia kontrastowego,e) 88.976 RM jamy brzusznej lub miednicy małej bez i ze wzmocnieniem kontrastowym,f) 88.931 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka szyjnego bez wzmocnienia kontrastowego,g) 88.936 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka szyjnego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym,h) 88.932 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka lędźwiowego (lędźwiowo-krzyżowego) bez wzmocnienia kontrastowego,i) 88.937 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka lędźwiowego (lędźwiowo-krzyżowego) bez i ze wzmocnieniem kontrastowym,j) 88.933 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka
--	--	--	--	--

			<p>piersiowego bez wzmocnienia kontrastowego,</p> <p>k) 88.938 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka piersiowego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym,</p> <p>l) 88.761 USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej,</p> <p>m) 88.010 TK jamy brzusznej lub miednicy małej bez wzmocnienia kontrastowego,</p> <p>n) 88.011 TK jamy brzusznej lub miednicy małej bez i ze wzmocnieniem kontrastowym;</p> <p>o) M99 Metoksykatecholaminy całkowite – realizowane zgodnie z warunkami określonymi w załącznikach nr 2 do rozporządzenia.</p>
		Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych	<p>Kryteria kwalifikacji do badań w kierunku mutacji w genie RB1:</p> <p>1) osoba chora z rozpoznany siatkówczakiem;</p> <p>2) krewni I° osoby z siatkówczakiem w przypadku, gdy mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Kryteria kwalifikacji do badań w kierunku mutacji w genie VHL:</p> <p>1) osoba chora z rozpoznaną chorobą von Hippel–Lindau;</p> <p>2) krewni I° osoby z rozpoznaną chorobą von Hippel–Lindau w przypadku, gdy</p>

			<p>mutacja markerowa nie została ustalona i brak możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.</p> <p>Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sanger) kwalifikują się krewni I° osoby z rozpoznanym siatkówczakiem lub chorobą von Hippel-Lindau, u której wykryto nosicielstwo mutacji w jednym z genów: RB1, VHL.</p>
		Personel	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; 2) Specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej; 3) Diagnosta laboratoryjny, posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym, wykonującym badania genetyczne. <p>Etap „Poradnictwo i badania diagnostyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej; lub 2) lekarz specjalista w dziedzinie onkologii klinicznej.
		Organizacja	<ol style="list-style-type: none"> 1) Świadczeniodawca zapewnia stałą

			udzielania świadczeń	<p>opiekę genetyczno-onkologiczną dla osób o wysokim ryzyku zachorowania na nowotwory, w tym prowadzenie dokumentacji i określenie harmonogramu prowadzonych badań (tj. zakresu badań lub konsultacji wraz z częstotliwością i terminami kolejnych badań);</p> <p>2) Świadczeniodawca zapewnia współpracę i koordynuje konsultacje z innymi lekarzami specjalistami zgodnie z rodzajem wymaganych konsultacji lub badań diagnostycznych;</p> <p>3) Przed wykonaniem badania w kierunku nosicielstwa mutacji wymagana jest świadoma pisemna zgoda świadczeniobiorcy;</p> <p>4) Porada genetyczna udzielana jest w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę genetyka klinicznego, i zawiera poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta/osoby chorej na raka w rodzinie, opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dot. niepewności oszacowania;</p> <p>5) W przypadku, gdy u pacjenta podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych zidentyfikowano lub podejrzewa się zmiany nowotworowe, Świadczeniodawca wskazuje jednostkę, w której pacjent może uzyskać</p>
--	--	--	----------------------	---

				świadczenia z zakresu pogłębionej diagnostyki i wysokospecjalistycznego leczenia.
			Warunki czasowe realizacji świadczenia	1) Czas oczekiwania na poradę kwalifikującą udzielaną przez specjalistę genetyki klinicznej jest nie dłuższy niż 3 miesiące; 2) Czas oczekiwania na wyniki badań genetycznych nie powinien przekraczać 4 tygodni od daty dostarczenia materiału.

§ 2. Rozporządzenie wchodzi w życie po upływie 14 dni od dnia ogłoszenia.

MINISTER ZDROWIA

ZA ZGODNOŚĆ POD WZGLĘDEM PRAWNYM, LEGISLACYJNYM I REDAKCYJNYM

Anna Skowrońska-Kotra

Zastępca Dyrektora

Departamentu Prawnego Ministerstwa Zdrowia

/podpisano kwalifikowanym podpisem elektronicznym/