

Warszawa, dnia 22 lipca 2022 r.

Poz. 1542

**ROZPORZĄDZENIE
MINISTRA ZDROWIA¹⁾**

z dnia 21 lipca 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. 32–34 w brzmieniu:

32	brak kodu	Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznego 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 endokrynologiczna; 3) poradnia onkologiczna lub 4) poradnia chirurgii onkologicznej, lub 5) poradnia ginekologii onkologicznej, lub 6) poradnia położniczo-ginekologiczna; 7) poradnia onkologii i hematologii dziecięcej – w przypadku udzielania świadczeń osobom poniżej 18 roku życia.
			Warunki kwalifikacji do świadczenia	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.

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, 2270, 2427 i 2469 oraz z 2022 r. poz. 64, 91, 526, 583, 655, 807, 974, 1002, 1079, 1265 i 1352.

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>Do etapu „Nadzór i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego na podstawie:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) szczegółowego wywiadu rodzinnego przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na raka piersi lub raka jajnika lub 2) 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.
			Zakres świadczenia	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) porada specjalistyczna – genetyka, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni pierwszego stopnia, drugiego stopnia i ewentualnie dalszych stopni; w przypadku krewnych z nowotworem – wiek zachorowań i typ lub umiejscowienie nowotworów), lub 2) porada specjalistyczna, o której mowa w pkt 1, wraz z badaniem genetycznym: <ol style="list-style-type: none"> a) w kierunku wykrycia najczęstszych w polskiej populacji mutacji w genach BRCA1, PALB2, CHEK2, wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, MLPA), lub b) w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, wykonywane metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), lub c) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywane metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA). <p>Etap „Nadzór i badania diagnostyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. W przypadku osób z mutacją w genach BRCA1, BRCA2 lub PALB2: <ol style="list-style-type: none"> 1) wizyta kontrolna – co 6 miesięcy; 2) porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym z następujących badań diagnostycznych: <ol 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>– realizowanych co 6 miesięcy zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia;</p>

				<p>3) porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym z następujących badań diagnostycznych:</p> <ol style="list-style-type: none"> 88.764 USG transwaginalne, 88.713 USG tarczycy i przytarczyc, I41 Antygen CA 125 (CA125) <p>– realizowanych co roku zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia.</p> <p>2. W przypadku pozostałych osób:</p> <ol style="list-style-type: none"> wizyta kontrolna – co roku oraz porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym z następujących badań diagnostycznych: <ol style="list-style-type: none"> 87.35 Mammografia z kontrastem, 87.371 Mammografia jednej piersi, 87.372 Mammografia obu piersi, 88.732 USG piersi, 88.906 RM piersi, 88.764 USG transwaginalne, 88.713 USG tarczycy i przytarczyc, I41 Antygen CA 125 (CA125) <p>– realizowanych 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 (c.5266dupC; c.181T>G; c.4035delA; c.66_67delAG; c.3700_3704 del GTAAA), PALB2 (c.509_510 delGA; c. 172_175 del TTGT), CHEK2 (1100del C; IVS+1G>A; del 5395; I157T), wykonywanego metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA):</p> <ol style="list-style-type: none"> chora z rozpoznaniem rakiem piersi lub rakiem jajnika; krewni pierwszego lub drugiego stopnia osoby z rozpoznaniem rakiem piersi lub rakiem jajnika, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej na raka. <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach BRCA1, PALB2, CHEK2 (w przypadku niewykrycia uprzednio żadnej z najczęstszych w polskiej populacji mutacji w wyżej wymienionych genach) oraz BRCA2, wykonywanego metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS):</p> <ol style="list-style-type: none"> chora z rozpoznaniem rakiem jajnika bez wykrytej mutacji konstytucyjnej wysokiego ryzyka lub chory (mężczyzna) z rozpoznaniem rakiem piersi, lub chora w wieku 45 lat lub poniżej 45 lat z rozpoznaniem rakiem piersi, niezależnie od historii rodzinnej, lub chora z rozpoznaniem rakiem piersi o potrójnie negatywnym statusie receptorowym (triple negative), lub

				<p>5) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca minimum 1 krewnego pierwszego lub drugiego stopnia, u którego rozpoznano raka piersi (raka piersi u mężczyzny), lub minimum 1 krewną pierwszego stopnia lub drugiego stopnia, u której rozpoznano raka jajnika, lub</p> <p>6) chora z rozpoznaniem, jednocześnie lub sekwencyjnie, rakiem piersi i rakiem jajnika lub obustronnym rakiem piersi, lub</p> <p>7) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca minimum 1 krewną pierwszego lub drugiego stopnia, u której rozpoznano raka piersi, w tym co najmniej 1 rozpoznanie postawiono poniżej 50 roku życia, lub</p> <p>8) chora z rozpoznaniem rakiem piersi, mająca 2 krewnie pierwszego lub drugiego stopnia po stronie matki lub po stronie ojca, u których rozpoznano raka piersi – niezależnie od wieku w momencie rozpoznania.</p> <p>Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywanego metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA), kwalifikują się krewni pierwszego lub drugiego stopnia osoby z rozpoznaniem rakiem piersi lub rakiem jajnika, u której wykryto nosicielstwo mutacji w jednym z genów: BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2.</p>
			Personel	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej lub 2) lekarz w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej; 3) specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej; 4) diagnosta laboratoryjny posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne lub 5) osoba, która uzyskała tytuł magistra lub magistra inżyniera na kierunku biotechnologia, posiadająca co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne. <p>Etap „Nadzór 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, lub 3) lekarz specjalista w dziedzinie chirurgii onkologicznej, lub 4) lekarz specjalista w dziedzinie ginekologii onkologicznej.
			Organizacja udzielania świadczeń	<ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniodawca zapewnia stałą opiekę genetyczno-onkologiczną osobom o wysokim ryzyku zachorowania na nowotwory, w tym prowadzenie dokumentacji i określenie harmonogramu

				<p>proszonych 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) porada specjalistyczna – genetyka jest udzielana w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej i zawiera – poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta lub osoby chorej na raka w rodzinie – opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dotyczącą niepewności oszacowania;</p> <p>4) w przypadku wykrycia podczas badań kontrolnych zmian stanowiących podstawę do dalszej diagnostyki świadczeniodawca zapewnia realizację następujących świadczeń:</p> <p>a) 85.114 Przechłonna gruboigłowa biopsja piersi – celowana,</p> <p>b) 85.131 Biopsja gruboigłowa piersi wspomagana próżnią pod kontrolą USG,</p> <p>c) 85.132 Biopsja gruboigłowa piersi wspomagana próżnią stereotaktyczna,</p> <p>d) 06.112 Biopsja aspiracyjna cienkoigłowa tarczycy – celowana;</p> <p>5) w przypadku gdy podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych u pacjenta 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 pierwszą poradę specjalistyczną – genetyka 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 kodu	Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy	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) pracownia lub zakład patomorfologii; 3) poradnia endokrynologiczna; 4) poradnia urologiczna; 5) poradnia gastroenterologiczna lub 6) poradnia proktologiczna; 7) poradnia onkologiczna lub 8) poradnia chirurgii onkologicznej, lub 9) poradnia ginekologii onkologicznej, lub 10) poradnia położniczo-ginekologiczna; 11) poradnia chirurgii onkologicznej dla dzieci – w przypadku udzielania świadczeń osobom poniżej 18 roku życia; 12) poradnia gastroenterologiczna dla dzieci – w przypadku udzielania świadczeń osobom poniżej 18 roku życia.</p>
			<p>Warunki kwalifikacji do świadczenia</p>	<p>Do etapu „Poradnictwo i badania genetyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 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 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 2) występują rodzinne nowotwory jelita grubego lub błony śluzowej trzonu macicy i który spełnia co najmniej jedno z następujących kryteriów: <ol style="list-style-type: none"> a) wśród krewnych pierwszego stopnia 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 poniżej 50 roku życia, b) u 2 krewnych pierwszego lub drugiego stopnia wystąpiły zachorowania na raka jelita grubego – niezależnie od wieku zachorowania, c) wśród krewnych pierwszego lub drugiego stopnia wystąpiły 3 zachorowania lub więcej łącznie na raka jelita grubego i odbytnicy, błony śluzowej trzonu macicy, jajnika, żołądka, jelita cienkiego, urotelialnego i nerki – niezależnie od wieku zachorowania, d) wśród krewnych pierwszego lub drugiego stopnia wystąpiły 3 zachorowania lub więcej na nowotwory ze spektrum zespołu Lyncha w umiejscowieniach pozajelitowych, tj. rak błony śluzowej trzonu macicy, jajnika, żołądka, jelita cienkiego, urotelialnego i nerki.

				<p>Do etapu „Nadzór i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego na podstawie:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) szczegółowego wywiadu rodzinnego przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na raka jelita grubego lub raka błony śluzowej trzonu macicy lub 2) 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.
			Zakres świadczenia	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) porada specjalistyczna – genetyka, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni pierwszego stopnia, drugiego stopnia i ewentualnie dalszych stopni; w przypadku krewnych z nowotworem – wiek zachorowań i typ lub miejscowienie nowotworów), lub 2) porada specjalistyczna, o której mowa w pkt 1, wraz z badaniem genetycznym: <ol style="list-style-type: none"> a) w kierunku wykrycia mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN, wykonywanym metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA), lub b) w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN, wykonywanym metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS), lub c) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywanym metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA). <p>Etap „Nadzór i badania diagnostyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) wizyta kontrolna – co roku oraz 2) porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym z następujących badań diagnostycznych: <ol style="list-style-type: none"> a) 45.231 Fiberokolonoskopia, b) 45.253 Kolonoskopia z biopsją, c) 45.239 Kolonoskopia – inne, d) 45.42 Endoskopowe wycięcie polipa jelita grubego, e) 44.162 Gastroskopia diagnostyczna z biopsją, f) 44.13 Gastroskopia – inne, g) 88.761 USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej,

				<p>h) 88.764 USG transwaginalne, i) I41 Antygen CA 125 (CA125) – realizowanych zgodnie z warunkami określonymi w załącznikach nr 2, 3 i 7 do rozporządzenia.</p>
			<p>Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych</p>	<p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia mutacji w genie APC:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniobiorca z rozpoznaniem rakiem jelita grubego z zespołem gruczolakowatej polipowatości rodzinnej; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rakiem jelita grubego z zespołem gruczolakowatej polipowatości rodzinnej, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej. <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia mutacji w genach MLH1, MSH2, MSH6, PMS2:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniobiorca z rozpoznaniem rakiem jelita grubego z zespołem Lyncha (HNPCC); 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rakiem jelita grubego z zespołem Lyncha, w przypadku gdy w rodzinie: <ol style="list-style-type: none"> a) rozpoznano raka jelita grubego przed 50 rokiem życia (krewni pierwszego i drugiego stopnia) lub b) występuje synchroniczny lub metachroniczny rak jelita grubego lub rak ze spektrum zespołu Lyncha (rak żołądka, pęcherza moczowego, dróg żółciowych, jelita cienkiego), niezależnie od wieku (krewni pierwszego i drugiego stopnia), lub c) rozpoznano raka jelita grubego z wysoką niestabilnością mikrosatelitarną przed 60 rokiem życia (krewni pierwszego i drugiego stopnia), lub d) rozpoznano raka jelita grubego lub innego raka ze spektrum HNPCC u jednego krewnego lub więcej krewnych (przynajmniej u jednej osoby rozpoznanie musi być postawione przed 50 rokiem życia). <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia mutacji w genie STK11:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniobiorca z rozpoznaniem rakiem jelita grubego z zespołem Peutza-Jeghersa; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rakiem jelita grubego z zespołem Peutza-Jeghersa, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej. <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia mutacji w genach SMAD4 i BMPR1A:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniobiorca z rozpoznaniem rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości młodzieńczej; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości młodzieńczej, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej.

				<p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia mutacji w genie MUTYH:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniobiorca z rozpoznanym rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości recesywnej; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rakiem jelita grubego z zespołem polipowatości recesywnej, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej. <p>Kryteria kwalifikacji do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa mutacji w genach APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, SMAD4, BMPR1A, MUTYH, EPCAM, PTEN, wykonywanego metodami biologii molekularnej z zastosowaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS) – w przypadku wykrycia uprzednio mutacji w wyżej wymienionych genach innymi metodami biologii molekularnej:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) przy podejrzeniu zespołów dziedzicznej predyspozycji do raka jelita grubego na tle polipowatości: <ol style="list-style-type: none"> a) obecność co najmniej 10 polipów typu adenoma w jelicie grubym lub b) obecność polipów hamartomatycznych w jelicie grubym; 2) przy podejrzeniu dziedzicznego niepolipowatego raka jelita grubego (zespół Lyncha): <ol style="list-style-type: none"> a) wysoka niestabilność mikrosatelitarna (MSI) w komórkach raka jelita grubego lub raka endometrium lub b) badanie immunohistochemiczne (IHC) wskazujące na brak ekspresji białek mutatorowych (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) w komórkach raka jelita grubego lub raka endometrium, lub c) dwa pierwotne, niezależne nowotwory ze spektrum HNPCC u jednego pacjenta (rozpoznane synchronicznie lub metachronicznie), lub d) rak jelita grubego lub endometrium u osoby z rodzinnym obciążeniem nowotworami ze spektrum HNPCC. <p>Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywanego metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA), kwalifikują się krewni pierwszego i drugiego stopnia osoby z rozpoznanym 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 lub 2) lekarz w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej; 3) specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej;

			<p>4) diagnosta laboratoryjny posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne lub</p> <p>5) osoba, która uzyskała tytuł magistra lub magistra inżyniera na kierunku biotechnologia, posiadająca co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne.</p> <p>Etap „Nadzór i badania diagnostyczne”:</p> <p>1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej lub</p> <p>2) lekarz specjalista w dziedzinie onkologii klinicznej, lub</p> <p>3) lekarz specjalista w dziedzinie chirurgii onkologicznej, lub</p> <p>4) lekarz specjalista w dziedzinie ginekologii onkologicznej.</p>
		Organizacja udzielania świadczeń	<p>1) świadczeniodawca zapewnia stałą opiekę genetyczno-onkologiczną osobom 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) porada specjalistyczna – genetyka jest udzielana w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej i zawiera – poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta lub osoby chorej na raka w rodzinie – opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dotyczącą niepewności oszacowania;</p> <p>4) w przypadku gdy podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych u pacjenta 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 pierwszą poradę specjalistyczną – genetyka 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.</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> <ol style="list-style-type: none"> 1) poradnia genetyczna lub 2) poradnia genetyczno-onkologiczna, lub 3) poradnia onkologiczna. <p>W lokalizacji lub w dostępie:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) medyczne laboratorium diagnostyczne wpisane do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych z pracownią genetyczną; 2) poradnia okulistyczna; 3) poradnia onkologiczna; 4) poradnia okulistyczna dla dzieci – w przypadku udzielania świadczeń osobom poniżej 18 roku życia; 5) poradnia onkologii i hematologii dziecięcej – w przypadku udzielania świadczeń osobom poniżej 18 roku życia.
			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 siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau (VHL).</p> <p>Do etapu „Nadzór i badania diagnostyczne” kwalifikuje się świadczeniobiorca, u którego na podstawie:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) szczegółowego wywiadu rodzinnego przeprowadzonego przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej podejrzewa się występowanie dziedzicznej predyspozycji do zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau (VHL) lub 2) 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).
			Zakres świadczenia	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) porada specjalistyczna – genetyka, obejmująca szczegółowy wywiad rodzinny (dane o wszystkich krewnych z nowotworem i krewnych zdrowych z podaniem ich wieku – krewni pierwszego stopnia, drugiego stopnia i ewentualnie dalszych stopni; w przypadku krewnych z nowotworem – wiek zachorowań i typ lub umiejscowienie nowotworów), lub 2) porada specjalistyczna, o której mowa w pkt 1, wraz z badaniem genetycznym: <ol style="list-style-type: none"> a) w kierunku wykrycia mutacji w genach RB1, VHL, wykonywanym metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA), b) w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywanym metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA).

				<p>Etap „Nadzór i badania diagnostyczne”:</p> <p>1. W przypadku osób mających predyspozycję do zachorowania na siatkówczaka:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) wizyta kontrolna – co roku oraz 2) porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym 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 – realizowanych zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia. <p>2. W przypadku osób mających predyspozycję do zachorowania na chorobę von Hippel-Lindau:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) wizyta kontrolna – co roku oraz 2) porada specjalistyczna wraz z co najmniej jednym 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 piersiowego bez wzmocnienia kontrastowego, k) 88.938 RM kręgosłupa lub kanału kręgowego na poziomie odcinka piersiowego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, l) 88.761 USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej, m) 88.010 TK jamy brzusznej lub miednicy małej bez wzmocnienia kontrastowego, n) 88.011 TK jamy brzusznej lub miednicy małej bez i ze wzmocnieniem kontrastowym, o) M99 Metoksykatecholaminy całkowite – realizowanych zgodnie z warunkami określonymi w załączniku nr 2 do rozporządzenia.
--	--	--	--	---

			<p>Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych</p>	<p>Kryteria kwalifikacji do badań w kierunku wykrycia mutacji w genie RB1:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) osoba chora z rozpoznaniem siatkówczakiem; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z siatkówczakiem, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej. <p>Kryteria kwalifikacji do badań w kierunku wykrycia mutacji w genie VHL:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) osoba chora z rozpoznaną chorobą von Hippel-Lindau; 2) krewni pierwszego stopnia osoby z rozpoznaną chorobą von Hippel-Lindau, w przypadku gdy mutacja markerowa nie została ustalona i nie ma możliwości rozpoczęcia diagnostyki od osoby chorej. <p>Do badania w kierunku wykrycia nosicielstwa konkretnej, zidentyfikowanej w rodzinie mutacji, wykonywanego metodami biologii molekularnej (PCR i jej modyfikacje, RFLP, sekwencjonowanie Sangera, MLPA), kwalifikują się krewni pierwszego i drugiego stopnia osoby z rozpoznaniem siatkówczakiem lub chorobą von Hippel-Lindau, u której wykryto nosicielstwo mutacji w jednym z genów: RB1, VHL.</p>
			<p>Personel</p>	<p>Etap „Poradnictwo i badania genetyczne”:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej lub 2) lekarz w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej; 3) specjalista w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej; 4) diagnosta laboratoryjny posiadający co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne lub 5) osoba, która uzyskała tytuł magistra lub magistra inżyniera na kierunku biotechnologia, posiadająca co najmniej dwuletnie doświadczenie pracy w medycznym laboratorium diagnostycznym wykonującym badania genetyczne. <p>Etap „Nadzór 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.
			<p>Organizacja udzielania świadczeń</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1) świadczeniodawca zapewnia stałą opiekę genetyczno-onkologiczną osobom 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); 2) świadczeniodawca zapewnia współpracę i koordynuje konsultacje z innymi lekarzami specjalistami zgodnie z rodzajem wymaganych konsultacji lub badań diagnostycznych;

				<p>3) porada specjalistyczna – genetyka jest udzielana w formie pisemnej i ustnej przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki klinicznej lub lekarza w trakcie specjalizacji w dziedzinie genetyki klinicznej i zawiera – poza danymi medycznymi i onkologicznymi pacjenta lub osoby chorej na raka w rodzinie – opis rodowodu, interpretację wyniku badania genetycznego, poradę dla rodziny oraz informację dotyczącą niepewności oszacowania;</p> <p>4) w przypadku gdy podczas realizacji kontrolnych badań diagnostycznych u pacjenta 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 pierwszą poradę specjalistyczną – genetyka jest nie dłuższy niż 3 miesiące;</p> <p>2) czas oczekiwania na wyniki badań genetycznych nie powinien przekraczać 4 tygodni od daty dostarczenia materiału.</p>

§ 2. Rozporządzenie wchodzi w życie z dniem następującym po dniu ogłoszenia.

Minister Zdrowia: *A. Niedzielski*