

Biała Księga

skutków braku aCGH i NGS w koszyku świadczeń gwarantowanych

Szanowni Państwo, Lekarze Genetycy Kliniczni,

Staramy się przekonać Rządzących, iż szerokie finansowanie i szeroka dostępność w poradniach genetycznych diagnostyki genetycznej opartej na badaniach całogenomowych (aCGH, WES) są niezbędne zarówno dla pacjentów, jak i lekarzy, ograniczą odyseję diagnostyczną naszych pacjentów, przyspieszą postawienie właściwego rozpoznania, a co za tym idzie – zmniejszą również całkowity koszt diagnostyki u pacjenta genetycznego, poprzez zmniejszenie liczby niepotrzebnych hospitalizacji, badań obrazowych i innych. Taka diagnostyka umożliwi także zastosowanie adekwatnej terapii (jeśli jest dostępna) oraz zmniejszy społeczne i psychologiczne koszty związane z posiadaniem dzieci z ciężką, przewlekłą chorobą o nieznanym podłożu.

W tym duchu Pani Prof. Anna Latos-Bieleńska zainicjowała utworzenie „Białej Księgi skutków braku aCGH i NGS w koszyku świadczeń gwarantowanych”. Księga ta już powstaje, pod kierownictwem Pani Profesor. Dotychczas udało się zebrać 17 dobrze opisanych przypadków odysei diagnostycznej i skracającego ją zastosowania właściwej diagnostyki genetycznej. Aby przekonać Decydentów niezbędne są dalsze opisy przypadków. Docelowo planujemy ich co najmniej 50.

Apelujemy do Państwa o przysyłanie do Prof. Latos-Bieleńskiej (alatos@ump.edu.pl) zgłoszeń anonimowych historii pacjentów, ułożonych według poniższego schematu. Skompletowana „Biała Księga” zostanie przesłana do Rzecznika Praw Pacjenta, Praw Dziecka, Rzecznika Praw Obywatelskich oraz innych agend państwowych oraz mediów.

Liczymy na masowy udział Państwa, dla dobra naszych Pacjentów oraz rozwoju polskiej genetyki klinicznej.

Z genetycznym pozdrowieniem
Przewodnicząca PTGC
Olga Haus

Biała Księga

skutków braku aCGH i NGS w koszyku świadczeń gwarantowanych

1. Płeć pacjenta
2. Wiek pacjenta przy wystąpieniu pierwszych objawów
3. Wiek przy ustaleniu rozpoznania
4. Obraz kliniczny
5. Hospitalizacje (i badania obrazowe i laboratoryjne wykonane w ich ramach, + przybliżony koszt)
6. Badania obrazowe i laboratoryjne wykonane poza hospitalizacjami (+przybliżony koszt)
7. Nazwa choroby w języku polskim
8. Nazwa choroby w języku angielskim
9. Kody OMIM
10. Kod ORPHA
11. Gen/rodzaj zmiany genetycznej
12. Metoda badań genetycznych, dzięki której postawiono rozpoznanie, koszt badania, miejsce wykonania (Polska/zagranica). Inne badania genetyczne, z podziałem na niezbędne oraz niepotrzebne w procesie diagnostycznym)
13. Znaczenie ustalenia rozpoznania
14. Uwagi