

МОТИВИ

КЪМ ПРОЕКТ НА НАРЕДБА ЗА УТВЪРЖДАВАНЕ НА МЕДИЦИНСКИ СТАНДАРТ „МЕДИЦИНСКА ГЕНЕТИКА“

I. Причини за приемането на проекта на наредба.

Проектът на наредба е изготвен в изпълнение на чл. 6, ал. 1 от Закона за лечебните заведения, който предвижда дейността на лечебните заведения и специалистите в тях да се осъществява при спазване на медицински стандарти. Целта на тези стандарти е да гарантират качеството на медицинската помощ и защитата на правата на пациентите.

С медицинските стандарти се определят минималните задължителни изисквания към структурата, персонала и организацията на дейностите по съответната медицинска специалност. В него се включват: основна характеристика на медицинската дейност, изисквания към специалистите, които я извършват, условия за прилагане в лечебни заведения от извънболничната и болничната помощ, критерии за качество на изпълняваните дейности.

Медицинските стандарти имат ключова роля за осигуряване на единна, предвидима и контролируема практика по определена медицинска специалност. Те създават нормативна основа за ефективна организация на дейността в здравната система и са средство за предварителна оценка, последващ контрол и проверка на професионалното поведение на медицинските специалисти.

Приемането на настоящия проект е необходима стъпка към осигуряване на съвременни, качествени и безопасни медицински грижи в съответствие със законовите изисквания и добрата медицинска практика.

„Медицинската генетика“ е самостоятелна медицинска специалност с интердисциплинарен характер, която изследва генетичните заболявания, наследствените предразположения, соматичните мутации и участва в намирането на терапевтични решения, осъществяването профилактика и скрининг. Развитието на генетичните технологии превърна диагностиката и интерпретацията на генетични варианти в ключов елемент на съвременната медицина и общественото здраве. Генетичните болести представляват съществен дял от хроничните, редките и вродените заболявания. Прецизната диагностика, ранното откриване на генетичен риск, приложението на

персонализирани терапии и медико-генетичното консултиране допринасят за намаляване на заболяемостта, смъртността и здравно-икономическата тежест върху обществото.

В последните години медицинската генетика се развива динамично под влияние на напредъка в молекулярната биология, геномиката и биоинформатиката. Появата на иновативни диагностични технологии, като микрочипови анализи, секвениране от следващо поколение (NGS), фармакогенетични тестове и анализи на онкогенетични биомаркери, налага актуализиране и нормативно регламентиране на стандартите за качество и безопасност.

С изготвения проект на нов стандарт по „Медицинска генетика“ се цели осигуряване на защита на правата на пациентите и генетичните данни, въвеждането на унифициран подход в диагностиката и консултирането, спазването на етичност и информираност при работа с чувствителна информация и интегрирането на добрите европейски практики и научни постижения в клиничната практика.

Проектът на нов медицински стандарт по „Медицинска генетика“ е необходим инструмент за гарантиране на качествена, безопасна и съвременна генетична диагностика в Република България. Чрез него се цели не само постигането на интеграция с европейските стандарти в областта на „Медицинската генетика“, но и развитие на персонализираната медицина и повишаване на ефективността на здравната система.

Приемането на нов медицински стандарт с три ясно разграничени нива на компетентност на структурите осъществяващи дейност по медицинската специалност „Медицинска генетика“ е необходимо, за да се осигури ефективна, безопасна и модерна организация на дейността по специалност „Медицинска генетика“ в национален мащаб. Генетичната диагностика включва широк спектър от методи - от базови цитогенетични изследвания до специализирани технологии като микрочипови анализи, секвениране от следващо поколение и анализ на онкогенетични биомаркери. Всеки от тези методи изисква конкретно техническо оборудване, квалификация на персонала, лабораторна инфраструктура и контрол на качеството, поради което е необходимо разграничаване на нивата на компетентност на структурите осъществяващи дейност по „Медицинска генетика“. Предвижданите три нива на компетентност на структурите позволяват точно определяне на минималните изисквания за апаратура, помещения и лабораторни процедури по отношение на различните видове генетични изследвания. По този начин се намалява риска от грешни резултати и се създава прозрачна система за контрол. Проектът на стандарт предвижда лабораториите да могат да изпълняват само дейности, по отношение на които отговарят на всички технически и кадрови критерии

предвидени в стандарта. Предвижданите три нива на компетентност на структурите осъществяващи дейност по „Медицинска генетика“ създават възможност базовите генетични услуги да се предлагат по-широко, включително в по-малки лечебни заведения, а високоспециализираните анализи да се осъществяват в структури отговарящи на високи изисквания по отношение на апаратура и персонал. Така се предотвратява фрагментирането на услугите и същевременно се гарантира осъществяването на сложните и чувствителни методи в областта на „Медицинската генетика“ само от структури отговарящи на високи, конкретно регламентирани изисквания. Сложните изследвания като екзомно/геномно NGS, микроструктурни хромозомни анализи или прецизни онкогенетични тестове изискват скъпоструваща апаратура, висококвалифицирани специалисти и голям обем от проби. Осъществяването им в лаборатории по „Медицинска генетика“ от по-високо ниво на компетентност осигурява икономическа ефективност и по-добро качество на резултатите. Предвижданите три нива на компетентност на лабораториите улеснява организацията на мултидисциплинарната работа и ясното насочване на пациентите. Лекарите от други специалности, както и генетичните консултанти, могат точно да определят към каква структура по „Медицинска генетика“ да насочат пациента в зависимост от вида на необходимото изследване, което подобрява координацията и намалява диагностичното забавяне.

Проектът на нов стандарт по „Медицинска генетика“ цели прилагането на модерен, европейски модел на генетична грижа, съобразен с научния прогрес, персонализираната медицина и правата на пациента. Това би довело до по-добра диагностична точност, по-ефективна профилактика, прецизна терапия и повишено обществено доверие. Приемането на стандарта е в интерес на пациентите, медицинските специалисти, лечебните заведения и обществото като цяло.

Всичко гореизложено налага изготвянето на нов стандарт по специалността „Медицинска генетика“ с оглед постигането на модерно и качествено обслужване на пациентите.

II. Цели на проекта на наредба.

С проекта на настоящия медицински стандарт се цели да се създаде правна регламентация на принципите, на критериите за извършването на медицинските дейности в обхвата на медицинската специалност „Медицинска генетика“, на изискванията към структурите, персонала, оборудването и дейността, чрез които да се гарантира едновременно достъпа на населението до медицинска помощ и качеството

на оказваната медицинска помощ в обхвата на тази медицинската специалност, при осигуряване защитата на правата на пациентите.

Основна цел на разработения стандарт е да осигури нормативна рамка, която да регламентира организацията и осъществяването на дейностите в обхвата на специалността, съобразно изискванията на съвременната медицинска практика и развитието на здравната система в Република България.

Основните цели на стандарта включват постигането на равнопоставен достъп на населението до качествена медицинска помощ и гарантиране правата на пациентите посредством:

1. Осигуряване на високо качество и надеждност на генетичната диагностика.

Проектът на стандарт регламентира единни критерии за провеждане на генетични изследвания – постнатални, пренатални, предимплантационни, онкологични и фармакогенетични. Целта е да се гарантира прилагането на валидирани методи, използването на стандартизирани лабораторни протоколи, висока аналитична точност, чувствителност и специфичност, както и възпроизводимост на резултатите.

2. Уеднаквяване на изискванията по отношение на дейността по „Медицинска генетика“.

Проектът на стандарт дава ясна регламентация на: показанията за медико-генетична консултация, процедурите преди и след генетично изследване, изготвянето на диференциална диагноза, оценката на генетичния риск за пациента и неговото семейство, предоставянето на информация за профилактика, прогноза и терапевтично поведение, с цел да се осигури равнопоставеност на пациентите, както и високо качество на консултативната дейност в национален мащаб.

3. Регламентиране на изискванията по отношение на структурите, които извършват дейност по „Медицинска генетика“.

Проектът на стандарт определя минималните изисквания за осъществяването на дейност от лаборатории по „Медицинска генетика“ от различните нива на компетентност, както и от кабинетите за медико-генетични консултации. Включени са изисквания относно необходимите помещения, техническо оборудване, пробоподготовка, биобезопасност, документооборот и информационни системи.

4. Регламентиране на изискванията по отношение на квалификацията на лицата осъществяващи дейност по медицинската специалност „Медицинска генетика“.

Проектът на стандарт дефинира изискванията към дейността на лекарите с призната специалност „Медицинска генетика“ лекарите с друга призната специалност, лекарите без призната специалност, специалистите, биолозите, лаборантите и

медицинските сестри, с цел гарантиране качеството на всички дейности осъществяване в структура по „Медицинска генетика“ – от пробовземане до интерпретация на резултатите.

5. Осигуряване на безопасна обработка и съхранение на генетични данни и материали.

Проектът на стандарт има за цел постигането на правилно идентифициране на пробите, защита на чувствителната генетична информация на пациентите, регламентирането на работата на ДНК- банките и осигуряването на проследимост и архивиране на биологичния материал.

6. Въвеждане на ефективни механизми за контрол на качеството чрез задължителен вътрелaborаторен контрол, проследяване на несъответствия и въвеждане на коригиращи действия, гарантиране на документална проследимост на диагностичния процес и др.

7. Подобряване на дейността свързана с профилактиката и националните скринингови програми в областта на „Медицинската генетика“.

Проектът на стандарт регламентира осъществяването на пренатален скрининг за фетални анеуплоидии, неинвазивни ДНК-тестове, предимплантационни генетични тестове, неонатален скрининг за генетични заболявания и скрининга за носителство при асимптомни индивиди, с цел е да се намали честотата и тежестта на генетичните заболявания в популацията.

8. Подпомагане на развитието на персонализираната медицина и прецизната онкология, като се създават условия за анализ на генетични биомаркери, фармакогенетично профилиране, NGS-диагностика, оценка на соматични мутации при туморни заболявания.

9. Подобряване на мултидисциплинарното взаимодействие.

Проектът на стандарт цели изграждането на ефективни механизми за координация между медицинските генетици, лекуващите лекари и лабораторните структури с цел постигането на комплексна, интегрирана и научнообоснована грижа за пациентите.

III. Финансови и други средства, необходими за прилагането на новата уредба.

1. Проектът на стандарт до голяма степен е адаптиран към вече постигнатото развитие на дейността по медицинската специалност „Медицинска генетика“ в Република България. Това означава, че за съществуващите лечебни заведения, които

осъществяват дейност по медицинската специалност „Медицинска генетика“ няма да са необходими значителни допълнителни инвестиции за привеждането им в съответствие с новата нормативна уредба.

2. По отношение на необходимите финансови средства за осигуряване на минималния брой персонал, съгласно изискванията на настоящия проект на наредба, следва да се има предвид, че въпреки, че се въвеждат изисквания за обезпеченост на лабораториите по „Медицинска генетика“ от първо, второ и трето ниво на компетентност с лекари притежаващи призната специалност „Медицинска генетика“, те все пак са в съответствие с наличната осигуреност с персонал, тъй като в почти всички случаи осъществяването на дейността по медицинска генетика се реализира в лечебни заведения, които разполагат с необходимия брой лекари. Единствено, ако фактическата ситуация в структурите по „Медицинска генетика“ от второ и трето ниво на компетентност, към момента на влизане в сила на новия стандарт, е такава, че не са покрити изискванията за щата по отношение на минималния брой лекари, ще е необходимо да се предвиди финансовото им обезпечаване със заплати.

В тази връзка следва да се има предвид, че всяко лечебно заведение (търговско дружество) самостоятелно определя размера на възнагражденията на служителите, при съобразяване с минималния месечен размер на осигурителния доход за съответната икономическа дейност и квалификационна група професии, определен със Закона за бюджета на държавното обществено осигуряване за съответната календарна година.

С проекта на стандарт по „Медицинска генетика“ не се създават нови регулаторни режими и не се засягат съществуващи режими и услуги. Допълнителна административна тежест за лечебните заведения ще е налице във връзка с определянето на нива на компетентност на структурите по „Медицинска генетика“ (респективно издаването на нови разрешения за лечебна дейност).

Изготвянето и прилагането на новия стандарт не изисква промяна в съществуващите механизми за финансиране, като разходите за дейността ще продължат да се покриват частично от Националната здравноосигурителна каса.

Извън финансовите средства, с които да бъдат осигурени, в това число и необходимите човешки и материални ресурси, не са необходими други средства на лечебните заведения, за да осъществяват дейностите в областта на „Медицинската генетика“.

Необходимите минимални финансови средства за изпълнение на поставените изисквания към медицинската апаратура и оборудването за нови структури по „Медицинска генетика“ са както следва: лаборатории от I ниво на компетентност –

284 515 евро с ДДС; II ниво на компетентност – 968 863 евро с ДДС; III ниво на компетентност – 1 716 885 евро с ДДС.

IV. Очаквани резултати от прилагането, включително финансовите.

Прилагането на наредбата е свързано с осигуряването на достъп на пациентите до по-високо качество на медицинските дейности по специалност „Медицинска генетика“ чрез прилагане на единни и обосновани принципи, правила и критерии за извършването на медицинските дейности в обхвата на медицинската специалност, както и чрез обективни качествени и количествени показатели за оценка на качеството на извършваната медицинска дейност. Създаването на правна регламентация на изискванията към структурите, персонала, оборудването и дейността по медицинската специалност „Медицинска генетика“ ще гарантира достатъчна по обем и качество медицинска услуга с произтичащите от това по-добри резултати за здравето на пациентите и защита на техните права.

Очакваните резултати от приемането на проекта на наредба са:

1. Повишаване на качеството и надеждността на генетичната диагностика чрез: уеднаквяване на методите и процедурите за генетични изследвания; гарантиране на високо качество чрез задължителни изисквания за оборудване, персонал и контрол; стандартизирани лабораторни протоколи; валидирани методи и вътрешна/външна оценка на качеството. Това значително би намалило риска от грешни, непълни или невалидни резултати.
2. Създаване на условия за подобрена и навременна диагностика на генетични заболявания чрез по-ранно откриване на наследствени и вродени заболявания, и дефиниране на оптимални срокове за издаване на резултати, което води до своевременно поставяне на диагноза и провеждането на по-ефективно лечение.
3. Подпомагане развитието на персонализираната медицина чрез ясно дефинирани изисквания за анализ на биомаркери, фармакогенетични тестове и ускоряване на внедряването на персонализирани и таргетни терапии, особено в онкологията.
4. Повишаване на ефективността на профилактиката и скрининга посредством регламентирането на осъществяването на пренатални и неинвазивни ДНК тестове, скрининг на новородени, ранно откриване на носителство и профилактика на наследствени заболявания.

5. Гарантиране на безопасността и етичността в работата с генетична информация чрез осигуряването на защита на чувствителни генетични данни, прозрачни правила за ДНК банките, етично и професионално провеждане на консултации и др.

6. Подобряване на координацията между различните медицински специалности посредством дефинирането на ролите и взаимодействието между лекарите с призната медицинска специалност „Медицинска генетика“ и останалите медицински специалисти, като по този начин се ускорява насочването, консултирането и съвместното лечение.

7. Уеднаквяване на практиките в национален мащаб и осигуряването на равен достъп до качествени генетични услуги в цялата страна, посредством въвеждането на общи правила за апаратура, документация, лабораторни условия, брой случаи годишно, качество и стандартизация.

8. Дългосрочно се очаква постигане на оптимизация на здравно-икономическите разходи чрез намаляване на разходите за лечение посредством ранна диагностика, намаляване на усложненията при генетични заболявания и ограничаване на ненужни или повтарящи се изследвания.

Изготвянето и прилагането на актуален нов медицински стандарт по специалност „Медицинска генетика“ ще бъде значима стъпка към подобряване на дейността по медицинска генетика в страната.

V. Анализ за съответствие на проекта на наредба с правото на Европейския съюз.

След извършен анализ за съответствие с европейското право се установи, че обществените отношения, предмет на проекта за този стандарт, не са регламентирани в европейското законодателство. Уредбата на обществените отношения, които са предмет на медицинския стандарт, е въпрос на национално решение и е от компетентността на отделните държави-членки. Това произтича от разпоредбата на чл. 168, параграф 7 от Договора за функциониране на Европейския съюз, която предвижда изключителна компетентност на държавите-членки по определяне на здравната им политика и организирането и предоставянето на здравни услуги и медицински грижи.

На основание чл. 26 от Закона за нормативните актове проектът на наредба и мотивите към него ще бъдат публикувани за обществено обсъждане на интернет страницата на Министерството на здравеопазването и на Портала за обществени консултации за срок от 30 дни.