



## Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Stanowisko Rady Przejrzystości  
nr 60/2022 z dnia 20 czerwca 2022 roku  
w sprawie zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej  
„Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego  
ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau  
(VHL)” jako świadczenia gwarantowanego

*Rada Przejrzystości uznaje za zasadne zakwalifikowanie świadczenia opieki zdrowotnej „Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau (VHL)”.*

### Uzasadnienie

#### Problem decyzyjny

*Przedmiotem niniejszego opracowania jest ocena zasadności kwalifikacji świadczenia opieki zdrowotnej - Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau (VHL), jako świadczeń gwarantowanych w ramach rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.*

*Obecny stan wiedzy medycznej pozwala na precyzyjne wskazanie genów, których identyfikacja na podstawie badań genetycznych ma na celu ustalenie podatności na wystąpienie danego typu nowotworu. Przykładowo, zwiększone ryzyko wystąpienia:*

- *siatkówczaka związane jest z występowaniem mutacji w obrębie genu RB1;*
- *choroby von Hippel-Lindau związane jest z występowaniem mutacji w obrębie genu VHL.*

*Wczesna diagnoza i zapewnienie odpowiedniej terapii onkologicznej mogą przyczynić się do zredukowania umieralności tych pacjentów. Dlatego założenia proponowanych świadczeń opieki nad tymi pacjentami obejmują kompleksowe podejście do wczesnego wykrycia niekorzystnych uwarunkowań genetycznych dzięki poradnictwu i badaniom genetycznym. Pacjentów, dla których zidentyfikowano zwiększone ryzyko zachorowania na nowotwór włącza się do systemu nadzoru obejmującego wykonywane cyklicznie badania diagnostyczne właściwe dla danego typu nowotworu.*



## Dowody naukowe

### *Wytyczne i rekomendacje kliniczne*

*Siatkówczak - we wszystkich analizowanych krajach podkreśla się ważność przeprowadzania badań/testów genetycznych u osób z podejrzeniem dziedzicznego wariantu patogennego w genie RB1 oraz w niektórych przypadkach przeprowadzania również badań diagnostycznych w ciąży lub przed planowanym zajściem w ciążę i skorzystania z poradnictwa genetycznego. Zaleca się wykonywanie badań skринingowych ukierunkowanych na zidentyfikowanie dziedzicznej mutacji genu RB1 oraz innych badań w ramach przesiewu, jak np. badanie dna oka, obrazowanie OUN pod kątem szyszyniaka zarodkowego, USG lub MRI oczodołu i oka, MRI mózgu.*

*Choroba VHL - we wszystkich analizowanych krajach zidentyfikowano schematy postępowania w zakresie prewencji choroby VHL, podkreśla się, że wykonywanie badań genetycznych jest niezbędne w celu wykrycia dziedzicznej mutacji w genie VHL, przyczyniającej się do rozwoju choroby (we wszystkich analizowanych krajach). Wskazuje się na zasadność oferowania pacjentom poradnictwa genetycznego.*

*Różnice w treści zapisów względem projektu świadczeń proponowanych w zleceniu z 2021 r.*

- *Kryteria kwalifikacji do badań genetycznych w kierunku wykrycia mutacji w genie VHL / RB1 obejmujące krewnych wyłącznie I stopnia pokrewieństwa. Zgodnie z uwagą Konsultant Krajowej w dziedzinie genetyki „Należy – w zależności od danych rodowodowych – uwzględnić także badanie genetyczne krewnych IIo”). Wytyczne w przedmiotowym zakresie zalecają:*
  - *Pacjent z ryzykiem definiowany jest jako osoba z wywiadem rodzinnym siatkówczaka u rodzica, rodzeństwa lub u krewnego pierwszego lub drugiego stopnia [siła zalecenia D];. (...) W celu optymalizacji opieki możliwie szybko powinna być przeprowadzona stratyfikacja dzieci na podstawie spodziewanego ryzyka wystąpienia siatkówczaka. Ryzyko powinno być określone na podstawie stopnia pokrewieństwa z chorym członkiem rodziny i potwierdzone testami genetycznymi (...) [siła zalecenia C] (AAOOP 2018);*
  - *Wytyczne wskazują osoby zagrożone chorobą VHL. Są nimi wszystkie osoby mające krewnego pierwszego stopnia (rodzice, dzieci, siostry i bracia) lub drugiego stopnia (ciotki, wujkowie, dziadkowie i wnuki) z mutacją genu VHL. (VHLA 2020).*

### Problem ekonomiczny

*Szacowana wielkość populacji docelowej która objęta zostanie świadczeniem wynosi 145 osób, koszty opieki nad pacjentami wyniosą około 650 tys. PLN/rocznie.*

*NFZ podkreśla również, że dokładna i rzetelna ocena skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia jest niemożliwa na tym etapie.*

**Główne argumenty decyzji**

*Rekomendacje kliniczne wskazują na korzyści wynikające z systemowej opieki nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na siatkówczaka lub chorobę von Hippel-Lindau. Rada wskazuje na konieczność stałego monitorowania jakości realizowanych w ramach programu świadczeń.*

**Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 31c ust. 6 w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 1 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2021 r., poz. 1285 z późn. zm.), z uwzględnieniem Aneks do Raportu analitycznego WS.4220.3.2021 nr: WS.420.2.2022 „Opieka nad rodzinami wysokiego, dziedzicznie uwarunkowanego ryzyka zachorowania na wybrane nowotwory w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej”; data ukończenia: 15 czerwca 2022 r.