
STANOVISKO VZP ČR, SZP ČR, SČP ČLS JEP, ČOS ČLS JEP, ČHS ČLS JEP A SLG ČLS JEP

DOPORUČENÉ PODMÍNKY PRO NASMLOUVÁNÍ A
PROVÁDĚNÍ VÝKONU 94365 – ANALÝZA SEKVENACE
LIDSKÉHO SOMATICKÉHO GENOMU TECHNOLOGIÍ
SEKVENACE NOVÉ GENERACE (NGS) A VÝKONU 87701-
TESTOVÁNÍ SOMATICKÝCH MUTACÍ Z NÁDOROVÉ TKÁŇE
METODOU SEKVENACE NOVÉ GENERACE (NGS)

ÚSTŘEDÍ VZP ČR

6. 12. 2023

PREAMBULE

Zástupci Všeobecné zdravotní pojišťovny České republiky (dále jen „VZP ČR“), zástupci Svazu zdravotních pojišťoven ČR (dále jen „SZP ČR“), zástupci České hematologické společnosti ČLS JEP (dále také jen „ČHS“), zástupci České onkologické společnosti ČLS JEP (dále jen „ČOS“), zástupci Společnosti českých patológů ČLS JEP (dále jen „SČP“) a zástupci Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP (dále jen „SLG“) se shodují na potřebě stanovit podmínky pro nasmlouvání a provádění výkonu 94365 – Analýza sekvenace lidského somatického genomu technologií sekvenace nové generace (NGS) a výkonu 87701 - Testování somatických mutací z nádorové tkáně metodou sekvenace nové generace (NGS).

STANOVISKO

V souvislosti s novelou vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů (dále jen SZV), jejímž důsledkem byla od 1. 1. 2018 revize výkonů odbornosti 816 – laboratoř lékařské genetiky, zakotvující nové metody pro vyšetření germinálního a somatického genomu, a v souvislosti s novelou SZV, ve které byl s účinností od 1. 1. 2023 ukotven nový výkon 87701 Testování somatických mutací z nádorové tkáně metodou sekvenace nové generace (NGS) a v souvislosti s novelou SZV, ve které byl s účinností od 1. 1. 2024 upraven popis výkonu 94365 Analýza sekvenace lidského somatického genomu technologií sekvenace nové generace (NGS) formulují VZP ČR, SZP ČR, ČHS a SČP a SLG toto STANOVISKO - *DOPORUČENÉ PODMÍNKY PRO NASMLOUVÁNÍ A PROVÁDĚNÍ VÝKONU 94365 – ANALÝZA SEKVENACE LIDSKÉHO SOMATICKÉHO GENOMU TECHNOLOGIÍ SEKVENACE NOVÉ GENERACE (NGS) A VÝKONU 87701 - TESTOVÁNÍ SOMATICKÝCH MUTACÍ Z NÁDOROVÉ TKÁŇE METODOU SEKVENACE NOVÉ GENERACE (NGS).*

STRATIFIKACE VÝKONU 94365 od 1.1.2024

Jedná se o speciální vyšetření somatického neboli nádorového genomu, které se používá v případě diagnostiky a léčby hematoonkologických pacientů a slouží i k monitoraci průběhu onemocnění a k případnému rozhodování o změně terapie. Jedná se o analýzu molekulárně genetických markerů zejména v indikacích hematoonkologických (viz příloha – Přehled NGS analýz somatického genomu dle diagnóz – hematoonkologie).

PODMÍNKY INDIKACE

- Vyšetření lze provádět na základě indikace klinického hematologa popř. klinického genetika, jde-li o postzygotické testování.
- U hematoonkologických pacientů se výkon 94365 provádí při stanovení diagnózy a dále při relapsu, sledování choroby a při selhání terapie s maximálními ročními frekvencemi uvedenými v příloze.

PŘEDPOKLÁDANÉ POČTY PACIENTŮ/VYŠETŘENÍ za systém v.z.p.

Dle ČHS:

- Akutní myeloidní leukémie (AML), vyšetření dominantně u kurativně léčených pacientů - několik set pacientů
- Akutní lymfoblastická leukémie (ALL) – desítky pacientů
- Chronická myeloidní leukémie (CML) - desítky pacientů
- Chronická lymfocytární leukémie (CLL) - nově diagnostikovaných pacientů jsou řádově stovky, řada z nich ale nevyžaduje akutní terapii - počet vyšetření několik set pacientů
- Myelodysplastický syndrom (MDS)/myelodysplasticko-myeloproliferativní syndromy (MDS/MPS) – řádově desítky až stovky pacientů
- Ph negativní myeloproliferativní choroby – řádově desítky až stovky pacientů
- Lymfomy, vyšetření vzorků z tzv. tekuté biopsie (krev, dřeň aj.) * – řádově desítky až stovky pacientů
- Myelom, vyšetření vzorků z tzv. tekuté biopsie (krev, dřeň aj.) * – řádově desítky až stovky pacientů

* nádorová tkáň uzlin a tkání solidních nádorů spadá do gesce pracovišť patologie

STRATIFIKACE VÝKONU 87701 od 1.1.2024

Jedná se o speciální vyšetření somatického neboli nádorového genomu, které se používá v případě diagnostiky a léčby maligních chorob u onkologických pacientů a slouží i k monitoraci průběhu onemocnění a k případnému rozhodování o změně terapie. Jedná se o analýzu molekulárně genetických markerů v **solidní nádorové tkáni** zejména v indikacích onkologických (viz příloha – Přehled NGS analýz somatického genomu dle diagnóz – patologie).

PODMÍNKY INDIKACE

- Vyšetření lze provádět na základě indikace klinického onkologa nebo na základě diferenciálně diagnostické rozvahy patologa* z důvodu indikací uvedených v příloze (pozn.: v případě indikace metody patologem pro diferenciální diagnózu malignity vs. benigní či hraniční léze může být finální MKN klasifikace jiná)
 - Výkon 87701 se provádí při stanovení diagnózy a dále při relapsu, sledování choroby a při selhání terapie s maximálními ročními frekvencemi uvedenými v příloze.
- * nádorová tkáň uzlin a tkáně solidních nádorů spadá do gesce pracovišť patologie

PŘEDPOKLÁDANÉ POČTY PACIENTŮ/VYŠETŘENÍ za systém v.z.p.

Dle SČP:

- omezení výkonu 87701 na max. 4 % bioptických vyšetření příslušného pracoviště (součet kódů 87613 a 87617)

ZÁVĚR

Pro výkon 94365 a 87701 jsou stanovena smluvně definovaná pracoviště dle smluvní politiky jednotlivých zdravotních pojišťoven při respektování podmínek uvedených v registračních listech výkonů.

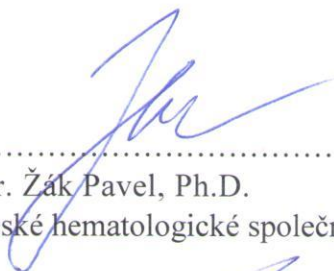
- 87701 – je výkon autorské odbornosti 807/823, sdílen s odb. 816 (sdílení v odb. 816 dle podmínek uvedených v RL výkonu)
- 94365 – je výkon autorské odbornosti 816, sdílen s odb. 818.

V Praze dne 6. 12. 2023

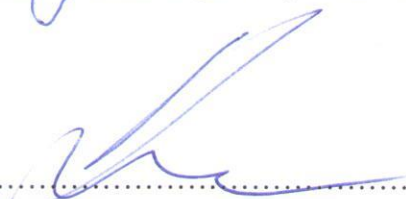
.....
PhDr. Mgr. Jan Bodnár, LL.M.
náměstek ředitele VZP ČR pro zdravotní péči



.....
MUDr. Renata Knorová, MBA
předsedkyně zdravotní sekce SZP ČR



.....
prof. MUDr. Žák Pavel, Ph.D.
předseda České hematologické společnosti ČLS JEP



.....
Doc. MUDr. Igor Kiss, Ph.D., MBA
předseda České onkologické společnosti ČLS JEP



.....
prof. MUDr. Pavel Dundr, Ph.D.
předseda Společnosti českých patoložů ČLS JEP



.....
prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MHA
předseda Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

Příloha: Přehled NGS analýz somatického genomu dle diagnóz – hematoonkologie a Přehled NGS analýz somatického genomu dle diagnóz – patologie.

Přehled NGS analýz somatického genomu dle hematotoonkologických diagnóz

| Diagnóza | MKN | Fáze onemocnění | Frekvence | Podrobné indikace pro NGS metodu | Poznámka | Předpokládané počty za systém v.z.p. |
|---------------------------------|--|---|-----------|--|--|--------------------------------------|
| Akutní myeloidní leukémie (AML) | C92.0, C92.4, C92.5, C92.6, C92.8, C93.0, C94.0, C94.2 | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde se uvazuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi dráhych moderních preparátů | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | | Relaps/ Refrakce | 1x | U nemocných, kteří se uvazuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi dráhych moderních preparátů | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasné detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci + tam, kde nelze použít jinou metodu | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, detekci imunoglobulinových přestavěb a přestavěb T buněčného receptoru | desítky |
| | | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde se uvazuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi dráhych moderních preparátů | - diagnostický panel pro Ph+ALL: mutace v genu BCR/ABL1 | desítky |
| | C91.0 | Relaps/ Refrakce | 1x | U nemocných, kde se uvazuje o intenzivní léčbě s kurativním záměrem, nebo nasazení velmi dráhych moderních preparátů | - panel genů pro prognostickou a prediktivní stratifikaci, detekci imunoglobulinových přestavěb a přestavěb T buněčného receptoru, z důvodu často popisované klonální evoluce nutnost opakovaného vyšetření | desítky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasné detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci | - diagnostický panel pro Ph+ALL: mutace v genu BCR/ABL1 | desítky |
| | | Diagnóza | 1x | Pouze u nemocných, diagnostikovaných již v pokročilých fázích choroby, ne chronická fáze, s uváženou cílenou léčbou s kurativním záměrem | - mutace v genu BCR/ABL1 (resistence), pouze v akcelerované fázi nebo blastickým zvratu | desítky |
| | C92.1, C92.2 | Selňání terapie | 1x | Pouze u nemocných, kde je uvážená další pokračování cílené léčby s kurativním záměrem | - mutace v genu BCR/ABL1 (resistence) či jiné klonální evoluce | desítky |
| | | Diagnóza | 1x | U nemocných, kde je uvážená hmeď, nebo v budoucnu o intenzivní léčbě, nebo léčbě cílené či monoklonálními protilátkami (tj. ne jen symptomatická, či paliativní terapie nebo chemoterapie) | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci a detekci imunoglobulinových přestavěb | níže stovky |
| | C91.1 | Před první a každou následující terapií | 1x | U nemocných, kde je uvážená hmeď, nebo v budoucnu o intenzivní léčbě, nebo léčbě cílené či monoklonálními protilátkami (tj. ne jen symptomatická, či paliativní terapie nebo chemoterapie) | - panel genů pro prognostickou a prediktivní stratifikaci a stanovení rezistence a detekci imunoglobulinových přestavěb; z důvodu často popisované klonální evoluce a následného rozvoje rezistence k podávané léčbě nutnost opakovaného vyšetření | níže stovky |
| | | Sledování minimální zbytkové choroby | 4x | U nemocných, kteří se dostali do hluboké molekulární odpovědi a včasné detekce relapsu umožní včasnou léčebnou intervenci + tam, kde nelze použít jinou metodu | - diagnostický panel zahrnuje detekci imunoglobulinových přestavěb | desítky |
| | D46.0, D46.1, D46.2, D46.4, D46.5, D46.6, D46.7, D46.9 | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - diagnostický panel zahrnující vyšetření doporučených genů | níže stovky |
| | D45, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, C93.1 | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel zahrnující vyšetření doporučených genů | desítky |
| | D45, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, C93.1 | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | níže stovky |
| | C81 - C86, C88.4 | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů | desítky |
| | C90 | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, pro detekci imunoglobulinových přestavěb, přestavěb T buněčného receptoru a transkripcí | |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci, pro detekci imunoglobulinových přestavěb, přestavěb T buněčného receptoru a transkripcí | |
| | | Diagnóza | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů a též pro predikci léčebné odpovědi | |
| | | Progrese/ transformace choroby | 1x | Tam, kde není zvažován jen striktně paliativní přístup | - panel genů pro diagnostiku a prognostickou stratifikaci pacientů a též pro predikci léčebné odpovědi | |

Poznámky:
 Pro sledování minimální zbytkové choroby je dostatečující frekvence do 4 vyšetření ročně
 Vyjměte je NGS sekvencování somatického genomu indikováni v jiných případech, např. v diagnostice nejraritnějších cytopenií
 Bude dojednáno v dalším kole

Aktualizace přílohy k 6. 12. 2023, změny podžluceny

| NGS - diagnostika, indikace patologem, onkologem (v rámci center vysoce specializované onkologické péče v ČR) nebo hematologem (v rámci center vysoce specializované hematologické péče v ČR tj. v rámci centra vysoce specializované hematoonkologické péče pro dospělé, centra vysoce specializované hematoonkologické péče pro děti nebo centra vysoce specializované péče pro pacienty (dospělé a/nebo děti) s vzácnými vrozenými a získanými poruchami krvevotvorby)*, ** | | Frekvence |
|---|---|------------------|
| C07 | Zhoubný novotvar příušní (parotické) slinné žlázy | 2x na Dg. |
| C08 | Zhoubný novotvar jiných a neurčených slinných žláz | 2x na Dg. |
| C11 | Zhoubný novotvar nosohltanu | 2x na Dg. |
| C15 | zhoubný novotvar jícnu | 2x na Dg. |
| C14 | Zhoubný novotvar jiných a nepřesně určených lokalizací rtu, ústní dutiny a hltanu | 2x na Dg. |
| C16 | Zhoubný novotvar žaludku | 2x na Dg. |
| C17 | Zhoubný novotvar tenkého střeva | 2x na Dg. |
| C18 | Zhoubný novotvar tlustého střeva | 2x na Dg. |
| C19 | Zhoubný novotvar rektosigmoideálního spojení | 2x na Dg. |
| C20 | Zhoubný novotvar rekta | 2x na Dg. |
| C21 | Zhoubný novotvar řiti a řitního kanálu | 2x na Dg. |
| C22 | Zhoubný novotvar jater a intrahepatálních žlučových cest | 2x na Dg. |
| C23 | Zhoubný novotvar žlučníku | 2x na Dg. |
| C24 | Zhoubný novotvar jiných a neurčených částí žlučových cest | 2x na Dg. |
| C25 | Zhoubný novotvar slinivky břišní | 2x na Dg. |
| C31 | Zhoubný novotvar vedlejších dutin | 2x na Dg. |
| C34 | Zhoubný novotvar plic | 2x na Dg. |
| C40 | Zhoubný novotvar kostí a kloubní chrupavky končetin | 2x na Dg. |
| C41 | Zhoubný novotvar kostí a kloubní chrupavky jiných a neurčených lokalizací | 2x na Dg. |
| C43 | Zhoubný melanom kůže | 2x na Dg. |
| C48 | Zhoubný novotvar retroperitonea a peritonea | 2x na Dg. |
| C49 | Zhoubný novotvar pojivové a jiné měkké tkáně | 2x na Dg. |
| C54 | Zhoubný novotvar těla děložního | 2x na Dg. |
| C55 | Zhoubný novotvar dělohy, část NS | 2x na Dg. |
| C56 | Zhoubný novotvar vaječníku | 2x na Dg. |
| C57 | Zhoubný novotvar jiných a neurčených ženských pohlavních orgánů | 2x na Dg. |
| C64 | Zhoubný novotvar ledviny mimo pánevičku | 2x na Dg. |
| C65 | Zhoubný novotvar ledvinné pánevičky | 2x na Dg. |
| C66 | Zhoubný novotvar močovodu (ureteru) | 2x na Dg. |
| C70 | Zhoubný novotvar mozkomíšních plen | 2x na Dg. |
| C71 | Zhoubný novotvar mozku | 2x na Dg. |
| C72 | Zhoubný novotvar míchy, mozkových nervů a jiných částí centrální nervové soustavy | 2x na Dg. |
| C73 | Zhoubný novotvar štítné žlázy | 2x na Dg. |
| C80 | Zhoubný novotvar bez určení lokalizace | 2x na Dg. |
| C82 | Ne-Hodgkinův folikulární (nodulární) lymfom | 2x na Dg. |
| C83 | Ne-Hodgkinův (difúzní) lymfom | 2x na Dg. |
| C84 | Periferní a kožní T-buněčné lymfomy | 2x na Dg. |
| C85 | Ne-Hodgkinův lymfom, jiných a neurčených typů | 2x na Dg. |
| C90 | Mnohočetný myelom a plazmocytární novotvary | 2x na Dg. |
| C96 | Jiné zhoubné novotvary mizní, krvetvorné a příbuzné tkáně | 2x na Dg. |
| D39 | Novotvary nejistého nebo neznámého chování ženských pohlavních orgánů | 2x na Dg. |
| D43 | Novotvary nejistého nebo neznámého chování mozku a centrální nervové soustavy | 2x na Dg. |
| D48 | Novotvary nejistého nebo neznámého chování jiných a neurčených lokalizací | 2x na Dg. |

*V případě indikace metody pro diferenciální diagnózu malignity vs. benigní či hraniční léze může být finální MKN klasifikace jiná

** Jedná se o sekvenování DNA a/nebo RNA panelů

| NGS - diagnostika a indikace hematologem v rámci center vysoce specializované hematologické péče v ČR tj. v rámci centra vysoce specializované hematoonkologické péče pro dospělé, centra vysoce specializované hematoonkologické péče pro děti nebo centra vysoce specializované péče pro pacienty (dospělé a/nebo děti) s vzácnými vrozenými a získanými poruchami krvevotvorby*,** | | Frekvence |
|---|--|-------------------------|
| C81 | Hodgkinova nemoc | uvedeny v příloze č. 1. |
| C82 | Ne-Hodgkinův folikulární (nodulární) lymfom | |
| C83 | Ne-Hodgkinův (difúzní) lymfom | |
| C84 | Periferní a kožní T-buněčné lymfomy | |
| C85 | Ne-Hodgkinův lymfom, jiných a neurčených typů | |
| C88 | Zhoubné imunoproliferativní nemoci | |
| C90 | Mnohočetný myelom a plazmocytární novotvary | |
| C91 | Lymfoidní leukémie | |
| C92 | Myeloidní leukémie | |
| C93 | Monocytární leukémie | |
| C94 | Jiné leukémie určených buněčných typů | |
| C95 | Leukémie neurčeného buněčného typu | |
| C96 | Jiné zhoubné novotvary mízní, krvevotvorné a příbuzné tkáně | |
| D45 | Pravá polycytemie | |
| D46 | Myelodysplastické syndromy | |
| D47 | Jiné novotvary nejistého nebo neznáme chování mízní, krvevotvorné a příbuzné tkáně | |

*V případě indikace metody pro diferenciální diagnózu malignity vs. benigní či hraniční léze může být finální MKN klasifikace jiná

** Jedná se o sekvenování DNA a/nebo RNA panelů