



# **Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji**

**Wydział Taryfikacji**

## **Świadczenia gwarantowane obejmujące diagnostykę cukrzycy monogenowej**

**Raport w sprawie ustalenia taryfy świadczeń**

**nr WT.541.7.2018**

**[data ukończenia 27.04.2018]**

## Objaśnienia skrótów

<b>Agencja/AOTMiT</b>	Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
<b>bd.</b>	brak danych
<b>ICD-9 PL</b>	międzynarodowa klasyfikacja procedur medycznych – wersja polska (ang. <i>International Classification System for Surgical, Diagnostic and Therapeutic Procedures</i> )
<b>ICD-10</b>	międzynarodowa statystyczna klasyfikacja chorób i problemów zdrowotnych (ang. <i>International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems</i> )
<b>MZ</b>	Ministerstwo Zdrowia
<b>nd.</b>	nie dotyczy
<b>NFZ/Płatnik</b>	Narodowy Fundusz Zdrowia
<b>OPK</b>	ośrodek powstawania kosztów
<b>Ustawa o świadczeniach</b>	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2017 roku, poz. 1938)

## Spis treści

<b>1. Problem decyzyjny .....</b>	<b>4</b>
<b>2. Taryfikowane świadczenie.....</b>	<b>5</b>
2.1. Charakterystyka świadczenia .....	5
2.2. Aktualny stan finansowania w Polsce .....	5
2.3. Analiza popytu i podaży.....	6
2.4. Stan finansowania w innych krajach .....	8
2.5. Cenniki komercyjne .....	8
2.6. Uwagi do świadczenia .....	9
<b>3. Projekt taryfy.....</b>	<b>10</b>
3.1. Pozyskanie danych.....	10
3.2. Analiza danych.....	10
3.3. Projekt taryfy.....	11
<b>4. Analiza wpływu na system opieki zdrowotnej .....</b>	<b>13</b>
4.1. Analiza wpływu na budżet płatnika publicznego .....	13
4.2. Analiza wpływu na organizację systemu opieki zdrowotnej .....	13
<b>5. Najważniejsze informacje i wnioski.....</b>	<b>14</b>
<b>6. Bibliografia .....</b>	<b>15</b>
<b>7. Spis tabel i rysunków .....</b>	<b>16</b>

## 1. Problem decyzyjny

Celem niniejszego raportu jest dokumentacja procesu przygotowania projektu taryfy świadczenia gwarantowanego opieki zdrowotnej, w oparciu o przyjętą metodykę taryfikacji świadczeń.

Podstawę podjęcia przedmiotowych prac stanowi: zlecenie Ministra Zdrowia z 28.03.2018, znak ASG.4088.13.2018. KoM (data wpływu do AOTMiT 28.03.2018), w związku z art. 311a ust. 1 ustawy o świadczeniach, na podstawie punktu II Planu Taryfikacji na 2018 r., tj.: „*Inne zadania w zakresie taryfikacji, szczególnie istotne dla bieżącego funkcjonowania systemu powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego*”, w sprawie ustalenia taryfy świadczenia gwarantowanego z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: *diagnostyka cukrzycy monogenowej*.

Przedmiotowe zlecenie wynika bezpośrednio z faktu zakwalifikowania przez Ministra Zdrowia świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych, jako konsekwencji pozytywnego procesu oceny technologii medycznych w Agencji.

Przedmiotem raportu jest:

---

świadczenie gwarantowane z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej: diagnostyka cukrzycy monogenowej, które obejmuje wykonanie badania genetycznego metodami sekwencjonowania DNA i amplifikacji sond zależnej od ligacji (ang. *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA*), pozwalających ocenić obecność defektów w jednym lub większej liczbie genów:

- 1) KCNJ11;
- 2) ABCC8.

---

identyfikowane produktem rozliczeniowym Narodowego Funduszu Zdrowia w rodzaju: nie dotyczy, nowe świadczenie gwarantowane.

---

zwane dalej: diagnostyką cukrzycy monogenowej.

## 2. Taryfikowane świadczenie

### 2.1. Charakterystyka świadczenia

#### Problem zdrowotny

Cukrzyca monogenowa wywołana jest przez defekty w genach, które regulują funkcjonowanie komórek  $\beta$  trzustki. Ten typ cukrzycy stanowi 1-2% wszystkich przypadków cukrzycy. Wśród podtypów cukrzyc monogenowych wyróżnia się cukrzycę MODY i cukrzycę PNDM. Cukrzyca MODY jest spowodowana głównie przez mutacje w genach GCK, HNF1A i HNF4A. Cukrzyca PNDM, czyli przetrwała cukrzyca noworodkowa jest wywołana przez defekty w genach KCNJ11 i ABCC8 kodujących odpowiednio podjednostki Kir6.2 i Sur1 kanału potasowego komórek  $\beta$ . (*Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza kliniczna, Aestimo s.c., Kraków 2015*).

Wśród chorych z cukrzycą monogenową udział cukrzycy GCK-MODY wynosi 59,0%, cukrzycy typu HNF1A/4A-MODY jest na poziomie 36,1%, natomiast cukrzyca PNDM stanowi 4,9%. (*Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza wpływu na system ochrony zdrowia, Aestimo s.c., Kraków 2015*).

Cukrzyca noworodkowa jest rzadkim zaburzeniem metabolicznym z zapadalnością około 1:200 000 noworodków. Przetrwała cukrzyca noworodkowa ujawnia się najczęściej w pierwszych 6 miesiącach życia dziecka. Dzieci z utrwaloną cukrzycą noworodkową charakteryzują się niską masą urodzeniową, znaczną hiperglikemią, często ze współistniejącą kwasicią metaboliczną. Wykrycie mutacji w powyższych genach umożliwia zmianę dotychczasowego leczenia. (A.Brandt, Ł.Szmygel, K.Kopacz, M.Borowiec, M.Mysliwiec, Cukrzyca w okresie niemowlęcym — trudności diagnostyczno—terapeutyczne, Forum Medycyny Rodzinnej 2012, tom 6, nr 6).

Głównym celem leczenia cukrzycy jest uzyskanie wartości docelowych w zakresie glikemii. Większość pacjentów z mutacjami genu KCNJ11 lub ABCC8 może być skutecznie leczona wysokimi dawkami pochodnych sulfonilomocznika zamiast insuliny, której podawanie u noworodków jest trudne, bardziej kosztowne, bardziej inwazyjne, mniej skuteczne i naraża na częstsze epizody hipoglikemii. Ponadto pochodne sulfonilomocznika powodują zamknięcie niektórych kanałów jonowych, które są konstytutywnie otwarte w przebiegu cukrzycy noworodkowej (*Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza problemu decyzyjnego, Aestimo s.c., Kraków 2015*).

#### Alternatywna technologia medyczna

Komparatorem dla omawianego świadczenia jest strategia nieobejmująca diagnostyki genetycznej cukrzycy monogenowej, polegająca na kontynuacji dotychczasowego postępowania terapeutycznego (stosowanie insulinoterapii) (*Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza ekonomiczna, Aestimo s.c., Kraków 2015*).

### 2.2. Aktualny stan finansowania w Polsce

#### Rozporządzenie Ministra Zdrowia

Świadczenia gwarantowane obejmujące diagnostykę cukrzycy monogenowej określa *Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 28 marca 2018 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz.U. z 2018 r., poz. 657)*.

W załączniku nr 2 wskazano przedmiotowe świadczenie gwarantowane oraz warunki jego realizacji. Szczegółowe zapisy warunków realizacji przedmiotowego świadczenia zawiera tabela 1.

Tabela 1 Wykaz świadczeń gwarantowanych w przypadku badań diagnostycznych oraz warunki ich realizacji

Kod klasyfikacji badań laboratoryjnych	Nazwa świadczenia gwarantowanego	Warunki realizacji świadczeń
Brak kodu	Diagnostyka cukrzycy monogenowej	<p><b>Kryteria włączenia:</b></p> <p>1) w chwili rozpoznania cukrzycy wiek poniżej 1 roku życia;</p> <p>2) brak autoprzeciwciał przeciw antygenom komórek beta wysp trzustkowych charakterystycznych dla cukrzycy typu 1;</p> <p>3) cukrzyca wymagająca insulinoterapii w dawce 0,5 IU/kg/dobę.</p>
		<p><b>Zakres świadczenia</b> – świadczenie obejmuje wykonanie badania genetycznego metodami sekwencjonowania DNA i amplifikacji sond zależnej od ligacji (ang. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA), pozwalających ocenić obecność defektów w jednym lub większej liczbie genów:</p> <p>1) KCNJ11;</p> <p>2) ABCC8.</p>
		<p><b>Personel:</b></p> <p>1) lekarz specjalista w dziedzinie diabetologii lub endokrynologii lub lekarz specjalista w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej lub</p> <p>2) lekarz specjalista w dziedzinie pediatrii w trakcie specjalizacji w dziedzinie diabetologii lub lekarz specjalista w dziedzinie pediatrii w trakcie specjalizacji w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, lub</p> <p>3) lekarz w trakcie specjalizacji w dziedzinie diabetologii.</p>
		Świadczenie realizowane w poradni diabetologicznej lub poradni diabetologicznej dla dzieci. W przypadku uzyskania wyniku badania potwierdzającego defekt genetyczny przeprowadzenie kolejnych dwóch porad ambulatoryjnych mających na celu zmianę leczenia z insulinoterapii na leczenie z zastosowaniem pochodnych sulfonilomocznika lub diety.
		<p>Zapewnienie realizacji badań - w lokalizacji:</p> <p>1) dostęp do badań genetycznych wykonywanych w medycznym laboratorium diagnostycznym wpisanym do ewidencji Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych, które:</p> <p>a) zatrudnia co najmniej 1 diagnostę laboratoryjnego ze specjalizacją w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej,</p> <p>b) posiada certyfikat uczestnictwa w międzynarodowym programie Unii Europejskiej weryfikacji jakości laboratoriów genetycznych EMQN,</p> <p>c) posiada certyfikat referencyjności laboratorium wystawiony przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka,</p> <p>d) wykonało co najmniej 200 udokumentowanych badań genetycznych u pacjentów z podejrzeniem cukrzycy monogenowej, w okresie ostatnich 3 lat;</p> <p>2) dostęp do badań ultrasonograficznych;</p> <p>3) dostęp do badań morfologii krwi, badań biochemicznych i badań immunologicznych.</p>
		<p><b>Pozostałe wymagania:</b> oddział o profilu diabetologia lub oddział o profilu diabetologia dla dzieci – w lokalizacji.</p> <p>Konsultacje lekarza specjalisty w dziedzinie genetyki klinicznej – dostęp.</p>

### Zarządzenie Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia

Nie dotyczy; przedmiotowe świadczenie jest nowym świadczeniem gwarantowanym.

### 2.3. Analiza popytu i podaży

Przez popyt na nowe świadczenie gwarantowane rozumiana jest populacja docelowa określona w przypadku przedmiotowego świadczenia przez ekspertów klinicznych. Podaż zaś definiowana jest

poprzez poziom realizacji danego świadczenia przez podmioty lecznicze, wynikający z potencjału do realizacji tych świadczeń. Oszacowanie potencjału podaźowego zostało oparte o analizę: liczby podmiotów mogących realizować dane świadczenie, a także kadry medycznej określonych specjalności. Korzystano z publicznie dostępnych źródeł informacji, takich jak sprawozdania podmiotów medycznych gromadzone przez Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia, czy dane Naczelnej Izby Lekarskiej.

### Populacja docelowa

Zgodnie z rozporządzeniem liczba osób spełniających kryteria włączenia, tj.: 1) w chwili rozpoznania cukrzycy wiek poniżej 1 roku życia; 2) brak autoprzeciwciał przeciw antygenom komórek beta wysp trzustkowych charakterystycznych dla cukrzycy typu 1; 3) cukrzyca wymagająca insulinoterapii w dawce 0,5 IU/kg/dobę będzie wynosiła w opinii ekspertów klinicznych od 5 do 10 osób rocznie.

### Liczba poradni

Przedmiotowe świadczenie będzie realizowane w poradni diabetologicznej lub w poradni diabetologicznej dla dzieci. Dodatkowo świadczenie może obejmować również konsultację genetyczną.

Liczba poradni diabetologicznych w Polsce w 2018 roku wynosiła 2,3 tys. podmiotów, natomiast liczba poradni diabetologicznych dla dzieci - 117. Poradni genetycznych w Polsce było 213 natomiast poradni genetycznych dla dzieci – 20.

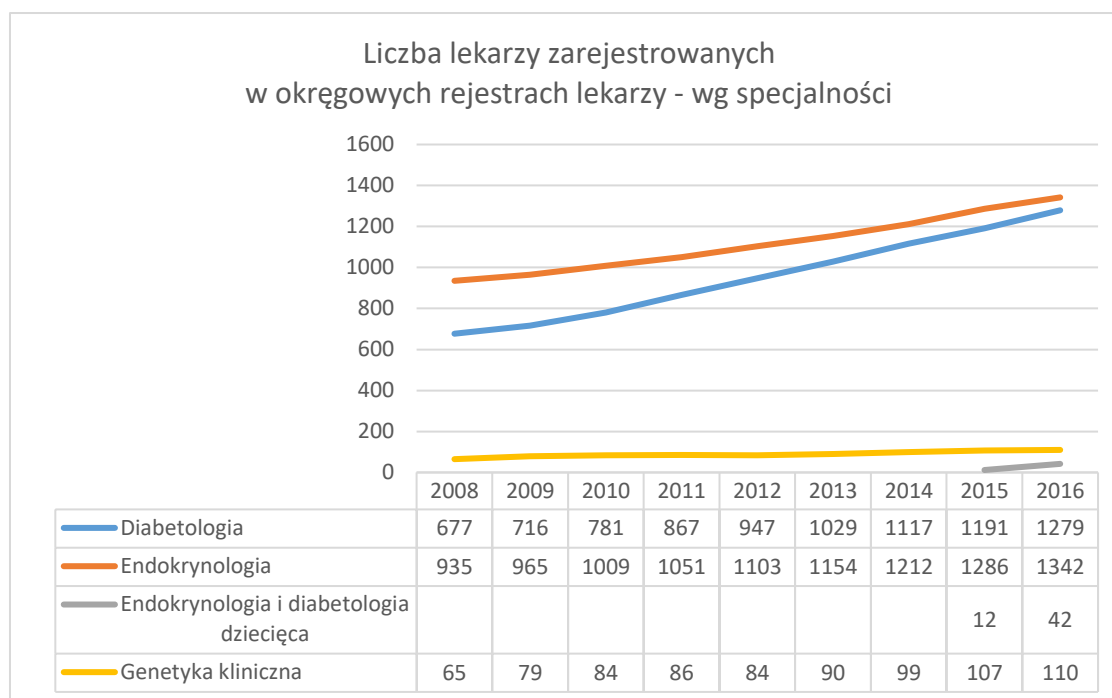
Tabela 2 Liczba poradni specjalistycznych stan na luty 2018 r.

Kod resortowy	Nazwa	Liczba poradni
1020	Poradnia diabetologiczna	2 340
1021	Poradnia diabetologiczna dla dzieci	117
1210	Poradnia genetyczna	213
1211	Poradnia genetyczna dla dzieci	20

Źródło: opracowanie własne na podstawie Rejestru podmiotów wykonujących działalność leczniczą

### Liczba lekarzy

Poniższy wykres przedstawia liczbę specjalistów, którzy zgodnie z Rozporządzeniem MZ dotyczącym świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz.U. 2018, poz. 657), będą mogli realizować przedmiotowe świadczenie tj. specjaliści w dziedzinie diabetologii, endokrynologii oraz genetyki klinicznej wykonujących zawód za lata 2008–2016. Liczba lekarzy w roku 2016 wzrosła o ponad 50% w porównaniu z rokiem 2008 i wyniosła 1 279 specjalistów w dziedzinie diabetologii. Liczba lekarzy ze specjalnością endokrynolog i diabetolog dziecięcy wyniosła w Polsce w 2018 roku 42 specjalistów. Liczba osób ze specjalnością endokrynologia wg stanu na luty 2018 wyniosła 1 342 osoby. W odniesieniu do specjalistów z zakresu genetyki klinicznej to ich liczba w roku 2016 wyniosła 110 specjalistów.



Wykres 1 Liczba lekarzy wg dziedziny specjalizacji zarejestrowanych w okręgowych rejestrach lekarzy

Źródło: Centralny Rejestr Lekarzy Rzeczypospolitej Polskiej prowadzony przez Naczelną Izbę Lekarską

### Liczba potencjalnych realizatorów

Na podstawie informacji przekazanych przez ekspertów klinicznych liczbę potencjalnych realizatorów przedmiotowych badań genetycznych będą stanowiły 3 ośrodki:

1. Katedra Biochemii Klinicznej Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum w Krakowie,
2. Zakład Genetyki Klinicznej Uniwersytet Medyczny w Łodzi,
3. Katedra i Klinika Pediatrii, Diabetologii i Endokrynologii, Uniwersytet Medyczny w Gdańsku.

Z wiedzy, którą udało się uzyskać w toku prac nad przedmiotowym świadczeniem, wynika, również że podmiot Warsaw Genomics, Centrum Nowych Technologii Uniwersytetu Warszawskiego wykonuje obecnie przedmiotowe badania genetyczne.

## 2.4.Stan finansowania w innych krajach

W toku prac nie odnaleziono informacji na temat finansowania przedmiotowego świadczenia ze środków publicznych w innych krajach. Poszukiwano informacji w takich krajach jak: Estonia, Słowenia, Węgry.

## 2.5.Cenniki komercyjne

W celach porównawczych dokonano badania cen komercyjnych usług medycznych odpowiadających taryfikowanym świadczeniom.

Informacje o cenach komercyjnych poszczególnych świadczeń wyszukiwano za pomocą przeglądarki internetowej lub poprzez bezpośredni kontakt ze świadczeniodawcami.

Odnalezione informacje zostały przedstawione w tabeli poniżej.



Tabela 3 Cenniki badań genetycznych

Nazwa badania - metoda	Jednostka wykonująca	Cena	Rok
Badanie PNDM/KCNJ11	Zakład i Poradnia Genetyki Klinicznej, Centralny Szpital Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	1 400 zł	2016
Analiza molekularna genów ABCC8 i KCNJ11 powinna pozwolić na identyfikację zarówno mutacji punktowych (SNV) jak i dużych rearanżacji (CNV) genów wykonana techniką: 1. sekwencjonowania bezpośredniego metodą Sanger (identyfikacja SNV) oraz techniką MLPA (identyfikacja CNV). 2. sekwencjonowania kolejnej generacji (NGS) (identyfikacja zarówno SNV jak i CNV). Badanie to pozwala nie tylko na identyfikację mutacji w genie ABCC8 i KCNJ11 ale również w genach GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B oraz INS lub innych w zależności od stosowanego zestawu komercyjnego.	Laboratorium Genetyki Klinicznej, Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego - GUMed	2 300 zł	2018
Badanie wybranych fragmentów genu KCNJ11	NZOZ Pracownia genetyki nowotworów w Toruniu	845 zł	2017
Analiza wybranych regionów genu ABCC8 – I etap diagnostyki	NZOZ Pracownia genetyki nowotworów w Toruniu	1190 zł	2017
Panel 24 genów odpowiedzialnych za cukrzycę monogenową – sekwencjonowanie NGS	Warsaw Genomics Centrum Nowych Technologii Uniwersytetu Warszawskiego	2800 zł Koszt badania pojedynczego genu 800 zł	2018

Koszt przedmiotowych badań genetycznych waha się od 800 zł za badanie jednego genu do nawet 2800 zł za pakiet badań.

W Karcie Problemu Zdrowotnego z 2015 roku podano, że koszt badania genetycznego genu KCNJ11 wynosi 1 800 zł, natomiast koszt genu ABCC8 wynosi 5 000 zł.

Zgodnie z informacją uzyskaną od eksperta klinicznego z Kliniki Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi koszt badania genów KCNJ11 i ABCC8 techniką sekwencjonowania NGS waha się od 3500 zł do 4000 zł, natomiast w przypadku zastosowania sekwencjonowania Sangera szacowany koszt może sięgać 4500 zł.

## 2.6. Uwagi do świadczenia

Nowe świadczenie gwarantowane – nie dotyczy.

### 3. Projekt taryfy

#### 3.1. Pozyskanie danych

Pozyskane w procesie taryfikacji dane pochodzą z cenników komercyjnych, zawierających informacje o kosztach zarówno przedmiotowych badań genetycznych oraz danych finansowo-księgowych (F-K) dotyczących kosztów wynagrodzenia lekarzy diabetologów, a także informacji od ekspertów klinicznych dotyczących sposobu realizacji świadczenia.

#### 3.2. Analiza danych

Zgodnie z informacjami uzyskanymi od ekspertów klinicznych przebieg realizacji świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej jest następujący:

1. Pierwsza porada ambulatoryjna – kwalifikacja pacjenta do badania genetycznego,
2. Wykonanie przedmiotowych badań genetycznych,
3. Druga i kolejna porada ambulatoryjna – interpretacja wyniku badania genetycznego i ewentualna zmiana sposobu terapii, z insulinoterapii na leczenie lekami doustnymi i/lub dietą (korekta terapii).

W wyjątkowych przypadkach może być również potrzebna konsultacja genetyczna. Konsultacji dokonuje sam lekarz zlecający badania, tj. diabetolog lub endokrynolog – rozmowa telefoniczna ze specjalistą z zakresu genetyki klinicznej.

W analizie danych skupiono się na ustaleniu kosztu badań genetycznych oraz koszcie porady diabetologicznej polegającej na interpretacji wyniku badania genetycznego i ewentualnej zmianie sposobu terapii.

W przypadku pozostałych elementów świadczenia, tj. pierwszej porady – uznano, po konsultacjach z NFZ w zakresie implementacji nowych świadczeń do systemu rozliczeniowego, że porada ta posiada dedykowany jej produkt rozliczeniowy w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej i ma swoją wycenę; dlatego też nie ma potrzeby jej wyceny.

Obliczenie kosztu diagnostyki cukrzycy monogenowej, obejmującego wykonanie analizy molekularnej genów, zostało przeprowadzone w oparciu o dane z cenników komercyjnych. Ze względu na fakt, że ceny w cennikach komercyjnych przedmiotowych badań odnosiły się zarówno do pojedynczego jak i wielu genów, w celu ujednolicenia podstawy do obliczeń, średni koszt badania mutacji w genach KCNJ11 i ABCC8 policzono, przemnażając razy dwa ceny badań dla pojedynczych genów, a następnie obliczając średnią arytmetyczną, z uzyskanych w ten sposób wartości oraz dostępnych kosztów badania dla dwóch genów. Ustalony w powyższy sposób średni koszt diagnostyki genetycznej w kierunku cukrzycy monogenowej wyniósł 2 154 zł.

Koszt porady diabetologicznej polegającej na interpretacji wyniku badania genetycznego i ewentualnej zmianie sposobu terapii, z insulinoterapii na leczenie lekami doustnymi i/lub dietą (korekta terapii), został wyliczony w oparciu o dane z plików finansowo - księgowych dotyczących wynagrodzenia specjalistów w dziedzinie diabetologii, kosztu infrastruktury oddziału diabetologii oraz w oparciu o podany przez ekspertów klinicznych czas trwania takiej porady, który powinien wynosić 1h. Wykorzystane w analizie pliki finansowo-księgowe, na podstawie których dokonano kalkulacji kosztu wynagrodzenia oraz kosztu infrastruktury, pochodziły z czterech szpitali klinicznych oraz jednego szpitala wojewódzkiego (łącznie z sześciu ośrodków powstawania kosztów). Wszystkie dane

pochodzące z bazy F-K (wynagrodzenia i infrastruktura) zostały zaktualizowane do poziomu roku 2018 za pomocą mnożnika. Poniższa tabela przedstawia poszczególne składowe kosztowe obejmujące poradę specjalistyczną.

Tabela 4 Wyniki oszacowań kosztów świadczenia obejmującego poradę specjalistyczną w diagnostyce cukrzycy monogenowej

Kategoria kosztu	Średnia stawka na godzinę/ osobodzień [PLN]
Wynagrodzenie lekarza	54,94
Infrastruktura	6,26
<b>łącznie</b>	<b>61,20</b>

W tabeli 5 przedstawiono koszty poszczególnych elementów świadczenia dotyczącego diagnostyki cukrzycy monogenowej tj. koszt badań genetycznych oraz koszt specjalistycznej porady ambulatoryjnej.

Tabela 5 Wyniki oszacowań kosztów świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej

Składowe świadczenia	Koszt [PLN]
Średni koszt badania genetycznego do diagnostyki cukrzycy monogenowej	2 154
Cukrzyca Monogenowa – korekta terapii - specjalistyczna porada diabetologiczna*	61

\*polegająca na interpretacji wyniku badania genetycznego i ewentualnej zmianie sposobu terapii, z insulinoterapii na leczenie lekami doustnymi i/lub dietą

### Ograniczenia

Kalkulacja kosztu świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej oparta jest w głównej mierze na cennikach komercyjnych, których metodyka wyceny nie jest znana Agencji (sposób wyceny, poziom marży). Jednak z uwagi na bardzo małą populację i relatywnie niskie wydatki płatnika związane z przedmiotowym świadczeniem ograniczenie to można uznać za mało istotne. Ponadto łączny koszt jednoczesnego badania dwóch genów nie zawsze musi być sumą kosztów badania każdego z dwóch genów pojedynczo.

Średnie wynagrodzenie lekarza o specjalności diabetologia oraz koszt infrastruktury obliczone zostały na podstawie informacji zgromadzonych w bazie danych finansowo-księgowych budowanej na podstawie wszystkich prowadzonych przez Agencję postępowań związanych z leczeniem szpitalnym, natomiast przedmiotowe świadczenie dotyczy specjalistycznej opieki ambulatoryjnej.

### 3.3.Projekt taryfy

Jako projekt taryfy dla świadczenia diagnostyki cukrzycy monogenowej proponuje się przyjęcie wyników analizy kosztów na bazie cenników komercyjnych dla diagnostyki genetycznej oraz kosztów finansowo-księgowych w zakresie porady specjalistycznej (tabela 6).

Zgodnie z informacją przekazaną przez Centralę Narodowego Funduszu Zdrowia przedmiotowe świadczenie obejmujące diagnostykę cukrzycy monogenowej może być rozliczane w ramach świadczeń odrębnie kontraktowanych (SOK) – badania genetyczne oraz w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej jako wydzielony produkt „cukrzyca monogenowa – korekta terapii”.

Tabela 6 Projekty taryf

Nazwa świadczenia	Aktualna wycena		Średnia wartość NFZ w 2017 r. (PLN)	Projekt taryfy		Różnica w stosunku do aktualnej wyceny (%)
	pkt	PLN*		pkt	PLN*	
Diagnostyka cukrzycy monogenowej - badania genetyczne	nd.	nd.	nd.	2 154	2 154	nd.
Cukrzyca Monogenowa – korekta terapii - specjalistyczna porada diabetologiczna **	nd.	nd.	nd.	61	61	nd.

\* dla wartości 1 pkt = 1 zł

\*\*polegająca na interpretacji wyniku badania genetycznego i ewentualnej zmianie sposobu terapii, z insulinoterapii na leczenie lekami doustnymi i/lub dietą

Źródło: opracowanie własne

Powyższe projekty świadczeń korespondują z planami NFZ w zakresie utworzenia nowych produktów rozliczeniowych w ramach świadczeń odrębnie kontraktowanych (diagnostyka cukrzycy monogenowej - badania genetyczne) i w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej (porada specjalistyczna).

## 4. Analiza wpływu na system opieki zdrowotnej

### 4.1. Analiza wpływu na budżet płatnika publicznego

Celem analizy wpływu na budżet jest ocena konsekwencji finansowych podjęcia decyzji o wprowadzeniu w życie proponowanej wyceny dla świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej. W związku z faktem, iż przedmiotowe świadczenie jest nowym świadczeniem gwarantowanym analiza wpływu na budżet płatnika została przeprowadzona w oparciu o populację docelową oszacowaną przez ekspertów klinicznych.

Wprowadzenie w życie proponowanej taryfy świadczeń będzie wiązało się z dodatkowymi wydatkami po stronie płatnika publicznego w wysokości 22 760 zł.

W poniższej tabeli przedstawiono szczegółowe informacje.

Tabela 7 Analiza wpływu na budżet płatnika

Świadczenie	Liczba pacjentów/ liczba porad	Aktualna wycena		Łączna wartość świadczenia (PLN)	Projekt taryfy		Łączna wartość świadczenia po zmianach (PLN)	Różnica (PLN)
		(pkt)	(PLN*)		(pkt)	(PLN*)		
1	2	3		4=2*3	5		6=2*5	7=6-4
<b>Diagnostyka cukrzycy monogenowej - badania genetyczne</b>	10	nd.	nd.	nd.	2154	2154	21 540	nd.
<b>Cukrzyca Monogenowa – korekta terapii - specjalistyczna porada diabetologiczna **</b>	20	nd.	nd.	nd.	61	61	1 220	nd.
<b>Łącznie</b>				-			22 760	nd.

\* dla wartości 1 pkt = 1 zł

\*\* polegająca na interpretacji wyniku badania genetycznego i ewentualnej zmianie sposobu terapii, z insulinoterapii na leczenie lekami doustnymi i/lub dietą

Źródło: opracowanie własne

### 4.2. Analiza wpływu na organizację systemu opieki zdrowotnej

Szacowana populacja jest tak mała, że wprowadzenie nowego świadczenia gwarantowanego ma znikomy wpływ na system opieki zdrowotnej pod kątem finansowym, natomiast pozwala na urealnienie wysokości refundacji, a także ułatwi dostęp w ramach publicznego systemu do przedmiotowych świadczeń.

Wprowadzenie nowego świadczenia jest zgodne z priorytetem zdrowotnym Ministra Zdrowia, tj. przeciwdziałaniu występowania otyłości i cukrzycy, określonym w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 21 sierpnia 2009 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych. Ponadto, jest zgodne założeniami polityki zdrowotnej Unii Europejskiej w zakresie chorób rzadkich.

## 5. Najważniejsze informacje i wnioski

Przedmiotem raportu jest przygotowanie projektu taryfy nowego świadczenia gwarantowanego opieki zdrowotnej, obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej, w tym: wykonanie badania genetycznego metodami sekwencjonowania DNA i amplifikacji sond zależnej od ligacji (ang. Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA), pozwalających ocenić obecność defektów w jednym lub większej liczbie genów:

- a) KCNJ11;
- b) ABCC8.

Przedmiotowe świadczenie będzie realizowane w poradni diabetologicznej lub w poradni diabetologicznej dla dzieci. Przedmiotowe świadczenie dotyczy osób do 1 roku życia, stąd populację docelową ocenia się na 10 pacjentów rocznie.

W toku prac nie udało się odnaleźć informacji na temat taryf zagranicznych przedmiotowego świadczenia.

Z informacji odnalezionych w cennikach komercyjnych wynika, że koszt badań genetycznych waha się od 800 zł za badanie jednego genu do nawet 2800 zł za pakiet badań.

Na podstawie analizy kosztów w oparciu o dane cenników komercyjnych, danych o wynagrodzeniach lekarzy o specjalności diabetologia z plików finansowo - księgowych oraz danych kosztów infrastruktury zaproponowano następującą taryfę:

Diagnostyka monogenowa cukrzycy - badania genetyczne - 2 154 zł (SOK).

Cukrzyca monogenowa – korekta terapii – specjalistyczna porada diabetologiczna - 61 zł (AOS).

W związku z faktem, iż przedmiotowe świadczenie jest nowym świadczeniem gwarantowanym analiza wpływu na budżet płatnika została przeprowadzona w oparciu o populację docelową oszacowaną przez ekspertów klinicznych. Wprowadzenie w życie proponowanej taryfy świadczeń będzie wiązało się z dodatkowymi wydatkami po stronie płatnika publicznego w wysokości 22 760 zł.

### Ograniczenia

Zaproponowana przez AOTMiT taryfa dla świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej oparta jest w głównej mierze na cennikach komercyjnych, których metodyka wyceny nie jest znana Agencji (sposób wyceny, poziom marży). Jednak z uwagi na bardzo małą populację i relatywnie niskie wydatki płatnika związane z przedmiotowym świadczeniem ograniczenie to można uznać za mało istotne. Ponadto łączny koszt jednoczesnego badania dwóch genów nie zawsze musi być sumą kosztów badania każdego z dwóch genów pojedynczo.

Średnie wynagrodzenie lekarza o specjalności diabetologia oraz koszt infrastruktury obliczone zostały na podstawie informacji zgromadzonych w bazie danych finansowo – księgowych budowanej na podstawie wszystkich prowadzonych przez Agencję postępowań związanych z leczeniem szpitalnym, podczas gdy przedmiotowe świadczenie dotyczy specjalistycznej opieki ambulatoryjnej.

## 6. Bibliografia

1. Brandt, Ł.Szmygel, K.Kopacz, M.Borowiec, M.Mysliwiec, *Cukrzyca w okresie niemowlęcym — trudności diagnostyczno—terapeutyczne*, Forum Medycyny Rodzinnej 2012, tom 6, nr 6.
2. Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza kliniczna, Aestimo s.c., Kraków 2015.
3. Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza wpływu na system ochrony zdrowia, Aestimo s.c., Kraków 2015.
4. Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza problemu decyzyjnego, Aestimo s.c., Kraków 2015.
5. Diagnostyka i modyfikacja leczenia pacjentów z cukrzycą monogenową, Analiza ekonomiczna, Aestimo s.c., Kraków 2015.

## 7. Spis tabel i rysunków

### Spis tabel

Tabela 1 Wykaz świadczeń gwarantowanych w przypadku badań diagnostycznych oraz warunki ich realizacji .....	6
Tabela 2 Liczba poradni specjalistycznych stan na luty 2018 r. ....	7
Tabela 3 Cenniki badań genetycznych.....	9
Tabela 4 Wyniki oszacowań kosztów świadczenia obejmującego poradę specjalistyczną w diagnostyce cukrzycy monogenowej .....	11
Tabela 5 Wyniki oszacowań kosztów świadczenia obejmującego diagnostykę cukrzycy monogenowej.....	11
Tabela 6 Projekty taryf .....	12
Tabela 7 Analiza wpływu na budżet płatnika .....	13

### Spis wykresów

Wykres 1 Liczba lekarzy wg dziedziny specjalizacji zarejestrowanych w okręgowych rejestrach lekarzy .....	8
---	---