

Assumpte

Ordenació del consell genètic i les proves genètiques en trastorns o malalties genètiques constitutives i somàtiques

Àmbit d'aplicació

Servei Català de la Salut (CatSalut)

Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT)

Índex

1. Exposició de motius
2. Àmbit d'aplicació
3. Objecte
4. Nivells d'atenció i anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització
 - 4.1. Nivells d'atenció
 - 4.2. Anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització
5. Model d'atenció i organitzatiu
 - 5.1. Xarxa integrada d'atenció i seguiment. Coordinació i continuïtat assistencial
 - 5.2. Centres hospitalaris de proximitat
 - 5.3. Centres hospitalaris de referència
 - 5.3.1. Unitats de genètica clínica
 - 5.3.2. Unitats de genètica clínica tutelades
 - 5.4. Laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència
 - 5.5. Centres de diagnòstic molecular de mutacions somàtiques en càncer
6. Procediment d'acreditació dels centres hospitalaris i dels laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència per part del CatSalut
7. Contractació de serveis i prestacions amb càrrec al CatSalut
8. Sistema d'informació. Registre i avaluació
9. Implantació de la Instrucció
10. Seguiment i avaluació. Instruments organitzatius
 - 10.1. Malalties genètiques constitutives
 - 10.2. Diagnòstic molecular de les mutacions somàtiques en càncer

11. Disposició addicional. Responsabilitat de l'assegurament i accés a l'atenció

12. Entrada en vigor

Annexos

Aquests annexos es podran modificar mitjançant Resolució del director del Servei Català de la Salut

Annex I. Organització de les proves de diagnòstic i assessorament genètic

1. Requeriments de les unitats de genètica clínica i unitats tutelades
2. Requeriments dels laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència (generals i d'alta especialització)
3. Relació de les unitats de genètica clínica i de laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència

Annex II. Criteris de designació dels centres de referència del diagnòstic molecular del càncer (somàtic)

1. Requeriments dels centres hospitalaris de referència
2. Relació de laboratoris acreditats

Annex III. Tipus d'anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització

1. Exposició de motius

I. Amb el nom de trastorns o malalties genètiques constitutives es poden identificar més de 6.000 malalties. Les malalties genètiques constitutives són un problema de salut important a Catalunya per la seva incidència; s'estima que entre un 2 i un 3% dels nascuts presenten una alteració d'origen genètic. Es caracteritzen per alteracions constitutives en el material genètic, amb diferents causes, pronòstic i tractament. Algunes d'aquestes malalties genètiques estan causades per l'alteració d'un sol gen (monogèniques), però d'altres poden estar causades per l'alteració de molts gens (multigèniques) o per alteracions cromosòmiques (visibles o submicroscòpiques) numèriques o estructurals. A banda de la complexitat en el diagnòstic de moltes d'aquestes malalties, l'atenció al malalt i l'estudi de les seves famílies comporten procediments diagnòstics i terapèutics d'elevada complexitat.

Així mateix, la identificació de mutacions somàtiques (no germinals) en càncer està permetent la subclassificació de tumors en categories o perfils genètics que, en alguns casos, té una gran rellevància terapèutica, com és en el cas dels càncers de còlon metastàtic, de pulmó i de mama, així com en malalties oncohematològiques (síndromes mielodisplàstiques i neoplàsies mieloides i limfoides, entre d'altres), que són malalties oncològiques amb una prevalença molt elevada.

II. Mitjançant l'Ordre SSI/2065/2014, de 31 d'octubre, es modifiquen els annexos I, II i III del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització.

L'Ordre modifica, entre d'altres, diferents apartats de l'annex III, Cartera de serveis comuns de l'atenció especialitzada, de l'esmentat Reial decret que estableixen la cartera de genètica, concreta aspectes fonamentals de la cartera de genètica i defineix el consell genètic i els grups de patologies per als quals s'indicarà aquest consell genètic, així com els tipus d'anàlisis genètiques i els criteris per a la indicació de cadascun d'ells.

L'apartat 5.3.10 estableix l'atenció als pacients i familiars en l'àrea de genètica que comprendrà el consell genètic i les anàlisis genètiques. El número 1 d'aquest apartat estableix que l'atenció als pacients i familiars en l'àrea de genètica en el Sistema Nacional de Salut ha d'incloure:

a) El diagnòstic de malalties o trastorns de base genètica, mitjançant la integració de la informació clínica personal i familiar i l'obtinguda després de la realització dels estudis genètics.

b) La transmissió de la informació, de forma clara i comprensible, sobre el risc de recurrència o trastorn, les conseqüències per al pacient i la seva descendència i les possibilitats de prevenció prenatal i postnatal.

c) La derivació dels pacients i familiars als diferents professionals especialitzats i grups de suport necessaris per a l'adequat maneig de cada situació.

El procés de consell genètic i les seves indicacions es recullen en el punt 5.3.10.3 i les anàlisis genètiques i les seves indicacions en el punt 5.3.10.4 de les modificacions al Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, establertes a l'Ordre SSI/2065/2014 esmentada.

El consell genètic és el procediment destinat a informar una persona sobre les possibles conseqüències per a ella o la seva descendència dels resultats d'una anàlisi o cribratge genètic, i els seus avantatges i riscos i, en el seu cas, per assessorar-la en relació amb les alternatives possibles derivades de l'anàlisi. Aquest procediment té lloc tant abans com després d'una anàlisi genètica o cribratge genètic, i pot realitzar-se fins i tot en la seva absència.

Les anàlisis genètiques (proves genètiques) són el procediment destinat a detectar la presència, l'absència o les variants d'un o diversos segments de material genètic, la qual cosa inclou les proves indirectes per detectar un producte genètic o metabòlit específic que sigui indicatiu principalment d'un canvi genètic determinat. Els resultats d'una anàlisi genètica permeten confirmar o descartar la sospita d'una malaltia genètica o ajudar a determinar la probabilitat que una persona desenvolupi o transmeti una malaltia genètica. Actualment, hi ha més de 1.000 anàlisis (proves) genètiques disponibles.

Les anàlisis genètiques de diagnòstic de mutacions somàtiques en càncer estan destinades a detectar la presència, l'absència o les variants d'un o diversos segments de material genètic que permeten alinear les teràpies amb els perfils moleculars d'un tumor determinat i, en alguns tipus de tumors, poden donar informació pronòstica. Tot i que actualment el nombre de teràpies dirigides aprovades per a subgrups de pacients amb tumors caracteritzats molecularment és

globalment baix, el nombre de pacients que se'n poden beneficiar és elevat atesa l'elevada prevalença d'aquests tipus de tumor. D'altra banda, gràcies als avenços continuats es preveu que, en els propers anys, aquest nombre de teràpies dirigides s'ampliarà molt a altres tipus de tumors i que, conseqüentment, se'n beneficiaran molts més malalts.

III. El sistema sanitari destina una quantitat important de recursos al diagnòstic de malalties genètiques, cosa que fa necessària la seva òptima utilització i coordinació per assolir-ne els millors resultats i la seva sostenibilitat. Així mateix, el diagnòstic genètic requereix sovint la coordinació i cooperació entre diversos centres sanitaris, la qual cosa fa necessària la creació de circuits i mecanismes de coordinació per tal de garantir la millor atenció als malalts i els seus familiars.

Es considera necessari concentrar el diagnòstic i el consell genètics en un nombre limitat de centres que disposin de les infraestructures i del grau d'expertesa necessari per garantir una atenció òptima i l'avaluació dels resultats, tal com s'estableix en els criteris definits en els annexos I i II.

Així mateix, es considera necessari configurar un model d'atenció integrat per una xarxa coordinada de centres i serveis de primer nivell, organitzats en una xarxa –altament integrada, col·laborativa i competent, i que garanteix els fluxos, la informació, la comunicació, el coneixement i el valor en els dos sentits (de dalt a baix i de baix a dalt)– i d'acord amb els nivells de resolució i especialització necessaris per garantir els millors resultats, la màxima qualitat, l'avaluació integrada, el màxim recorregut i la capacitat i potencialitat per ser un centre de referència a nivell europeu.

La finalitat d'aquest model d'ordenació és la de contribuir al repte de la sostenibilitat del sistema sanitari públic, a la millor racionalització i utilització adequada dels recursos, a la millora de la qualitat assistencial, a l'equitat en l'accés i en els resultats i a la potenciació de les sinergies i de les complementarietats, tot facilitant la millora en la transferència de coneixement i la intensificació i la potenciació de la innovació, factors imprescindibles per ser un model de primer nivell.

Tenint en compte les instruccions del CatSalut 05/2013, d'unitats d'alta especialització, per la qual s'estableix el marc regulador de les UAE hospitalàries o multihospitalàries en el si del CatSalut, i 12/2014, de desenvolupament i

implantació del model d'atenció a les malalties minoritàries (MM) a Catalunya.

D'acord amb el Pla de salut de Catalunya 2011-2015, com a instrument indicatiu i marc de referència per a totes les actuacions públiques en la matèria en l'àmbit de la Generalitat de Catalunya.

Vista la proposta de la Comissió de Serveis d'Alta Especialització, creada per Resolució del director del CatSalut de 18 d'octubre de 2010.

Vista la proposta del director general de Planificació i Recerca en Salut, en virtut de les competències que li són conferides per l'article 6 del Decret 56/2013, de 22 de gener, de reestructuració del Departament de Salut.

Tenint en compte l'article 6.1 de la Llei 15/1990, de 9 de juliol, d'ordenació sanitària de Catalunya, que estableix la finalitat del CatSalut de la coordinació de tot el dispositiu sanitari públic i de cobertura pública i la millor utilització dels recursos disponibles, i d'acord amb l'article 7.1.f), que preveu la funció d'establir mecanismes generals i criteris d'actuació vinculants quant als centres, els serveis i els establiments adscrits, pel que fa a la seva coordinació amb el dispositiu sanitari públic.

D'acord amb l'article 11 del Decret 118/2014, de 5 d'agost, sobre la contractació i prestació dels serveis sanitaris amb càrrec al Servei Català de la Salut, que preveu les instruccions del Servei Català de la Salut i que estableix que les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de complir les instruccions que el Servei Català de la Salut dicti en el marc de les seves competències.

D'acord amb el conseller de Salut, i en exercici de les facultats que m'atorguen els articles 16 i 17 de la Llei 15/1990, de 9 de juliol, d'ordenació sanitària de Catalunya, dicto aquesta Instrucció.

2. Àmbit d'aplicació

Servei Català de la Salut (CatSalut).

Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT).

3. Objecte

L'objecte d'aquesta Instrucció és establir en l'àmbit del CatSalut, d'acord amb el Pla de reordenació dels serveis d'alta especialització:

- el model assistencial i la reordenació del procés d'atenció als pacients, per als trastorns o malalties genètiques constitutives i somàtiques;
- les unitats d'alta especialització en anàlisis genètiques (proves genètiques) i consell genètic, és a dir, les unitats de genètica clínica, i
- els laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència.

Les previsions d'aquesta Instrucció tenen un caràcter assistencial, organitzatiu i d'ordenació dels corresponents serveis en el si del CatSalut.

No és objecte d'aquesta Instrucció la reordenació del cribratge genètic.

Les referències que es fan en aquesta Instrucció als centres hospitalaris, es fan únicament als efectes del que estableix la Instrucció. En qualsevol cas, les referències es fan sense perjudici de la normativa d'autorització i acreditació que els sigui d'aplicació i de la classificació dels hospitals establerta a l'article 36 del Decret 118/2014, de 5 d'agost, sobre la contractació i prestació de serveis sanitaris amb càrrec al Servei Català de la Salut.

4. Nivells d'atenció i anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització

4.1. Nivells d'atenció

En el marc de la reordenació dels serveis d'alta especialització, en relació amb el diagnòstic i consell genètic i en funció de les proves associades i de la seva complexitat, s'han identificat els nivells d'atenció següents:

- a) *Nivell 0*: es refereix al diagnòstic molecular per al qual no es requereix consell genètic especialitzat, és a dir, per a aquelles alteracions genètiques que no estan recollides en l'apartat 5.3.10.3.b) de l'Ordre SSI/2065/2014.
- b) *Nivell 1*: es refereix al consell genètic especialitzat per a determinades patologies o grups de patologies (pot estar o no centralitzat en un centre de referència per a una patologia determinada), d'acord amb els criteris del CatSalut.
- c) *Nivell 2*: es refereix a la consulta sobre qualsevol malaltia genètica i comprèn el

consell genètic abans i després de la prova genètica.

4.2. Anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització

Tenint en compte aquests nivells de diagnòstic i consell genètic, seguint els criteris establerts en el punt 5.3.10.4.e) de l'Ordre SSI/2065/2014, i d'acord amb el seu impacte en salut, als efectes de la seva ordenació, es determinen els tipus d'anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització següents, els quals consten a l'annex III d'aquesta Instrucció:

- Anàlisis genètiques diagnòstiques (apartat 1r).
- Anàlisis genètiques predictives o presimptomàtiques (apartat 2n).
- Anàlisis genètiques de portadors (apartat 3r).
- Anàlisis genètiques per al diagnòstic prenatal (apartat 4t).
- Anàlisis genètiques per al diagnòstic preimplantacional (DGP) (apartat 5è).
- Anàlisis de farmacogenètica i farmacogenòmica (apartat 6è).

A l'annex III, hi consta la descripció de cada tipus d'anàlisis genètiques d'alta especialització.

5. Model d'atenció i organitzatiu

Als efectes d'aquesta ordenació, s'estableix un model d'atenció amb les característiques següents:

- a) En el diagnòstic genètic de malalties genètiques constitutives:

El consell genètic apropiat abans i després de la prova genètica o fins i tot en la seva absència, en els casos que estableix l'apartat 5.3.10.3 i 5.3.10.4 de l'Ordre SSI/2065/2014.

- b) El diagnòstic molecular de mutacions somàtiques en càncer i el corresponent consell, i anàlisis genètiques, d'acord amb el que preveu específicament l'apartat 5.3.10.4.c) i d).

L'organització general del model es caracteritza per:

1. L'establiment d'una xarxa integrada d'atenció i seguiment que, basant-se en criteris clínics i organitzatius, faciliti que els pacients per als quals estigui indicat rebin el diagnòstic, l'assessorament, els tractaments i el seguiment adequats.

2. Les intervencions per al diagnòstic, l'assessorament i el tractament han de concentrar-se on pugui reunir-se tota l'experiència necessària de forma cost-efectiva i se'n puguin avaluar els resultats de manera sistemàtica.
3. L'avaluació de resultats, la qual cosa requereix que els centres reportin els resultats en una única base de dades en l'àmbit del CatSalut.

Es considera que l'organització assistencial de les malalties genètiques constitutives s'ha de basar en una xarxa assistencial integrada per unitats de genètica clínica en centres hospitalaris de referència i unitats de genètica clínica tutelades amb les quals es relacionen els centres hospitalaris propers als pacients –o centres hospitalaris de proximitat– i els laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència.

La concentració de serveis d'alta especialització té com a objectius la millora de la qualitat i els resultats clínics, així com l'eficiència en la prestació d'aquests procediments de diagnòstic, assessorament i tractament de les malalties genètiques constitutives i del càncer.

Amb aquest model de reordenació del procés d'atenció i xarxa coordinada de serveis d'acord amb el nivell d'expertesa, es contribueix al repte de sostenibilitat del sistema sanitari públic, a la millor racionalització i utilització adequada dels recursos, a la millora de la qualitat assistencial i de l'equitat en l'accés i en els resultats. També ha de facilitar la millora en la transferència de coneixement i la intensificació i la potenciació de la innovació.

Pel que fa a l'organització del diagnòstic molecular de les mutacions somàtiques en càncer, es considera que cal concentrar el diagnòstic en un nombre limitat de centres de referència capacitats i amb les tecnologies necessàries, i també amb capacitat d'actualitzar les tècniques i tecnologies apropiades segons el desenvolupament científic i les recomanacions dels experts del Comitè Científic (annex II).

5.1. Xarxa integrada d'atenció i seguiment. Coordinació i continuïtat assistencial

En aquest model, l'atenció dels pacients està coordinada i compartida entre el centre hospitalari de referència, el centre hospitalari de proximitat i l'atenció primària. Els centres hospitalaris de referència i les unitats de genètica clínica, les unitats de genètica clínica tutelades i els centres hospitalaris de proximitat corresponents han d'acordar la manera de relacionar-se i

les responsabilitats assistencials que assumeix cadascú, d'acord amb els criteris del CatSalut.

L'atenció sanitària en genètica ha de ser efectuada d'una forma multidisciplinària, integrada i coordinada, a la vegada que cal optimitzar els mitjans disponibles i concentrar l'expertesa.

La identificació d'una situació clínica de les considerades en aquesta Instrucció es pot fer a l'atenció primària, tot i que el més freqüent és que en aquest nivell d'atenció sorgeixi la sospita diagnòstica fonamentada en els hospitals de proximitat. En aquest cas, el pacient s'ha de derivar, mitjançant els circuits establerts o altres mecanismes de coordinació entre hospitals, als hospitals de referència on es troben les unitats de genètica clínica que són les encarregades de la sol·licitud i interpretació dels resultats de les proves diagnòstiques i de l'assessorament genètic.

En qualsevol cas, el CatSalut pot establir criteris de responsabilitat de l'atenció, la derivació i el nivell de resolució.

5.2. Centres hospitalaris de proximitat

Amb caràcter general, es considera que el centre hospitalari responsable de l'atenció als pacients és el centre hospitalari del territori que disposi dels corresponents recursos especialitzats adequats per al diagnòstic, l'assessorament i el tractament dels trastorns o malalties genètiques constitutives i somàtiques. En cas que aquest centre hospitalari de proximitat no disposi d'aquests recursos, el pacient s'ha de derivar a l'hospital de referència corresponent al seu territori.

Els hospitals que disposen de les unitats de genètica clínica que es defineixen en l'apartat 5.3 han d'actuar com a centres hospitalaris de proximitat quan així es consideri d'acord amb la residència del pacient i dels criteris del CatSalut.

El CatSalut ha de determinar els circuits corresponents de derivació atenent als criteris generals i específics del model d'ordenació.

5.3. Centres hospitalaris de referència

5.3.1. Unitats de genètica clínica

El centre hospitalari de referència és el responsable, en coordinació amb la seva unitat de genètica clínica, de sol·licitar la prova diagnòstica amb utilitat clínica que escaigui al laboratori corresponent. Aquesta sol·licitud,

només la pot fer un facultatiu, amb el vistiplau de la unitat de genètica clínica.

El centre de referència és també el responsable del consell genètic a través de la seva unitat de genètica clínica. En els casos en què l'assessorament genètic sigui de nivell 1, el podrà realitzar el facultatiu clínic degudament acreditat, juntament amb l'assessor genètic; si és necessari, el facultatiu clínic o del laboratori de referència haurà d'assessorar la unitat de genètica clínica en aquells aspectes d'alta especialització que el caracteritzen.

Als efectes d'aquesta ordenació, el càncer hereditari queda comprès dins de les unitats de genètica clínica, ja sigui com a subunitats independents o no, en funció del model organitzatiu de cada centre. En qualsevol cas, cal reconèixer l'esforç fet els darrers anys i el valor generat per alguns centres i serveis en el desenvolupament de l'atenció en consell genètic en càncer hereditari.

Una vegada efectuat el consell genètic, el pacient pot ser derivat al centre hospitalari de proximitat per al seguiment, si la seva condició clínica ho permet i es garanteix la coordinació del seu procés assistencial.

El CatSalut ha de determinar els corresponents circuits de derivació atenent als criteris generals i específics del model d'ordenació.

5.3.2. Unitats de genètica clínica tutelades

Es consideren centres hospitalaris de referència tutelats els centres en cadascuna de les regions sanitàries de Catalunya que, sense disposar actualment d'una unitat de genètica clínica, seran tutelats per les unitats de genètica clínica que consten a l'annex I i pel CatSalut durant un període màxim de 4 anys, fins que disposin de l'expertesa necessària exigible com a centre hospitalari de referència amb unitat de genètica clínica, tal com es defineixen en l'apartat anterior.

Entre els centres hospitalaris de referència amb unitats de genètica tutelades i les unitats de genètica clínica que actuïn com a centres assessors i de tutela s'ha d'establir una relació formal en els termes que indiqui el CatSalut.

5.4. Laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència

Amb caràcter general, cal considerar que el laboratori de diagnòstic especialitzat de

referència per fer el diagnòstic genètic i emetre l'informe corresponent és aquell que està dotat amb les infraestructures necessàries, que compta amb l'expertesa requerida, d'acord amb el que s'estableix a l'annex I, i que està acreditat pel CatSalut per fer-ho.

Els laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència han d'actuar com a consultors i assessors en els àmbits d'especialització corresponents per als centres hospitalaris de referència sempre que sigui necessari.

A banda d'actualitzar contínuament l'expertesa en el diagnòstic d'una determinada condició genètica constitutiva o grup de malalties, el laboratori de diagnòstic especialitzat de referència es compromet a garantir un diagnòstic acurat en els resultats, així com a seguir les guies de bona pràctica clínica. Per a les proves que encara no es realitzin dins de les unitats i laboratoris reconeguts en aquesta Instrucció, se'n podrà sol·licitar l'externalització, prèvia autorització del CatSalut.

Els criteris per determinar els laboratoris de diagnòstic especialitzats de referència es defineixen en l'annex I.

5.5. Centres de diagnòstic molecular de mutacions somàtiques en càncer

D'acord amb la seva expertesa i la disponibilitat de les infraestructures necessàries i en funció dels criteris definits en l'annex II, s'estableix inicialment un nombre de 4 centres per al diagnòstic de mutacions somàtiques en càncer, tot tenint en compte el nombre de proves vinculades a les indicacions de fàrmacs per oncologia i/o hematologia clínica.

Aquests centres són els responsables de l'estudi citogenètic i/o molecular del panell de mutacions somàtiques consensuat pel Comitè Científic, així com d'emetre un informe que s'ha d'enviar al centre sol·licitant de la prova. Aquests centres actuen com a consultors en el seu àmbit d'especialització.

Aquests centres s'han de coordinar entre ells per tal d'oferir les proves amb els mateixos criteris establerts pel Comitè Científic (vegeu el punt 8). Aquest seguiment dels criteris establerts, necessari per garantir una equitat d'accés i una qualitat similar dels pacients, ha de ser d'obligat compliment; així com la introducció de qualsevol millora que acordi el CatSalut.

El CatSalut ha de determinar els centres de diagnòstic molecular de mutacions somàtiques en càncer que compleixin els requeriments esmentats, i tenint en compte els criteris de provisió de serveis i de contractació, els criteris territorials i de planificació.

6. Procediment d'acreditació dels centres hospitalaris i dels laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència per part del CatSalut

El procés de consell genètic i de realització d'anàlisis genètiques amb finalitats sanitàries s'ha de portar a terme en centres que han d'estar acreditats d'acord amb el que estableix l'article 56 de la Llei 14/2007, de 3 de juliol, d'investigació biomèdica.

Als efectes del que preveu aquesta Instrucció, el CatSalut ha de determinar, atenent als criteris de qualitat i expertesa de l'oferta de serveis, als criteris territorials i als criteris de planificació, els hospitals, laboratoris i centres de referència per grups de malalties. Aquesta determinació es difondrà a través de la plataforma Canal Salut.

Aquesta acreditació dels requisits exigits pel CatSalut i la determinació d'aquests hospitals, laboratoris i centres de referència per part del CatSalut no té caràcter permanent, sinó que resta subjecta a l'acompliment dels requeriments actuals exigibles i als resultats obtinguts. El CatSalut pot resoldre deixar sense efecte l'acreditació, tant per motiu de l'avaluació com per motiu de canvis en els criteris territorials i de planificació de serveis.

Els annexos I i II d'aquesta Instrucció especifiquen el procediment per a l'acreditació i determinació dels centres hospitalaris i laboratoris especialitzats de referència per part del CatSalut.

7. Contractació de serveis i prestacions amb càrrec al CatSalut

La contractació de serveis i prestacions amb càrrec al CatSalut es farà d'acord amb el que preveu el Decret 118/2014, de 5 d'agost, sobre contractació i prestació de serveis sanitaris amb càrrec al Servei Català de la Salut. Les prestacions compliran els criteris establerts pel Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns i el procediment per a la seva actualització, així com el que estableix l'Ordre SSI/2065/2014, de 31 d'octubre, per la qual es modifiquen els

annexos I, II i III del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre.

8. Sistema d'informació. Registre i avaluació

S'ha d'establir un sistema d'informació d'acord amb les indicacions del CatSalut en el qual la unitat de genètica clínica dels hospitals de referència i dels hospitals tutelats, així com els laboratoris de referència i els centres especialitzats, registrin les dades administratives, clíniques i diagnòstiques que determini el CatSalut, amb la finalitat de permetre efectuar el seguiment de l'activitat que realitzen i avaluar-ne els resultats de forma periòdica.

9. Implantació de la Instrucció

El director de l'Àrea d'Atenció Sanitària porta a terme les corresponents actuacions d'implantació, coordinació i seguiment d'aquesta Instrucció.

Les diferents unitats de les regions sanitàries han de vetllar per la correcta implantació d'aquesta Instrucció en els respectius àmbits territorials i han de fer el seguiment dels fluxos de pacients.

10. Seguiment i avaluació. Instruments organitzatius

El CatSalut porta a terme el seguiment i l'avaluació de l'ordenació i del procés.

10.1. Malalties genètiques constitutives

El CatSalut ha de dissenyar un sistema de seguiment i avaluació de les malalties genètiques constitutives que garanteixi el diagnòstic i consell genètic en el marc del model d'atenció a les MM descrit en la Instrucció 12/2014 del CatSalut i que tingui en compte l'opinió dels experts i de la Comissió Assessora de les Malalties Minoritàries.

10.2. Diagnòstic molecular de les mutacions somàtiques en càncer

1. Comitè Directiu

Es crea un Comitè Directiu amb les finalitats següents:

- Fer el seguiment de la implantació i dels resultats.
- Actualitzar, si cal, el panell de mutacions.

- Informar sobre els diferents aspectes que es considerin necessaris.
- Portar a terme les actuacions que estableixi el CatSalut.

El Comitè Directiu és presidit per una persona del CatSalut i també en formen part vuit vocals, quatre en representació del Departament de Salut i del CatSalut i un representant de cadascun dels quatre centres implicats, i un secretari, tots designats pel director del CatSalut. Aquest Comitè Directiu es reuneix anualment i en totes aquelles ocasions que el president ho consideri.

2. Comitè Científic

Es crea un Comitè Científic amb la finalitat de fer el seguiment i l'avaluació, i informar de les propostes i dels projectes de modificació i/o ampliació de la cartera al Comitè Directiu.

Els membres del Comitè Científic són designats pel director del CatSalut. El Comitè Científic és presidit per un director científic, amb una expertesa reconeguda, demostrada amb un registre de publicacions internacionalment competitives. Està format per líders clínics, patòlegs, biòlegs i altres professionals amb experiència reconeguda en el camp. A proposta del president, el Comitè podrà convidar experts especialitzats en localitzacions tumorals i d'altres àmbits per rebre assessorament.

11. Disposició addicional. Responsabilitat de l'assegurament i accés a l'atenció

Les entitats proveïdores de serveis sanitaris i els centres sanitaris i hospitalaris han de verificar l'acompliment dels requisits d'assegurament, residència i cobertura pel CatSalut.

Per part de les entitats proveïdores de serveis sanitaris, cal una verificació de l'ens responsable de l'atenció i una acreditació de la responsabilitat i l'atenció a càrrec del CatSalut que ve determinada per una validació del nivell de cobertura dels assegurats del CatSalut, i l'acompliment dels requeriments específics que estableix el CatSalut per a la seva facturació.

En el cas de persones no residents a Catalunya, cal que es compleixi el que estableix el Reial decret 1207/2006, de 20 d'octubre, pel qual es regula la gestió del Fons de cohesió sanitària i normativa de desenvolupament, així com el que preveu la Instrucció 02/2011 del CatSalut, Fons de cohesió sanitària. Assistència a persones

residents derivades entre comunitats autònomes. Sistema d'informació del Fons de cohesió sanitària.

En el cas de persones no residents a Espanya, és d'aplicació el Reial decret 81/2014, de 7 de febrer, pel qual s'estableixen normes per garantir l'assistència sanitària transfronterera, i pel qual es modifica el Reial decret 1718/2010, de 17 de desembre, sobre recepta mèdica i ordres de dispensació d'acord amb la Directiva 2011/24/UE del Parlament Europeu i del Consell, de 9 de març de 2011, relativa a l'aplicació dels drets dels pacients en l'assistència sanitària transfronterera, i d'acord amb la Directiva d'execució 2012/52/UE de la Comissió, de 20 de desembre de 2012, per la qual s'estableixen mesures per facilitar el reconeixement de les receptes mèdiques prescrites a un altre estat membre amb objecte d'establir les normes per facilitar l'accés a una assistència sanitària transfronterera segura i d'alta qualitat, així com promoure la cooperació en matèria d'assistència sanitària entre Espanya i la resta d'estats membres de la Unió Europea.

Les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de tenir en compte les previsions de la Instrucció 04/2013 del CatSalut, actuacions amb relació a la protecció de l'assegurament i la responsabilitat de l'atenció sanitària a càrrec del CatSalut.

El CatSalut no es fa càrrec de les prestacions de les quals no és responsable o respecte de les quals hi ha un responsable. En aquests casos, la seva facturació s'ha de fer a la persona com a atenció privada o bé directament a l'ens que en sigui responsable. En qualsevol cas, les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de complir les instruccions del CatSalut que estableixin previsions sobre accés, cobertura i responsabilitat en l'assegurament.

12. Entrada en vigor

Aquesta Instrucció entra en vigor l'1 de juny de 2015.

Barcelona, 21 de maig de 2015



El director

Josep Maria Padrosa i Macias

Annex I. Organització de les proves de diagnòstic i assessorament genètic

Els centres i serveis que són objecte d'aquesta Instrucció actuen com una xarxa integrada d'atenció i serveis, presidida pels principis de confiança, col·laboració, complementarietat i creació de sinergies, que facilita la informació, el coneixement, l'assessorament, la transferència de coneixement i la innovació, als efectes de la seva configuració com una xarxa de referència de primer nivell en aquest àmbit.

1. Requeriments de les unitats de genètica clínica i unitats tutelades

- Disposar dels experts necessaris per a la sol·licitud de proves diagnòstiques, la interpretació dels resultats diagnòstics i l'assessorament genètic.
- Les unitats de genètica clínica, tant les inicialment reconegudes com les tutelades, han de comptar com a mínim, amb un facultatiu clínic especialista, un assessor genètic, un psicòleg i un gestor de casos.
- Les unitats de genètica clínica han d'estar reconegudes com a tals pel CatSalut.

Unitats de genètica clínica tutelades

- Les unitats de genètica clínica tutelades són aquelles que en un període de 4 anys s'han de capacitar, tant pel que fa als coneixements com pel que fa a la infraestructura, per tal de poder ser reconegudes, si és el cas, com a unitats de genètica clínica per part del CatSalut.
- Les unitats de genètica clínica tutelades seran designades pel director del CatSalut atenent al criteri territorial següent:

Regió Sanitària Barcelona
Regió Sanitària Girona
Regió Sanitària Tarragona
Regió Sanitària Lleida
Regió Sanitària Catalunya Central
- El centre hospitalari de la unitat de genètica clínica tutelada ha d'establir un conveni específic amb el corresponent centre hospitalari de referència de la unitat de genètica clínica, amb la finalitat de recollir els corresponents acords.

2. Requeriments dels laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència (generals i d'alta especialització)

- Disposar d'un volum de casos suficient i de la infraestructura i els requeriments tecnològics necessaris per al diagnòstic.
- Disposar de professionals capacitats i, com a mínim, d'un assessor genètic, per fer l'anàlisi que convingui en cada cas i per emetre un informe amb significat clínic.
- Disposar de protocols basats en la bona pràctica clínica i d'una acreditació de qualitat reconeguda.
- Posar a disposició de les unitats de genètica clínica (tutelades o no) el seu coneixement específic.
- Fer recerca, demostrable per avaluacions externes del grup i de l'investigador principal que lideri el laboratori.
- Avaluar els resultats amb auditors externs.
- Identificar un responsable únic del procés.

3. Relació de les unitats de genètica i de laboratoris especialitzats de diagnòstic genètic de referència

- **Centres hospitalaris de referència**

Unitats de genètica clínica

- Hospital Clínic de Barcelona / Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues)
- Hospital Universitari de la Vall d'Hebron de Barcelona
- Corporació Sanitària Parc Taulí
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Unitats de genètica clínica tutelades

- Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida
- Hospital Universitari Joan XXIII de Tarragona/Hospital Universitari Sant Joan de Reus
- Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona / ICO
- Hospital Universitari de Bellvitge / ICO
- Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Badalona / ICO
- Althaia

- **Laboratoris generals de referència**

- Hospital Clínic de Barcelona
- Hospital Universitari Vall d'Hebron

- **Laboratoris especialitzats de referència**

- Malalties renals: Fundació Puigvert
- Malalties neuromusculars: Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
- Malalties cardiovasculars: Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona
- Atàxies: Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Badalona, Hospital Clínic de Barcelona
- Trastorns cognitius i conductuals de base genètica: Corporació Sanitària Parc Taulí
- Càncer hereditari: pendent de determinar.

Annex II. Criteris de designació dels centres de referència del diagnòstic molecular del càncer (somàtic)

El CatSalut ha de designar un nombre limitat de centres de referència, en una fase inicial un nombre no superior a 4, per realitzar les proves de diagnòstic molecular del càncer (somàtic) d'acord amb criteris d'experiència acreditada, recerca bàsica i translacional que permeti actualitzar constantment la tecnologia i ser internacionalment competitiu.

D'altra banda, aquests centres han de disposar de grups de recerca clínica consolidada així com de les corresponents unitats de consell genètic, en cas que sigui necessari per a l'orientació del pacient.

El CatSalut proposa que els centres designats de referència estableixin un acord marc de cooperació per tal que les proves realitzades siguin comunes i decidides conjuntament per un consell científic, independentment del centre on es realitzi la prova, així com per promoure una estratègia que eviti al màxim la duplicació innecessària de proves i la fragmentació del teixit entre diferents centres. Per tant, el Consell Científic ha de determinar el panell de proves incloses per avaluació, que ha de ser el mateix per a tot els centre integrats en l'Acord marc i s'ha d'actualitzar segons els criteris que el Consell Científic estableixi, així com les noves aprovacions de proves vinculades als nous fàrmacs aprovats en oncohematologia.

Altres centres amb menor capacitat per complir les condicions establertes en aquest apartat poden establir una vinculació amb els centres de referència per tal de col·laborar-hi en tumors específics en els quals tinguin una expertesa acreditada.

La finalitat d'aquest acord ha de ser realitzar un panell de proves de diagnòstic molecular amb un component de suport a la decisió terapèutica, d'acord amb les indicacions aprovades dels fàrmacs i de les proves de biomarcadors acompanyants de la indicació, i amb un altre component que permeti situar-nos entre els països amb capacitat de recerca avançada en aquest àmbit.

1. Requeriments dels centres hospitalaris de referència

- Disposar de l'expertesa, del volum de casos, la infraestructura i els requeriments tecnològics necessaris per al diagnòstic molecular i/o la citogenètica vigent, i la capacitat d'incorporació tecnològica continuada per donar resposta als progressos rellevants per a la pràctica clínica en oncologia i hematologia.
- Haver estat oferint tractaments, inclosos o no en assaigs clínics, de forma continuada en els darrers anys, que permetin oferir millors alternatives terapèutiques o tractaments innovadors als malalts.
- Disposar de professionals especialitzats en biologia molecular, patologia molecular, bioestadística, citogenètica, bioinformàtica, així com d'unitat de consell genètic, en cas que fos necessària; i de recerca clínica en oncologia i hematologia acreditada nacionalment i internacionalment.
- Tenir grups de recerca acreditats per institucions de recerca reconegudes (AGAUR o altres) que hagin estat sotmesos a avaluacions externes en el diagnòstic molecular i el tractament del càncer.
- Disposar de protocols basats en la bona pràctica clínica i d'una acreditació de qualitat reconeguda de bones pràctiques de laboratori, de recerca i d'anatomia patològica.
- Identificar un responsable del procés únic.
- Es valorarà que els laboratoris tinguin algun tipus d'acreditació oficial com la ISO 15189 i d'altres.

2. Relació de laboratoris acreditats

Tenint en compte aquests criteris esmentats, i després d'una avaluació amb experts de reconeguda solvència internacional, els centres de referència s'han d'establir mitjançant resolució del director del CatSalut.

Annex III. Tipus d'anàlisis (proves) genètiques d'alta especialització

- 1. Anàlisi (prova) genètica diagnòstica:** són les proves genètiques que es realitzen en un individu simptomàtic per confirmar o descartar una malaltia genètica (hereditària o somàtica) determinada. El consell genètic previ a la prova genètica pot ser de nivell 0, s'ha d'obtenir el consentiment lliure i informat, que inclou la informació pretest, en què consisteix i per què s'ha de fer la prova genètica i quines són les seves implicacions per a la prova i per a la família. Si el resultat és positiu, s'ha d'oferir assessorament genètic, si no s'ha ofert prèviament, tant al pacient com als seus familiars. L'assessorament genètic també pot ser indicat quan el resultat és negatiu.
- 2. Prova genètica predictiva o presimptomàtica:** es refereix a les proves genètiques que es realitzen a un familiar sa amb un alt risc específic de desenvolupar una malaltia determinada, generalment, d'aparició tardana. L'alteració genètica ha estat identificada prèviament en la família, és la responsable de la malaltia o és la que confereix un alt risc de desenvolupar-la. Tot i que la família ja hagi estat aconsellada per un professional mèdic, cal recordar que és obligatori realitzar un assessorament genètic previ i posterior a la prova genètica predictiva, acompanyada per l'avaluació i el suport psicosocial (nivell 1).
- 3. Proves genètiques de portadors:** és la prova genètica que té per finalitat detectar si un individu és portador d'una mutació genètica que en general té poca o cap conseqüència per a la salut d'aquesta persona. No obstant això, pot determinar un alt risc de malaltia en la descendència si s'hereta d'un dels pares (en cas d'herència lligada a l'X, premutació autosòmica dominant o translocació cromosòmica) o en combinació amb la mateixa mutació o altra en el mateix gen de l'altre progenitor (en cas d'herència autosòmica recessiva). S'ha d'oferir el consell genètic abans i després de la prova genètica.
- 4. Proves genètiques per al diagnòstic prenatal:** són les proves genètiques realitzades durant l'embaràs ja sigui per detectar una mutació, un haplotip determinat o un canvi cromosòmic, que determinen un major risc d'un determinat problema en el fetus. És obligat oferir als futurs pares assessorament genètic abans i després de la prova genètica.
- 5. Diagnòstic genètic preimplantacional (DGP):** és la prova genètica realitzada per determinar la presència d'una mutació, haplotip determinat o canvi cromosòmic en una o dues cèl·lules d'un embrió en una família amb un risc conegut prèviament per un trastorn cromosòmic o mendelià, per tal de seleccionar els embrions no afectats a ser implantats. És obligat oferir als futurs pares un apropiat assessorament genètic abans i després del DGP. (Nota: el DGP s'ha de diferenciar del cribratge genètic preimplantacional que té com a finalitat millorar els resultats del tractament d'infertilitat en famílies que no tenen riscos genètics coneguts.)
- 6. Proves de farmacogenètica i farmacogenòmica:** són les proves genètiques realitzades per determinar la susceptibilitat genètica a les reaccions adverses o a l'eficàcia d'un medicament en un individu amb un genotip determinat. Generalment són demanades per especialistes d'oncologia mèdica que han de decidir la prescripció de quimioteràpia d'acord amb els resultats de la prova, que no són genetistes clínics, i la necessitat d'un adequat assessorament genètic per un especialista en genètica dependrà de si els resultats tenen implicacions afegides, a més de les implícites a les decisions sobre el tractament específic, tant per a la persona avaluada com per als seus familiars.