



EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS

www.eshg.org European Society of Human Genetics

Administrative Office:
ESHG c/o Vienna Medical Academy
Alser Strasse 4
1090 Vienna Austria

Phone: +43 1 405 13 83 20
Fax: +43 1 405 13 83 23
Email: office@eshg.org
membership@eshg.org

PROHLÁŠENÍ O POLITICE ESHG

Nařízení EU 2017/746 (směrnice IVD) představuje hrozbu pro přesnou medicínu i pro krizové řízení, nebudou-li odstraněny podmínky článku 5 §5 (d) - (i)

Závěr

ESHG důrazně doporučuje, aby podmínky, uvedené v čl. 5 odst. 5 písm. (d) až (i) pro *in-house* výjimky byly ze směrnice IVD odstraněny, zatímco podmínky (a) až (c) by měly být zachovány. V opačném případě se zvýší náklady na zdravotní péči a bude ohrožena naše schopnost navrhnout přesné „personalizované“ laboratorní testy (nezbytné pro přesnou medicínu) a přizpůsobit se proměnlivým potřebám testování (např. alternativní využití laboratorních přístrojů pro testování COVID-19).

Pozadí

Nařízení EU 2017/746 o diagnostických zdravotnických prostředcích *in vitro* (směrnice IVD) nabude v rámci evropského práva účinnosti 26. května 2022. Záměry zákonodárců byly přiměřené: zajistit kvalitu všech druhů lékařských diagnostických testů a zajistit provádění těchto testů v rámci systému zdravotní péče. Zdánlivě pohodlným způsobem, jak toho dosáhnout, je požadovat označení podle průmyslového standardu CE (prohlášení o shodě) pro testy i laboratorní přístroje.

***In-house* (vyvinuto na pracovišti) výjimka z označení CE**

Protože získání označení CE je příliš těžkopádné a nákladné pro specializované testy navržené v mnoha diagnostických laboratořích a prováděné v malých objemech rovněž jako součást precizní medicíny, byla z požadavku na označení CE zavedena tzv. *in-house* výjimka (článek 5 §5). Takovéto *in-house* testy jsou v lékařské genetice velmi běžné. Zmíněnou *in-house* výjimku lze však uplatnit pouze tehdy, je-li splněno několik podmínek (číslovány a – i). Jednou z podmínek je, že laboratoř musí být akreditována podle EN ISO 15189 nebo podobného systému, schváleného na národní úrovni. Tato podmínka je velmi rozumná, protože takováto akreditace automaticky zahrnuje řízení kvality a hodnocení rizik (další požadavky). Problematictější je však podmínka (d): „zdravotnické zařízení ve své dokumentaci zdůvodňuje, že specifické potřeby cílové skupiny pacientů nelze uspokojit [...]“

ekvivalentním zařízením dostupným na trhu“. Jinými slovy, pokud existuje komerční test s označením CE, který poskytuje podobné výsledky testu, je nutné jej použít - a náklady nejsou problémem.

Ztráta kontroly nad přesnou medicínou

Komerční testy s označením CE pro vzácná onemocnění jsou dosud výjimečné, pravděpodobně proto, že „trh“ je příliš malý, tj. nestojí za investici. To se může změnit, když se jako základ pro všechny druhy diagnostiky vzácných onemocnění stanoví sekvenování příští generace (celoexomové nebo celogenomové); společnosti, které nyní označují své sekvenační přístroje „*Pouze pro výzkumné účely*“, mohou náhle uvést na trh diagnostický „balíček NGS“ s označením CE, využívající stejných přístrojů a poskytující standardizovanou sadu sekvenačních dat pro místní interpretaci, jako to udělaly pro NIPT (neinvazivní prenatální testování). To změní laboratorní dovednosti v přípravě *in-house* testů v nedostupný luxus.

Kromě toho bude příliš nákladné vyvíjet testovací reagenty (jako jsou jedinečné FISH sondy), protože požadavky na dokumentaci pro nekomerční reagenty ve směrnici IVD překračují rámec normy ISO 15189. Nezbytnost kontrolních opatření, překračujících rámec normy EN ISO 15189, pro zajištění dobré laboratorní kvality nebyla dosud prokázána. Praxe v souladu se zavedenou normou ISO je podle našeho názoru dostatečnou kontrolou kvality. Nejsme si však jisti, zda je rozumné povolit národní výjimky z této normy, jak to nyní umožňuje článek 5 §5. Pokud článek 5 §5 zůstane beze změn, bude se přesná medicína řídit obchodními zájmy a utrpí zájem pacientů, protože personalizované *in-house* testování nebude možné.

Zachovejme flexibilitu a kreativitu

Standardizace je výborná, chcete-li masově vyrábět automobily, ne však potřebujete-li najít kreativní řešení nových problémů v diagnostice pacientů (jako součást přesné medicíny) nebo zvládnout pandemii (zvýšit kapacitu testů na COVID-19). Schopnost rychle změnit účel testování byla zásadní pro získání kontroly nad pandemií v Evropě; zde měla Evropa výhodu oproti přísnějšímu systému v USA. Neztrácejme tyto kapacity tím, že do právního systému EU vstoupí příliš přísná směrnice o IVD. To by bylo skutečnou hrozbou pro veřejné zdravotnictví.

Za výbor Evropské společnosti pro lidskou genetiku



Gunhar Houge MD PhD
viceprezident