

# Génus n. o.

## VÝROČNÁ SPRÁVA ZA ROK 2020

## OBSAH:

|                                                                      |         |
|----------------------------------------------------------------------|---------|
| <b>Plnenie cieľov neziskovej organizácie</b> .....                   | str. 4  |
| SARS-CoV-2 – niekoľko viet .....                                     | str. 4  |
| Zdravotná starostlivosť .....                                        | str. 5  |
| Vedecko-výskumná činnosť .....                                       | str. 6  |
| Zoznam odborných článkov za r. 2020 podľa <a href="#">PubMed</a> ... | str. 6  |
| Informačné služby a propagácia .....                                 | str. 7  |
| Príprava projektov .....                                             | str. 7  |
| <br><b>Hospodárenie neziskovej organizácie</b> .....                 | str. 9  |
| Výdavková časť .....                                                 | str. 9  |
| Príjmová časť .....                                                  | str. 9  |
| Finančný plán do budúcnosti .....                                    | str. 9  |
| <br><b>Kontakty a organigram neziskovej organizácie</b> .....        | str. 10 |
| Kontakty .....                                                       | str. 10 |
| Organizačná štruktúra .....                                          | str. 10 |

**Na záver** ..... str.11

Najplodnejšia spolupráca ..... str. 11

Vízie do budúcnosti ..... str. 11

## Napĺňanie cieľov neziskovej organizácie Génus n. o.

### PANDÉMIA NOVÉHO KORONAVÍRUSU

Ani neziskovej organizácii Génus n. o. sa nevyhli problémy zapríčinené celosvetovým rozšírením nového koronavírusu. Pandémia zasiahla organizáciu nielen po stránke ekonomickej, ale aj personálnej. Riaditeľ n. o., odborný zástupca poskytovateľa zdravotnej starostlivosti a lekár-genetik v jednej osobe, bol od marca 2020 práceneschopný z dôvodu ochorenia na Covid-19 viac ako 3 mesiace, čo sa spolu s neskoršími „lockdownmi“, ktoré zapríčinili mimoriadne **nízky prílev pacientov** do ambulancie lekárskej genetiky, odrazilo veľmi negatívne na hospodárení organizácie.

Už druhý rok po sebe si nezisková organizácia ako poskytovateľ zdravotnej starostlivosti neuplatňovala u zmluvných zdravotných poisťovní (ďalej len 'ZP') nárok na úhradu poskytnutej zdravotnej starostlivosti (z dôvodu neplnenia zmluvných podmienok zo strany ZP), čo zapríčinilo sekundárne výpadok platieb najmä ohľadne nájomného za priestory prevádzky. Do roku 2021 bol preto prenesený **dlh** mestu Trnava na nájme za ordináciu za obdobie 5 mesiacov, t. j. cca. 875,-€. Rovnaké **ťažkosti** boli aj s platbami ostatných faktúr, ktoré boli uhradené iba z menšej časti a dlh do nasledujúceho fiškálneho roku tak predstavuje ďalších približne 500,-€. Berúc do úvahy práve spomenuté skutočnosti, skutočný **hospodársky výsledok** je v porovnaní s Ročnou závierkou n. o. za rok 2020 omnoho horší a pohybuje sa **v záporných hodnotách**.

## ZDRAVOTNÁ STAROSTLIVOSŤ

Z dôvodu problémov plynúcich z ochorenia Covid-19, ak bol rok 2019 z hľadiska hlavného cieľa vzniku neziskovej organizácie Génus n. o. prínosom označeným za prelomový, rok 2020 bol **devastačný** a nie je vylúčené, že nebude mať za následok **zánik samotnej neziskovej organizácie**. Keďže aj v roku 2019 si Génus n. o. ako poskytovateľ neuplatňoval nárok na úhradu poskytnutej zdravotnej starostlivosti od ZP, stratil nárok na paušálne odškodnenie, ktorého výška bola určovaná práve na základe platieb za to isté obdobie v roku predchádzajúcom pandémie.

Ďalším mimoriadne negatívnym dôsledkom celosvetového rozšírenia sa vírusu SARS-CoV-2 bolo neočakávané neprimerané **oneskorenie výsledkov** zo strany genetických laboratórií, s ktorými n. o. pred pandemiou veľmi dobre spolupracovala. Tento, hoci až prekvapujúci následok, je však v konečnom dôsledku pochopiteľný a v istej miere ospravedlniteľný, keďže PCR-testy sú v zásade doménou genetických laboratórií a boli a budú jedným z pilierov epidemiologických stratégií boja s vírusom.

Kvalita poskytovanej zdravotnej starostlivosti (ďalej len 'ZS') v „**rutinných**“ prípadoch, akými je napr. *genetické poradenstvo subfertilným párom*, významne **utrpela** práve čakaním na výsledkové listy genetických analýz v extrémnych prípadoch až jeden rok, pričom štandardom boli čakacie doby nepresahujúce 30 až 60 dní. Najzložitejším problémom ostáva nepredvídateľnosť vývoja situácie, umocnená o. i. nepružnosťou celého systému verejného zdravotníctva.

Ani ťažká situácia, ktorá dol'ahla, či postupne doliehala, na všetky odvetvia produkujúce HDP, nezabránila úplne v aktivitách ambulancie lekárskej genetiky a pribudlo niekoľko zaujímavých **prípadoz zriedkavých ochorení**. Za všetky prípady stoja za zmienku onkogenetické ochorenia, ktorých diagnostika je obzvlášť zložitá a komunikácia s pacientom mimoriadne citlivá. V prípade detegovania vo vzorke DNA tzv. variantov neznámeho klinického významu (VUS) sú tieto aspekty ešte vypuklejšie,

keďže ani navzdory maximálnemu úsiliu a zapojeniu viacerých nielen zdravotníckych, ale aj vedecko-výskumných pracovísk, neraz nie je možné formulovať jednoznačné závery testovaní a bádání.

Z nových centier či poskytovateľov zdravotnej starostlivosti, s ktorými spolupracujeme od roku 2020, je určite nesmierne dôležitou spoločnosť **Euroclinic s. r. o.** v Trnave. Tento poskytovateľ sa špecializuje na plastickú chirurgiu a dermatológiu. Genetické **ochorenia kože** sú veľkou kapitolou humánnej genetiky, ktorá zahŕňa od chorôb nezlúčiteľných so životom až po viac-menej neškodné estetické problémy. Ani u posledne uvedených však odhalenie genetického 'backgroundu' nie je žiadnym nadštandardom, keďže poznanie povahy a predpokladaného vývinu stavu v každom prípade patologického, je nevyhnutnou súčasťou správneho klinického menežmentu pacienta.

## VEDECKO-VÝSKUMNÁ ČINNOSŤ

Neziskovej organizácii Génus n. o. sa podarilo publikovať v „peer-reviewed“ (karentovaných) časopisoch aj napriek kríze spôsobenej Covidom-19. Aj v médiách sa viacerí vedci z rôznych oblastí vyjadrovali v zmysle, že 'home office' im dovolil venovať sa viac revízií dosiahnutých výsledkov z predchádzajúcich období a písaniu vedeckých statí, na ktoré by v „normálnej dobe“ nemali priestor ani čas.

**Zoznam článkov publikovaných v roku 2020 v časopisoch s „Impact Factorom“** a príslušnosťou autora k neziskovej organizácii Génus n. o.:

1. Chiurazzi P, Kiani AK, **Miertus J**, Paolacci S, Barati S, Manara E, Stuppia L, Gurrieri F, Bertelli M. Genetic analysis of intellectual disability and autism. *Acta Biomed.* 2020 Nov 9;91(13-S):e2020003
2. **Miertuš J**, Maltese PE, Hýblová M, Tomková E, Ďurovčíková D, Rísová V, Bertelli M. Expanding the phenotype of thrombocytopenia absent radius syndrome with hypospadias. *J Biotechnol.* 2020 Mar 10;311:44-48.

3. Gatticchi L, **Miertus J**, Maltese PE, Bressan S, De Antoni L, Podracká L, Piteková L, Ríšová V, Mällo M, Jaakson K, Joost K, Colombo L, Bertelli M. A very early diagnosis of Alström syndrome by next generation sequencing. *BMC Med Genet.* 2020 Sep 1;21(1):173.
4. Bertelli M, Kiani AK, Paolacci S, Manara E, Kurti D, Dhuli K, Bushati V, **Miertus J**, Pangallo D, Baglivo M, Beccari T, Michelini S. Hydroxytyrosol: A natural compound with promising pharmacological activities. *J Biotechnol.* 2020 Feb 10;309:29–33.

V rámci vedecko-výskumnej činnosti za zamienku rozhodne stojí pasívna (v skutočnosti pomerne aktívna) účasť na **Európskom Biotechnologickom Kongrese** organizovanom EBTNA (European Biotechnology Thematic Network Association) v septembri 2020 v Prahe, na ktorej sa zúčastnil riaditeľ n. o. pozvaný jedným zo spoluorganizátorov a z hlavných sponzorov konferencie, spoločnosťou MAGI z Talianska.

## INFORMAČNÉ SLUŽBY A PROPAGÁCIA

Dávnejší návrh predsedníčky Správnej rady n. o., p. doc. RNDr. Janky Miertušovej, CSc., na propagáciu niektorých služieb poskytovaných Géniom n. o. (osobitne išlo o vhodne umiestnené pútače priťahujúce **pozornosť** na diagnostiku a príp. liečbu geneticky podmienených foriem **obezity**) sa takisto stále nedočkal realizácie, avšak patrí medzi projekty, ktoré by mali byť uvedené do praxe už čoskoro.

## PRÍPRAVA PROJEKTOV

V tejto oblasti bola nezisková organizácia celkom pasívna, keďže ešte nepodala žiadosť a teda nemohla byť ani zaradená kompetentným orgánom Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu SR medzi vedecko-výskumné centrá, **možných partnerov a prijímateľov dotácií**, grantov atď. Podanie

žiadosti so všetkými náležitosťami a pridanie do tohto zoznamu je jednou z krátkodobých **priorít** Génia n. o.

Kedže participácia na vedeckých projektoch nie je podmienená práve uvedeným v prípadoch, keď jeden z partnerských riešiteľov patrí do tohto „elitného klubu“, cesta k žiadaniu o finančné krytie **vedecko-výskumných projektov** je naďalej otvorená aj pre našu organizáciu. Doterajšie výzvy (rozumej od ostatnej Výročnej správy) však boli limitované na Covid-19, ktorému sa ambulancia lekárskej genetiky venuje iba okrajovo. Sme teda i s celou vedeckou obcou v očakávaní ďalšieho vývoja v tomto smere či už na úrovni ministerstiev alebo regiónov.

## Hospodárenie neziskovej organizácie Géníus n. o.

### VÝDAVKY V R. 2020

V roku 2020 boli výdavky n. o. rozdelené nasledovne:

|                             |                  |
|-----------------------------|------------------|
| - zásoby:                   | 1.294,-€         |
| - služby:                   | 510,-€           |
| - mzdy, poistné, príspevky: | 851,-€           |
| - režijné náklady:          | 1.854,-€         |
| - <u>ostatné náklady:</u>   | <u>9.762,-€</u>  |
| spolu:                      | <u>14.273,-€</u> |

### PRÍJMY V R. 2020

V roku 2020 tvorili príjmy neziskovej organizácie Géníus n. o. predovšetkým **tržby za služby** v rámci poskytovania ZS v odbore lekárska genetika. Konkrétne, tak ako rok predtým, boli to služby poskytované v zahraničí pre spoločnosti v portfóliu MAGI-Group zo S. Felice del Benaco (BS) v Taliansku. Celková suma za tam poskytnutú zdravotnú starostlivosť – genetické poradenstvo – sa rovná 15.794,00.-€. Ďalším cenným zdrojom príjmov boli **dary**, hoci ich kvantita bola aj v tomto roku veľmi skromná. Za celý rok finančná hodnota prijatých darov dosiahla 30,00.-€. Celkový príjem za fiškálny rok dosiahol teda 15.824,00.-€.

### FINANČNÉ PLÁNY

Hospodársky výsledok n. o. za rok 2020 bol, ako je zrejmé z uvedeného vyššie, pozitívny. **Rozdiel** medzi príjmami a výdavkami činil 1.551,00.-€, od neho je však nevyhnutné odpočítať už uvedené nedoplatky nájmu a iných fakturovaných služieb či tovarov.

V budúcnosti, okrem vyššie opísaných eventuálnych grantových zdrojov, bude prípadný **prebytok** vložený do ZS poskytovanej n. o. (tak, ako to vyplýva z platných právnych ustanovení), akonáhle budú uspokojené všetky pohľadávky a úvery spoločnosti.

## Kontakty a orgány neziskovej organizácie Génius n. o.

### KONTAKTÉ ÚDAJE N. O.

Nezisková organizácia Génius n. o. nezmenila v roku 2020 žiaden zo svojich kontaktných údajov, ktoré sú nasledovné:

Názov organizácie: **Génius n. o.**

IČO: **50 479 288**

DIČ: **2020506014**

Sídlo: **Pod Rovnicami 3245/27 | 841 04 Bratislava-Karlova Ves | Slovenská republika**

Adresa prevádzky: **Ambulancia lekárskej genetiky | Starohájska 6755/2 | 917 01 Trnava | Slovensko**

Bankové spojenie: **ČSOB Banka | IBAN – SK87 7500 0000 0040 2820 7801**

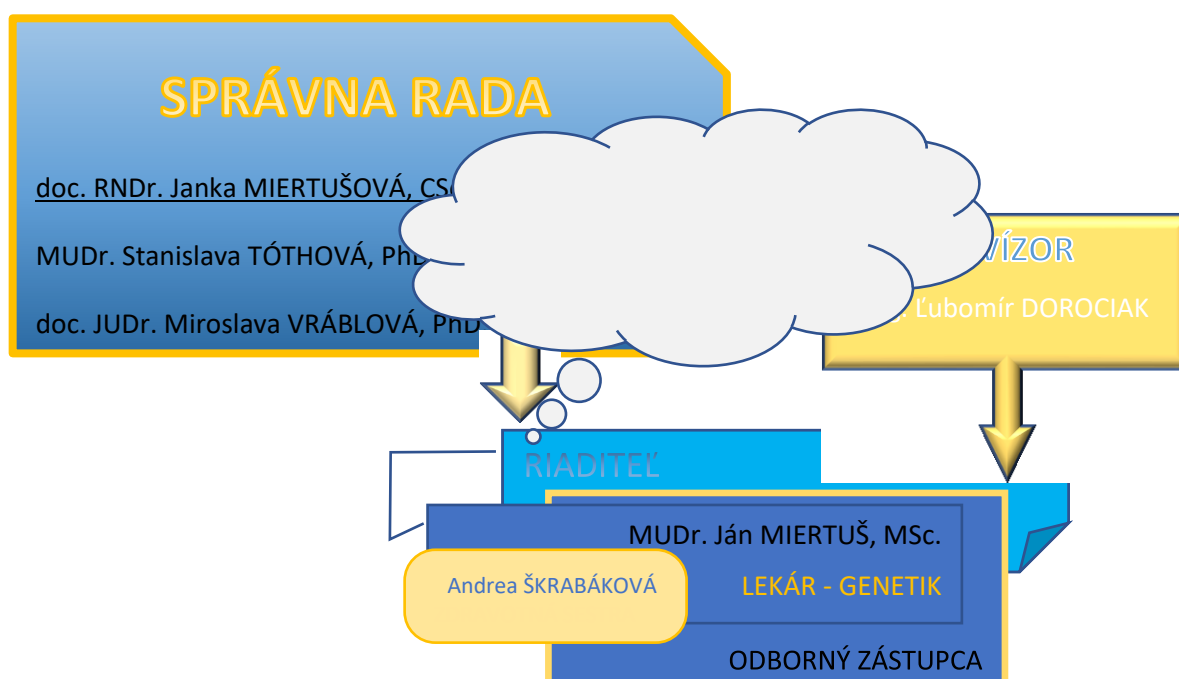
Telefón: **+421 (0)915 693 926 | 0944 882 086**

E-mail: **[director@genius.care](mailto:director@genius.care) | [poradna@genius.care](mailto:poradna@genius.care)**

Web: **[www.genius.care](http://www.genius.care)**

### PERSONÁL N. O.

Personálne obsadenie neziskovej organizácie Génius n. o. ostalo takisto nezmenené:



## Na záver

### OBĽÚBENÍ SPOLUPRACOVNÍCI

Na záver len každoročné konštatovanie, že so všetkými spolupracovníkmi, či už obchodnými spoločnosťami, zdravotnými poisťovňami, univerzitnými pracoviskami, laboratóriami, všeobecnými lekármi, lekármi – špecialistami alebo nemocničnými klinikami a oddeleniami, sa kolektív neziskovej organizácie Génus n. o. snaží udržiavať **korektné vzťahy**.

Medzi tuzemskými spoločnosťami mi nedá nespomenúť relatívne novú spoluprácu so spoločnosťou **Progenet, s. r. o.** z Bratislavy, zaoberajúcou sa genetickou diagnostikou na veľmi vysokej úrovni. Už prvé výsledky naznačili, že aj táto kooperácia bude zaujímavá a plodná.

Vzťahy so zdravotnou poisťovňou **Dôvera, a. s.** sa postupne normalizujú, pokiaľ ide o podávanie mesačného zúčtovania poskytnutej ZS.

Spomedzi mnohých zahraničných spoločností či inštitúcií, s ktorými má Génus n. o. tú česť spolupracovať, je opäťovne nutné vyzdvihnúť 'chleboدارcu' – vyššie uvedenú spoločnosť **MAGI Group** z Talianska a pridať ďalšieho vytrvalého hráča v otázke skvalitnenia zdravotnej starostlivosti na Slovensku, estónsky **Asper Biogen LLC**.

Za to im patrí osobitná vďaka.

### PERSPEKTÍVY A PLÁNY DO BUDÚCNOSTI

Základné ciele v budúcom období predpokladajú sanáciu financií po pandémie a záchranu neziskovej organizácie. Taktiež je nevyhnutné opäťovne začať komunikovať so ZP ohľadne preplácania výkonov ZS, keďže potenciálne je to hlavný zdroj príjmov n. o., nástojac na dodržiavaní zmluvne dohodnutých podmienok.

Ako nevyhnutný sa javí i úspech vo výberovom konaní s vedecko-výskumným projektom, ktorý by mal úzko súvisieť s typom poskytovanej zdravotnej starostlivosti. Takým spôsobom by bolo možné zainteresovať aj mladých ľudí, ktorí bažia po vedomostiach a radi objavujú nepoznané.

V Trnave, dňa 20. júna 2020

MUDr. Ján Miertuš, MSc.  
riaditeľ