

Génius n. o.

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

 0944 882 086

 www.genius.care

VÝROČNÁ SPRÁVA

ÚČTOVNÝ ROK 2021

Výročná správa obsahuje zhrnutie aktivít neziskovej organizácie za príslušný účtovný rok, ako aj popis ekonomickej a finančnej existencie za príslušné obdobie.

Obsah:

Pre Správnu radu _____	1
Aktivity n. o. v účtovnom roku 2021 _____	2
Plánované vs. neplánované aktivity _____	2
Lekárska genetika a publikačná činnosť _____	3
Ročné zúčtovanie – účtovná závierka _____	4
Kontakty _____	5

PRE SPRÁVNU RADU

Správnej rade

VÝZNAMNÉ STRATEGICKÉ UKAZOVATELE

Zo strategického hľadiska bolo rozhodujúce rozhodnutie Riaditeľa neziskovej organizácie Génus n. o. zotrvať vo funkcii a, navzdory nepriaznivej ekonomickej situácii, pokračovať v duchu cieľov stanovených pri zakladaní tejto spoločnosti.

VÝZNAMNÉ FINANČNÉ ELEMENTY

Ekonomická situácia súvisí najmä s doznievajúcou pandémiou Covid-u 19, ktorá mala takmer fatálne následky na fungovanie neziskovej organizácie. Úbytok pacientov a nadmieru predĺžené čakacie doby na výsledky laboratórnych testov boli natol'ko markantné, že prekonalí aj tie z najhorších predchádzajúcich rokov.

Okrem toho zdravotné poisťovne ako zdroj príjmov aj naďalej uplatňujú politiku škrtania vykázaných výkonov, čo takisto devastuje financie neziskovej organizácie.

PERSPEKTÍVY DO BUDÚCNOSTI

Namiesto stiahnutia sa z trhu zdravotnej starostlivosti, kde má naša nezisková organizácia nenahraditeľné postavenie (pripomeniem, že prevádzkuje jediné zdravotnícke zariadenie v Trnavskom samosprávnom kraji špecializujúce sa na genetiku, vďaka čomu je naplnená zákonom stanovená minimálna sieť), je v popredí plánov do budúcnosti posilnenie a zintenzívnenie poradenskej činnosti. Takisto bude vyvinuté maximálne úsilie o získanie dotácií či už z mestských, regionálnych, štátnych alebo európskych schém financovania.



MUDr. Ján Miertuš, MSc.
Riaditeľ neziskovej organizácie

14. júla 2022

AKTIVITY N. O. V ROKU 2021

Ťažiskové aktivity

DRUHÝ ROK PANDÉMIE

Rok 2021 bol, ako je dobre známe, druhým rokom pandémie spôsobenej vírusom SARS-CoV-2 čínskeho pôvodu, ktorý spôsobuje závažné ochorenie - Covid-19. Z troch pandemických vĺn v tomto roku bola najhoršou tá prvá, ktorá začínala ešte v novembri až decembri r. 2020 a trvala približne do apríla-mája r. 2021.

V tomto období sme opätovne zažili opatrenia narúšajúce naše pohodlie, obmedzenia, zákazy vychádzania a preťaženie až kolabujúci zdravotný systém. Objavili sa mnohé hlasy proti očkovaniu, častokrát bez racionálneho základu a spoločnosť sa polarizovala na zástancov modernej medicíny, ktorí sa dali pokojne očkovať najdokonalejšími vakcínami aké boli kedy v histórii ľudstva vyvinuté a na tzv. antivaxerské hnutie, ktoré bolo schopné, najmä na tzv. sociálnych sieťach ale aj osobne, napádať popredných lekárov či vedcov zastávajúcich sa zdravého rozumu. Domnievame sa, že v prípade radikálnejšieho riešenia uvedených sporov, mohlo byť zachránených možno až niekoľko tisíc ľudských životov, resp. liečba následkov infekcie mohla byť lacnejšia o milióny eur.

PLÁNOVANÉ VS. NEPLÁNOVANÉ AKTIVITY

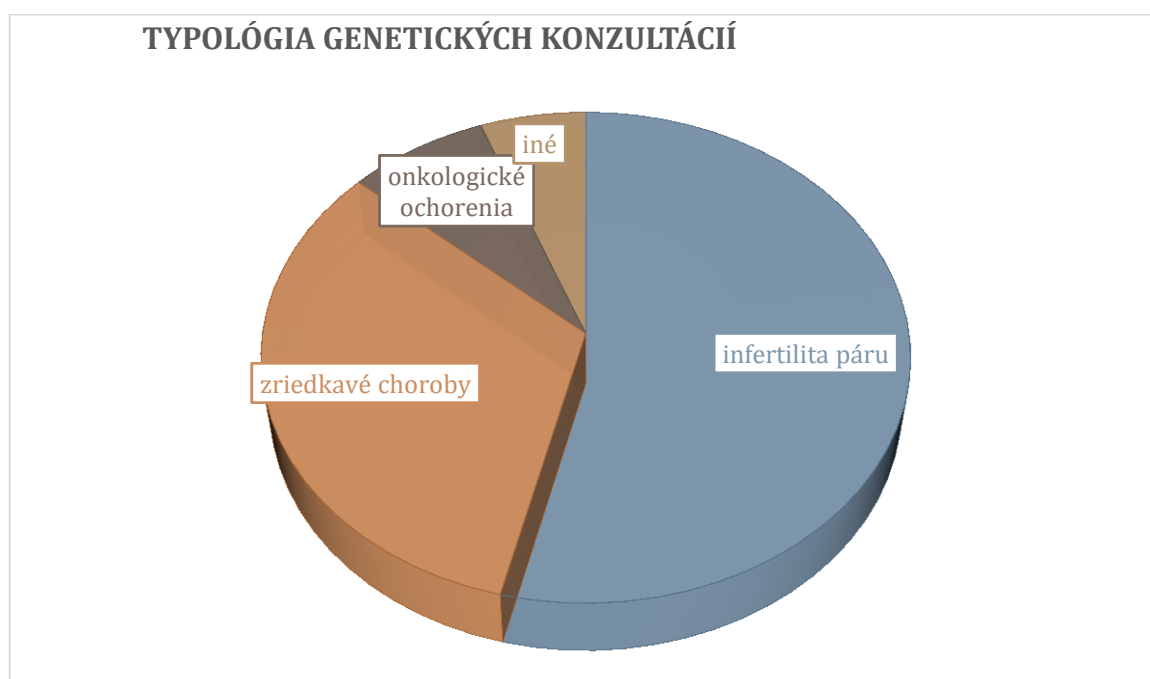
AKTIVITY GÉNIUS N. O. V ROKU 2021 V LEKÁRSKEJ GENETIKE

Genetika, sťaby "vynálezkyňa" molekulárno-biologickej metódy polymerázovej reťazovej reakcie (z angl. Polymerase Chain Reaction - PCR), bola jedným z najpreťaženejších odvetví. Takisto zmluvné vzťahy medzi poskytovateľmi genetických laboratórnych vyšetrení a zdravotnými poisťovňami riešili prednostne problémy pandémie a "bežná" diagnostika napr. zriedkavých ochorení **dlhodobo zaostávala** za obdobím pred pandemiou.

Uvedené faktory negatívne ovplyvnili chod *špecializovanej ambulancie lekárskej genetiky*, prevádzkovanie ktorej je **ťažiskovou aktivitou** neziskovej organizácie. V rámci ročných výkazov pre Národné centrum zdravotníckych informácií sme odhadli

(keďže ani v r. 2021 neúčtovala Génus n. o. výkony zdravotným poisťovníam, chýbajú presné dáta), že bolo uskutočnených 52 genetických konzultácií, teda v priemere jedna týždenne (viď nižšie). Počet normohodín lekára špecialistu v lekárskej genetike bol tak odhadnutý na 130 ročne, čo je nielen zdanlivo žalostne málo. Ak by však hodina práce lekára špecialistu v klinickej genetike bola účtovaná zo strany zdravotných poisťovní sumou odvodenou od hodnoty bodu v € a bodovej hodnoty polhodinového výkonu 173 z číselníku zdravotníckych výkonov, n. o. by bolo preplatených približne 9.600,- Eur, čo by pohodlne stačilo na pokrytie základných nákladov nevyhnutných na bežné fungovanie neziskovej organizácie.

Podľa plánu z pred-covidového obdobia bola väčšina konzultácií rutinných, s pacientmi trpiacimi na hypofertilitu páru, avšak nie zanedbateľnú časť predstavovalo poradenstvo pri zriedkavých ochoreniach (viď Obrázok č. 1). Veľmi zaujímavým sa ukázalo mimoriadne citlivé odvetvie onkogenetiky, o. i. pretože “genetika” nádorových ochorení sa mierne líši od klasickej mendelovskej genetiky.



Obrázok č. 1: grafické znázornenie základných typov postnatálnych genetických konzultácií.

Čo sa týka **publikačnej činnosti** v roku 2021, táto nebola taká bohatá ako v predchádzajúcich dvoch rokoch vedeckej spolupráce predovšetkým s MAGI Group z talianskeho San Felice del Benaco (BS), Bolzana a Rovereta (TN). Akokoľvek, vedecko-výskumné úsilie vyústilo do vydania dvoch pôvodných výskumov publikovaných v *peer-reviewed* časopisoch. Konkrétne išlo o *case report* mimoriadne zriedkavej koexistencie dvoch veľmi závažných zriedkavých ochorení v rámci jednej rodiny a o popis výberu a interpretácie variantov identifikovaných pomocou sekvenácie nasledujúcej (druhej) generácie (z ang. Next Generation Sequencing – NGS). S radosťou pripomíname, že do prvej z publikácií uvedených v databáze lifesciences peer-reviewed časopisov PubMed sa autorsky zapojili aj ďalší poprední slovenskí vedeckí bádatelia v oblasti humánnej genetiky (viď nižšie).

Publikačná činnosť predstaviteľov Génus n. o. v roku 2021 (podľa PubMed-u):

1. Gatticchi L, Vešelényiová D, **Miertuš J**, Enrico Maltese P, Manara E, Costantini A, Benedetti S, Ďurovčíková D, Krajcovic J, Bertelli M. Recessive multiple epiphyseal dysplasia and Stargardt disease in two sisters. *Mol Genet Genomic Med.* 2021 Apr;9(4):e1630.
2. Cristofoli F, Sorrentino E, Guerri G, Miotto R, Romanelli R, Zulian A, Cecchin S, Paolacci S, **Miertus J**, Bertelli M, Maltese PE, Chiurazzi P, Stuppia L, Castori M, Marceddu G. Variant Selection and Interpretation: An Example of Modified VarSome Classifier of ACMG Guidelines in the Diagnostic Setting. *Genes* (Basel). 2021 Nov 25;12(12):1885.

ROČNÉ ZÚČTOVANIE- ÚČTOVNÁ ZÁVIERKA

VÝDAVKY V ROKU 2021

V roku 2021 boli výdavky n. o. rozdelené nasledovne:

zásoby:	1.867,-€
služby:	3.801,-€
poistné a príspevky:	917,-€
<u>ostatné výdavky:</u>	<u>597,-€</u>
spolu:	<u>7.182,-€</u>

PRÍJMY V ROKU 2021

V roku 2021 tvorili príjmy neziskovej organizácie Génius n. o. 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. Ďalším cenným zdrojom príjmov boli dary, hoci ich kvantita bola v tomto roku veľmi skromná. Celkový príjem za fiškálny rok dosiahol teda 9.769,-€.

FINANČNÉ PLÁNY

Hospodársky výsledok n. o. za rok 2021 bol, ako je zrejmé z uvedeného vyššie, pozitívny. Rozdiel medzi príjmami a výdavkami činil 2.587,-€.

KONTAKTNÉ ÚDAJE NEZISKOVEJ ORGANIZÁCIE

Názov organizácie: **Génius n. o.**

IČO: **50 479 288**

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)944 882 086

E-mail: director@genius.care | poradna@genius.care

Web: www.genius.care

PERSONÁL N. O.

Personálne obsadenie neziskovej organizácie Génus n. o. ostalo taktiež nezmenené:

<u>Riaditeľ:</u>	MUDr. Ján Miertuš, MSc.
<u>Odborný zástupca a ambulantný lekár:</u>	MUDr. Ján Miertuš, MSc.
<u>Správna rada:</u>	doc. RNDr. Janka Miertušová, CSc. – predsedníčka doc. JUDr. Miroslava Vráblová, PhD. MUDr. Stanislava Tóthová, PhD.
<u>Revízor:</u>	Ing. Ľubomír Dorociak