

UCHWAŁA NR ...6446/vi/23
ZARZĄDU WOJEWÓDZTWA DOLNOŚLĄSKIEGO

z dnia ...20 stycznia..... 2023 r.


w sprawie przyjęcia programu polityki zdrowotnej pn. „Program polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt – poprawa opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego” na lata 2023-2025

Na podstawie art. 41 ust. 1 ustawy z dnia 5 czerwca 1998 r. o samorządzie województwa (Dz. U. z 2022 r. poz. 2094) oraz art. 9 pkt. 1 i art. 48 ust. 1, 3 i 5 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2022 r. poz. 2561, z późn. zm.) uchwała się, co następuje:

§ 1. Przyjmuje się „Program polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt – poprawa opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego” na lata 2023-2025 w brzmieniu stanowiącym załącznik do uchwały.

§ 2. Wykonanie uchwały powierza się członkowi zarządu właściwemu do spraw polityki zdrowotnej.

§ 3. Uchwała wchodzi w życie z dniem podjęcia.


Marszałek
Województwa Dolnośląskiego
Cezary Przybylski

PROGRAM POLITYKI ZDROWOTNEJ

Załącznik
do Uchwały Nr 6476/VI/23
Zarządu Województwa Dolnośląskiego
z dnia 30 stycznia 2023r.

AKCEPTUJĘ

.....

data, oznaczenie¹⁾ oraz podpis osoby
zatwierdzającej program polityki
zdrowotnej do realizacji oraz wskazanie
podstawy akceptacji, jeżeli dotyczy

Urząd Marszałkowski Województwa Dolnośląskiego

**Program polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych
u noworodków i niemowląt
- poprawa opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego.**

Okres realizacji programu: lata 2023-2025

Podstawa prawna realizacji programu:

- art. 48 ust. 1 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2022 r. poz. 2561)

Wrocław, 2022

¹⁾ Oznaczenie obejmuje imię i nazwisko oraz stanowisko służbowe.

Spis treści:

I. Opis choroby lub problemu zdrowotnego i uzasadnienie wprowadzenia programu polityki zdrowotnej.....	3
1. Opis problemu zdrowotnego.	3
2. Dane epidemiologiczne.	9
3. Opis obecnego postępowania.	11
II. Cele programu polityki zdrowotnej i mierniki efektywności jego realizacji	13
1. Cel główny.	13
2. Cele szczegółowe.....	13
3. Mierniki efektywności realizacji Programu.	15
III. Charakterystyka populacji docelowej oraz interwencji	16
1. Populacja docelowa.	16
2. Kryteria kwalifikacji do udziału w Programie oraz kryteria wyłączenia z programu....	17
3. Planowane interwencje.	19
4. Sposób udzielania świadczeń zdrowotnych w ramach programu polityki zdrowotnej	22
5. Sposób zakończenia udziału w programie polityki zdrowotnej.....	23
IV. Organizacja programu polityki zdrowotnej	24
1. Etapy programu polityki zdrowotnej i działania podejmowane w ramach etapów	24
2. Warunki realizacji programu polityki zdrowotnej dotyczące personelu, wyposażenia i warunków lokalowych.....	26
V. Sposób monitorowania i ewaluacji programu polityki zdrowotnej	28
1. Monitorowanie	28
2. Ewaluacja	28
VI. Budżet programu polityki zdrowotnej	29
1. Koszty jednostkowe	29
2. Koszty całkowite.....	31
3. Źródła finansowania.....	32
VII. Bibliografia	33
Strony internetowe	34

I. Opis choroby lub problemu zdrowotnego i uzasadnienie wprowadzenia programu polityki zdrowotnej

1. Opis problemu zdrowotnego.

Definicja wrodzonej wady rozwojowej jest bardzo szeroka i obejmuje każdą nieprawidłowość anatomiczną i funkcjonalną obecną przy urodzeniu, jednak nie zawsze rozpoznawalną w okresie noworodkowym. Do wad rozwojowych należą też wrodzone zaburzenia neurorozwojowe. Dlatego w poniższym projekcie termin wady rozwojowe obejmuje nie tylko wrodzone wady struktury ciała ale i wrodzone zaburzenie funkcjonowania poszczególnych narządów i układów, w tym centralnego układu nerwowego. Mając na uwadze złożoność i precyzyjność prawidłowego rozwoju człowieka oraz wielość procesów zachodzących w okresie zarodkowym i płodowym należy uznać, że do wystąpienia wady wrodzonej może dojść wskutek zaburzenia każdej integralnej części skomplikowanego procesu rozwoju człowieka. Wiele z nich nie da się przewidzieć, ich powstanie nie zależy od naszego sposobu życia, występuje sporadycznie i nie jest związana z dziedziczeniem od rodziców.

Większość wad rozwojowych należy do chorób rzadkich, które definiuje się jako choroby występujące z częstością mniejszą niż 1 na 2000 mieszkańców (5 na 10.000). Czasem częstość występowania tych chorób wynosi 1:50 tysięcy lub rzadziej – wtedy nazywamy je chorobami ultraradkimi. Zdefiniowano ponad 8 tysięcy chorób rzadkich, których lista nadal jest otwarta. Choroby rzadkie mają różnorodne objawy, postępujący przebieg i często niepomyślne rokowanie, obejmują objawy chorobowe z każdej dziedziny medycyny. Około 75% rzadkich chorób ujawnia się w wieku dziecięcym, szczególnie do 2rż (26% dzieci umiera przed osiągnięciem 5 r.ż.), pozostałe w wieku późnodziecięcym, młodzieńczym i dorosłym.

Choroby te mogą przebiegać gwałtownie i kończyć się wczesnym zgonem lub mieć charakter przewlekły, postępujący, który prowadzi do (wielu)narządowej niewydolności oraz niepełnosprawności fizycznej. W obrazie klinicznym wielu zespołów wrodzonych wad rozwojowych występuje niepełnosprawność intelektualna, co powoduje, że dzieci te wymagają przez całe życie opieki w domach rodzinnych lub w instytucjach państwowych. Dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi są znacznie częściej hospitalizowane, wymagają kosztownych badań diagnostycznych, procedur leczniczych i rehabilitacji, niejednokrotnie trwającej całe życie.

Około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, pozostałe 20% może mieć związek z chorobami infekcyjnymi, immunologicznymi lub czynnikami środowiskowymi. Choroby rzadkie są diagnozowane z dużym opóźnieniem, są związane z utrudnionym dostępem do badań diagnostycznych i specjalistów, szczególnie zgrupowanych w jednym miejscu (**opieka skoordynowana**), brakiem leczenia przyczynowego (95% chorób rzadkich) a w sytuacji istniejącego leczenia celowanego (około 5% chorób rzadkich) bardzo kosztowną terapią. **Choroby rzadkie z wrodzonym zaburzeniem rozwoju wiążą się z niezaopiekowanymi problemami psychologicznymi u rodziców, izolacją społeczną chorych i ich rodzin oraz**

niedostrzeganiem problemu przez organizatorów ochrony zdrowia. Dlatego niezbędne są krajowe i regionalne działania programów polityki zdrowotnej uzupełniających świadczenia gwarantowane w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych i ukierunkowania właściwej terapii, która w dużej mierze zależy od przyczyny choroby.

Dla potrzeb poniższego Programu łączone są definicje: wrodzonej wady strukturalnej pojedynczego narządu, wielowadzie obejmujące więcej niż jedną wadę rozwojową narządu (zespół wad), wrodzone zaburzenie (wada) neurorozwojowa, czy choroba rzadka ujawniająca się w wieku wczesnodziecięcym. Poniżej przedstawiono istotne dla zrozumienia potrzeby Programu definicje, podziały i klasyfikacje wad rozwojowych oraz inne ważne wątki diagnostyczno-terapeutyczne dotyczące dziedziny wrodzonych zaburzeń rozwoju i chorób rzadkich wieku dziecięcego.

Etiologia zaburzeń rozwojowych

Etiologia zaburzeń rozwoju jest niezwykle złożona. Jak wspomniano wyżej diagnostyka wrodzonych zaburzeń rozwojowych z reguły wymaga długich, pracochłonnych oraz kosztownych badań, które nie zawsze kończą się sukcesem. Znanych jest kilka tysięcy zespołów dysmorficznych u dzieci, czasem współistniejących z wadami rozwojowymi. Ta mnogość oraz różnorodność zespołów z wadami rozwojowymi, stosunkowo niska częstość ich występowania, trudności w ocenie cech dysmorficznych, szczególnie u noworodka podlegającego interwencji medycznej oraz zmieniające się cechy fenotypowe wraz z wiekiem dziecka, powodują trudności w sformułowaniu ostatecznego rozpoznania. Pomimo postępu w genetycznej diagnostyce medycznej w prawie 40% przypadków przyczyna zaburzeń rozwoju pozostaje nieokreślona.

Czynniki genetyczne odgrywają istotną rolę w etiopatogenezie zaburzeń rozwojowych, obejmują: aberracje chromosomowe, w tym mikroaberracje, choroby monogenowe dziedziczone zgodnie z prawami Mendla, choroby o złożonej etiologii z nie-mendelowskim trybem dziedziczenia oraz zaburzenia o etiologii oligo- lub poligenowej, a także choroby wieloczynnikowe (mieszany wpływ czynników genetycznych i środowiskowych) (Tab. 1). Istotne jest odróżnienie wad uwarunkowanych genetycznie od tych wywołanych czynnikami środowiskowymi (teratogeny biologiczne, chemiczne, fizyczne) czy czynnikami mechanicznymi i naczyniowymi w czasie rozwoju płodu.

Tabela 1. Podział etiologiczny chorób uwarunkowanych genetycznie.

Rodzaj zaburzenia genetycznego	
Aberracje chromosomowe	Aberracje liczbowe
	Aberracje strukturalne, w tym mikroaberracje/aberracje submikroskopowe
	Mozaikowość somatyczna/germinalna
Choroby monogenowe	Dziedziczenie mendelowskie
	Autosomalne dominujące

	Autosomalne recesywne Sprzężone z chromosomem X recesywne Sprzężone z chromosomem X dominujące
Inne choroby (o nie-mendłowskim dziedziczeniu)	Mutacje dynamiczne Choroby mitochondrialne Rodzicielskie piętnowanie genomowe Inne zaburzenia epigenetyczne Mutacje komórek somatycznych Mozaikowość
Choroby oligo- lub poligenowe	Dziedziczenie wielogenowe
Choroby wieloczynnikowe	Połączenie działania czynników środowiskowych z czynnikami genetycznymi lub wpływem zmian epigenetycznych

W praktyce klinicznej wyróżnia się:

- **wady rozwojowe duże**
- **wady rozwojowe małe.**

Duże wady rozwojowe to takie, które powodują poważne następstwa dla zdrowia płodu lub noworodka i z reguły wymagają interwencji medycznej (np. wada dysraficzna, wada serca, rozszczep wargi i podniebienia, przepuklina pępowinowa, zarośnięcie przełyku, dwunastnicy, jelita czy odbytu). Czasem duże wady rozwojowe mają charakter letalny.

Z kolei małe wady (tzw. drobne anomalie lub cechy dysmorficzne) nie zagrażają życiu lub zdrowiu, z reguły nie wymagają leczenia chirurgicznego. Mogą stanowić jedynie defekt kosmetyczny albo pierwszy objaw złożonego zespołu wielu zaburzeń rozwojowych, w tym globalnego opóźnienia rozwoju dziecka widocznych dopiero z czasem osiągnięcia kamieni milowych w rozwoju dziecka. Część z nich występuje jako wariant budowy ciała (cecha osobnicza) i występuje u ok. 5% zdrowej populacji. Do grupy małych wad rozwojowych zalicza się: wyrosła przeduszne, szczelinę tęczęwki, krótkie wędzidełko, rozdwojony języczek, dodatkowy palec (polidaktylia), izolowane zrośnięcie poszczególnych palców (syndaktylia), skrócenie i skrzywienie piątych palców u rąk w płaszczyźnie poziomej dłoni (klinodaktylia), dodatkową brodawkę sutkową, koślawość stawów, znamiona przebarwieniowe skóry, wnetrostwo.

Czasem małe wady są markerem dużej wady rozwojowej (płetwiastość szyi *versus* wada serca w zespołach Noonan i Turnera). W wielu zespołach są na tyle specyficzne i unikalne, że niejednokrotnie (wraz z innymi objawami mniej specyficznymi) stanowią wskazówkę diagnostyczną (np. różnobarwność tęczęwek w zespole Waardenburga lub wywinięcie części dolnej powieki w zespole Kabuki). Znajomość ich pozwala klinicyście natychmiast w trakcie badania przedmiotowego na postawienie wstępnego rozpoznania i wybór odpowiedniego modelu postępowania diagnostycznego, umożliwiającego weryfikację

rozpoznania.

W dysmorfologii opisuje się także zjawisko efektu dodawania małych wad rozwojowych. Dotyczy to sytuacji, w której u jednej osoby występuje kilka małych wad rozwojowych / cech dysmorfii ciała. Czasem zdarza się, że jest to przypadek losowy, częściej natomiast zmiany te wskazują na określony zespół dysmorficzny.

Kolejny podział wad rozwojowych mający znaczenie kliniczne to podział na:

- **wady izolowane**, które występują pojedynczo,
- **wady mnogie** (wielowadzie) związane z innymi licznymi problemami zdrowotnymi dziecka.

Według Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) wada izolowana to jedna lub kilka wad w obrębie jednego układu/narządu. Mnogie wady definiowane są natomiast jako obecność dwóch lub więcej dużych wad rozwojowych dotyczących co najmniej dwóch z wymienionych układów: sercowo-naczyniowego, moczowo-płciowego, szkieletowego, pokarmowego, oddechowego, czy mózgowia. Szacuje się, że 2/3 wszystkich wad rozwojowych to wady izolowane, a pozostałą 1/3 stanowią mnogie wady wrodzone.

Klasyfikacja syndromologiczna dotyczy wad mnogich, a więc współistnienia dwóch lub więcej wad wrodzonych, wyróżnia różnego typu defekty morfologiczne występujące pod postacią mnogich wad rozwojowych, takie jak:

- sekwencje
- skojarzenia (asocjacje)
- kompleksy
- zespoły

W **sekwencjach** (grupa wad wynikająca z pojedynczego, znanego lub przypuszczalnego defektu rozwojowego lub spowodowana czynnikami mechanicznymi) pojedynczy, pierwotny defekt zapoczątkowuje kaskadę nieprawidłowości, z których każda wynika bezpośrednio lub pośrednio z pojedynczego defektu pierwotnego. Np. sekwencja skąpowodzia / małowodzia czyli sekwencja Potter, w której pierwotnym defektem jest agenezja nerek, prowadząca, z powodu braku wytwarzania moczu do deformacji (mikrognacja i stopy szpotawe), sekwencja Pierre'a Robina z rozszczepem podniebienia lub wysokim, gotyckim podniebieniem, niedorozwojem żuchwy oraz zapadaniem się języka (tendencja ruchu języka do tyłu doprowadzająca do niedrożności części ustnej gardła i wystąpienia znacznego stopnia zaburzeń oddychania). Innymi przykładami sekwencji są: sekwencja lateralizacji (zaburzenia osi lewo-prawej we wczesnym okresie embriogenezy – heterotaksja), sekwencja holoprosencefalii, sekwencja wad cewy nerwowej, sekwencja dysplazji przegrodowo-ocznej (*septo-optical dysplasia*), sekwencja Klippela i Feila, sekwencja wczesnej niedrożności cewki moczowej (zwana *Prune Belly Syndrome*), sekwencja wynicowania pęcherza moczowego czy kloaki, sekwencja malformacji przegrody moczowo-płciowej, sekwencja dysplazji ogoniastej (zwana *Caudal Regression Syndrome*), czy sekwencja pasm owodniowych.

Skojarzenie (asocjacja) wad oznacza nielosowe, częstsze niż przypadkowe i niestałe występowanie wad o nieznannej etiologii. Poszczególne wady wchodzące w skład asocjacji występują razem, ale obraz kliniczny nie jest na tyle stały, aby określać go nazwą zespołu (asocjacja VATER/VACTERL, MURCS, PHACE). Termin określający skojarzenie jest zazwyczaj akronimem pochodzącym od nazw występujących w nim wad (tab. 2).

Tabela 2. Przykładowe asocjacje.

Asocjacja VATER/VACTERL: Vertebral anomalies (wady kręgow) Anal atresia (zarośnięcie odbytu) Cardiovascular anomalies (wady układu sercowo-naczyniowego) Tracheoesophageal fistula (przetoka tchawiczo-przełykowa) Esophageal atresia (zarośnięcie przełyku) Renal or Radial defects (wady nerek lub kości przedramienia i kciuka) Limb defects (wady kończyn)
Asocjacja MURCS: Mullerian duct (aplazja przewodów Müllera) Renal agenesis (agenezja nerki) Cervicothoracic Somite defects (wady odcinka szyjnego i piersiowej kręgosłupa)
Asocjacja PHACE: Posterior fossa brain malformation (wady tylnego dołu czaszki) Hemangiomas, large facial (rozległe naczyniaki twarzy) Arterial anomalies (nieprawidłowości dotyczące tętnic) Cardiac anomalies (wady serca) Eye abnormalities (zaburzenia okulistyczne)

Z kolei, **kompleksy** dotyczą pewnej grupy wad rozwojowych różnych struktur znajdujących się w czasie rozwoju zarodkowego w tej samej okolicy ciała (niedorozwój połowiczy twarzy; agenezja kości krzyżowej z hipoplazją miednicy i kończyn dolnych czy „zespół braku pępowiny” [*Limb-Body Wall Complex*]).

Zespołem określamy zbiór / zespół wielu pierwotnych malformacji tworzący specyficzny i unikalny obraz kliniczny, powodowany przez znany, przypuszczalny lub nieznaną czynnik etiologiczny. Do najlepiej poznanych zespołów wad, czyli różnych defektów morfologicznych o wspólnej, najczęściej genetycznej etiologii należą m.in. zespół Downa, Edwardsa, Williama, Wolffa i Hirschhorna, czy zespół Smitha, Lemlega i Opitza, Beckwitha i Wiedemanna oraz zespół Sotosa i inne.

Zespoły dysmorficzne obejmują unikalne, patogenetycznie powiązane ze sobą objawy,

takie jak odrębności w budowie ciała, niejednokrotnie wady rozwojowe różnych narządów oraz często opóźnienie rozwoju psychoruchowego i/lub intelektualnego. Dziedzina zajmująca się diagnostyką zespołów dysmorficznych czy wad rozwojowych nazywa się dysmorfologią. Obecnie znanych jest kilka tysięcy zespołów dysmorficznych. Ich rozpoznanie, i co za tym idzie, wiedza o przebiegu naturalnym choroby są niezwykle istotne dla optymalizacji opieki lekarskiej (m.in. profilaktyki mającej na celu zapobieganie potencjalnym powikłaniom charakterystycznym dla danego zespołu, określenia rokowania oraz odpowiedniego postępowania terapeutycznego), wiarygodnego poradnictwa genetycznego w rodzinach osób chorych oraz dla celów poznawczych określających przyczyny i mechanizmy powstawania wrodzonych zespołów dysmorficznych. Zespołom dysmorficznym mogą towarzyszyć wady rozwojowe różnych układów i narządów. Jednak w większości przypadków wady rozwojowe poszczególnych narządów są izolowane, to znaczy nie związane z żadnym innym problemem zdrowotnym dziecka i mają etiologię wieloczynnikową.

Objawy zespołów dysmorficznych są bardzo różnorodne, obejmują:

- wady rozwojowe narządów wewnętrznych,
- cechy dysmorficzne całego ciała: twarzy, czaszki, włosów, skóry, szyi, tułowia, kończyn, dłoni, stóp, paznokci i zewnętrznych narządów płciowych,
- zaburzenie rozwoju psychoruchowego,
- zaburzenie rozwoju somatycznego (pre- i postnatalnego).

Na przykład aberracje chromosomowe manifestują się zestawem licznych objawów klinicznych, a nie jedną, izolowaną wadą rozwojową. W praktyce klinicznej przyjęte jest sformułowanie „fenotyp chromosomowy” pacjenta, który pozwala niekiedy na podstawie charakterystycznych/specyficznych objawów na zasugerowanie rozpoznania konkretnej aberracji chromosomowej, bądź wskazuje na jej silne podejrzenie (Tab. 3).

Tabela 3. Objawy kliniczne zespołów dysmorficznych u dzieci.

opóźnienie rozwoju psychoruchowego i intelektualnego
nieprawidłowe napięcie mięśniowe
strukturalne wady wrodzone
prenatalne oraz postnatalne zaburzenie rozwoju somatycznego
cechy dysmorfii ciała: twarzy, czaszki, szyi, tułowia, kończyn, dłoni, stóp, paznokci, narządów płciowych, włosów i skóry
zaburzenia behawioralne

Podsumowanie

Umieralność niemowląt nie jest jedynym problemem związanym z wrodzonymi wadami rozwojowymi. Innymi ważnymi problemami dzieci i ich rodzin z wrodzonymi wadami rozwojowymi są: wielonarządowość i przewlekłość schorzeń towarzyszących, niejednokrotne współistnienie niepełnosprawności fizycznej i intelektualnej, brak leczenia przyczynowego,

problemy psychologiczne u rodziców dziecka, izolacja społeczna chorych i ich rodzin.

Chociaż obserwuje się znaczny postęp w szeroko rozumianym leczeniu dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi, to jednak wyniki leczenia wielu z nich, szczególnie wad mnogich lub zespołów wad, są ciągle niezadowalające. Także mimo podejmowanych działań profilaktycznych, wobec niepoznanej etiologii wielu wrodzonych wad rozwojowych, działania te są tylko częściowo skuteczne. Niezmiernie istotnym elementem poprawy opieki nad noworodkami i niemowlętami z wrodzonymi wadami rozwojowymi jest skoordynowana opieki medyczna, która obejmowałaby konsylium niezbędnych specjalistów i ukierunkowanie terapii po postawieniu rozpoznania. **Może to być najważniejszym problemem w systemie opieki nad dzieckiem z wrodzoną wadą rozwojową.**

W związku z powyższym wrodzone wady rozwojowe stanowią ciągle ważny i nierozwiązany problem medyczny i społeczny.

2. Dane epidemiologiczne.

Częstość występowania wrodzonych zaburzeń rozwojowych wśród noworodków żywo urodzonych wynosi w krajach rozwiniętych około 2-3%, zaś wśród martwo urodzonych do 10%. Natomiast ponad 50% płodów z ciężkimi wadami rozwojowymi ulega obumarciu i poronieniu we wczesnym okresie trwania ciąży.

Dzięki postępowi w opiece nad kobietą ciążarną, obniżeniu częstości występowania wcześniactwa oraz dzięki intensywnej terapii noworodków znacząco obniżono umieralność noworodków oraz niepełnosprawność dzieci z przyczyn okołoporodowych. Współczynnik umieralności niemowląt w Polsce obniżył się w latach 1998–2009 z 9,53‰ do 5,57‰ (GUS). W wielu krajach ekonomicznie wysoko rozwiniętych na plan pierwszy wśród przyczyn zachorowań, umieralności niemowląt, a także w strukturze hospitalizacji zaczęły przeważać wrodzone wady rozwojowe. W latach 1998–2008 w Polsce w strukturze umieralności niemowląt wrodzone wady rozwojowe stanowiły 31–34% (GUS).

Częstość występowania wszystkich dużych wad wrodzonych w Polsce (według danych PRWWR w latach 2005–2006) wynosiła 182,0 na 10 000 urodzeń. W latach 1998-2008 z terenu objętego PRWWR zgłoszono 52 737 dzieci w wrodzonymi wadami rozwojowymi. **Współczynnik częstości występowania WWR w latach 1998-2008 wynosił 174,8 na 10 000 urodzeń, co stanowi 1,71 na 100 urodzeń (1,71%).** Oznacza to, że w Polsce rocznie rodzi się około 7 tysięcy dzieci z co najmniej jedną poważną wadą rozwojową (www.rejestrwad.pl).

W Województwie Dolnośląskim w latach 1998-2008 urodziło się ogółem 209 495 dzieci, u 4680 z nich zdiagnozowano wadę rozwojową (u pacjentów zgłoszonych do Rejestru), co stanowi 161,1 na 10 000 urodzeń. Standaryzowany współczynnik częstości jest istotnie statystycznie różny od standaryzowanego współczynnika częstości dla rejestru europejskiego EUROCAT (częstość standaryzowana 159,4 w województwie dolnośląskim w porównaniu do częstości standaryzowanej 248,7 w danych europejskich EUROCAT).

W 2020 roku na terenie Dolnego Śląska urodziło się 25 713 dzieci. Oznacza to, że w 2020 roku w województwie dolnośląskim urodziło się 447 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową (według danych PRWWR). Natomiast według rejestru EUROCAT w 2020 roku powinno urodzić się 638 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową (częstość standaryzowana według EUROCAT to 248,7 na 10 000 urodzeń). Ponadto rejestry te (PRWWR i EUROCAT) nie obejmują noworodków z wrodzonym zaburzeniem rozwoju bez wady strukturalnej narządów wewnętrznych.

Najnowsze dane uzyskane z PRWWR (nieopublikowane) wskazują, że częstość wrodzonych wad rozwojowych na Dolnym Śląsku zwiększyła się w stosunku do lat 1998-2008: w 2019 roku - 279,7 na 10 000 urodzeń, w 2020 roku 267,6 na 10 000 urodzeń, a w 2021 roku 268,5 na 10 000 urodzeń.

Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych. Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych w województwie dolnośląskim w latach 2019-2021 (na 10 000 urodzeń żywych)

Lata	Liczba dzieci z wadami	Urodzenia żywe	Częstość na 10 000
2019	753	26922	279,7
2020	688	25713	267,6
2021	656	24431	268,5
2019-2021	2097	77066	272,1

Choroby rzadkie, z reguły związane z wrodzonym zaburzeniem rozwoju stanowią istotne wyzwanie opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8% populacji każdego kraju. W Polsce to około 2-3 miliony osób (Plan na Rzecz Chorób Rzadkich, <https://monitorpolski.gov.pl/M2021000088301.pdf#xd%20co%20f=OTI3NzUyY2YtNDY2OS00Y2NjLTIiInZAtOWUwOGEwYWxMDkx~>). Rocznie na terenie Dolnego Śląska rodzi się około 1300 do 1800 noworodków z chorobą rzadką, która ujawni się do 2 roku życia u 975 dzieci (75% chorób rzadkich).

W Polsce brak jest rejestru dla chorób rzadkich, w tym wrodzonych zaburzeń w rozwoju u dzieci, stąd brak szczegółowych danych statystycznych obejmujących choroby rzadkie, w tym wrodzone zaburzenia rozwoju. Pełna lista rejestrów chorób rzadkich w Europie jest dostępna na stronie ORPHANET (www.orpha.net). Można tam również znaleźć informacje o liczbie zidentyfikowanych chorych z daną chorobą rzadką, a tam, gdzie to możliwe, częstość występowania w populacji danej choroby rzadkiej.

3. Opis obecnego postępowania.

Okres prenatalny

Obecnie w Polsce funkcjonuje Program Badań Prenatalnych w ramach Koordynowanej Opieki Ciężarnych (KOC), dzięki któremu w większości diagnozowane są wady struktury narządów wewnętrznych u płodów oraz niektóre genetycznie uwarunkowane zespoły wad (na trisomia chromosomu 21, 18 i 13). W przypadku rozpoznania wady rozwojowej u płodu lub jej wysokiego ryzyka, kobiety ciężarne są pod wzmożoną opieką zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników oraz Polskiego Towarzystwa Perinatologicznego. W przypadku zdiagnozowania u płodu wady określanej jako letalna (wada nierokująca, zgon płodu przed urodzeniem, w trakcie porodu oraz zgon noworodka po jego urodzeniu), kobieta ciężarna jest objęta skoordynowaną opieką w ramach Programu Hospicjum Perinatalnego prowadzonego przy Hospicjach dla Dzieci. Opieka skoordynowana jest systemowo zorganizowana tylko dla kobiet ciężarnych, u których w badaniach dodatkowych (USG, NMR, badanie genetyczne) zostało postawione rozpoznanie wady letalnej u płodu. Opieka skoordynowana obejmuje nie tylko konsultacje lekarzy specjalistów, ale także opiekę położnej i psychologa, zarówno przez porodem i urodzeniem dziecka, jak i bezpośrednio po urodzeniu dziecka. W pozostałych przypadkach zdiagnozowanie wady u płodu, która nie jest określana jako letalna, brak jest opieki skoordynowanej.

Okres noworodkowy

Noworodki rodzą się w szpitalach położniczych z oddziałami noworodkowymi, które są klasyfikowane według trzech poziomów referencyjności (I, II i III). Dostępne świadczenia gwarantowane umożliwiają właściwe postawienie rozpoznania wady strukturalnej narządu, czy organu noworodka dzięki badaniom obrazowym. Działania medyczne w tej grupie pacjentów są dobrze określone w zaleceniach Polskiego Towarzystwa Neonatologicznego (Standardy Opieki Medycznej nad Noworodkiem w Polsce, wydanie IC, uzupełnione, 2021). Wyraźnymi brakami w systemie świadczeń gwarantowanych opieki nad noworodkiem i niemowlęciem z wrodzoną wadą rozwojową są:

- dostępność konsultacji wysokospecjalistycznych, w tym genetycznych i metabolicznych
- dostępność konsylium specjalistów różnych dziedzin (według potrzeb zdrowotnych noworodka) w skoordynowanym działaniu, szczególnie dla terenowych oddziałów noworodkowych
- brak opieki psychologicznej nad matką i rodziną dziecka z wadą rozwojową,
- dostępność szerokoprzestawnych badań genetycznych, niezbędnych do postawienia właściwej diagnozy zespołu wad rozwojowych, zespołu dysfunkcji wielu narządów, czy wrodzonej wady neurorozwojowej,
- dostępność opieki pielęgnacyjnej dla dziecka wysokiego ryzyka chorobowości i niepełnosprawności wynikającej z wrodzonej wady rozwojowej czy zespołu wad/chorób/dysfunkcji.

Okres niemowlęcy oraz okres po wypisaniu dziecka ze szpitala noworodkowego/pediatrycznego

W przypadku podejrzenia wady rozwojowej, czy zaburzenia neurorozwojowego u dziecka okresie niemowlęcym i będącego w opiece ambulatoryjnej, jest ono kierowane do właściwej poradni specjalistycznej (czasem wielu poradni specjalistycznych) o różnych lokalizacjach celem konsultacji i/lub wykonania badania specjalistycznego. W praktyce rodzice dziecka spotykają się na starcie z trudnościami na poziomie rejestracji (odległa lokalizacja poradni od miejsca zamieszkania, trudności z dodzwonieniem się do właściwej poradni, odległe terminy wizyt w poradni), co się łączy z trudnościami w dostępie do odpowiednich specjalistów. Wszelkie zalecane konsultacje specjalistyczne są świadczeniami gwarantowanymi, jednak brak jest możliwości połączenia wiedzy wielu specjalistów w skoordynowane działanie (konsylium specjalistów).

Niezmiernie istotnym elementem opieki w trybie ambulatoryjnym nad noworodkiem i niemowlęciem z rozpoznaną lub podejrzaną wrodzoną wadą rozwojową jest udzielenie wsparcia na starcie długoletnich i przewlekłych działań diagnostyczno-terapeutycznych skupionych wokół dziecka z wrodzonym zaburzeniem i jego rodziną. **Powyższe wsparcie jest rozumiane jako rekomendacje specjalistów skupionych w konsylium, dotyczące procedur diagnostycznych i terapeutycznych dla noworodka i niemowlęcia z wadą rozwojową oraz rekomendacje fizjoterapeutyczne udzielone na podstawie ustalenia potrzeb terapeutycznych. Wsparcie ma na celu postawienie właściwego rozpoznania i ustalenie odpowiedniego postępowania.**

Proponowany program polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt skupia się w ramach dostępnych środków na realnej poprawie opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego. Założeniem Programu jest **zorganizowanie skoordynowanej opieki wielospecjalistycznej** (w trybie konsylium specjalistów, diagnozy potrzeb fizjoterapeutycznych oraz konsultacji psychologicznej i pielęgniarskiej) dla noworodka lub niemowlęcia z rozpoznaną wrodzoną wadą rozwojową lub podejrzeniem wady rozwojowej hospitalizowanego na oddziale noworodkowym i pediatrycznym oraz będącego w opiece ambulatoryjnej. Realizując proponowany poniżej Program zostaną uzupełnione luki / białe plamy w systemie świadczeń gwarantowanych opieki nad noworodkiem i niemowlęciem z wrodzoną wadą rozwojową.

II. Cele programu polityki zdrowotnej i mierniki efektywności jego realizacji

1. Cel główny.

Najważniejszym celem programu polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt jest realna poprawa opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego w zakresie:

- wczesnej wykrywalności wad i zaburzeń rozwojowych u noworodków i niemowląt
- wprowadzenia kompleksowej i skoordynowanej opieki (poprzez konsylia lekarskie)
- holistycznej opieki uwzględniającej opiekę psychologiczną nad całą rodziną pacjenta oraz wsparcie formalno-logistyczne dla rodziców dziecka z wadą rozwojową w jego pierwszym okresie życia (okres noworodkowo-niemowlęcy).

Konsylia wielospecjalistyczne przyspieszą postawienie właściwej diagnozy medycznej u dziecka z zaburzeniem rozwoju, natomiast opieka psychologiczna oraz wsparcie formalno-logistyczne dla całej rodziny pacjenta poprawi jakość życia rodziny.

2. Cele szczegółowe.

Najistotniejszym zagadnieniem programu jest poprawa opieki nad noworodkiem i niemowlęciem z wadą rozwojową. Wady rozwojowe są diagnozowane w oddziałach szpitalnych i poradniach specjalistycznych w ramach dostępnych, refundowanych procedur diagnostycznych będących świadczeniami gwarantowanymi, jednak diagnostyka jest złożona z wielu pojedynczych konsultacji, kolejnych odrębnych badań zlecanych przez poszczególnych specjalistów. Brakuje koordynacji tego złożonego działania. Istotne jest również, że efektywność i tempo diagnostyki w dużym stopniu zależy od osobistej aktywności i możliwości ekonomicznych rodziców/opiekunów dziecka z wadą/zaburzeniem rozwoju. Problem medyczny związany z wadą rozwojową u dziecka należy także traktować jako problem psychologiczny, społeczny i logistyczny dla funkcjonowania całej rodziny dziecka z wadą rozwojową.

Założeniem programu jest wsparcie specjalistów w diagnostyce i ustaleniu terapii w ramach skoordynowanej opieki nad dzieckiem z wadą rozwojową oraz wsparcie rodziny dziecka, która na czele z dzieckiem jest głównym beneficjentem Programu. Dlatego w proponowanym programie wyszczególnione **cele szczegółowe to:**

1.

- **skrócenie czasu do postawienia właściwego rozpoznania choroby przebiegającej z wadą rozwojową i niestrukturalnym zaburzeniem rozwoju,**
- **zorganizowanie grupy specjalistów różnych dziecin na terenie Dolnego Śląska wspierających lekarzy specjalistów pracujących na oddziałach noworodkowych i pediatrycznych oraz lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej (POZ), którzy poprzez konsylia wielospecjalistyczne będą wspierali lekarzy prowadzących,**

2.

- **wsparcie rodziny dziecka w wieku noworodkowym i niemowlęcym, u którego stwierdzono**

wadę rozwojową, zaburzenie rozwoju stanowiące zagrożenie niepełnosprawnością poprzez skoordynowaną medyczną opiekę specjalistyczną, wsparcie psychologiczne i formalne,

- działania edukacyjne dla rodziców i całych rodzin dziecka z wadą rozwojową, w zakresie zasad opieki nad dzieckiem w okresie niemowlęcym, priorytetów zdrowotnych dziecka i społecznych rodziny przez tworzenie krótkich poradników z praktycznymi informacjami o chorobie dziecka, o rozwoju dziecka i zagrożeniach w rozwoju dziecka z wadą rozwojową,

3.

- działania edukacyjne (konferencje) dedykowane pracownikom ochrony zdrowia pionu pediatrycznego dotyczące ustalenia rozpoznania, postępowania terapeutycznego, w tym rehabilitacyjnego i wsparcia dziecka z wadą rozwojową oraz jego rodziny, a także komunikacji personelu medycznego z rodzicami dziecka z wadą rozwojową i zagrożonego niepełnosprawnością, co ma wpłynąć na poprawę jakości opieki nad dzieckiem z wadą rozwojową

4.

- analiza danych statystycznych występowania wad rozwojowych, zaburzeń rozwoju noworodków i niemowląt określonych w grupie docelowej,

- wprowadzenie przez Koordynatora Programu właściwego kodowania wad rozwojowych (kod ICD10 i kod ORPHA) w celu prowadzenia odpowiedniego monitoringu, które umożliwiają obiektywną i precyzyjną ocenę stopnia realizacji celów programu polityki zdrowotnej,

5.

- uzyskanie danych dotyczących zapotrzebowania na specjalistyczną opiekę medyczną, diagnostykę, terapię i rehabilitację dla dzieci z wadami wrodzonymi,

- opracowanie rekomendacji diagnostycznych i terapeutycznych u dziecka z wadą rozwojową.

Wartości dodane

Podstawą programu jest unikanie wykluczenia i przeciwdziałanie wykluczeniu. W związku z tym szczególną uwagę w programie zwraca się na grupy dewaloryzowane: społecznie (np.: **ubogie rodziny, zamieszkane daleko od medycznych centrów specjalistycznych**), fizycznie (np.: niepełnosprawność u jednego z rodziców dziecka) jak i etnicznie (np.: uchodźcy z Ukrainy, rodziny romskie). Dzieci i rodziny z grupy defaworyzowanej będą priorytetowo objęte opieką i wsparciem merytorycznym.

Kolejną wartością dodaną są **działania edukacyjne**, jakie zostaną podjęte w ramach Programu polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt. Planowane są działania edukacyjne skierowane zarówno do lekarzy neonatologów, pediatrów, lekarzy POZ i innych specjalistów oraz do rodziców urodzonego dziecka z rozpoznaniem wady rozwojowej i zaburzeniem rozwoju lub z podejrzeniem wyżej zdefiniowanego zaburzenia.

Ważną wartością dodaną jest wsparcie powstania ośrodka eksperckiego na terenie Województwa Dolnośląskiego zajmującego się diagnostyką i opieką nad pacjentami z wadą

rozwojową i rzadkimi chorobami z zaburzeniem rozwoju u dzieci powstanie algorytmu postępowania, co znacząco ułatwi pracę zespołu, a w dalszym działaniu skróci czas rozpoznania.

3. Mierniki efektywności realizacji Programu.

Monitorowanie chorób i problemów zdrowotnych jest niezwykle ważnym elementem każdego systemu ochrony zdrowia. Bez tego nie można określić skali problemu, zapotrzebowania na określoną opiekę zdrowotną, nie można także ocenić efektów podejmowanych działań terapeutycznych i profilaktycznych.

Mierniki Programu odniesiono do celów Programu (celu głównego i celów szczegółowych). **Miernikiem głównego efektu Programu będzie:**

Ad. 1.

- **określenie czasu (w miesiącach i latach)** do uzyskania diagnozy. Parametr ten będzie korelowany z danymi krajowymi i europejskimi związanymi z upływem czasu do postawienia właściwego rozpoznania wrodzonego zaburzenia rozwoju. Wyniki będą się również odnosiły do opracowania „Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy” autorstwa Marii Libury.

- **liczba dzieci** objętych Programem z wadą rozwojową, czy zaburzeniem neurorozwojowym lub z podejrzeniem wady rozwojowej czy zaburzenia neurorozwojowego. Zakłada się, że rocznie będzie to około 1000 dzieci i ich rodzin.

- **współczynnik diagnostyczny** (poziom wykrywalności przyczyn wad rozwojowych i zaburzenia rozwoju) w stosunku do liczby dzieci włączonych do Programu. Liczba zdiagnozowanych poszczególnych wad rozwojowych będzie korelowana z liczbą wynikającą z danych statystycznych Kraju, Europy udostępnianych w literaturze medycznej, jak i w funkcjonujących rejestrach (Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, EUROCAT i inne dostępne rejestry chorób rzadkich).

Ad.2

- **liczba wydanych kart informacyjnych** z precyzyjnymi zaleceniami dla pacjenta i jego rodziny. Zakłada się wydanie 1000 kart informacyjnych (paszport pacjenta) rocznie. Miernik ten będzie korelowany z liczną przyjętych pacjentów i postawionych rozpoznań.

- **wynik ankiety rodziny pacjenta** (ankieta satysfakcji), która zostanie przekazana każdej rodzinie dziecka z wadą rozwojową objętego opieką Programu. Ankieta będzie wypełniana przez rodziców dziecka dwukrotnie: na początku trwania Programu dla konkretnego dziecka oraz przy zakończeniu Programu. Różnica czasowa dwóch ankiet to minimum 6 m-cy.

- **liczba opracowań** (brozur) edukacyjnych (dla rodziców. Planowaną liczbę (pre-test) opracowań, rekomendacji ocenia się na 10 rocznie.

- **liczba konferencji** dla rodziców i opiekunów dziecka z zaburzeniem rozwoju.

Ad. 3

- **liczba konferencji** dla specjalistów ochrony zdrowia (nie tylko lekarzy, ale i pielęgniarek, położnych, terapeutów) oraz dla społeczności rodziców dziecka z wadą rozwojową. Planuje się

dwie konferencje tematyczne do lekarzy i personelu medycznego (pielęgniarki, położne, fizjoterapeuci, terapeuci).

Ad.4

- **analiza statystyczna uzyskanych danych** w porównaniu z danymi polskich i europejskich rejestrów wad rozwojowych i wrodzonych zaburzeń neurorozwoju, w tym z danymi PRWWR

Ad. 5

- **liczba opracowań statystycznych i medycznych oraz rekomendacji.** Planowaną liczbę (pre-test) opracowań statystycznych i medycznych, rekomendacji ocenia się na 10 rocznie.

- **powstanie ośrodka eksperckiego na terenie Dolnego Śląska dla wad rozwojowych, zaburzeń rozwoju i chorób rzadkich u dzieci.** Planowanie wsparcie dotyczy powstania jednego ośrodka.

III. Charakterystyka populacji docelowej oraz interwencji

1. Populacja docelowa.

Najnowsze dane uzyskane z PRWWR (nieopublikowane) wskazują, że częstość wrodzonych wad rozwojowych na Dolnym Śląsku zwiększa się w porównaniu do wcześniejszych dostępnych danych: w 2019 roku - 279,7 na 10 000 urodzeń, w 2020 roku 267,6 na 10 000 urodzeń, a w 2021 roku 268,5 na 10 000 urodzeń.

W 2020 roku na terenie Dolnego Śląska urodziło się 25 713 dzieci, natomiast w 2021 roku urodziło się 24 431 dzieci. **Oznacza to, że w 2020 roku w województwie dolnośląskim urodziło się 688 noworodków z strukturalną wadą rozwojową, a w 2021 roku 656.** Według rejestru EUROCAT w 2020 roku powinno urodzić się 638 noworodków z strukturalną wadą rozwojową, co jest zbliżone do danych PRWWR (częstość standaryzowana według EURCAT to 248,7 na 10 000 urodzeń).

Ponadto rejestry te (PRWWR i EUROCAT) nie obejmują noworodków z wrodzonym zaburzeniem rozwoju bez wady strukturalnej narządów wewnętrznych. Choroby rzadkie dotyczą około 5% populacji. 75% z tych chorób rzadkich z zaburzeniem rozwoju ujawnia się do 2rż. Prawie wszystkie wady rozwojowe u dzieci należą do chorób rzadkich z zaburzeniem rozwoju. Rocznie na terenie Dolnego Śląska rodzi się około 1300 do 1800 noworodków z chorobą rzadką, która ujawni się do 2 roku życia u około 975 dzieci.

Stąd przyjęto, że rocznie na terenie Dolnego Śląska rodzi się około **1000 noworodków i niemowląt z wrodzoną wadą rozwojową oraz chorobą rzadką powiązaną z zaburzeniem rozwoju.** W tej grupie mieszczą się dzieci z rzadkimi strukturalnymi wadami rozwojowymi, z wielowadziem, z zespołem wad, z wrodzonym zaburzeniem neurorozwojowym.

Liczebność populacji, która zostanie włączona do Programu przy zachowaniu równego dostępu do działań oferowanych w ramach programu to **3 000 noworodków i niemowląt (lata 2023 – 2025)**.

Program ma znaczenie dla poprawy jakości życia najmłodszych dzieci z wadami rozwojowymi i zaburzeniem rozwoju oraz ich rodziny (licząc średnio 1,5 dziecka na rodzinę w Województwie Dolnośląskim. **Całkowita liczba dzieci z wadą wrodzoną wraz z członkami rodziny objętych Programem to 10 500 osób.**

Biorąc pod uwagę specyfikę wad rozwojowych, zagrożenie niepełnosprawnością intelektualną w przyszłości dzieci z wadami rozwojowymi, chorobę przewlekłą dziecka na całe jego życia i wpływ na jego rodzinę, to **znaczenie edukacyjne programu obejmuje z kolei całą społeczność dolnośląską, czyli 2 miliony i 880 tysięcy osób.**

Znaczenie całego programu **poprawy opieki nad noworodkami i niemowlętami z wadą rozwojową jest większe w regionie dolnośląskim z uwagi na brak na terenie Województwa Dolnośląskiego referencyjnego ośrodka eksperckiego dotyczącego diagnostyki i leczenia wad wrodzonych u dzieci, w tym chorób rzadkich oraz brak wyspospecjalistycznej kliniki / oddziału / instytutu pediatrii dedykowanym wadom rozwojowym, wrodzonym wadom metabolizmu, czy ogólnie chorobom rzadkim z zaburzeniem rozwojowym u dzieci.**

2. Kryteria kwalifikacji do udziału w Programie oraz kryteria wyłączenia z programu.

Kwalifikacja do udziału w Programie musi opierać się o klarowne kryteria.

Programem zostaną objęte noworodki i niemowlęta z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia w rozwoju urodzone w latach 2023-2025. Wszyscy beneficjenci Programu są mieszkańcami Województwa Dolnośląskiego. Rodzice lub opiekunowie prawni dziecka muszą wyrazić zgodę na włączenie dziecka do Programu.

Opis szczegółowy pacjentów kwalifikowanych do Programu:

- noworodek (okres życia od 1 do 30 doby życia) z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju urodzony w szpitalu położniczym i hospitalizowany na oddziale noworodkowym na terenie Województwa Dolnośląskiego,
- niemowlę (okres życia od 30 doby życia do 12 miesiąca życia) z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju hospitalizowane na oddziale noworodkowym, pediatrycznym, anestezjologii i intensywnej terapii dla noworodków i dzieci,
- niemowlę (okres życia od 30 doby życia do 12 miesiąca życia) z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju pod opieką ambulatoryjną lekarza POZ,
- niemowlę (okres życia od 30 doby życia do 12 miesiąca życia) z wadą rozwojową lub jej podejrzeniem oraz/lub z zaburzeniem rozwoju pod opieką ośrodków wczesnej interwencji, ośrodków rehabilitacyjnych dla dzieci czy neurologopedycznych.

Kryteria włączenia do programu. Opis szczegółowy kwalifikowanych wad rozwojowych lub zaburzeń rozwoju lub podejrzenie wady rozwojowej lub zaburzenia rozwoju (jeden z objawów lub kombinacja objawów):

- Wady rozwojowe CUN, w tym wodogłowie, małogłowie,
- Wady narządów wewnętrznych (serca, przewodu pokarmowego, układu oddechowego, układu moczowo-płciowego, układu endokrynnego),
- Wady układu kostnego, w tym wady kończyn,
- Wrodzone zmiany skórne: podejrzenie genodermatoz,
- Padaczka ujawniająca się w okresie noworodkowo-niemowlęcym,
- Nieprawidłowe napięcie mięśniowe (hipotonia lub hipertonia mięśniowa),
- Niedobór masy ciała (hipotrofia płodu, słabe przyrosty masy ciała, zaburzenie karmienia),
- Niedosłuch,
- Wady okulistyczne,
- Zaburzenia hematologiczne np.: neutropenia, niedokrwistość, małopłytkowość,
- Nieprawidłowy rozwój psychoruchowy,
- Dysmorfia twarzy, rąk, stóp, tułowia, dysmorfia ciała przy nieprawidłowym rozwoju psychoruchowym,
- Podejrzenie wrodzonej wady metabolizmu.

Kwalifikowani pacjenci ogólnie są podzieleni na dwie grupy:

1. Noworodki i niemowlęta wymagające interwencji na oddziałach noworodkowych, oddziałach intensywnej terapii lub oddziałach o profilu pediatrycznym i wymagające długotrwałej hospitalizacji. Dla tych noworodków / niemowląt planowane jest konsylium z udziałem lekarzy prowadzących i specjalistów z Programu.
2. Noworodki i niemowlęta wypisane po urodzeniu do domu pod opiekę ambulatoryjną lekarza POZ, lekarza specjalisty czy terapeuty w Poradni Specjalistycznej. Dla tych noworodków / niemowląt planowane jest konsylium z udziałem specjalistów z Programu oraz badania dodatkowe (np. USG, konsultacja specjalistyczna)

Osobami zgłaszającymi pacjenta do programu są:

- lekarz oddziałowy (pracujący na oddziale szpitalnym),
- lekarz prowadzący czy lekarz specjalista z Poradni Specjalistycznej (neonatolog, pediatra, neurolog dziecięcy, kardiolog dziecięcy, chirurg dziecięcy, hematolog dziecięcy, nefrolog dziecięcy, endokrynolog dziecięcy, genetyk kliniczny i inni),
- lekarz POZ,
- pielęgniarka patronażowa,
- rehabilitant,
- neurologopeda,
- rodzice.

Zgłoszenie pacjenta do Programu będzie przyjmowane telefonicznie (kontakt z Koordynatorem Programu) lub e-mailowo (adres internetowy Programu), zgodnie z kryteriami włączenia. Osoba zgłaszająca pacjenta do Programu musi przedstawić dokumenty medyczne pacjenta (po wcześniejszym wyrażeniu pisemnej zgody przez rodziców / opiekunów pacjenta). Za merytoryczne zakwalifikowanie pacjenta do programu odpowiada przewodniczący Konsylium i stali członkowie Konsylium (lekarze).

3. Planowane interwencje.

Interwencje (działania), jakie będą realizowane w ramach Programu:

1. Wybór Realizatorów programu polityki zdrowotnej przeprowadzony zostanie zgodnie z zapisami art. 48b ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, w drodze konkursu ofert.
2. Działania organizacyjne i formalne Koordynatora Programu
3. Konsultacje w ramach Konsylium specjalistów - **przyspieszające postawienie właściwej diagnozy i uruchomienie postępowania terapeutycznego** (w tym konsultacja genetyczna i metaboliczna) celem ustalenia procedur diagnostycznych oraz właściwego postępowania (średnio 5 pacjentów na konsylium, które będzie się zbierać raz w tygodniu). Konsylia będą proponowane zarówno pacjentom hospitalizowanym zgłaszanym przez lekarzy oddziałowych, jak i pacjentom ambulatoryjnym zgłaszanym przez lekarza POZ, innych specjalistów wymienionych wyżej i przez rodziców. Przekazanie konkluzji i sugestii konsylium lekarzowi zgłaszającemu / prowadzącemu oraz przekazanie informacji rodzicom / opiekunom pacjenta. Żadna gwarantowana forma opieki nad dzieckiem z wadą czy zaburzeniem rozwoju nie zapewnia konsylium lekarskiego.
4. Diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci będących **pod opieką ambulatoryjną** z grup defaworyzowanych fizycznie (np.: niepełnosprawność u jednego z rodziców dziecka) jak i etnicznie (np.: uchodźcy z Ukrainy, rodziny romskie) oraz dla dzieci z zaburzeniem rozwoju wymagających pilnych badań dodatkowych **z ubogiej rodziny będącej pod opieką terenowego Ośrodka Opieki Społecznej, zamieszkanie daleko od medycznych centrów specjalistycznych**), co ułatwi w w/w grupach dostęp do badań specjalistycznych:
 - USG serca,
 - USG przeziemiączkowe,
 - USG bioder,
 - USG jamy brzusznej,
 - specjalistyczne badanie okulistyczne,
 - lekarska konsultacja specjalistyczna według zaleceń Konsylium (w sumie 500 konsultacji dla wybranych pacjentów potrzebujących pilnych konsultacji dodatkowych).
5. Diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci z rozpoznaniem wrodzonego zaburzenia neurorozwoju po konsultacji i konkluzji Konsylium, **co poprawi jakość opieki nad dzieckiem i wpłynie na poprawę jakości życia całej rodziny**
 - konsultacja pielęgniarska,

- konsultacja i diagnoza terapeutyczna (lekarz rehabilitacji lub fizjoterapeuta) po postawieniu rozpoznania lub równoległe do prowadzenia postępowania diagnostycznego,
 - konsultacja psychologiczna w trakcie trwania procesu diagnostycznego i po postawieniu rozpoznania (w sumie średnio dwie konsultacje),
6. Działania edukacyjne wobec rodziny pacjenta, społeczeństwa oraz pracowników ochrony zdrowia (lekarze i terapeuci) - konferencje. Odpowiedzialny: Koordynator Programu, **co zwiększy świadomość zaburzeń rozwoju i kompleksowości problemów rodziny dziecka.**
 7. Konferencja dla specjalistów, **co zwiększy uważność lekarzy pierwszego kontaktu na wczesne symptomy/możliwość występowania choroby rzadkiej/zaburzenia rozwoju u dzieci, co wpłynie na poprawę jakości opieki poprzez wcześniejszą diagnostykę oraz lepsze zrozumienie trudnej sytuacji rodziny z dzieckiem z zaburzeniem rozwoju.**
 8. Szkolenie dotyczące komunikacji między personelem ochrony zdrowia a rodzina pacjenta (wykład w ramach konferencji dla specjalistów), **co ma podkreślić** potrzebę empatii w komunikacji z rodziną dziecka z zaburzeniem rozwoju i wadą rozwojową.
 9. Promocja programu (wśród szpitali oraz poradni specjalistycznych i rehabilitacyjnych).

Zysk dla pacjenta z zaburzeniem rozwoju jest jednoznaczny - wynika ze skoordynowanej opieki (poprzez konsultacje w ramach konsyliów), co skraca czas uzyskania diagnozy, skraca czas oczekiwania na konsultacje specjalisty, zmniejsza liczbę absencji zawodowej w pracy rodziców oraz absencji społecznej w rodzinie wynikającej z potrzeby dotarcia na konsultację (z reguły we Wrocławiu), a także pozytywnie wpływa na jakość życia rodziny.

W ramach Programu pewne interwencje **będą się wzajemnie uzupełniały (ale nie dublowały) z gwarantowanymi świadczeniami** przez:

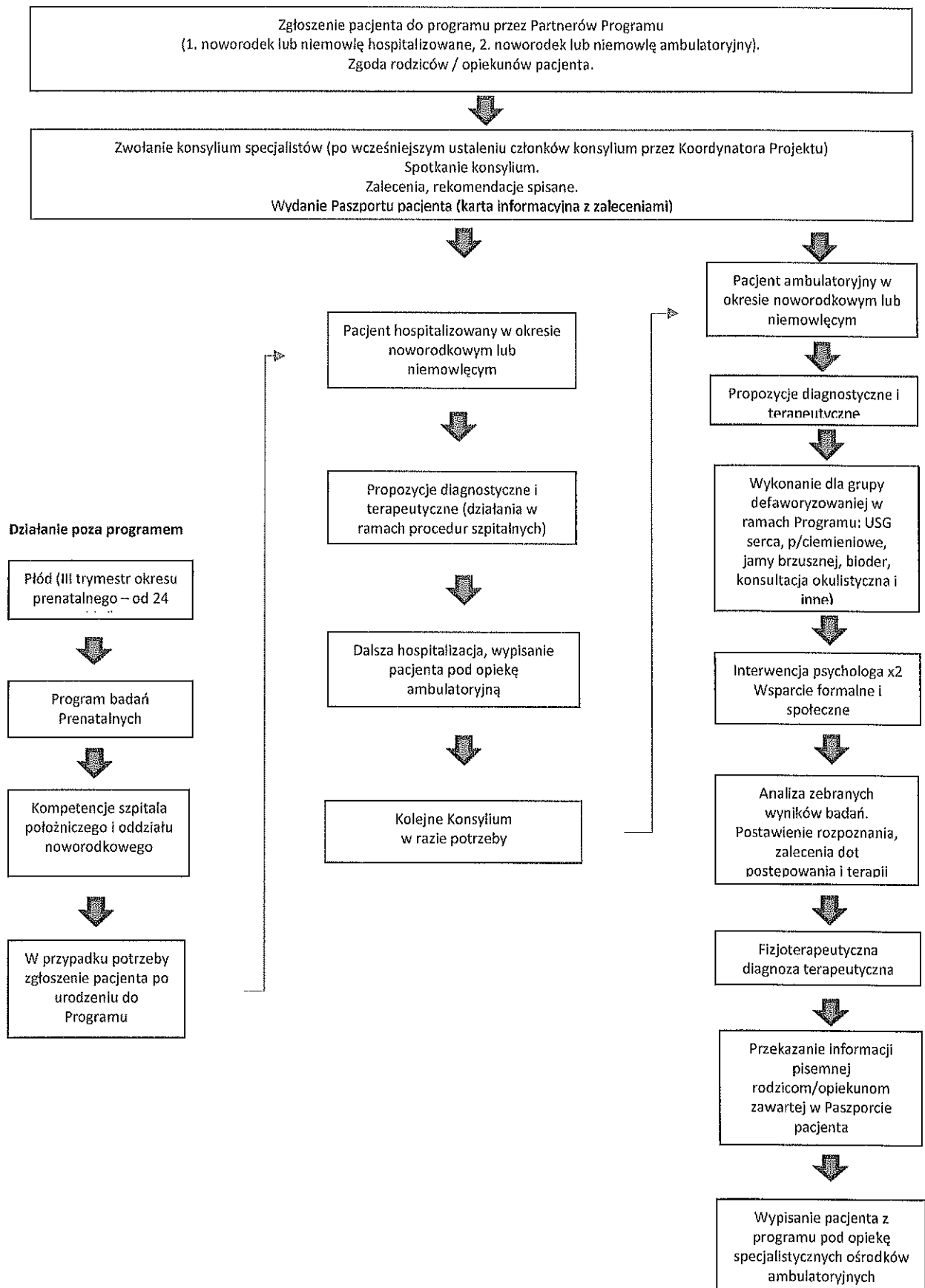
- Program Diagnostyki Prenatalnej,
- KOC,
- Hospicjum Perinatalnego,
- przesiewowe badania słuchu,
- opieka lekarza POZ,
- przesiewowe badanie metodą tandem MS w ramach badań przesiewowych u noworodka (test bibułowy),
- obrazowe badanie diagnostyczne w ramach hospitalizacji lub opieki ambulatoryjnej,
- inne działania diagnostyczne w ramach hospitalizacji lub ambulatoryjnej opieki specjalistycznej,
- działanie terapeutyczne w ramach hospitalizacji lub ambulatoryjnej opieki specjalistycznej.

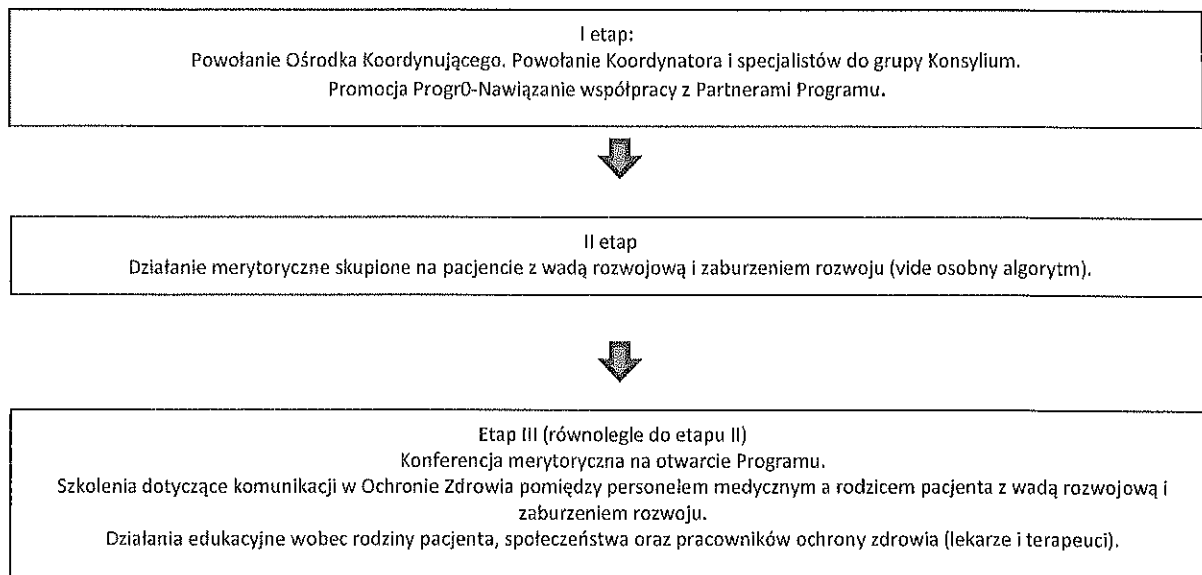
Proponowany Program jest spójny merytorycznie i organizacyjnie ze świadczeniami gwarantowanymi objętymi programami realizowanymi przez Ministerstwo Zdrowia i Narodowy Fundusz Zdrowia.

W ramach Programu **ważnym elementem jest koordynacja działania wokół pacjenta z wadą rozwojową, czy zaburzeniem neurorozwoju** przez Koordynatora Programu

oraz Konsylium specjalistów (stali członkowie konsylium: neonatolog lub pediatra, genetyk kliniczny, lekarz rehabilitacji lub fizjoterapeuta) oraz według potrzeb ustalonych przez Koordynatora Programu inni specjaliści medycy np.: chirurg dziecięcy, kardiolog, gastroenterolog, neurolog, anestezjolog, specjalista medycyny paliatywnej), a także konsultacja psychologiczna i porada pielęgniacyjna. Konsylia muszą być zakończone wydaniem rodzicowi / opiekunowi pacjenta karty porady według określonego schematu zawierającej zalecenia konsultantów, w tym proponowaną diagnostykę i postępowanie (w tym informacje o szczepieniach, rehabilitacji, rodzaju konsultacji specjalistycznych), z podaniem propozycji miejsc wykonania konsultacji i z uwzględnieniem miejsca zamieszkania rodziny (odległość do poradni specjalistycznej).

4. Sposób udzielania świadczeń zdrowotnych w ramach programu polityki zdrowotnej





5. Sposób zakończenia udziału w programie polityki zdrowotnej

Udział w Programie zakończy się z momentem postawienia rozpoznania i ustalenia odpowiedniego postępowania spisane na karcie informacyjnej z zaleceniami dla pacjenta (Paszport pacjenta) oraz przekazaniem pacjenta pod opieką konkretnych poradni specjalistycznych czy programów terapeutycznych finansowanych ze środków NFZ w ramach istniejących procedur i świadczeń gwarantowanych.

Kolejną sytuacją kończącą program jest wiek pacjenta. Program dotyczy opieki perinatalnej i rozciąga się na wiek niemowlęcy pacjenta, który kończy się w 12 miesiącu życia dziecka. Okres perinatalny (inaczej: okres okołoporodowy) odnosi się do III trymestru ciąży, samego porodu oraz pierwszych 7 dni życia dziecka. Kobieta ciężarna, u której zdiagnozowano w okresie życia prenatalnego wadę rozwojową u płodu jest pod opieką Programu Badań Prenatalnych i systemu KOC w ramach gwarantowanych świadczeń.

W sytuacji ukończenia 12 miesiąca życia pacjenta i braku ostatecznej konkluzji diagnostycznej, pacjent wraz z dokumentacją i zaleceniami konsylium specjalistów (Paszport pacjenta) będzie przekazany pod opiekę poradni specjalistycznych, tak aby była zachowana ciągłość diagnostyki lub podjęcie dalszego leczenia wykrytych schorzeń w ramach ambulatoryjnych i/lub szpitalnych świadczeń zdrowotnych poza Programem. Zakłada się możliwość przedłużenia Programu dla pacjenta po 12 m-cu życia do trzech miesięcy.

Po zakończeniu Programu w przypadku istniejących potrzeb pacjent będzie realizował gwarantowane świadczenia terapeutyczne w ramach rehabilitacji dzieci z zaburzeniem rozwojowym w ośrodku lub oddziale dziennym. Wejście do systemu NFZ zapewni skierowanie wystawiane przez lekarza specjalistę należącego do Konsylium.

IV. Organizacja programu polityki zdrowotnej

1. Etapy programu polityki zdrowotnej i działania podejmowane w ramach etapów

Wady rozwojowe są odpowiednio diagnozowane na oddziałach szpitalnych i w poradniach specjalistycznych w ramach dostępnych, refundowanych gwarantowanych świadczeń diagnostycznych, jednak brakuje koordynacji tego złożonego zagadnienia medycznego poprzez wielospecjalistyczne konsylia oraz traktowania problemu medycznego związanego z wadą rozwojową u dziecka jako problemu psychologicznego, społecznego i logistycznego dla funkcjonowania całej rodziny dziecka z wadą rozwojową.

Nadrzędną rolę monitorującą pełni UMWD (Urząd Marszałkowski Województwa Dolnośląskiego), w ramach programu powstanie **Rada Programu** złożona z konsultantów wojewódzkich w dziedzinie neonatologii, pediatrii, pediatrii metabolicznej, genetyki klinicznej, chirurgii dziecięcej oraz położnictwa i ginekologii która, będzie pełniła ekspercką funkcję organu pomocniczego w zasięganiu opinii przez UMWD. Zasadniczą rolę w Programu pełni zespół specjalistów tworzących Konsylium. Podsumowanie zaleceń czy rekomendacji diagnostyczno-terapeutycznych Konsylium będą spisane na karcie informacyjnej (**Paszport pacjenta**), która obejmować będzie główne zalecenia, listę rekomendowanych konsultacji, rodzaj badań diagnostycznych, terapii, terminy pierwszych wizyt w poradni specjalistycznej). Paszport pacjenta ma być wsparciem na starcie dla rodzin dziecka z wrodzoną wadą lub zaburzeniem rozwoju.

Etapy Programu:

I etap. Przygotowanie Programu

1. Wybór Ośrodka Koordynującego Program w trybie konkursowym z uwzględnieniem oceny warunków lokalowych Ośrodka do prowadzenia Programu
2. Wybór Koordynatora Programu zatrudnionego na rzecz Programu w trybie konkursowym (0,6 etatu lub umowa zlecenie 24 godziny tygodniowo)
3. Powołanie monitorującej Rady Programu (konsultanci wojewódzcy), praca w ramach obowiązków konsultanta wojewódzkiego
4. Powołanie lekarzy specjalistów (z dyplomem specjalizacji w danej dziedzinie medycyny) tworzących Konsylium specjalistów (minimum trzech stałych członków i zaproszeni specjaliści w zależności od problemu medycznego dziecka). Wybór Przewodniczącego Konsylium
5. Przygotowanie materiałów edukacyjnych dla rodziców
6. Przygotowanie schematu karty porady informacyjnej z zaleceniami dla pacjenta tzw. Paszportu pacjenta
7. Zawiadomienie osób zarządzających szpitalami i merytorycznie prowadzących oddziały położnicze, neonatologiczne, pediatryczne oraz poradnie / przychodnie specjalistyczne dla grupy docelowej, jakim są noworodki i niemowlęta z wadą rozwojową i zaburzeniem rozwoju (Partnerzy Programu)

8. Promocja Programu.

II etap. Realizacja Programu medycznego.

1. Kontakt Koordynatora Programu z Partnerami Programu (szpitale, przechodnie, poradnie, hospicja oraz osoby odpowiedzialne za prowadzenie oddziałów szpitalnych i profilowanych poradni specjalistycznych).
2. Zgłaszanie pacjentów do Konsylium specjalistów przez Koordynatora Programu.
3. Konsylia specjalistów. Stali członkowie Konsylium (minimum trzech) oraz zapraszani specjaliści w ramach potrzeb. Spotkania Konsylium raz w tygodniu z użyciem komunikatora internetowego. Omówienie merytoryczne około 5 pacjentów zgłoszonych do programu na jednym spotkaniu.
4. Analiza zebranych wyników badań i podjęcie decyzji diagnostyczno-terapeutycznych przez członków Konsylium.
5. Konsultacje pielęgniarskie dotyczące zasad pielęgnacji dziecka z wadą rozwojową i zaburzeniem rozwoju w przypadku istniejącego zapotrzebowania na taką konsultację (wybór rodziców / opiekunów po wcześniejszym przekazaniu możliwości konsultacji pielęgniarskiej i propozycji Programu)
6. Przeprowadzanie przez Ośrodek Koordynujący diagnozy terapeutycznej w celu ustalenia zakresu i rodzaju rehabilitacji i innych działań wspierających (dla pacjenta wymagającego diagnozy terapeutycznej).
7. Koordynowanie (ustalanie miejsca i terminów za zgoda rodziców) przez Koordynatora Programu pierwszych wizyt specjalistycznych i terapeutycznych (w ramach wsparcia dziecka i jego rodziny na pierwszym etapie diagnostyki wrodzonej wady rozwojowej, czy zaburzenia rozwoju).
8. Udzielenie rodzinie pacjenta informacji o przysługującym systemowym wsparciu formalnym i socjalnym dla dziecka i dla jego rodziny. Osoba udzielająca informacji: Przewodniczący Konsylium lub członek Konsylium.
9. Przekazanie informacji pisemnej rodzicom/opiekunom zawartych w Paszporcie pacjenta oraz lekarzowi prowadzącemu / zgłaszającemu.
10. Konsultacje psychologiczne dla wybranych rodziców (wybór rodziców / opiekunów po wcześniejszym przekazaniu możliwości konsultacji psychologicznej i propozycji Programu) będą się odbywały równoległe do całego procesu diagnostyczno-terapeutycznego. Zalecenia ewentualnej terapii psychologicznej.
11. Wprowadzenie przez Koordynatora Programu w bazie danych Programu właściwego kodowania wad rozwojowych (kod ICD10 i kod ORPHA)

III etap. Realizacja Programu edukacyjnego (równoległe do Etapu II).

1. Organizacja konferencji dla specjalistów na otwarcie Programu na terenie Dolnego Śląska
2. Organizacja wykładu dotyczącego komunikacji między personelem ochrony zdrowia a rodzicami dziecka z wadą wrodzoną i zaburzeniem rozwoju (w ramach konferencji dla specjalistów).

3. Działania edukacyjne wobec rodziny pacjenta, społeczeństwa oraz pracowników ochrony zdrowia (lekarze i terapeuci).
4. Gromadzenie danych medycznych (po wcześniejszym wyrażeniu zgody przez rodziców / opiekunów pacjenta i zgodnie z procedurami RODO) pacjentów ujętych w Programie (objawy, rozpoznanie, rodzaj interwencji diagnostycznych i terapeutycznych i ich wyniki / efekty).
5. Ewaluacja Programu po każdym roku jego funkcjonowania.

IV etap. Podsumowanie Programu i sprawozdanie.

1. Organizacja konferencji dla specjalistów podsumowującej Program na terenie Dolnego Śląska
2. Analiza danych i sprawozdanie z realizacji Programu.
3. Publikacja osiągnięć Programu.

Program będzie prowadzony na dwóch równorzędnych poziomach:

- A. noworodki i niemowlęta hospitalizowane na oddziałach szpitalnych wymagające opieki medycznej,
- B. noworodki i niemowlęta pod opieką ambulatoryjną.

Współpraca ze szpitalami i poradniami (Partnerzy Programu):

- szpitale z oddziałami o profilu neonatologicznym i pediatrycznym, w tym oddziały chirurgii dziecięcej, endokrynologii dziecięcej, nefrologii dziecięcej, hematologii dziecięcej, kardiologii dziecięcej, intensywnej terapii dzieci, oddziały rehabilitacji dziennej dla dzieci,
- poradnie specjalistyczne o profilu lekarskim, w tym poradnie genetyczne i metaboliczne,
- poradnie specjalistyczne o profilu terapeutycznym prowadzące wczesną interwencję rehabilitacyjną, neurologopedyczną, program Wczesnego Wspomagania Rozwoju,
- Hospicjum dla Dzieci oraz Hospicjum Perinatalne.

Zakładamy również, że platforma danych klinicznych gromadzonych za wcześniejszą zgodą rodziców / opiekunów stworzona na potrzeby Programu (monitoring, sprawozdawczość), będzie dostępna również po jego zakończeniu dla lekarzy prowadzących.

2. Warunki realizacji programu polityki zdrowotnej dotyczące personelu, wyposażenia i warunków lokalowych

Koordinator Programu (KP): koordinator Programu musi pełnić zawód medyczny lub menadżera ochrony zdrowia. KP zostanie wybrany na drodze konkursu.

Obowiązki: przyjmowanie zgłoszeń pacjentów do Programu, współpraca ze specjalistami, Partnerami Programu, organizowanie spotkań konsylium, przygotowanie komunikatora internetowego do obsługi spotkania, tworzenie kart informacyjnych dla pacjentów zgodnie z zaleceniami Konsylium, kontakt w rodzicami / opiekunami pacjenta i ustalanie terminów i miejsca pierwszych wizyt konsultacyjnych w trybie ambulatoryjnych.

Ośrodek Koordynujący (OK) – podmiot pełniący funkcję organizacyjną i koordynującą całego projektu. OK zostanie wybrany na drodze konkursu.

Obowiązki: nadzór, koordynacja oraz monitorowanie realizacji Programu, prowadzenie programu, organizowanie Konsylium, diagnoz terapeutycznych, rekrutacja i wybór realizatorów Programu (specjalistów), pozyskanie Partnerów Programu, wykonywanie badań dodatkowych (USG, konsultacja okulistyka, zlecenie rekomendowanych badań genetycznych, ścisła współpraca z realizatorami oraz Partnerami Programu, z Dolnośląskim Oddziałem Wojewódzkim Narodowego Funduszu Zdrowia, organizowanie spotkań informacyjno-edukacyjnych, monitorowanie świadczeń wykonywanych w ramach Programu - w tym dokumentacji medycznej, kwalifikacji kadry, organizowanie konferencji, szkoleń, przygotowanie opracowań statystyczno-medycznych.

Rada Programu (RP): konsultanci wojewódzcy w dziedzinie położnictwa, perinatologii, neonatologii, pediatrii, pediatrii metabolicznej, genetyki klinicznej, medycyny paliatywnej, intensywnej terapii dzieci, neurologii dziecięcej.

Obowiązki: nadzór merytoryczny nad Programem, opieka doradcza i konsultacyjna.

Konsylium specjalistów (KS) i przewodniczący Konsylium (PK): zespół lekarzy specjalistów oraz specjalistów fizjoterapii, którzy będą pełnili rolę merytoryczną rekomendując działania diagnostyczne i terapeutyczne dla zgłaszanych pacjentów do Programu. Osoba wykonująca zawód lekarza w rozumieniu Ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodach lekarza i lekarza dentystry z późniejszymi poprawkami z późniejszymi poprawkami. Osoba wykonująca zawód fizjoterapeuty w rozumieniu Ustawy z dnia 25 września 2015 r. o zawodzie fizjoterapeuty.

Proponowany skład KS: stały (dotyczy osób z wymaganą specjalizacją medyczną): neonatolog lub pediatra, genetyk kliniczny, neurolog dziecięcy, fizjoterapeuta. W razie potrzeby do zespołu i specjalistów Konsylium będzie powoływany specjalista: neonatolog, kardiolog dziecięcy, chirurg dziecięcy, hematolog dziecięcy, nefrolog dziecięcy, endokrynolog dziecięcy, pielęgniarka, położna, terapeuta, rehabilitant, neurologopeda.

Obowiązki: analiza danych klinicznych i badań dodatkowych pacjenta włączonego do Programu, zaproponowanie diagnostyki, w tym diagnostyki genetycznej, ustalenie postępowania terapeutycznego, utworzenie treści karty informacyjnej podsumowującej konkluzje Konsylium (Paszportu pacjenta).

Specjalista Diagnostyki Terapeutycznej: lekarz specjalista rehabilitacji, magister fizjoterapii w rozumieniu Ustawy z dnia 25 września 2015 r. o zawodzie fizjoterapeuty z późniejszymi poprawkami.

Obowiązki: przeprowadzania diagnostyki terapeutycznej pacjentów zgłoszonych do Programu, potrzeb terapeutycznych z uwzględnieniem zaleceń i rekomendacji specjalistów Konsylium

Pielęgniarka Programu: Osoba wykonująca zawód pielęgniarki w rozumieniu Ustawy z dnia 15 lipca 2011 r. o zawodach pielęgniarki i położnej z późniejszymi poprawkami.

Obowiązki: konsultacja w zakresie pielęgnacji chorego noworodka lub niemowlęcia

Psycholog Programu: osoba wykonująca zawód psychologa w rozumieniu Ustawy o zawodzie psychologa i samorządzie zawodowym psychologów z 2001 z późniejszymi poprawkami.

Obowiązki: prowadzenie wsparcia psychologicznego dla kobiety ciężarnej z rozpoznaniem wady rozwojowej u płodu jeszcze przed porodem, dla rodziców dziecka (matki i ojca dziecka) zakwalifikowanych do Programu po urodzeniu dziecka.

Każda osoba zaangażowana w Programie i realizująca działania w ramach Programu zostanie przeszkolona w celu zapewnienia wysokiej jakości interwencji planowanych w ramach Programu oraz dodatkowo zostanie przeszkolona z zasad komunikacji z pacjentem. Szkolenie będzie zorganizowane przez Ośrodek Koordynujący.

V. Sposób monitorowania i ewaluacji programu polityki zdrowotnej

1. Monitorowanie

Monitorowanie będzie prowadzone na bieżąco, przez tworzenie raportów okresowych Koordynatora Programu oraz zespołu specjalistów Konsylium i przekazywane odpowiednie organom Urzędu Marszałkowskiego Województwa Dolnośląskiego.

Nad spójnością merytoryczną będzie czuwał zespół Rady Programu złożony z odpowiednich konsultantów wojewódzkich. Planowane są dwa spotkania Rady Programu na rok, na którym przedstawione będą efekty działań w postaci mierników. Dodatkowo członkowie zespołu rady Programu będą pełnili rolę doradcą i konsultacyjną. Nad spójnością organizacyjną Programu będzie czuwał Ośrodek Koordynujący.

Okresowy raport monitorujący przebieg Programu będzie składać z:

- oceny zasadności zgłaszania pacjentów do Programu,
- liczby uczestników Programu,
- liczby wszystkich osób, które zostały objęte Programem
- liczby wykonanych świadczeń diagnostycznych, w tym badań genetycznych
- liczby Konsyliów i liczbę osób objętych Konsylium
- oceny jakości świadczeń zdrowotnych w Programie przez beneficjentów na podstawie przygotowanej ankiety satysfakcji z udziału w Programie.

2. Ewaluacja

Planowane są dwie ewaluacje Programu, które będą przeprowadzane przez niezależnego zewnętrznego eksperta wytypowanego przez Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: po pierwszym roku funkcjonowania Programu oraz kolejna po zakończeniu realizacji Programu.

Ewaluacja opiera się na porównaniu stanu sprzed wprowadzenia działań w ramach Programu i stanu w trakcie jego funkcjonowania i po jego zakończeniu, z wykorzystaniem co najmniej zdefiniowanych wcześniej mierników efektywności odpowiadających celowi głównemu i celom szczegółowym Programu.

VI. Budżet programu polityki zdrowotnej

1. Koszty jednostkowe

Koszty konsultacji specjalistów i usług specjalistycznych (dla osób włączonych do programu zarówno dla dzieci z wadą / zaburzeniem neurorozwoju, jak i z podejrzeniem wady / zaburzenia neurorozwoju:

USŁUGA / PROCEDURA	KOSZT JEDNOSTKOWY
Wynagrodzenie dla koordynatora na m-c	4000 zł brutto brutto (0,5e lub UZ 20h/tyg.)
USG kardiologiczne noworodka	150 zł
USG przeziemiączkowe noworodka	120 zł
USG bioder noworodka	100 zł
USG jamy brzusznej noworodka	120 zł
Badanie wzroku noworodka	150 zł
Konsultacja lekarska	150 zł
Konsultacja pielęgniarska	100 zł
Konsylium specjalistów min. 3 do 7 specjalistów, 1 konsylium 2,5 godziny (5 pacjentów)	500 zł dla 1 specjalisty
Konsultacja psychologiczna	150 zł

Koszty szkoleniowe i promocyjne:

USŁUGA / PROCEDURA	KOSZT	SUMA KOSZTÓW
Organizacja konferencji (x2) szkoleniowych dla lekarzy ginekologów-położników, pielęgniarek i położnych, neonatologów, pediatrów i lekarzy medycyny rodzinnej. Sześć wykładów specjalistycznych (45 min / wykład), w tym wykład o charakterze warsztatu z komunikacji między personelem medycznym a rodzicami / opiekunami dziecka z wadą wrodzoną / zaburzeniem neurorozwoju. Po każdym wykładzie 15 min dyskusja.	20 000 zł x2 konferencje	40 000 zł
Konferencja (x1) dla rodziców i opiekunów. Sześć wykładów specjalistycznych (45 min / wykład). Po każdym wykładzie 15 min dyskusja.	20 000 zł	20 000 zł
Szkolenie realizatorów Programu: lekarzy specjalistów, fizjoterapeutów, rehabilitantów, fizjoterapeutów, psychologów, pielęgniarek, inne koszty Ośrodka Koordynacyjnego na potrzeby realizacji Programu	18 000 zł	18 000 zł
Strona internetowa do komunikacji: ośrodek koordynacyjny < > placówki medyczne objęte programem	10 000 zł	10 000 zł
Materiały informacyjne dla placówek medycznych objętych działaniami programu (przygotowanie merytoryczne, opracowanie graficzne i wydruk) 200 szt.	10 zł x 200 szt.	2 000 zł
Materiały informacyjne dla rodziców (przygotowanie merytoryczne, opracowanie graficzne i wydruk), 10 różnych broszur w zależności od rozpoznania i potrzeb, liczba 1000 sztuk rocznie, łącznie 3000 szt.	9,6 zł x 3000 szt.	28 800 zł
Przygotowanie ankiety satysfakcji dla rodziców pacjentów i paszportu pacjenta (opracowanie merytoryczne, wydruk) 2x 3 000 szt.	0,2 zł x 6000 szt.	1 200 zł
Razem:		120 000 zł

2. Koszty całkowite

Koszty całkowite szacowane dla 1000 pacjentów rocznie

NAZWA KOSZTU DZIAŁANIA W PLN	KOSZT JEDNOSTKOWY	KOSZT ROCZNY	KOSZT CAŁOŚCIOWY (3 letni: 2023 – 2025)
KOSZTY MERYTORYCZNE:			
Konsultacje w ramach konsylium specjalistów; 3-7 specjalistów 1 konsylium / tydzień, max 20 pacjentów / konsylium - 52 rocznie	Średnio: 2 500 / konsylium	130 000 (52 konsylia)	390 000
Konsultacja lekarska: Dla 500 wybranych pacjentów rocznie , dwie konsultacje na pacjenta	150	150 000	450 000
Konsultacja psychologiczna; dwie dla jednej rodziny pacjenta 800 wybranych pacjentów rocznie	150	240 000	720 000
Konsultacja pielęgniarska: dla 800 wybranych pacjentów rocznie x 2	100	160 000	480 000
Obrazowe badania diagnostyczne: dla 500 wybranych pacjentów rocznie, średnio 2 USG / pacjenta	Średnio: 120/jedno badanie USG	120 000	360 000
Badanie wzroku noworodka, dla 800 pacjentów rocznie	150	120 000	360 000
RAZEM		920 000	2 760 000

KOSZTY POŚREDNIE:			
Praca koordynatora – 0,5 etatu – cały okres trwania programu, 5 dni w tygodniu / UZ 20 h tygodniowo	średnio 4000 brutto brutto	48 000	144 000
Ewaluacja programu	6 000	średnio 4 000	12 000
Szkolenia, konferencje (x3) oraz i promocja Programu (podział kosztów znajduje się w tabeli „koszty szkoleniowe i promocyjne”)		40 000	120 000
Administracja (obsługa księgowo, komputer, drukarka, materiały biurowe, koszty przesyłek, inne)		10 000	30 000
KOSZTY POŚREDNIE RAZEM		102 000	306 000
KOSZTY PROGRAMU ŁĄCZNIE (KOSZTY MERYTORYCZNE + KOSZTY POŚREDNIE)		1 022 000	3 066 000

3. Źródła finansowania

Proponowanym głównym źródłem finansowania opisywanego Programu będzie budżet Województwa Dolnośląskiego. Kolejnym potencjalnym źródłem finansowania Programu, do którego będą składane aplikacje są odpowiednie podmioty Unii Europejskiej.

VII. Bibliografia

1. Aase JM. Diagnostic dysmorphology. Plenum Medical Book Company, New York and London 1990
2. Ahmad OB i wsp.: The decline in child mortality: a reappraisal. Bulletin of The World Health Organization 78: 1175-1191, 2000
3. Carey JC i wsp. Elements of Morphology: Standard Terminology. Am J Med Genet 2009;149:1-127.
4. Colombo i wsp.: A cost of illness study of spina bifida in Italy. ClinicoEconomics and Outcome Research 5: 309016, 2013
5. Greenlees R., Neville A., Addor M.C., i wsp.: EUROCAT member registries: organization and activities. Birth Defects Res. A. Clin. Mol. Teratol. 2011; 91 supl. 1, 51-100,.
6. Jezela-Stanek A, Karczmarewicz D, Chrzanowska KH, i wsp.: Polish activity within Orphanet Europe--state of art of database and services. Dev Period Med. 2015 Oct-Dec;19(4):536-41.
7. Korniszewski L. Dziecko z zespołem wad wrodzonych, diagnostyka dysmorfologiczna. Wydawnictwo Lekarskie PZWL 2005.
8. Krajewska-Walasek M. Dziecko z dysmorfia: wczoraj i dziś. Pediatr Pol, 2008;83,6:604–612.
9. Latos-Bieleńska A., Materna-Kiryłuk A. (red) Wrodzone wady rozwojowe w Polsce w latach 2005-2006. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Ośrodek Wydawnictw Naukowych, Poznań 2010.
10. Latos-Bieleńska A., Materna–Kiryłuk A., PRCM Working Group: Polish Registry of Congenital Malformations – aims and organization of the registry monitoring 300 000 births a year. J Appl Genet. 2005; 46(4):341-348.
11. Materna-Kiryłuk A.: Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych jako źródło danych do badań epidemiologicznych, etiologicznych i planowania opieki medycznej. Uniwersytet Medyczny, Poznań 2014
12. Mathews TJ, MacDorman MF: Infant mortality statistics from the 2005 period linked birth/infant death data set. National Vital Statistics Review 1: 11-17, 2008
13. Mazurczak T., Latos-Bieleńska A.: Wady wrodzone. „Raport: Zdrowie Kobiet w wieku prokreacyjnym 15-49 lat. Polska 2006.” Program Narodów Zjednoczonych ds. Rozwoju. Warszawa, 2007; 93-98, 148-151.
14. Pronicka E., Kawalec W., Chlebna-Sokół D., i wsp.: Stanowisko Komitetu Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk w sprawie opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami w Polsce. Standardy Med. 2010; 7, 206-210.
15. Szczafuba K, Nowakowska B, Sobecka K, i wsp.: Application of Array Comparative Genomic Hybridization in Newborns with Multiple Congenital Anomalies. Adv Exp Med Biol. 2016;912:1-9.
16. Szczafuba K, Śmigiel R.: Novel cytogenetic and molecular techniques in the diagnosis of congenital anomalies in newborns. Dev Period Med. 2015 Oct-Dec;19(4):432-40.

17. Śmigiel R., Szczałuba K., Krajewska-Walasek M.: Dysmorfologia w praktyce pediatrycznej. Stand. Med. Pediatr. 2013, 10, 2, 219-227.
18. Śmigiel R., Szczałuba K.: Nie tylko dysmorfia – wskazania do skierowania dziecka do genetyka klinicznego. Pediaatria po Dyplomie, 2017, 04.
19. Vargesson N.: Thalidomide-Induced Teratogenesis: History and Mechanisms. Birth Defects Research (Part C) 105:140–156, 2015.
20. Yen IH i wsp.: The changing epidemiology of neural tube defects., United States. 1968-1989. American Journal of Diseases of Children 146: 857-861, 1992

Strony internetowe

www.rejestrwad.pl

www.eurolinkcat.eu

www.orpha.net

www.eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat

www.omim.org, OMIM Online Mendelian Inheritance in Man.

Marszałek
Województwa Dolnośląskiego
Cezary Przybylski