
Základní principy novorozeneckého screeningu

Stanovisko EURORDIS

Leden 2021

eurordis.org/newbornscreening

Obsah



ZÁKLADNÍ PRINCIPY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU.....	1
ZÁKLADNÍ PRINCIPY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU.....	3
1 ÚVOD	4
2 VÝZVA	6
PRINCIPY.....	8
Screening by měly být zaměřen na pomoc novorozenci a jeho rodině v co nejširším smyslu. To znamená, že by měl být zaměřen na onemocnění, při nichž je možné jednat, včetně těch, u nichž existuje léčba.	8
NS by měl být uspořádán jako systém s jasně definovanými rolemi, příslušností, odpovědností a komunikačními postupy a měl by být začleněn do národního systému zdravotní péče a uznávan jako mechanismus pro včasnou diagnostiku onemocnění, při nichž je možné jednat.....	9
Rodině novorozence, který byl diagnostikován při NS, by měly příslušné národní orgány poskytnout psychologickou, sociální a ekonomickou podporu.	10
Do jednotlivých fází procesu NS by měly být zapojeny všechny zúčastněné strany.....	10
Rozšiřování programů NS vyžaduje transparentní a důkladné vedení. Každá země nebo region by měl mít jasně definovaný transparentní, nezávislý, nestranný a na důkazech založený proces rozhodování o tom, která onemocnění budou zahrnuta do programu NS.....	10
Vedení programů NS by mělo být jednoznačné, komplexní, transparentní a odpovědné národním orgánům.	11
Proces hodnocení, který vede k zařazení nebo vyřazení onemocnění z programů NS, musí být založen na nejlepších dostupných důkazech, musí brát ohled na zdravotně ekonomická fakta, ale neměl by být odůvodněn pouze ekonomickými hledisky.	11
Informovanost a vzdělávání všech zúčastněných stran o vzácných onemocněních a celém procesu NS jsou nezbytné pro co nejširší a spravedlivou implementaci programů NS.	12
K zajištění kvality celého procesu je zapotřebí celoevropských standardů pro načasování, metody odběru vzorků, následných opatření a informací poskytovaných rodičům.....	12
Vzorky suché kapky krve by měly být pro výzkumné účely a kvůli kontrole kvality uchovávány v národních biobankách, přičemž by měla být zajištěna ochrana osobních údajů a podmínky přístupu k nim	13
Centra zapojená do ERN by měla být integrována do systému péče v jednotlivých národních zdravotnických systémech a měla by být považována za přednostní partnery při poskytování doporučení pro strategie NS.....	13

ZÁKLADNÍ PRINCIPY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU

1. Screening by měly být zaměřen na pomoc novorozenci a jeho rodině v co nejširším smyslu. To znamená, že by měl být zaměřen na onemocnění, při nichž je možné jednat, včetně těch, u nichž existuje léčba.
2. NS by měl být uspořádán jako systém s jasně definovanými rolemi, příslušností, odpovědností a komunikačními postupy a měl by být začleněn do národního systému zdravotní péče a uznáván jako mechanismus pro včasnou diagnostiku onemocnění, při nichž je možné jednat
3. Rodině novorozence, který byl diagnostikován při NS, by měly příslušné národní orgány poskytnout psychologickou, sociální a ekonomickou podporu.
4. Do jednotlivých fází procesu NS by měly být zapojeny všechny zúčastněné strany.
5. Rozšiřování programů NS vyžaduje transparentní a důkladné vedení. Každá země nebo region by měl mít jasně definovaný transparentní, nezávislý, nestranný a na důkazech založený proces rozhodování o tom, která onemocnění budou zahrnuta do programu NS.
6. Vedení programů NS by mělo být jednoznačné, komplexní, transparentní a odpovědné národním orgánům.
7. Proces hodnocení, který vede k zařazení nebo vyřazení onemocnění z programů NS, musí být založen na nejlepších dostupných důkazech, musí brát ohled na zdravotně ekonomická fakta, ale neměl by být odůvodněn pouze ekonomickými hledisky.
8. Informovanost a vzdělávání všech zúčastněných stran o vzácných onemocněních a celém procesu NS jsou nezbytné pro co nejširší a spravedlivou implementaci programů NS.
9. K zajištění kvality celého procesu je zapotřebí celoevropských standardů pro načasování, metody odběru vzorků, následných opatření a informací poskytovaných rodičům.
10. Vzorky suché kapky krve by měly být pro výzkumné účely a kvůli kontrole kvality uchovávány v národních biobankách, přičemž by měla být zajištěna ochrana osobních údajů a podmínky přístupu k nim
11. Centra zapojená do ERN by měla být integrována do systému péče v jednotlivých národních zdravotnických systémech a měla by být považována za přednostní partnery při poskytování doporučení pro strategie NS.

1 Úvod

Právo dítěte na nejvyšší dosažitelnou úroveň zdraví vychází ze základních lidských práv, jež jsou stanovena a uznávána na celém světě. Ve Všeobecné deklaraci lidských práv OSN prohlásila, že „dítě má právo na zvláštní péči a pomoc“. [Úmluva OSN o právech dítěte](#) v článku 6 uznává, že „každé dítě má přirozené právo na život“, a státy „by měly usilovat o to, aby žádné dítě nebylo zbaveno svého práva na přístup ke zdravotní péči“, a „dohlížet na plné uplatňování tohoto práva ... ke snížení kojenecké a dětské úmrtnosti; ... a podporovat rozvoj preventivní zdravotní péče“ (článek 24)¹.

Světová zdravotnická organizace ve svých nedávno zveřejněných [Standardech pro zlepšení kvality péče o malé a nemocné novorozence ve zdravotnických zařízeních](#)² připomněla potřebu respektovat, chránit a naplňovat práva novorozenců bez diskriminace a se zachováním důstojnosti po celou dobu péče a ve všech zařízeních, při přepravě i následné péči.

Zvláštní zpravodaj pro právo na zdraví (OHCHR), Dainius Puras, připomněl, že každé dítě má právo na život a přežití, na ochranu před nepřízní osudu v raném dětství, a že děti se vzácnými onemocněními by neměly být diskriminovány, neboť i ony mají právo na kvalitní léčbu, péči a podporu (Dainius Puras, [The Right to Health and Rare Diseases](#), 2017)³.



¹ <https://www.ohchr.org/en/professionalinterest/pages/crc.aspx>

² World Health Organization. Standards for Improving the Quality of Care for Small and Sick Newborns in Health Facilities. 2 September 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

³ <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>

Základní principy novorozeneckého screeningu

Tento dokument přeložila Česká asociace pro vzácná onemocnění

Odhaduje se, že 72 % vzácných onemocnění je genetického původu a téměř 70 % vzácných onemocnění se poprvé projeví v dětství (až 88 % se může projevit už dětství, přičemž 18 % se projevuje v různém věku včetně kojeneckého a dětského)⁴. U mnoha vzácných onemocnění, která bývají chronická a progresivní, je možné pozorovat příznaky již při narození nebo v raném dětství. Novorozenecký screening určitých onemocnění může zásadně přispět ke zlepšení kvality života dětí. Cílem tradičních programů novorozeneckého screeningu (NS) v rámci veřejného zdravotnictví je vyhledávat novorozence s léčitelnými onemocněními, jejichž včasná identifikace pomáhá zabránit nevratnému poškození zdraví. Screening umožňuje co nejčasnější stanovení diagnózy závažných a vzácných poruch, aby mohly být správně léčeny, lépe zvládnány nebo dokonce vyléčeny. Poskytuje také pacientům a rodinám možnost plánovat svou budoucnost.

Rozsah a způsob provádění NS se v jednotlivých zemích výrazně liší. Kromě toho existují v Evropě nápadné rozdíly v postupech případně pozitivního výsledku. Liší se přístup ke zdravotní péči i sociální, ekonomické a psychologické podpoře rodin.

Činnost EU v oblasti veřejného zdraví musí respektovat zásadu subsidiarity i pravomoci a odpovědnosti členských států za organizaci a poskytování zdravotních služeb a lékařské péče, včetně NS. Rada EU a bývalá Expertní komise pro vzácná onemocnění doporučily koordinovaný postup na úrovni EU při zachování pravomocí jednotlivých států⁵.

Pracovní skupina EURORDIS pro novorozenecký screening (viz níže) shledala, že navzdory tomuto doporučení nebyla na úrovni EU od té doby přijata žádná společná opatření. Současný pokrok ve screeningových technikách a možnost cílit na mnohem širší populaci novorozenců vyžadují přehodnocení současného stavu. V současné době jsou mezi strategiemi a programy NS v jednotlivých členských zemích EU značné rozdíly, které mají významný dopad na přístup novorozenců k včasné prevenci a k možnostem zlepšení kvality jejich života.

EURORDIS proto zřídil pracovní skupinu pro novorozenecký screening. Ta definovala 11 základních principů, **kteří mohou být přijaty na národní úrovni, s cílem vytvořit rámec pro politické diskuse a rozvoj screeningových programů**. Tento dokument popisuje principy navržené pracovní skupinou, jež byly dále rozpracovány na základě konzultací se zúčastněnými stranami. Uvádí také stanovisko pacientů se vzácnými onemocněními, kteří se konzultací zúčastnili, k programům NS.



⁴ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0

⁵ Doporučení Rady ze dne 8. června 2009 o činnosti v oblasti vzácných onemocnění doporučuje, aby členské státy "shromažďovaly národní odborné znalosti o vzácných onemocněních a podporovaly sdílení těchto znalostí s evropskými partnery s cílem podpořit: vypracování evropských pokynů pro diagnostické testy nebo populační screening při respektování národních rozhodnutí a pravomocí". Výbor odborníků EU pro vzácná onemocnění navíc identifikoval oblasti, v nichž by spolupráce mezi členskými státy měla přidanou hodnotu a respektovala zásadu subsidiarity. (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), July 2013).

[Pracovní skupina EURORDIS pro novorozenecký screening](#) je přesvědčena, že je nejvyšší čas důkladně přehodnotit Wilsonova a Jungnerova kritéria⁶ a přijít s harmonizovanými kritérii, která budou fungovat v kontextu NS a budou moci být jednotně používána ke svému účelu.

Navržené principy doplňuje výzva k akci na podporu jejich obecného přijetí a uskutečnění odpovídajících změn zdravotní politiky. Tyto změny je nezbytné provést na úrovni EU i členských států tak, aby bylo zajištěno, že všichni novorozenci v celé EU budou mít prospěch z programů NS ve všech případech, kdy je to možné, čímž se vyřeší obrovské nerovnosti existující v Evropě.

2 Výzva

Pokud chceme využít NS a jeho přínosy v prevenci, léčbě a péči o nemocné naplno, potřebujeme, aby z něj mohli mít prospěch všichni novorozenci, kteří ho potřebují. Potřebujeme tedy překlenout obrovské nerovnosti, které dnes v Evropě jsou. Programy NS se v jednotlivých členských státech EU značně liší a nedostatek společného přístupu přispívá ke vzniku významných nerovností mezi jednotlivými zeměmi a onemocněními.



V souladu se závazkem EU dosáhnout do roku 2030 všeobecné dostupnosti zdravotní péče na svém území a s politickou deklarací OSN o všeobecné dostupnosti zdravotní péče přijatou v září 2019 vyzývá pracovní skupina EURORDIS pro NS k přijetí odpovídajících strategií v oblasti NS a ke konzistentnímu přístupu k NS v celé Evropě jakožto způsobu zajištění prosazování lidských práv, dosažení nejlepšího možného zdravotního stavu pro novorozence narozené se vzácným onemocněním a zajištění pozitivního dopadu na život novorozenců.

⁶ [Obecná pravidla novorozeneckého screeningu](#) formulovali J. M. G. Wilson a G. Jungner pro světovou zdravotnickou organizaci v roce 1968 (pozn. red.).

Proto EURORDIS spolu s pracovní skupinou pro NS, Radou národních aliancí, Radou evropských federací a všemi svými členy vyzývá k:

- 1) vytvoření odborné **pracovní skupiny na úrovni EU** složené ze zástupců členských států, příslušných odborníků a dalších stran s cílem ustanovit spolupráci na úrovni EU v oblastech, kde by měla přidanou hodnotu, a to při respektování zásady subsidiarity, např.:
 - výměna znalostí a osvědčených postupů v oblasti NS vzácných onemocnění;
 - sledování nově vyvíjených léčebných postupů, které umožní včasné rozhodování a tvorbu vhodných pilotních studií;
 - shromažďování důkazů o účinnosti a údajů o přirozeném průběhu nemoci z pilotních studií nebo terénních studií s ohledem na zařazení konkrétních onemocnění do programů NS;
 - posuzování nových návrhů na zařazení onemocnění do NS prostřednictvím společného hodnocení HTA na úrovni EU, pokud to umožňují nové technologie;
 - identifikaci a schválení kritérií a mechanismů pro rozšiřování panelů vyšetřovaných onemocnění;
 - vytvoření doporučení týkajících se například vzdělávání a přípravy odborníků, komunikace s rodinami a veřejností a
 - v dalších oblastech spolupráce, jak již bylo uvedeno ve stanovisku Výboru odborníků EU pro vzácná onemocnění z roku 2013².

Pracovní skupina prozkoumá možnost pověřit koordinací a vedením Společné výzkumné středisko Evropské komise nebo jiné orgány či agentury na úrovni EU (včetně ECDC, Evropského centra pro prevenci a kontrolu nemocí).

- 2) Dále vyzýváme příslušné orgány a instituce EU a členské státy EU, aby podporovaly zavádění Základních principů, které jsou přílohou této výzvy, a to zejména:

- **Řídící skupinu pro podporu zdraví a prevenci (SGPP)**, jakožto hlavní výbor, který poskytuje Evropské komisi poradenství v oblasti podpory zdraví, prevence a léčby nepsychických nemocí, aby zahájila spolupráci na přípravě osvědčených postupů s několika členskými státy, které jsou ochotny zavést pilotní programy NS vycházející z těchto principů, s cílem rozšířit je do dalších členských států. Díky tomu bude moci SGPP dále doporučovat členským státům EU využití těchto principů při vývoji a implementaci jejich programů NS;
- **Evropskou komisi**, aby s ohledem na doporučení SGPP podpořila toto úsilí schválením Základních principů coby osvědčených postupů podložených rozsáhlými důkazy a doporučením jejich přijetí na národní a evropské úrovni;
- **Vlády členských států**, aby zvážily přijetí těchto principů při rozvoji a implementaci svých programů a strategií NS na národní nebo regionální úrovni;



- 3) Pracovní skupina též vyzývá **Evropský parlament**, aby:

podpořil iniciativy zaměřené na harmonizaci programů NS v celé Evropě a vyplnění stávajících mezer v provádění NS v Evropě; a aby za tímto účelem pokračoval v tlaku na ostatní orgány EU, například prostřednictvím parlamentních otázek, v souladu s [výzvou](#) podporovanou iniciativou Screen4Rare⁷.

PRINCIPY

1 Screening by měly být zaměřen na pomoc novorozenci a jeho rodině v co nejširším smyslu. To znamená, že by měl být zaměřen na onemocnění, při nichž je možné jednat, včetně těch, u nichž existuje léčba.

Tradiční programy NS ve veřejném zdravotnictví se zaměřují na vyhledávání kojenců s léčitelnými onemocněními, jejichž včasná identifikace pomáhá zabránit nevratnému poškození zdraví. Zaměření na vyhledávaného jedince omezuje vnímání přínosů NS. Přínosy NS pro pacienty a rodiče by měly být širší. Onemocnění, při nichž je možné jednat, zahrnují (1) stavy, u nichž včasná léčba vede ke zdravotnímu prospěchu novorozence, (2) stavy, u nichž včasná diagnóza zabrání zdlouhavé diagnostické odysee, a (3) stavy, u nichž budou mít rodiče možnost se rozhodnout ohledně dalších těhotenství (viz také princip 3):



- U onemocnění, která nelze léčit, ale je při nich možné jednat, dává NS pacientům možnost onemocnění lépe zvládat, a tím zlepšit zdravotní a sociální dopady. I v případě, kdy neexistuje lék nebo léčba, může včasná diagnóza vést k vytvoření strategií péče, které řeší více aspektů onemocnění a usnadňují přístup k ucelené lékařské a sociální péči. Mezi zdravotní a sociální přínosy patří například poskytování lepší péče na základě znalosti diagnózy, prevence komorbidit, usnadnění přístupu k sociální péči a podpoře, zvýšení kvality života a potenciálně i délky dožití, což v konečném důsledku vede i k lepšímu začlenění do společnosti.
- Z pohledu rodičů a rodinných příslušníků může mít screening neléčitelných onemocnění, při kterých je ovšem možné jednat,⁸ další přínosy: vyhnou se diagnostické odysee, budou informováni o zvýšeném riziku pro další těhotenství, budou moci udělat rozhodnutí ohledně každodenního života (např. žít v blízkosti zdravotnických nebo vzdělávacích zařízení). Konečně, z širšího společenského hlediska by screening těchto onemocnění podpořil výzkum, protože existence souboru diagnostikovaných osob poskytuje možnost získat přirozenou historii nemoci a vzorek populace pro studie.

⁷ Screen4Rare je iniciativa mnoha zúčastněných stran, kterou zahájila Mezinárodní organizace pacientů s primárními imunodeficiencemi (IPOPI), Mezinárodní společnost pro novorozenecký screening (ISNS), Evropská společnost pro imunodeficienci (European Society for Immunodeficiencies (ESID)).

⁸ <https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>

2 NS by měl být uspořádán jako systém s jasně definovanými rolemi, příslušností, odpovědností a komunikačními postupy a měl by být začleněn do národního systému zdravotní péče a uznáván jako mechanismus pro včasnou diagnostiku onemocnění, při nichž je možné jednat.

Tento systém má více složek, které je třeba jasně definovat ve všech fázích procesu a ve všech jeho prvcích. K zajištění funkčnosti, kvality a integrace procesu a jednotlivých prvků je zapotřebí jednotné koordinace na národní úrovni. Novorozenecký laboratorní screening je třeba začlenit do komplexního programu NS, jehož součástí může být též screening sluchových vad, srdečních abnormalit a vývojové dysplazie kyčlí.



Jednotlivé fáze procesu NS zahrnují informování rodičů, odběr vzorku, odpovídající lékařské doporučení u novorozenců s pozitivním výsledkem, diagnostiku a následnou lékařskou péči. Každou fázi je třeba náležitě naplánovat a průběžně kontrolovat (včetně pravidelných auditů).

Screening musí mít následující prvky:

- **Osvětové kampaně pro veřejnost, prekoncepční vzdělávání a informování během každého těhotenství.**
- **Úplné pokrytí novorozenecké populace, a to buď přímo v porodnicích nebo prostřednictvím návštěv či konzultací v období bezprostředně po porodu.** Je třeba nastavit standardy pro odběr a kvalitu přepravy vzorků. Všichni kliničtí pracovníci, kteří se setkávají s těhotnými ženami nebo novorozenci, by měli být odpovídajícím způsobem vyškoleni a pravidelně doškoleni. Pro provádění testů a následnou kontrolu výsledků včetně řešení neprůkazných testů a pozitivních výsledků je zapotřebí odpovídající personální zajištění.
- **Laboratoře provádějící screening novorozenců** by měly spolupracovat na zajištění úplného pokrytí cílové populace. Z důvodu zajištění jednotnosti používaných metod a prevence rizika falešně pozitivních výsledků by měly být určovány a akreditovány na národní úrovni.
- **Konfirmační diagnostické testy mohou být prováděny pouze v akreditovaných laboratořích.**
- **Klinická centra pro onemocnění zařazená do screeningu** by měla poskytovat péči o novorozence s pozitivním výsledkem a měla by být součástí národní sítě specializovaných center. **Všem novorozencům diagnostikovaným prostřednictvím NS musí být k dispozici komplexní léčba, péče a podpora.**

Každý prvek screeningu musí mít dostatečné zdroje, odpovídající vzdělání, standardizované a akreditované postupy a program kvality, který splňuje mezinárodní standardy. Aby systém správně fungoval, musí být ucelený. Každý prvek musí komunikovat s ostatními prvky a orgán, který nad systémem dohlíží, musí zajistit jejich bezproblémové propojení.

Základní principy novorozeneckého screeningu

Tento dokument přeložila Česká asociace pro vzácná onemocnění

Program NS bude generovat značné množství cenných dat. Pro lidi, kteří se vzácnými onemocněními žijí nebo se jimi zabývají, je důležité, aby byla využívána. Data by měla být využívána interně k usnadnění pravidelného přezkoumávání a zlepšování screeningových programů. Z důvodu podpory výzkumu a usnadnění plánování v rámci zdravotnických služeb by však měla být odpovídajícím způsobem sdílena i navenek. Informovaný souhlas se shromažďováním a používáním těchto údajů by měl být součástí celého procesu (viz princip 10).

3 Rodině novorozence, který byl diagnostikován při NS, by měly příslušné národní orgány poskytnout psychologickou, sociální a ekonomickou podporu.

Psychologická podpora rodinám by měla být připravena pro dobu samotného screeningového testu, ale i po výsledcích konfirmačního testování. Rodiče novorozence, který byl diagnostikován prostřednictvím NS, musí být rychle informováni o výsledcích testů, o onemocnění samotném, možné léčbě a péči a o specializovaných centrech pro konkrétní onemocnění. Kromě toho by měli od okamžiku potvrzení diagnózy dostávat psychologickou, ekonomickou a sociální podporu včetně informací o příslušných patientských organizacích.

4 Do jednotlivých fází procesu NS by měly být zapojeny všechny zúčastněné strany.

Do procesu NS by měly být zapojeny všechny zúčastněné strany, tzn. pacienti, patientské organizace, široká veřejnost, nemocnice, zdravotničtí pracovníci, výzkumníci, ERN, biobanky, národní orgány a státy EU. Všechny zúčastněné strany také musí chápat novorozence jako nejdůležitějšího v celém procesu. Pacienti a patientské organizace by se měli podílet na rozhodovacím procesu, protože se jedná o skupinu, již se výsledek rozhodnutí týká nejvíce.

Členské státy EU by měly v krátkodobém horizontu vypracovat plány na koordinaci procesů NS s cílem dosáhnout účinnosti a efektivity při zlepšování zdravotního stavu těchto pacientů. Vzhledem k tomu, že se NS provádí u všech novorozenců, je třeba zapojit také neonatology, lékaře primární péče a další profesní organizace. Komplexní program musí chápat jako zainteresovanou stranu také zdravé a falešně pozitivní novorozence a jejich rodiny a měl by poskytovat podporu i jim.

5 Rozšiřování programů NS vyžaduje transparentní a důkladné vedení. Každá země nebo region by měl mít jasně definovaný transparentní, nezávislý, nestranný a na důkazech založený proces rozhodování o tom, která onemocnění budou zahrnuta do programu NS.

Poskytování zdravotní péče vždy provází kompromisy ohledně využití zdrojů. Za rozhodnutí o NS musí vždy odpovídat pouze jedna organizace. Aby bylo možné učinit vyvážené rozhodnutí, musí tato organizace zapojit do procesů rozhodování a předkládání důkazů všechny zúčastněné strany. Rozhodnutí o zařazení nebo vyřazení onemocnění ze screeningového programu by měla být přijímána v souladu s vyjádřeními těch, kdo s daným vzácným onemocněním žijí nebo se jím odborně zabývají a také v souladu s vědeckými důkazy – všechny důkazy by měly být k dispozici na mezinárodní úrovni.

Rozhodovací orgány složené ze všech zúčastněných stran by měly před přijetím nového onemocnění do národního programu NS projednat všechny technické, finanční a etické aspekty (citlivost, specifčnost testu, HTA, oznamování přenašečství). Proces by měl též zahrnovat opatření, jež zajistí, aby zamítnutí návrhu obsahovalo jasné vysvětlení nedostatků v předložených důkazech, které je před opětovným podáním žádosti třeba odstranit. Tyto požadavky by měly být přiměřené možnostem

získávání důkazů ve sféře vzácných onemocnění a neměly by být přehnané nebo nerealistické. Zamítnuté návrhy by měly mít možnost rychle znovu vstoupit do procesu hodnocení, jakmile budou shromážděny chybějící důkazy (místo toho, aby čekaly na dokončení rozhodovacího cyklu). Z pohledu pacientů a rodičů by bylo žádoucí, aby byl přístup ke screeningovému procesu v celé Evropě rovný. Spektrum onemocnění zahrnutých do programů NS by mělo být, pokud možno, v každé zemi stejné (evropský program NS) s výjimkou onemocnění, o nichž je známo, že jsou v daném regionu vysoce rozšířené, zatímco v jiných se téměř nevyskytují.

6 Vedení programů NS by mělo být jednoznačné, komplexní, transparentní a odpovědné národním orgánům.

Programy NS by měly vycházet z národního pověření a měly by být řízeny Národním koordinačním centrem. Zřízení národních koordinačních center je třeba zajistit na úrovni členských států za účelem monitorování implementace požadovaných standardů a činností.

V každé zemi je třeba zvýšit transparentnost řídicí struktury programu NS, a to jak v oblasti strategických rozhodnutí, jako je zařazování nebo vyřazování nemocí, tak ve vedení programu jako takového. Pacienti a jejich rodiny spolu s odborníky na vzácná onemocnění a dalšími zúčastněnými stranami na národní úrovni, jako jsou zástupci etických komisí a občanů nebo zdravotních pojišťoven, by měli být zapojeni do řídicích struktur a diskusí o případném rozšíření programů NS o další onemocnění.

Každý členský stát by měl tento proces upravit příslušným zákonem nebo rovnocenným právním předpisem dle své legislativy podle toho, jaká úroveň správy je v této věci příslušná, a zaručit NS v rámci práva na zdraví všem novorozencům, přičemž by rodiče měli mít možnost se tohoto práva vzdát. Na NS je třeba vyčlenit zvláštní státní prostředky, protože by měl být poskytován všem novorozencům zdarma. Navíc by, jak je uvedeno ve Výzvě, měla být národní koordinační centra propojena s výborem na úrovni EU.

7 Proces hodnocení, který vede k zařazení nebo vyřazení onemocnění z programů NS, musí být založen na nejlepších dostupných důkazech, musí brát ohled na zdravotně ekonomická fakta, ale neměl by být odůvodněn pouze ekonomickými hledisky.

Strategie a provádění NS by měly být v každém členském státě analyzovány s cílem vypracovat společné pokyny pro proces hodnocení zařazení jednotlivých metod NS do národních programů. Ve výborech odpovědných za hodnocení programů NS by měla být zastoupena sdružení pacientů a relevantní odborníci pro dané onemocnění.

Součástí komplexní zdravotně-ekonomické analýzy musí být nákladová efektivita včetně dalších výsledků a případových studií, které postihují, jak velký význam má pro pacienty a jejich rodiny finanční, psychologická a společenská zátěž, včetně srovnávacího modelování dopadu pozdního stanovení diagnózy oproti stanovení diagnózy při narození nebo krátce po něm. Je třeba nastavit mechanismus, který bude určovat efektivitu začlenění onemocnění provedeného v jiných členských státech, aby bylo možné sdílet hodnocení zejména s nízkou a středně příjmovými zeměmi, kde nemusí být možné provést studii nákladové efektivity.

8 Informovanost a vzdělávání všech zúčastněných stran o vzácných onemocněních a celém procesu NS jsou nezbytné pro co nejširší a spravedlivou implementaci programů NS.

Prostřednictvím osvětových kampaní financovaných z veřejných zdrojů by se měly šířit informace o potřebě rozšíření, zlepšení a rovném přístupu k NS a zvyšovat povědomí veřejnosti o dopadu včasné diagnostiky na život. Vzdělávání by měli být všichni zdravotničtí pracovníci zapojení do procesu NS (gynekologové, zdravotní sestry, porodní asistentky, poradci v oblasti genetiky, neonatologové, pediatři, kliničtí genetici a praktičtí lékaři či lékaři primární péče). Při vzdělávání by měly být brány v potaz také nejistoty, výjimky nebo opominutí, zrovna tak jako vývoj v oblasti testů NS a postupů po stanovení diagnózy. Je třeba též vypracovat postupy pro vzdělávání rodičů novorozenců, diagnostikovaných pomocí NS.

O významu NS je třeba také informovat zákonodárce. Je zapotřebí ukazovat příklady dobré praxe, které zdůrazňují hodnotu NS a jeho přínos pro zdravotní a sociální rozpočty. Zákonodárci by také měli jednat s průmyslem, aby získávali informace o nově vyvíjených léčebných postupech, jejichž schválení a uvedení na trh se blíží, aby bylo možné těchto onemocněních včas rozhodovat. Kromě toho by měly příslušné evropské a národní orgány měly podporovat patientské organizace v šíření informací prostřednictvím konkrétních financovaných projektů nebo výzev, a vytvářet vazby mezi všemi zúčastněnými stranami, které šíří povědomí o NS.



9 K zajištění kvality celého procesu je zapotřebí celoevropských standardů pro načasování, metody odběru vzorků, následných opatření a informací poskytovaných rodičům.

Každý členský stát by měl vytvořit standardy zaručující určitou úroveň kvality a provádění jednotlivých kroků a postupů NS, včetně načasování provedení testu, informování rodin, odběru krevních vzorků, jejich zaslání do screeningového centra, zpracování vzorků, opětovné komunikace s rodinou novorozence v případě, že je zapotřebí provést druhý potvrzující test, zajištění případné urgentní hospitalizace, potvrzení diagnózy a sdělení výsledku rodině. Tyto standardy by měly být náležitě monitorovány, vykazovány a prosazovány prostřednictvím procesů zajištění a kontroly kvality a pravidelnou akreditací.

V NS je zvláště důležitý proces uplatňování a zavádění odpovídajících postupů pro laboratorní činnosti, certifikaci pracovišť a metod podle mezinárodně platných norem. Zdravotničtí pracovníci se musí účastnit specializovaných vzdělávacích kurzů. Měl být také vytvořen registr, který umožní systematicky sledovat všechny novorozence, u nichž bylo prostřednictvím NS zjištěno onemocnění.

Základní principy novorozeneckého screeningu

Tento dokument přeložila Česká asociace pro vzácná onemocnění

10 Vzorky suché kapky krve by měly být pro výzkumné účely a kvůli kontrole kvality uchovávány v národních biobankách, přičemž by měla být zajištěna ochrana osobních údajů a podmínky přístupu k nim.

V mnoha zemích se po provedení screeningových testů vzorky suché kapky krve skladují. Hlavním důvodem je kontrola kvality, ale skladované vzorky mohou být použity i pro výzkumné účely. Uložené vzorky lze využít pro budoucí studie s cílem zlepšit NS a zdravotní péči. Rodiče musí být jasně informováni o skladování a možnosti využití vzorků pro případné budoucí výzkumné studie. Rodiče musí být požádáni o souhlas nebo nesouhlas prostřednictvím formuláře informovaného souhlasu.



Organizace sběru vzorků suché kapky krve může probíhat ve spolupráci s infrastrukturami evropských biobank. Uchovávání a přístup k archivům vzorků může vycházet z technologie používané v biobankách, které využívají odpovídající ochranná opatření při sekundárním využití údajů. Po dosažení zletilosti by mělo být právo na přístup k informacím převedeno z rodiče na dotčeného jedince.

Každý členský stát by měl nést odpovědnost za dodržování příslušných standardů a protokolů (v souladu s GDPR, případně dalšími národními právními předpisy) při přístupu k citlivým údajům a za vytvoření vlastního rámce a infrastruktury pro sdílení těchto údajů.

11 Centra zapojená do ERN by měla být integrována do systému péče v jednotlivých národních zdravotnických systémech a měla by být považována za přednostní partnery při poskytování doporučení pro strategie NS.

Na vypracovávání pravidel NS v národních zdravotnických systémech by se formou odborných doporučení měla podílet specializovaná centra zapojená do ERN. Tím by se měly vyrovnat současné rozdíly v programech NS v Evropě a měl by tak být umožněn rovný přístup k NS ve všech zemích EU pro každého nezávisle na tom, kde se narodil. Vzhledem k tomu, že ERN sdružují pacienty a lékaře různého původu, jsou ideálním místem pro tvorbu doporučení pro NS, která budou zohledňovat etická, právní a geografická hlediska.

Registrace a sledování všech pozitivních případů v registrech ERN by umožnila shromažďování množství poznatků včetně aktuálních epidemiologických údajů a dalších typů informací, jako je sledování výsledků léčby a péče.

ZÁKLADNÍ PRINCIPY

Leden 2021 | eurordis.org/newbornscreening

“Our vision is harmonised newborn screening programmes across Europe that leave no families of a newborn with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care and treatment, regardless of the country where they are born.”

Naší vizí jsou harmonizované programy novorozeneckého screeningu po celé Evropě, které nezanechají žádnou rodinu novorozence s vzácnou nemocí v nejistotě ohledně jejich diagnózy, péče a léčby bez ohledu na to, ve které zemi se narodili.



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

