



# КЛУЧНИ НАЧЕЛА ЗА СКРИНИНГ НА НОВОРОДЕНЧИЊА

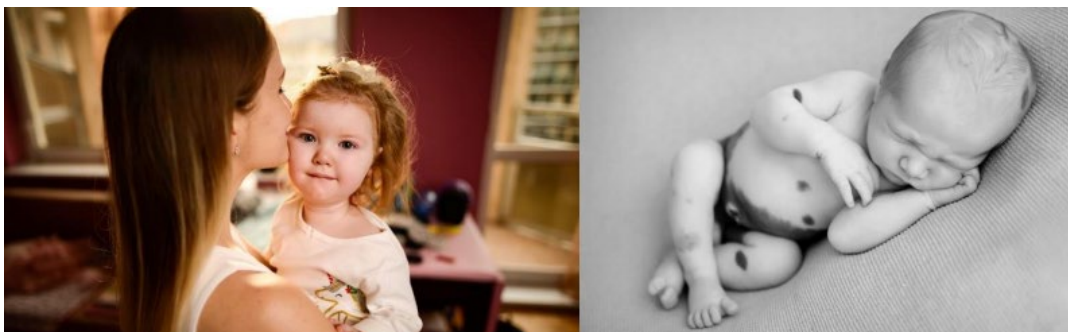
Позиционен труд на ЕУРОРДИС - Европска организација за ретки болести

Превод од англиски на македонски јазик: Христина Стојмирова

*Јануари 2021*

[eurordis.org/newbornscreening](http://eurordis.org/newbornscreening)

EURORDIS.ORG



## СОДРЖИНА

<b>КЛУЧНИ НАЧЕЛА ЗА СКРИНИНГ НА НОВОРОДЕНЧИЊА .....</b>	<b>3</b>
<b>1 ВОВЕД.....</b>	<b>4</b>
<b>2 ПОВИК ЗА АКЦИЈА.....</b>	<b>6</b>
<b>НАЧЕЛА .....</b>	<b>8</b>
1. Скринингот треба да ги идентификува можностите за помош на новороденчето и семејството што е можно пошироко. Тоа означува дека скринингот треба да идентификува болести на кои може да се делува, вклучително и болести кои може да се лекуваат.....	8
2. Скринингот на новороденчиња (СН) треба да биде организиран како систем со јасно дефинирани улоги, одговорности, отчетност и комуникациски патеки кои се вметнати во националниот здравствен систем и препознаени како механизам за порана дијагноза на болести на кои може да се делува како дел од поширокиот пат на здравствената нега.....	9
3. На семејството на новороденчето кое е дијагностицирано преку СН треба му се понуди психолошка, социјална и економска поддршка од надлежни национални здравствени власти.....	10
4. Сите засегнати страни треба да се вклучени во различните фази на процесот на СН.....	10
5. Потребно е транспарентно и интензивно управување за проширување на програмите за СН. Секоја земја / регион треба да има јасно дефиниран, транспарентен, независен, непристрасен и процес на основа на докази за одлучување кои состојби се опфатени од програмата за СН, што ги опфаќа сите засегнати страни.....	10
6. Управувањето на програмите за СН треба да биде експлицитно, сеопфатно, транспарентно и отчетно пред националните власти.....	11
7. Процесот на евалуација на вклучување / исклучување на болести во програмите за СН треба да се заснова на најдобрите достапни докази кои ги отсликуваат здравствените економски докази, но не утврдени само од здравствената економија.....	11
8. Информирањето и едукацијата на сите засегнати страни за ретки болести и целиот процес на СН се неопходни за широка и фер имплементација на програмите за СН.....	12
9. Европските стандарди кои се однесуваат на времето, методите на собирање на примероци, проследувањата и информациите споделени со родителите се потребни за да се загарантира постојаност и квалитет во текот на целиот процес.....	12
10. Примероците од суви капки крв треба да се чуваат во национални биобанки за контрола на квалитет и истражувачки цели, додека се обезбедат соодветни заштитни мерки за заштита на податоците како и пристапот до податоците.....	13
11. Центрите поврзани со ЕРМ треба да се интегрирани во патеките за грижа на различните здравствени системи и треба да се сметаат за повластени партнери во давањето препораки за политиките на СН.....	13

## КЛУЧНИ НАЧЕЛА ЗА СКРИНИНГ НА НОВОРОДЕНЧИЊА

1. Скринингот треба да ги идентификува можностите за помош на новороденчето и семејството што е можно пошироко. Тоа означува дека скринингот треба да идентификува болести на кои може да се делува, вклучително и болести кои може да се лекуваат.
2. СН треба да биде организиран како систем со јасно дефинирани улоги, одговорности, отчетност и комуникациски патеки кои се вметнати во националниот здравствен систем и препознаени како механизам за порана дијагноза на болести на кои може да се делува како дел од поширокиот пат на здравствената нега.
3. На семејството на новороденчето кое е дијагностицирано преку СН треба му се понуди психолошка, социјална и економска поддршка од надлежни национални здравствени власти.
4. Сите засегнати страни треба да се вклучени во различните фази на процесот на СН.
5. Потребно е транспарентно и интензивно управување за проширување на програмите за СН. Секоја земја / регион треба да има јасно дефиниран, транспарентен, независен, непристрасен и процес на основа на докази за одлучување кои состојби се опфатени од програмата за СН, што ги опфаќа сите засегнати страни.
6. Управувањето на програмите за СН треба да биде експлицитно, сеопфатно, транспарентно и отчетно пред националните власти.
7. Процесот на евалуација на вклучување / исклучување на болести во програмите за СН треба да се заснова на најдобрите достапни докази кои ги отсликуваат здравствените економски докази, но не се утврдени само од здравствената економија.
8. Информирањето и едукацијата на сите засегнати страни за ретки болести и целиот процес на СН се неопходни за широка и фер имплементација на програмите за СН.
9. Европските стандарди кои се однесуваат на времето, методите на собирање на примероци, проследувањата и информациите споделени со родителите се потребни за да се загарантира постојаност и квалитет во текот на целиот процес.
10. Примероците од суви капки крв треба да се чуваат во национални биобанки за контрола на квалитет и истражувачки цели, додека се обезбедат соодветни заштитни мерки за заштита на податоците како и пристапот до податоците.
11. Центрите поврзани со ЕРМ (Европски Референтни Мрежи) треба да се интегрирани во патеките за грижа на различните здравствени системи и треба да се сметаат за повластени партнери во давањето препораки за политиките на СН.

## 1. ВОВЕД

Правото на детето на уживање на највисокиот здравствен стандард е запишано во рамката за човекови права која е утврдена и препознаена на глобално ниво. Во Универзалната декларација за човекови права, Обединетите Нации прогласија дека „детството има право на посебна грижа и помош“. Видливо, Конвенцијата за правата на детето на ОН препознава дека „секое дете го има својственото право на живот“ (член 6) и утврдува дека „ќе настојува да се обезбеди за ни едно дете да не биде обесправено од пристап до здравствени услуги“ и „ќе продолжи со целосна примена на ова право... да се намали смртноста кај бебињата и децата; ... да се развие превентивна здравствена нега“ (член 24)<sup>1</sup>.

Во неодамна објавениот труд [Стандарди за подобрување на квалитетот на нега за мали и болни новороденчиња во здравствени установи](#)<sup>2</sup>, Светската здравствена организација потсети на потребата правата на новороденчињата да бидат почитувани, заштитени и исполнети без дискриминација, со зачувување на достоинството во секое време и во секоја околина за време на грижа, транспорт и контрола.

Специјалниот известувач за правото на здравје (ОХЦХР), Даиниус Пурас, потсети дека секое дете има право на живот и преживување, да биде заштитено од неповолни околности во рано детство, и дека децата со ретки болести не треба да бидат дискриминирани, бидејќи и тие имаат право на квалитетно лекување, грижа и поддршка (Даиниус Пурас (2017) Правото на здравје и ретките болести)<sup>3</sup>.



Се проценува дека 72% од ретките болести се од генетско потекло и близу 70% од ретките болести исклучително започнуваат во детство (до 88% имаат почеток во детство, додека 18% имаат променлив почеток за време на периодот доенечко доба-детство)<sup>4</sup>. Кај многу ретки

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

<sup>2</sup> Светска здравствена организација. Стандарди за подобрување на квалитетот на нега за мали и болни новороденчиња во здравствени установи, 2 септември 2020, <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

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

<sup>4</sup> Нгуенганг Вакап С, Ламберт ДМ, Олри А, Родвел Ц, Гуден Ц, Лано В, Марфи Д, Ле Кам Ј, Рат А. Проценка на кумулативната точка на преваленца на ретки болести: анализа на базата на податоци на Орфанет. Европско списание за човечка генетика 28, 165-173 (2020) дои: 10.1038/s41431-019-0508-0

болести, коишто можат да бидат хронични и прогресивни, знаците може да се забележат уште при раѓање, или во рано детство. Скринингот на новороденчиња за одредени нарушувања може да придонесе за подобрување на квалитетот на живот кај децата. Традиционалните програми за скрининг на новороденчиња (СН) во опкружувањето на јавното здравје имаат за цел да ги идентификуваат новороденчињата кои имаат состојби кои можат да се лекуваат, со тоа што раната идентификација помага да се избегне неповратно оштетување на здравјето. Скринингот овозможува превенција од болести преку дијагноза на тешки и ретки нарушувања, колку што е можно порано, за да можат соодветно да се третираат, подобро да се управуваат, па дури и да бидат излекувани. Исто така обезбедува можности за пациентите и семејствата да можат да ја планираат нивната иднина.

Постои обележана варијација во тоа како се спроведува СН во и меѓу земјите, како и во покривноста на програмите за СН. Згора на тоа, има огромна варијација во заклучоците од позитивното испитување низ цела Европа, вклучувајќи и различни пристапи до здравствена нега, како и социјална, економска и психолошка поддршка на семејствата.

Делувањето на ЕУ во областа на јавното здравство треба да ги почитува супсидијарното начело, надлежностите и одговорностите на земјите членки за организација и испорака на здравствените услуги и медицинска грижа, вклучувајќи го и СН. Советот на ЕУ и поранешниот Комитет на експерти за ретки болести препорачаа координирано делување на ниво на ЕУ при зачувување на националните надлежности<sup>5</sup>.

И покрај оваа препорака, работната група за скрининг на новороденчиња на ЕУРОРДИС (види долу) препознава дека оттогаш, на ниво на ЕУ, не е спроведена никаква соработка. Денес, унапредувањето на техники за скрининг и зголемената можност на посегнување до поширока популација на новородени наметнува да се разгледа статус кво состојбата. Моментално постојат значителни разлики помеѓу политиките на СН и програмите низ земјите од ЕУ, со значајно влијание врз пристапот на новороденчињата до рана превенција и шанси за подобрување на квалитетот на нивните животи.

Следствено на тоа, ЕУРОРДИС ја постави работната група за скрининг на новороденчиња за да се дефинираат 11 клучни начела **што можат да се усвојат на национално ниво за да се вратат дискусиите за политики и развој на програмите на скрининг на СН**. Овој документ ги опишува начелата опфатени од работната група, кои понатаму се развиваат преку консултации со различни групи од сите засегнати страни и ја обезбедува позицијата на пациентите со ретки болести кои беа консултирани за програмите за СН.



[Работната група на ЕУРОРДИС за скрининг на новороденчиња](#) верува дека е крајно време темелно да се преиспитаат критериумите на Вилсон и Јунгнер, да се дојде до усогласени критериуми кои функционираат во контекст на СН, и кои можат подеднакво да се применат затоа што се дизајнирани специјално за таа цел.

<sup>5</sup> Препораката на советот од 8 јуни 2009 година на делување во полето на ретки болести, препорачува дека земјите членки „Собираат национална експертиза на ретки болести и го поддржуваат здружувањето на таа експертиза со европските колеги за да се поддржи: развојот на европските инструкции за дијагностички тестови или скрининг на популација, додека се почитуваат националните одлуки и надлежности. Згора на тоа, Комисијата на експерти за ретки болести на ЕУ идентификува области каде соработката меѓу МС ќе има додадена вредност и ќе го почитува начелото на супсидијарност (Скрининг на новороденчиња во Европа: [Мислење на ЕУЦЕРД на потенцијални области на европска соработка](#), јули 2013 година)“.



Начелата се придружени со Повик за акција како поддршка на широко прифаќање на клучните начела и на развојот на политиките што се неопходни и кај нивоата на ЕУ и кај земјите членки, за да се осигура дека сите новороденчиња низ ЕУ имаат корист од програмите за СН, каде што е можно, со што се решаваат огромните нееднаквости што постојат ширум Европа.

## 2. ПОВИК ЗА АКЦИЈА

Позитивното влијание на СН и значајниот придонес за превенција на болести, лекување и нега, бараат сите новороденчиња низ ЕУ да имаат корист од него каде што е можно, како и да се решат моменталните огромни нееднаквости кои постојат низ Европа. Програмите за СН значително се разликуваат меѓу земјите членки на ЕУ, а недостатокот на заеднички пристап придонесува за важни разлики меѓу земјите и болестите.



Во согласност со посветеноста на ЕУ за да се постигне универзално здравствено покривање на нејзина територија до 2030 година, како и со Политичката декларација на ОН за УХЦ усвоена во септември 2019 година, РГ (работна група) на ЕУРОРДИС за СН повикува на поставување на соодветни политики на СН и доследни пристапи до СН низ цела Европа, како начин да се обезбеди спроведувањето на човековите права, да се постигне највисокиот стандард на здравство за новороденчиња со ретки болести и да се обезбеди позитивно влијание врз животот на новороденчињата.

Оттаму, ЕУРОРДИС со РГ за НБ, Советот на национални алијанси, Советот на европски федерации и сите негови членови повикуваат на:

- 1) Создавање на **експертска работна група на ниво на ЕУ**, составена од претставници од земјите членки, важни експерти и засегнати страни за да се донесе соработка на ниво на ЕУ во области каде би имала додадена вредност, а притоа почитувајќи го начелото на супсидијарност, на пример:
  - размена на знаења и најдобри практики за СН за ретки болести;

- скенирање на хоризонтот за нови терапии во развој, што ќе овозможи навремено донесување на одлуки и конструирање на соодветни пилот студии
- собирање на докази и податоци за природната историја на ефикасност од пилот студиите или теренските испитувања во поглед на вклучување на специфични болести во програмите за СН
- доверување на проценка на нови предлози за СН, кога новите технологии дозволуваат такво осврнување, на заедничка проценка на ХТА на ниво на ЕУ
- идентификување и согласување на критериуми и механизми за проширување на панели за болести
- дефинирање на упатствата за, на пример, образование и обука на професионалци, за комуникација со семејства и граѓани итн. и
- други области за соработка, како што се веќе идентификувани во Мислењето на Комитетот на ЕУ на експерти за ретки болести во 2013 година

2) Освен тоа, ги повикуваме и важните тела и институции на ЕУ, како и земјите членки на ЕУ за да се промовира прифаќањето на клучните начела приложени на овој повик за акција, а особено:

- **Управувачката група за унапредување на здравјето и превенција (УГУЗП)**, како главен комитет за советување на Европската комисија за активности во полето на унапредување на здравјето, превенција и управување со незаразни болести, да започне соработка со најдобри практики со неколку земји членки кои сакаат да пилотираат програми на СН користејќи ги овие начела, во поглед на зголемување со други земји членки. Како резултат на тоа, УГУЗП може да им препорача на земјите членки на ЕУ да ги разгледаат овие начела како поддршка за развојот и имплементацијата на нивната програма за СН;
- **Европската комисија**, во светло на препораките на УГУЗП, го поддржува напорот со помош на одобрување на клучните начела како најдобра практика поддржана од проширени докази и препорачува нивно прифаќање на национално и европско ниво;
- **Владите на земјите членки** да го разгледаат прифаќањето на овие начела за развојот и имплементацијата на нивните програми и политики за СН на национални и регионални нивоа;



3) Работната Група го повикува и **Европскиот парламент** да:

одобри иницијативи кои целат кон дизајнирање усогласени програми за СН низ Европа и пополнување на постоечките празнини во практиката на СН во Европа; а, за оваа цел, да продолжи да врши притисок врз другите институции на ЕУ, со помош на, на пример, пратенички прашања, во согласност со [повикот за акција](#) промовиран од Тестирај за ретки (Screen4Rare)<sup>6</sup>

<sup>6</sup> Тестирај за ретки (Screen4Rare) е иницијатива на повеќе засегнати страни започната од Меѓународната организација на пациенти за примарни имунодефициенции (ИПОПИ), Меѓународното друштво за неонатален скрининг (ИСНС), Европското друштво за имунодефициенции (ЕСИД).

## НАЧЕЛА

**1. Скринингот треба да ги идентификува можностите за помош на новороденчето и семејството што е можно пошироко. Тоа означува дека скринингот треба да идентификува болести на кои може да се делува, вклучително и заболувања кои може да се лекуваат.**

Традиционалните програми за СН во јавното здравје целат кон идентификување на новороденчињата со состојби кои може да се лекуваат, при што раната идентификација помага во избегнување на неповратно оштетување на здравјето. Овој фокус на корист на идентификуваното лице создава тесен опсег за пристап на придобивките од СН. Треба да биде достапен поширок сет на придобивки, што ги вклучува пациентите и родителите. Болестите на кои може да се делува вклучуваат (1) состојби при кои раните интервенции водат до здравствена придобивка за новороденчето, (2) состојби при кои раната дијагноза ја избегнува долгата дијагностичка одисеја и (3) состојби при кои родителите ќе имаат репродуктивни можности за време на следните бремености (види и начело 3):



- Од гледна точка на пациенти, користа на СН за болести кои не може да се лекуваат, но на кои може да се делува, се наоѓа во можноста на соодветно управување со болеста, со тоа што се подобрува здравствениот и социјалниот исход за новороденчето. Дури и во отсуство на лек или третман, раната дијагноза може да доведе до стратегии на нега кои се однесуваат на повеќе компоненти и го олеснуваат пристапот до интегрирана медицинска и социјална нега. Здравствените и социјалните придобивки вклучуваат, на пример, обезбедување на подобрена нега според дијагностички-информирано управување на болеста, превенција на коморбидитети, олеснат пристап до социјална грижа и поддршка, зголемен квалитет на живот и потенцијално очекуван животен век, што на крај резултира со подобра интеграција во општеството.
- Од гледна точка на родители и членови на семејството, избегнувањето на дијагностичка одисеја и да се биде информиран за зголемен ризик од болеста во следните бремености за да овозможи добро информиран репродуктивен избор и применливи животни одлуки на родителите (кои живеат во близина на институции за здравствени услуги и образовни институции) и другите членови на семејството, можат исто така да бидат важни придобивки од скринингот за болести кои не може да се лекуваат, но на кои може да се делува<sup>7</sup>. На крај, од поширока општествена гледна точка, скринингот за болести кои не може да се лекуваат, но на кои може да се делува би го поддржал пристапот до истражување, бидејќи еден базен од дијагностицирани лица го охрабрува истражувањето во смисла на обезбедување на можност за природна историја и група на студии.

<sup>7</sup> <https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>



**2. СН треба да биде организиран како систем со јасно дефинирани улоги, одговорности, отчетност и комуникациски патеки кои се вметнати во националниот здравствен систем и препознаени како механизам за порана дијагноза на болести на кои може да се делува како дел од поширокиот пат на здравствената нега.**

Системот има повеќе компоненти кои треба целосно да се дефинираат во сите фази на патеката на скрининг, како и во сите елементи на платформата за скрининг. Потребна е единствена точка на национална одговорност за да се обезбедат функцијата, квалитетот и интеграцијата на патеката и на платформата. Скринингот на новороденчиња преку крв треба да се вметне во сеопфатна програма за СН што може да вклучи скрининг за загуба на слух, срцева абнормалност, развојна дисплазија на колкот. Фазите на патеката на СН вклучуваат информирање и едукација на родителите, земање на примерокот, соодветно упатување на позитивните новороденчиња при скринингот, дијагностицирање и интервенции. Секоја фаза треба соодветно да се испланира и да се спроведува (вклучувајќи и редовни ревизии).



**Платформите за скрининг треба да ги вклучат следните елементи:**

- **Кампањи за подигнување на јавната свест, едукација за предрасудите и информирање за време на секоја бременост.**
- **Сеопфатна покриеност и пристап до популацијата на новороденчиња, или преку локации на раѓање, или преку посета или клиника во непосредниот постнатален период.** Треба да бидат идентификувани стандардите за испорака и квалитет на транспорт на примероците. Медицинскиот персонал кој се сретнува со бремените жени треба да има специфична обука што е важна за нивната улога и редовно ќе се надоградува. Потребен е соодветен персонал за да ги спроведе тестовите и контролите по резултатите, вклучувајќи и справување со недоволни тестови и позитивни скрининг-тестови.
- **Лабораториите за скрининг на новороденчиња** треба да соработуваат за да се направи сеопфатна покриеност на целната популација. Треба да бидат идентификувани и акредитирани на национално ниво за да се обезбеди постојаност на методите кои се користат за да се избегнат ризици од лажно позитивни скрининг-тестови.
- **Акредитирани лаборатории за потврдни дијагностички тестови.**
- **Клинички центри за скринирани болести за контрола** на позитивни новороденчиња. Тие треба да се членови на националната мрежа на центри на експертиза. **Сеопфатното лекување / нега и/или поддршка мора да биде достапно за сите новороденчиња кои се дијагностицирани преку СН.**

Секој елемент на платформата за скрининг треба да има доволни ресурси, доволна обука, стандардизирани и акредитирани процедури и програма на квалитет која ги исполнува меѓународните стандарди.

Системот треба да биде доследен за да може соодветно да функционира, секој елемент треба да биде во врска со другите елементи, а надзорот над системот треба да има предвид

непречена интеграција. Програмата за СН ќе генерира значајни количини на корисни податоци. За заедницата на ретки болести важно е дека ќе се користат овие податоци. Податоците треба соодветно да се споделуваат надворешно за да се даде поддршка на истражувањето и да се олесни планирањето во рамките на здравствената служба. Информираната согласност за собирање и употреба на податоците треба да биде вградена во процесот (види начело 10).

### **3. На семејството на новороденчето кое е дијагностицирано преку СН треба му се понуди психолошка, социјална и економска поддршка од надлежни национални здравствени власти.**

Треба да се планира психолошка поддршка за семејствата за време на самиот скрининг-тест, исто така и за првиот скрининг-тест и при добивањето на резултатите од потврдното тестирање. Родителите на новороденчето кое е дијагностицирано преку СН треба веднаш да бидат информирани за резултатите, болеста, можниот третман и нега, како и за центри за експертиза за специфичната болест. Згора на тоа, уште од добивањето на потврдената дијагноза, треба да добијат психолошка, економска и социјална поддршка, вклучувајќи информации за соодветни организации на пациенти.

### **4. Сите засегнати страни треба да се вклучени во различните фази на процесот на СН.**

Сите засегнати страни, вклучувајќи ги пациентите, застапувачите за правата на пациентите, пошироката јавност, болниците, здравствените работници, истражувачите, Европските референтни мрежи, биобанките, националните власти и државите на ЕУ, треба да бидат вклучени во процесот на СН и мораат да го земат предвид новороденчето како центар на процесот. Пациентите и застапувачите за правата на пациентите треба да имаат улога / влог во процесот на донесување на одлуки, бидејќи тие се најпогодената група според исходот на одлуката.

Земјите членки на ЕУ треба да развијат планови за да го координираат процесот на СН за ефикасност и ефективност на подобрувањето на здравјето на овие пациенти за краток рок. Бидејќи СН се изведува на сите новороденчиња, како засегнати страни треба да се вклучат и неонатолозите и примарните негуватели, како и други професионални организации. Сеопфатната програма мора да ги земе предвид како засегнати страни и семејствата на здрави новороденчиња и лажно позитивни новороденчиња, а исто така треба да им обезбеди контрола и поддршка.

### **5. Потребно е транспарентно и интензивно управување за проширување на програмите за СН. Секоја земја / регион треба да има јасно дефиниран, транспарентен, независен, непристрасен и процес на основа на докази за одлучување кои состојби се опфатени од програмата за СН, што ги опфаќа сите засегнати страни.**

Целокупната здравствена заштита вклучува компромиси за употребата на ресурсите. Една организација треба да биде одговорна за одлуките во врска со СН. Оваа организација треба да ги вклучи сите засегнати страни за да може да се донесе избалансирана одлука.

Оваа вклученост треба да биде и во донесувањето на одлуки и во обезбедувањето на докази.

Одлуките за вклучување / исклучување одредена состојба во програмата за скрининг треба да се во согласност со гледните точки на засегнатата заедница на ретките болести и научните докази, односно сите докази треба да бидат меѓународно достапни.

Телата за донесување на одлуки, вклучувајќи ги сите засегнати страни, треба да ги дискутираат техничкиот, финансискиот и етичкиот аспект (сензитивност, специфичност на тестот, ХТА/ПЗТ-

Проценка на здравствена технологија, извештај на статус на носител) пред да воведат нова болест во националната програма за СН. Процесот треба да вклучи мерки да се осигура дека одбиените предлози имаат јасно објаснување на недостаток на докази што треба да се исполнат за барањето во иднина да може да биде прифатено. Овие барања треба да бидат сразмерни со реалноста на доказите за предизвици во светот на ретките болести и не треба да бидат неразумни или невозможни. Одбиените предлози треба да може да влезат повторно во процесот на евалуација веднаш штом доказите што недостасуваат се надополнети (и не треба да чекаат да помине цел циклус за да се комплетираат). Од гледна точка на пациенти и родители, би се претпочитало да се има еднаков пристап до процесот на скрининг низ цела Европа. Болестите вклучени во програмите за СН треба да бидат исти во секоја земја (Европска програма за СН), освен за болести кои се многу распространети во еден регион, а скоро непостоечки во други.

#### **6. Управувањето на програмите за СН треба да биде експлицитно, сеопфатно, транспарентно и отчетно пред националните власти.**

Управувањето со програмите за СН треба да потекнува од национален мандат и да биде отелотворено во Национален центар за координација. Треба да се обезбеди формирање на Национални центри за координација на ниво на земјите членки за да се надгледува имплементацијата на потребните стандарди и активности.

Во секоја земја треба да биде зголемена транспарентноста на структурата на управувањето со програмата за СН, и за политики на одлуки, како што е додавање / исклучување на нови болести во програмата, како и за извршување на програмата. Пациентите и нивните семејства заедно со експертите за ретки болести и други важни засегнати страни на национално ниво, како што се претставници на етички комитети и граѓани или компании за здравствено осигурување, треба да се вклучени во структурите на управување и во дискусиите за потенцијално проширување на програмите за СН за нивните услови.

Секоја земја членка треба да го регулира процесот со помош на национален закон или еквивалентно обврзувачко законодавство, во зависност од надлежното ниво на управување, со цел да се додели СН на сите новороденчиња како право на здравје, одржувајќи ја можноста за исклучување од страна на родителите.

На СН треба да им бидат распределени одредени државни средства, така што тестот ќе им се додели бесплатно на сите новороденчиња. На крај, националните центри за координација треба да бидат поврзани со комитетот на ниво на ЕУ, како што е наведено во Повикот за акција.

#### **7. Процесот на евалуација на вклучување / исклучување на болести во програмите за СН треба да се заснова на најдобрите достапни докази кои ги отсликуваат здравствените економски докази, но не утврдени само од здравствената економија.**

Политиките и практиките на СН треба да бидат анализирани од секоја земја членка за да развијат заеднички упатства за процесот на евалуација за вклучување на методите на СН во националните програми. Треба да има минимална застапеност на здруженија на пациенти и професионални експерти, специјално за условите за кои ќе се дискутира, вклучени во комитетите кои се одговорни за евалуација на програмите за СН.

Рентабилноста треба да се интегрира во сеопфатна здравствено-економска анализа, вклучувајќи дополнителни исходи и студии на случај од висока важност за пациентите и нивните семејства на

финансиски, психолошки и општествен товар, вклучувајќи компаративно моделирање на влијанието на добивање на доцна дијагноза наспроти добивање на дијагноза при раѓање, или кратко потоа. Треба да се воспостави механизам за да се одреди ефикасноста на инкорпорирање на болест во програмите за СН кои се веќе имплементирани во други земји членки и да се споделат евалуации, особено за земјите со низок и среден приход каде што не е можно да се спроведе студија за рентабилност.

## **8. Информирањето и едукацијата на сите засегнати страни за ретки болести и целиот процес на СН се неопходни за широка и фер имплементација на програмите за СН.**

Активностите за ширење информации за потребата од проширување / подобрување на / еднаков пристап до СН и подигнувањето на свеста за влијанието што го менува животот при добивање на рана дијагноза кај јавноста треба да се направат преку јавно финансирани кампањи за подигнување на свеста. Сите здравствени работници кои се вклучени во процесот на СН (гинеколози, медицински сестри, акушери, генетски советувачи, неонатолози, педијатри, клинички генетичари и општи лекари / матични лекари) треба да бидат добро обучени. Обуката треба да биде прилагодена да ги отсликува неизвесностите, исклучоците или пропустите и влијанието на еволуција на тестот за СН и патеките на пост-дијагноза. Треба да бидат изградени протоколи за контрола за едукација на родителите на новороденчињата кои се дијагностицирани преку СН.



Законодавците треба да бидат советувани за важноста на СН во однос на бројките од најдобрите практики за да се потенцираат вредноста и позитивните исходи за буџетите за здравство и социјална нега. Исто така, треба да се вклучат во индустријата за да бидат информирани за терапиите во развој и да се осигураат дека има навремено донесување на одлуки за болести со терапии кои се близу до одобрување на пазарот. Згора на тоа, европските и националните надлежни власти треба да ги поддржат организациите на пациентите да обезбедат информации преку специфични финансирани проекти или повици и да создадат врски меѓу сите засегнати страни кои шират свест за СН.

## **9. Европските стандарди кои се однесуваат на времето, методите на собирање на примероци, проследувањата и информациите споделени со родителите се потребни за да се гарантира постојаност и квалитет во текот на целиот процес.**

Секоја земја членка треба да обезбеди стандарди за да се гарантира одредено ниво на постојаност во квалитетот и имплементацијата на различните чекори и процедури во СН, вклучувајќи го временскиот период на извршување на тестот, информирањето на семејствата, собирањето на примероци на крв, испраќањето во скрининг центарот, обработката на



примероците, повикувањето на семејството на новороденчето во случај да се бара втор тест за потврда, обезбедувањето на итна хоспитализација доколку е потребно, потврдувањето на дијагнозата и соопштувањето на резултатот на семејството. Овие стандарди треба соодветно да се следат, пријавуваат и спроведуваат преку обезбедување на квалитет, процедури за контрола на квалитет и редовна акредитација.

Процесот на примена / имплементација на соодветни процедури за активноста на лабораторијата и за сертифицирање на простории и методи според меѓународните потврдени стандарди е од особена важност во СН. Здравствените работници мора да присуствуваат на специјализирани тренинг-курсеви; понатаму, треба да се создаде регистар со цел да има систематско следење на сите новороденчиња на кои им е детектирана состојба преку СН.

**10. Примероците од суви капки крв треба да се чуваат во национални биобанки за контрола на квалитет и истражувачки цели, додека се обезбедат соодветни заштитни мерки за заштита на податоците како и пристапот до податоците.**



Во многу земји, тестовите со суви капки крв, се чуваат и откако ќе бидат завршени скрининг тестовите. Целите на складирањето главно се за цели на контрола на квалитет, но зачуваните примероци можат да се искористат и за истражувачки цели. Зачуваните примероци можат да се искористат за идни студии за подобрување на СН и здравствената грижа. Родителите мора да бидат јасно информирани за чувањето и можноста примероците да се користат за потенцијални идни истражувачки студии. Од

родителите мора да се побара да се изјаснат на прашањето дали ќе се вклучат, или не, преку информирана согласност.

Собирањето на картички со суви капки крв со боцкање на пета може да се организира во соработка со европски инфраструктури за биобанкарство. Складирањето и пристапот до колекциите на тестовите со сува капка крв може да се надоврзат на технологијата што се користи во биобанките, кои заземаат соодветни заштитни мерки за секундарна употреба на податоците. Правото на пристап треба да се пренесе од родителот на засегнатото лице, или на старателот, откако ќе се достигне зрела возраст.

Секоја земја членка треба да биде одговорна за осигурување дека се следат соодветни стандарди и протоколи (во согласност со ГДПР и други национални легислативи, доколку се релевантни) за пристап до податоци и за утврдување на нејзината рамка и инфраструктура за споделување на податоци.

**11. Центрите поврзани со ЕРМ треба да се интегрирани во патеките за грижа на различните здравствени системи и треба да се сметаат за повластени партнери во давањето препораки за политиките на СН.**

За да се избегне моменталната нееднаквост на програмите за СН низ Европа, придружните центри на експертиза на ЕРМ треба да бидат вклучени во развојот на регулатива за СН низ националните здравствени системи преку експертски мислења, така што можноста за пристап до СН низ земјите на ЕУ е иста за секоја личност, независно од местото каде што е родена. Бидејќи ЕРМ се грижат за



пациенти и здравствени работници од различно потекло во нивната структура, тие се идеален центар за развој на упатства за СН што би ги зеле предвид етичките, правните и географските ограничувања.

Регистрацијата и следењето на сите позитивни случаи во регистрите на ЕРМ би можело да овозможи собирање на богатство од знаење со најскорешни епидемиолошки податоци и други видови на информации, вклучувајќи надгледување и проследување на влијанието на третманот и интервенциите.

# КЛУЧНИ НАЧЕЛА ЗА СКРИНИНГ НА НОВОРОДЕНЧИЊА

Јануари, 2021 [eurordis.org/newbornscreening](http://eurordis.org/newbornscreening)

*„Нашата визија е програмите за скрининг на новороденчиња да се усогласени низ цела Европа, така што нема да остават семејства на новороденче со ретка болест во несигурност во врска со нивната дијагноза, грижа и третман, без оглед на земјата во која се родени.“*



## 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<sup>a</sup> Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

**EURORDIS.ORG**

Овој труд е произведен благодарение на финансиите добиени во рамките на оперативниот грант од Здравствената програма на Европската Унија (2014-2020).



Кофинансирано од  
Здравствената програма на  
Европската Унија



Клучни начела за скрининг на новороденчиња



**EURORDIS.ORG**