

KEY PRINCIPLES FOR NEWBORN SCREENING

SPIS TREŚCI



PODSTAWOWE ZASADY PROWADZENIA BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW

3

ZASADY

9

1. Badania przesiewowe powinny wskazywać możliwości pomocy noworodkom i ich rodzinom w jak najszerszym zakresie. Badania te powinny identyfikować choroby, których skutkom można przeciwdziałać, w tym choroby uleczalne. 9
2. Badania przesiewowe noworodków powinny być zorganizowane jako system z jasno określonymi rolami, obowiązkami, odpowiedzialnością i schematami komunikacji, które są wpisane w narodowy system ochrony zdrowia i uznane jako mechanizm do wczesnej diagnozy chorób, których skutkom można przeciwdziałać w ramach szerszego schematu opieki. 10
3. Rodzina noworodka zdiagnozowanego poprzez badania przesiewowe powinna otrzymać pomoc psychologiczną, społeczną i ekonomiczną od odpowiednich krajowych organów opieki zdrowotnej. 11
4. Wszyscy interesariusze powinni uczestniczyć w różnych etapach badań przesiewowych noworodków. 11
5. Potrzebne jest transparentne i skuteczne kierowanie rozszerzeniem programów badań przesiewowych noworodków. Każdy kraj/region powinien mieć jasno zdefiniowany, transparentny, niezależny, bezstronny i oparty o dowody proces podejmowania decyzji jakie schorzenia są objęte programem badań przesiewowych noworodków, który uwzględnia wszystkich interesariuszy. 12
6. Kierowanie programami badań przesiewowych noworodków powinno być bezpośrednie, kompleksowe, transparentne i odpowiedzialne przed krajowymi organami. 12
7. Proces oceny włączania/wyłączenia chorób do/z programu badań przesiewowych noworodków powinien być oparty na najlepszych dostępnych dowodach odzwierciedlających dane dotyczące ekonomiki zdrowia, ale nie determinowane wyłącznie przez ekonomikę zdrowia. 13
8. Informowanie i edukowanie wszystkich interesariuszy o chorobach rzadkich i całym procesie badań przesiewowych noworodków jest niezbędne dla szerokiego i sprawiedliwego wdrażania programów badań przesiewowych noworodków. 13
9. Europejskie standardy dotyczące harmonogramu, metod poboru próbek, dalszej opieki oraz informacji udzielanych pacjentom są niezbędne, aby zagwarantować jednolitość i jakość podczas całego procesu. 15
10. Próbkę z kroplami krwi powinny być przechowywane z krajowych biobankach w celu kontroli jakości oraz w celach naukowych jednocześnie zapewniając odpowiedni dostęp do danych oraz solidne zabezpieczenie ochrony danych i prywatności. 14
11. Stowarzyszone ośrodki Europejskich Sieci Referencyjnych powinny zostać zintegrowane w schematy opieki różnych systemów opieki zdrowotnej i powinny być uprzywilejowanymi partnerami w przedstawianiu zaleceń dotyczących polityk badań przesiewowych noworodków. 15

PODSTAWOWE ZASADY PROWADZENIA BADAŃ

PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW

1. Badania przesiewowe powinny wskazywać możliwości pomocy noworodkom i ich rodzinom w jak najszerszym zakresie. Badania te powinny identyfikować choroby, których skutkom można przeciwdziałać, w tym choroby uleczalne.
2. Badania przesiewowe noworodków powinny być zorganizowane jako system z jasno określonymi rolami, obowiązkami, odpowiedzialnością i schematami komunikacji, które są wpisane w narodowy system ochrony zdrowia i uznane jako mechanizm do wczesnej diagnozy chorób, których skutkom można przeciwdziałać w ramach szerszego schematu opieki.
3. Rodzina noworodka zdiagnozowanego poprzez badania przesiewowe powinna otrzymać pomoc psychologiczną, społeczną i ekonomiczną od odpowiednich krajowych organów opieki zdrowotnej.
4. Wszyscy interesariusze powinni uczestniczyć w różnych etapach badań przesiewowych noworodków.
5. Potrzebne jest transparentne i skuteczne kierowanie rozszerzeniem programów badań przesiewowych noworodków. Każdy kraj/region powinien mieć jasno zdefiniowany, transparentny, niezależny, bezstronny i oparty o dowody proces podejmowania decyzji jakie schorzenia są objęte programem badań przesiewowych noworodków, który uwzględnia wszystkich interesariuszy.
6. Kierowanie programami badań przesiewowych noworodków powinno być bezpośrednie, kompleksowe, transparentne i odpowiedzialne przed krajowymi organami.
7. Proces oceny włączania/wyłączania chorób do/z programu badań przesiewowych noworodków powinien być oparty na najlepszych dostępnych dowodach odzwierciedlających dane dotyczące ekonomiki zdrowia, ale nie determinowane wyłącznie przez ekonomikę zdrowia.
8. Informowanie i edukowanie wszystkich interesariuszy o chorobach rzadkich i całym procesie badań przesiewowych noworodków jest niezbędne dla szerokiego i sprawiedliwego wdrażania programów badań przesiewowych noworodków.
9. Europejskie standardy dotyczące harmonogramu, metod poboru próbek, dalszej opieki oraz informacji udzielanych pacjentom są niezbędne, aby zagwarantować jednolitość i jakość podczas całego procesu.
10. Próbkę z kroplami krwi powinny być przechowywane z krajowych biobankach w celu kontroli jakości oraz w celach naukowych jednocześnie zapewniając odpowiedni dostęp do danych oraz solidne zabezpieczenie ochrony danych i prywatności.
11. Stowarzyszone ośrodki Europejskich Sieci Referencyjnych powinny zostać zintegrowane w schematy opieki różnych systemów opieki zdrowotnej i powinny być uprzywilejowanymi

partnerami w przedstawianiu zaleceń dotyczących polityk badań przesiewowych noworodków.

1 WSTĘP

Prawo dziecka do najwyższego możliwego poziomu zdrowia jest zawarte w przepisach dotyczących praw człowieka, które są ustanowione i uznane na poziomie globalnym. W *Powszechnej Deklaracji Praw Człowieka* Organizacja Narodów Zjednoczonych ogłosiła, że "dziecko ma prawo do specjalnej opieki i pomocy". W szczególności *Konwencja ONZ o Prawach Dziecka* (ang. [the UN Convention on the Rights of the Child](#)) uznaje, że "każde dziecko ma niezbywalne prawo do życia" (artykuł 6) oraz stwierdza, że "Państwa-Strony będą dążyły do zapewnienia, aby żadne dziecko nie było pozbawione prawa dostępu do tego rodzaju opieki zdrowotnej" oraz że "będą dążyły do pełnej realizacji tego prawa... zmniejszenia śmiertelności wśród noworodków i dzieci;...rozwoju profilaktycznej opieki zdrowotnej" (artykuł 24)¹.

W niedawno opublikowanych *Standardach dotyczących poprawy jakości opieki dla chorych noworodków oraz z niską masą urodzeniową w placówkach opieki zdrowotnej* (ang. [Standards for Improving the Quality of Care for Small and Sick Newborns in Health Facilities](#))² Światowa Organizacja Zdrowia przypomniła o konieczności respektowania, ochrony i realizacji praw noworodków bez dyskryminacji, wraz z zachowaniem godności przez cały czas i w każdych warunkach podczas opieki, transportu i dalszej opieki.

Specjalny sprawozdawca ONZ ds. powszechnego prawa do korzystania z najwyższych dostępnych standardów zdrowia (OHCHR), Dainius Puras, przypomniał, że każde dziecko ma prawo do życia i przeżycia, do ochrony przed trudnościami we wczesnym dzieciństwie oraz że dzieci z chorobami rzadkimi nie powinny być dyskryminowane, ponieważ one również mają prawo do wysokiej jakości leczenia, opieki i wsparcia (Dainius Puras (2017) [The Right to Health and Rare Diseases](#))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 września 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

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



Szacuje się, że 72% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne i prawie 70% chorób rzadkich zaczyna się wyłącznie w dzieciństwie (do 88% może mieć początek w dzieciństwie, a 18% może mieć początek na różnych etapach życia, w tym niemowlęstwo-dzieciństwo)⁴. W przypadku wielu chorób rzadkich, które mogą mieć charakter postępujący i przewlekły, objawy mogą być zaobserwowane po urodzeniu lub we wczesnym dzieciństwie. Badanie przesiewowe noworodków w kierunku pewnych chorób mogą w znaczący sposób podnieść jakość życia dzieci. Tradycyjne programy badań przesiewowych noworodków w systemie ochrony zdrowia mają na celu zidentyfikowanie noworodków z uleczalnymi chorobami, w przypadku których wczesna diagnoza pomaga uniknąć nieodwracalnej utraty zdrowia. Badania przesiewowe umożliwiają zapobieganie chorobom poprzez diagnozę ciężkich i rzadkich chorób tak wcześnie, jak jest to możliwe, aby mogły zostać odpowiednio leczone, lepiej kontrolowane, a nawet wyleczone. Umożliwia również pacjentom i ich rodzinom zaplanowanie przyszłości.

Zachodzi znaczne zróżnicowanie wewnątrz oraz pomiędzy państwami w sposobie prowadzenia badań przesiewowych noworodków oraz w zakresie tych programów. Ponadto, zróżnicowanie w konsekwencjach dodatniego wyniku badania przesiewowego w różnych krajach, w tym zróżnicowane podejście do opieki zdrowotnej oraz socjalnego, ekonomicznego i psychologicznego wsparcia dla rodzin, jest bardzo duże.

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

Działania UE w zakresie opieki zdrowotnej muszą uwzględniać zasadę pomocniczości, kompetencje i odpowiedzialność państw członkowskich za organizację i świadczenie usług zdrowotnych i opieki medycznej, w tym badania przesiewowe noworodków. Rada Unii Europejskiej oraz poprzedni Komitet Ekspertów ds. Chorób Rzadkich zaleciły skoordynowane działania na poziomie UE jednocześnie zachowując narodowe kompetencje⁵.

Pomimo tego zalecenia grupa robocza EURORDIS ds. badań przesiewowych noworodków (patrz poniżej) zauważyła, że od tego momentu nie zostały podjęte skoordynowane działania na poziomie UE. Obecnie postęp w technikach wykonywania badań przesiewowych oraz zwiększona możliwość dotarcia do szerszej populacji noworodków wymaga zweryfikowania statusu quo. Istnieją znaczne różnice pomiędzy politykami i programami badań przesiewowych noworodków wśród krajów UE, co ma duży wpływ na dostęp noworodków do wczesnego zapobiegania i możliwość poprawy jakości ich życia.

Stosownie do powyższego EURORDIS powołał Grupę Roboczą ds. Badań Przesiewowych Noworodków, aby opracować 11 podstawowych zasad, **które mogą zostać wdrożone na poziomie krajowym, aby ukierunkować rozmowy nad polityką oraz rozwój programów badań przesiewowych noworodków**. Ten dokument opisuje zasady przedstawione przez grupę roboczą, dalej opracowane po konsultacjach z różnymi grupami interesariuszy⁶, i przedstawia stanowisko konsultowanych pacjentów z chorobami rzadkimi dotyczące programów badań przesiewowych noworodków.



Grupa Robocza EURORDIS ds. Badań Przesiewowych Noworodków wierzy, że najwyższy czas dokładnie rozważyć stosowanie kryteriów Wilsona i Jungera, stworzyć zharmonizowane kryteria, które działają w kontekście badań przesiewowych noworodków i mogą zostać jednolicie stosowane, ponieważ zostały utworzone w takim celu.

Zasadom towarzyszy *Wezwanie do działania* mające na celu powszechne przyjęcie podstawowych zasad oraz opracowanie polityk, które są niezbędne na poziomie UE oraz państw członkowskich, aby zapewnić możliwość skorzystania przez wszystkie noworodki w państwach UE z programów badań przesiewowych, tym samym zmniejszając ogromne nierówności istniejące w Europie.

⁵ Zgodnie z *Zaleceniem Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób* państwa członkowskie powinny "Gromadzić krajową wiedzę specjalistyczną na temat rzadkich chorób i wspierać łączenie jej z wiedzą specjalistyczną posiadaną przez europejskich partnerów w celu wspierania: opracowania europejskich wytycznych w sprawie testów diagnostycznych oraz badań przesiewowych populacji, z poszanowaniem krajowych decyzji i kompetencji". Ponadto Komitet Ekspertów UE ds. Chorób Rzadkich określił obszary, w których współpraca pomiędzy państwami członkowskimi przyniosłaby wartość dodaną i respektowała zasadę pomocniczości (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), lipiec 2013).

⁶ Pomiędzy czerwcem a grudniem 2020 r. zorganizowano wiele rund konsultacji, w tym Radę Stowarzyszeń Krajowych, Radę Federacji Europejskich, okrągły stół EURORDIS dla uczestników warsztatów dla firm oraz członków EURORDIS. Oprócz konsultacji poprzez głosowanie nad zasadami i wezwaniem do działania, uczestnicy mogli przedstawić pisemną lub ustną informację zwrotną, a dokument został odpowiednio zmodyfikowany po każdej konsultacji uwzględniając wkład oraz poglądy przedstawione przez interesariuszy.

2 WEZWANIE DO DZIAŁANIA

Pozytywny wpływ badań przesiewowych noworodków i jego znaczący wkład w zapobieganie chorobom, leczenie oraz opiekę wymaga, żeby wszystkie noworodki w Europie korzystały z badań w możliwym zakresie oraz żeby zlikwidować obecne znaczne różnice istniejące w Europie. Programy badań przesiewowych noworodków różnią się znacznie pomiędzy krajami członkowskimi UE i brak wspólnego podejścia przyczynia się do poważnych dysproporcji pomiędzy krajami oraz chorobami.



Zgodnie z zobowiązaniem UE do osiągnięcia powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego na jej terytorium do roku 2030 oraz z *Deklaracją polityczną ONZ w sprawie powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego* przyjętą we wrześniu 2019 r., Grupa Robocza EURORDIS ds. Badań Przesiewowych Noworodków wzywa do stworzenia odpowiednich polityk badań przesiewowych noworodków i do spójnego podejścia do badań przesiewowych noworodków w geograficznej Europie jako sposobu do zapewnienia egzekwowania praw człowieka, osiągnięcia najwyższego możliwego poziomu zdrowia przez noworodki z chorobami rzadkimi oraz zapewnienia pozytywnego wpływu na życie noworodków.

Dlatego też EURORDIS wraz z Grupą Roboczą ds. Badań Przesiewowych Noworodków, Radą Stowarzyszeń Krajowych, Radą Federacji Europejskich oraz wszystkimi członkami wzywa do:

- 1) stworzenia **grupy roboczej ekspertów na poziomie unijnym** złożonej z przedstawicieli państw członkowskich, odpowiednich ekspertów i interesariuszy, aby wcielić w życie współpracę w obszarach w których przyniosłaby wartość dodaną zachowując zasadę pomocniczości np.:
 - wymiana wiedzy i najlepszych praktyk w zakresie badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób rzadkich;

- skanowanie horyzontu w kierunku rozwoju nowych terapii, co umożliwi podjęcie decyzji na czas i opracowanie odpowiednich badań pilotażowych;
- zbieranie dowodów naukowych i danych naturalnego przebiegu choroby dotyczących skuteczności badań pilotażowych lub badań terenowych pod kątem włączenia konkretnych chorób do programów badań przesiewowych noworodków;
- powierzenie oceny nowych propozycji badań przesiewowych noworodków, kiedy nowe technologie to umożliwią, wspólnej ocenie technologii medycznych na poziomie UE;
- identyfikacja oraz uzgodnienie kryteriów i mechanizmów rozszerzenia paneli chorób;
- opracowanie wytycznych dotyczących, na przykład edukacji i szkolenia specjalistów, komunikacji z rodzicami i opinią publiczną itp.;
- inne obszary współpracy już zdefiniowane w *Opinii Komitetu Ekspertów UE ds. Chorób Rzadkich z 2013 roku* ².

Grupa robocza przeanalizuje możliwość powierzenia koordynacji i funkcji gospodarza Wspólnemu Centrum Badawczemu Komisji Europejskiej lub innemu organowi lub agencji na poziomie UE (w tym Europejskiemu Centrum Zapobiegania i Zwalczania Chorób - ECDC).

2) Ponadto wzywamy odpowiednie organy i instytucje UE oraz państwa członkowskie UE do promocji przyjęcia Podstawowych Zasad, załączonych do niniejszego Wezwania do działania, a w szczególności:

- **Grupę Sterującą ds. Promocji i Ochrony Zdrowia (SGPP)**, jako głównego komitetu doradczego Komisji Europejskiej w zakresie promocji i ochrony zdrowia oraz leczenia chorób niezakaźnych, do zapoczątkowania współpracy w ramach najlepszych praktyk z kilkoma państwami członkowskimi chętnymi do przeprowadzenia pilotażowego programu badań przesiewowych noworodków z wykorzystaniem tych zasad w celu zastosowania ich na większą skalę przez inne państwa członkowskie. W rezultacie SCPP może zalecić państwom członkowskim UE uznanie tych zasad jako wsparcia do opracowania i wdrożenia programów badań przesiewowych noworodków;
- **Komisję Europejską**, w świetle zaleceń SGPP, do wsparcia tych wysiłków poprzez poparcie Podstawowych Zasad jako najlepszej praktyki opartej na dowodach naukowych oraz zalecenia ich przyjęcia na poziomie krajowym oraz europejskim;
- **rzędy państw członkowskich** do rozważenia przyjęcia tych Zasad w celu opracowania i wdrożenia swoich programów i polityk badań przesiewowych noworodków na poziomie krajowym/regionalnym;



3) Grupa robocza również wzywa **Parlament Europejski** do:

poparcia inicjatyw mających na celu stworzenie zharmonizowanych programów badań przesiewowych noworodków w Europie oraz wypełnienia istniejących luk w praktykach prowadzenia badań przesiewowych noworodków w Europie oraz do dalszego wywierania presji na inne instytucje

UE poprzez, na przykład zapytania poselskie zgodnie z [wezwaniami do działania](#) promowanym przez inicjatywę Screen4Rare⁷.

ZASADY

1 Badania przesiewowe powinny wskazywać możliwości pomocy noworodkom i ich rodzinom w jak najszerszym zakresie. Badania te powinny identyfikować choroby, których skutkiem można przeciwdziałać, w tym choroby uleczalne.

Tradycyjne programy badań przesiewowych noworodków w systemach ochrony zdrowia mają na celu zidentyfikowanie noworodków z chorobami uleczalnymi, w przypadku których wczesne wykrycie pomaga uniknąć nieodwracalnej utraty zdrowia. Skupienie się na korzyści dla zdiagnozowanej osoby sprawia, że wąska grupa może odnieść korzyści z badań przesiewowych noworodków. Szerszy zakres korzyści powinien być dostępny dla pacjentów oraz rodziców.



Schorzenia, których skutkiem można przeciwdziałać obejmują (1) schorzenia, w przypadku których wczesne interwencje pozwalają na poprawę zdrowia noworodka, (2) schorzenia, których wczesne wykrycie pozwala uniknąć długiej odysei diagnostycznej i (3) schorzenia, w przypadku których rodzice będą mieć możliwości rozrodu podczas kolejnych ciąży (patrz zasada 3):

- Z perspektywy pacjenta, korzyść z badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób nieuleczalnych, ale takich, których skutkiem można przeciwdziałać polega na możliwości odpowiedniego kontrolowania choroby poprawiając w ten sposób korzyści zdrowotne i społeczne dla noworodka. Wczesna diagnoza może przyczynić się do strategii opieki, które obejmują wiele aspektów i umożliwiają dostęp do zintegrowanej opieki medycznej i społecznej, nawet w przypadku braku leczenia lub terapii. Korzyści zdrowotne i społeczne obejmują np. lepszą opiekę dzięki zarządzaniu chorobą w oparciu o diagnozę, uniknięcie chorób współistniejących, lepszy dostęp do opieki społecznej i wsparcia, lepszą jakość życia i potencjalnie dłuższe trwanie życia, co przełoży się na lepszą integrację ze społeczeństwem.
- Z perspektywy rodziców i członków rodziny, uniknięcie odysei diagnostycznej i poinformowanie o zwiększonym ryzyku dla kolejnych ciąży, aby umożliwić podjęcie świadomej decyzji dotyczącej rozrodu oraz decyzji dotyczących trybu życia (mieszkanie w pobliżu usług opieki zdrowotnej i placówek edukacyjnych) dla rodziców oraz innych członków rodziny może również być istotną korzyścią z prowadzenia badań przesiewowych w kierunku

⁷ Screen4Rare to wielostronna inicjatywa podjęta przez Międzynarodową Organizację Pacjentów z Pierwotnymi Niedoborami Odporności (IPOPI), Międzynarodowe Towarzystwo na rzecz Badań Przesiewowych Noworodków (ISNS), Europejskie Towarzystwo na rzecz Niedoborów Odporności (ESID).

jeszcze nieuleczalnych schorzeń, jednakże takich, których skutkom można przeciwdziałać⁸. W końcu, z szerszej społecznej perspektywy, badania przesiewowe w kierunku chorób, których skutkom można przeciwdziałać poprawiłyby dostęp do badań, ponieważ stworzenie puli zdiagnozowanych osób wspiera badania w zakresie możliwości stworzenia naturalnej historii choroby oraz zapewnia kohortę do badań.

2 Badania przesiewowe noworodków powinny być zorganizowane jako system z jasno określonymi rolami, obowiązkami, odpowiedzialnością i schematami komunikacji, które są wpisane w narodowy system ochrony zdrowia i uznane jako mechanizm do wczesnej diagnozy chorób, których skutkom można przeciwdziałać w ramach szerszego schematu opieki.

System składa się z wielu komponentów, które muszą być w pełni określone na każdym etapie ścieżki badań przesiewowych i we wszystkich elementach platformy badań przesiewowych. Pojedynczy punkt krajowej odpowiedzialności jest potrzebny, żeby zapewnić funkcjonowanie, jakość i integrację ścieżki i platformy. Badania przesiewowe krwi noworodków muszą być włączone w kompleksowy program badań przesiewowych noworodków, który może obejmować badania w kierunku utraty słuchu, zaburzeń kardiologicznych, dysplazji stawu biodrowego.



Etapy ścieżki badań przesiewowych noworodków obejmują informowanie i edukowanie rodziców, pobór próbek, właściwe skierowanie noworodków z pozytywnym wynikiem badań, diagnozę i interwencje. Każdy etap powinien być odpowiednio zaplanowany, a realizacja zarządzana (w tym regularne audyty).

Platformy badań przesiewowych powinny obejmować następujące elementy:

- **Kampanie społeczne, edukacja przedkonceptyjna i informowanie podczas każdej ciąży.**
- **Kompleksowe objęcie i dostęp do populacji noworodków albo poprzez miejsce urodzenia, albo oddziały lub wizyty w przychodni w okresie poporodowym.** Należy określić standardy dla dostarczenia i transportu próbek. Personel medyczny, który spotyka się z ciężarnymi kobietami lub noworodkami powinien przejść szkolenie odpowiednie do swojej roli i regularnie powinien je uaktualniać. Odpowiednia obsada kadrowa jest potrzebna, żeby przeprowadzić badania i monitoring wyników, w tym radzenie sobie z niewystarczającymi testami i pozytywnymi wynikami.
- **Laboratoria prowadzące badania przesiewowe noworodków** powinny współpracować, aby zapewnić kompleksowe ujęcie docelowej populacji. Powinny zostać zidentyfikowane i akredytowane na poziomie krajowym, aby zapewnić jednolitość stosowanych metod, zoptymalizowanych, w celu uniknięcia ryzyka fałszywie dodatnich wyników.

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

- **Akredytowane laboratoria do testów potwierdzających diagnozę.**
- **Ośrodki kliniczne dla diagnozowanych chorób do dalszej opieki nad noworodkami z dodatnim wynikiem. Powinny one być członkami krajowej sieci ośrodków specjalistycznych. Kompleksowe leczenie/opieka i/lub wsparcie musi być dostępne dla wszystkich noworodków zdiagnozowanych poprzez program badań przesiewowych.**

Każdy element platformy badań przesiewowych musi posiadać odpowiednie zasoby, szkolenia, standaryzowane i akredytowane procedury oraz program jakości odpowiadający międzynarodowym standardom. System musi być spójny, aby funkcjonować właściwie. Każdy element musi być połączony z innymi elementami, a nadzór nad systemem musi zapewnić pełną integrację.

Program badań przesiewowych noworodków będzie generował duże ilości cennych danych. Wykorzystanie tych danych jest ważne dla społeczności osób z chorobami rzadkimi. Dane powinny być wykorzystywane wewnętrznie, aby umożliwić regularny przegląd i poprawę programów badań przesiewowych. Dane powinny być odpowiednio udostępniane na zewnątrz, aby wspierać badania i umożliwić planowanie w służbie zdrowia. Świadoma zgoda na zbieranie i wykorzystywanie danych powinna zostać elementem procesu (patrz zasada 10).

3 Rodzina noworodka zdiagnozowanego poprzez badania przesiewowe powinna otrzymać pomoc psychologiczną, społeczną i ekonomiczną od odpowiednich krajowych organów opieki zdrowotnej.

Należy zaplanować wsparcie psychologiczne dla rodzin podczas samego badania przesiewowego, po pierwszym badaniu przesiewowym oraz wynikach badań potwierdzających. Rodzice noworodka zdiagnozowanego dzięki badaniom przesiewowym muszą zostać szybko poinformowani o wynikach, chorobie, możliwym leczeniu i opiece, oraz ośrodkach specjalistycznych dla danej choroby. Ponadto powinni otrzymać od momentu potwierdzenia diagnozy wsparcie psychologiczne, ekonomiczne i społeczne, w tym informacje o organizacjach pacjentów.

4 Wszyscy interesariusze powinni uczestniczyć w różnych etapach badań przesiewowych noworodków.

Wszyscy interesariusze, w tym pacjenci, rzecznicy pacjentów, opinia publiczna, szpitale, pracownicy opieki zdrowotnej, badacze, europejskie sieci referencyjne, biobanki, władze krajowe i państwa UE, powinni zostać włączeni w proces badań przesiewowych noworodków i muszą uwzględnić noworodka jako centrum procesu. Pacjenci i rzecznicy pacjentów powinni mieć rolę/wkład w proces podejmowania decyzji, ponieważ rezultat decyzji ma na nich największy wpływ.

Państwa członkowskie UE powinny opracować plan koordynacji procesów związanych z badaniami przesiewowymi noworodków mając na uwadze wydajność i skuteczność wokół poprawy zdrowia tych pacjentów w perspektywie krótkookresowej. Neonatolodzy, główni opiekunowie i inne zawodowe organizacje powinni również zostać uwzględnieni jako interesariusze, ponieważ wszystkie noworodki są poddawane badaniom przesiewowym.

Kompleksowy program musi uwzględniać rodziny zdrowych noworodków i noworodków fałszywie pozytywnych jako interesariuszy i powinien również zapewnić im dalszą opiekę oraz wsparcie.

5 Potrzebne jest transparentne i skuteczne kierowanie rozszerzeniem programów badań przesiewowych noworodków. Każdy kraj/region powinien mieć jasno zdefiniowany, transparentny, niezależny, bezstronny i oparty o dowody proces podejmowania decyzji jakie schorzenia są objęte programem badań przesiewowych noworodków, który uwzględnia wszystkich interesariuszy

Świadczenia w zakresie opieki zdrowotnej obejmują kompromis w wykorzystaniu zasobów. Jedna organizacja musi ponosić odpowiedzialność za decyzje dotyczące badań przesiewowych noworodków. Ta organizacja musi uwzględniać wszystkich interesariuszy, tak aby podjąć wyważoną decyzję. To zaangażowanie powinno zostać uwzględniane w podejmowaniu decyzji i dostarczaniu dowodów naukowych. Decyzje, aby wykluczyć/włączyć schorzenie z/do programu badań przesiewowych powinny zostać podjęte zgodnie z punktem widzenia wspólnoty pacjentów z chorobami rzadkimi i dowodami naukowymi - wszystkie dowody powinny być dostępne w kontekście międzynarodowym.

Organy podejmujące decyzje obejmujące wszystkich interesariuszy powinny omówić aspekty techniczne, finansowe i etyczne (wrażliwość, specyficzność testu, ocena technologii medycznych, raportowanie nosicielstwa) przed włączeniem nowej choroby do krajowego programu badań przesiewowych noworodków. Proces powinien obejmować środki zapewniające, że odrzucona propozycja uzyska klarowne wyjaśnienia luk w dowodach, które będą musiały zostać uzupełnione, aby przyszły wniosek został zaakceptowany. Te wymagania powinny być proporcjonalne do wyzwań związanych z dostarczeniem dowodów w świecie chorób rzadkich i nie powinny być wygórowane lub niemożliwe do spełnienia. Odrzucone wnioski powinny móc zostać poddane ponownej ocenie szybko po zebraniu brakujących dowodów (i nie powinny czekać na zakończenie cyklu). Z punktu widzenia pacjenta i rodzica, najlepszym rozwiązaniem byłby równy dostęp do badań przesiewowych w całej Europie. Choroby ujęte w badaniach przesiewowych noworodków powinny być takie same w każdym kraju (europejski program badań przesiewowych noworodków) poza chorobami, które występują z wysoką częstotliwością w jednym regionie, a prawie nie występują w innych.

6 Kierowanie programami badań przesiewowych noworodków powinno być bezpośrednie, kompleksowe, transparentne i odpowiedzialne przed krajowymi organami.

Kierowanie programami badań przesiewowych noworodków powinno wynikać z krajowego mandatu i być włączone do krajowego centrum koordynacji. Powołanie krajowych centrów koordynacji na poziomie państw członkowskich ma na celu monitorowanie wdrażania standardów i wymaganych działań.

Transparentność w strukturze kierowania programami badań przesiewowych noworodków w każdym kraju powinna zostać zwiększona zarówno dla podejmowania decyzji, takich jak dodanie/wykluczenie nowych chorób do/z programu oraz realizacja programu. Pacjenci i ich rodziny razem z ekspertami ds. chorób rzadkich i innymi istotnymi interesariuszami na poziomie krajowym, takimi jak przedstawiciele komisji etycznych, obywatele, zakłady ubezpieczeń zdrowotnych, powinni być włączeni w struktury kierowania i dyskusje dotyczące możliwego rozszerzenia programów badań przesiewowych noworodków o ich choroby.

Każde państwo członkowskie powinno regulować proces poprzez krajowe prawo lub równoważne obowiązujące przepisy prawa, w zależności od właściwego poziomu kierowania, aby zagwarantować wszystkim noworodkom dostęp do badań przesiewowych jako prawo do zdrowia, zachowując możliwość niewyrażenia zgody przez rodziców. Państwowe środki powinny być przyznane na

badania przesiewowe noworodków, aby test był oferowany nieodpłatnie wszystkim noworodkom. Na koniec krajowe centra koordynacji powinny współpracować z komitetem na poziomie UE, jak wskazano w Wezwaniu do działania.

7 Proces oceny włączania/wyłączania chorób do/z programu badań przesiewowych noworodków powinien być oparty na najlepszych dostępnych dowodach odzwierciedlających dane dotyczące ekonomiki zdrowia, ale nie determinowane wyłącznie przez ekonomikę zdrowia.

Polityki i praktyki związane z badaniami przesiewowymi noworodków powinny zostać przeanalizowane przez każde państwo członkowskie, aby opracować wspólne wytyczne w zakresie procesu oceny włączenia metod prowadzenia badań przesiewowych noworodków do programów krajowych. Minimalna reprezentacja organizacji pacjentów oraz ekspertów w dziedzinie omawianych chorób powinna być zapewniona na komisjach odpowiedzialnych za ewaluację programów badań przesiewowych noworodków.

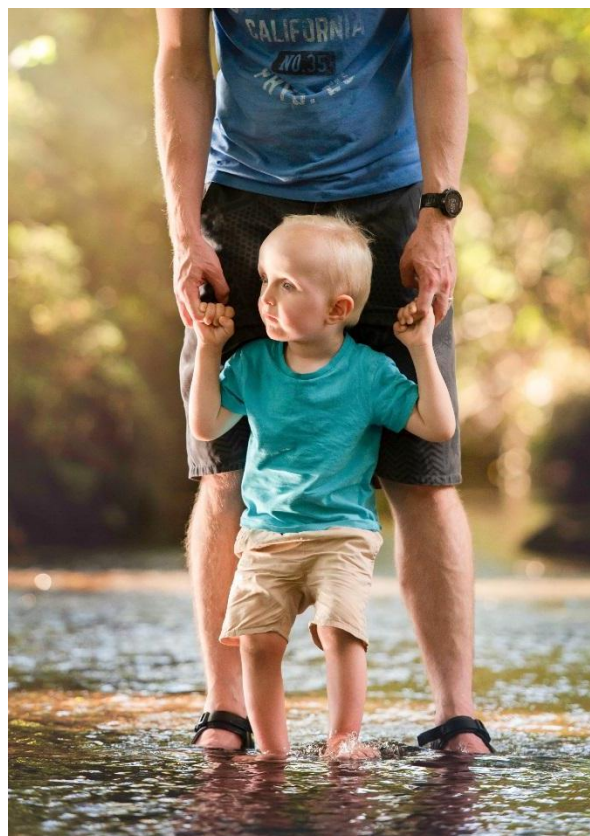
Opłacalność powinna być włączona do kompleksowej analizy ekonomiki zdrowia, w tym dodatkowe wyniki lub studia przypadków o dużym znaczeniu dla pacjentów i ich rodzin dotyczące finansowego, psychologicznego i społecznego obciążenia, w tym modelowanie porównawcze wpływu otrzymania późnej diagnozy w zestawieniu z otrzymaniem diagnozy w chwili urodzenia lub krótko po urodzeniu. Mechanizm musi być wprowadzony, aby ustalić efektywność włączenia choroby do programów badań przesiewowych noworodków, które zostały już wdrożone w innych państwach członkowskich oraz podzielenia się ocenami, szczególnie z krajami o niskim i średnim dochodzie, w których przeprowadzenie badań nad opłacalnością może nie być możliwe.

8 Informowanie i edukowanie wszystkich interesariuszy o chorobach rzadkich i całym procesie badań przesiewowych noworodków jest niezbędne dla szerokiego i sprawiedliwego wdrażania programów badań przesiewowych noworodków.

Działania związane z rozprzestrzenianiem informacji dotyczących potrzeby rozszerzenia/ poprawy/ równego dostępu do badań przesiewowych noworodków i podnoszenie świadomości wśród społeczeństwa w zakresie ogromnego wpływu wczesnej diagnozy powinny zostać realizowane poprzez kampanie podnoszące świadomość finansowane ze środków publicznych. Wszyscy specjaliści opieki zdrowotnej włączeni w proces badań przesiewowych noworodków (w tym ginekolodzy, pielęgniarki, położne, konsultanci ds. genetyki, neonatolodzy, pediatrizy, genetycy kliniczni oraz lekarze podstawowej opieki zdrowotnej) powinni zostać przeszkoleni. Szkolenie powinno odzwierciedlić wątpliwości, wyjątki lub zaniechania oraz wpływ rozwoju testów przesiewowych oraz ścieżki postępowania po diagnozie. Standardy postępowania w dalszej opiece

powinny zostać opracowane w celu edukacji rodziców noworodków zdiagnozowanych przez badania przesiewowe.

Prawodawcy powinni zostać powiadomieni o znaczeniu badań przesiewowych noworodków w odniesieniu do danych z najlepszych praktyk, aby podkreślić wartość i pozytywny wpływ na budżety ochrony zdrowia i pomocy społecznej. Powinni również podjąć dialog z branżami przemysłu w celu uzyskania informacji o opracowywanych terapiach oraz aby zapewnić możliwość podjęcia decyzji na czas w przypadku chorób, dla których terapie są bliskie wprowadzenia na rynek. Ponadto europejskie i krajowe organy powinny wspierać organizacje pacjentów, aby dostarczyć informacje za pośrednictwem finansowanych projektów lub zaproszeń do składania wniosków i stworzyć połączenie pomiędzy wszystkimi interesariuszami poszerzającymi świadomość dotyczącą badań przesiewowych noworodków.



9 Europejskie standardy dotyczące harmonogramu, metod poboru próbek, dalszej opieki oraz informacji udzielanych pacjentom są niezbędne, aby zagwarantować jednolitość i jakość podczas całego procesu.

Każde państwo członkowskie powinno zapewnić standardy, aby zagwarantować pewien poziom spójności w jakości i wdrożeniu różnych kroków oraz procedur niezbędnych w badaniach przesiewowych noworodków, w tym wykonanie testu w odpowiednim czasie, informowanie rodzin, pobieranie próbek krwi, dostarczenie ich do ośrodka badań przesiewowych, przetwarzanie próbek, kontakt z rodziną noworodka, gdyby potwierdzające badanie było konieczne, zapewnienie nagłej hospitalizacji w razie potrzeby, potwierdzenie diagnozy i przekazanie wyniku rodzinie. Te standardy powinny być odpowiednio monitorowane, raportowane i egzekwowane poprzez zapewnienie jakości, procedury kontroli jakości i regularną akredytację.

Stosowanie/wdrożenie odpowiednich procedur podczas wykonywania czynności w laboratoriach oraz certyfikacja pomieszczeń i metod zgodnie z międzynarodowo uznanymi standardami są szczególnie ważne w przypadku badań przesiewowych noworodków. Pracownicy służby zdrowia muszą uczestniczyć w specjalistycznych szkoleniach; ponadto należy stworzyć rejestr, aby systematycznie monitorować wszystkie noworodki z chorobami zdiagnozowanymi dzięki badaniom przesiewowym.

10

Próbki z kroplami krwi powinny być przechowywane w krajowych biobankach w celu kontroli jakości oraz w celach naukowych jednocześnie zapewniając odpowiedni dostęp do danych oraz solidne zabezpieczenie ochrony danych i prywatności.

W wielu krajach przechowuje się wysuszone krople krwi po wykonaniu testów przesiewowych. Cele przechowywania są głównie związane z kontrolą jakości, ale przechowywane próbki mogą być również wykorzystane w celach badawczych. Przechowywane próbki mogą być wykorzystywane do przyszłych badań mających na celu poprawę badań przesiewowych noworodków oraz opieki zdrowotnej. Rodzice muszą zostać jasno poinformowani o przechowywaniu próbek i możliwości ich wykorzystania w przyszłych badaniach. Rodzice muszą zostać poproszeni o udzielenie świadomej zgody.



Zebranie bibuł może zostać zorganizowane we współpracy z infrastrukturami europejskiego biobanku.

Technologie wykorzystywane w biobankach, które posiadają solidne zabezpieczenie dla wtórnego wykorzystania danych, mogą być używane do przechowywania i dostępu do zebranych wysuszonych kropli krwi. Prawo dostępu powinno zostać przeniesione z rodzica na daną osobę lub

opiekuna prawnego, kiedy noworodek osiągnie pełnoletność.

Każde państwo członkowskie powinno być odpowiedzialne za zagwarantowanie przestrzegania odpowiednich standardów i protokołów (zgodnie z RODO i innymi krajowymi przepisami), aby uzyskać dostęp do danych oraz za stworzenie ram i infrastruktury do dzielenia się danymi.

11

Stowarzyszone ośrodki Europejskich Sieci Referencyjnych powinny zostać zintegrowane w schematy opieki różnych systemów opieki zdrowotnej i powinny być uprzywilejowanymi partnerami w przedstawianiu zaleceń dotyczących polityk badań przesiewowych noworodków.

Aby uniknąć obecnych rozbieżności w programach badań przesiewowych noworodków w Europie, stowarzyszone ośrodki Europejskich Sieci Referencyjnych powinny uczestniczyć w tworzeniu regulacji dotyczących badań przesiewowych noworodków w krajowych systemach opieki zdrowotnej poprzez opinie eksperckie, tak aby możliwość dostępu do badań przesiewowych noworodków w Europie była taka sama dla każdej osoby, niezależnie od miejsca urodzenia. Europejskie Sieci Referencyjne obejmują pacjentów i lekarzy różnego pochodzenia w swoich strukturach, dlatego też stanowią oni idealny think tank do opracowania wytycznych dotyczących badań przesiewowych noworodków, które uwzględniałyby etyczne, legalne oraz geograficzne ograniczenia.

Rejestracja oraz monitoring pozytywnych przypadków w rejestrach Europejskich Sieci Referencyjnych umożliwiłyby zebranie dużego zasobu wiedzy z aktualnymi danymi epidemiologicznymi i innymi rodzajami informacji, w tym dotyczącymi nadzoru oraz śledzenia wpływu leczenia i interwencji.

KEY PRINCIPLES FOR NEWBORN SCREENING

January 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.”



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

