

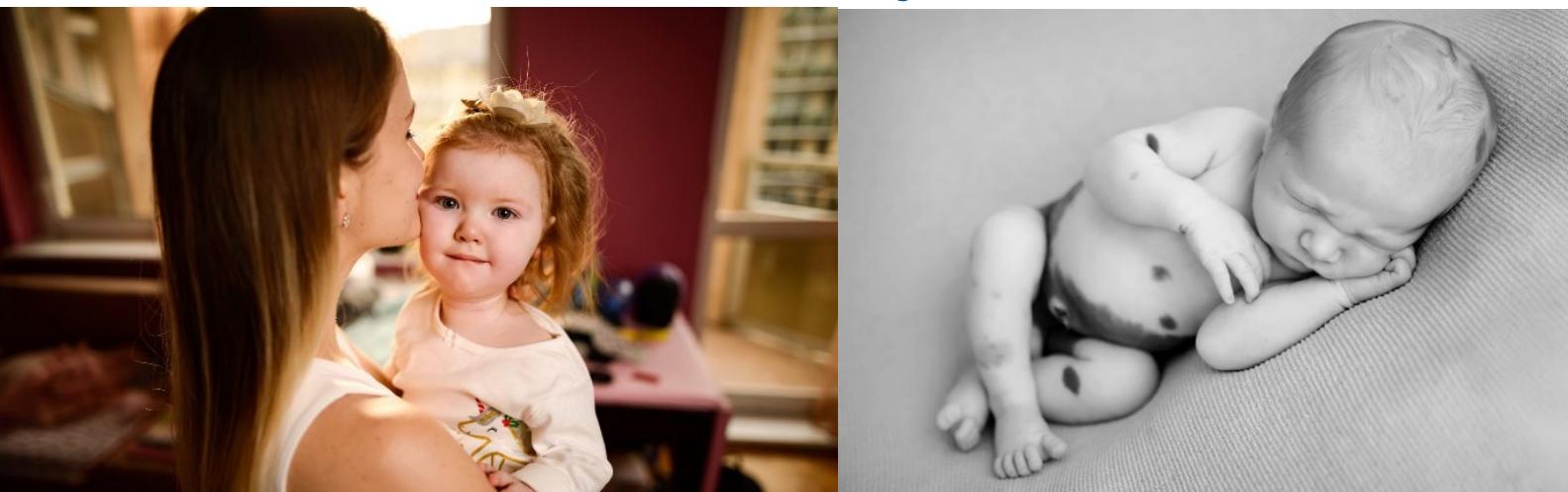
Ključni principi skrinininga novorođenčadi

Dokument o EURORDIS stavu

Januar 2021

eurordis.org/newbornscreening

Sadržaj



KLJUČNI PRINCIPI ZA SKRINING NOVOROĐENČADI..... 3

1 UVOD..... ERROR! BOOKMARK NOT DEFINED.

2 POZIV NA PREDUZIMANJE MERA 6

PRINCIPI..... 8

1. Skrining treba da identificuje mogućnosti za pomoć novorođenčetu i porodici što je šire moguće. Odnosno, skrining treba da identificuje bolesti po kojima se može postupiti, uključujući bolesti koje se leče8
2. NBS bi trebalo da bude organizovan kao sistem sa jasno definisanim ulogama, odgovornostima, odgovornošću i putevima komunikacije koji su ugrađeni u nacionalni sistem zdravstvene zaštite i prepoznati kao mehanizam za ranu dijagnozu stanja, koji se mogu lečiti kao deo širih smernica nege.9
3. Porodici novorođenčeta koji je dijagnostikovana preko NBS, nadležne nacionalne zdravstvene vlasti treba da pruže psihološku, socijalnu i ekonomsku podršku10
4. Sve akteri treba da budu uključene u različite faze procesa NBS.10
5. Potrebno je transparentno i robusno širenje programa NBS. Svaka država / region treba da ima jasno definisan transparentan, nezavisan, nepristrasan i na dokazima zasnovan postupak za odlučivanje koji uslovi su obuhvaćeni programom NBS koji onda uključuje sve aktere10
6. Rukovođenje programima NBS treba da bude eksplisitno, sveobuhvatno, transparentno i odgovorno nacionalnim vlastima.... 11
7. Proces evaluacije uključivanja / isključivanja bolesti u programe NBS mora da se zasniva na najboljim dostupnim dokazima, koji odražavaju zdravstvene ekonomske dokaze, ali iste ne određuje samo zdravstvena ekonomija..... 11
8. Informacije i edukacija svih učesnika o retkim bolestima i celokupnom procesu NBS su od suštinske važnosti za široku i poštenu primenu programa NBS..... 11
9. Potrebni su evropski standardi koji se odnose na tajming, metode prikupljanja uzoraka, praćenje i informacije koje se pružaju roditeljima, kako bi se garantovala ujednačenost i kvalitet tokom celog procesa..... 12
10. Uzorke krvnih mrlja treba čuvati u nacionalnim biobankama u istraživačke svrhe, istovremeno obezbeđujući odgovarajuće zaštitne mere za zaštitu podataka i pristup podacima..... 12
11. Centri povezani sa ERN treba da budu integrисани u puteve nege različitih zdravstvenih sistema i da se smatraju preferencijalnim partnerima u davanju preporuka o NBS stavovima.13

KLJUČNI PRINCIPI ZA SKRINING NOVOROĐENČADI

1. Skrining treba da identificuje mogućnosti za pomoć novorođenčetu i porodici što je šire moguće. Odnosno, skrining treba da identificuje bolesti kod kojih mogu da se preduzmu mere, uključujući i bolesti koje se leče.
2. NBS treba da bude organizovan kao sistem sa jasno definisanim ulogama, odgovornostima, odgovornošću i putevima komunikacije, koji su ugrađeni u nacionalni sistem zdravstvene zaštite i prepoznati kao mehanizam za raniju dijagnostiku stanja, koji se mogu primeniti kao deo šireg puta nege.
3. Porodici novorođenčeta koja je dijagnostikovana preko NBS, nadležne nacionalne zdravstvene vlasti treba da pruže psihološku, socijalnu i ekonomsku podršku.
4. Sve zainteresovane strane treba da budu uključene u različite faze procesa NBS.
5. Potrebno je transparentno i robusno upravljanje za širenje programa NBS. Svaka država / region treba da ima jasno definisan transparentan, nezavisan, nepričvršćen i na dokazima zasnovan postupak za odlučivanje, koja stanja su obuhvaćeni programom NBS i koji uključuje sve zainteresovane strane.
6. Vođenje programa NBS treba da bude eksplicitno, sveobuhvatno, transparentno i odgovorno nacionalnim vlastima.
7. Proces ocenjivanja uključivanja / isključivanja bolesti u programe NBS mora da se zasniva na najboljim dostupnim dokazima, koji odražavaju zdravstvene ekonomske dokaze, ali iste ne određuje samo zdravstvena ekonomija.
8. Informisanost i edukacija svih zainteresovanih strana o retkim bolestima i celokupnom procesu NBS su od suštinskog značaja za široku i poštenu primenu programa NBS.
9. Potrebni su evropski standardi koji se odnose na tajming, metode prikupljanja uzoraka, praćenje i informacije koje se pružaju roditeljima kako bi se garantovao kvalitet tokom celog procesa.
10. Uzorce krvne mrlje treba čuvati u nacionalnim biobankama u istraživačke svrhe, istovremeno obezbeđujući odgovarajuće mere zaštite za zaštitu podataka i pristup podacima.
11. ERN udruženi centri treba da budu integrисани u puteve nege različitih zdravstvenih sistema i da se smatraju preferencijalnim partnerima u davanju preporuka o NBS stavovima.

1 Uvod

Pravo deteta na ostvarenje najvišeg mogućeg zdravstvenog standarda ugrađeno je u okvir ljudskih prava, koji je uspostavljen i priznat na globalnom nivou. U Univerzalnoj Deklaraciji o Ljudskim Pravima, Ujedinjene Nacije su proglašile da „detinjstvo ima pravo na posebnu negu i pomoć“. Konvencija UN-a o pravima deteta prepoznaje da „svako dete ima stečeno pravo na život“ (čl. 6) i države „će se truditi da ni jednom detetu ne bude uskraćeno pravo na pristup takvoj usluzi zdravstvene zaštite“ i oni „teže potpunoj primeni ovog prava ... sa ciljem smanjenja smrtnosti novorođenčadi i dece; ... da se razvije preventivna zdravstvena zaštita“ (čl. 24)¹.

U svojim nedavno objavljenim Standardima za Poboljšanje Kvaliteta Nege Male i Bolesne Novorođenčadi u Zdravstvenim Ustanovama², Svetska Zdravstvena Organizacija je podsetila na potrebu da se prava novorođenčadi poštuju, štite i ispunjavaju bez diskriminacije, uz očuvanje dostojanstva u svakom trenutku i u svim okolnostima nege, transporta i praćenja.

Specijalni izvestilac za Pravo na Zdravlje (OHCHR), Dainius Puras, podsetio je da svako dete ima pravo na život i preživljavanje, da bude zaštićeno od ranog detinjstva i da deca sa retkim bolestima ne bi trebalo da budu diskriminisana, jer i oni imaju pravo na kvalitetno lečenje, negu i podršku (Dainius Puras (2017) Pravo na zdravlje i retke bolesti)³



Procenjuje se da je 72% retkih bolesti genetskog porekla, a gotovo 70% retkih bolesti ima isključivo pedijatrijski početak (do 88% može imati pedijatrijski početak, a 18% ima promenljiv početak,

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/item/9789240010765>

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

uključujući i detinjstvo)⁴. Za mnoge retke bolesti koje mogu biti hronične i progresivne, prvi znaci se mogu uočiti na rođenju ili u ranom detinjstvu. Skrining novorođenčadi na određene poremećaje može doprineti poboljšanju kvaliteta života dece. Tradicionalni programi skrininga novorođenčadi (NBS) u ustanovama javnog zdravlja imaju za cilj da identifikuju novorođenčad sa stanjima koji se leče, gde rana identifikacija pomaže da se izbegne nepovratno oštećenje zdravlja. Skrining omogućava prevenciju bolesti dijagnostikom teških i retkih poremećaja, što je ranije moguće, tako da se mogu na odgovarajući način lečiti, pa čak i izlečiti. Takođe pruža mogućnosti pacijentima i porodicama da planiraju svoju budućnost.

Značajne su razlike u načinu na koji se NBS sprovodi unutar i između zemalja i u pokrivenosti programa NBS. Štaviše, postoje zapanjujuće razlike u posledicama pozitivnog skrininga širom Evrope, uključujući različite pristupe zdravstvenoj zaštiti i socijalnu, ekonomsku i psihološku podršku porodicama.

Postupanje EU u oblasti javnog zdravlja treba da poštuje princip supsidijarnosti, nadležnosti i odgovornosti država članica za organizaciju i pružanje zdravstvenih usluga i medicinske zaštite, uključujući NBS. Savet EU i bivši Komitet eksperata za retke bolesti preporučili su koordinisano delovanje na nivou EU uz očuvanje nacionalnih nadležnosti⁵.

Uprkos ovoj preporuci, EURORDIS radna grupa za skrining novorođenčadi (vidi dole) registruje da se od sada nije sprovedila nikakva kolaborativna akcija na nivou EU. U današnje vreme, uz napredovale skrining tehnike i mogućnost da se dopre do mnogo šire populacije novorođenčadi nameće reviziju statusa quo. Trenutno postoje značajna odstupanja među pristupima i programima NBS širom zemalja EU, sa izuzetnim uticajem na dostupnost novorođenčadi ranoj prevenciji i mogućnosti poboljšanja kvaliteta njihovog života.

Shodno tome, EURORDIS je osnovao radnu grupu za skrining novorođenčadi, kako bi definisao 11 ključnih principa **koji se mogu usvojiti na nacionalnom nivou kako bi se uokvirili razgovori o pristupu i razvoju programa skrininga NBS**. Ovaj dokument opisuje principe predložene od Radne Grupe (RG), koji su dalje razvijene nakon konsultacija sa različitim grupama učesnika i pruža osvrt na položaj konsultovanih pacijenata sa retkim bolestima u programima NBS.



EURORDIS Radna Grupa za Skrining Novorođenčadi smatra da je krajnje vreme da se temeljito preispitaju kriterijumi Wilsona i Jungnera, napišu harmonizovani kriterijumi, koji funkcionišu u kontekstu NBS i mogu se jednoobrazno primeniti, jer su u tu svrhu i dizajnirani.

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 Preporuka Saveta od 8. juna 2009. godine o postupanju u oblasti retkih bolesti, preporučuje državama članicama da „prikupe nacionalnu ekspertizu o retkim bolestima i podrže udruživanje te ekspertize sa evropskim kolegama u cilju podrške: razvoju evropskih smernica o dijagnostičkim testovima ili populacionom skriningu, uz poštovanje nacionalnih odluka i nadležnosti“. Štaviše, Komitet eksperata EU za retke bolesti identifikovao je područja u kojima bi saradnja između država članica imala dodatnu vrednost i poštovala princip supsidijarnosti (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), July 2013).

Prinike prati Poziv na preduzimanje mera, kao podršku širokom prihvatanju ključnih principa i razvoja strategija, koji su neophodni kako na nivou EU, tako i na nivou država članica, kako bi se obezbedilo da sva novorođenčad širom EU imaju koristi od programa NBS, gde je to moguće, rešavajući na taj način ogromne nejednakosti koje postoje širom Evrope.

2 Poziv na preduzimanje mera

Pozitivni uticaj NBS i njen značajan doprinos prevenciji, lečenju i nezi obolelih zahtevaju da sva novorođenčad širom EU imaju koristi od njega, kad god je to moguće, i da se reše trenutne ogromne nejednakosti, koje postoje u Evropi. Programi NBS značajno se razlikuju među državama članicama EU, a nedostatak zajedničkog pristupa doprinosi značajnim disparitetima među zemljama i bolestima.



U skladu sa opredeljenošću EU za postizanje univerzalnog zdravstvenog pokrivanja svoje teritorije do 2030. godine i sa Političkom deklaracijom UN o UHC usvojenom u septembru 2019. godine, EURORDIS RG o NBS poziva na uspostavljanje adekvatnih politika NBS i na dosledan pristup NBS širom geografskog područja Evrope, kao načina da se obezbedi sprovođenje ljudskih prava, postignu najviši zdravstveni standardi za novorođenčad, koja su rođena sa retkom bolešću i obezbedi pozitivan uticaj na život novorođenčadi.

Stoga EURORDIS sa RG o NBS, svojim Savetom Nacionalnih Saveza, svojim Savetom Evropskih Federacija i svim svojim članovima poziva na:

- 1) stvaranje **radne grupe stručnjaka na nivou EU** sastavljene od predstavnika država članica, relevantnih stručnjaka i zainteresovanih strana radi uspostavljanja saradnje na nivou EU u oblastima u kojima bi ona imala dodatnu vrednost, uz poštovanje principa supsidijarnosti, na primer:

- na razmenu znanja i najboljih praksi u NBS za retke bolesti;
- na stalno praćenje novih terapija u razvoju, koje će omogućiti blagovremeno donošenje odluka i dizajniranje odgovarajućih pilot studija
- na prikupljanje dokaza i prirodno istorijskih podataka o efikasnosti iz pilot studija ili terenskih ispitivanja sa ciljem uključivanja određenih bolesti u programe NBS;
- na poveravanje procene novih predloga za NBS, kada nove tehnologije omogućavaju takvo razmatranje, zajedničkoj proceni HTA na nivou EU;
- na identifikovanje i usaglašavanje kriterijuma i mehanizama za širenje panela bolesti;
- na definisanje smernica, na primer za obrazovanje i obuku profesionalaca, za komunikaciju sa porodicama i građanima uopšte, itd. i
- na druga područja za saradnju kao što je već identifikovano u mišljenju Komiteta Eksperata EU za retke bolesti iz 2013. godine².

RG će istražiti mogućnost poveravanja koordinacije i hostinga Zajedničkom istraživačkom centru Evropske komisije ili drugih tela ili agencija na nivou EU (uključujući ECDC, Evropski centar za prevenciju i kontrolu bolesti).

2) Štaviše, pozivamo relevantna tela i institucije EU i države članice EU da promovišu prihvatanje ključnih principa sadržanih u ovom pozivu na preduzimanje mera, a posebno:

- **Upravljačku Grupu za Promociju i Prevenciju Zdravlja (SGPP)**, kao glavni odbor koji savetuje Evropsku komisiju o aktivnostima na polju promocije zdravlja, prevencije i upravljanja nezaraznim bolestima, da započne saradnju najbolje prakse sa nekoliko država članica, voljnim da učestvuju u pilot programima NBS koristeći ove principe, s ciljem da se naknadno i druge države članice uključe. Kao rezultat toga, SGPP može preporučiti državama članicama EU da ove principe razmotre kao podršku razvoju i primeni njihovog programa NBS;
- **Evropsku komisiju**, u svetu preporuka SGPP-a, da podrži ovaj napor podržavanjem ključnih principa kao najbolje prakse potkrepljene proširenim dokazima i preporučujući njihovo prihvatanje na nacionalnom i evropskom nivou;
- **Vlade država članica** da razmotre prihvatanje ovih principa za razvoj i primenu njihovih programa i politika NBS na nacionalnom / regionalnom nivou;



3) RG takođe poziva **Evropski Parlament** da:

podrži inicijative usmerene na dizajniranje usklađenih programa NBS širom Evrope i popunjavanje postojećih praznina u NBS praksi u Evropi; i, u tom cilju, da nastavi da vrši pritisak na druge EU institucije, putem, na primer, parlamentarnih pitanja, u skladu sa pozivom na postupanje, koji promoviše Screen4Rare⁶.

⁶ Screen4Rare je inicijativa više učesnika koju su pokrenule Međunarodna organizacija pacijenata za primarne imunodeficijencije (IPOPI), Međunarodno društvo za neonatalni skrinin (ISNS), Evropsko društvo za imunodeficijencije (ESID).

PRINCIPI

1

Skrining treba da identifikuje mogućnosti za pomoć novorođenčetu i porodici što je šire moguće. Odnosno, skrining treba da identifikuje bolesti kod kojih mogu da se preduzmu mere, uključujući i bolesti koje se leče.

Tradicionalni programi NBS u ustanovama javnog zdravlja imaju za cilj da identifikuju novorođenčad sa lečivim stanjima, gde rana identifikacija pomaže da se izbegne nepovratno oštećenje zdravstvenog stanja. Ovaj fokus na koristi za identifikovanog pojedinca stvara uski opseg za pristup prednostima NBS. Trebalo bi da bude dostupan širi skup pogodnosti, koji uključuje pacijente i roditelje. Delotvorni uslovi uključuju (1) stanja gde rane intervencije dovode do poboljšanja zdravstvenog stanja novorođenčeta, (2) stanja gde se ranom dijagnozom izbegava duga dijagnostička odiseja i (3) stanja u kojima će roditelji imati reproduktivne opcije tokom narednih trudnoća (videti takođe princip 3) :



- Iz perspektive pacijenata, korist NBS-a, za bolesti koje se ne mogu izlečiti, leži u mogućnosti odgovarajućeg lečenja, čime se poboljšavaju zdravstveni i socijalni ishodi za novorođenče. Čak i u odsustvu leka ili specifičnog lečenja, rana dijagnoza može dovesti do razvoja strategija nege, višestrukih komponenti i olakšavaju pristup integrisanoj medicinskoj i socijalnoj zaštiti. Zdravstvene i socijalne beneficije uključuju, na primer, pružanje poboljšane nege zasnovane na dijagnostički usmerenom bolešcu, sprečavanju komorbiditeta, olakšanom pristupu socijalnoj zaštiti i podršci, povećanom kvalitetu života i potencijalnom životnom veku, što na kraju rezultira i boljem integracijom u društvo.
- Iz perspektive roditelja i članova porodice, izbegavanje dijagnostičke odiseje i informisanje o povećanom riziku u narednim trudnoćama, roditeljima omogućava informisani reproduktivni izbor i korisne odluke u smislu stila života (život u neposrednoj blizini zdravstvenih usluga i obrazovnih ustanova) dok i ostali članovi porodice takođe mogu imati relevantne koristi od skrininga na nelečive bolesti, a gde se ipak mogu preuzeti dalje mere⁷. Konačno, iz šire društvene perspektive, skrining za bolesti koje mogu da se leče bi podržao pristup istraživanju, jer postojanje broja dijagnostikovanih pojedinaca podstiče istraživanje u smislu pružanja prirodne istorije bolesti kao i kohorte za studije.

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

2

NBS treba da bude organizovan kao sistem sa jasno definisanim ulogama, odgovornostima, odgovornošću i putevima komunikacije, koji su ugrađeni u nacionalni sistem zdravstvene zaštite i prepoznati kao mehanizam za raniju dijagnostiku stanja, koji se mogu primeniti kao deo šireg puta nege.

Sistem ima više komponenti, koje treba u potpunosti definisati u svim fazama trasa skrininga i svih elemenata platforma skrininga. Potrebna je jedna tačka nacionalne odgovornosti, kako bi se osigurala funkcija, kvalitet i integracija putanje i platforme. Skrining novorođenčadi treba da bude uključen u sveobuhvatan program NBS, koji može da uključuje skrining za gubitak sluha, srčane abnormalnosti, razvojnu displaziju kuka.



Faze putanje NBS uključuju informisanje i edukaciju roditelja, uzimanje uzorka, odgovarajuće upućivanje specijalisti skrining pozitivne novorođenčadi, dijagnozu i intervencije. Svaka faza mora biti adekvatno planirana i usmerena učinkom (uključujući redovne revizije).

Skrining platforme treba da uključe sledeće elemente:

- **Kampanje za podizanje svesti javnosti, edukacije pred začetak i informisanje tokom svake trudnoće.**
- **Sveobuhvatna pokrivenost i pristup novorođenačkoj populaciji, bilo putem pristupa mestu rođenja, bilo putem poseta ili klinika u neposrednom postnatalnom periodu.** Treba utvrditi standarde za dostavu i kvalitetan prevoz uzorka. Svo kliničko osoblje koje je u kontaktu sa trudnicama ili novorođenčadi treba da prođe specifičnu obuku, koja je relevantna za njihovu ulogu i koja se redovno ažurira. Potrebno je odgovarajuće osoblje za sprovođenje testova i praćenje rezultata, uključujući i nedovoljnu količinu testova i pozitivni skrining.
- **Laboratorije za skrining novorođenčadi** treba da se udružuju u pružanju sveobuhvatne pokrivenosti ciljne populacije. Trebalo bi ih identifikovati i akreditovati na nacionalnom nivou, kako bi se osigurala ujednačenost korišćenih metoda optimizovanih za izbegavanje rizika od lažno pozitivnih nalaza skrininga.
- **Akreditovane laboratorije za potvrđne dijagnostičke testove.**
- **Klinički centri za skrinirane bolesti za praćenje pozitivne novorođenčadi.** Trebali bi biti članovi nacionalne mreže centara stručnosti. **Sveobuhvatno lečenje / nega i / ili podrška moraju biti dostupni svoj novorođenčadi koja su dijagnostikovana preko NBS.**

Svaki element platforme za skrining mora imati dovoljno resursa, dovoljno obuke, standardizovane i akreditovane procedure i kvalitetan program, koji ispunjava međunarodne standarde. Sistem mora biti koherentan da bi mogao pravilno funkcionisati, svaki element mora komunicirati sa ostalim elementima, a nadzor nad sistemom mora voditi računa o neometanoj integraciji.

Program NBS će generisati značajne količine dragocenih podataka. Za zajednicu retkih bolesti važno je da se ovi podaci koriste. Podatke treba koristiti interno, kako bi se olakšala redovna revizija i poboljšanje programa skrininga. Podatke treba razmenjivati i ka spolja, kako bi se podržalo

istraživanje i olakšalo planiranje u zdravstvenoj službi. U proces treba ugraditi i informisanu saglasnost za prikupljanje i upotrebu ovih podataka (videti princip 10).

3 Porodici novorođenčeta koja je dijagnostikovana preko NBS, nadležne nacionalne zdravstvene vlasti treba da pruže psihološku, socijalnu i ekonomsku podršku.

Psihološka podrška treba da se planira za porodice u vreme samog skrining testa, ali i nakon prvog skrining testa i rezultata potvrđnog testiranja. Roditelji novorođenčeta koje je dijagnostikovano preko NBS, moraju biti brzo obavešteni o rezultatima, bolesti, mogućem lečenju i nezi, kao i o stručnim centrima za određenu bolest. Štaviše, oni bi trebali dobiti, od trenutka potvrđene dijagnoze, psihološku, ekonomsku i socijalnu podršku, uključujući informacije o relevantnim organizacijama za podršku pacijentima.

4 Sve zainteresovane strane treba da budu uključene u različite faze procesa NBS.

Sve zainteresovane strane, uključujući pacijente, savetnike za pacijente, širu javnost, bolnice, zdravstvene radnike, istraživače, ERN-ove, biobanke, nacionalne vlasti i države EU treba da budu uključene u proces NBS i novorođenče moraju smatrati centrom procesa. Pacijenti i savetnici za pacijente treba da imaju ulogu / doprinos u procesu donošenja odluka, jer su ishodom odluke najviše pogođene upravo te grupe.

Države članice EU treba da razviju planove za koordinaciju procesa NBS u potrazi za efikasnošću i efektivnošću u vezi sa poboljšanjem zdravlja ovih pacijenata u kratkom roku. Budući da se NBS izvodi za svu novorođenčad, neonatolozi i negovatelji i druge profesionalne organizacije takođe bi trebalo da budu uključeni u procese. Sveobuhvatan program mora porodice zdrave novorođenčadi i lažno pozitivne novorođenčadi smatrati zainteresovanim stranama i treba im pružiti praćenje i podršku.

5 Potrebno je transparentno i robusno upravljanje za širenje programa NBS. Svaka država / region treba da ima jasno definisan transparentan, nezavisan, nepristrasan i na dokazima zasnovan postupak za odlučivanje, koja stanja su obuhvaćeni programom NBS, koji uključuje sve zainteresovane strane.

Sve usluge zdravstvene zaštite uključuju kompromise oko upotrebe resursa. Jedna organizacija mora biti odgovorna za odluke o NBS. Ova organizacija mora da uključi sve zainteresovane strane kako bi se mogla doneti uravnotežena odluka, kada se donose odluke ali i kada se pružaju dokazi. Odluke o uključivanju / isključivanju stanja u program skrininga treba donositi u skladu sa perspektivom dotične zajednice retkih bolesti i u skladu sa naučnim dokazima - svi dokazi treba da budu dostupni na međunarodnom nivou.

Tela koja donose odluke, uključujući sve zainteresovane strane, treba da razgovaraju o tehničkim, finansijskim i etičkim aspektima (osetljivost, specifičnost testa, HTA, izveštavanje o statusu prenosioča) pre uvođenja nove bolesti u nacionalni program NBS. Proces treba da uključuje mere kojima se osigurava da odbijeni predlozi imaju jasno objašnjenje nedostataka u dokazima koje treba dopuniti, da bi buduća prijava bila uspešna. Ovi zahtevi treba da budu proporcionalni stvarnosti dokazanih izazova u svetu retkih bolesti i ne bi trebalo da budu nerazumni ili nemogući. Odbijene predloge trebalo bi ubrzo ponovo uvesti u proces ocenjivanja, nakon što se prikupe dokazi koji nedostaju (i ne bi trebalo da čekaju da se ciklus završi). Iz perspektive pacijenta i roditelja, bilo bi poželjno da svi imaju jednak pristup procesu skrininga širom Evrope. Bolesti obuhvaćene programima NBS trebalo bi po mogućnosti da budu iste u svakoj zemlji (evropski program NBS), osim za bolesti koje su u jednom regionu poznate kao vrlo raširene, a u drugima gotovo da ne postoje.

6 Vođenje programa NBS treba da bude eksplisitno, sveobuhvatno, transparentno i odgovorno nacionalnim vlastima.

Upravljanje programima NBS treba da proizilazi iz nacionalnog mandata i da bude oličeno u Nacionalnom centru za koordinaciju. Trebalo bi obezbediti uspostavljanje nacionalnih koordinacionih centara na nivou država članica za praćenje primene standarda i potrebnih aktivnosti.

Treba povećati transparentnost u upravljačkoj strukturi programa NBS u svakoj zemlji, kako za političke odluke kao što je dodavanje / isključivanje novih bolesti u program, tako i za izvršenje programa. Pacijenti i njihove porodice, zajedno sa stručnjacima za retke bolesti i drugim relevantnim zainteresovanim stranama na nacionalnom nivou, kao što su predstavnici etičkih odbora, građani ili kompanije za zdravstveno osiguranje, treba da budu uključeni u upravljačke strukture i rasprave o potencijalnom proširenju programa NBS.

Svaka država članica treba da reguliše postupak nacionalnim zakonom ili ekvivalentnim obavezujućim zakonodavstvom, u zavisnosti od nadležnog nivoa upravljanja, kako bi NBS dala novorođenčadima pravo na zdravlje, zadržavajući mogućnost i roditeljskog odbijanja. Specifična državna sredstva trebalo bi da se dodele NBS-u kako bi se odobrilo besplatno testiranje za svu novorođenčad. I na kraju, nacionalni koordinacioni centri treba da budu povezani sa komitetom na nivou EU kako je naznačeno u Pozivu za poduzimanje mera.

7 Proces ocenjivanja uključivanja / isključivanja bolesti u programe NBS mora da se zasniva na najboljim dostupnim dokazima, koji odražavaju zdravstvene ekonomске dokaze, ali iste ne određuje samo zdravstvena ekonomija.

Svaka država članica treba da analizira stav i prakse NBS, kako bi razvila zajedničke smernice za postupak evaluacije o uključivanju metoda NBS u nacionalne programe. Trebalo bi da postoji minimalna zastupljenost udruženja pacijenata i stručnjaka, posebno za uslove o kojima će se raspravljati, koji bi bili uključeni u komisije odgovorne za procenu programa NBS.

Ispлативost treba integrisati u sveobuhvatnu zdravstvenu ekonomsku analizu, uključujući dodatne ishode i studije slučaja od velikog značaja za pacijente i njihove porodice o finansijskom, psihološkom i društvenom opterećenju, uključujući uporedno modeliranje uticaja postavljanja kasne dijagnoze u odnosu na postavljanje dijagnoze na rođenju ili neposredno po rođenju. Potrebno je uspostaviti mehanizam za utvrđivanje efikasnosti uključivanja bolesti u programe NBS, koji su već primjenjeni u drugim državama članicama uz razmenu podataka posebno ka zemljama sa niskim i srednjim prihodima u kojima možda neće biti moguće sprovesti studije efikasnosti troškova.

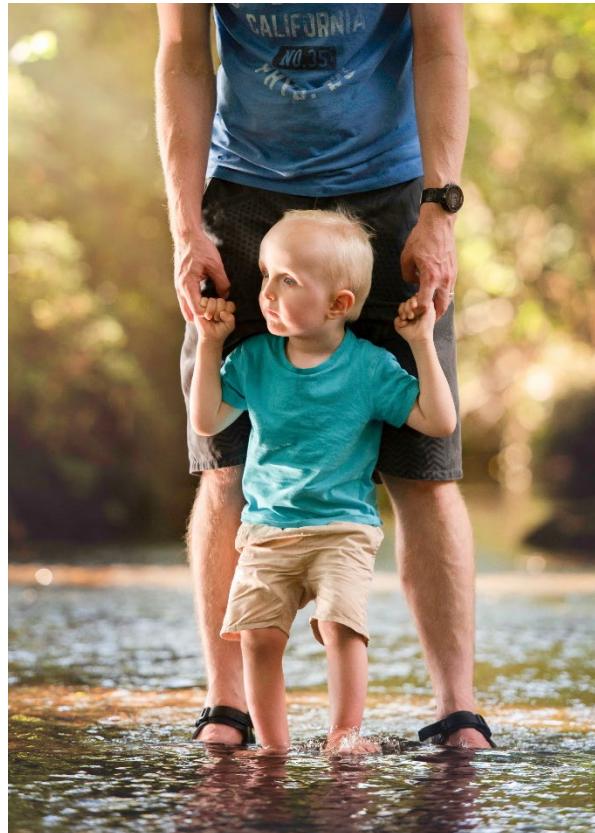
8 Informisanost i edukacija svih zainteresovanih strana o retkim bolestima i celokupnom procesu NBS su od suštinskog značaja za široku i poštenu primenu programa NBS.

Aktivnosti na širenju informacija o potrebi za proširenjem / poboljšanjem / jednakim pristupom NBS i podizanje svesti javnosti o uticaju postavljanja rane dijagnoze na život pacijenata, trebalo bi da se sprovode u javnosti kroz javno finansirane kampanje. Svi zdravstveni radnici uključeni u proces NBS (uključujući ginekologe, medicinske sestre, babice, genetske savetnike, neonatologe, pedijatre, kliničke genetičare i lekare opšte prakse / lekare primarne zdravstvene zaštite) treba da budu obučeni. Obuka treba da bude prilagođena da odražava nesigurnosti, izuzetke ili propuste i uticaj evolucije

NBS testiranja i kliničke puteve nakon postavljanja dijagnoze. Protokoli za praćenje treba da budu dizajnirani za obrazovanje roditelja novorođenčadi koja su dijagnostikovana preko NBS.

Zakonodavce treba savetovati o značaju NBS u vezi podataka iz najboljih praksi kako bi se podvukla vrednost i pozitivni ishod po budžet za zdravstvo i socijalnu zaštitu. Takođe bi trebalo da stupe u kontakt sa industrijom, kako bi bili informisani o terapijama u razvoju i kako bi se osiguralo blagovremeno donošenje odluka o bolestima gde je terapija blizu dobijanja tržišne dozvole. Štaviše, evropski i nacionalni nadležni organi treba da podrže organizacije pacijenata da pružaju informacije putem određenih finansiranih projekata ili poziva i stvaraju veze između svih zainteresovanih strana širenjem svesti o NBS.

- 9** **Potrebni su evropski standardi koji se odnose na tajming, metode prikupljanja uzoraka, praćenje i informacije koje se pružaju roditeljima kako bi se garantovao kvalitet tokom celog procesa.**



Svaka država članica treba da obezbedi standarde koji garantuju određeni nivo doslednosti u kvalitetu i primeni različitih koraka i postupaka koji su uključeni u NBS, uključujući tajming za testiranje, informisanje porodica, prikupljanje uzoraka krvi, slanje u skrining centar radi obrade uzoraka, ponovno pozivanje porodice novorođenčeta u slučaju da je potreban drugi potvrđni test, pružanje hitne hospitalizacije po potrebi, potvrđivanje dijagnoze i saopštavanje rezultata porodici. Ove standarde treba na odgovarajući način monitorisati, prijaviti i sprovoditi pomoću garancije kvaliteta, postupka kontrole kvaliteta i redovnu akreditaciju.

Proces primene / implementacije odgovarajućih postupaka na delatnost laboratorije i sertifikovanje prostorija i metoda prema međunarodno validiranim standardima je posebno važan u NBS. Zdravstveni radnici moraju pohađati specijalizovane kurseve obuke; štaviše, treba stvoriti registar kako bi se sistematski pratila sva novorođenčad otkrivena sa nekim stanjem putem NBS.

- 10** **Uzorci krvnih mrlja treba da se čuvaju u nacionalnim biobankama radi kontrole kvaliteta i istraživanja, uz istovremeno obezbeđivanje odgovarajućih mera za pristup podacima, kao i snažne zaštitne mere za zaštitu podataka i privatnost.**

U mnogim zemljama se osušene krvne mrlje skladište nakon izvršenih skrining testova. Ciljevi skladištenja su prvenstveno u svrhu kontrole kvaliteta, ali uskladišteni uzorci se takođe mogu koristiti u cilju istraživanja. Pohranjeni uzorci mogu se koristiti za buduće studije za poboljšanje NBS i zdravstvene zaštite. Roditelji moraju biti jasno obavešteni o skladištenju i mogućnosti da se uzorci

koriste za potencijalne buduće istraživačke studije. Od roditelja se mora tražiti saglasnost putem informisanog pristanka.



Prikupljanje heelprick kartica može se organizovati u saradnji sa evropskom infrastrukturom biobank. Skladištenje i pristup uzorcima osušenih krvnih mrlja mogu se nadovezati na tehnologiju koja se koristi u biobankama, koja preduzima odgovarajuće zaštite mere za sekundarnu upotrebu podataka. Pravo pristupa treba da se prenese sa roditelja na određenu osobu ili na zakonskog staratelja kada se navrši punoletstvo.

Svaka država članica treba da bude odgovorna za osiguranje poštovanja odgovarajućih standarda i protokola (u skladu sa GDPR-om i ostalim nacionalnim zakonodavstvima, ako su relevantna) za pristup podacima i za uspostavljanje okvira i infrastrukture za razmenu podataka.

11 ERN udruženi centri treba da budu integrisani u puteve nege različitih zdravstvenih sistema i da se smatraju preferencijalnim partnerima u davanju preporuka o NBS stavovima.

Da bi se izbegla trenutna nejednakost programa NBS širom Evrope, ERN udruženi ekspertski centri treba da budu uključeni u razvoj propisa NBS u nacionalnim zdravstvenim sistemima putem stručnog mišljenja, tako da mogućnost pristupa NBS širom zemalja EU bude jednaka za svaku osobu nezavisno od mesta rođenja. Kako ERN-ovi u svojoj strukturi imaju pacijente i kliničare različitog porekla, oni su idealno misaono telo za razvoj smernica NBS koje bi uzele u obzir etička, pravna i geografska ograničenja.

Registrovanje i praćenje svih pozitivnih slučajeva u registrima ERN-a moglo bi da omogući prikupljanje bogatog znanja sa najnovijim epidemiološkim podacima i drugim vrstama informacija, uključujući nadzor i praćenje uticaja lečenja i intervencija.

KLJUČNI PRINCIPI ZA SKRINING NOVOROĐENAČADI

Januar 2021 | eurordis.org/newbornscreening

"Our vision is harmonized 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."

"Naša vizija je usklađeni programi skrininga novorođenčadī širom Evrope, koji ne ostavljaju porodice novorođenčadī sa retkom bolešću u neizvesnosti u pogledu njihove dijagnoze, nege i lečenja, bez obzira na to gde su rođeni."



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