



EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Ključna načela za presejanje novorojenčkov

EURORDIS Dokument o stališču
Prevod dokumenta: DRUŠTVO VILJEM JULIJAN

Januar 2021

eurordis.org/newbornscreening

EURORDIS.ORG

Kazalo vsebine



KLJUČNA NAČELA ZA PRESEJANJE NOVOROJENČKOV1

1 PREDSTAVITEV4

2 POZIV K UKREPANJU6

NAČELA8

1. Presejanje naj bi prepoznao priložnosti za pomoč novorojenčkom in družini v čim širši meri. To pomeni, da bi moralo presejanje prepoznati bolezni, pri katerih je mogoče ukrepati (ang. actionable diseases), vključno z boleznimi, ki jih je mogoče zdraviti.....8
2. Presejanje novorojenčkov bi moralo biti organizirano kot sistem z jasno opredeljenimi vlogami, odgovornostmi in komunikacijskimi potmi, ki so vgrajene v nacionalni sistem zdravstvenega varstva in priznane kot mehanizem za zgodnejše diagnosticiranje stanj, pri katerih je mogoče ukrepati, kot del širše poti oskrbe.9
3. Pristojni nacionalni zdravstveni organi bi morali družini novorojenčka, ki je bil diagnosticiran s presejanjem, zagotoviti psihološko, socialno in ekonomsko podporo.10
4. Vse zainteresirane strani bi morale biti vključene v različne faze procesa presejanja.10
5. Za razširitev programov presejanja novorojenčkov je potrebno pregledno in trdno upravljanje. Vsaka država/regija bi morala imeti jasno opredeljen pregleden, neodvisen, nepristranski in na dokazih temelječ postopek odločanja, katera stanja pokriva program presejanja novorojenčkov, ki vključuje vse zainteresirane strani.10
6. Upravljanje programov presejalnih pregledov novorojenčkov mora biti jasno, celovito, pregledno in odgovorno državnim organom.11
7. Postopek ocenjevanja vključevanja/izključevanja bolezni v presejalne programe novorojenčkov mora temeljiti na najboljših razpoložljivih dokazih, ki odražajo zdravstvene ekonomske dokaze, vendar jih ne sme določiti samo zdravstvena ekonomija.11
8. Informacije in izobraževanje vseh zainteresiranih strani o redkih boleznih in celotnem presejalnem procesu so bistvenega pomena za široko in pošteno izvajanje programov presejanja novorojenčkov.12
9. Za zagotovitev kakovosti celotnega postopka so potrebni evropski standardi, ki se nanašajo na časovni razpored, metode zbiranja vzorcev, nadaljnje ukrepanje in informacije, ki se delijo s starši.12
10. Vzorce krvnih madežev je treba hraniti v nacionalnih biobankah za kontroliranje kakovosti in v raziskovalne namene, hkrati pa zagotoviti ustrezne zaščitne ukrepe za varstvo podatkov in dostop do njih.13
11. Centri, povezani z evropskim referenčnim omrežjem, bi morali biti vključeni v oskrbo različnih zdravstvenih sistemov in bi jih bilo treba obravnavati kot prednostne partnerje pri izdajanju priporočil za načrtovanje presejanja novorojenčkov.13

KLJUČNA NAČELA ZA PRESEJANJE NOVOROJENČKOV

1. Presejanje bi moralo prepoznati priložnosti za pomoč novorojenčkom in družini v čim širši meri. To pomeni, da bi moralo presejanje prepoznati bolezni, pri katerih je mogoče ukrepati (ang. actionable diseases), vključno z boleznimi, ki jih je mogoče zdraviti.
2. Presejanje novorojenčkov bi moralo biti organizirano kot sistem z jasno opredeljenimi vlogami, odgovornostmi in komunikacijskimi potmi, ki so vgrajene v nacionalni sistem zdravstvenega varstva in priznane kot mehanizem za zgodnejše diagnosticiranje stanj, pri katerih je mogoče ukrepati, kot del širše poti oskrbe.
3. Pристojni nacionalni zdravstveni organi bi morali družini novorojenčka, ki je bil diagnosticiran s presejanjem, zagotoviti psihološko, socialno in ekonomsko podporo.
4. Vse zainteresirane strani bi morale biti vključene v različne faze procesa presejanja.
5. Za razširitev programov presejanja novorojenčkov je potrebno pregledno in trdno upravljanje. Vsaka država/regija bi morala imeti jasno opredeljen pregleden, neodvisen, nepristranski in na dokazih temelječ postopek odločanja, katera stanja pokriva program presejanja novorojenčkov, ki vključuje vse zainteresirane strani.
6. Upravljanje programov presejalnih pregledov novorojenčkov mora biti jasno, celovito, pregledno in odgovorno državnim organom.
7. Postopek ocenjevanja vključevanja/izključevanja bolezni v presejalne programe novorojenčkov mora temeljiti na najboljših razpoložljivih dokazih, ki odražajo zdravstvenokonomske dokaze, vendar jih ne sme določiti samo zdravstvena ekonomija.
8. Informacije in izobraževanje vseh zainteresiranih strani o redkih boleznih in celotnem presejalnem procesu so bistvenega pomena za široko in pošteno izvajanje programov presejanja novorojenčkov.
9. Za zagotovitev kakovosti celotnega postopka so potrebni evropski standardi, ki se nanašajo na časovni razpored, metode zbiranja vzorcev, nadaljnje ukrepanje in informacije, ki se delijo s starši.
10. Vzorce krvnih madežev je treba hraniti v nacionalnih biobankah za kontroliranje kakovosti in v raziskovalne namene, hkrati pa zagotoviti ustrezne zaščitne ukrepe za varstvo podatkov in dostop do njih.
11. Centri, povezani z evropskim referenčnim omrežjem, bi morali biti vključeni v poti oskrbe različnih zdravstvenih sistemov in bi jih bilo treba obravnavati kot prednostne partnerje pri izdajanju priporočil za načrtovanje presejanja novorojenčkov.

1 Predstavitev

Pravica otroka do najvišjega dosegljivega zdravstvenega standarda je vključena v okvir človekovih pravic, ki je vzpostavljen in priznan na svetovni ravni. V Splošni deklaraciji človekovih pravic so Združeni narodi razglasili, da je »otroštvo upravičeno do posebne skrbi in pomoči«. [Konvencija OZN o otrokovihs pravicah prepoznavajo](#), da ima »vsak otrok neodtujljivo pravico do življenja« (6. člen), in da si bodo države »prizadevale zagotoviti, da noben otrok ne bo prikrajšan za pravico do takšnega zdravstvenega varstva oz. storitve« ter si bodo »prizadevale za popolno uresničitev te pravice ... za zmanjšanje smrtnosti dojenčkov in otrok; ... za razvoj preventivnega zdravstvenega varstva« (24. člen).¹

Svetovna zdravstvena organizacija je v nedavno objavljenih [Standardih za izboljšanje kakovosti oskrbe majhnih in bolnih novorojenčkov v zdravstvenih ustanovah](#)² opozorila na potrebo po spoštovanju, varovanju in izpolnjevanju pravic novorojenčkov brez diskriminacije, ob tem pa je nujno nenehno ohranjanje dostojanstva v vseh nastavivah med oskrbo, prevozom in nadaljnjam spremeljanjem.

Posebni poročevalec o pravici do zdravja (OHCHR) Dainius Puras je opozoril, da ima vsak otrok pravico do življenja in preživetja, da je zaščiten pred zgodnjimi otroškimi stiskami in da otroci z redkimi boleznimi ne bi smeli biti diskriminirani, saj imajo tudi oni pravico do kakovostnega zdravljenja, oskrbe in podpore (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 September 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

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

Ocenjuje se, da je 72 % redkih bolezni genetskega izvora in da ima skoraj 70 % redkih bolezni začetek že v otroški dobi (do 88 % jih ima lahko začetek v otroški dobi, 18 % pa ima spremenljiv začetek, vključno z dobo dojenček-otrok).⁴ Pri mnogih redkih boleznih, ki so lahko kronične in napredajoče, se znaki pojavijo ob rojstvu ali v zgodnjem otroštvu. Presejanje novorojenčkov za nekatere motnje lahko resno prispeva k izboljšanju kakovosti življenja otrok. Cilj tradicionalnih programov presejanja novorojenčkov v javnem zdravstvu je prepoznati novorojenčke z boleznimi, ki jih je mogoče zdraviti, pri čemer zgodnja identifikacija pomaga preprečiti nepopravljivo zdravstveno škodo. Presejanje omogoča preprečevanje bolezni s čim zgodnejšim diagnosticiranjem težkih in redkih motenj, da jih je mogoče ustrezno zdraviti, bolje obvladovati in celo pozdraviti. Pacientom in družinam ponuja tudi možnosti za načrtovanje prihodnosti.

V načinu izvajanja presejanja novorojenčkov znotraj in med državami ter v pokritosti programov presejanja obstajajo izrazite razlike. Poleg tega v Evropi obstajajo presenetljive razlike v posledicah pozitivnega rezultata presejanja, vključno z različnimi pristopi k zdravstveni oskrbi ter socialni, ekonomski in psihološki podpori družinam.

Ukrepi EU na področju javnega zdravja morajo spoštovati načelo subsidiarnosti, pristojnosti in odgovornosti držav članic za organizacijo in izvedbo zdravstvenih storitev ter medicinske oskrbe, vključno s presejanjem novorojenčkov. Svet EU in nekdanji Odbor strokovnjakov za redke bolezni sta priporočila usklajeno ukrepanje na ravni EU ob ohranjanju nacionalnih pristojnosti.⁵

Kljub temu priporočilu EURORDIS delovna skupina za presejanje novorojenčkov (glej spodaj) prepoznavata, da od takrat na ravni EU ni bilo nobenega skupnega ukrepanja. Danes nam napredek presejalnih tehnik in povečana možnost doseganja veliko širše populacije dojenčkov nalagata pregled statusa quo. Trenutno obstajajo med državami EU precejšnja neskladja med politikami in programi presejanja novorojenčkov, kar izjemno vpliva na dostop novorojenčkov do zgodnjega preprečevanja in možnosti za izboljšanje kakovosti njihovega življenja.

V skladu s tem je EURORDIS ustanovil delovno skupino za presejanje novorojenčkov, ki je opredelila 11 ključnih načel, **ki jih je mogoče sprejeti na nacionalni ravni z namenom, da bi oblikovali razprave o strategijah in razvoju presejalnih programov za novorojenčke**. Ta dokument opisuje načela delovne skupine, ki so bila nadalje razvita po posvetovanjih z različnimi skupinami zainteresiranih strani, in podaja stališče bolnikov z redkimi boleznimi o programih presejanja novorojenčkov.



[EURORDIS delovna skupina za presejanje novorojenčkov](#) meni, da je skrajni čas, da ponovno temeljito premislimo Wilsonova in Jungnerjeva merila, pripravimo harmonizirana merila, ki delujejo v okviru presejanja novorojenčkov in jih je mogoče enotno uporabljati, saj so bila oblikovana v ta namen.

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-o.

⁵ The Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases, recommends that the Member States "Gather national expertise on rare diseases and support the pooling of that expertise with European counterparts in order to support: the development of European guidelines on diagnostic tests or population screening, while respecting national decisions and competences". Moreover, the EU Committee of Experts on Rare Diseases identified areas where collaboration between MS would have an added value and respect the principle of subsidiarity. (Newborn Screening in Europe: [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#), July 2013)

Načela spremlya poziv k ukrepanju v podporo širokemu privzemanju ključnih načel in razvoju strategij, ki so potrebne tako na ravni EU kot na ravni držav članic, da se zagotovi, da imajo vsi novorojenčki po EU koristi od programov presejanja, ter tako nasloviti veliko neenakost, ki obstaja v Evropi.

2 Poziv k ukrepanju

Pozitivni vpliv presejanja novorojenčkov in njegov pomemben prispevek k preprečevanju, zdravljenju in oskrbi bolezni zahteva, da le-to, kjer je mogoče, koristi vsem novorojenčkom in da se naslovijo trenutne velike neenakosti v Evropi. Programi presejanja novorojenčkov se med državami članicami EU zelo razlikujejo in pomanjkanje skupnega pristopa prispeva k pomembnim razlikam med državami in boleznimi.



V skladu z zavezo EU, da bo na svojem ozemlju dosegla univerzalno pokritost zdravstvenega varstva (UHV) do leta 2030, in s politično izjavo ZN o UHV, sprejeto septembra 2019, EURORDIS delovna skupina za presejanje novorojenčkov poziva k vzpostavitvi ustreznih strategij presejanja in k doslednim pristopom k presejanju po vsej geografski Evropi kot način za zagotavljanje uveljavljanja človekovih pravic, doseganje najvišjih zdravstvenih standardov za novorojenčke, ki se rodijo z redko bolezni, in zagotavljanje pozitivnega vpliva na življena novorojenčkov.

Zato EURORDIS s svojo delovno skupino za presejanje novorojenčkov, njegov svet nacionalnih zavezništev, njegov svet evropskih zvez in vsi njegovi člani pozivajo k:

1) Ustanovitvi **strokovne delovne skupine na ravni EU**, ki jo sestavljajo predstavniki držav članic, ustrezeni strokovnjaki in drugi zainteresirani za sodelovanje na ravni EU na področjih, kjer bi to imelo dodano vrednost, ob spoštovanju načela subsidiarnosti, npr.

- izmenjava znanja in najboljših praks o zgodnjem presejanju novorojenčkov za redke bolezni;

- zaznavanje potencialnih novih terapij v razvoju, ki bo omogočilo pravočasno odločanje in oblikovanje ustreznih pilotnih študij;
- zbiranje dokazov in podatkov o naravni zgodovini o učinkovitosti iz pilotnih študij ali preizkusov na terenu z namenom vključitve določenih bolezni v programe presejanja novorojenčkov;
- zaupanje preseje novih predlogov za presejanje novorojenčkov skupni oceni mreže za vrednotenje zdravstvenih tehnologij na ravni EU, kadar nove tehnologije to omogočajo;
- prepoznavanje in strinjanje o merilih in mehanizmih za razširitev nabor testiranih bolezni;
- določitev smernic, npr. za izobraževanje in usposabljanje strokovnjakov, za komunikacijo z družinami in državljeni na splošno itd.; ter
- druga področja sodelovanja, kot so že opredeljena v mnenju Odbora strokovnjakov EU za redke bolezni iz leta 2013.²

Delovna skupina bo preučila možnost, da bi Skupnemu raziskovalnemu središču Evropske komisije ali drugim organom ali agencijam na ravni EU (vključno z ECDC, Evropskim centrom za preprečevanje in obvladovanje bolezni) zaupala usklajevanje in gostovanje odbora.

2) Poleg tega pozivamo ustrezne organe in institucije EU ter države članice EU, naj spodbujajo uresničevanje ključnih načel, vključenih v ta poziv k ukrepanju, zlasti:

- **Usmerjevalna skupina za promocijo zdravja in preventivo (SGPP)** kot glavni odbor, ki Evropski komisiji svetuje o dejavnostih na področju promocije zdravja, preprečevanja in obvladovanja nenalezljivih bolezni, naj začne sodelovanje dobre prakse z nekaj državami članicami, pripravljenimi v programih presejanja novorojenčkov preizkusiti uporabo teh načel, s pogledom, da bi jih razširili na druge države članice. Kot rezultat lahko SGPP državam članicam EU priporoči, naj ta načela obravnavajo kot podporo pri razvoju in izvajanju njihovega programa presejanja novorojenčkov.
- **Evropska komisija** naj v luči priporočil SGPP podpre ta prizadevanja s potrditvijo ključnih načel kot najboljše prakse, podprte z razširjenimi dokazi, in priporoča njihovo uporabo na nacionalni in evropski ravni.
- **Vlade držav članic** naj preučijo uporabo teh načel za razvoj in izvajanje njihovih programov ter strategij presejanja novorojenčkov na nacionalni/regionalni ravni.



3) Delovna skupina poziva tudi **Evropski parlament**, naj:

podpre pobude za oblikovanje skladnih programov presejanja novorojenčkov po Evropi in zapolnitve obstoječih vrzeli v praksi presejanja novorojenčkov v Evropi; in v ta namen še naprej pritiska na preostale institucije EU, na primer s parlamentarnimi vprašanji, v skladu s pozivom k ukrepanju, ki ga spodbuja Screen4Rare.⁶

⁶ Screen4Rare is a multi-stakeholder initiative launched by the International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), the International Society for Neonatal Screening (ISNS), the European Society for Immunodeficiencies (ESID).

NAČELA

1

Presejanje naj bi prepoznalo priložnosti za pomoč novorojenčkom in družini v čim širši meri. To pomeni, da bi moralo presejanje prepoznati bolezni, pri katerih je mogoče ukrepati (ang. actionable diseases), vključno z boleznimi, ki jih je mogoče zdraviti.

Cilj tradicionalnih presejalnih programov novorojenčkov v okviru javnega zdravstva je prepoznati dojenčke s stanjami, ki jih je mogoče zdraviti, pri katerih zgodnje prepoznavanje pomaga preprečiti nepopravljivo zdravstveno škodo. To osredotočanje na korist identificiranega posameznika ustvarja ozek dostop do obsega koristi presejanja novorojenčkov. Dostopen bi moral biti širši sklop ugodnosti, ki vključuje bolnike in starše. Stanja, pri katerih je mogoče ukrepati, vključujejo (1) stanja, pri katerih zgodnja intervencija vodi k izboljšanju zdravja novorojenčka, (2) stanja, pri katerih zgodnja diagnoza prepreči dolgotrajno diagnostično odisejo, in (3) stanja, kjer bodo starši imeli reproduktivne možnosti med naslednjimi nosečnostmi (glej tudi načelo 3):



- Z vidika pacientov so koristi presejanja pri sicer neozdravljivih boleznih, pri katerih pa je mogoče ukrepati, v možnosti ustreznega obravnavanja bolezni in s tem izboljšanja zdravstvenih ter socialnih rezultatov za novorojenčka. Tudi če zdravila ali zdravljenja ni, lahko zgodnja diagnoza vodi do strategij oskrbe, ki združujejo več komponent in olajšajo dostop do integrirane zdravstvene in socialne oskrbe. Zdravstvene in socialne ugodnosti vključujejo na primer zagotavljanje boljše oskrbe, ki temelji na diagnostično informiranem obravnavanju bolezni, preprečevanju komorbidnosti, pospešen dostop do socialne oskrbe in podpore, večjo kakovost življenja in potencialno daljšo življenjsko dobo ter s tem posledično tudi boljšo vključenost v družbo.
- Z vidika staršev in družinskih članov so lahko pomembne koristi zgodnjega odkrivanja bolezni, pri katerih je mogoče ukrepati, izogibanje diagnostični odisejadi in obveščenost o povečanem tveganju za nadaljnje nosečnosti, da se staršem omogoči premišljena reproduktivna izbira in odločitve glede življenjskega sloga (za tiste, ki živijo v neposredni bližini zdravstvenih storitev in izobraževalnih ustanov).⁷ In nazadnje bi s širše družbene perspektive presejanje za bolezni, pri katerih je mogoče ukrepati, podpiralo dostop do raziskav, saj množica diagnosticiranih posameznikov pospešuje raziskave tako, da zagotavlja naravno zgodovino in kohorte za študije.

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

2

Presejanje novorojenčkov bi moralo biti organizirano kot sistem z jasno opredeljenimi vlogami, odgovornostmi in komunikacijskimi potmi, ki so vgrajene v nacionalni sistem zdravstvenega varstva in priznane kot mehanizem za zgodnejše diagnosticiranje stanj, pri katerih je mogoče ukrepati, kot del širše poti oskrbe.

Sistem ima več komponent, ki jih je treba v celoti opredeliti na vseh stopnjah presejalne poti in za vse elemente presejalne platforme. Za zagotavljanje delovanja, kakovosti in integracije poti in platforme je potrebna enojna točka nacionalne odgovornosti. Preglede krvi novorojenčkov je treba vključiti v celovit program presejanja novorojenčkov, ki lahko vključuje presejanje za izgubo sluha, srčnih nepravilnosti, razvojne displazije kolka.



Stopnje poti presejanja novorojenčkov vključujejo informiranje in izobraževanje staršev, odvzem vzorca, ustrezen napotitev novorojenčkov s pozitivnimi presejalnimi testi, diagnozo in posege. Vsako stopnjo je treba ustrezeno načrtovati in voditi (vključno z rednimi revizijami).

Presejalne platforme morajo vključevati naslednje elemente:

- **Kampanje ozaveščanja za javnost, izobraževanja pred spočetjem in informacije med vsako nosečnostjo.**
- **Celovito pokritost in dostop do populacije novorojenčkov, bodisi z dostopom do krajev rojstva ali z obiski ali s klinikami v neposrednem postnatalnem obdobju.** Določiti je treba standarde za dostavo in kakovost prevoza vzorcev. Vse klinično osebje, ki se srečuje z nosečnicami ali novorojenčki, mora imeti posebno usposabljanje, ki ustreza njihovi vlogi in se redno nadgrajuje. Za izvedbo testov in spremljanje rezultatov, vključno z obravnavo neustreznih testov in pozitivnih testov, je potrebno ustrezeno osebje.
- **Presejalne laboratorije za novorojenčke**, ki naj bi sodelovali, da bi zagotovili celovito pokritost ciljne populacije. Treba jih je identificirati in pooblastiti na nacionalni ravni, da se zagotovi enotnost uporabljenih metod, optimiziranih za preprečevanje tveganj lažno pozitivnih testov.
- **Pooblaščene laboratorije za potrditvene diagnostične teste.**
- **Klinične centre za presejanje bolezni za spremljanje pozitivnih novorojenčkov.** Morali bi biti člani nacionalne mreže strokovnih centrov. **Vsem novorojenčkom, diagnosticiranim skozi presejanje, mora biti na voljo celovito zdravljenje/oskrba in/ali podpora.**

Vsek element presejalne platforme mora imeti zadostna sredstva, zadostno usposabljanje, standardizirane in akreditirane postopke ter kakovosten program, ki ustreza mednarodnim standardom. Sistem mora biti skladen, da lahko pravilno deluje, vsak element mora komunicirati z drugimi elementi, nadzor sistema pa mora zagotavljati nemoteno integracijo.

Program presejanja novorojenčkov bo ustvaril velike količine dragocenih podatkov. Za skupnost redkih bolezni je pomembno, da se ti podatki uporabljajo. Podatke bi bilo treba uporabljati interno, da se pospeši reden pregled in izboljšanje presejanja. Podatke bi bilo treba ustrezeno deliti eksterno,

da bi podprli raziskave in pospešili načrtovanje znotraj zdravstvene oskrbe. V postopek je treba vključiti tudi privolitev za zbiranje in uporabo teh podatkov (glej načelo 10).

3 Pристojni nacionalni zdravstveni organi bi morali družini novorojenčka, ki je bil diagnosticiran s presejanjem, zagotoviti psihološko, socialno in ekonomsko podporo.

Psihološko podporo za družine je treba načrtovati med samim presejalnim testom in tudi po prvem presejalnem testu ter rezultatih potrditvenega testiranja. Starše novorojenčka, ki je bil diagnosticiran preko programa presejanja novorojenčkov, je treba hitro obvestiti o rezultatih, bolezni, možnem zdravljenju in oskrbi ter strokovnih centrih za določeno bolezen. Poleg tega bi morali po potrjeni diagnozi prejemati psihološko, ekomsko in socialno podporo, vključno z informacijami o ustreznih organizacijah bolnikov.

4 Vse zainteresirane strani bi morale biti vključene v različne faze procesa presejanja.

Vse zainteresirane strani, vključno s pacienti, zagovorniki pacientov, širšo javnostjo, bolnišnicami, zdravstvenimi delavci, raziskovalci, Evropskimi referenčnimi mrežami, biobankami, nacionalnimi organi in državami EU, bi morale biti vključene v postopek presejanja, novorojenčka pa bi pri tem morali obravnavati kot središče procesa. Pacienti in zagovorniki pacientov bi morali imeti vlogo/prispevek v postopku odločanja, saj prav na njih najbolj vpliva izid odločitve.

Države članice EU bi morale razviti načrte za usklajevanje procesov presejanja novorojenčkov, ki bi kratkoročno iskali učinkovitost in uspešnost izboljšanja zdravja teh bolnikov. Ker se presejanje izvaja za vse novorojenčke, bi morali biti v zainteresirane strani vključeni tudi neonatologi in negovalci ter druge poklicne organizacije. Celovit program mora tudi družine zdravih novorojenčkov in lažno pozitivnih novorojenčkov obravnavati kot zainteresirane strani in jim zagotoviti tudi nadaljnje spremljanje in podpora.

5 Za razširitev programov presejanja novorojenčkov je potrebno pregledno in trdno upravljanje. Vsaka država/regija bi morala imeti jasno opredeljen pregleden, neodvisen, nepristranski in na dokazih temelječ postopek odločanja, katera stanja pokriva program presejanja novorojenčkov, ki vključuje vse zainteresirane strani.

Vsa zdravstvena oskrba vključuje kompromise o uporabi virov. Za odločitve o presejanju novorojenčkov mora biti odgovorna ena organizacija. Ta organizacija mora vključiti vse zainteresirane strani, da bo mogoče sprejeti uravnoteženo odločitev; to velja tako za odločanje kot za zagotavljanje dokazov. Odločitve o vključitvi/izključitvi bolezni v presejalni program je treba sprejeti glede na perspektivo skupnosti dotične redke bolezni in znanstvene dokaze – vsi dokazi bi morali biti na voljo na mednarodni ravni.

Organi, ki sprejemajo odločitve, vključno z vsemi zainteresiranimi stranmi, bi morali pred vključitvijo nove bolezni v nacionalni program presejanja razpravljati o tehničnih, finančnih in etičnih vidikih (občutljivost, specifičnost testa, vrednotenju zdravstvenih tehnologij, poročanje o statusu prenašalca). Postopek mora vključevati kriterije, ki zagotavljajo jasno razlago vrzeli v dokazih za zavrnjene predloge, ki bi morali biti zapolnjeni za uspeh vloge v prihodnosti. Ti kriteriji bi morali biti sorazmerni z realnostjo težav dokazov v svetu redkih bolezni in ne bi smeli biti nerazumni ali nemogoči. Zavrnjeni predlogi bi morali imeti možnost hitrega ponovnega vstopa v postopek ocenjevanja, ko se zberejo manjkajoči dokazi (in ne bi smeli čakati, da se cikel zaključi). Z vidika

pacienta in staršev bi bilo zaželeno, da bi imeli enak dostop do presejalnega procesa po vsej Evropi. Bolezni, vključene v programe presejanja, bi morale biti po možnosti enake v vsaki državi (evropski program presejanja novorojenčkov), razen bolezni, ki so v eni regiji zelo razširjene, v drugih pa skoraj neobstoječe.

6 Upravljanje programov presejalnih pregledov novorojenčkov mora biti jasno, celovito, pregledno in odgovorno državnim organom.

Upravljanje programov presejanja novorojenčkov mora izhajati iz nacionalnega mandata in biti vključeno v nacionalni koordinacijski center. Treba je zagotoviti ustanovitev nacionalnih koordinacijskih centrov na ravni držav članic za usklajevanje za spremljanje uporabe potrebnih standardov in dejavnosti.

Treba bi bilo povečati preglednost v strukturi upravljanja programa presejanja novorojenčkov v vsaki državi, tako za strateške odločitve, kot je dodajanje/izključitev novih bolezni v program, kot za izvajanje programa. Bolnike in njihove družine, skupaj s strokovnjaki za redke bolezni in drugimi ustreznimi zainteresiranimi stranmi na nacionalni ravni, kot so predstavniki etičnih odborov in državljeni ali zavarovalnice, je treba vključiti v strukture upravljanja in razprave o morebitni razširitvi programov presejanja za nove bolezni.

Vsaka država članica bi morala urediti postopek z nacionalno zakonodajo ali enakovredno zavezujočo zakonodajo, odvisno od pristojne ravni upravljanja, da bi program presejanja vsem novorojenčkom omogočil pravico do zdravja, pri čemer starši ohranijo možnost zavrnitve. Programu presejanja bi bilo treba dodeliti posebna državna sredstva, tako da bo testiranje brezplačno za vse novorojenčke. Nazadnje bi morali biti nacionalni koordinacijski centri povezani z odborom na ravni EU, kot je navedeno v pozivu za ukrepanje.

7 Postopek ocenjevanja vključevanja/izključevanja bolezni v presejalne programe novorojenčkov mora temeljiti na najboljših razpoložljivih dokazih, ki odražajo zdravstvenoekonomske dokaze, vendar jih ne sme določiti samo zdravstvena ekonomija.

Vse države članice bi morale analizirati strategije in prakse presejanja novorojenčkov, da bi razvile skupne smernice za postopek evalviranja vključitve metod presejanja v nacionalne programe. V odborih, pristojnih za evalviranje programov presejanja, bi moralo biti vsaj minimalno število predstavnikov združenj bolnikov in poklicnih strokovnjakov, posebej za stanja, o katerih se bo razpravljalo.

Stroškovno učinkovitost je treba vključiti v celovito zdravstveno ekonomsko analizo, vključno z dodatnimi izidi in s študijami primerov, ki so za paciente in njihove družine zelo pomembne glede finančnega, psihološkega in družbenega bremena, ter vključno s primerjalnim modeliranjem učinka pozne diagnoze v primerjavi s postavitvijo diagnoze ob ali kmalu po rojstvu. Vzpostaviti je treba mehanizem za ugotavljanje učinkovitosti vključevanja bolezni v programe presejanja, ki se že izvajajo v drugih državah članicah, in izmenjati ocene, zlasti za države z nizkimi in srednjimi dohodki, kjer študija stroškovne učinkovitosti morda ni izvedljiva.

8 Informacije in izobraževanje vseh zainteresiranih strani o redkih boleznih in celotnem presejalnem procesu so bistvenega pomena za široko in pošteno izvajanje programov presejanja novorojenčkov.

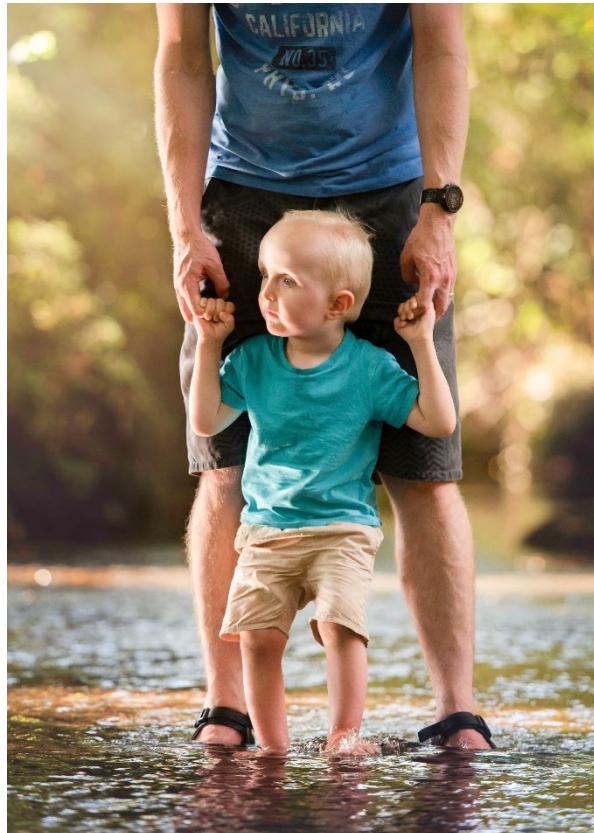
Dejavnosti širjenja informacij o potrebi po širitvi/izboljšanju/enakem dostopu do presejanja novorojenčkov in ozaveščanju javnosti o vplivu zgodnje diagnoze na življenje bi se morale izvajati z javno financiranimi kampanjami ozaveščanja. Vsi zdravstveni delavci, vključeni v postopek presejanja novorojenčkov (vključno z ginekologi, medicinskimi sestrami, babicami, genetskimi svetovalci, neonatologi, s pediatri, kliničnimi genetiki in splošnimi/primarnimi zdravniki), bi morali biti usposobljeni. Usposabljanje bi moralo biti prilagojeno tako, da odraža tudi negotovosti, izjeme ali opustitve ter vpliv razvoja presejalnih testov novorojenčkov in poti, ki sledi diagnozi. Nadaljnji protokoli bi morali biti oblikovani za izobraževanje staršev novorojenčkov, ki so bili diagnosticirani s presejanjem.

Zakonodajalce je treba seznaniti s pomenom presejanja novorojenčkov o statistikah najboljših praks, da bi poudarili vrednost in pozitivne rezultate za proračune zdravstvenega in socialnega varstva. Prav tako bi morali sodelovati z industrijo, da bi bili obveščeni o terapijah v razvoju in da bi zagotovili pravočasno odločanje o boleznih, katerih terapije so blizu dovoljenju za promet. Poleg tega bi morali evropski in nacionalni pristojni organi podpirati organizacije bolnikov, da zagotovijo informacije preko specifičnih financiranih projektov ali razpisov, in ustvarjati povezave med vsemi zainteresiranimi stranmi, ki širijo ozaveščenost o presejanju novorojenčkov.

9 Za zagotovitev kakovosti celotnega postopka so potrebni evropski standardi, ki se nanašajo na časovni razpored, metode zbiranja vzorcev, nadaljnje ukrepanje in informacije, ki se delijo s starši.

Vsaka država članica bi morala zagotoviti standarde, ki bi poskrbeli za določeno stopnjo doslednosti kakovosti in izvajanja različnih korakov ter postopkov, povezanih s presejanjem novorojenčkov, vključno s časom za izvedbo testa, obveščanjem družin, zbiranjem vzorcev krvi, pošiljanjem vzorcev v presejalni center, obdelavo vzorcev, klicanjem družine novorojenčka po telefonu, če je potreben drugi potrditveni test, nujno hospitalizacijo po potrebi, potrditvijo diagnoze in sporočanjem rezultata družini. Te standarde je treba ustrezno spremljati, o njih poročati in jih izvajati z zagotavljanjem kakovosti s postopki nadzora kakovosti ter z redno akreditacijo.

Pri presejanju novorojenčkov je še poseben pomemben proces uporabe/izvajanja ustreznih postopkov za dejavnost laboratorijskih prostorov in certificiranje prostorov ter metod po mednarodno potrjenih standardih.



Zdravstveni delavci se morajo udeležiti specializiranih tečajev usposabljanja; poleg tega bi bilo treba vzpostaviti register, ki bi sistematično spremjal vse novorojenčke, pri katerih so bila s presejanjem zaznana boleznska stanja.

10 Vzorce krvnih madežev je treba hraniti v nacionalnih biobankah za kontroliranje kakovosti in v raziskovalne namene, hkrati pa zagotoviti ustreerne zaščitne ukrepe za varstvo podatkov in dostop do njih.

V mnogih državah po opravljenih presejalnih testih shranijo posušene krvne madeže. Cilji shranjevanja so predvsem nadzor kakovosti, vendar se lahko shranjeni vzorci uporabljajo tudi za raziskave. Shranjeni vzorci se lahko uporabljajo za prihodnje študije za izboljšanje presejanja novorojenčkov in zdravstvenega varstva. Starši morajo biti jasno obveščeni o shranjevanju in možnosti, da se vzorci uporabijo za morebitne prihodnje raziskovalne študije. Starše je treba prositi, da se z informiranim soglasjem izrazijo za ali proti.



Zbiranje kartic odvzema krvi iz pete se lahko organizira v sodelovanju z infrastrukturo evropskih biobank.

Skladiščenje in dostop do zbirk posušenih krvnih madežev lahko temelji na tehnologiji, uporabljeni v biobankah, ki sprejmejo ustrerene zaščitne ukrepe za sekundarno uporabo podatkov. Pravica dostopa bi se morala s starša prenesti na dotednega posameznika, ko ta dopolni polnoletnost, ali na zakonitega skrbnika.

Vsaka država članica bi morala biti odgovorna za zagotavljanje upoštevanja ustreznih standardov in protokolov za dostop do podatkov (skladnih z GDPR in drugimi nacionalnimi zakonodajami, če je to ustrezeno) ter za vzpostavitev okvira in infrastrukture za izmenjavo podatkov.

11 Centri, povezani z evropskim referenčnim omrežjem, bi morali biti vključeni v oskrbo različnih zdravstvenih sistemov in bi jih bilo treba obravnavati kot prednostne partnerje pri izdajanju priporočil za načrtovanje presejanja novorojenčkov.

Da bi se izognili trenutnim razlikam v programih presejanja novorojenčkov po Evropi, bi morali biti z ERN (Evropsko referenčno mrežo) povezani strokovni centri s strokovnim mnenjem vključeni v razvoj zakonodaje presejanja novorojenčkov v nacionalnih zdravstvenih sistemih, da bi bila možnost dostopa do presejanja novorojenčkov po državah EU enaka za vsako osebo, ne glede na kraj rojstva. Ker imajo ERN v svoji strukturni paciente in zdravnike iz različnih ozadjij, so idealno miselno središče za razvoj smernic presejanja novorojenčkov, ki bi upoštevale etične, pravne in geografske omejitve.

Registracija in nadaljnje spremljanje vseh pozitivnih primerov v registrih ERN bi lahko omogočila bogato zbirko znanja s posodobljenimi epidemiološkimi podatki in z drugimi vrstami informacij, vključno z nadzorom in s spremeljanjem vpliva zdravljenja ter intervencij.

KLJUČNA NAČELA ZA PRESEJANJE NOVOROJENČKOV

Januar 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

