

ZASADY REALIZACJI PROGRAMU BADAŃ PRENATALNYCH

1. Opis problemu zdrowotnego

W ostatnich latach wzrasta systematycznie średni wiek kobiet rodzących. Szacuje się, że rodzące powyżej 35 roku życia stanowią 8 – 10% ogólnej liczby porodów. Powyżej 35 r.ż. wzrasta statystycznie istotnie, ryzyko wystąpienia patologii płodu uwarunkowanej aberracją chromosomalną.

Ryzyko populacyjne urodzenia dziecka z wadą wrodzoną wynosi około 3 - 5%. Część z tych wad dzięki diagnostyce obrazowej i biochemicznej możliwa jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży). W przypadku, gdy następuje podejrzenie wady wskazane jest wykonanie testu biochemicznego i badania USG w celu oszacowania ryzyka wystąpienia aberracji chromosomalnej. Każdy przypadek stwierdzonej patologii wymaga weryfikacji za pomocą genetycznych badań.

Określenie ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych i wykrycie wielu wad rozwojowych we wczesnym okresie ciąży pozwala na bezpieczne prowadzenie ciąży i umożliwia podjęcie leczenia już w czasie życia płodowego. Pozwala także rodzicom dziecka przygotować się do natychmiastowego wdrożenia specjalistycznej opieki medycznej po jego urodzeniu.

W przypadku ciąż z grupy wysokiego ryzyka diagnostyka prenatalna jest bezwzględny wskazaniem medycznym. Poradnictwo genetyczne wzbogacone współczesnymi możliwościami diagnostyki prenatalnej stanowi podstawowy element profilaktyki wad rozwojowych i innych chorób genetycznych.

Obecnie uważa się, że priorytetowe są badania biochemiczne wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży, wspólnie z badaniem USG, oceną przezierności karku (NT – nuchal translucency), obecnością kości nosowej (NB – nasal bone) i pomiarem stężenia PAPP-P oraz wolnej gonadotropiny kosmówkowej. Wartość wykrywcza (DR-Detection Rate) tego badania, wykonanego pomiędzy 11 a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży wynosi 95 %, a procent wyników fałszywie pozytywnych 5 %.

Ze względu na fakt, że współczesna diagnostyka prenatalna opiera się o analizę badań biochemicznych i niezwykle starannie przeprowadzanych badań USG, należy dołożyć wszelkich starań, żeby była prowadzona w sposób precyzyjny. Dlatego badania powinny być wykonywane przez lekarzy posiadających odpowiednie, wysokie kwalifikacje do ich przeprowadzania, a także podlegających pozytywnej kontroli zewnętrznej – coroczny audyt wyników badań. Zarówno kwalifikacje, jak i zewnętrzną kontrolę zapewnia FMF (Fetal Medicine Foundation) – organizacja która wprowadziła tą metodę badań do rutynowego postępowania, przy zapewnieniu wysokiej jakości procedur.

2. Cel programu

Celem programu jest umożliwienie wczesnej identyfikacji ryzyka wad (testy biochemiczne) i wczesne rozpoznanie wad płodu (USG), zwiększenie dostępności do badań prenatalnych w Polsce oraz wdrożenie systemu organizacyjnego badań prenatalnych w naszym kraju.

3. Tryb włączania do programu

W celu włączenia do programu, wymagane jest skierowanie zawierające informacje o wskazaniach do objęcia programem wraz z opisem nieprawidłowości i dołączonymi wynikami badań potwierdzającymi zasadność skierowania do programu, wystawione przez lekarza prowadzącego ciążę.

4. Populacja, do której skierowany jest program

Do włączenia do programu uprawnione są kobiety w ciąży, spełniające co najmniej jedno z poniższych kryteriów:

1. wiek matki powyżej 35 lat;
2. wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka;
3. stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka;
4. stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową;
5. stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

5. Świadczenia zdrowotne w poszczególnych etapach realizacji programu

1) Badania nieinwazyjne w diagnostyce prenatalnej:

- a) badanie USG płodu wykonane zgodnie ze standardami FMF przyjętymi przez Sekcję Ultrasonograficzną Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego – przewidzianymi dla tego badania. Pierwsze badanie USG powinno wykonać się pomiędzy 11-a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży, kiedy wymiar CRL wynosi 45 – 84 mm, kolejne badanie USG wykonuje się pomiędzy 18 a 23 tygodniem ciąży,
- b) badania biochemiczne (oznaczenia w surowicy krwi), lekarz prowadzący decyduje o wykonaniu określonych testów w zależności od wieku ciąży:
 - PAPP-A – osoczowe białko ciążowe A,
 - B-hCG – wolna gonadotropina kosmówkowa (podjednostka beta),
 - AFP – alfa fetoproteina,
 - Estriol – wolny estriol,

2) wykonanie komputerowej oceny ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych zgodnie ze standardami FMF;

3) podjęcie decyzji o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego;

4) porada genetyczna obejmująca m. in. wywiad lekarski z uwzględnieniem wywiadu genetycznego, ocenę i interpretację wyników wykonanych badań oraz decyzję, co do dalszego postępowania (w przypadku wskazań medycznych skierowanie na badania inwazyjne po wyrażeniu przez pacjentkę zgody na ich wykonanie);

5) procedury inwazyjne w diagnostyce prenatalnej - pobranie materiału do badań genetycznych w drodze amniopunkcji/ biopsji trofoblastu/ kordocentezy pod kontrolą USG;

6) badania genetyczne, które obejmują:

- hodowlę komórkową,
- wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej (techniki prążkowe),
- analizę mikroskopową chromosomów,
- analizę FISH (hybrydyzacja In situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- analizę DNA w przypadkach chorób monogenicznych,
- cytogenetyczne badania molekularne;

W przypadku, kiedy konieczne jest wykonanie dalszej diagnostyki, niemieszczącej się w ramach programu, należy skierować pacjentkę do ośrodka specjalistycznego realizującego odpowiedni rodzaj świadczeń.

6. Wskaźniki monitorowania oczekiwanych efektów

- 1) liczba kobiet objętych programem w podziale na przyczyny włączenia do programu,
- 2) liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady/choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG, biochemiczny test przesiewowy I lub II trymestru ciąży),
- 3) liczba wykonanych prenatalnych badań inwazyjnych,
- 4) liczba kobiet z potwierdzeniem wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej),
- 5) liczba kobiet z potwierdzeniem wady/ choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego.

7. Wymagania wobec oferentów

Świadczeniodawca zobowiązany jest do prowadzenia elektronicznej dokumentacji realizacji programu w systemie informatycznym udostępnionym przez NFZ.

Do realizacji programu przystąpić mogą świadczeniodawcy posiadający doświadczenie w zakresie diagnostyki prenatalnej oraz dysponujący aparaturą umożliwiającą wykonanie określonych w programie procedur.

W celu zwiększenia dostępności do świadczeń dopuszcza się odrębne kontraktowanie świadczeń w dziedzinie położnictwa i ginekologii oraz w dziedzinie genetyki, z zastrzeżeniem obowiązku współpracy i wymiany informacji w procesie diagnozowania ciężarnej oraz zachowania kolejności wykonywanych badań zgodnie ze standardami medycznymi.

Warunki w zakresie kwalifikacji personelu i aparatury

1) JEDNOSTKI PIONU GINEKOLOGICZNO - POŁOŻNICZEGO:

a) w zakresie badań USG – kwalifikacje personelu – warunki wymagane:

lekarze (przynajmniej dwóch) posiadający certyfikaty sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, w tym:

- co najmniej jeden specjalista w dziedzinie położnictwa i ginekologii posiadający certyfikat FMF (Fetal Medicine Foundation) w zakresie badań ultrasonograficznych wraz z aktualną licencją do programu komputerowego obliczającego ryzyko aberracji chromosomalnych

- drugi lekarz: w trakcie specjalizacji w zakresie położnictwa i ginekologii lub specjalista w innej dziedzinie (np. pediatria, genetyka) posiadający certyfikat FMF (Fetal Medicine Foundation) w zakresie badań ultrasonograficznych wraz z aktualną licencją do programu komputerowego obliczającego ryzyko aberracji chromosomalnych

- b) w zakresie badań USG – wymagania sprzętowe- warunki wymagane:**
aparat ultrasonograficzny wyposażony w dwie głowice: convex przezbrzuszny 3,5 – 5(6) MHz i głowicę przezpochwową 7 – 9(10) MHz, umożliwiające stosowanie techniki kolorowego Dopplera,
- c) w zakresie oceny ryzyka wad płodu - warunki wymagane - komputer wraz z oprogramowaniem certyfikowanym przez FMF, umożliwiającym kalkulację ryzyka zgodnie z kryteriami określonymi przez – FMF (Fetal Medicine Foundation), z aktualną licencją,**
- d) w zakresie badań biochemicznych - warunki wymagane:**
– możliwość pobierania krwi w celu przeprowadzenia badań określonych w programie,
– dostęp do laboratorium wykonującego badania określone w programie z zastosowaniem odczynników i aparatury spełniających kryteria określone przez FMF,
- e) w zakresie diagnostyki inwazyjnej - warunki wymagane:**
– możliwość i umiejętność wykonywania biopsji trofoblastu i/lub amniopunkcji i/ lub kordocentezy (w przypadku lekarza w trakcie specjalizacji – konieczne potwierdzenie umiejętności przez kierownika specjalizacji),
– dostęp do pracowni genetycznej wykonującej badania określone w programie,

2) JEDNOSTKI PIONU GENETYCZNEGO

- a) poradnia genetyczna - warunki wymagane**
– **kwalfikacje personelu** – co najmniej jeden lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej.
- b) pracownia genetyczna - warunki wymagane**
– **kwalfikacje personelu** – co najmniej jeden diagnosta laboratoryjny ze specjalizacją w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej,
– **wyposażenie w sprzęt i aparaturę — warunki wymagane**
zaplecze techniczne umożliwiające wykonywanie następujących badań genetycznych:
- hodowla komórkowa,
- preparaty do analizy cytogenetycznej (techniki prążkowe),
- analiza mikroskopowa kariotypu,
- analiza FISH (hybrydyzacja in situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- badanie DNA w przypadkach chorób monogenicznych,
- pełne biochemiczne badania płynu owodniowego.

W celu realizacji programu świadczeniodawca zobowiązany jest do uzyskania od świadczeniobiorcy udokumentowanej zgody, która zapewni możliwość przekazywania w uzasadnionych przypadkach informacji (np. wyników badań, wezwania po odbiór wyników badań) bezpośrednio z systemu informatycznego NFZ lub przez koordynatora programu.

Wzór zgody świadczeniobiorcy na przetwarzanie danych

Nr telefonu komórkowego:, Nr telefonu stacjonarnego:

Adres e-mail:

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych zgodnie z Ustawą z dn. 29.08.97 o Ochronie Danych Osobowych, Dz. Ust. Nr 133 poz. 883, w szczególności przekazanych przeze mnie danych oraz wyników badań dla potrzeb realizacji i monitorowania profilaktycznych programów zdrowotnych.

.....

podpis świadczeniobiorcy

Pieczęć Świadczeniodawcy

SPRAWOZDANIE MERYTORYCZNE

z realizacji umowy nr za okres

PROGRAM BADAŃ PRENATALNYCH

L.p.		Ogółem
1	Liczba kobiet objętych programem ogółem, w tym:	
	wiek matki powyżej 35 lat	
	stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka	
	stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenetycznie lub wieloczynnikową	
	wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka	
	stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu	
2	Liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady/choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG, biochemiczny test przesiewowy I lub II trymestru ciąży)	
3	Liczba wykonanych prenatalnych badań inwazyjnych	
4	Liczba kobiet z potwierdzeniem wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej)	
5	Liczba kobiet z potwierdzeniem wady/choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego	

data sporządzenia

pieczęć i podpis
świadczoniodawcy