

## 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 możliwe jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży). Każdy przypadek stwierdzonej patologii wymaga weryfikacji za pomocą biochemicznych i 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 %.

### **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 Sekcji Ultrasonograficznej Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego – przewidzianych 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.

### **Warunki w zakresie kwalifikacji personelu i aparatury**

#### **1) JEDNOSTKI PIONU GINEKOLOGICZNO - POŁOŻNICZEGO:**

- a) w zakresie badań USG – kwalifikacje personelu – warunki wymagane:**  
lekarze położnictwa i ginekologii (przynajmniej dwóch) posiadający certyfikaty sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, w tym co najmniej jeden powinien być przeszkolony w zakresie wykonywania ultrasonograficznych badań „genetycznych”,

**w zakresie badań USG – kwalifikacje personelu – warunki dodatkowe:**  
lekarz specjalista w dziedzinie położnictwa i ginekologii posiadający certyfikat FMF (Fetal Medicine Foundation)

- 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, umożliwiającą uzyskiwanie powiększeń oglądanego obrazu minimum 75% oraz pomiar odległości w krokach 0,1 mm, umożliwiający także stosowanie techniki kolorowego Dopplera,

- c) w zakresie oceny ryzyka wad płodu - warunki wymagane** - komputer wraz z oprogramowaniem umożliwiającym kalkulację ryzyka zgodnie z kryteriami określonymi przez - FMF (Fetal Medicine Foundation),

- 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**

– **kwifikacje personelu** – co najmniej jeden lekarz specjalista w dziedzinie genetyki klinicznej.

**b) pracownia genetyczna - warunki wymagane**

– **kwifikacje 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 mojego numeru telefonicznego oraz adresu e-mail, otrzymywanie za pośrednictwem telefonii komórkowej oraz poczty elektronicznej informacji medycznych oraz gromadzenie i przetwarzanie przez Narodowy Fundusz Zdrowia z siedzibą w Warszawie przekazanych przez mnie danych 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  
świadczeniodawcy