Załącznik do zarządzenia Prezesa Funduszu nr 38/2004

NFZ

NARODOWY FUNDUSZ ZDROWIA

SZCZEGÓŁOWE MATERIAŁY INFORMACYJNE O PRZEDMIOCIE POSTĘPOWANIA W SPRAWIE ZAWARCIA UMÓW O UDZIELANIE ŚWIADCZEŃ OPIEKI ZDROWOTNEJ

w rodzaju: programy profilaktyczne i promocja zdrowia

w zakresie: program badań prenatalnych

Przedmiot zamówienia został określony zgodnie z nazwą i kodem określonym we Wspólnym Słowniku Zamówień określonym w rozporządzeniu nr 2195/2002 z dnia 5 listopada 2002 w sprawie Wspólnego Słownika Zamówień Publicznych Dz.U. WE L 340 z 16.12.2002/ oraz art. 141 ust. 4 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych /Dz.U.nr 210 poz.2135/

- 85143000-3 Usługi ambulatoryjne
- 85121200-5 Specjalistyczne usługi medyczne

1. PRZEDMIOT POSTĘPOWANIA

Przedmiotem postępowania jest udzielanie świadczeń w rodzaju programy profilaktyczne i promocja zdrowia, w zakresie „Program Badań prenatalnych".

2. UZASADNIENIE POTRZEBY PROGRAMU

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.
Należy podkreślić, że rozwój metod diagnostycznych biologii molekularnej i cytogenetyki stwarza możliwość wczesnego prenatalnego rozpoznawania coraz większej liczby chorób dziedzicznych w rodzinach obciążonych wysokim ryzykiem ich występowania (25% i powyżej).

W przypadku ciąż z grupy wysokiego ryzyka diagnostyka prenatalna jest bezwzględnym wskazaniem medycznym. Poradnictwo genetyczne wzbogacone współczesnymi możliwościami diagnostyki prenatalnej stanowi podstawowy element profilaktyki wad rozwojowych i innych chorób genetycznych. Poza wymiarem medycznym ma istotne znaczenie społeczne, psychologiczne i ekonomiczne.
Realizacja programu umożliwi stworzenie optymalnych warunków do przeprowadzania badań prenatalnych co będzie skutkowało istotnym poprawieniem opieki nad kobietą w okresie ciąży w naszym kraju. Oznaczać to będzie jednocześnie rozpoczęcie procesu standaryzacji opieki nad ciężarną zgodnie ze schematami obowiązującymi w krajach Unii Europejskiej.

Celem programu jest również zapewnienie nowoczesnej, odpowiadającej światowym standardom medycznym, diagnostyki chorób genetycznych w tych rodzinach, w których poradnictwo genetyczne wyposażone w narzędzie badawcze biologii molekularnej może spełniać funkcję profilaktyczną wobec chorób o wysokim ryzyku powtórzenia. Badaniami zostałyby objęte wszystkie przypadki i/lub rodziny z klinicznym podejrzeniem jednej z badanych chorób, ustalonym w specjalistycznych placówkach służby zdrowia w kraju.

Program swoim zasięgiem obejmuje dla celów poradnictwa genetycznego diagnostykę molekularną takich chorób, jak:

- mukowiscydoza (CF) – dziedziczenie autosomalne recesywne,
- fenyloketonuria (PKU) – dziedziczenie autosomalne recesywne,
- rdzeniowy zanik mięśni (spinal muscular atrophy, SMA) – dziedziczenie autosomalne recesywne,
- głuchota wrodzona – postać autosomalna recesywna (nonsyndromic deafness, DFNB)
- zespół łamliwego chromosomu X (Fra X Syndrome) - kodominujące dziedziczenie sprzężone z płcią
- dystrofia mięśniowa Duchenne'a i Beckera – dziedziczenie recesywne sprzężone z płcią
- siatkówczak płodowy (retinoblastoma – RB) – nowotwór dziedziczny, autosomalnie dominujący
- wrodzony przerost kory nadnercza – dziedziczenie autosomalne recesywne
- wrodzone dysplazje kostne – o zróżnicowanym dziedziczeniu (6 postaci)
- zespół Smith-Lemli-Opitza – dziedziczenie autosomalne recesywne
- choroba Huntingtona – dziedziczenie autosomalne dominujące
- zespoły upośledzenia umysłowego i cech dysmorfii uwarunkowane aberracjami regionów subtelomerowych (w 50% rodzinne) rozpoznawane metodami cytogenetyki molekularnej.

We wszystkich wymienionych chorobach weryfikacja rozpoznania metodami molekularnymi umożliwia rozpoznanie rodziny wysokiego ryzyka genetycznego, a także identyfikację nosicieli mutacji genowych wśród zdrowych członków rodziny chorego. Wynik badania stanowi podstawę dla profilaktyki pierwotnej (poradnictwo genetyczne) oraz profilaktyki wtórnej (diagnostyka prenatalna).

Z praktycznego punktu widzenia choroby wrodzone można podzielić na rodzinne i występujące sporadycznie, choć z genetycznego punktu widzenia liczba chorych w rodzinie jest zdarzeniem losowym, zależnym tylko od toku dziedziczenia choroby.
Tak zwane choroby rodzinne, mimo iż dotyczą ograniczonej liczby rodzin, zazwyczaj przekazywane są potomstwu przez osoby zupełnie zdrowe, będące bezobjawowymi nosicielami mutacji genowych lub chromosomowych. Fakt nosicielstwa nie wpływa w żaden sposób na stan ich zdrowia i czas przeżycia, decyduje natomiast o wysokim ryzyku wystąpienia choroby u potomstwa. W wielu przypadkach rodziny te mogą być zidentyfikowane jako rodziny wysokiego ryzyka wyłącznie poprzez ustalenie rozpoznania choroby dziedzicznej u jednego z członków rodziny – probanta. Najczęściej probantem jest dziecko, niekiedy zidentyfikowane poprzez badania przesiewowe. Wśród chorób wrodzonych występujących sporadycznie większość uwarunkowana jest także genetycznie. Pojawiają się też zazwyczaj w rodzinach, w których brak jest jakichkolwiek podstaw do wcześniejszej identyfikacji zwiększonego ryzyka.

Z powyższego wynika, że w większości przypadków nie można przewidzieć pojawienia się pierwszego przypadku choroby genetycznej w rodzinie. Jej rozpoznanie natomiast jest najczęściej podstawą rozpoznania rodziny wysokiego ryzyka genetycznego. Znaczy to, że ryzyko ponownego wystąpienia choroby u kolejnego potomstwa wynosi zwykle 25%. Wczesne i prawidłowe rozpoznanie choroby ma znaczenie zarówno dla ustalenia właściwego postępowania leczniczego, jak też dla zapewnienia rodzinie porady genetycznej.

3. CEL PROGRAMU

3.1. Cele główne:

3.1.1. Umożliwienie wczesnej identyfikacji ryzyka wystąpienia wad płodu.

3.1.2. Zwiększenie dostępności badań prenatalnych w Polsce.

3.2 Cele pośrednie:

3.2.1. Opracowanie systemu organizacyjnego badań prenatalnych w naszym kraju.

3.2.2. Opracowanie algorytmów postępowania w nieinwazyjnych i inwazyjnych badaniach prenatalnych.

3.2.3. Profilaktyka chorób dziedzicznych w rodzinach wysokiego ryzyka genetycznego (badania molekularne i poradnictwo genetyczne).

4. POPULACJA OBJĘTA PROGRAMEM

4.1. Kobiety w ciąży od 35 roku życia.

4.2. Kobiety w ciąży, u których w poprzedniej ciąży stwierdzono aberracje chromosomalne u płodu.

4.3. Kobiety w ciąży, u których stwierdza się występowanie strukturalnych aberracji chromosomowych w rodzinie.

4.4.Kobiety w ciąży o znacznie zwiększonym ryzyku urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenicznie lub wieloczynnikowo.

4.5.Kobiety w ciąży, u których w obecnej ciąży stwierdzono nieprawidłowe stężenie biochemicznych markerów dobrostanu ciąży lub nieprawidłowy wynik badania USG.

4.6. Osoby z rodzin wysokiego ryzyka genetycznego.

5. ZAKRES ŚWIADCZEŃ BĘDĄCYCH PRZEDMIOTEM POSTĘPOWANIA

5.1. Porada genetyczna:

5.1.1. Wywiady lekarskie z uwzględnieniem wywiadu genetycznego.

5.1.2. Decyzja o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego.

5.2. Badania nieinwazyjne:

5.2.1. Badanie USG płodu wykonane zgodnie ze standardami Sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego – przewidzianych dla ultrasonograficznego badania genetycznego.

5.2.2. Badania biochemiczne (oznaczenia w surowicy krwi).

5.2.2.1. PAPP-A – osoczowe białko ciążowe A.

5.2.2.2. AFP – alfa fetoproteina.

5.2.2.3. B-hCG – wolna gonadotropina kosmówkowa (podjednostka beta)

5.2.2.4. Estriol – wolny estriol.

5.2.2.5. Inhibina A.

5.3. Procedury inwazyjne w diagnostyce prenatalnej.

5.3.1. Biopsja trofoblastu.

Termin wykonania: 10 – 12 tydzień ciąży. Wykonywane pod kontrolą USG w celu pobrania fragmentu kosmówki w badaniach genetycznych.

5.3.2. Amniopunkcja.

Termin wykonania 13 – 18 tydzień ciąży. Wykonywane pod kontrola USG w celu uzyskania płynu-owodniowego zawierającego komórki płodu. Uzyskany materiał poddawany jest badaniom biochemicznym i cytogenetycznym.

5.3.3. Kordocenteza

Wykonywana w wyselekcjonowanych przypadkach zwykle po 18 tygodniu ciąży. Celem badania jest uzyskanie krwi płodu dla przeprowadzenia badań cytogenetycznych.

5.4. Badanie cytogenetyczne.

Badania genetyczne obejmują:

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

5.5. Komputerowa ocena ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych.

Terminy oznaczeń w/w badań zgodnie ze schematami stanowiącymi załącznik nr 1 i nr 2 do niniejszych materiałów informacyjnych.

Należy podkreślić, że wysoką czułość badań biochemicznych osiąga się przy zastosowaniu kombinacji oznaczeń określanych jako – test podwójny, test potrójny, test potrójny + inhibina A. Obecnie poza testami potrójnymi i poczwórnymi (trzy lub cztery markery) stosuje się

różne odmiany tzw. testów zintegrowanych. Do oznaczeń biochemicznych dodaje się parametry pochodzące z badań ultrasonograficznych:

- przezierność karkowa – NT (nuchal translucency)
- ocena obecności kości nosowej – NB (nasal bone)
- długość kości udowej (fermur lenght).

Testy zintegrowane dają najwyższą czułość i najmniejszy odsetek wyników fałszywie dodatnich.

Jeden ze swiatowych ekspertów w zakresie badań prenatalnych - Kypros Nicolaides podaje, że test oparty na badaniach biochemicznych PAPP-A, free β-hCG i pomiarze ultrasonograficznym przezierności karkowej (NT) oraz wizualizacji kości nosowej (NB), przy kryterium wyników fałszywie pozytywnych na poziomie 5% czułość wykrywania trisomii 21 wynosi 97%, natomiast przy 0,5% wyników fałszywie dodatnich czułość wynosi 90,5%.

6. SYSTEM FINANSOWANIA ŚWIADCZEŃ

6.1. Do finansowania świadczeń w ramach – „Programu badań prenatalnych", stosuje się- określony w „Warunkach udzielania świadczeń opieki zdrowotnej", stanowiących załącznik nr 2 do umowy - „System finansowania świadczeń, dla których określono cenę jednostkową".

6.2. Jednostką rozliczeniową dla kontraktowanych przez Fundusz świadczeń w tym zakresie jest punkt rozliczeniowy.

6.3. Wszystkie świadczenia w programie badań prenatalnych wycenione są punktowo, ich wartości przedstawione są w tabeli poniżej.

L.p.	Nazwa świadczenia	Wartość punktowa świadczenia
1	Porada genetyczna	4
2	Badania biochemiczne - AFP	7
3	Badania biochemiczne - PAP P-A	16
4	Badania biochemiczne - β-HCG	5
5	Badania biochemiczne - Estriol	5
6	Badania biochemiczne - Inhibina - A	12
7	Badania cytogenetyczne obejmujące molekularną i biochemiczna ocenę materiału płodowego	120
8	Badanie ultrasonograficzne – genetyczne	30
9	Amniopunkcja	30
10	Biopsja trofoblastu	30
11	Kordocenteza	30
12	Diagnostyka molekularna mukowiscydozy	77

L.p.	Nazwa świadczenia	Wartość punktowa świadczenia
13	Diagnostyka molekularna fenyloketonurii i hiperfenyloalaninemii	47
14	Diagnostyka molekularna zespołu łamliwego chromosomu X	25
15	Diagnostyka molekularna rdzeniowego zaniku mięśni (SMA - choroba Werdnig-Hoffmana)	20
16	Diagnostyka molekularna recesywnej postaci głuchoty wrodzonej	19
17	Diagnostyka molekularna dystrofii mięśniowej Duchenne'a i Beckera	43
18	Diagnostyka molekularna choroby Friedreicha	19
19	Diagnostyka molekularna wrodzonych dysplazji kostnych	31
20	Diagnostyka molekularna wrodzonego przerostu kory nadnercza (zespół nadnerczowo-płciowy, deficyt 21-hydroksylazy steroidowej)	125
21	Diagnostyka molekularna złożonych aberracji chromosomowych oraz zespołów mikrodelecji w przypadkach upośledzenia umysłowego	250
22	Diagnostyka molekularna zespołu Smitha, Lemliego i Opitza (SLO)	68
23	Diagnostyka molekularna siatkówczaka płodowego - retinoblastoma (RB)	91
24	Diagnostyka molekularna choroby Huntingtona (HT)	21

6.4. Kwota zobowiązania w umowie stanowi iloczyn ceny jednostkowej i liczby punktów.

6.5. Rozliczenie następuje narastająco w czasie trwania umowy przy założeniu, że okresem sprawozdawczym jest 1 miesiąc kalendarzowy.

6.6. W cenę jednostkową wliczony jest koszt ewentualnego powtórzenia badania z powodów technicznych.

7. WYMAGANIA SZCZEGÓLNE DLA OFERENTÓW

7.1. Do realizacji programu przystąpić mogą świadczeniodawcy posiadający doświadczenie w zakresie diagnostyki prenatalnej oraz wyposażeni w aparaturę umożliwiającą wykonanie określonej liczby procedur, którzy otrzymali rekomendację Konsultantów Wojewódzkich w zakresie położnictwa i ginekologii, a zakłady genetyki odnośnie jakości badań prenatalnych.

7.2. Preferowani są świadczeniodawcy posiadający rekomendację Zespołu do spraw opracowania zasad badań prenatalnych powołanego przez Ministra Zdrowia.

7.3. Świadczeniodawcy przystępujący do postępowania muszą spełniać wymagania określone w obowiązujących przepisach, w szczególności w:

7.3.1. rozporządzeniu Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej z dnia 21 września 1992 r. W sprawie wymagań, jakim powinny odpowiadać pod względem fachowym i sanitarnym pomieszczenia i urządzenia zakładu opieki zdrowotnej (Dz. U. Nr 74, poz.366 z późn. zm.) – w odniesieniu do zakładów opieki zdrowotnej;

7.3.2. rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 9 marca 2000 r. w sprawie wymagań, jakim powinny odpowiadać pomieszczenia, urządzenia i sprzęt medyczny, służące wykonywaniu indywidualnej praktyki lekarskiej, indywidualnej specjalistycznej praktyki lekarskiej i grupowej praktyki lekarskiej (Dz. U. Nr 20, poz.254) – w odniesieniu do praktyk lekarskich;

7.3.3. rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 11 września 2003 r. w sprawie szczegółowych warunków bezpiecznej pracy z aparatami rentgenowskimi o energii promieniowania do 300 keV stosowanymi w celach medycznych (Dz. U. Nr 173, poz. 1681);

7.3.4. rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 24 grudnia 2002 r. w sprawie warunków bezpiecznego stosowania promieniowania jonizującego w celach medycznych oraz sposobu wykonywania kontroli wewnętrznej nad przestrzeganiem tych warunków (Dz. U. Nr 241, poz. 2098).

7.4. WYMAGANIA W ZAKRESIE KWALIFIKACJI PERSONELU I APARATURY

7.4.1. Jednostki pionu położniczego:

7.4.1.1. W zakresie badań USG

- pracownia wykonująca badania USG powinna posiadać rekomendację Sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, zatrudniać powinna przynajmniej dwóch lekarzy ginekologów posiadających certyfikaty sekcji USG Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w tym co najmniej jeden powinien być przeszkolony w zakresie wykonywania ultrasonograficznych badań genetycznych;
- aparat ultrasonograficzny wyposażony w dwie głowice: convex przezbrzuszny 3,5 – 5(6) MHz i głowicę przezpochwową 7 – 9)\(10) MHz, umożliwiający uzyskiwanie powiększeń oglądanego obrazu minimum 75% oraz pomiar odległości w krokach 0,1 mm, umożliwiający także stosowanie techniki kolorowego Dopplera.

- komputer wraz z oprogramowaniem umożliwiającym kalkulację ryzyka według FMF (Fetal Medical Foundation).

7.4.1.2. W zakresie badań biochemicznych - możliwość pobierania krwi w celu przeprowadzenia zakreślonych programem badań.

7.4.1.3. W zakresie badań diagnostyki inwazyjnej

- możliwość i umiejętność wykonywania biopsji trofoblastu, amniopunkcji i kordocentezy.

7.4.2. Jednostki pionu genetycznego

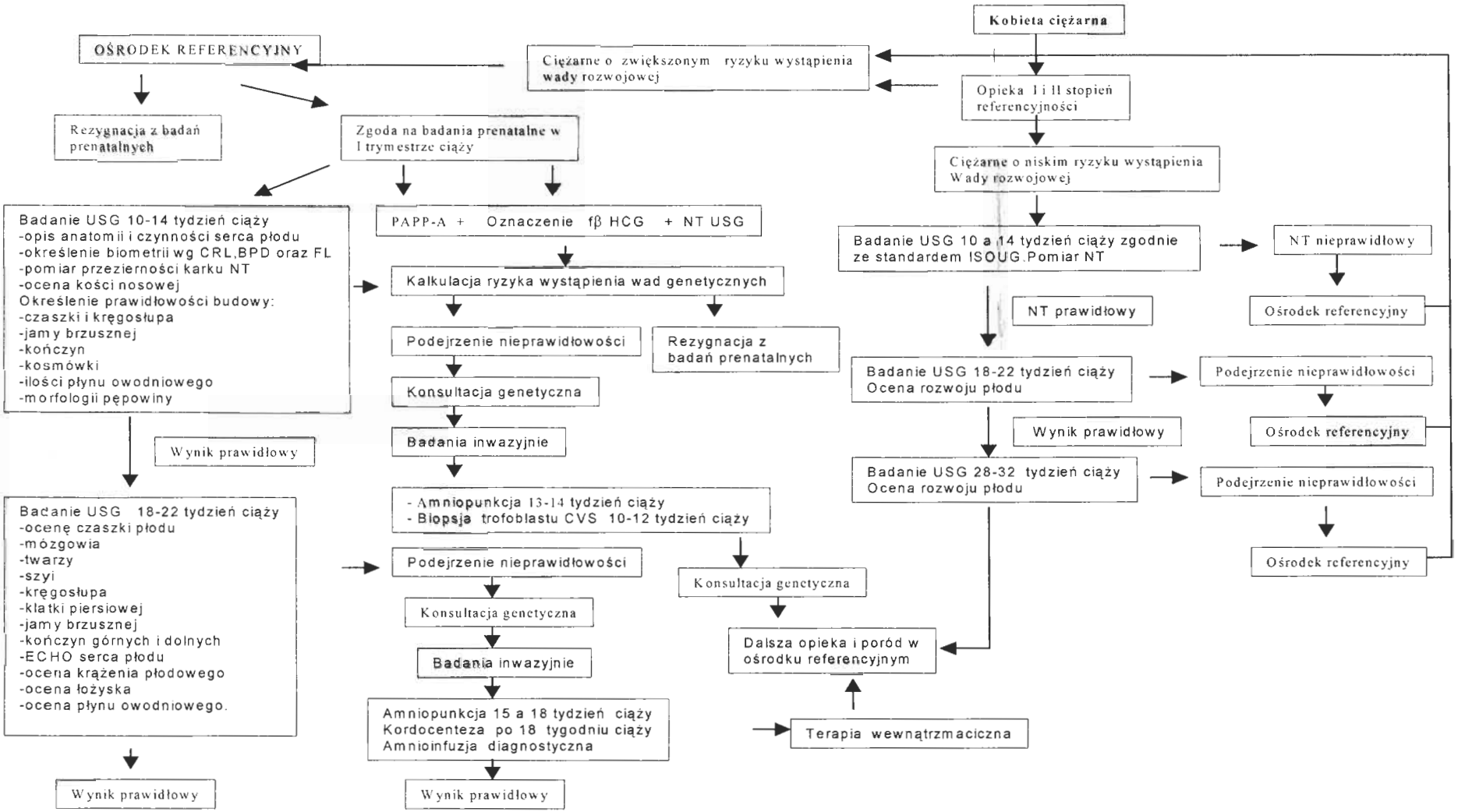
7.4.2.1. Poradnia genetyczna, zatrudniająca co najmniej jednego specjalistę w zakresie genetyki klinicznej.

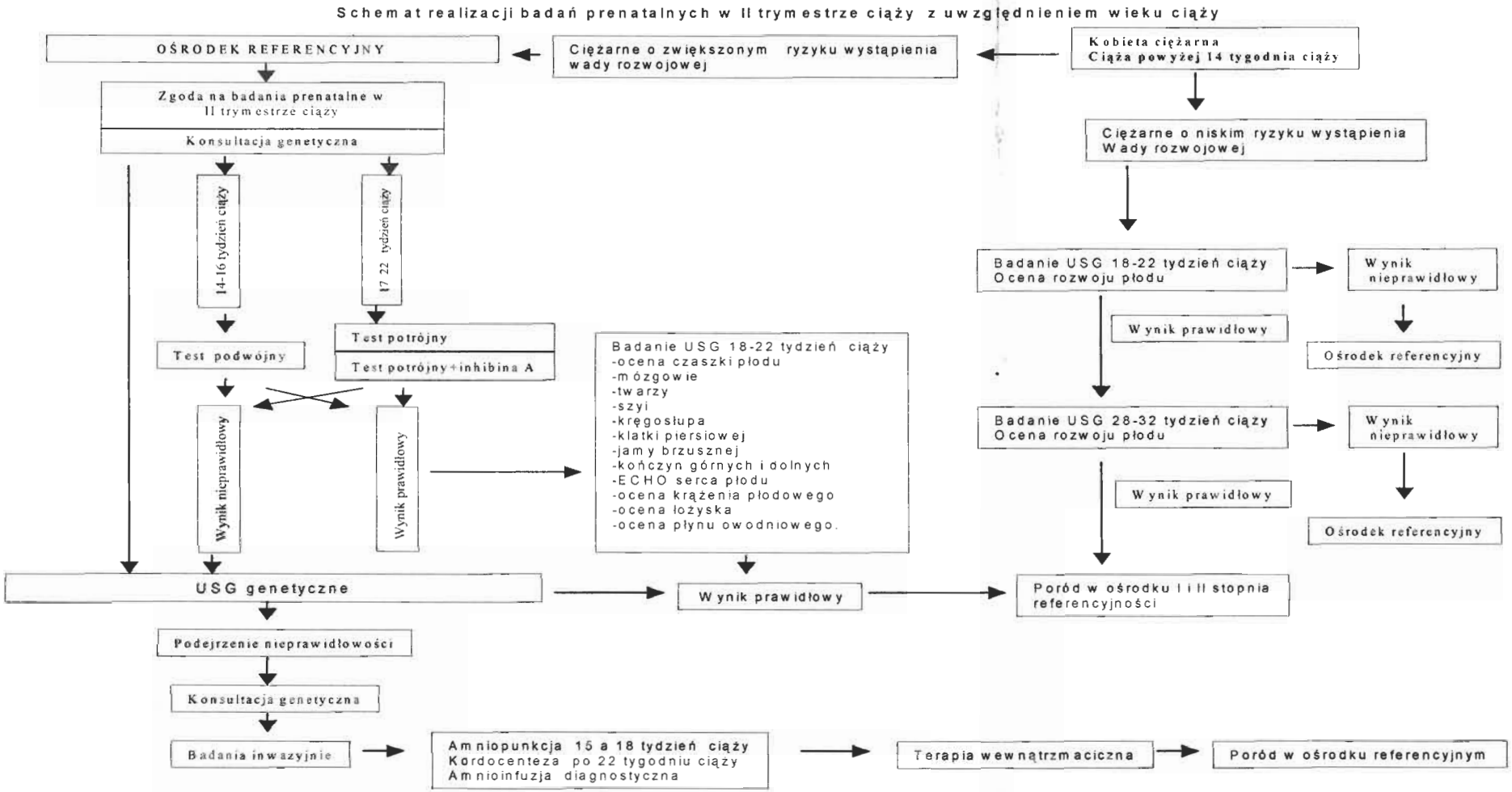
7.4.2.2. Pracownia genetyczna, zatrudniająca co najmniej jednego specjalistę w zakresie genetyki klinicznej z zapleczem technicznym umożliwiającym wykonywanie badań:

- hodowla komórkowa,
- wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej (techniki prążkowe),
- analiza mikroskopowa kariotypu,
- analiza FISH (hybrydyzacja In situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- badanie DNA w przypadkach chorób monogenicznych,
- pełna biochemia badania płynu owodniowego.

Załącznik nr 1

Schemat realizacji badań prenatalnych w I trymestrze ciąży



W przypadku wykluczenia wystąpienia ryzyka wady rozwojowej poród w ośrodku I i II stopniu referencyjności

Załącznik nr 2