

**„Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej
w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu -
jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków
na lata 2009-2013” – część A i B.**

**Podstawa prawna: art. 48 ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r.
o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych
(Dz.U. z 2008 r., Nr 164, poz. 1027, z późn. zm.).**

Część A – „Kompleksowa diagnostyka i terapia wewnątrzmaciczna w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu”.

II. Streszczenie.

Na przestrzeni ostatnich kilkunastu lat dokonał się ogromny postęp w diagnostyce wad rozwojowych i chorób płodu.

Wczesne wykrycie wad i chorób płodu jest ważnym elementem codziennej działalności lekarzy położników i ginekologów. Konieczność specjalnego postępowania w razie ich stwierdzenia oraz możliwość ewentualnej interwencji in utero stwarza potrzebę rozszerzonej diagnostyki.

Wdrożenie idei wewnątrzmacicznej terapii płodu stwarza pojęcie „**płodu jako pacjenta**” oraz nowy system opieki nad ciężarną i płodem. Możliwość korekcji wewnątrzmacicznej i zmniejszenie destrukcyjnych następstw danej wady i choroby płodu pozwala na poprawienie wewnątrzmacicznego stanu płodu, wydłużenie czasu trwania ciąży oraz rodzenie się noworodków w lepszym stanie ogólnym.

Wprowadzenie nowych metod terapii wewnątrzmacicznej płodu z wykorzystaniem najnowocześniejszej aparatury badawczej pozwala na prowadzenie zabiegów terapeutycznych w takich patologiach jak: małowodzie, wielowodzie, zespół podkradania w ciąży bliźniaczej - TTTS, uropatie zaporowe, wodogłowie wewnętrzne, uogólniony obrzęk płodu, zwyrodnienie torbielowate płuc płodu - CALM, guzy okolicy krzyżowej i przepukliny rdzeniowe kręgosłupa.

Program oparty jest na aktualnej wiedzy medycznej i dowodach naukowych z zakresu ultrasonografii, położnictwa, neonatologii, genetyki oraz chirurgii dziecięcej.

Istotą programu jest stworzenie rozwiązań organizacyjnych i doprowadzenie do szeregu przedsięwzięć, mających na celu przygotowanie i odpowiednie wyposażenie ośrodka referencyjnego oraz sukcesywne opracowywanie i wdrażanie niezbędnych schematów postępowania terapeutycznego.

W założeniach projektu szczególną uwagę należy zwrócić na:

- poprawę dostępności do leczenia wewnątrzmacicznego,
- niezbędne zabezpieczenie aparaturowe,
- wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo- edukacyjnego,
- wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu,
- modyfikację sposobu prowadzenia ciąży,
- modyfikację sposobu, miejsca i czasu ukończenia ciąży,
- optymalizację opieki przedporodowej, porodowej i poporodowej,
- przygotowanie psychologiczne i organizacyjne rodziny do urodzenia dziecka z wadą rozwojową.

Cele główne programu:

- zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw wad rozwojowych i chorób płodu,
- poprawa stanu zdrowia noworodków poprzez zlikwidowanie powikłań okresu noworodkowego,
- zmniejszenie dla NFZ kosztów leczenia wewnątrzmacicznego wykonywanego za granicą.

Wysokość wnioskowanych środków finansowych z budżetu Ministra Zdrowia w kolejnych latach w części A:

2009 -	1.516.878, - zł.
2010 -	2.000.000, - zł.
2011 -	2.000.000, - zł.
2012 -	2.000.000, - zł.
2013 -	2.000.000, - zł.

W Polsce leczenie wewnątrzmaciczne prowadzone jest w ograniczonym zakresie, z uwagi na brak standardów w przeprowadzaniu niezwykle ważnych i potrzebnych procedur w leczeniu wad rozwojowych płodu, a przez to niedostępnych dla większości kobiet.

Ilość zdiagnozowanych patologii, które można leczyć wewnątrzmacicznie, generuje coraz większą liczbę przypadków, które muszą być leczone za granicą. Według danych z NFZ koszt jednej procedury diagnostyczno – leczniczej w 2008 r., wykonanej poza granicami Polski, wynosił średnio ok. 5775 Euro. W roku 2008 NFZ wydał 13 pozytywnych decyzji odnośnie leczenia poza granicami kraju na szacunkową wartość 69.307,60 Euro i 1000 £. W roku bieżącym wydano już 1 zgodę na sfinansowanie wykonania poza granicami Polski plastyki zastawki aortalnej płodu – za 3.000 Euro).

Zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej pozwala ograniczyć liczbę powikłań i następstw wad rozwojowych, co powoduje skrócenie czasu pobytu i zmniejszenie kosztów leczenia noworodków w Oddziałach Intensywnej Terapii Noworodkowej. Poprawa stanu zdrowia noworodków poprzez zlikwidowanie powikłań okresu noworodkowego – spowoduje również skrócenie czasu pobytu i zmniejszenie kosztów leczenia noworodków.

III. Zdefiniowanie problemu

1/ Wczesne wykrycie wad i chorób płodu jest ważnym elementem codziennej działalności lekarzy położników i ginekologów. Konieczność specjalnego postępowania w razie ich stwierdzenia oraz możliwość ewentualnej interwencji in utero stwarza potrzebę rozszerzonej diagnostyki.

Częstość występowania strukturalnych wad rozwojowych i chorób płodu mieści się w zakresie od 3 - 4,5/100 przypadków diagnozowanych płodów. Wartość średnia występowania u noworodków jest szacowana na około 3,5 % przypadków. Przy niemal 400 000 porodów rocznie w Polsce ilość nowo rozpoznanych wad rozwojowych można szacować na ponad 14 000 w ciągu roku.

Rozwój i postęp w diagnostyce prenatalnej doprowadziły do powstania nowej dziedziny naukowej – **f e t o l o g i i**. Ta nowa dyscyplina rozwinęła się na bazie wielu specjalności i jest ukierunkowana na diagnostykę i leczenie płodu (H. Hedrick, Obstetrics and Gynecology 2001).

Wdrożenie idei wewnątrzmacicznej terapii płodu stwarza pojęcie „płodu jako pacjenta” oraz nowy system opieki nad ciężarną i płodem. Możliwość korekcji wewnątrzmacicznej i zmniejszenie destrukcyjnych następstw danej wady i choroby płodu pozwala na poprawienie wewnątrzmacicznego stanu płodu, wydłużenie czasu trwania ciąży oraz rodzenie się noworodków w lepszym stanie ogólnym.

Dotychczasowe zasady stosowane w diagnostyce prenatalnej polegały na rozpoznaniu wady rozwojowej czy choroby płodu i szybkim zakończeniu ciąży, aby następnie objąć noworodka intensywną opieką neonatologiczną. Jednak taki sposób postępowania powodował dodatkowe obciążenie noworodka wcześniactwem. Należy podkreślić, że nieinwazyjna diagnostyka prenatalna stała się niewystarczająca, ponieważ w kolejnych badaniach ultrasonograficznych obserwuje się dynamiczne narastanie danej nieprawidłowości.

Po wielu latach badania chirurgia płodu przestała być eksperymentem medycznym i stała się akceptowanym sposobem leczenia – ale tylko w starannie przygotowanych i wyselekcjonowanych przypadkach (H. Hedrick, Obstetrics and Gynecology 2001).

Wprowadzenie nowych metod terapii wewnątrzmacicznej płodu z wykorzystaniem najnowocześniejszej aparatury badawczej pozwoli na stworzenie nowego rozdziału w realizowaniu terapii wewnątrzmacicznej w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu oraz umożliwi powstanie modelowego ośrodka chirurgii płodu, przyjmującego ciężarne z całego kraju.

2/ Przyczyny istnienia problemu.

Postępy w nowoczesnej opiece perinatalnej są wciąż mało dostępne szerszej populacji polskich kobiet. Każda z przyszłych matek chce pomóc swemu nienarodzonemu dziecku, aby zmniejszyć destrukcyjne skutki danej nieprawidłowości rozwojowej czy choroby płodu. Powoduje to, że wzrasta bardzo szybko ilość patologii, którą można leczyć wewnątrzmacicznie. W Polsce w chwili obecnej ten sposób leczenia jest prowadzony w ograniczonym stopniu - głównie w Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki. W innych ośrodkach krajowych są wykonywane pojedyncze zabiegi, dotyczące najprostszych patologii.

Jednakże, dzięki realizacji programu w latach 2006 – 2008 udało się wykonać 155 badań ultrasonograficznych kwalifikujących do zabiegu in utero, 155 zabiegów wewnątrzmacicznych na płodzie, 206 badań Echo – przed i po zabiegu, oceniających wydolność układu krążenia u leczonych płodów. Wykonanie tych badań pozwoliło na stosowanie jednolitego, optymalnego modelu postępowania diagnostycznego oraz modyfikację i unowocześnienie wskazań, zasad i techniki zabiegów wewnątrzmacicznych.

Wśród zabiegów wykonanych w ramach programu były:

uropatie zaporowe (15 przypadków), bezwodzie i małowodzie (22 przypadki), wielowodzie (16), wodogłowie wewnętrzne (11), nieimmunologiczny obrzęk płodu NIHF (13), wytrzewienie wrodzone (11), konflikt serologiczny i choroba hemolityczna płodu (9), zespół TTTS w ciąży bliźniaczej (35), choroby płodu w przebiegu ciąży mnogiej – zespół TRAP (2), zwyrodnienie gruczołowo-torbielowate płuc – CALM (6), torbiele płodu (15 przypadków).

Liczba ta jest jednak zdecydowanie za mała. Zapotrzebowanie w naszym kraju, przy ok. 400 000 porodów rocznie wynosi ok. 1200 zabiegów wewnątrzmacicznych na rok.

Wykonywanie większej liczby zabiegów determinuje modernizacja i poszerzenie bazy klinicznej, zakup sprzętu do znieczulenia, sprzętu operacyjnego, endoskopowego, urządzeń monitorujących i ultrasonografów diagnostycznych i zabiegowych. Dużym problemem był brak w naszym kraju ścisłych standardów w przeprowadzaniu niezwykle ważnych i potrzebnych procedur w leczeniu wad rozwojowych płodu.

W trakcie realizacji programu w latach 2006 – 2008 opracowano standardy postępowania w terapii wewnątrzmacicznej płodu oraz dokonano podsumowania aktualnego stanu wiedzy, co stało się niezwykle istotne dla wdrożenia idei wewnątrzmacicznej terapii płodu.

Wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo – edukacyjnego, ułatwiło lekarzom z mniejszych ośrodków na wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu.

Realizacja programu w obrębie specjalistycznego Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki, pozwoliła na stworzenie identycznego schematu postępowania prenatalnego i kontynuację leczenia u noworodków w Klinikach: Chirurgii Ogólnej, Kardiologii, Neurochirurgii i Nefrologii. Umożliwiło to nowoczesne i właściwe realizowanie zadań programu, modyfikację sposobu prowadzenia ciąży oraz modyfikację sposobu, miejsca i czasu ukończenia ciąży. Widać, że opracowane standardy terapii płodu są możliwe do realizacji tylko w tak przygotowanych placówkach. Małe ośrodki nie są w stanie zrealizować wielu elementów tego trudnego działania.

Powodzenie leczenia wewnątrzmacicznego zależy jest od możliwości wczesnego rozpoznania, stopnia zaawansowania wady rozwojowej oraz współistnienia innych nieprawidłowości.

Dużym problemem nadal pozostaje ograniczony dostęp do nowoczesnych metod endoskopowych, w głównej mierze spowodowany małą ilością i niedostatecznym finansowaniem istniejących ośrodków położniczych, posiadających umiejętności i doświadczenie w prowadzeniu leczenia wewnątrzmacicznego. Sytuacja ta generuje coraz większą liczbę przypadków, które niestety muszą być leczone za granicą, co powoduje duży wzrost kosztów leczenia.

3/ Waga problemu dla społeczeństwa.

We współczesnym położnictwie istnieje coraz więcej wskazań wpływających na ciągłe poszerzenie zakresu monitorowania stanu płodu. Dotyczy to zarówno przypadków ciąż fizjologicznych jak i przypadków ciąż powikłanych.

W ciągu ostatnich kilkunastu lat dokonał się ogromny postęp w diagnostyce wad rozwojowych i chorób płodu. Powstało wiele metod diagnostyki przedurodzeniowej pozwalających na dokładne, wczesne i zarazem bezpieczne wykrywanie wad rozwojowych płodu w ciąży.

Dobrze poznano wartość badań polegających na ocenie stężeń różnych markerów biochemicznych w surowicy krwi kobiet ciężarnych w I i w II trymestrze ciąży. Doceniono w końcu metody diagnostyki ultrasonograficznej na czele z oceną przezierności karkowej (NT), umożliwiające dokładną ocenę płodu oraz wczesne wykrycie zaburzeń w jego rozwoju.

Diagnostyka prenatalna to szereg metod i programowych procedur, które pozwalają na jak najwcześniejsze rozpoznanie nieprawidłowości rozwoju płodu oraz umożliwiają wyodrębnienie grupy kobiet z ciążą wysokiego ryzyka.

Diagnostyka ta jest coraz powszechniej stosowaną metodą oceny stanu płodu w naszym kraju. Program diagnostyki prenatalnej został wprowadzony w 2004 roku i jest finansowany przez Narodowy Fundusz Zdrowia. W największym stopniu dotyczy on tych ciężarnych kobiet, u których występuje zwiększone ryzyko wystąpienia anomalii i urodzenia dziecka z wadą rozwojową.

Badania przesiewowe jak widać na przykładzie krajów Unii Europejskiej, prowadzą do wyselekcjonowania ciężarnych z dużym ryzykiem wystąpienia zaburzeń chromosomalnych a diagnostyka inwazyjna tj. amniopunkcja genetyczna, biopsja trofoblastu czy kordocenteza z badaniami cytogenetycznymi jest postępowaniem weryfikującym i niezbędnym do ostatecznego postawienia diagnozy.

Należy podkreślić, że rozpoznanie nawet niewielkiej wady rozwojowej mobilizuje do dalszych badań mających na celu znalezienie innych nieprawidłowości lub aberracji chromosomalnych, często z nią współistniejących, a szczególnie oznaczenia kariotypu płodu.

Ośrodek prowadzący terapię wewnątrzmaciczną powinien zapewnić rodzicom wszechstronną pomoc medyczną i psychologiczną, zależną od podejmowanych przez nich decyzji, wynikających zarówno z wyników kompleksowej diagnostyki jak i sposobu prowadzonego leczenia wewnątrzmacicznego.

4/ Dotychczasowe próby rozwiązania problemu.

W ostatnich latach, tj. w 2004 roku opracowano i wprowadzono w Polsce, podobnie jak w innych krajach Unii Europejskiej, USA i Kanadzie standardy diagnostyki prenatalnej w przypadkach ryzyka wystąpienia u płodu wad rozwojowych i chorób uwarunkowanych genetycznie. Wczesne badania ultrasonograficzne wykonywane w ciąży między 11 – 13,6

tygodniem ciąży, powodują stwierdzenie w coraz większej grupie ciężarnych patologii pod postacią wad rozwojowych i chorób płodu.

Sytuacja ta generuje coraz większą liczbę przypadków wymagających leczenia wewnątrzmacicznego, ponieważ każda z przyszłych matek chce pomóc swemu nienarodzonemu dziecku, aby zmniejszyć destrukcyjne skutki danej nieprawidłowości rozwojowej czy choroby płodu.

Dotychczasowe próby rozwiązania problemu były ciągle niezadowolające i dlatego w roku 2006, Ministerstwo Zdrowia podjęło decyzję o wdrożeniu do realizacji „Programu kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu – jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków na lata 2006-2008”.

Osiągnięto zaplanowane cele szczegółowe, zmodyfikowano wskazania, zasady i techniki zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu, stworzono jednolity model postępowania diagnostyczno - terapeutycznego w wadach rozwojowych płodu, opracowano internetowy system przekazu informacji i obrazów dotyczących stwierdzanej patologii płodu w całym kraju, wprowadzono program szkoleniowo – edukacyjny dotyczący diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu, opracowano i wdrożono system informatyczny dla gromadzenia, przetwarzania i analizowania danych dotyczących kompleksowej diagnostyki i rodzaju podjętej terapii płodu.

Opracowanie standardów postępowania w terapii wewnątrzmacicznej płodu oraz podsumowanie aktualnego stanu wiedzy stało się niezwykle istotne dla wdrożenia idei wewnątrzmacicznej terapii płodu w Polsce.

Wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo – edukacyjnego, udział koordynatora programu i jego uczestników w niemal wszystkich kursach, sympozjach i kongresach organizowanych w ramach PTG z tematyką terapii płodu, ułatwiło lekarzom z mniejszych ośrodków na wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu.

5/ Przedstawienie trudności w uzyskaniu świadczeń.

Zdaniem ekspertów, liczba zabiegów realizowanych w ramach programu jest zdecydowanie za mała przy zapotrzebowaniu szacowanym na ok. 1200 zabiegów wewnątrzmacicznych rocznie. Konieczne będzie podjęcie rozmów z Narodowym Funduszem Zdrowia, mających na celu przejęcie finansowania części świadczeń.

IV. Uzasadnienie realizacji programu.

1/ Wdrożenie idei wewnątrzmacicznej terapii płodu stwarza pojęcie „**płodu jako pacjenta**” oraz nowy system opieki nad ciężarną i płodem. Możliwość korekcji wewnątrzmacicznej i zmniejszenie destrukcyjnych następstw danej wady i choroby płodu pozwala na poprawienie wewnątrzmacicznego stanu płodu, wydłużenie czasu trwania ciąży oraz rodzenie się noworodków w lepszym stanie ogólnym.

Wprowadzenie nowych metod terapii wewnątrzmacicznej płodu z wykorzystaniem najnowocześniejszej aparatury pozwala na prowadzenie zabiegów terapeutycznych w takich patologiach jak: małowodzie, wielowodzie, zespół podkradania w ciąży bliźniaczej - TTTS, uropatie zaporowe, wodogłowie wewnętrzne, uogólniony obrzęk płodu, zwyrodnienie torbielowate płuc płodu - CALM, guzy okolicy krzyżowej i przepukliny rdzeniowe kręgosłupa.

Wszystkie zaplanowane w programie zadania mogą być realizowane w obrębie specjalistycznego, interdyscyplinarnego ośrodka, gdzie stworzyć można identyczny schemat

postępowania w określonych grupach patologii, gdzie połączone byłyby techniki pełnej, kompleksowej diagnostyki prenatalnej z możliwościami wewnątrzmacicznego leczenia płodu.

2/ Zdefiniowanie potrzeby społecznej, której zaspokojeniu ma służyć realizacja programu.

Zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej służyć ma przede wszystkim ograniczeniu liczby powikłań i następstw wad rozwojowych i chorób płodu.

3/ Efektywność ekonomiczna.

Zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej ograniczy liczbę powikłań i następstw wad rozwojowych i chorób płodu, co spowoduje skrócenie czasu pobytu i zmniejszenie kosztów leczenia noworodków w Oddziałach Intensywnej Terapii Noworodkowej.

Wprowadzenie i realizacja programu kompleksowej diagnostyki i terapii płodu spowoduje zmniejszenie kosztów leczenia wewnątrzmacicznego wykonywanego za granicą oraz zmniejszenie kosztów leczenia małych pacjentów dla Narodowego Funduszu Zdrowia.

4/ Nowatorstwo zaproponowanych rozwiązań.

Dotychczasowe zasady stosowane w diagnostyce prenatalnej polegały na rozpoznaniu wady rozwojowej czy choroby płodu i szybkim zakończeniu ciąży, aby następnie objąć noworodka intensywną opieką neonatologiczną. Jednak taki sposób postępowania powodował dodatkowe obciążenie noworodka wcześniactwem. Należy podkreślić, że nieinwazyjna diagnostyka i terapia prenatalna stała się niewystarczająca, ponieważ obserwuje się dynamiczne narastanie danej nieprawidłowości.

Po wielu latach badań chirurgia płodu przestała być eksperymentem medycznym i stała się akceptowanym sposobem leczenia w starannie przygotowanych i wyselekcjonowanych przypadkach wad rozwojowych płodu (H. Hedrick, *Obstetrics and Gynecology* 2001).

Wprowadzenie nowych i doskonalenie już istniejących metod terapii wewnątrzmacicznej płodu z wykorzystaniem najnowocześniejszej aparatury badawczej pozwala na stworzenie nowego rozdziału w realizowaniu terapii wewnątrzmacicznej w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu oraz umożliwi powstanie modelowego ośrodka chirurgii płodu, przyjmującego ciężarne z całego kraju.

5/ Wykorzystanie dotychczasowych doświadczeń.

Wykorzystanie dotychczasowych doświadczeń przy opracowaniu standardów postępowania w terapii wewnątrzmacicznej płodu oraz podsumowanie aktualnego stanu wiedzy stało się niezwykle istotne dla wdrożenia idei wewnątrzmacicznej terapii płodu w Polsce.

W ramach poprzedniej edycji programu opracowano rekomendacje, wskazania, zasady, techniki i schematy zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu. Przy współpracy z Polskim Towarzystwem Chirurgów Dziecięcych, Sekcją Terapii Płodu oraz Sekcją Ultrasonografii Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Powołano grupę ekspertów, składającą się z autorytetów w dziedzinie położnictwa i ginekologii, chirurgii dziecięcej i kardiologii. Grupa ta opracowała stanowisko w terapii płodu w następujących patologiach:

- **TTTS** - / twin - to - twin transfusion syndrome - zastosowanie laseroterapii w likwidowaniu anastomoz naczyńiowych pomiędzy dawcą, a biorcą w zrębie łożyskowym,
- **Uropatie zaporowe** - zastosowanie shuntu pęcherzowo - owodniowego lub laserowe zabiegi usunięcia zastawki cewki tylnej,
- **CALM** - / zwyrodnienie gruczołowo - torbielowate płuc płodu / - usunięcie torbieli płuc płodu z zastosowaniem shuntu odbarczającego,

- **NIHF** - / nieimmunologiczny obrzęk płodu / - odbarczanie nieprawidłowych zbiorników płynu - hydrothorax, ascites, polihydramnion,
- **Choroba hemolityczna płodu** - transfuzje uzupełniające,
- **Wodogłowie** - zastosowanie zastawek komorowo - owodniowych,
- **Przepuklina rdzeniowa** – operacja fetoskopowe przepukliny lub na otwartej macicy,
- **Potworniak u płodu** - operacja na otwartej macicy lub z zastosowaniem fetoskopii i lasera,
- **Przepuklina przeponowa** – operacje fetoskopowe,
- **Gastroschisis** – amniotomofuzja wymienna,
- **Małowodzie /Wielowodnie** – amniotomofuzja / amnioredukcja,
- **Torbiele płodu** – jajnika, krezki, nerki – nakłucie jednorazowe bądź założenie shuntu.

Stanowisko zespołu ekspertów opublikowano w czasopiśmie „Ultrasonografia w położnictwie i ginekologii”.

Ponadto, wprowadzono program szkoleniowo – edukacyjny dotyczący diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu, opracowano i wdrożono system informatyczny dla gromadzenia, przetwarzania i analizowania danych dotyczących kompleksowej diagnostyki i rodzaju podjętej terapii płodu.

6/ Promowanie współpracy między różnymi instytucjami i organizacjami.

Współpraca między różnymi instytucjami państwowymi, organizacjami, stowarzyszeniami i fundacjami jest bardzo wskazana i niezbędna. Przejawem pozytywnych inicjatyw w tym zakresie może być fakt, że pacjentki, które były leczone wewnątrzmacicznie, zawiązały Stowarzyszenie na rzecz budowy Kliniki Terapii Płodu.

7/ Możliwość ponownego wykorzystania programu w przyszłości lub kontynuowania jego realizacji przez inne jednostki.

Program po jego wdrożeniu i zrealizowaniu celów, powinien być przejęty przez Narodowy Fundusz Zdrowia, przede wszystkim w zakresie realizowanych świadczeń zdrowotnych.

V. Opis programu

Program stanowi kontynuację poprzedniej edycji realizowanej w latach 2006 – 2008 pt. „Program kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu – jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków”.

1/ Cele główne projektu:

- kontynuacja idei wewnątrzmacicznej terapii płodu, która stwarza nowy system opieki nad ciężarną i płodem,
- zastosowanie diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw wad rozwojowych i chorób płodu,
- poprawa stanu zdrowia noworodków poprzez zlikwidowanie powikłań okresu noworodkowego,
- zmniejszenie kosztów leczenia wewnątrzmacicznego wykonywanego za granicą.

2/ Cele szczegółowe projektu:

- zastosowanie diagnostyczne i terapeutyczne fetoskopii w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu,

- zastosowanie fetoskopii i laseroterapii w zespole podkradania w ciąży bliźniaczej (TTTS), w likwidowaniu anastomoz naczyniowych pomiędzy dawcą a biorcą w zrębie łożyskowym,
- modyfikacja wskazań, zasad i technik zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach następujących wad rozwojowych i chorób płodu:
 - nieimmunologiczny obrzęk płodu (NIHF),
 - uropatie zaporowe płodu,
 - zwyrodnienie gruczołowo-torbielowate płuc płodu (CALM),
 - małowodzie i wielowodzie,
 - wodogłowie wewnętrzne płodu,
 - przepuklina rdzeniowa płodu,
 - przepuklina przeponowa,
 - zmiany typu teratoma u płodu.
- Modyfikacja i unowocześnienie internetowego system przekazu informacji i obrazów dotyczących stwierdzanej patologii płodu w całym kraju,
- Modyfikacja i poszerzenie systemu informatycznego dla gromadzenia, przetwarzania i analizowania danych dotyczących kompleksowej diagnostyki i rodzaju podjętej terapii płodu.
- Prowadzenie programu szkoleniowo – edukacyjnego dotyczącego diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu.

3/ Plan działań – opis działań, które mają doprowadzić do osiągnięcia celów.

Istotą przygotowywanego programu jest realizacja idei wewnątrzmacicznej terapii płodu w obrębie specjalistycznego, interdyscyplinarnego ośrodka. Przygotowanie i odpowiednie wyposażenie ośrodka referencyjnego, stworzenie rozwiązań organizacyjnych, sukcesywne opracowywanie niezbędnych schematów postępowania diagnostyczno - terapeutycznego, identycznego schematu postępowania prenatalnego i doprowadzenie do szeregu przedsięwzięć mających na celu modyfikację prowadzenia ciąży oraz sposobu, miejsca i czasu ukończenia ciąży – pozwala na nowoczesne i właściwe realizowanie zadań programu.

Wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo – edukacyjnego dotyczącego terapii płodu ułatwia lekarzom z mniejszych ośrodków na wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu.

Wszystkie te elementy realizacji programu wpływają zdecydowanie na optymalizację opieki przedporodowej, porodowej i poporodowej.

Ośrodek prowadzący terapię wewnątrzmaciczną powinien zapewnić rodzicom wszechstronną pomoc medyczną i psychologiczną, zależną od podejmowanych przez nich decyzji, wynikających zarówno z wyników kompleksowej diagnostyki jak i sposobu prowadzonego leczenia wewnątrzmacicznego.

4/ Sposób realizacji zadań i rodzaje patologii:

Wszystkie zaplanowane zadania mogą być realizowane w obrębie ośrodka, w którym stworzyć można identyczny schemat postępowania w określonych grupach patologii, gdzie połączone byłyby techniki pełnej, kompleksowej diagnostyki prenatalnej z możliwościami wewnątrzmacicznego leczenia płodu.

Echokardiografia płodowa:

Jednym z zadań płodowego badania echokardiograficznego obok oceny anatomii serca jest ocena fizjologii i patologii układu krążenia u płodu. W licznych wadach i chorobach płodu (zespół podkradania w ciąży bliźniaczej - TTTS, uogólniony obrzęk płodu, zwyrodnienie

torbielowate płuc płodu - CALM, guzy okolicy krzyżowej) - występują objawy mniej lub bardziej nasilonych cech niewydolności krążenia. Spektrum tych objawów jest bardzo szerokie.

W fazie początkowej mogą zaistnieć jedynie subtelne objawy, takie jak protosystoliczna niedomykalność zastawki trójdzielnej, czy nieznaczne powiększenie serca płodu. Na drugim biegunie obserwować można uogólnione objawy nieimmunologicznego obrzęku u płodu.

Takie problemy kardiologiczne mogą występować w licznych przypadkach nieprawidłowości kwalifikujących się do rozpoczęcia wewnątrzmacicznej terapii płodu.

5/ Źródła finansowania.

Podstawowym źródłem finansowania jest budżet Ministra Zdrowia będącego dysponentem środków budżetowych zarezerwowanych na realizację programów polityki zdrowotnej w części 46 – Zdrowie, dziale 851 – Ochrona Zdrowia ustawy budżetowej. Zakłada się również udział finansowy realizatorów w zakresie zakupu sprzętu i aparatury w wysokości 10%.

6/ Szczegółowy harmonogram działań.

2009 rok.:

- wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu (cały rok),
- modyfikacja wskazań, zasad i techniki zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu przy współpracy z Sekcją Terapii Płodu PTG (I i II kw.2009r.),
- modyfikacja i unowocześnienie internetowego system przekazu informacji i obrazów dotyczących stwierdzanej patologii płodu w całym kraju (III i IV kw. 2009 r),
- wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo – edukacyjnego dotyczącego diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu w całym kraju (II i III kw. 2009 r.),
- szkolenie specjalistyczne kadry diagnostyczno – terapeutycznej w zachodnich Ośrodkach Chirurgii Płodu (III i IV kwartał 2009 r.).

2010 r. - 2013 r.

- wyodrębnienie i objęcie specjalistyczną opieką kobiet ciężarnych z rozpoznanymi wadami rozwojowymi i chorobami płodu,
- ciągła modyfikacja wskazań, zasad i techniki zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu przy współpracy z Sekcją Terapii Płodu PTG,
- modyfikacja sposobu prowadzenia ciąży, poprawa dostępności do leczenia wewnątrzmacicznego, niezbędne zabezpieczenie aparaturowe,
- szkolenie personelu zajmującego się terapią płodu w ośrodkach zachodnich,
- aktualizacja systemu informatycznego dla gromadzenia, przetwarzania i analizowania danych dotyczących kompleksowej diagnostyki i rodzaju podjętej terapii płodu,
- modyfikacja sposobu, miejsca i czasu ukończenia ciąży,
- wprowadzenie szeroko zakrojonego programu szkoleniowo – edukacyjnego dotyczącego diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu w całym kraju,
- przygotowanie psychologiczne i organizacyjne rodziny do urodzenia dziecka z wadą rozwojową.

7/ Wskaźniki monitorowania oczekiwanych efektów.

Ewaluację i monitorowanie programu będzie prowadzić departament realizujący program we współpracy z realizatorami i Koordynatorem. Zgodnie z postanowieniami umów zawartych przez Ministra Zdrowia na realizację programu, realizatorzy będą zobowiązani do przedstawiania kwartalnych sprawozdań z realizacji zadań objętych umową. Do 20 grudnia realizatorzy będą zobowiązani do przedstawienia końcowego (za dany rok) sprawozdania finansowego i merytorycznego z realizacji zadań.

Do 30 stycznia następnego roku realizator Programu będzie zobowiązany do dokonania analizy stopnia realizacji zadań podjętych w poprzednim roku. Analiza ta wraz z oceną stopnia efektywności podejmowanych działań będzie przedstawiana do wiadomości Ministra Zdrowia wraz z planem dalszych działań i propozycją podziału środków.

Wskaźnikami podejmowanych działań będą:

- liczba wykonanych zabiegów wewnątrzmacicznych w przypadkach wad rozwojowych i chorób płodu,
- liczba lekarzy którzy odbyli specjalistyczne szkolenie z zakresu diagnostyki prenatalnej i współczesnych możliwości leczenia płodu,
- poprawa stanu wyposażenia w niezbędną aparaturę medyczną.

VI. Finansowanie programu.

Podział środków na poszczególne zadania – w ramach rocznego budżetu przeznaczonego przez Ministerstwo Zdrowia na realizację „Programu kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu - jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków na lata 2009-2013”, będzie dokonywany na podstawie opinii Koordynatora programu, upoważnionego do wnioskowania o podział środków z budżetu Ministra Zdrowia, jak również do określenia priorytetowych zadań do sfinansowania w danym roku i o przesunięciu w czasie realizacji poszczególnych zadań w wypadku braku możliwości ich sfinansowania w przewidywanym okresie.

VII. Realizatorzy programu.

1/ Kryteria wyboru Koordynatora programu.

Zadanie to może wykonywać ośrodek badawczo - rozwojowy lub ośrodek akademicki zajmujący się diagnostyką i terapią płodu, który obejmie specjalistyczną opieką kobiety ciężarne z rozpoznanymi wadami rozwojowymi bądź chorobami płodu:

- posiadający doświadczenie w realizacji i monitorowaniu programów polityki zdrowotnej,
- zagwarantuje obsługę administracyjną programu,
- posiadający współpracę z ośrodkami III stopnia referencyjności w opiece perinatalnej
- posiadający możliwość kardiologicznego monitorowania wydolności układu krążenia płodu przed i po zabiegach in utero,
- zapewniający pełną opiekę medyczną nad kobietami z patologią ciąży, w tym opiekę: kardiologiczną, neurologiczną, nefrologiczną, endokrynologiczną, diabetologiczną, psychologiczną,
- gwarantujący pełną opiekę medyczną nad noworodkami, w tym: intensywną terapię neonatologiczną, chirurgię ogólną, kardiochirurgię, neurochirurgię, ortopedię, neurologię, laryngologię, kardiologię, nefrologię, okulistykę,

- umożliwiające wykonanie pełnych badań genetycznych: płodów (nieinwazyjnych i inwazyjnych), noworodków oraz rodziców,
- posiadający wysokowykwalifikowaną kadrę medyczną.

Kryteria wyboru realizatora/ realizatorów części A.

- Doświadczenie w prowadzeniu zabiegów wewnątrzmacicznych u płodów zabiegów endoskopowe związane z nakłuciem worka owodniowego, nakłucie i odbarczenie patologicznych przestrzeni płynowych w obrębie płodu, zakładanie „shuntów” dopłodowych, podawaniem leków bezpośrednio do płodu, doświadczenie w zastosowaniu fotoskopii i terapii laserowej.
- Średnia liczba udokumentowanych zabiegów wewnątrzmacicznych: minimum 300 zabiegów, nie mniej niż 100 zabiegów rocznie.
- Ośrodek ściśle współpracujący z Sekcją Terapii Płodu Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego.
- Możliwość bezpośredniej współpracy z Kliniką Neonatologii i/lub Oddziałem Intensywnej Terapii Noworodkowej i Klinikami Chirurgii Dziecięcej: Kardiochirurgii, Neurochirurgii i Chirurgii Ogólnej.
- Bezpośrednia współpraca z Zakładem Echokardiografii Płodowej - w celu oceny wydolności układu krążenia u płodu przed i po zabiegach wewnątrzmacicznych.
- Doświadczenie w tworzeniu i prowadzeniu bazy danych.
- Bezpośrednia współpraca z ośrodkiem referencyjnym terapii płodu.
- Współpraca z ośrodkami chirurgii płodu w Europie i na świecie.

VIII. Kontynuacja działań podjętych w programie.

Większość działań podjętych w części A jest kontynuacją poprzedniej edycji „Programu kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu - jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków w latach 2006 – 2008. Zakłada się dokonanie oszacowania rzeczywistych kosztów ponoszonych na realizację świadczeń wykonywanych w terapii płodu, które zostaną przekazane do wykorzystania przez Narodowy Fundusz Zdrowia.

Część B – „Monitorowanie i poprawa pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych w Polsce, obejmujące prowadzenie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych”.

II. Streszczenie.

1. Skrótowy opis celów i podstawowych elementów programu.

Wrodzone wady rozwojowe stanowią na świecie istotny problem medyczny i społeczny o rosnącym znaczeniu. Z tego powodu tworzy się rejestry wad rozwojowych, które oprócz monitorowania zjawiska, są punktem wyjścia do programów profilaktycznych.

W Europie w 1979 roku w celu monitorowania i profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych utworzony został Europejski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - EUROCAT, którego

zespół centralny i baza danych utrzymywane są ze środków Komisji Europejskiej i WHO. EUROCAT zrzesza rejestry europejskie i stanowi forum szerokiej współpracy europejskiej w zakresie monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych. Aktualnie EUROCAT zrzesza 43 rejestry europejskie. Największym rejestrem EUROCAT jest Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR).

Obecnie Rejestr obejmuje cały kraj, w tym 13 województw w sposób pełny, z przekazywaniem danych do EUROCAT, a 3 województwa są w okresie pilotażowym, zanim osiągną taką jakość danych, że będzie można ich dane włączyć do EUROCAT.

Celem Programu Monitorowania i Poprawy Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych w Polsce jest kontynuacja Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych i udział w wypracowywaniu standardów i realizacji europejskich i światowych programów prewencyjnych, które zmierzają do zmniejszenia społecznych skutków wad wrodzonych.

Udział PRWWR w programach EUROCAT umożliwia z jednej strony wykorzystanie dla populacji polskiej wieloletnich doświadczeń EUROCAT w zakresie działań prewencyjnych, z drugiej strony – udział naszego kraju w szeroko zakrojonych działaniach na rzecz zmniejszenia społecznych skutków wad w Europie.

Cele główne programu:

- monitorowanie oraz profilaktyka wrodzonych wad rozwojowych poprzez kontynuację Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych jako największego rejestru EUROCAT,
- prowadzenie badań nad czynnikami ryzyka wystąpienia wad wrodzonych, zróżnicowaniem terytorialnym wrodzonych wad rozwojowych w celu wczesnej identyfikacji czynników teratogennych i mutagennych,
- udział w wypracowywaniu standardów i realizacji programów prewencyjnych w ramach EUROCAT,
- współpraca na polu badań naukowych dotyczących zapobiegania wrodzonym wadom rozwojowym, a także uzyskanie danych dla poprawy opieki medycznej nad dziećmi z wadami,
- prowadzenie edukacji lekarzy i społeczeństwa.

Wysokość wnioskowanych środków finansowych z budżetu Ministra Zdrowia w kolejnych latach w części B:

2009 -	650.000, - zł.
2010 -	750.000, - zł.
2011 -	850.000, - zł.
2012 -	850.000, - zł.
2013 -	850.000, - zł.

Spodziewane efekty i korzyści wynikające z potencjalnego wdrożenia programu.

Oczekiwane efekty prowadzenia Programu to obniżenie częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych, współczynnika umieralności niemowląt z powodu wrodzonych wad rozwojowych i zmniejszenia społecznych skutków wad.

Długofalowe prowadzenie części B programu spowoduje trwałe obniżenie kosztów opieki zdrowotnej nad dziećmi z wadami wrodzonymi poprzez dostrzegalne skutki wprowadzenia profilaktyki wad wrodzonych i edukacji społeczeństwa, zmniejszenia nakładów na leczenie, rehabilitację i opiekę społeczną dla osób z wadami rozwojowymi, a także wzrost aktywności zawodowej społeczeństwa (poprzez zmniejszenie skali opieki społecznej nad osobami z wadami wrodzonymi).

Prowadzenie PRWWR odpowiada też zawartemu w Narodowym Programie Zdrowia Celowi operacyjnemu nr 7: "Poprawa opieki zdrowotnej nad matką, noworodkiem i małym dzieckiem".

III. Zdefiniowanie problemu, określenie potrzeby.

1/ Światowe badania epidemiologiczne wskazują na to, że ok. 2-3 % dzieci rodzi się z co najmniej jedną poważną wadą rozwojową, a 0,4% dzieci - z zespołem mnogich wad rozwojowych (uwaga: w dalszej części podrozdziału przedstawiono dokładne dane dotyczące częstości występowania wad wrodzonych w Polsce i w Europie – na podstawie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych oraz EUROCAT). Skala problemu jest znacznie większa: aż 10-15% zarodków ludzkich wykazuje poważne wady morfologiczne - większość uszkodzonych w ten sposób zarodków ulega poronieniu samoistnemu.

Wady wrodzone stanowią jeden z najpoważniejszych problemów współczesnej perinatologii, będąc jedną z zasadniczych przyczyn umieralności okołoporodowej płodów i noworodków. W Polsce wady wrodzone zajmują wśród przyczyn zgonów niemowląt drugie miejsce po chorobach okresu okołoporodowego, wysuwając się na pierwsze miejsce wśród przyczyn zgonów w późnej (postneonatalnej) umieralności niemowląt. W krajach wysoko uprzemysłowionych wady wrodzone są najważniejszą przyczyną zgonów niemowląt i takiej sytuacji należy oczekiwać w niedługim czasie również w Polsce.

Wysoki udział wrodzonych wad rozwojowych wśród przyczyn zgonów dzieci nie jest jedynym problemem medycznym i społecznym związanym z wadami. Dzieci z wadami wymagają wieloletniego specjalistycznego postępowania diagnostycznego, terapeutycznego i rehabilitacyjnego, angażującego znaczne środki finansowe. W przypadku wielu wad rozwojowych szybko podjęta i konsekwentnie prowadzona wysokospecjalistyczna opieka medyczna może uratować życie dziecka i zapobiec niepełnosprawności fizycznej w przyszłości. Jednak w przypadku szczególnie poważnych wad wrodzonych, w tym takich, którym towarzyszy niepełnosprawność intelektualna, przywrócenie dziecku zdrowia nie jest możliwe i dziecko pozostaje trwale niepełnosprawne, wymagając przez całe życie wielokierunkowej opieki medycznej i dostosowania się do tej sytuacji całej rodziny. W przypadkach dzieci ciężko uszkodzonych, którym rodzina nie jest w stanie zapewnić opieki, niezbędna niekiedy staje się pomoc instytucjonalna.

Poważny problem medyczny i społeczny stanowią zwłaszcza zespoły wad wrodzonych. Większość spośród ponad 3000 wyodrębnionych dotąd zespołów wad należy do tzw. „rzadkich chorób” (tj. chorób występujących z częstością poniżej 1/2000 urodzeń), które stanowią szczególnie problem dla systemu opieki zdrowotnej.

Etiologia wad wrodzonych.

Etiologia wad wrodzonych jest zróżnicowana. Wady wrodzone mogą powstać zarówno pod wpływem czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Uważa się, że w większości wad o poznanej etiologii istotną rolę odgrywają czynniki genetyczne. Przyczyną wad wrodzonych mogą być aberracje chromosomowe (6%), mutacje pojedynczych genów (7,5 %), mieszane wpływy genetyczno-środowiskowe (20 %), zakażenie wewnątrzmaciczne płodu (2 %), choroby ciężarnej (3%), teratogeny chemiczne i fizyczne, w tym przyjmowanie przez ciężarną

używek i niektórych leków (1,5 %). W około 50-60% przypadków nie można jednoznacznie określić etiologii wady/wad. (8,12).

Leczenie i profilaktyka wad wrodzonych.

Mimo zwiększających się systematycznie możliwości diagnostyki wad rozwojowych i chorób genetycznych oraz wprowadzania nowych metod terapii, w dalszym ciągu leczenie większości z nich jest objawowe, a korekcja chirurgiczna, kompleksowa stymulacja rozwoju i rehabilitacja są postępowaniem z wyboru. W tej sytuacji szczególnego znaczenia nabiera profilaktyka – zarówno pierwotna (I stopnia), mająca na celu niedopuszczenie do wystąpienia nieprawidłowości w rozwoju zarodka i płodu, jak i wtórna (II stopnia), zmniejszająca stopień uszkodzenia dziecka i zapobiegająca wystąpieniu wad u następnych osób w rodzinie (12).

Możliwości profilaktyki pierwotnej wad wrodzonych są ograniczone i zależą od etiologii wad. Stosunkowo dobre efekty można uzyskać w przypadku wad uwarunkowanych wieloczynnikowo (mieszane wpływy genetyczno-środowiskowe), a szczególnie dobrym przykładem jest profilaktyka wad cewy nerwowej poprzez wzbogacenie diety kobiet w wieku prokreacyjnym w kwas foliowy – program ten wprowadziło wiele krajów, w tym Polska (3). Zapobieganie wystąpieniu wad o nie genetycznej etiologii odbywa się poprzez unikanie przed i w czasie ciąży ekspozycji na działanie czynników teratogennych (np. niektóre leki, alkohol, patogeny biologiczne i wiele innych). W przypadku wad wrodzonych o etiologii genetycznej najważniejszym działaniem w profilaktyce jest identyfikacja rodzin ryzyka genetycznego w populacji i objęcie ich poradnictwem genetycznym. Biorąc pod uwagę fakt, że większość wad rozwojowych o poznanej etiologii powstaje przy udziale czynników genetycznych, ten kierunek działań profilaktycznych jest szczególnie ważny (10,11).

W profilaktyce wtórnej (II stopnia) wad wrodzonych szczególna rola przypada diagnostyce prenatalnej. (1,12) Prenatalne wykrycie wad u płodu nie tylko ma decydujące znaczenie dla sposobu prowadzenia ciąży i porodu, ale jest coraz częściej wstępem do terapii płodu. Innym elementem profilaktyki wtórnej są populacyjne i selektywne programy badań przesiewowych noworodków w kierunku określonych chorób i wad genetycznych (np. wrodzone zwichnięcie stawów biodrowych). Celem tych badań jest wczesne ustalenie rozpoznania choroby i niezwłoczne rozpoczęcie leczenia.

Monitorowanie wad wrodzonych – Rejestry.

Podstawą wszelkich działań profilaktycznych zmierzających do obniżenia częstości występowania lub złagodzenia skutków społecznych wrodzonych wad rozwojowych jest pełna identyfikacja dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi, w związku z tym w wielu krajach na świecie utworzono rejestry wrodzonych wad rozwojowych. W Europie w 1979 roku utworzony został Europejski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - EUROCAT, którego zespół centralny i baza danych utrzymywane są ze środków Komisji Europejskiej i WHO. EUROCAT zrzesza rejestry europejskie, które spełniają określone, bardzo wymagające kryteria i jest forum współpracy europejskiej w zakresie monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych. Należy podkreślić, że PRWWR jest największym rejestrem europejskim i jednym z największych rejestrów wad na świecie.

Tylko poprzez kontynuację Programu można:

- w pełni zidentyfikować dzieci z wadami rozwojowymi, ocenić stopień ciężkości wad,
- ocenić zapotrzebowanie na leczenie i rehabilitację w poszczególnych grupach wad rozwojowych,
- zidentyfikować czynniki ryzyka wystąpienia wad wrodzonych,
- zidentyfikować regiony o zwiększonej częstości występowania określonej grupy wad lub wady,
- wdrożyć działania profilaktyczne,
- ocenić skuteczność podjętej profilaktyki.

Jeden z istotnych aspektów profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych związany jest z faktem, że większość wad wrodzonych powstaje przy udziale czynników genetycznych. Wykazano, że aż 85% wad rozwojowych o poznanej etiologii jest uwarunkowanych genetycznie – tym samym wadę rozwojową należy traktować jako chorobę potencjalnie genetyczną ze wszystkimi tego konsekwencjami (w wielu przypadkach podwyższone ryzyko powtórzenia się wady w rodzinie). W Polsce jest to tym bardziej istotne, że przed wprowadzeniem PRWWR tylko 10-15% rodzin, w których urodziło się dziecko z wadą było kierowanych do Poradni Genetycznej. Jest to 5 razy mniej niż w krajach UE 10 lat temu. Wśród czynników odpowiedzialnych za taką sytuację wymienić należy niedostateczną edukację lekarzy w zakresie genetyki medycznej i niewystarczającą świadomość społeczeństwa o możliwościach profilaktyki chorób genetycznych. Stwierdza się również niewystarczającą wiedzę społeczeństwa o możliwościach profilaktyki wad wrodzonych:

- brak świadomości, że czynniki genetyczne są zasadniczą przyczyną wrodzonych wad rozwojowych,
- brak informacji o możliwościach diagnostyki prenatalnej oraz świadomości, że prenatalne wykrycie wad płodu może mieć decydujące znaczenie dla możliwości uratowania dziecka lub szybkiej korekcji wady bezpośrednio po urodzeniu lub nawet w okresie życia wewnątrzmacicznego,
- niewystarczającą wiedzę na temat czynników teratogennych i mutagennych (np. choroby odzwierzęce, choroby zakaźne, hipertermia u kobiety ciężarnej),
- niedostateczną świadomość zwiększonego ryzyka genetycznego związanego z zaawansowanym wiekiem kobiet ciężarnych,
- zbyt ograniczone profilaktyczne stosowanie kwasu foliowego przez kobiety w wieku rozrodczym i kobiety ciężarne.

Istotnym elementem zadania jest zatem edukacja społeczeństwa i lekarzy na temat konieczności monitorowania wrodzonych wad rozwojowych i wdrożenia na szeroką skalę profilaktyki pierwotnej i wtórnej wrodzonych wad rozwojowych. Edukacja ta nabiera jeszcze znaczenia w obliczu najnowszych spektakularnych osiągnięć w genetyce, zapowiadających erę medycyny przewidującej a nawet medycyny indywidualnej.

2/ Przyczyny istnienia problemu, waga problemu dla społeczeństwa.

Jak wspomniano wcześniej, wady wrodzone stanowią jeden z najpoważniejszych problemów współczesnej perinatologii, będąc jedną z zasadniczych przyczyn umieralności okołoporodowej płodów i noworodków, zajmując w Polsce wśród przyczyn zgonów niemowląt drugie miejsce po chorobach okresu okołoporodowego, a wysuwając się na pierwsze miejsce wśród przyczyn zgonów w późnej (postneonatalnej) umieralności niemowląt. W krajach wysoko uprzemysłowionych wady wrodzone są najważniejszą

przyczyną zgonów niemowląt i takiej sytuacji należy oczekiwać w niedługim czasie również w Polsce. Wady wrodzone są też zasadniczą przyczyną niepełnosprawności dzieci i młodzieży. Z tego powodu należy w sposób ciągły monitorować częstość występowania i rodzaje wad wrodzonych i na całym świecie służyć do tego rejestry wad.

Na konieczność monitorowania wad wrodzonych wskazują także dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Wykazano, że w porównaniu z większością krajów UE, w Polsce występują znaczne różnice w częstości występowania wad wrodzonych u dzieci żywo urodzonych, co oznacza inne niż w większości krajów UE zapotrzebowanie na specjalistyczną opiekę medyczną dla tej grupy pacjentów.

Z wadami wrodzonymi związany jest też problem „rzadkich chorób”. Do rzadkich chorób należą prawie wszystkie zespoły wad rozwojowych (ok. 3000 do tej pory sklasyfikowanych). PRWWR monitoruje częstość tej grupy rzadkich chorób w Polsce i poprzez uczestnictwo w EUROCAT bierze także udział w ich monitorowaniu w krajach UE i w większości krajów europejskich.

Niekiedy słyszy się w Polsce niepokojące głosy o rzekomym zwiększeniu częstości występowania zespołu Downa wśród potomstwa młodych kobiet, a także sygnały o częstszym rodzeniu się dzieci z wadami rozwojowymi w niektórych regionach kraju. Oceny te są wyłącznie intuicyjne i nie poparte żadnymi obiektywnymi badaniami. Ze względu na wagę problemu wymagają jednak bezwzględnie weryfikacji. Nie sposób również obiektywnie ocenić następstw katastrof ekologicznych, m.in. katastrofy w Czarnobylu, w jakim stopniu wpływają one na częstość wad rozwojowych w populacji. Gromadzenie danych dotyczących występowania wad rozwojowych w populacji polskiej jest również konieczne dla ustalenia punktu odniesienia dla badań częstości wad w polskiej populacji w przyszłości.

Należy podkreślić, że prowadzenie rejestru wad przynosi znaczne korzyści praktyczne. Na świecie istnieją liczne przykłady, że rejestr wad pozwolił zidentyfikować regiony o szczególnie dużym zagrożeniu populacji występowaniem określonej wady rozwojowej, co było punktem wyjścia do opracowania adekwatnych badań przesiewowych i wprowadzenia skutecznej profilaktyki. Doskonałym przykładem może być Szkocja, w której poprzez rejestr wad stwierdzono wysoką częstość wad rozwojowych cewy nerwowej - obecnie po wprowadzeniu badań przesiewowych u ciężarnych oraz profilaktyki (przyjmowanie kwasu foliowego przed planowaną ciążą i w pierwszych tygodniach ciąży) udało się zmniejszyć częstość wad cewy nerwowej w szkockiej populacji i we wszystkich populacjach, gdzie tego typu profilaktykę zastosowano. Analogicznie stwierdzono, że częstość wad spowodowanych przez wirus różyczki jest na tyle duża, że uzasadnione było wprowadzenie szczepień przeciwko różyczce u dziewcząt, u których nie wykryto przeciwciał przeciw różyczkowemu. Istotną sprawą jest monitorowanie częstości wad o ewidentnie genetycznej etiologii, ponieważ mogą one odzwierciedlać natężenie działania czynników mutagennych w środowisku naturalnym człowieka. Analogicznie, monitorowanie wad o niegenetycznej etiologii mogłoby się przyczynić do rozpoznania ew. egzogennych narażeń teratogennych. Dzięki rejestrowi wad można weryfikować poglądy na temat szkodliwych czynników działających w miejscu pracy i związanych z wykonywaniem określonych zawodów.

3/ Dotychczasowe próby rozwiązania problemu.

W Polsce od okresu powojennego prowadzono kilka rejestrów, najczęściej opartych wyłącznie o bazę szpitalną. Rejestry prowadzone przez niektóre duże ośrodki kliniczne nie mają wartości dla analizy epidemiologicznej czy etiologicznej wrodzonych wad rozwojowych, gdyż w jednostkach tych są hospitalizowane wyselekcjonowane szczególnie ciężkie przypadki, nie zawsze tylko z terenu danego województwa. Rejestry oparte wyłącznie

na bazie szpitalnej nie są tym samym rejestrami umożliwiającymi ocenę częstości występowania wad w populacji.

W przeszłości w Polsce działało ponadto kilka lokalnych rejestrów wad obejmujących populację najczęściej o liczebności kilku tysięcy urodzeń. Wyniki uzyskiwane z tych rejestrów są trudne do porównania z powodu niejednolitego systemu uzyskiwania danych, różnych systemów kwalifikacji wad, różnych grup wiekowych objętych badaniem.

Prowadzenie lokalnych rejestrów jest wprawdzie wartościowe, jednak nie pozwala na zidentyfikowanie regionów o szczególnie dużym zagrożeniu populacji występowaniem wad wrodzonych czy ściśle określonej wady. Nie pozwala także na monitorowanie wyników wprowadzanych programów profilaktyki pierwotnej wad np. profilaktyki wad cewy nerwowej poprzez podawanie kwasu foliowego.

Próbie zorganizowania Rejestru obejmującego większy obszar (dziewięć tzw. „starych” województw kraju) podjął Zakład Epidemiologii i Programowania Ochrony Zdrowia Kobiet, Dzieci i Młodzieży w latach 1983-1985. Uzyskane współczynniki występowania wrodzonych wad rozwojowych były niskie i bardzo zróżnicowane dla różnych województw. Świadczyły one przede wszystkim o niepełnej zgłaszalności wad na terenie poszczególnych województw. Pierwsze dane epidemiologiczne dotyczące wrodzonych wad rozwojowych na terenie Polski zgodne z kryteriami EUROCAT i dzięki temu porównywalne z danymi światowymi uzyskano w ramach Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w latach 1997-1999. Dane te opublikowano w monografii „Wrodzone Wady Rozwojowe w Polsce w latach 1998-1999”. Badania epidemiologiczne oparte o PRWWR należy kontynuować w ramach projektu pn. Monitorowanie i Poprawa Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych w Polsce.

4/ Przedstawienie trudności w uzyskaniu świadczeń.

Informacje o wadach rozwojowych – częstości, rodzajach, czynnikach ryzyka, a także działania prewencyjne (edukacja, poradnictwo genetyczne) i ocena efektywności tych działań wymagają prowadzenia rejestru wad spełniającego wymagające kryteria EUROCAT, tak aby uczestniczyć w europejskich i światowych programach monitorujących i profilaktycznych. Stworzenie takiego rejestru wymaga zarówno wysoko wykwalifikowanej kadry, jak również wypracowania logistyki.

IV. Uzasadnienie realizacji programu.

1/ Dlaczego realizacja Programu powinna zostać sfinansowana przez Ministra Zdrowia (w relacji z innymi ważnymi z punktu widzenia polityki zdrowotnej programami).

Od 1.06.2001 Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (Polish Registry of Congenital Malformations) wchodzi w skład EUROCAT. Dzięki uczestnictwu PRWWR w EUROCAT, realizacja Programu umożliwia szerokie współdziałanie z innymi krajami europejskimi, zwłaszcza z krajami UE, w wielokierunkowych programach mających na celu monitorowanie i profilaktykę wad wrodzonych, a zmierzających ostatecznie do zmniejszenia społecznych skutków wad. Wśród wielu programów monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych prowadzonych przez EUROCAT wymienić można:

- Opracowanie nowych standardów profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych kwasem foliowym, w oparciu o dotychczasowe doświadczenia EUROSERSCAN.
- Badania nad zróżnicowaniem terytorialnym wad wrodzonych w Europie (poszukiwanie czasowo występujących ognisk zwiększonej częstości występowania wad rozwojowych – tzw. *clusters*).
- Badania nad teratogennym wpływem leków przyjmowanych przez ciężarną.
- Uzyskanie aktualnych danych dotyczących częstości występowania zespołów wad uwarunkowanych jednogenu.

- Rewizja dotychczasowych poglądów dotyczących ryzyka wystąpienia zespołu Downa i innych aberracji chromosomowych u potomstwa kobiet powyżej 40 roku życia.
- Weryfikacja danych empirycznych dotyczących wysokości ryzyka powtórzenia się zespołu Downa w rodzinie po urodzeniu dziecka z tym zespołem.
- Uzyskanie danych empirycznych opartych o analizę dużych populacji dotyczących wysokości ryzyka ponownego wystąpienia wady cewy nerwowej w rodzinie po urodzeniu dziecka z tą wadą.
- Pokrewieństwo rodziców jako czynnik ryzyka wystąpienia wad wrodzonych u potomstwa.
- Ocena zagrożenia wystąpieniem wrodzonej wady serca pod postacią wspólnego kanału przedsionkowo-komorowego u potomstwa kobiet ciężarnych.
- Poszukiwanie czynników ryzyka wystąpienia wad wielonarządowych.

PRWWR ze względu na wielką liczbę monitorowanych urodzeń (ok. 380 000 rocznie) i położenie (populacja Europy Środkowo-Wschodniej) jest postrzegany jako szczególnie ważny partner we współpracy przy realizacji programów EUROCAT.

Ze względu na wielką liczbę dzieci z poważnymi wadami rozwojowymi w bazie danych PRWWR (ponad 80 tysięcy przypadków), PRWWR uczestniczy w badaniach EUROCAT dotyczących teratogennego działania niektórych leków przyjmowanych przez kobiety ciężarne. EUROCAT wykazał już m.in., że lek przeciwalergiczny *Loratadyna* przyjmowany przez kobietę ciężarną, zwiększa ryzyko wystąpienia spodziectwa u chłopców.

Wskazuje to na konieczność stałego monitorowania leków – mimo dopuszczenia ich do obrotu - pod kątem ewentualnego działania teratogennego.

Poprzez uczestnictwo w EUROCAT, Polski Rejestr włącza się w realizację światowych programów profilaktycznych, w tym prowadzonych z ramienia WHO.

2/ Zdefiniowanie potrzeby społecznej, której zaspokojeniu ma służyć realizacja programu.

Monitorowanie wad wrodzonych umożliwia ocenę rzeczywistej skali problemu, stanowi podstawę wszelkich działań profilaktycznych.

Częstość występowania wybranych rodzajów wad rozwojowych w Polsce na tle innych krajów europejskich (dane dotyczą dzieci żywo urodzonych, lata 1998-2003):

a) Wady cewy nerwowej. Monitorowanie wad cewy nerwowej jest szczególnie ważne ze względu na opracowanie skutecznej pierwotnej profilaktyki tej wady (przyjmowanie przez kobiety ciężarne preparatów kwasu foliowego). W Polsce częstość występowania wad cewy nerwowej wynosi 8,61/10000 żywych urodzeń i jest znacznie wyższa niż średnia dla wszystkich krajów EUROCAT wynosząca 2,97/10000 żywych urodzeń. Podobną do Polski częstość występowania wad cewy nerwowej u dzieci żywo urodzonych obserwuje się w Irlandii (8,43/10000 żywych urodzeń) oraz na Malcie (8,12/10000 ż.ur.), gdzie obowiązuje podobne do polskiego prawodawstwo dotyczące warunków przerywania ciąży i podobne nastawienie społeczne do sprawy aborcji. Zbliżona do Polski częstość występowania wad cewy nerwowej dotyczy Bułgarii (7,81/10000 ż.ur.) i Danii (6,48/10000 ż.ur.). Bezmózgowie: w Polsce częstość występowania bezmózgowia wynosi 1,39/10000 żywych urodzeń, będąc najbardziej zbliżoną do Malty (1,22), a mniejsza niż w Irlandii (2,59), przy 0,41 dla wszystkich krajów EUROCAT łącznie. Rozszczep kręgosłupa: częstość występowania tej wady u dzieci żywo urodzonych jest w Polsce jedną z najwyższych w Europie i wynosi 6,17/10000 ż.ur., większą częstość występowania tej wady u dzieci żywo urodzonych odnotowano jedynie w Bułgarii (7,29), a nieco mniejszą, ale porównywalną do Polski stwierdzono w Danii (5,86), na Malcie (5,28) oraz w Irlandii (5,19). Średnia częstość występowania rozszczepu kręgosłupa w krajach EUROCAT wynosi 2,24/10000 ż.ur. Niska

średnia częstość występowania wad cewy nerwowej (bezmózgowie, rozszczep kręgosłupa, przepuklina mózgowa) u dzieci żywo urodzonych w krajach EUROCAT wynika z tego, że w większości krajów objętych EUROCAT prenatalna wykrywalność tej grupy wad jest wysoka, a rodzina podejmuje zazwyczaj decyzję o ukończeniu ciąży.

b) Wrodzone wady serca: Częstość występowania w Polsce określono na 72,09/10000 wszystkich urodzeń, przy 63,76 średniej częstości w krajach EUROCAT. Częstość występowania poszczególnych rodzajów wad serca w Polsce jest podobna do średniej dla krajów EUROCAT (tabela w aneksie).

c) Zniekształcenia zmniejszające kończyn: Te poważne wady rozwojowe, najczęściej o niegenetycznej etiologii, występują w Polsce częstością 7,12/10000 ż.ur., a w EUROCAT 4,41/10000 ż.ur. i 6,22/10000 wszystkich (żywych i martwych) urodzeń. Wyższą od Polski częstość odnotowano tylko w Irlandii (7,46/10000 ż.ur.).

d) Rozszczep wargi i/lub podniebienia: W Polsce częstość występowania tej wady wynosi 17,06/10000 urodzeń i jest większa od średniej dla krajów EUROCAT (14,60/10000 urodzeń).

e) Spodziectwo: W Polsce częstość występowania tej wady określono na 13,08/10000 ż.ur. chłopców, przy 10,86 w EUROCAT. Największą częstość występowania spodziectwa w Europie zanotowano na Malcie (38,59), a podobną jak w Polsce także w Holandii (14,07), Belgii (13,52), Francji 12,22) i Irlandia (12,97/10000 ż.ur. chłopców).

f) Zespół Downa: W Polsce częstość występowania zespołu Downa określono na 14,63/10000 żywych urodzeń, przy średniej częstości występowania w krajach objętych EUROCAT 9,48/żywych urodzeń. Najwyższą częstość występowania zespołu Downa zaobserwowano w Irlandii (24,31/10000 ż.ur.) i na Malcie (20,72/10000 ż.ur.), a podobną do Polski w Bułgarii (12,54) i Wielkiej Brytanii (11,37-13,02).

3/ Efektywność ekonomiczna.

PRWWR gromadzi dane dotyczące częstości i rodzajów wad wrodzonych na terenie Polski, w tym zespoły należące do rzadkich chorób, identyfikuje różnice regionalne, wskazuje powiaty o statystycznie istotnej wysokiej częstości występowania określonych wad wrodzonych, poszukuje ew. czynników mutagennych i teratogennych, dostarcza danych o wadach dla organizatorów opieki medycznej w kraju umożliwiając ocenę zapotrzebowania na diagnostykę, terapię i rehabilitację dla dzieci z wadami, w tym zespołami należącymi do rzadkich chorób, umożliwia badania dotyczące etiologii wad wrodzonych. PRWWR prowadzi działania na rzecz poprawy opieki genetycznej nad rodzinami, w których urodziło się dziecko z wadami, w tym poprawę opieki medycznej nad dziećmi z niektórymi zespołami genetycznymi. PRWWR monitoruje stan diagnostyki prenatalnej wad wrodzonych i stan pierwotnej profilaktyki wad wrodzonych kwasem foliowym. **PRWWR jest częścią europejskiego i światowego systemu monitorowania wad wrodzonych.**

Kontynuacja zadań w ramach Programu przyniesie długofalowe korzyści ekonomiczne. Obliczono, że środki finansowe zainwestowane w profilaktykę wad wrodzonych umożliwiają wielokrotne (w zależności od kategorii wady 4-10 razy) obniżenie nakładów na utrzymanie, rehabilitację i opiekę nad osobami z wadami wrodzonymi.

Za kontynuacją zadań przemawiają ponadto następujące fakty:

- Informacje o częstości występowania, rodzajach i ciężkości wrodzonych wad rozwojowych są podstawą do oceny zapotrzebowania na diagnostykę, leczenie, rehabilitację i pomoc społeczną w poszczególnych grupach wad,
- Identyfikacja czynników ryzyka występowania wrodzonych wad rozwojowych umożliwi podjęcie właściwych kroków profilaktycznych i obniżenie częstości niektórych wad wrodzonych w populacji,

- Identyfikacja poprzez Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych rodzin ryzyka genetycznego zagrożonych urodzeniem dziecka z wadą i poradnictwo genetyczne może obniżyć częstość występowania szczególnie ciężkich genetycznie uwarunkowanych wad rozwojowych. Dzieci z wadami wrodzonymi stanowią grupę osób wymagającą długotrwałego leczenia i rehabilitacji. Ponadto u dzieci z wadami rozwojowymi znacznie częściej niż w populacji ogólnej stwierdza się upośledzenie umysłowe. Profilaktyka wrodzonych wad rozwojowych jest także w znacznej mierze profilaktyką upośledzenia umysłowego. Ciężkie wady rozwojowe i upośledzenie umysłowe obniżają jakość życia nie tylko osobie upośledzonej, lecz także jej rodzinie. Zmniejszenie częstości występowania ciężkich wad wrodzonych i upośledzenia umysłowego obniży koszty związane z ich opieką medyczną, rehabilitacją i zabezpieczeniem opieki w przyszłości.
- Zadanie może umożliwić identyfikację, a następnie eliminację ew. źródeł mutagenów i/lub teratogenów na terenie kraju.

Udział PRWWR w programach EUROCAT umożliwia z jednej strony wykorzystanie dla populacji polskiej wieloletnich doświadczeń EUROCAT w zakresie działań prewencyjnych, z drugiej strony – udział naszego kraju w działaniach na rzecz zmniejszenia społecznych skutków wad w Europie.

4/ Nowatorstwo zaproponowanych rozwiązań.

Dla potrzeb realizacji zadania opracowano szereg nowatorskich rozwiązań organizacyjnych. Utworzono własne struktury organizacyjne odpowiedzialne za realizację zadań PRWWR. Przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej UM w Poznaniu utworzono Krajowy Zespół Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, który jest odpowiedzialny za organizację systemu rejestracji wad, prowadzenie bazy danych, koordynację wszystkich działań zmierzających do uzyskania kompletności zgłoszeń i weryfikacji rozpoznań, analizę uzyskanych danych, opracowywanie wyników, współdziałanie z innymi europejskimi rejestrami wad w ramach EUROCAT. Na szczeblu województw powołano Wojewódzkie Zespoły PRWWR, prowadzące nadzór nad zgłaszaniem wad z danego terenu i uczestniczące w opracowywaniu wyników. Korzystano z bierno-czynnego sposobu zbierania informacji. Podstawowym źródłem informacji były zgłoszenia wad wrodzonych na specjalnie opracowanych formularzach.

Rozległość terenu objętego Rejestrem, wielkość monitorowanej populacji, wysoce oryginalne rozwiązania organizacyjne i sprawność w przekazywaniu danych do centralnej bazy danych EUROCAT, wzbudziły uznanie EUROCAT.

Prowadzono edukację lekarzy i społeczeństwa w zakresie poradnictwa genetycznego, diagnostyki genetycznej oraz aktualnych osiągnięć genetyki, mających zastosowanie w praktyce klinicznej.

Prowadzono także edukację społeczeństwa. Edukacja społeczeństwa obejmowała wykłady edukacyjne, materiały informacyjne, jak również wywiady i wystąpienia realizatorów Programu w środkach masowego przekazu (prasa, radio, telewizja). Poruszano zagadnienia dotyczące zagrożeń dla płodu wynikające z nieprawidłowego odżywiania kobiet ciężarnych, stosowania używek, narkotyków lub alkoholu, zagrożenia związanego z wiekiem kobiet ciężarnych oraz czynnikami teratogennymi i mutagennymi występującymi w środowisku. Podkreślano także rolę poradnictwa genetycznego w profilaktyce wrodzonych wad rozwojowych. Edukację lekarzy i personelu medycznego prowadzono w formie konferencji, wykładów, referatów i konsultacji na terenie kraju objętym rejestrem, jak również poprzez udział w systemie kształcenia podyplomowego lekarzy, pielęgniarek i położnych w zakresie etiologii wrodzonych wad rozwojowych, profilaktyki pierwotnej i wtórnej, możliwości leczenia i rehabilitacji.

5/ Wykorzystanie dotychczasowych doświadczeń.

W ramach zadania: Monitorowanie i Poprawa Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych, obejmujące prowadzenie Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w Polsce obecnie działalnością Rejestru objętych jest 16 województw, czyli około 100% powierzchni Polski i 100% populacji polskiej.

Wielka praca logistyczna wykonana w trakcie wdrażania i realizacji Programu obejmującego tak duży teren i populację kraju znalazły uznanie w EUROCAT i poza nim.

6/ Wykorzystanie istniejących środków.

Planuje się kontynuowanie Programu w ramach wypracowanych i sprawdzonych w czasie dotychczasowej działalności struktur organizacyjnych. Wielka praca logistyczna wykonana w trakcie wdrażania i realizacji Programu obejmującego tak duży teren i populację kraju znalazły uznanie w EUROCAT i poza nim.

7/ Promowanie współpracy między różnymi instytucjami i organizacjami.

O pozycji PRWWR na arenie międzynarodowej świadczy członkostwo Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w EUROCAT i udział w dużych programach profilaktycznych EUROCAT.

Dla realizacji Programu nawiązano również wiele współprac z instytucjami i organizacjami działającymi na terenie kraju. W zakresie poszukiwania ew. źródeł czynników mutagennych i/lub teratogennych, Zespół PRWWR współpracuje z Instytutem Medycyny Pracy w Łodzi.

Prowadzona jest współpraca z towarzystwami i grupami samopomocy skupiającymi rodziców dzieci z różnego typu niepełnosprawnością fizyczną lub intelektualną, w tym ze: Stowarzyszeniem Opieki nad Dziećmi z Zespołem Downa, Polskim Stowarzyszeniem na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym, Stowarzyszeniem Pomocy Chorym z Zespołem Turnera, Stowarzyszeniem Rodzin Chorych na Zespół Marfana i in.

Kontynuowana jest także współpraca z towarzystwami naukowymi w zakresie promowania zadania i poradnictwa genetycznego poprzez należyłą reprezentację tych zagadnień w trakcie zjazdów i konferencji naukowych i szkoleniowych. Ważną częścią działań jest współpraca z władzami samorządowymi, które są jednym z odbiorców wyników. PRWWR jest partnerem naukowym poważnych instytucji światowych, takich jak Columbia University w Nowym Jorku oraz Max-Planck-Institute for Molecular Genetics w Berlinie.

8/ Możliwość ponownego wykorzystania programu w przyszłości lub kontynuowania jego realizacji przez inne jednostki.

Dane o epidemiologii i etiologii wad wrodzonych zgromadzone przez PRWWR stanowią będą punkt wyjścia do oceny skali problemu w przyszłości i bardzo ważny punkt odniesienia dla przyszłych pokoleń.

V. Opis programu.

1/ Cel ogólny:

Celem tej części programu jest aktywne uczestnictwo w europejskim i światowym systemie monitorowania oraz profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych poprzez kontynuację Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych jako największego rejestru EUROCAT, prowadzenie badań nad czynnikami ryzyka wystąpienia wad wrodzonych, zróżnicowaniem terytorialnym wrodzonych wad rozwojowych w celu wczesnej identyfikacji czynników teratogennych i mutagennych, udział w wypracowywaniu standardów i realizacji programów prewencyjnych w ramach EUROCAT oraz współpraca na polu badań naukowych dotyczących zapobiegania wrodzonym wadom rozwojowym, a także uzyskanie danych dla

poprawy opieki medycznej nad dziećmi z wadami i prowadzenie edukacji lekarzy i społeczeństwa.

2/ Cele szczegółowe:

- monitorowanie częstości występowania i rozmieszczenia wrodzonych wad rozwojowych poprzez kontynuację Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych na terenie całego kraju.
- prowadzenie badań nad zróżnicowaniem terytorialnym wrodzonych wad rozwojowych, w celu wczesnej identyfikacji czynników teratogennych i mutagennych,
- identyfikacji rodzin ryzyka genetycznego zagrożonych urodzeniem dziecka z wadami i promocja poradnictwa genetycznego w tej grupie rodzin,
- kontynuowanie edukacji lekarzy i społeczeństwa w zakresie:
 - etiologii wad wrodzonych,
 - zapobiegania wrodzonym wadom rozwojowym,
 - roli poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny,
- współdziałanie z innymi krajami europejskimi w ramach EUROCAT w zakresie realizacji szeroko zakrojonych programów prewencji wrodzonych wad rozwojowych.

3/ Plan działań.

Monitorowanie i poprawa pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych w Polsce, obejmującego prowadzenie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych na terenie kraju stanowi istotną część działań profilaktycznych realizowanych w ramach EUROCAT na terenie Europy. Działania te są zbieżne z zadaniami dla osiągnięcia celów zawartych w Narodowym Programie Zdrowia, zmierzających do poprawy zdrowia, obniżenia zachorowalności i umieralności ludności Polski. Wraz ze stopniowym opanowywaniem innych problemów medycznych, wrodzone wady rozwojowe wysuwają się na czoło problemów medycznych w społeczeństwach krajów wysoko uprzemysłowionych. Jednocześnie jest to problem trudny do opanowania, wymaga wielokierunkowego podejścia, w tym długofalowych i konsekwentnych działań edukacyjnych i wnikliwego monitorowania. Zaproponowane w tym Zadaniu rozwiązania umożliwiają obniżenie częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych w populacji polskiej, wypracowanie optymalnych rozwiązań organizacyjnych w zakresie opieki medycznej nad osobami z wadami wrodzonymi, racjonalne wykorzystanie przeznaczonych na ten cel środków finansowych i ostatecznie, zmniejszenia społecznych skutków wad wrodzonych w kraju.

W opracowaniu planu działań uwzględniono dotychczasowe doświadczenia autorów krajowych i zagranicznych na polu monitorowania częstości wrodzonych wad rozwojowych poprzez różnego typu rejestry. Przede wszystkim jednak uwzględniono bogate doświadczenia własne wynikające z prowadzenia początkowo regionalnego rejestru wrodzonych wad rozwojowych na terenie województwa poznańskiego i zielonogórskiego (lata 1985-96), w latach 1997-1999 Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, obejmującego ok. 55% terytorium kraju, a następnie w latach 2000-2008 Programu Monitorowania i Poprawy Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych na terenie obejmującym ok. 100% powierzchni Polski.

Proponowane rozwiązania organizacyjne uwzględniają realia polskie, które bezwzględnie należy brać pod uwagę planując taką strategię działania, która umożliwi osiągnięcie celów. Realia te, to zwłaszcza nierównomierna dostępność w terenie nośników elektronicznych, a także niski – w porównaniu z krajami UE – odsetek rodzin ryzyka korzystających z opieki genetycznej i słaba znajomość zagadnień genetyki zarówno wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, jak i lekarzy specjalistów.

4/ Sposób realizacji zadań:

a) w odniesieniu do celu: monitorowanie częstości występowania i rozmieszczenia wrodzonych wad rozwojowych poprzez kontynuację Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych na terenie całego kraju.

W monitorowaniu wrodzonych wad rozwojowych wykorzystuje się wszystkie dotychczas sprawdzone w praktyce sposoby uzyskiwania informacji o wadach rozwojowych, zgodnie z rozwiązaniami organizacyjnymi wypracowanymi w trakcie realizacji projektu zamawianego „Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych” oraz „Programu Monitorowania i Poprawy Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych”. Przy kontynuacji Programu sprawą niezmiernie wagi jest uzyskanie kompletności zgłoszeń do Rejestru. Niezadowalający stan wyposażenia w sprzęt komputerowy zarówno niektórych jednostek podstawowej opieki zdrowotnej jak i szpitali uzasadnia wykorzystanie w dalszym ciągu jako podstawowego źródła informacji o wadach specjalnie opracowanego formularza zgłoszenia wrodzonych wad rozwojowych. Formularze te rozsyłane będą, tak jak do tej pory, do wszystkich placówek leczenia otwartego i zamkniętego. Jednocześnie intensywnie rozwija się alternatywne zgłaszanie wad wrodzonych w formie elektronicznej (Internet) przez duże jednostki organizacyjne.

W celu uzyskania kompletności zgłoszeń do Rejestru konieczne jest utrzymanie wypracowanego już w Zespole PRWWR systemu nadzoru nad zgłaszalnością. Następnym niezwykle ważnym problemem jest uzyskanie wiarygodnych danych. W celu uzyskania wiarygodnych danych wprowadzanie informacji o wrodzonych wadach rozwojowych do bazy danych poprzedzane jest wnikliwą analizą przeprowadzoną przez lekarza genetyka pod kątem prawidłowości wypełnienia formularza, analizą dysmorfologiczną i oceną wiarygodności rozpoznania oraz właściwą klasyfikacją. Brakujące informacje uzyskiwane są na drodze telefonicznej lub poprzez prowadzenie korespondencji z placówkami zgłaszającymi. Wady klasyfikowane są zgodnie ze zmodyfikowaną do celów Rejestru X Rewizją Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób.

b) w odniesieniu do celu: identyfikacja czynników ryzyka występowania wrodzonych wad rozwojowych:

prowadzona jest wnikliwa analiza zmierzająca do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych i zadanie to będzie kontynuowane. Formularz zgłoszenia wady do Rejestru został tak opracowany, aby możliwa była analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy takimi czynnikami jak wiek, wykształcenie i zawód rodziców, środowisko (miejskie, wiejskie), kolejność ciąży, choroby matki, przyjmowane w czasie ciąży leki, masa urodzeniowa dziecka, występowanie wad w rodzinie, niepowodzenia rozrodu a wystąpienie wady.

c) w odniesieniu do celu: prowadzenie badań nad zróżnicowaniem terytorialnym wrodzonych wad rozwojowych w celu wczesnej identyfikacji czynników teratogennych i mutagennych:

w dalszym ciągu prowadzona będzie ocena częstości wrodzonych wad rozwojowych na poziomie powiatów i mniejszych jednostek administracyjnych, co umożliwić powinno identyfikację obszarów o zwiększonej częstości występowania określonych wad rozwojowych. Z danych z literatury wynika, że identyfikacja obszarów o zwiększonej częstości występowania wad o etiologii niegenetycznej lub o etiologii wieloczynnikowej przyczynić się może do identyfikacji egzogennych czynników teratogennych. Również identyfikacja ognisk wad o etiologii genetycznej przyczynić się może do identyfikacji środowiskowych czynników mutagennych.

Z dotychczasowych badań prowadzonych w ramach programu wynika, że zwiększona częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych (różnica istotna statystycznie) występuje aż w 50% powiatów grodzkich, a tylko w nieco ponad 3% innych, co wskazuje na

to, że zamieszkiwanie w środowisku miejskim stanowi czynnik ryzyka wystąpienia wad u potomstwa.

Nawiązano współpracę z Zakładem Zagrożeń Środowiskowych Instytutu Medycyny Pracy w Łodzi w zakresie oceny częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie sąsiadującym z przemysłowymi wysypiskami śmieci, które są źródłem czynników mogących stanowić zagrożenie dla zdrowia ludności.

d) w odniesieniu do celu: identyfikacji rodzin ryzyka genetycznego zagrożonych urodzeniem dziecka z wadami i promocja poradnictwa genetycznego w tej grupie rodzin:

wszystkie zgłoszenia do Rejestru w dalszym ciągu będą analizowane przez lekarzy genetyków z Zespołu Centralnego. W wyniku analizy dysmorfologicznej zgłoszonych do rejestru wad rozwojowych oraz analizy elementów wywiadu rodzinnego, kontynuowana będzie ocena wskazań do poradnictwa genetycznego.

Rodziny mniejszego ryzyka genetycznego (większość rodzin, w których urodziło się dziecko z wadą izolowaną tj. dotyczącą jednego narządu) otrzymują ulotki – indywidualnie wg rodzaju wady – zawierające informacje o najczęstszej etiologii wady, średnich wartościach ryzyka genetycznego, możliwości i znaczenia prenatalnego rozpoznania wady, unikaniu szkodliwych czynników w czasie ciąży, ryzyka związanego z wiekiem ciężarnej, znaczenia przyjmowania kwasu foliowego w profilaktyce wad wrodzonych. Tym samym nawet bez indywidualnej porady genetycznej, ulotki te odgrywają ważną i skuteczną rolę edukacyjną i profilaktyczną.

Rodziny, u których stwierdzono bezwzględne wskazania do objęcia opieką genetyczną otrzymają informacje o możliwościach i celowości porady genetycznej. Poprzez współpracę z poradniami genetycznymi na terenie kraju, dokonywana jest ocena odsetka rodzin korzystających z porady genetycznej.

e) w odniesieniu do celu: kontynuowanie edukacji lekarzy i społeczeństwa w zakresie:

- etiologii wad wrodzonych,
- zapobiegania wrodzonym wadom rozwojowym,
- roli poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny

edukacja lekarzy i społeczeństwie prowadzona będzie głównie poprzez zamieszczanie informacji w witrynie internetowej prowadzonej przez Zespół PRWWR.

Tematyka:

- częstość występowania, rodzaje i rozmieszczenie wrodzonych wad rozwojowych na terenie kraju objętym Rejestrem,
- celowość i sposób identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych, w stanie zagrożenia życia, u urodzeń martwych i dzieci zmarłych,
- profilaktyka pierwotna i wtórna wrodzonych wad rozwojowych ze szczególnym uwzględnieniem zalecania przyjmowania przez kobiety kwasu foliowego oraz poradnictwa genetycznego.

Ponadto planuje się udział w konferencjach naukowych, na których przedstawiane będą wyniki analiz epidemiologicznych, praktyczne zastosowanie Rejestru jako narzędzia identyfikacji szczególnie ciężkich genetycznie uwarunkowanych zespołów wad wrodzonych, a także demonstrowane będą ciekawe przypadki kazuistyczne zidentyfikowane przez Rejestr, dla zilustrowania problemów diagnostycznych i celowości prowadzenia poradnictwa genetycznego. Wykłady zawierać będą także elementy edukacji dotyczącej współczesnych osiągnięć genetyki w odniesieniu do praktyki klinicznej.

f) w odniesieniu do celu: współdziałanie z innymi krajami europejskimi w ramach EUROCAT w zakresie realizacji szeroko zakrojonych programów prewencji wrodzonych wad rozwojowych:

członkostwo Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w EUROCAT włączyło Polskę w międzynarodową sieć programów monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych. Na dorocznym spotkaniu Przewodniczących Rejestrów omawiane są poszczególne programy profilaktyczne, rozdzielane zadania do realizacji, ustalany harmonogram i przedstawiany stan zaawansowania realizacji programów. W trakcie dorocznego spotkania obradują grupy robocze ds. poszczególnych programów profilaktycznych, w skład grup roboczych wchodzi realizatorzy Programu polskiego. Współpraca przy bieżącej realizacji programów odbywa się na drodze korespondencyjnej poprzez pocztę elektroniczną. PRWWR uczestniczy już w kilku programach profilaktycznych i realizacja ich przebiega sprawnie.

Aktualne programy EUROCAT, w których bierze czynny udział PRWWR:

- Arthrogyposa Multiplex Congenita – przyczyny i czynnik ryzyka,
- Wady wrodzone oczu,
- Zespół Fraser,
- Ocena ryzyka wystąpienia rozszczepu wargi i/lub podniebienia w wyniku ekspozycji kobiety ciężarnej na lek Lamotryginę,
- Ocena ryzyka wystąpienia rozszczepu wargi i/lub podniebienia w wyniku ekspozycji kobiety ciężarnej na lek Kwas Walproinowy,
- Zespół Cornelia de Lange.

Poprzez przynależność do EUROCAT, Program wchodzi w szeroką współpracę także z pozaeuropejskimi programami monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych, w tym programami WHO. Tym samym polskie Zadanie w tej części działań, która dotyczy międzynarodowych analiz i programów korzysta ze środków międzynarodowych (WHO, NATO, EU), dzięki czemu może się to odbywać bez obciążania budżetu państwa.

5/ Źródła finansowania.

Podstawowym źródłem finansowania jest budżet Ministra Zdrowia będącego dysponentem środków budżetowych zarezerwowanych na realizację programów polityki zdrowotnej w części 46 – Zdrowie, dziale 851 – Ochrona Zdrowia ustawy budżetowej. Część działalności dotycząca wspólnego opracowania danych europejskich zebranych przez EUROCAT pokrywana jest ze środków UE – w projekcie UE rejestry narodowe, w tym PRWWR, są partnerami. Ze środków projektu UE pokrywany jest również koszt dorocznych spotkań roboczych Przewodniczących rejestrów.

6/ Szczegółowy harmonogram działań.

2009 rok:

1. Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń, nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytowanie ośrodków o niskiej zgłaszalności).
2. Nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR. Utworzenie bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych. Przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych – **2009 rok.**
3. Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania. Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT – **2009 rok.**

4. Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupełnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych – **2009 rok.**
5. Kontynuacja analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami wrodzonymi) – **2009 rok.**
6. Analiza stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych (poprzez suplementację kwasem foliowym) na terenie objętym PRWWR w latach 2001-2008 poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR (lata 1998-2008) – **2009 rok.**
7. Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego – **2009 rok.**
8. Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT – **2009 rok.**
9. Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT.
10. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych – **2009 rok.**
11. Kontynuacja współpracy z Oddziałem Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku w realizacji tematu badawczego: „Badania genetyczne wrodzonych wad układu moczowego” w celu poznania etiopatogenezy wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego poprzez badania molekularne zmierzające do identyfikacji genów odpowiedzialnych za fenotyp wybranych wad układu moczowego – **2009 rok.**
12. Kontynuacja współpracy z Instytutem Genetyki Molekularnej im. Maxa Plancka w Berlinie w działaniach zmierzających do ustalenia przyczyn występowania wad kończyn i do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z tego typu wadą wrodzoną – **2009 rok.**
13. Opracowanie i wdrożenie systemu analizy, który pozwoli na identyfikację skupisk (klastrów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie objętym monitorowaniem PRWWR.
14. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych.
15. Pilotażowe wdrożenie systemu na terenie województwa wielkopolskiego (ocena klastrów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na terenie województwa wielkopolskiego w latach 1999-2004) – **lipiec - listopad 2009 rok.**
16. Rozbudowa, unowocześnienie i prowadzenie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny) - **maj – listopad 2009r.**
17. Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie

wyników realizacji Zadania na zjazdach i konferencjach naukowych oraz przedstawianie wyników w formie monografii publikacji w czasopiśmie krajowych i zagranicznych – **2009 rok.**

18. Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym Rejestrem) – **maj – listopad 2009 rok.**
19. Bieżące opracowywanie wyników – **2009 rok.**

7/ Wskaźniki monitorowania oczekiwanych efektów.

Ewaluację i monitorowanie Programu będzie prowadzić departament realizujący program we współpracy z realizatorem i Koordynatorem. Zgodnie z postanowieniami umów zawartych przez Ministra Zdrowia na realizację programu, realizatorzy będą zobowiązani do przedstawiania kwartalnych sprawozdań z realizacji zadań objętych umową. Do 20 grudnia realizatorzy będą zobowiązani do przedstawienia końcowego (za dany rok) sprawozdania finansowego i merytorycznego z realizacji zadań. Do 30 stycznia następnego roku realizator Programu będzie zobowiązany do dokonania analizy stopnia realizacji zadań podjętych w poprzednim roku. Analiza ta wraz z oceną stopnia efektywności podejmowanych działań będzie przedstawiana do wiadomości Ministra Zdrowia wraz z planem dalszych działań i propozycją podziału środków.

Wskaźnikami podejmowanych działań będą:

- liczba dzieci z wadami zgłoszonymi do PRWWR,
- liczba zgłoszeń do PRWWR w formie elektronicznej,
- liczba jednostek zwizytowanych w ramach nadzoru nad jakością i kompletnością zgłoszeń,
- wyniki analiz epidemiologicznych,
- wyniki analiz ew. klasterów wad na terenie Polski (czasowych i terytorialnych),
- ocena stanu pierwotnej profilaktyki wad wrodzonych (profilaktyka kwasem foliowym; poradnictwo genetyczne),
- liczba projektów EUROCAT z udziałem PRWWR.

VI. Kosztorys realizacji części B w latach 2009–2013.

Rok 2009 – wydatki bieżące

L.p.	Zadanie	Koszt w zł.
1	Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń. Nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru na terenie kraju (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytacja ośrodków o niskiej zgłaszalności). Nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR. Utworzenie bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych. Przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych.	168 000
2	Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania.	110 000

	Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT.	
3	Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupełnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych.	95 000
4	Kontynuacja analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami wrodzonymi).	30 000
5	Analiza stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych (poprzez suplementację kwasem foliowym) na terenie objętym PRWWR w latach 2001-2008 poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR (lata 1998-2008).	30 000
6	Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego.	20 000
7	Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT.	15 000
8	Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych.	24 000
9	Zapewnienie współpracy z Oddziałem Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku w realizacji tematu badawczego: „Badania genetyczne wrodzonych wad układu moczowego” w celu poznania etiopatogenezy wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego poprzez badania molekularne zmierzające do identyfikacji genów odpowiedzialnych za fenotyp wybranych wad układu moczowego. Badania przyczynią się do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z wyżej wymienionymi wrodzonymi wadami rozwojowymi	15 000
10	Zapewnienie współpracy z Instytutem Genetyki Molekularnej im. Maxa Plancka w Berlinie w działaniach zmierzających do ustalenia przyczyn występowania wad kończyn i do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z tego typu wadą wrodzoną.	15 000
11	Opracowanie i wdrożenie systemu analizy, który pozwoli na identyfikację skupisk (klasterów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie objętym monitorowaniem PRWWR. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych. Pilotażowe wdrożenie systemu na terenie województwa wielkopolskiego (ocena klasterów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na terenie województwa wielkopolskiego w latach 1999-2004).	30 000
12	Rozbudowa, unowocześnienie i prowadzenie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny).	20 000

13	Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie wyników realizacji Zadania na zjazdach i konferencjach naukowych.	20 000
14	Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju objętych Zadaniem (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym Rejestrem).	30 000
15	Bieżące opracowywanie wyników	28 000
RAZEM:		650 000

Rok 2010 – wydatki bieżące

L.p.	Zadanie	Koszt w zł.
1	Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń, nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru na terenie kraju objętym zadaniem (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytacja ośrodków o niskiej zgłaszalności), nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR, aktualizacja bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych, przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych.	208 000
2	Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania. Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT.	110 000
3	Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupełnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych.	95 000
4	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami wrodzonymi).	30 000
5	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych (poprzez suplementację kwasem foliowym) na terenie objętym PRWWR w latach 2001-2008 poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR (lata 1998-2008).	30 000

6	Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego.	20 000
7	Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT.	15 000
8	Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych.	24 000
9	Zapewnienie współpracy z Oddziałem Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku w realizacji tematu badawczego: „Badania genetyczne wrodzonych wad układu moczowego” w celu poznania etiopatogenezy wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego poprzez badania molekularne zmierzające do identyfikacji genów odpowiedzialnych za fenotyp wybranych wad układu moczowego. Badania przyczynią się do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z wyżej wymienionymi wrodzonymi wadami rozwojowymi.	15 000
10	Zapewnienie współpracy z Instytutem Genetyki Molekularnej im. Maxa Planka w Berlinie w działaniach zmierzających do ustalenia przyczyn występowania wad kończyn i do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z tego typu wadą wrodzoną.	15 000
11	Identyfikacja skupisk (klasterów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie objętym monitorowaniem PRWWR. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych. Ocena klasterów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na terenie województwa wielkopolskiego w latach 1999-2004).	40 000
12	Opracowanie systemu wczesnego ostrzegania i interwencji w przypadku identyfikacji skupisk czasowych występowania wad wrodzonych na terenie kraju.	30 000
13	Prowadzenie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny).	20 000
14	Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie wyników realizacji zadania na zjazdach i konferencjach naukowych.	20 000
15	Przygotowanie i wydanie monografii przedstawiającej dane dot. częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie objętym PRWWR w latach 2005-2006.	20 000
16	Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym Rejestrem).	30 000

17	Bieżące opracowywanie i monitorowanie wyników z realizacji zadania.	28 000
RAZEM:		750 000

Rok 2011 – wydatki bieżące.

L.p.	Zadanie	Koszt w zł
1	Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń. Nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytacja ośrodków o niskiej zgłaszalności), nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR. Aktualizacja bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych. Przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych.	235 000
2	Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania. Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT.	120 000
3	Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupelnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych.	110 000
4	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami wrodzonymi).	30 000
5	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych (poprzez suplementację kwasem foliowym) poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR.	30 000
6	Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego.	30 000
7	Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT.	20 000
8	Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych.	25 000
9	zapewnienie współpracy z Instytutem Genetyki Molekularnej im. Maxa Plancka w Berlinie w działaniach zmierzających do ustalenia przyczyn występowania wad kończyn i do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z tego typu wadą wrodzoną.	20 000
10	Identyfikacja skupisk (klasterów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie	60 000

	objętym monitorowaniem PRWWR. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych. Ocena klasterów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci.	
11	Opracowanie systemu wczesnego ostrzegania i interwencji w przypadku identyfikacji skupisk czasowych występowania wad wrodzonych na terenie kraju.	50 000
12	Prowadzenie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny).	30 000
13	Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie wyników realizacji zadania na zjazdach i konferencjach naukowych.	25 000
14	Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym Rejestrem).	30 000
15	Bieżące opracowywanie i monitorowanie wyników z realizacji zadania.	35 000
Razem		850 000

Rok 2012 – wydatki bieżące.

L.p.	Zadanie	Koszt w zł
1	Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń. Nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru na terenie kraju objętym zadaniem (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytacja ośrodków o niskiej zgłaszalności). Nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR. Aktualizacja bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych. Przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych.	235 000
2	Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania. Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT.	120 000
3	Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupełnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych.	110 000
4	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami	30 000

	wrodzonymi).	
5	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR.	30 000
6	Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego.	30 000
7	Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT.	20 000
8	Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych.	25 000
9	Zapewnienie współpracy z Instytutem Genetyki Molekularnej im. Maxa Plancka w Berlinie w działaniach zmierzających do ustalenia przyczyn występowania wad kończyn i do poprawy poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z tego typu wadą wrodzoną.	20 000
10	Identyfikacja skupisk (klasterów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie objętym monitorowaniem PRWWR. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych. Ocena klasterów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci.	50 000
11	Opracowanie systemu wczesnego ostrzegania i interwencji w przypadku identyfikacji skupisk czasowych występowania wad wrodzonych na terenie kraju.	40 000
12	Prowadzenie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny).	30 000
13	Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie wyników realizacji zadania na zjazdach i konferencjach naukowych.	25 000
14	Przygotowanie i wydanie monografii przedstawiającej dane dot. częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie objętym PRWWR w latach 2007-2008.	20 000
15	Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym	30 000

	Rejestrem).	
16	Bieżące opracowywanie i monitorowanie wyników z realizacji zadań	35 000
RAZEM:		850 000

Rok 2013 – wydatki bieżące.

L.p.	Zadanie	Koszt w zł
1	Rozprowadzanie formularzy zgłoszeń, gromadzenie zgłoszeń, katalogowanie i archiwizacja zgłoszeń. Nadzór nad zgłaszaniem wad do Rejestru na terenie kraju objętym zadaniem (korespondencja, kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi wady, wizytacja ośrodków o niskiej zgłaszalności). Nadzór nad elektroniczną formą zgłoszeń wad do bazy danych PRWWR. Aktualizacja bazy danych adresów mailowych ordynatorów i lekarzy oddziałów noworodkowych, dziecięcych, położniczo-ginekologicznych. Przesyłanie najnowszych informacji dotyczących, etiologii, profilaktyki i identyfikacji wrodzonych wad rozwojowych.	245 000
2	Nadzór nad jakością danych o zgłaszanych wadach na formularzach zgłoszeń oraz drogą elektroniczną poprzez analizę kompletności zgłoszenia i poprawności rozpoznania. Analiza zgłoszeń do Rejestru wg kryteriów EUROCAT.	120 000
3	Wprowadzanie danych z formularzy zgłoszeń do bazy danych. Uzupełnianie danych poprzez korespondencję lub kontakt telefoniczny z jednostkami zgłaszającymi. Bieżąca modyfikacja bazy danych.	120 000
4	Kontynuacja analiz zmierzających do identyfikacji czynników ryzyka wystąpienia wad wrodzonych (analiza związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy wybranymi czynnikami a wadami wrodzonymi).	30 000
5	Zapewnienie możliwości prowadzenia analiz stanu pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych poprzez ocenę: suplementacji diety kwasem foliowym w grupie kobiet, które urodziły dziecko z: wadą cewy nerwowej, innymi izolowanymi wrodzonymi wadami rozwojowymi, mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi, a także częstości występowania izolowanych wad cewy nerwowej na terenie objętym PRWWR.	30 000
6	Analiza zgłoszeń do Rejestru pod kątem zakwalifikowania do rodzaju postępowania oraz przesłanie materiałów o możliwościach postępowania profilaktycznego.	30 000
7	Przygotowanie i transfer danych do centralnej bazy danych EUROCAT.	20 000
8	Udział w realizacji europejskich i światowych programów profilaktyki wad wrodzonych realizowanych w ramach EUROCAT. Zbieranie i na bieżąco wprowadzanie informacji do bazy danych niezbędnych do realizacji europejskich i światowych programów profilaktycznych.	25 000
9	Identyfikacja skupisk (klasterów) przestrzennych i czasowych występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych na całym terenie objętym monitorowaniem PRWWR. Badania skupisk czasowych i przestrzennych wrodzonych wad rozwojowych u dzieci, mogą przyczynić się również do identyfikacji teratogennych czynników środowiskowych.	60 000

	Ocena klasterów występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci.	
10	Opracowanie systemu wczesnego ostrzegania i interwencji w przypadku identyfikacji skupisk czasowych występowania wad wrodzonych na terenie kraju.	40 000
11	Prowadzenie i unowocześnienie witryn internetowych w języku polskim i angielskim zawierających informacje dotyczące Rejestru i promujące Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych na forum krajowym i międzynarodowym służących edukacji lekarzy i społeczeństwa (etiologia wad wrodzonych, zapobieganie wrodzonym wadom rozwojowym, rola poradnictwa genetycznego w planowaniu rodziny).	40 000
12	Prowadzenie edukacji lekarzy (udział w konferencjach, wykłady, referaty). Uzupełnienie wykładów edukacyjnych o dane dotyczące aktualnych osiągnięć genetyki medycznej, mających zastosowanie w praktyce klinicznej. Przedstawianie wyników realizacji zadania na zjazdach i konferencjach naukowych.	25 000
13	Ocena stanu poradnictwa genetycznego dla rodzin dzieci z zespołem Downa. Weryfikacja rozpoznań wad genetycznych zgłoszonych do Rejestru poprzez zebranie i opracowanie informacji z poradni genetycznych na terenie kraju (wizytacje poradni genetycznych na terenie objętym Rejestrem).	30 000
14	Bieżące opracowywanie i monitorowanie wyników z realizacji zadań	35 000
Razem		850 000

Uzasadnienie wnioskowanych kosztów:

Na koszt prowadzenia PRWWR składa się:

- utrzymanie Bazy Danych (jedna, wspólna dla całego Rejestru),
- nadzór nad pełną zgłaszalnością, współpraca z 1700 jednostkami zgłaszającymi wady do Rejestru stałe monitorowanie częstości i rodzajów wad w Polsce,
- monitorowanie zespołów należących do rzadkich chorób,
- identyfikacja czynników ryzyka,
- dostarczanie informacji umożliwiających ocenę zapotrzebowania na wielokierunkową opiekę specjalistyczną dla dzieci z wadami, monitorowanie stanu opieki medycznej nad dzieckiem z wadami,
- informowanie rodzin o poradnictwie genetycznym i profilaktyce kwasem foliowym, edukacja rodzin i lekarzy,
- współpraca z EUROCAT, uczestnictwo w licznych europejskich i światowych programach monitorujących i profilaktycznych dotyczących wad wrodzonych.

Minimalny poziom finansowania Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w 2009 roku wynosi 650.000 zł (brutto).

VII. Realizatorzy programu.

1/ Kryteria wyboru realizatora części B.

Zadanie to może wykonywać ośrodek badawczo - rozwojowy lub ośrodek akademicki dysponujący wyszkoloną kadrą, w szczególności zespołem doświadczonym w monitorowaniu wrodzonych wad rozwojowych w skali kraju i w analizie etiologicznej wrodzonych wad

rozwojowych (genetycy kliniczni – dysmorfologodzy), który będzie kontynuować wszystkie prowadzone dotąd przez PRWWR zadania związane z monitorowaniem wrodzonych wad wrodzonych w Polsce we współpracy z innymi krajami UE, jak również prowadzone do tej pory przez PRWWR działania profilaktyczne.

- posiadający doświadczenie w realizacji i monitorowaniu programów polityki zdrowotnej,
- zapewniający obsługę administracyjną programu,
- posiadający – poprzez struktury PRWWR - współpracę ze wszystkimi jednostkami organizacyjnymi w Polsce (lecznictwo otwarte i zamknięte, podstawowa opieka zdrowotna i opieka specjalistyczna) zgłaszającymi wady do Rejestru (około 1800 jednostek w całym kraju),
- posiadający bazę danych zawierającą zgłoszenia dzieci z wadami z całego obszaru Polski objętym PRWWR od 1997 roku,
- posiadający wysoko wykwalifikowaną kadrę Rejestru Wad, doświadczoną w etiologicznej analizie wad wrodzonych, opartą głównie na lekarzach genetykach klinicznych – dysmorfologach, współpracujący z EUROCAT jako partner, uczestniczący w projektach EUROCAT, w grupach roboczych i komitetach EUROCAT.

VIII. Kontynuacja działań podjętych w programie.

Planuje się kontynuację Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych w europejskim i światowym systemie monitorowania i poprawy profilaktyki wad wrodzonych (EUROCAT, International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems, WHO). Ze względu na wagę uzyskiwanych poprzez Rejestr informacji dotyczących częstości występowania i rodzajów wad rozwojowych dla władz samorządowych i organizatorów służby zdrowia, przewiduje się udział funduszy samorządowych w prowadzeniu Rejestru na szczeblu lokalnym. Centralny Zespół Rejestru, obsługujący bazę danych i prowadzący analizę uzyskanych informacji, może pozyskać fundusze drogą międzynarodowych projektów badawczych poprzez włączenie się do badań nad genetycznym podłożem wad rozwojowych, do których punktem wyjścia byłyby dane zawarte w Rejestrze. W związku z komputeryzacją jednostek służby zdrowia, można przewidywać zmianę systemu pozyskiwania zgłoszeń do Rejestru, co przyczyni się do obniżenia kosztów prowadzenia Rejestru.