

## **Warunki finansowania programu badań prenatalnych**

### **I. Część A.**

#### **1. Opis problemu zdrowotnego**

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

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

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

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

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

Ze względu na fakt, że współczesna diagnostyka prenatalna opiera się na analizie badań biochemicznych i niezwykle starannie przeprowadzanych badaniach USG, należy dołożyć wszelkich starań, żeby była prowadzona w sposób precyzyjny. Dlatego badania powinny być wykonywane przez lekarzy posiadających odpowiednie, wysokie kwalifikacje do ich przeprowadzania.

#### **2. Cel programu**

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

#### **3. Tryb włączania do programu**

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

#### **4. Populacja, do której skierowany jest program**

Zgodnie z l.p. 4 załącznika do rozporządzenia Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu programów zdrowotnych (Dz. U. poz 1505 z późn. zm.).

## **5. Warunki finansowania świadczeń w poszczególnych etapach realizacji programu**

### **1) Badania nieinwazyjne w diagnostyce prenatalnej:**

- a) badanie USG płodu wykonane zgodnie ze standardami FMF (Fetal Medicine Foundation) przyjętymi przez Sekcję Ultrasonograficzną Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego – przewidzianymi dla tego badania. Finansowane jest pierwsze badanie USG wykonane pomiędzy 11-a 13 (+6 dni) tygodniem ciąży, kiedy wymiar CRL wynosi 45 – 84 mm oraz badanie USG wykonane pomiędzy 18 a 23 tygodniem ciąży;
- b) badania biochemiczne (oznaczenia w surowicy krwi), lekarz prowadzący decyduje o wykonaniu określonych testów w zależności od wieku ciąży:
  - PAPP-A – osoczowe białko ciążowe A,
  - $\beta$ -hCG – wolna gonadotropina kosmówkowa (podjednostka beta),
  - AFP – alfa fetoproteina,
  - Estriol – wolny estriol;
- c) komputerowa ocena ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych zgodnie ze standardami FMF;

### **2) podjęcie decyzji** o włączeniu pacjentki do dalszych etapów postępowania diagnostycznego;

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

### **4) procedury inwazyjne** w diagnostyce prenatalnej - pobranie materiału do badań genetycznych w drodze amniopunkcji, biopsji trofoblastu lub kordocentezy pod kontrolą USG;

### **5) badania genetyczne**, które obejmują w szczególności:

- a) klasyczne badania cytogenetyczne (hodowlę komórkową, wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej -techniki prążkowe, analizę mikroskopową chromosomów,
- b) cytogenetyczne badania molekularne (analizę FISH -hybrydyzacja In situ z wykorzystaniem fluorescencji),
- c) analizę DNA w przypadkach mikroaberracji i chorób monogenowych.

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

Świadczeniodawca obowiązany jest do prowadzenia elektronicznej sprawozdawczości realizacji programu w systemie informatycznym udostępnionym przez Narodowy Fundusz Zdrowia.

W celu zwiększenia dostępności do świadczeń dopuszcza się odrębne kontraktowanie świadczeń:

- a) w dziedzinie położnictwa i ginekologii: badania nieinwazyjne (USG, badania biochemiczne i komputerowa ocena ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych zgodnie ze standardami FMF wraz z zaplanowaniem dalszego postępowania oraz pobranie materiału do badań genetycznych) oraz
- b) w dziedzinie genetyki (tj. poradnictwo genetyczne i laboratoryjne badania genetyczne)

z zastrzeżeniem obowiązku współpracy i wymiany informacji w procesie diagnozowania ciężarnej oraz zachowania kolejności wykonywanych badań zgodnie ze standardami medycznymi.

## **6. Wskaźniki monitorowania oczekiwanych efektów**

- 1) liczba kobiet objętych programem w podziale na przyczyny włączenia do programu;
- 2) liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady lub choroby płodu stwierdzonego w wyniku przeprowadzonego badania przesiewowego (USG i biochemiczny test przesiewowy I lub II trymestru ciąży);

- 3) liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady lub choroby płodu wynikającego z analizy historii choroby (wywiad genetyczny)
- 4) liczba wykonanych prenatalnych badań inwazyjnych;
- 5) liczba kobiet z potwierdzeniem wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej);
- 6) liczba kobiet z potwierdzeniem wady lub choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego.

## **II. Część B.**

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