



**Opinia Prezesa  
Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji  
nr 31/2026 z dnia 30 kwietnia 2026 r.  
o projekcie programu polityki zdrowotnej  
„Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad  
i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie  
od urodzenia do 18 roku życia na Dolnym Śląsku”**

Po zapoznaniu się z projektem programu oraz uwzględniając opinię Rady Przejrzystości **negatywnie** opiniuję projekt programu polityki zdrowotnej pn. „Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie od urodzenia do 18 roku życia na Dolnym Śląsku”.

#### **Uzasadnienie**

Przedstawiony program polityki zdrowotnej odnosi się do istotnego problemu zdrowotnego jakim są wady i zaburzenia rozwojowe u dzieci defaworyzowanych społecznie. Program zakłada przeprowadzenie konsultacji w ramach e-konsylium specjalistów celem ustalenia ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej, kolejno przeprowadzenia szeregu interwencji, zależnie od potrzeb pacjenta i zaleceń specjalistów uwzględniających konsultacje lekarskie specjalistyczne, badania USG, badanie wzroku, konsultacje logopedyczne i fizjoterapeutyczne, konsultacje psychologiczne, diagnozę w kierunku zaburzeń spektrum autyzmu oraz integracji sensorycznej, badanie genetyczne metodą NGS, wsparcie psychologiczne dla opiekunów dziecka włączonego do programu i w razie potrzeby wsparcie samego pacjenta oraz konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów.

Należy wskazać, że pierwsza propozycja przedmiotowego programu była oceniana przez Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji i uzyskała opinie negatywną (12/2026 z dnia 5 lutego 2026 r.). Zgłoszone wówczas uchybienia nie zostały uwzględnione lub uwzględniono je jedynie częściowo w obecnie ocenianym projekcie. Należy podkreślić, że aktualnie oceniany program w dalszym ciągu skierowany jest do populacji dzieci i młodzieży do 18 roku życia, co w Opinii 12/2026 stanowiło główną przesłankę dla negatywnej oceny. Zaproponowana w projekcie populacja docelowa nie znajduje odzwierciedlenia w wytycznych klinicznych, a większość zaplanowanych interwencji jest dostępna dla pacjenta w ramach państwowego systemu opieki zdrowotnej. Ponadto projekt obejmuje zbyt wiele problemów zdrowotnych, co uniemożliwia wydanie opinii pozytywnej. Należy zaznaczyć, że w porównaniu do poprzedniej wersji programu, wiele aspektów zostało zmodyfikowanych, jednak w dalszym ciągu w większości zostały zaplanowane nieprawidłowo oraz wymagają korekty lub doprecyzowania.

W projekcie oprócz wyżej wymienionych uwag zauważono również liczne uchybienia, w szczególności dotyczące:

- nieprawidłowego sformułowania celu głównego programu, większości celów szczegółowych, a także mierników efektywności;
- zbyt ogólnych opisów dla części zaplanowanych w programie interwencji;

- zaprojektowania zbyt ogólnego testu wiedzy dla opiekuna składającego się jedynie z pięciu pytań odnoszących się do pomiaru poziomu wiedzy oraz dwóch pytań mających charakter deklaracyjny;
- nieprawidłowego zaprojektowania części wskaźników dla procesu monitorowania oraz większości dla ewaluacji;
- ankiety satysfakcji uwzględniającej pytania na zbyt ogólnym poziomie szczegółowości i nieodnoszącej się do poszczególnych interwencji;
- braku uwzględnienia w budżecie kosztów monitorowania programu;
- braku wskazania kosztów jednostkowych dla poszczególnych badań USG.

### **Przedmiot opinii**

Przedmiotem opinii jest projekt PPZ zaplanowany do realizacji przez Województwo Dolnośląskie. W ramach programu zaplanowano realizację działań takich jak: działania organizacyjne i formalne promujące program, konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów, ustalenie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej, diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci objętych opieką programu wg kryteriów dostępu zgodnie z ustaloną ścieżką, wsparcie formalno-logistyczne, wsparcie psychologiczne dla opiekunów dziecka włączonego do programu oraz w razie potrzeby wsparcie samego pacjenta, konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów. Program skierowany jest do dzieci w wieku od 0 do 18 r.ż. zamieszkujących teren Dolnego Śląska, pochodzących z grup defaworyzowanych z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju oraz ich opiekunów prawnych, opiekunów/wychowawców zatrudnionych w ośrodku, w którym przebywa dziecko na terenie Dolnego Śląska (w ramach wsparcia formalno-logistycznego oraz wsparcia psychologicznego). W projekcie nie wskazano jednoznacznie w jakim okresie ma być realizowany PPZ, zaznaczono natomiast, że ma trwać 36 miesięcy. Jako możliwe źródła finansowania projektu wskazano środki unii europejskiej.

Opinia Prezesa Agencji została przygotowana w oparciu o ocenę technologii medycznej proponowanej w ramach programu polityki zdrowotnej zgodnie z kryteriami zawartymi w art. 31a ust. 1 i art. 48 ust. 4 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2025 poz. 1461 z późn. zm.) wraz z oceną założeń projektu programu polityki zdrowotnej, które wspierają efektywność kliniczną i kosztową technologii medycznej planowanej w programie.

### **Ocena projektu programu polityki zdrowotnej**

#### Znaczenie problemu zdrowotnego

W treści projektu przedstawiono opis problemu zdrowotnego jakim są wrodzone wady rozwojowe u dzieci. Podkreślono m.in., że około 75% rzadkich chorób ujawnia się w wieku dziecięcym, szczególnie do 2 r.ż., pozostałe w wieku późnodziecięcym, młodzieńczym i dorosłym. Wskazano, że choroby rzadkie są diagnozowane z dużym opóźnieniem, co jest związane z utrudnionym dostępem do badań diagnostycznych i specjalistów. Zaznaczono, że proces diagnostyczny może być szczególnie utrudniony w grupie dzieci, których opiekunowie mają często niepełne informacje o ich historii choroby, istnieje wysokie ryzyko narażenia na czynniki teratogenne w życiu płodowym, a jednocześnie utrudniony jest dostęp do wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych, także brak jest świadomości na temat wagi jaką niesie ze sobą diagnoza oraz brak środków finansowych na opłacenie diagnostyki, która nie jest refundowana, a często kluczowa dla postawienia rozpoznania. W dalszej części opisu zdefiniowano grupę defaworyzowaną, do której skierowane będą działania zaplanowane w PPZ. Należy zaznaczyć, że w projekcie nie przedstawiono jednego problemu zdrowotnego, a szeroki zakres problemów zdrowotnych odnoszących się do wad rozwoju oraz chorób rzadkich w populacji niemowląt, dzieci i młodzieży.

Należy wskazać, że w projekcie nie odniesiono się do uwagi zawartej w opinii Prezesa AOTMiT nr 12/2026 z dnia 5 lutego 2026 r. tj.: „główną przesłanką negatywnej opinii jest zbyt szeroki

zakres wiekowy populacji docelowej oraz uwzględnienie w programie zbyt wielu problemów zdrowotnych”.

W projekcie przedstawiono referencje bibliograficzne oraz wykaz piśmiennictwa, na podstawie którego opracowano projekt programu.

W opisie sytuacji epidemiologicznej uwzględniono dane krajowe, regionalne i lokalne. Powołano się m.in. na dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) oraz GUS i wskazano, że w 2023 roku w województwie dolnośląskim urodziło się 340 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową, jednocześnie zaznaczając, że według rejestru EUROCAT powinno urodzić się 485 noworodków ze strukturalną ww. wadą. Odniesiono się również do sytuacji epidemiologicznej w kontekście chorób rzadkich, podkreślając, że dotyczą one ok. 6-8% populacji każdego kraju, tj. około 2-3 mln osób w Polsce. Wskazano, że rocznie na terenie Dolnego Śląska rodzi się około 1 300 do 1 800 noworodków z chorobą rzadką, która ujawni się do 2 roku życia u 975 dzieci. W opisie zaznaczono, że w Polsce brak jest rejestru dla chorób rzadkich, w tym wrodzonych zaburzeń w rozwoju u dzieci, stąd brak szczegółowych danych statystycznych obejmujących choroby rzadkie, w tym wrodzone zaburzenia rozwoju.

W treści projektu odniesiono się do Map Potrzeb Zdrowotnych (MPZ) na lata 2022-2026 podkreślając, że analiza struktury problemów zdrowotnych wg wskaźnika DALY (wartości bezwzględne w 2019 r.) dla dziewcząt i chłopców w wieku poniżej 5 r.ż. w Polsce (populacja 1,9 mln osób) wskazuje, że wady wrodzone stanowią istotny problem zdrowotny – 84,96%, przy czym dla Województwa Dolnośląskiego wskaźnik ten wynosił 85,58%.

W MPZ na lata 2022-2026 w sekcji dot. wyzwań systemu opieki zdrowotnej i rekomendowanych kierunków działań na terenie województwa dolnośląskiego podkreśla się tendencję malejącą w kontekście współczynnika płodności kobiet w wieku 15-49. Jednocześnie współczynnik dzietności w województwie dolnośląskim w roku 2019 wynosił 1,357, co daje również 7. miejsce na tle Polski.

#### Cele i efekty programu

Głównym celem programu jest „poprawa stanu zdrowia oraz rokowania dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z grup defaworyzowanych z terenu Dolnego Śląska poprzez zwiększenie odsetka wczesnego (do 6 miesięcy od zgłoszenia) rozpoznania wad rozwojowych i stworzenia adekwatnych zaleceń terapeutycznych do poziomu co najmniej 75% uczestników programu w okresie jego realizacji”.

Cel główny powinien być wyraźnie zdefiniowany, precyzyjnie sformułowany i wytyczony w czasie. Jego osiągnięcie powinno stanowić potwierdzenie skuteczności planowanych działań, czyli prowadzić do wykrywania i realizowania potrzeb zdrowotnych oraz do poprawy stanu zdrowia określonej grupy świadczeniobiorców.

Cel główny został sformułowany nieprawidłowo, ponieważ składa się z dwóch odrębnych założeń tj.: „poprawy stanu zdrowia” oraz „poprawy rokowania dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z grup defaworyzowanych”. Dodatkowo sformułowania te są zbyt ogólne – poprawa stanu zdrowia i rokowań może nastąpić w wyniku wielu innych czynników. Należy również wspomnieć, że samo wczesne rozpoznanie wady rozwojowej oraz ustalenie zaleceń nie musi przełożyć się na efekt zdrowotny. Z kolei „stworzenie adekwatnych zaleceń” stanowi działanie.

W projekcie zaproponowano 8 celów szczegółowych:

- (1) „zapewnienie dostępu do wielospecjalistycznej opieki dla co najmniej 75% dzieci zakwalifikowanych do programu rocznie, skutkującej wydaniem wspólnej opinii diagnostycznej”;
- (2) „zapewnienie opracowania wielospecjalistycznego planu postępowania diagnostycznego dla minimum 75% dzieci włączonych do Programu, w oparciu o co najmniej 50 e-konsyliów rocznie”;

- (3) „objęcie opiekunów dzieci z rozpoznaniem zagrożeniem niepełnosprawnością skoordynowanym wsparciem (medycznym, psychologicznym i informacyjnym) w każdym roku realizacji programu (do 500 rodzin rocznie)”;
- (4) „przeprowadzenie diagnozy neurorozwojowej (50 SI, 50 ADOS-2, 100 diagnoz fizjoterapeutycznych, 100 diagnoz psychologicznych) oraz opracowanie spersonalizowanych zaleceń terapeutycznych dla co najmniej 50% dzieci objętych opieką programu”;
- (5) „osiągnięcie wzrostu poziomu wiedzy w zakresie wad rozwojowych u minimum 55% rodziców/opiekunów – uzyskanie  $\geq 75\%$  poprawnych odpowiedzi w post-teście (test dostosowany do zakresu wiedzy opiekunów)”;
- (6) „zwiększenie kompetencji zawodowych personelu medycznego poprzez osiągnięcie deklarowanego wzrostu wiedzy u minimum 55% uczestników działań edukacyjnych – uzyskanie  $\geq 75\%$  poprawnych odpowiedzi w post-teście (test dostosowany do zakresu wiedzy specjalistów, min. 150 osób rocznie, 2 konferencje rocznie)”;
- (7) „zapewnienie prawidłowego kodowania rozpoznań (ICD-10 oraz ORPHA) u 100% pacjentów objętych programem oraz prowadzenie corocznej analizy struktury rozpoznań”;
- (8) „zapewnienie dostępu do opracowanych rekomendacji terapeutycznych dla opiekunów objętych programem (min. 10 materiałów/rok)”.

Cele szczegółowe powinny odnosić się do skutków zastosowania interwencji, stanowić uzupełnienie celu głównego, zaś ich osiągnięcie powinno być elementem warunkującym osiągnięcie celu głównego. Podobnie jak cel główny, powinny być mierzalne i możliwe do osiągnięcia w okresie realizacji programu. Każdy z celów powinien zawierać wartość docelową, do osiągnięcia której dąży realizacja, a także uzasadnienie dla przyjętych wartości. Należy zaznaczyć, że przedstawione uzasadnienia nie korespondują z przyjętymi wartościami dla zaprojektowanych celów.

Cele szczegółowe nr 1-4 oraz 7-8 zostały sformułowane nieprawidłowo, w postaci działania, a także nie odnoszą się do efektu zdrowotnego.

Cel szczegółowy nr 5 został sformułowany prawidłowo. W projekcie zaplanowano przeprowadzenie pre- i post-testów, co jest działaniem zasadnym, a do projektu załączono przykładowy test wiedzy dla opiekunów. Należy zaznaczyć, że ww. test zawiera tylko 5 pytań odnoszących się do wzrostu wiedzy na temat wad rozwojowych i chorób rzadkich oraz dwa pytania o charakterze deklaratywnym, co należy poprawić.

Cel szczegółowy nr 6 wydaje się możliwy do realizacji w związku z zaplanowanymi w projekcie interwencjami. Należy jednak wskazać, że pojęcie kompetencji jest nieprecyzyjne. Do projektu dołączono test wiedzy dla specjalistów, który odnosi się do oceny wiedzy, a nie kompetencji specjalistów. W projekcie zdefiniowano także oczekiwaną wartość wzrostu wiedzy uczestników jako uzyskanie  $\geq 75\%$  poprawnych odpowiedzi w post-teście. Sugeruje się przeformułowanie celu szczegółowego, w brzmieniu odnoszącym się do wzrostu poziomu wiedzy.

W dokumencie jako mierniki efektywności wskazano:

- (1) „odsetek dzieci objętych programem, u których w ciągu 6 miesięcy od zgłoszenia postawiono rozpoznanie wady rozwojowej i stworzono adekwatne zalecenia terapeutyczne, względem wszystkich dzieci zakwalifikowanych do programu”;
- (2) „odsetek dzieci objętych programem, u których rozpoznanie kliniczne zostało postawione w trybie konsultacji wielospecjalistycznej (konsylium), względem wszystkich dzieci zakwalifikowanych do programu”;

- (3) „odsetek dzieci wymagających złożonej diagnostyki, dla których opracowano wielospecjalistyczny plan postępowania diagnostycznego w oparciu o co najmniej 50 konsyliów rocznie, względem wszystkich dzieci zakwalifikowanych do programu”;
- (4) „odsetek rodzin dzieci z rozpoznaniem zagrożeniem niepełnosprawnością, które deklarują uzyskanie wystarczającego wsparcia medycznego, psychologicznego i informacyjnego (75% odpowiedzi „a” lub „b” w ankiecie satysfakcji pacjenta)”;
- (5) „liczba przeprowadzonych diagnoz neurorozwojowych (w tym diagnoza SI, diagnoza ADOS-2, diagnoza psychologiczna, diagnoza fizjoterapeutyczna). Odsetek dzieci, dla których opracowano spersonalizowane zalecenia terapeutyczne w stosunku do liczby pacjentów zakwalifikowanych do programu”;
- (6) „odsetek opiekunów, u których w post-teście utrzymano lub uzyskano wysoki poziom wiedzy (minimum 75% poprawnych odpowiedzi wśród minimum 55% uczestników), w zakresie wad rozwojowych, względem wszystkich uczestników edukacyjnych, którzy wypełnili pre-test”;
- (7) „odsetek specjalistów, u których w post-teście utrzymano lub uzyskano wysoki poziom wiedzy (minimum 75% poprawnych odpowiedzi wśród minimum 55% uczestników), w zakresie wad rozwojowych, względem wszystkich uczestników edukacyjnych, którzy wypełnili pre-test”;
- (8) „odsetek pacjentów objętych programem, u których rozpoznanie zostało prawidłowo zakodowane (ICD-10 i ORPHA), względem wszystkich pacjentów objętych programem”;
- (9) „opracowanie 10 broszur z rekomendacjami terapeutycznymi oraz udostępnienie ich na stronie internetowej Realizatora programu”.

Mierniki efektywności powinny umożliwiać obiektywną i precyzyjną ocenę stopnia realizacji wyznaczonych celów oraz powinny być istotnym odzwierciedleniem zdarzeń lub faktów występujących w danym programie, wyrażonych w odpowiednich jednostkach miary. Należy podkreślić, że mierniki muszą dotyczyć rezultatów, nie zaś podjętych działań. Wartości mierników powinny być określane według stanu przed realizacją programu polityki zdrowotnej i po zakończeniu realizacji. Do każdego z zaplanowanych celów należy określić miernik efektywności. Sugeruje się, aby mierniki efektów zdrowotnych uzyskanych w programie polityki zdrowotnej przedstawiane były w formie odsetka.

Mierniki nr 1-3, 5 oraz 8 nie spełniają funkcji miernika efektywności, mogą natomiast zostać wykorzystane podczas monitorowania.

Miernik nr 4 został sformułowany nieprawidłowo, w formie deklaratywnej.

Miernik nr 6 i 7 odnoszą się bezpośrednio do celów programu (odpowiednio nr 5 i 6).

Miernik nr 9 został zaprojektowany nieprawidłowo.

Należy wskazać, że jedynie częściowo odniesiono się do uwagi zawartej w Opinii Prezesa AOTMiT nr 12/2026 z dnia 5 lutego 2026 r. dot. „nieprawidłowego sformułowania celu głównego programu, większości celów szczegółowych, a także mierników efektywności”. Skorygowano cel główny, cele szczegółowe oraz mierniki efektywności, jednak w dalszym ciągu w większości zostały one zaprojektowane nieprawidłowo.

### Populacja docelowa

Program skierowany jest do dzieci w wieku od 0 do 18 r.ż. zamieszkujących teren Dolnego Śląska, pochodzących z grup defaworyzowanych z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju. Populację kwalifikującą się do udziału w PPZ oszacowano na 500 pacjentów rocznie (1 500 pacjentów w ciągu trwania 3-letniego programu). Dla liczby zaplanowanej populacji docelowej wskazano uzasadnienie, że wynika ona z wcześniejszego doświadczenia Urzędu Marszałkowskiego Województwa Dolnośląskiego w realizacji *Programu polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania wad rozwojowych u noworodków i niemowląt*

- poprawa opieki perinatalnej na terenie Województwa Dolnośląskiego na lata 2023-2025, do którego włączono średnio 300 noworodków i niemowląt (do 12 miesiąca życia) rocznie. W treści projektu wskazano, że w aktualnym PPZ zwiększono kryterium wieku do 18 roku życia, a więc zasadnym jest przyjęcie liczebności grupy docelowej na poziomie 500 pacjentów rocznie. W programie uwzględniono również udział opiekunów prawnych dziecka, opiekunów/wychowawców, którzy są zatrudnieni w ośrodku, w którym przebywa dziecko na terenie Dolnego Śląska w ramach wsparcia formalno-logistycznego, wsparcia psychologicznego. Liczebność ww. populacji również określono na 1 500 osób.

W projekcie wskazano, że kwalifikowani pacjenci będą podzieleni na dwie grupy: dzieci z wadą rozwojową lub zaburzeniem rozwoju z grup defaworyzowanych przebywające na oddziałach noworodkowych, oddziałach intensywnej terapii lub oddziałach o profilu pediatrycznym i wymagające długotrwałej hospitalizacji oraz dzieci z grup defaworyzowanych w opiece ambulatoryjnej z wadą rozwojową lub zaburzeniem rozwoju. Dla dzieci z grupy pierwszej planowane jest e-konsylium z udziałem lekarzy prowadzących i specjalistów z programu oraz w razie konieczności szerokoprzepustowe badania genetyczne. Nie planuje się u pacjentów z tej grupy pozostałych procedur przewidzianych w programie, celem uniknięcia podwójnego finansowania procedur. Natomiast dzieci z grupy drugiej skierowane będą na e-konsylium z udziałem specjalistów programu, badania dodatkowe (np. szerokoprzepustowe badania genetyczne, badania specjalistyczne jak USG, konsultacja okulistyczna) oraz diagnoza neurorozwoju (SI, ADOS-2, psychologiczna, fizjoterapeutyczna).

W odniesieniu do Opinii Prezesa nr 12/2026 dot. oceny wcześniejszej wersji programu należy wskazać, że nie uwzględniono uwagi, stanowiącej główną przesłankę dla negatywnej opinii, tj.: zbyt szeroki zakres wiekowy populacji docelowej oraz uwzględnienie w programie zbyt wielu problemów zdrowotnych. W dalszym ciągu w projekcie wskazuje się na bardzo szeroki katalog „wrodzonych zaburzeń lub podejrzeń wrodzonych zaburzeń”, na podstawie których uczestnicy będą włączani do programu. Ponadto zapis dot. włączenia dzieci z „podejrzeniem wrodzonych zaburzeń” wydaje się nieprecyzyjny.

Dodatkowo, program w dalszym ciągu skierowany jest do populacji dzieci i młodzieży do 18 r.ż. W projekcie powołano się na dane epidemiologiczne, które wskazują, że ok. 75% rzadkich chorób ujawnia się w wieku dziecięcym, szczególnie do 2 r.ż., w związku tym nie jest jasne, dlaczego w projekcie uwzględniono populację docelową do 18 r.ż. (nie przedstawiono także uzasadnienia dla takiego kryterium wiekowego). Należy wskazać, że zaproponowana w projekcie populacja docelowa nadal nie znajduje odzwierciedlenia w wytycznych klinicznych.

W aktualnie ocenianym projekcie uwzględniono sugestię z Opinii 12/2026 dot. zabezpieczenia ryzyka podwójnego finansowanie świadczeń poprzez odpowiednie zapisy w kryteriach wyłączenia dla populacji dzieci.

Kolejna uwaga w Opinii 12/2026 dotyczyła zaplanowania szerokiego zakresu działań diagnostycznych oraz interwencyjnych do dzieci i młodzieży znajdującej się pod opieką medyczną (dzieci objęte hospitalizacją oraz świadczeniami). W obecnie ocenianym PPZ w kryteriach wyłączenia uczestnika z programu wskazano na „wystąpienie ryzyka podwójnego finansowania świadczeń”. Dodatkowo w przypadku grupy pierwszej, tj. dzieci z wadą rozwojową lub zaburzeniem rozwoju z grup defaworyzowanych przebywających na oddziałach noworodkowych, oddziałach intensywnej terapii lub oddziałach o profilu pediatrycznym i wymagających długotrwałej hospitalizacji, wskazano, że nie planuje się „pozostałych procedur przewidzianych w programie, celem uniknięcia podwójnego finansowania procedur”. Należy jednak wskazać, że część działań zaplanowanych w programie nadal skierowana jest do dzieci objętych hospitalizacją oraz świadczeniami AOS. Zgodnie z powyższym należy zaznaczyć, że jedynie częściowo uwzględniono uwagę z Opinii 12/2026.

Należy wskazać, że odnalezione rekomendacje towarzystw naukowych w zakresie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń motorycznych u niemowląt, odnoszą się raczej do rutynowej, okresowej oceny rozwoju dziecka (np. w ramach wizyt immunizacyjnych,

czy wizyt patronażowych). Wytyczne amerykańskie American Academy of Pediatrics wskazują, że nadzór nad prawidłowym rozwojem dziecka powinien odbywać się podczas każdej wizyty kontrolnej, począwszy od wczesnego dzieciństwa do okresu dojrzewania. Badania przesiewowe w kierunku wad rozwojowych przy użyciu wystandaryzowanych narzędzi, powinny zostać przeprowadzone podczas wizyt profilaktycznych w 9, 18 i 30 m.ż. dziecka (AAP 2025). W wytycznych Massachusetts Health Quality Partners wskazano, że okresowa ocena stanu zdrowia powinna obejmować dziecko do 1 r.ż., natomiast Indian Academy of Pediatrics (IAP 2022) wskazuje na wiek do 2 r.ż. Wytyczne IAP 2022 wskazują, że badania przesiewowe w kierunku prawidłowego rozwoju dziecka z zastosowaniem standaryzowanych narzędzi przesiewowych należy przeprowadzać w wieku 9-12 m.ż., 18-24 m.ż. oraz w momencie rozpoczęcia nauki w szkole. W przypadku niemowląt z grup wysokiego ryzyka, oprócz nadzoru, należy wykonać badania przesiewowe w zakresie prawidłowego rozwoju dziecka w wieku 4-6 m.ż., 9-12 m.ż., oraz 18-24 m.ż. i co roku do ukończenia 5 r.ż., a następnie w momencie rozpoczęcia nauki w szkole. W odniesieniu do predykcyjnych badań genetycznych u dzieci, wskazuje się, że nie powinny być przeprowadzane w przypadku, gdy nie występuje bezpośrednia korzyść medyczna u badanego lub objawy choroby nie rozpoczynają się w okresie dzieciństwa (CPS 2022, RCP/RCPATH/BSGM 2022, AAP 2013, ACMG 2013, ESHG 2009). Pomimo braku wystarczającej liczby odpowiedniej jakości dowodów wskazujących na zasadność prowadzenia badań przesiewowych wzroku wśród dzieci, niektóre towarzystwa naukowe (AAO/AAPOS 2024, NCCVEH 2024, PTO/PTP 2020, CAO/COS/CFPC/CPS 2019, UK NSC 2019, USPSTF 2017, PHE 2017, RANZCO 2015, AMER 2012), a także eksperci kliniczni zalecają przeprowadzanie programów z zakresu profilaktyki wad wzroku w populacji pediatrycznej. Odnalezione wytyczne dot. badania słuchu są zgodne, że podstawową populacją docelową powinny być wszystkie dzieci w wieku przedszkolnym i wczesnoszkolnym, w wieku od 4 do 7 lat (UKNCS 2019, CDE 2017, ECS 2012, AAA 2011).

W związku z powyższym wiek populacji docelowej zaplanowanej w programie, tj. do 18 r.ż., nie znajduje odzwierciedlenia w odnalezionych wytycznych.

### Interwencja

W programie zaplanowano realizację działań takich jak: działania organizacyjne i formalne promujące program, konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów oraz ustalenie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej, diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci objętych opieką programu wg kryteriów dostępu zgodnie z ustaloną ścieżką, wsparcie formalno-logistyczne, wsparcie psychologiczne dla opiekunów dziecka włączonego do programu oraz w razie potrzeby wsparcie samego pacjenta oraz konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów.

#### *Konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów wraz z ustaleniem ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej*

Każdy z pacjentów zakwalifikowany na podstawie kryteriów włączenia w pierwszym etapie zostanie objęty konsultacją w ramach e-konsylium. Po zgłoszeniu się pacjenta do programu zebrana zostanie dokumentacja medyczna dziecka, którą następnie Koordynatorzy przygotują w formie elektronicznej. Konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów będą miały na celu przyspieszenie postawienia właściwej diagnozy i uruchomienia postępowania terapeutycznego. W konsylium, które będzie się zbierało raz w tygodniu ma uczestniczyć od 3 do 7 specjalistów. Wskazano, że e-konsylia będą proponowane zarówno pacjentom hospitalizowanym zgłaszanym przez lekarzy oddziałowych, jak i pacjentom ambulatoryjnym zgłaszanym przez lekarza POZ, innych specjalistów wymienionych wyżej i przez opiekunów. Planuje się organizację 50 e-konsyliów rocznie.

#### *Diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci objętych opieką Programu wg kryteriów dostępu zgodnie z ustaloną ścieżką*

Po e-konsylium prowadzone będą następujące interwencje, zależnie od potrzeb pacjenta i zaleceń specjalistów:

- o konsultacje lekarskie specjalistyczne, badanie USG (USG serca; USG przezciężarkowe; USG jamy brzusznej; USG szwów czaszkowych; USG kanału kręgowego), badanie wzroku – wizyty stacjonarne lub online z lekarzami różnych specjalizacji zatrudnionymi w ramach programu. Ilość konsultacji przypadających na jednego pacjenta będzie zależna od potrzeb i ustalana przez e-konsylium specjalistów,
- o konsultacje logopedyczne, fizjoterapeutyczne – konsultacje będą realizowane w formie konsultacji stacjonarnych przez specjalistów zatrudnionych w ramach programu i mają obejmować ocenę stanu pacjenta oraz zalecenia terapeutyczne do dalszej pracy. Przewiduje się do 2 wizyt na pacjenta, zależnie od oceny potrzeb dziecka,
- o konsultacja psychologiczna – zaplanowano do 5 stacjonarnych lub online konsultacji na pacjenta/rodzinę, które będą dobierane zależnie od wieku pacjenta i jego potrzeb. Zaznaczono, że konsultacje będą się odbywały z samym pacjentem w formie wsparcia psychologicznego z oceną potrzeb dziecka (diagnozą potrzeb) lub z jego opiekunami (psychoedukacja, wsparcie w sytuacji uzyskania diagnozy lub jej braku),
- o ADOS-2 – na diagnozę zaburzeń ze spektrum autyzmu będą mogły zostać skierowane dzieci powyżej 12 miesiąca życia w momencie stwierdzenia podejrzenia spektrum autyzmu przez e-konsylium specjalistów. Wskazano, że proces diagnozy będzie trwał około miesiąca i będzie odbywał się podczas dwóch spotkań – pierwsze z certyfikowanym terapeutą przeprowadzającym ocenę dziecka w trybie stacjonarnym. Następnie terapeuta wraz z psychiatrą dziecięcym dokona analizy wyników testów. Po analizie wyników pacjent będzie zapraszany na wizytę z psychiatrą dziecięcym, który postawi ostateczną diagnozę,
- o diagnoza SI – na diagnozę procesów integracji sensorycznej będą mogły zostać skierowane dzieci powyżej 3 r.ż. w momencie stwierdzenia podejrzenia zakłóceń procesów SI przez e-konsylium specjalistów. Podkreślono, że diagnoza będzie polegała na trzech spotkaniach (1 spotkanie z opiekunem stacjonarne lub online w formie wywiadu, 2 spotkania z dzieckiem) i zakończy się wydaniem oceny procesów integracji sensorycznej dziecka w formie dokumentu stworzonego przez certyfikowanego terapeutę i diagnostę SI (II stopień potwierdzony certyfikatem ukończenia kursu). Wskazano jednocześnie, że na wydanie dokumentu terapeuta będzie miał dwa tygodnie od ostatniego spotkania z dzieckiem,
- o szerokoprzepustowe badania genetyczne metoda NGS (WES, panele genów) – badania genetyczne wykonywane będą w dwóch trybach: bezpośrednio po e-konsylium decyzją e-konsylium specjalistów lub po konsultacji osobistej z lekarzem ze specjalizacją z genetyki klinicznej. Wskazano, że krew będzie pobierana od pacjenta za zgodą opiekunów prawnych i przesyłana do laboratorium zewnętrznego. Natomiast po uzyskaniu wyniku badania pacjent zostanie zaproszony na konsultację z lekarzem genetykiem, podczas której dojdzie do wydania wyniku.

#### *Wsparcie formalno-logistyczne*

Wsparcie formalno-logistyczne obejmuje: możliwości wsparcia ze strony państwa, jednostek samorządu terytorialnego, instytucji ochrony zdrowia (NFZ, podmiotów leczniczych), zakres wymaganej dokumentacji, zaświadczeń i orzecznictwa, organizacja dojazdu dzieci do ośrodka oraz zapewnienie opiekunów dziecku w czasie pobytu w ośrodku.

*Wsparcie psychologiczne dla opiekunów dziecka włączonego do programu oraz w razie potrzeby wsparcie samego pacjenta*

#### *Konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów*

Konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów, m.in. lekarzy pierwszego kontaktu, w zakresie zauważenia wczesnych symptomów/możliwości występowania wady rozwojowej, co wpłynie na poprawę jakości opieki poprzez wcześniejszą diagnostykę oraz lepsze

zrozumienie trudnej sytuacji rodziny z dzieckiem z zaburzeniem rozwoju. Zakłada się udział około 50 osób w jednej konferencji, co daje udział 100 osób rocznie.

Należy również wskazać, że w aktualnie ocenianym projekcie jedynie częściowo odniesiono się do uwag zawartych w Opinii nr 26/2026 dotyczących opisu interwencji oraz zaprojektowania jednego testu wiedzy, zawierającego taki sam zakres pytań zarówno dla populacji rodziców/opiekunów prawnych, jak i specjalistów. Część interwencji w dalszym ciągu została przedstawiona w sposób ogólny. Do projektu załączono test wiedzy dla opiekuna oraz „pre/post test wiedzy specjalistycznej” dot. wad rozwojowych i chorób rzadkich. Należy jednak zaznaczyć, że załączony test wiedzy dla opiekuna składa się jedynie z pięciu pytań odnoszących się do pomiaru poziomu wiedzy oraz dwóch pytań mających charakter deklaracyjny, co nadal wymaga korekty.

Warto podkreślić, że większość wymienionych w programie świadczeń oraz wizyt specjalistycznych jest finansowanych z budżetu państwa. Badania przesiewowe niemowląt m.in. w kierunku zaburzeń psychomotorycznych, realizowane są w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ. Badania lekarskie podmiotowe i przedmiotowe z uwzględnieniem tempa rozwoju psychomotorycznego realizowane są w 9 m.ż. (w ramach porad patronażowych oraz badań przesiewowych wykonywanych przez lekarza POZ), orientacyjna ocena rozwoju psychomotorycznego realizowana jest w 9 oraz w 12 m.ż. (w ramach wizyt patronażowych oraz testów przesiewowych wykonywanych przez pielęgniarki POZ), a także obserwacja i ocena rozwoju fizycznego m.in. w zakresie rozwoju psychoruchowego realizowana między 1 a 6 tygodniem życia (w ramach wizyt patronażowych wykonywanych przez położną POZ). W wykazie świadczeń gwarantowanych dostępne są również świadczenia ultrasonograficzne (w tym USG przeziemiączkowe, USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej, echokardiografia) oraz szereg porad specjalistycznych (m.in. neurologia dziecięca, kardiologia dziecięca, neurochirurgia dla dzieci, okulistyka dla dzieci, leczenie wad postawy u dzieci i młodzieży, rzadkie wrodzone wady metabolizmu u dzieci, porada oraz świadczenia fizjoterapeutyczne). W programie opieki gwarantowanej dostępne są świadczenia udzielane w warunkach stacjonarnych (psychiatrycznych, leczenia uzależnień i w izbie przyjęć), dziennych oraz ambulatoryjnych, obejmujących leczenie środowiskowe. W wykazie świadczeń gwarantowanych z zakresu AOS znajduje się również badanie genetyczne wykonywane metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH). Wyjątek stanowi terapia zaburzeń integracji sensorycznej SI, badanie ADOS-2 oraz szerokoprzestawowe badanie genetyczne metodą NGS (WES, panel genów). Ponadto, w przypadku konsultacji okulistycznej, psychologicznej oraz fizjoterapeutycznej teleporada jest dopuszczalna wyłącznie jako kontynuacja procesu terapeutycznego lub wizyta kontrolna po uprzednim badaniu osobistym. Natomiast zaplanowane w programie działania edukacyjne skierowane do rodziców nie są finansowane w ramach świadczeń gwarantowanych i stanowią ich uzupełnienie.

### Monitorowanie i ewaluacja

Monitorowanie i ewaluacja są istotnymi elementami programu, które umożliwiają bieżącą ocenę jego przebiegu oraz określenie wpływu programu na sytuację społeczną i zdrowotną w perspektywie wieloletniej. Monitorowanie jest procesem zbierania danych o realizacji programu i służy kontrolowaniu ich przebiegu i postępu. Ewaluacja programu jest analizą danych realizowaną po jego zakończeniu w celu oceny efektów prowadzonych działań.

Ocena zgłaszalności do programu została zaplanowana na podstawie analizy wskaźników. Należy wskazać, że w odniesieniu do poprzedniej wersji projektu wskaźniki monitorowania pozostały bez zmian, a więc częściowo są zaprojektowane nieprawidłowo.

Ocenę jakości świadczeń zaplanowano na podstawie analizy załączonej do projektu ankiety satysfakcji. Do projektu programu załączono ten sam wzór ankiety satysfakcji, który zaproponowano w poprzedniej wersji programu. Należy wskazać, że kwestionariusz zawierał jedynie cztery pytania zamknięte i jedno otwarte dot. możliwości wskazania dodatkowych uwag. Biorąc pod uwagę tak kompleksowe i zróżnicowane interwencje, zaplanowane

w programie, w przedstawionym załączniku brakuje pytań odnoszących się do poszczególnych działań, co należy uzupełnić. Należy zatem wskazać, że uwaga dot. konieczności modyfikacji ankiety satysfakcji, która została zawarta w Opinii Prezesa 12/2026, w aktualnie ocenianym projekcie nie została uwzględniona.

W projekcie wskazano, że planowane są trzy ewaluacje programu, które będą przeprowadzane przez niezależnego zewnętrznego eksperta wytypowanego przez Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: po pierwszym roku, po drugim roku funkcjonowania programu oraz po zakończeniu realizacji programu. Wskazano, że ewaluacja prowadzona będzie z wykorzystaniem co najmniej zdefiniowanych wcześniej mierników efektywności odpowiadających celowi głównemu i celom szczegółowym programu. Należy wskazać, że w części dot. mierników efektywności przedstawiono jedynie dwa prawidłowo sformułowane wskaźniki. Ze względu na niewielką liczbę prawidłowo sformułowanych mierników efektywności, kompleksowa ewaluacja programu może okazać się utrudniona. Należy wskazać, że uwaga dot. konieczności ponownego zaplanowania procesu ewaluacji, która została zawarta w Opinii Prezesa 12/2026, w aktualnie ocenianym projekcie nie została uwzględniona.

#### Warunki realizacji

W projekcie przedstawiono etapy i działania podejmowane w PPZ, sposób informowania o możliwości przystąpienia i zakończenia udziału w programie oraz monitorowanie i ewaluację. Odniesiono się do warunków dotyczących personelu, wyposażenia i warunków lokalowych. Należy jednak wskazać, że opis sposobu zakończenia udziału w programie został opisany w sposób ogólny i wymaga doprecyzowania. Należy wskazać, że tryb zapraszania do programu został opisany ogólnie i wymaga doprecyzowania.

Realizator programu zostanie wybrany na podstawie procedury konkursu ofert, co jest zgodne z przepisami ustawy.

W budżecie przedstawiono koszty jednostkowe, koszty pośrednie i bezpośrednie, odniesiono się do kosztów działań informacyjnych i ewaluacji. Należy wskazać, że nie uwzględniono uwagi zawartej w Opinii 12/2026 dot. braku zaplanowania kosztów monitorowania oraz zróżnicowania kosztu badania USG. W projekcie w dalszym ciągu proponuje się jeden koszt USG (250 zł/os.), podczas gdy w opisie interwencji zaproponowano USG serca, USG przezciemiączkowe, USG jamy brzusznej, USG szwów czaszkowych, USG kanału kręgowego.

Koszt całkowity programu został oszacowany na 4 032 354 zł (1 344 118 zł rocznie).

Wskazano, że program „możliwy jest do finansowania ze środków Unii Europejskiej”. Na podstawie tego zapisu nie można jednoznacznie stwierdzić czy program będzie sfinansowany w całości ze środków Unii Europejskiej, ponieważ w projekcie nie wskazano innych źródeł finansowania. W przypadku gdy finansowanie realizacji programu polityki zdrowotnej opierać się będzie o kilka źródeł finansowania, należy określić, jaki udział będzie mieć finansowanie pochodzące z innego źródła niż budżet podmiotu, który opracował ten program.

### **Wnioski z oceny technologii medycznej przeprowadzonej przez Agencję**

#### Problem zdrowotny

##### *Zaburzenia motoryczne u niemowląt*

Prawidłowy rozwój psychomotoryczny niemowlęcia odnosi się do postępujących umiejętności psychoruchowych dziecka w pierwszym roku życia, obejmujących zarówno motorykę dużą (postawę i lokomocję) i małą (koordynacja oko-ręka, zręczność), jak i rozwój psychiczny (mowa, zachowanie i rozwój socjalny). Ocena jakości rozwoju psychomotorycznego stanowi zarówno podstawę wczesnego rozpoznawania zaburzeń wynikających ze strony ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego czy aparatu ruchu, jak narzędzie do oceny efektów podejmowanego leczenia i rehabilitacji.

Diagnostyka funkcjonalna pacjentów w wieku rozwojowym 0-2 lat zgodnie z wytycznymi Krajowej Izby Fizjoterapeutów polega na cyklicznej obserwacji i ocenie punktowej wszystkich czterech obszarów rozwojowych podczas spontanicznej aktywności dziecka, tj. oceny: kontroli posturalnej, kontroli motorycznej, motoryki małej, poziomu rozwoju funkcji psychicznych.

#### *Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)*

Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD) opisuje fizyczne i umysłowe wady wrodzone, będące wynikiem działania alkoholu etylowego na rozwijające się w łonie matki dziecko (tzw. prenatalna ekspozycja na alkohol, ang. prenatal alcohol exposure – PAE).

W piśmiennictwie występuje wiele zróżnicowanych jednostek diagnostycznych, które zalicza się do FASD. Są to np.:

- płodowy zespół alkoholowy (ang. fetal alcohol syndrome – FAS),
- częściowy płodowy zespół alkoholowy (ang. partial fetal alcohol syndrome – pFAS),
- zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol (ang. Alcohol-related neurodevelopmental disorder – ARND),
- poalkoholowe defekty urodzeniowe (ang. alcohol-related birth defects – ARBD),
- wady wrodzone związane z prenatalnym narażeniem na alkohol.

W Polsce, zespół działający przy Państwowej Agencji Rozwiązywania Problemów Alkoholowych (PARPA) w ramach FASD wyróżnia:

- FAS (Q86.0 zgodnie z klasyfikacją ICD-10),
- zaburzenia neurorozwojowe związane z prenatalną ekspozycją na alkohol) (G96.8 zgodnie z ICD-10).

#### Alternatywne świadczenia

##### *Zaburzenia motoryczne u niemowląt*

Badania przesiewowe niemowląt m.in. w kierunku zaburzeń psychomotorycznych, realizowane są w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (POZ). Zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ (Dz.U. 2023 poz. 1427 z późn. zm.) badania dzieci do 1 r.ż. realizowane są przez:

- lekarza POZ – w ramach porad patronażowych oraz badań przesiewowych,
- pielęgniarki POZ – w ramach wizyt patronażowych oraz testów przesiewowych,
- położnej POZ – w ramach wizyt patronażowych.

Ponadto zgodnie ze Standardem Organizacyjnym Opieki Okołoporodowej, które reguluje Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 16 sierpnia 2018 r. w sprawie standardu organizacyjnego opieki okołoporodowej (Dz.U. 2022 poz. 1430), nakłada na podmiot leczniczy obowiązek przeprowadzenia badań przesiewowych przed wypisem ze szpitala m.in.: przesiewowe badanie słuchu, pobranie badania przesiewowego na białutę (badanie suchej kropli krwi).

W polskim systemie ochrony zdrowia funkcjonuje świadczenie pn. dziecięcej opieki koordynowanej (DOK; Zarządzenie Nr 30/2018/DSOZ Prezesa NFZ z dn. 30 marca 2018 r.), które obejmuje zintegrowaną opiekę neonatologiczną, wielospecjalistyczną opiekę pediatryczną oraz programy rehabilitacyjne. Jest ono skierowane do dzieci do ukończenia 3 r.ż., u których zdiagnozowano ciężkie i nieodwracalne upośledzenie albo nieuleczalną chorobę zagrażającą ich życiu, które powstały w prenatalnym okresie rozwoju dziecka lub w czasie porodu. Świadczenia te dedykowane są także noworodkom urodzonym przedwcześnie z ciąży o czasie trwania poniżej 33 tygodni, klasyfikowanym jako noworodki VLBW (very low birth weight).

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (Dz. U. 2016 poz. 357 z późn. zm.), w wykazie świadczeń gwarantowanych znajdują się świadczenia ultrasonograficzne, badanie laboratoryjne (badanie genetyczne metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH, ang. Array Comparative Genomic Hybridization) oraz porady specjalistyczne (m.in diabetologia dla dzieci, gastroenterologia dla dzieci, kardiologia dziecięca, nefrologia dla dzieci, neurologia dziecięca, neurochirurgia dla dzieci, ortopedia i traumatologia narządu ruchu dla dzieci, okulistyka dla dzieci, otolaryngologia dziecięca, logopedia, leczenie wad postawy u dzieci i młodzieży, rzadkie wrodzone wady metabolizmu u dzieci).

#### *Świadczenia gwarantowane z zakresu rehabilitacji leczniczej*

Ponadto zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej (Dz.U. 2021 poz. 265 z późn. zm.), porada i świadczenia fizjoterapeutyczne znajdują się w wykazie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej.

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu leczenia szpitalnego (Dz.U. 2023 poz. 870 z późn. zm.), świadczenia gwarantowane w ramach lecznictwa szpitalnego obejmują świadczenia związane m.in. z rozpoznaniem: O35.4 – opieka położnicza z powodu (podejrzewanego) uszkodzenia płodu przez alkohol, P04.3 – stan płodu i noworodka spowodowany piciem alkoholu przez matkę, Q86.0 – płodowy zespół alkoholowy (dyzmorficzny).

Rehabilitacja dzieci może być prowadzona w ramach świadczenia „rehabilitacja dzieci z zaburzeniami wieku rozwojowego”. Zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 6 listopada 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej (Dz.U. 2021 poz. 265 z późn. zm.) skierowanie na rehabilitację dzieci z zaburzeniami wieku rozwojowego realizowaną w warunkach ośrodka lub oddziału dziennego, może być wystawiane przez lekarza następujących oddziałów szpitalnych i poradni specjalistycznych: neonatologicznej, rehabilitacyjnej, ortopedii i traumatologii narządu ruchu, neurologicznej, reumatologicznej, chirurgii dziecięcej, endokrynologii dziecięcej, diabetologii dziecięcej lub lekarza podstawowej opieki zdrowotnej.

#### Ocena technologii medycznych

##### *Podsumowanie odnalezionych wytycznych klinicznych*

##### Badania genetyczne

- Ze względów etycznych decyzje dotyczące wykonania badań genetycznych u dzieci powinny być podejmowane, mając na względzie dobro dziecka (CPS 2022, RCP/RCPATH/BSGM 2022, AAP 2013, ACMG 2013, ESHG 2009).
- W odnalezionych rekomendacjach/stanowiskach towarzystw naukowych wskazuje się, że predykcyjne badania genetyczne u dzieci nie powinny być przeprowadzane w przypadku, gdy nie występuje bezpośrednia korzyść medyczna u badanego lub objawy choroby nie rozpoczynają się w okresie dzieciństwa. Obejmuje to przypadki chorób genetycznych, które zwykle ujawniają się w dorosłości. Wyjątek stanowią choroby, w przypadku których można wdrożyć przed okresem dorosłości udokumentowane, efektywne interwencje zapobiegawcze (profilaktyczne lub terapeutyczne) i są one dostępne. W pozostałych przypadkach zaleca się odłożenie decyzji o badaniach genetycznych do osiągnięcia przez dziecko pełnoletności lub gdy będzie w stanie samodzielnie zrozumieć sens badania i podjąć świadomą decyzję (CPS 2022, RCP/RCPATH/BSGM 2022, AAP 2013, ACMG 2013, ESHG 2009).
- Nie zaleca się badań genetycznych na status nosicielstwa genu odpowiedzialnego za choroby dziedziczne u dzieci i młodzieży (CPS 2022, RCP/RCPATH/BSGM 2022, AAP 2013, ACMG 2013, ESHG 2009).

- Zakres oferowanych badań genetycznych powinien w pierwszej kolejności obejmować badania w kierunku konkretnych genów/syndromów określonych na podstawie objawów, wcześniejszych badań czy uwzględniających historię rodziny (AACAP 2023, CPS 2022, AACAP 2020, ACMG 2013).
- Należy oferować poradnictwo genetyczne (realizowane przez genetyków klinicznych, doradców genetycznych lub innych pracowników ochrony zdrowia posiadających odpowiednie przeszkolenie i wiedzę specjalistyczną), w ramach którego powinno się dokładnie poinformować o potencjalnych korzyściach oraz ryzyku związanym z badaniami genetycznymi w celu uzyskania świadomej zgody rodziców lub opiekunów prawnych oraz dziecka, jeżeli ma odpowiednie zdolności do podejmowania decyzji (CPS 2022, RCP/RCPATH/BSGM 2022, AAP 2013, ESHG 2009).
- Podczas rozważania predykcyjnego badania genetycznego u dziecka dobrze jest uwzględnić wszystkich odpowiednich pracowników ochrony zdrowia (np. kardiologów). W takich przypadkach multidyscyplinarny zespół powinien przedyskutować istotne decyzje indywidualnie (RCP/RCPATH/BSGM 2022).
- W przypadku diagnostyki dzieci z podejrzeniami lub już istniejącymi zaburzeniami rozwoju/niepełnosprawnością intelektualną, sekwencjonowanie genomu lub eksomu jest zalecane jako pierwszy lub drugi poziom diagnostyki (AAP 2025, ACMG 2021, AACAP 2020).

#### Zaburzenia motoryczne u niemowląt

#### Realizacja badań przesiewowych w kierunku zaburzeń rozwoju (w tym rozwoju psychomotorycznego) w populacji niemowląt i małych dzieci

- W polskich wytycznych Krajowej Izby Fizjoterapeutów podkreśla się, że ocena jakości rozwoju psychomotorycznego stanowi zarówno podstawę wczesnego rozpoznawania zaburzeń wynikających ze strony ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego, czy aparatu ruchu, jak i narzędzie do oceny efektów podejmowanego tu leczenia i rehabilitacji (KIF 2023).
- Wytyczne amerykańskie American Academy of Pediatrics wskazują, że nadzór nad prawidłowym rozwojem dziecka (obejmujący kompleksową ocenę) powinien odbywać się podczas każdej wizyty kontrolnej, począwszy od wczesnego dzieciństwa do okresu dojrzewania. Badania przesiewowe w kierunku wad rozwojowych przy użyciu wystandaryzowanych narzędzi, powinny zostać przeprowadzone podczas wizyt profilaktycznych w 9, 18 i 30 m.ż. dziecka (AAP 2025). Zaś w wytycznych Massachusetts Health Quality Partners podkreślono, że okresowa ocena stanu zdrowia dziecka w 1 r.ż. powinna obejmować m.in. ocenę rozwoju motoryki małej i dużej (MHQP 2024).
- Również w wytycznych Indian Academy of Pediatrics wskazuje się, że wszystkie dzieci do 2 r.ż. podczas wizyt immunizacyjnych należy rutynowo badać pod kątem prawidłowego rozwoju (osiąganie przez dziecko odpowiednich dla wieku kamieni milowych). Dodatkowo, badania przesiewowe w kierunku prawidłowego rozwoju dziecka z zastosowaniem standaryzowanych narzędzi przesiewowych należy przeprowadzać w wieku 9-12 miesięcy, 18-24 miesięcy oraz w momencie rozpoczęcia nauki w szkole. W przypadku niemowląt z grup wysokiego ryzyka, oprócz nadzoru, należy wykonać badania przesiewowe w zakresie prawidłowego rozwoju dziecka w wieku 4-6 m.ż., 9-12 m.ż., oraz 18-24 m.ż. i co roku do ukończenia 5 r.ż., a następnie w momencie rozpoczęcia nauki w szkole (IAP 2022).
- Natomiast australijskie Royal Australian College of General Practitioners nie zaleca przeprowadzania badań przesiewowych w populacji ogólnej przy użyciu standaryzowanych narzędzi w celu wykrycia opóźnień rozwojowych u dzieci w wieku <5 lat (RACGP 2024). Jedynie u dzieci zagrożonych opóźnieniem rozwojowym (wcześnieactwo, niska masa urodzeniowa, powikłania okołoporodowe, zły stan zdrowia

matki w ciąży, narażenie na alkohol i narkotyki w okresie prenatalnym, zakażenia, cechy genetyczne, trauma, maltretowanie, narażenie na toksyny, zatrucie łożowem, niski status społeczno-ekonomiczny) organizacja zaleca przeprowadzenie oceny osiągnięcia kamieni milowych w zakresie rozwoju społecznego, emocjonalnego, komunikacyjnego, poznawczego oraz motoryki małej i dużej (RACGP 2024).

- Royal Australian College of General Practitioners zaleca również, aby: w populacji dzieci w wieku <5 lat zwracać uwagę na czynniki ryzyka, w tym niską masę urodzeniową, przedwczesny poród, rodzinną, historię opóźnień rozwojowych, prenatalne narażenie na alkohol i inne narkotyki, uzyskać informacje na temat obaw rodziców/opiekunów prawnych dotyczących opóźnień rozwojowych i obserwować, ale nie przeprowadzać formalnej oceny rozwoju (RACGP 2024).
- Brytyjskie National Institute for Health and Care Excellence w ramach swoich wytycznych dotyczących dzieci urodzonych przedwcześnie zwraca uwagę, że są one bardziej narażone na problemy z funkcjami motorycznymi i występuje u nich zwiększona częstość występowania zaburzeń koordynacji rozwojowej w porównaniu z populacją ogólną. W przypadku wszystkich dzieci urodzonych przedwcześnie, u których przeprowadzany jest rozszerzony nadzór rozwojowy, organizacja zaleca zapewnienie co najmniej: 2 osobistych wizyt kontrolnych w pierwszym roku (skupiających się na rozwoju) w następującym wieku (wiek skorygowany): pomiędzy 3 a 5 i do 12 m.ż. oraz szczegółową ocenę rozwoju w wieku 2 lat (NICE 2017).

*Narzędzia diagnostyczne stosowane w ocenie zaburzeń rozwoju (w tym rozwoju psychomotorycznego) w populacji niemowląt i małych dzieci*

- W odnalezionych wytycznych wymieniono następujące narzędzia stosowane do oceny rozwoju psychomotorycznego lub poszczególnych składowych rozwoju dziecka we wczesnym okresie życia:
  - Skala Oceny Funkcjonalnej Pacjentów w wieku Przedszkolnym (SOF-PP) (stosowana od 1 m.ż. do 7 r.ż.) (KIF 2023),
  - Test Umiejętności Motorycznych Niemowląt (ang. Test of Infant Motor Performance, TIMP) (KIF 2023),
  - Skala Rozwoju Motorycznego Peabody (ang. Peabody Developmental Gross Motor Scale, PDMS-GM) (KIF 2023),
  - Skala Alberta (ang. Alberta Infant Motor Scale, AIMS) (KIF 2023),
  - Skala Funkcjonalna Motoryki Dużej (ang. Gross Motor Function Measure – 88, GMFM-88 lub -66) (KIF 2023),
  - System Klasyfikacji Funkcji Motoryki Dużej (ang. Gross Motor Function Classification System, GMFCS) (KIF 2023),
  - System Klasyfikacji Zdolności Manualnych (ang. Manual Ability Classification System, MACS) (KIF 2023),
  - klasyfikacja wg Wojty (KIF 2023),
  - kwestionariusz Ages and Stages (ang. Ages and Stages Questionnaire, ASQ) (AAP 2025, IAP 2022, NICE 2017),
  - ocena kamieni milowych wg Survey of Well-being for Young Children (SWYC) (1-65 m.ż.) (AAP 2025, MHQP 2024),
  - Denver Development Screening Test-II (DDST) (IAP 2022),
  - Tabela badań przesiewowych rozwoju Trivandrum (ang. Trivandrum Developmental Screening Chart, TDSC) (IAP 2022),
  - Baroda Development Screening Tool (BDST) (IAP 2022).

- Krajowa Izba Fizjoterapeutów wskazuje, że najbardziej wartościowym narzędziem oceny rozwoju motorycznego jest takie, które ocenia rozwój dziecka na każdym jego etapie, zarówno pod względem ilościowym, jak i jakościowym (tzn. sprawdza nie tylko występowanie danej cechy, czyli fakt wykonania konkretnego zadania motorycznego, ale również jego jakość, tj. w jaki sposób zostało wykonane). Ponadto w ocenie rozwoju psychomotorycznego należy określić nie tylko etap i wiek, w którym dziecko osiągnęło poszczególne umiejętności, ale także tempo tych postępów, rozpoznać, czy rozwój jest harmonijny (podobny w różnych sferach rozwoju), czy poszczególne osiągnięcia rozwojowe korelują z wiekiem dziecka (KIF 2023).
- Izba Fizjoterapeutów w swoich wytycznych zaleca stosowanie skali oceny funkcjonalnej pacjentów w wieku przedszkolnym (SOF-PP). Jest to narzędzie przeznaczone dla dzieci od pierwszego miesiąca do 7 r.ż. Ocena przy wykorzystaniu SOF-PP polega na cyklicznej obserwacji i ocenie punktowej wszystkich czterech obszarów rozwojowych podczas spontanicznej aktywności dziecka (tj. oceny: kontroli posturalnej, kontroli motorycznej, motoryki małej oraz poziomu rozwój funkcji psychicznych). Ponieważ SOF-PP wymaga kilkukrotnej oceny dziecka w miarę upływu czasu, umożliwia to monitorowanie zmian w zakresie wartości poszczególnych wskaźników aktywności, a zatem pozwala na analizę tempa rozwoju dziecka. Z kolei odrębna ocena 4 obszarów rozwoju stwarza nie tylko możliwość rozpoznania konkretnych deficytów rozwojowych, ale pozwala dostrzec, czy rozwój jest harmonijny oraz czy poszczególne obszary rozwojowe korelują ze sobą. Podnosi to zdecydowanie wartość predykcyjną oceny funkcjonalnej pacjentów pediatrycznych. SOF-PP nie jest dedykowana żadnej określonej grupie pacjentów i może być stosowana bez względu na to, z jakim problemem się borykają. Wytyczne zwracają również uwagę na dużą czułość pomiarów z wykorzystaniem SOF-PP, co pozwala więc nie tylko na ocenę i monitorowanie stanu funkcjonalnego dziecka w czasie, ale także na dokonywanie porównań poziomu funkcjonalności pomiędzy różnymi osobnikami w populacji dziecięcej (KIF 2023).
- Choć przedstawiona powyżej skala oceny funkcjonalnej pacjentów w wieku 0-7 lat stanowi podstawową część diagnostyki funkcjonalnej i dokumentacji medycznej w fizjoterapii pediatrycznej, to niezbędne jest uwzględnienie pozostałych ogniw postępowania fizjoterapeutycznego, takich jak: wywiad, skala, testy funkcjonalne, określenie problemu głównego, określenie bliższego i dalszego celu w rehabilitacji, wnioski z badania oraz plan i program rehabilitacji (KIF 2023).
- Wywiad w przypadku małych dzieci należy przeprowadzić z rodzicami/opiekunami pacjenta. Ma na celu zebranie dokładnych informacji na temat przyczyny i powodu, dla którego pacjent zgłosił się do fizjoterapeuty. W tym celu niezbędna będzie analiza innych dokumentów (tj. książeczka zdrowia dziecka, epikryza itd.). Ważne jest, aby podczas wywiadu uzyskać i właściwie zinterpretować następujące informacje:
  - czas trwania problemu;
  - czy objawy zmieniają się w czasie;
  - co powoduje pogorszenie lub nasilenie objawów;
  - co powoduje zmniejszenie/redukcję objawów;
  - jak przebiegało dotychczasowe leczenie, w tym farmakologiczne, chirurgiczne, ortopedyczne, fizjoterapeutyczne, ortotyczne lub inne;
  - jakie badania diagnostyczne, także z zakresu badań dodatkowych były dotychczas wykonane;
  - czy pacjent choruje przewlekle, czy doznał urazów lub wypadków w przeszłości (KIF 2023).

### Dalsze postępowanie

- W sytuacji wykrycia w ramach badań przesiewowych lub nadzoru nieprawidłowości w rozwoju motorycznym, u dziecka należy wykonać kompleksowe badania neurologiczne. W przypadku stwierdzenia zwiększonego napięcia mięśniowego, należy rozważyć wykonanie badań obrazowych mózgu. Natomiast u dzieci z prawidłowym lub zmniejszonym napięciem mięśniowym należy wykonać badania laboratoryjne kinazy kreatynowej i hormonu tyreotropowego (AAP 2025).

### Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)

#### Edukacja kobiet w wieku prokreacyjnym, w zakresie szkodliwości spożycia alkoholu w ciąży

- Aby zmniejszyć ryzyko szkód dla nienarodzonego dziecka, kobiety w ciąży lub planujące ciążę nie powinny pić alkoholu. W przypadku kobiet karmiących piersią najbezpieczniejsza dla dziecka jest całkowita abstynencja (SoAM/CCS/UoS 2021, AAFP 2017).
- Istotnym i kluczowym rozwiązaniem pozostaje całkowite porzucenie picia alkoholu przed, w trakcie i po zakończeniu ciąży (WFSBP/IAWMH 2019).
- Przesiew w kierunku spożycia alkoholu wśród wszystkich pacjentek znajdujących się w wieku umożliwiającym zajście w ciążę, powinien załączać w sobie także element edukacyjny oparty o wytyczne w zakresie obniżenia ryzyka spożywania alkoholu podczas ciąży (BCMoh/BCCSU 2020).
- Działania informacyjno-edukacyjne powinny być kierowane zarówno do kobiet w wieku reprodukcyjnym, kobiet w ciąży, jak i do populacji ogólnej, w celu zwiększenia świadomości i wiedzy nt. szkód związanych ze spożywaniem alkoholu w trakcie ciąży (oraz innych substancji psychoaktywnych) (WFSBP/IAWMH 2019).

#### Diagnostyka dzieci i młodzieży w zakresie FAS/FASD

- Rozpoznanie FASD wymaga uwzględnienia oceny poniżej wymienionych cech:
  - charakterystyczny wzór cech twarzy (dysmorfia twarzy),
  - zaburzenia wzrostu,
  - zaburzenia neurorozwojowe,
  - potwierdzona lub niepotwierdzona ekspozycja na alkohol w okresie prenatalnym (AAP 2021, PARPA 2020, AGDoH 2020, SIGN 2019, AAFP 2017, CFASDN 2016, GNP/ÄZQ/AWMF 2013).
- Specjalistyczna diagnoza FASD to zadanie interdyscyplinarnego zespołu współpracującego z ośrodkiem wysokospecjalistycznym, w którym istnieje możliwość przeprowadzenia diagnostyki różnicowej i funkcjonalnej. W skład zespołu mogą wchodzić m.in: pediatra, psycholog, logopeda oraz terapeuta zajęciowy (PARPA 2020, AGDoH 2020, SIGN 2019, CFASDN 2016, NIAA/CIFASD/CoFASP 2016, RCoGP/RCoP 2014).
- Należy pamiętać, że zaburzenia z grupy FASD to diagnoza medyczna, a w procesie diagnostycznym operuje się terminologią specjalistyczną, która nie zawsze jest zrozumiała dla pacjentów i ich rodzin. Ważne zatem jest, aby zadbać o zrozumiałą i prostą formę przekazu. Osoba przekazująca diagnozę powinna też umożliwić pacjentowi i/lub jego rodzinie kontakt ze specjalistą w późniejszym terminie, jeśli będą mieli dodatkowe pytania lub wątpliwości (PARPA 2020).

### Obserwacja zachowań społecznych dzieci połączona ze wsparciem psychologicznym dla rodzin dotkniętych problemem FAS

- Deficyty rozwojowe, poznawcze lub behawioralne charakterystyczne dla FASD obejmują:
  - zaburzenia neurokognitywne – deficyty lub rozbieżności poznawcze/ rozwojowe, zaburzenia funkcji wykonawczych, opóźnienia mowy i/lub opóźnienia w funkcjonowaniu motorycznym;
  - problemy z samoregulacją u młodszych dzieci – problemy z samouspokojeniem i snem (u starszych dzieci obejmują rozregulowanie zachowania);
  - zahamowanie umiejętności adaptacyjnych – zaburzenia umiejętności społecznych, samoopieki i codziennego funkcjonowania (PARPA 2022, AAP 2021, GNP/ÄZQ/AWMF 2013).

### Warsztaty edukacyjno-terapeutyczne dla rodziców/opiekunów dzieci z FASD

- Plan leczenia zachowań i zaburzeń alkoholowych należy skierować do rodzin i kłaść szczególny nacisk na wczesną edukację (RCoGP/RCoP 2014).
- Stosowane u dzieci interwencje powinny być dostosowane do potrzeb jednostki: konkretne interwencje o znanej skuteczności obejmują trening przyjaźni dla dzieci z udziałem rodziców lub opiekunów (RCoGP/RCoP 2014).

### Podsumowanie dowodów naukowych skuteczności klinicznej

#### Narzędzie przesiewowe, diagnostyczne w kierunku ASD i problemów z zachowań u dzieci/młodzieży

- Do interwencji zastosowanych w ramach tzw. standardowej baterii testów w zakresie cech i problemów związanych z ASD można włączyć narzędzia takie jak: ADOS, CBC, CARS, MacArthur-Bates Communicative Development Inventory, PSI, Pervasive Developmental Disorders Behavior Inventory oraz profil psychoedukacyjny i SRS (McConachie 2015).
- Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) oraz Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) wyróżniały się z największą ilością dowodów, najwyższą czułością i swoistością i mogą być traktowane jako „złoty standard” w postępowaniu diagnostycznym w ASD (Falkmer 2013).

#### Interwencje oparte o zwiększenie aktywności fizycznej

- Skuteczność kinezyterapii w populacji dzieci z ASD jest dość wysoka, ale lepsze rezultaty pod względem poprawy kompetencji społecznych i funkcji motorycznych uzyskiwano w przypadku terapii indywidualnej niż grupowej (Sowa 2011).

### Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)

#### Skuteczność kliniczna krótkich interwencji alkoholowych prowadzonych wśród kobiet w ciąży

##### Krótkie interwencje ogółem

Metaanaliza 12 grup wykazała, że krótkie interwencje alkoholowe zwiększają o 56% szansę na zachowanie abstynencji w czasie ciąży w porównaniu do grupy kontrolnej. Jednak nie odnotowano istotnych statystycznie różnic w wynikach testu AUDIT ani w średniej liczbie spożywanych napojów alkoholowych tygodniowo pomiędzy grupami interwencyjną a kontrolną (Popova 2023).

#### Skuteczność kliniczna wsparcia psychologicznego i edukacji dzieci z FASD oraz ich rodziców lub opiekunów prawnych

Wsparcie psychologiczne w kontekście FASD może przynosić szereg pozytywnych efektów. Interwencje domowe wzmacniają relacje rodzinne, zwiększają wiedzę o FASD i obniżają poziom

stresu w rodzinie. Programy terapeutyczne, takie jak cotygodniowe sesje kontroli poznawczej czy GoFAR, poprawiają zachowanie dzieci, uwagę, zdolności adaptacyjne i redukują frustrację. Działania ukierunkowane na rozwój funkcji behawioralnych i poznawczych, m.in. terapia domowa czy program MILE, wspierają rozwój kompetencji społecznych, komunikacyjnych i matematycznych. Interwencje społeczne (np. Children's Friendship Training) poprawiają umiejętności interpersonalne, poczucie własnej wartości oraz zmniejszają zachowania agresywne. Edukacja zdrowotna, oparta m.in. na terapii dialektycznej, zwiększa rezyliencję i samoświadomość uczniów. Skuteczne są także interwencje skierowane do rodziców – zarówno relacyjne, jak i edukacyjne – które przekładają się na redukcję problemów behawioralnych dzieci i wzrost kompetencji wychowawczych opiekunów.

#### Precyzja diagnostyczna badań w kierunku wykrycia osób z FAS/FASD

W diagnostyce przesiewowej FAS/FASD wykorzystuje się różne narzędzia o zróżnicowanej skuteczności. Metody oparte na analizie fotografii komputerowej mogą osiągać nawet 100% czułości i swoistości, choć w praktyce standardowe zdjęcia wykazują niższą czułość (25%). Diagnostyczne checklisty (62-elementowe) oferują wysoką czułość (78-100%) i umiarkowaną swoistość (70-85%). Narzędzie FAS screening tool, analizujące 16 cech fizycznych, charakteryzuje się bardzo wysoką skutecznością (czułość 100%, swoistość 89%). Metoda oparta na analizie ruchów gałek ocznych zapewnia umiarkowaną trafność (czułość 73-77%, swoistość 79-91%). Krótsze narzędzia, jak 36-elementowa checklista, mają niską czułość (25%) przy wysokiej swoistości (100%). Kwestionariusze ryzyka (9 pytań) osiągają umiarkowaną czułość (64%) i swoistość (77%). Narzędzia dla kuratorów młodzieży, oceniające zachowania społeczne, mają wysoką czułość (91%) i umiarkowaną swoistość (71%). Neurobehawioralne testy przesiewowe wykazują szeroki zakres trafności diagnostycznej, z czułością 63-100% i swoistością 42-100%.

#### Podsumowanie opinii ekspertów

##### Wczesna diagnostyka i terapia zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD)

Eksperci kliniczni wskazują na dynamiczny wzrost diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu oraz potrzebę objęcia badaniami przesiewowymi w kierunku ASD całej populacji dzieci w wieku 24-36 miesięcy, a szczególnie dzieci z grup ryzyka, tj. wcześniaki, dzieci z niską masą urodzeniową, rodzeństwo dzieci ze zdiagnozowanym ASD oraz dzieci, w rodzinach których występuje ASD. Niektórzy eksperci zaznaczają, że w ślad za programem Badabada pierwszy etap badań przesiewowych (ankieta wypełniana przez rodziców) może być przeznaczony dla dzieci od 16 do 30 m.ż, natomiast drugi to bezpośrednio badania prowadzone przez osoby przeszkolone z wykorzystaniem narzędzi, w tym przypadku SACS-R. Test ten może być stosowany u dzieci od ukończonego 7 m.ż. do 31 m.ż. z narzędziem wdrażanym przez specjalistę. Wzorcowy program polityki zdrowotnej powinien zawierać: dwustopniowe badania przesiewowe, diagnostykę specjalistyczną w kierunku ASD, opiekę terapeutyczną dla dzieci ze zdiagnozowanym ASD oraz wsparcie psychologiczno-edukacyjne dla ich rodzin. Konieczne jest zaangażowanie większej liczby placówek w szkolenia (szczególnie pracowników służby zdrowia) w zakresie diagnozowania specyficznych zaburzeń rozwojowych celem zwiększenia dostępności świadczeń w kierunku ASD. Warto wzbogacić dane szkolenia o rozpoznawanie zaburzeń rozwojowych, szczególnie u dzieci przed 2 r.ż., ponieważ samo przeczytanie testu przesiewowego nie jest wystarczające. Terapią wyboru powinna być analiza zachowania (tj. terapia behawioralna) zgodna z wytycznymi Stowarzyszenia Na Rzecz Nauki w Terapii Autyzmu (ASAT) czy Narodowego Centrum Autyzmu (NAC).

##### Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)

Eksperci, mając na uwadze aktualne dane dotyczące spożywania alkoholu przez kobiety będące w ciąży (7,1%) oraz konsekwencje zdrowotne związane z wystąpieniem FASD u potomstwa, a także nadal obecny brak wystarczającej wiedzy na ten temat w społeczeństwie, ale i również wśród pracowników ochrony zdrowia, wskazują na zasadność prowadzenia i finansowania programów w tym zakresie. W opiniach wskazano, że skuteczna i efektywna pomoc to przede wszystkim działania skierowane do dzieci, nastolatków oraz dorosłych biorących udział w ich

rozwoju i wychowaniu. Wg ekspertów programy o kompleksowym i szerokim zakresie oddziaływań jak profilaktyka, diagnoza oraz interwencje terapeutyczne są bardzo potrzebne i powinny swoim zasięgiem obejmować cały kraj, tym bardziej, że wiedza w naszym społeczeństwie dotycząca szkodliwości spożywania alkoholu przez kobiety w ciąży jest nadal niewielka.

PREZES

Daniel Rutkowski

*/dokument podpisany elektronicznie/*

#### **Tryb wydania opinii**

Opinię wydano na podstawie art. 48a ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2025 poz. 1461 z późn. zm.), z uwzględnieniem raportu nr: DPPZ.451.16.2025 „Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie od urodzenia do 18 roku życia na Dolnym Śląsku”; data ukończenia: kwiecień 2026 r. oraz Opinii Rady Przejrzystości nr 75/2026 z dnia 27 kwietnia 2026 roku o projekcie programu „Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie od urodzenia do 18 roku życia na Dolnym Śląsku”.