



**Opinia Prezesa
Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
nr 73/2026 z dnia 16 września 2026 r.
o projekcie programu polityki zdrowotnej
„Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad
i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie
od urodzenia do 6. roku życia na Dolnym Śląsku”**

Po zapoznaniu się z założeniami projektu i opinią 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 6. roku życia na Dolnym Śląsku”.

Uzasadnienie

Przedstawiony projekt programu polityki zdrowotnej (PPZ) dotyczy istotnych problemów zdrowotnych, jakimi są wady i zaburzenia rozwojowe u dzieci z grup defaworyzowanych społecznie. Projekt zakłada przeprowadzenie kompleksowej, wielospecjalistycznej i skoordynowanej diagnostyki wrodzonych wad rozwojowych lub zaburzeń neurorozwojowych w populacji dzieci do ukończenia 6. r.ż. zamieszkujących teren województwa dolnośląskiego lub przebywających w placówkach opiekuńczych na terenie województwa, pochodzących z grup defaworyzowanych z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju. Ponadto, w projekcie zaplanowano realizację wsparcia formalno-logistycznego i psychologicznego dla opiekunów prawnych zakwalifikowanych dzieci oraz dla opiekunów/wychowawców zatrudnionych w ośrodkach, w których przebywają dzieci biorące udział w programie. Założono również realizację konferencji dla opiekunów prawnych, opiekunów/wychowawców oraz personelu medycznego zatrudnionego na terenie województwa.

Należy wskazać, że poprzednie wersje przedmiotowego projektu były już opiniowane przez Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) dwukrotnie – obie otrzymały opinie negatywne (12/2026 z dnia 5 lutego 2026 r. oraz 31/2026 z dnia 30 kwietnia 2026 r.). Wiele zgłoszonych wówczas uchybień nie zostało uwzględnionych w obecnie ocenianym projekcie lub uwzględniono je jedynie częściowo.

Należy podkreślić, że aktualnie opiniowany projekt **nadal obejmuje zbyt wiele problemów zdrowotnych, co podobnie jak w poprzednich opiniach, stanowi główną przesłankę wydania negatywnej opinii**. Drugą z głównych przesłanek zawartych w opiniach nr 12/2026 oraz 31/2026 było skierowanie działań w ramach programu do zbyt szerokiej i zróżnicowanej populacji, tj. dzieci i młodzieży do 18 r.ż. Kwestia ta została skorygowana w obecnie opiniowanym projekcie poprzez zawężenie wieku populacji docelowej do dzieci do ukończenia 6 r.ż.

Należy również zaznaczyć, że w porównaniu z poprzednią wersją projektu, niektóre jego aspekty zostały zmodyfikowane, jednak w dalszym ciągu większość z nich została zaplanowana nieprawidłowo i wymaga korekty lub doprecyzowania. Uchybienia obecne w przedmiotowym projekcie dotyczą w szczególności:

- licznych nieprawidłowości w zakresie celów programu i przypisanych im mierników efektywności,

- o zbyt ogólnych opisów dla części zaplanowanych w programie interwencji (badania okulistyczne, konsultacja i diagnoza terapeutyczna),
- o zawarcia w załączonych testach wiedzy pytań o charakterze deklaracyjnym,
- o nieprawidłowego zaprojektowania części wskaźników dla procesu monitorowania oraz ewaluacji;
- o licznych zastrzeżeń względem dołączonej ankiety satysfakcji,
- o braku wskazania kosztów jednostkowych dla poszczególnych badań USG,
- o nieprecyzyjnych zapisów dotyczących źródeł finansowania PPZ.

Przedmiot opinii

Przedmiotem opinii jest projekt PPZ zaplanowany do realizacji przez Województwo Dolnośląskie. W ramach programu zaplanowano realizację działań takich jak: konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów, ustalenie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej, diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci, wsparcie formalno-logistyczne dla opiekunów, wsparcie psychologiczne (dla opiekunów, a w razie potrzeby również dla dziecka) oraz konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów. Program skierowany jest do dzieci do ukończenia 6. r.ż. zamieszkujących teren województwa dolnośląskiego lub przebywających w placówkach opiekuńczych na terenie województwa, pochodzących z grup defaworyzowanych z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju, a także ich opiekunów prawnych, opiekunów/wychowawców zatrudnionych w ośrodku, w którym przebywa dziecko (w ramach wsparcia formalno-logistycznego, wsparcia psychologicznego i konferencji), jak również do personelu medycznego zatrudnionego na terenie województwa dolnośląskiego (w zakresie możliwości udziału w konferencji). Program ma być realizowany przez 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. Wskazano 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. Wśród przyczyn zaburzeń rozwojowych wymieniono czynniki genetyczne oraz teratogenne. Wskazano również, że istnieje grupa dzieci z zaburzeniami rozwoju, u których nie można zidentyfikować przyczyny zaburzenia, pomimo zastosowania szerokich badań diagnostycznych. Wnioskodawca zwrócił również uwagę na fakt, iż wiele dzieci w poradniach i szpitalach poddawanych jest licznym testom diagnostycznym mającym na celu stwierdzenie przyczyny zaburzeń rozwoju, wskazując jednocześnie, że w takiej sytuacji brakuje diagnostyki ukierunkowanej, celowanej.

Wskazano również, że proces diagnostyczny może być szczególnie utrudniony w sytuacji, gdy opiekunowie mają niepełne informacje o historii choroby dziecka i istnieje wysokie ryzyko narażenia na czynniki teratogenne w życiu płodowym, a jednocześnie dostęp do wysokospecjalistycznych badań diagnostycznych jest ograniczony. Zwrócono także uwagę na brak świadomości na temat wagi diagnozy oraz sytuację, gdy rodziny nie posiadają środków finansowych na opłacenie diagnostyki, która nie jest refundowana.

Zgodnie z treścią projektu, katalog zaburzeń wrodzonych/objawów, które będą przedmiotem opiniowanego PPZ będzie obejmował: „wady rozwojowe CUN, w tym wodogłowie, małogłowie oraz zaburzenia rozwoju obwodowego układu nerwowego, wady narządów wewnętrznych (serca, przewodu pokarmowego, układu oddechowego, układu moczowo-płciowego, układu endokrynnego), wady układu kostnego, w tym wady kończyn, wrodzone zmiany skórne: podejrzenie genodermatoz, padaczka, nieprawidłowe napięcie mięśniowe (hipotonia lub hipertonia mięśniowa), nieprawidłowy rozwój psychoruchowy, autyzm, niepełnosprawność intelektualna, zaburzenia mowy i komunikacji, niedobór masy ciała (hipotrofia płodu, słabe przyrosty masy ciała, zaburzenie karmienia), niedosłuch, wady okulistyczne, zaburzenia hematologiczne np.: neutropenia, niedokrwistość, małopłytkowość, dysmorfia twarzy, rąk, stóp, tułowia, dysmorfia ciała przy nieprawidłowym rozwoju psychoruchowym, wrodzone wady metabolizmu”.

Mając na uwadze powyższe należy wskazać, że w projekcie nie przedstawiono jednego, jasno zdefiniowanego problemu zdrowotnego, tylko **szeroki zakres problemów zdrowotnych** odnoszących się do wad rozwoju oraz chorób rzadkich w populacji niemowląt i dzieci, co uniemożliwia właściwą ocenę zasadności poszczególnych interwencji oraz ich adekwatności do potrzeb populacji docelowej. Jak wskazano powyżej, jest to główna przesłanka negatywnej opinii, w związku z tym **konieczne jest skorygowanie projektu poprzez jednoznaczne wyodrębnienie poszczególnych problemów zdrowotnych oraz przyporządkowanie do każdego z nich adekwatnych i uzasadnionych interwencji, skierowanych do właściwie zdefiniowanej populacji docelowej.**

Oceniany projekt programu zawiera referencje bibliograficzne oraz wykaz piśmiennictwa, na podstawie których przygotowana została treść problemu zdrowotnego.

W projekcie programu odniesiono się do sytuacji epidemiologicznej, przedstawiając ogólnopolskie i regionalne dane w zakresie wrodzonych zaburzeń rozwoju oraz chorób rzadkich związanych z wrodzonym zaburzeniem rozwoju.

Wskazano m.in., że według danych Głównego Urzędu Statystycznego (GUS) w 2024 r. liczba urodzeń w Polsce wyniosła 252 tys., w 2023 roku – 272 451. Zaznaczono, że „w 2023 roku na terenie Dolnego Śląska urodziło się 19 524 dzieci”. Powołując się na dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) wskazano również, że oznacza to, że w 2023 roku w województwie dolnośląskim urodziło się 340 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową. Zaznaczono jednocześnie, że według rejestru EUROCAT (ang. *European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies*) w 2023 roku powinno urodzić się 485 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową (częstość standaryzowana według EUROCAT to 248,7 na 10 tys. urodzeń). Podkreślono również, że rejestry te (PRWWR i EUROCAT) nie obejmują noworodków z wrodzonym zaburzeniem rozwoju bez wady strukturalnej narządów wewnętrznych oraz że „najnowsze dane uzyskane z PRWWR (nieopublikowane) wskazują, że częstość wrodzonych strukturalnych wad rozwojowych na Dolnym Śląsku utrzymuje się, pomimo postępu diagnostyki prenatalnej, na podobnym poziomie”.

W odniesieniu do sytuacji epidemiologicznej w zakresie chorób rzadkich wskazano, że z reguły te związane z wrodzonym zaburzeniem rozwoju stanowią istotne wyzwanie opieki zdrowotnej i społecznej, dotykając 6-8% populacji każdego kraju. Podkreślono, że w Polsce występują u około 2-3 milionów osób. Wskazano jednocześnie, 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 (75% chorób rzadkich) oraz 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 projekcie odwołano się do Map Potrzeb Zdrowotnych (MPZ) na lata 2022-2026 wskazując, że „analiza struktury problemów zdrowotnych wg wskaźnika DALY (wartości bezwzględne w 2019 r.) dla populacji kobiet i mężczyzn w Polsce w wieku poniżej 5 r.ż. (populacja 1,9 mln

osób) głównym problemem zdrowotnym są wady wrodzone (84,96 %). Dla Województwa Dolnośląskiego wskaźnik ten wynosił 85,58%”.

W MPZ na lata 2022-2026 w części dot. wyzwań systemu opieki zdrowotnej i rekomendowanych kierunków działań na terenie województwa dolnośląskiego na podstawie danych za 2019 r. w odniesieniu do demografii wskazano, że „w województwie dolnośląskim współczynnik płodności kobiet w wieku 15-49 w roku 2019 wynosił 39,93, co plasowało województwo na 7. miejscu w skali kraju. W porównaniu do poprzedniego roku obserwujemy tendencję malejącą (o 1,08). Jednocześnie współczynnik dzietności w województwie dolnośląskim w roku 2019 wynosił 1,357, co daje 7. miejsce na tle Rzeczypospolitej Polskiej”.

Z kolei w najnowszych dostępnych MPZ na lata 2027-2031 w części dot. wyzwań systemu opieki zdrowotnej i rekomendowanych kierunków działań na terenie województwa dolnośląskiego w kontekście danych demograficznych wskazano m.in., że „w 2023 r. współczynnik płodności dla województwa dolnośląskiego wyniósł 29 urodzenia żywe na 1 tys. kobiet w wieku 15-49 lat, co plasowało region na 12 miejscu w kraju. Wartość ta była niższa od średniej krajowej wynoszącej 32 urodzenia żywe na 1 tys. kobiet, a w porównaniu do 2019 r. odnotowano spadek wartości wskaźnika o 11 urodzeń. Równocześnie współczynnik dzietności w regionie wynosił 1,06, przy średniej dla RP na poziomie 1,16. Na tle pozostałych województw była to druga najniższa wartość spośród wszystkich województw. Wskaźnik ten pozostaje znacząco poniżej tzw. poziomu zastępowalności pokoleń (około 2,1) (...)”. Jako wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej w kontekście ww. informacji wskazano „dostosowanie profilu placówek ochrony zdrowia do zmniejszających się potrzeb w zakresie ginekologiczno-położniczym i neonatologii”. Natomiast w rekomendowanych kierunkach działań: „uwzględnienie w lokalizacji miejsc udzielania świadczeń ginekologiczno-położniczych i neonatologicznych zmniejszającego się zapotrzebowania na wskazane świadczenia (zmniejszająca się liczba urodzeń) oraz potrzeby zapewniania wysokiej dostępności przestrzennej. Promocja zdrowia reprodukcyjnego i edukacja zdrowotna dla młodych dorosłych w gminach i powiatach całego województwa dolnośląskiego (...)”.

Cele i mierniki efektywności programu

Należy zaznaczyć, że w treści projektu **przedstawiono dwa, w większości różniące się od siebie, zestawy celów programu** (obejmujące zarówno cel główny, jak i osiem celów szczegółowych). Pierwszy zestaw celów został przedstawiony w części projektu dotyczącej celów programu, natomiast drugi – w części dotyczącej mierników efektywności. **Rozbieżność pomiędzy wskazanymi zestawami celów stanowi istotną niespójność projektu.** Nie wyjaśniono ani nie uzasadniono przyczyn przedstawienia odmiennych zestawów celów, w związku z czym **nie jest jednoznaczne, które z celów należy uznać za wiążące dla realizacji programu. Kwestia ta wymaga doprecyzowania.**

Pierwszym ze wskazanych w projekcie celów głównych jest „kompleksowa, wielospecjalistyczna, skoordynowana i szybka diagnostyka zaburzeń neurorozwojowych i wad wrodzonych u dzieci od okresu noworodkowego do ukończenia 6. roku życia (okres przedszkolny) z grup defaworyzowanych społecznie z terenu województwa dolnośląskiego oraz opracowanie indywidualnego planu dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, do poziomu co najmniej 75% uczestników programu w okresie jego realizacji”.

Cel główny powinien być wyraźnie zdefiniowany i precyzyjnie (w odniesieniu do planowanego czasu) wytyczony, a jego osiągnięcie powinno stanowić potwierdzenie skuteczności zaplanowanych działań.

Powyższy cel główny został przygotowany nieprawidłowo i wymaga poprawy. Składa się on z dwóch odrębnych założeń. Założenie pierwsze dotyczy „kompleksowej, wielospecjalistycznej, skoordynowanej i szybkiej diagnostyki zaburzeń neurorozwojowych i wad wrodzonych” i zostało sformułowane w postaci działania, a nie celu samego w sobie, co jest podejściem nieprawidłowym. Założenie drugie dotyczy „opracowania indywidualnego planu dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego” i również ma postać działania.

W projekcie przedstawiono uzasadnienie dla ww. celu głównego. Należy jednak zaznaczyć, że odnosi się ono raczej do zasadności prowadzenia wczesnej, kompleksowej i skoordynowanej diagnostyki zaburzeń neurorozwojowych i wad wrodzonych. **Nie uzasadnia jednak przyjętej w celu głównym wartości docelowej**, tj. objęcia diagnostyką co najmniej 75% uczestników. **Kwestia ta wymaga uzupełnienia.**

Drugim celem głównym przedstawionym w projekcie jest „zwiększenie odsetka noworodków, niemowląt i dzieci do ukończenia 6. roku życia z grup defaworyzowanych społecznie z terenu województwa dolnośląskiego, u których w ciągu 6 miesięcy od zakwalifikowania do programu przeprowadzono kompleksową diagnostykę wielospecjalistyczną zakończoną postawieniem rozpoznania wrodzonej wady rozwojowej lub zaburzenia neurorozwojowego oraz opracowaniem indywidualnego planu dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, do poziomu co najmniej 75% uczestników programu w okresie jego realizacji”.

Drugi cel główny wydaje się możliwy do realizacji poprzez zaplanowane w projekcie działania. Należy jednak wskazać, że **nie przedstawiono uzasadnienia dla wartości docelowej powyższego celu głównego, co wymaga uzupełnienia.**

Pierwszy zestaw celów szczegółowych obejmuje następujących 8 celów:

- 1.1. „zapewnienie dostępu do wielospecjalistycznej opieki dla co najmniej 75% dzieci zakwalifikowanych do programu rocznie, skutkującej wydaniem wspólnej opinii diagnostycznej”,
- 1.2. „zapewnienie opracowania wielospecjalistycznego planu postępowania diagnostycznego dla minimum 75% dzieci włączonych do Programu, w oparciu o co najmniej 50 e-konsyliów rocznie”,
- 1.3. „objęcie opiekunów dzieci z rozpoznaniem zagrożeniem niepełnosprawnością skoordynowanym wsparciem (medycznym, psychologicznym i informacyjnym) w każdym roku realizacji programu (do 500 rodzin rocznie)”,
- 1.4. „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”,
- 1.5. „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)”,
- 1.6. „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)”,
- 1.7. „zapewnienie prawidłowego kodowania rozpoznań (ICD-10 oraz ORPHA) u 100% pacjentów objętych programem oraz prowadzenie corocznej analizy struktury rozpoznań” oraz
- 1.8. „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.**

Większość celów szczegółowych została sformułowana w sposób nieprawidłowy i wymaga korekty.

Cele szczegółowe nr 1.1 i 1.8 (dot. zapewnienia dostępu) nie odnoszą się do efektu zdrowotnego.

Cele szczegółowe nr 1.2-1.4 oraz 1.7 zostały sformułowane nieprawidłowo, w postaci działania.

Cel szczegółowy nr 1.5 odnosi się do wzrostu wiedzy uczestników PPZ i został sformułowany prawidłowo. Cel ten wydaje się możliwy do osiągnięcia w związku z zaplanowanymi w projekcie działaniami edukacyjnymi dla rodziców/opiekunów prawnych. Warto podkreślić, że prawidłowo zaplanowana akcja edukacyjna powinna zakończyć się wzrostem lub utrzymaniem wysokiego poziomu wiedzy u wszystkich osób uczestniczących w programie. W projekcie zdefiniowano oczekiwaną wartość wzrostu wiedzy uczestników, co jest działaniem prawidłowym (wskazano na „uzyskanie $\geq 75\%$ poprawnych odpowiedzi w post-teście”).

W projekcie zaplanowano przeprowadzenie pre- i post-testów, co jest działaniem zasadnym. Do projektu załączono **przykładowy test wiedzy dla opiekunów**, który jednak **budzi pewne zastrzeżenia, w związku z czym wymaga weryfikacji i korekty**. Jedno z zawartych w nich pytań (pytanie nr 11) jest niekompletne i niezrozumiałe. Ponadto test zawiera dwa pytania o charakterze deklaracyjnym („pytania dodatkowe” nr 12 i 13), co nie jest działaniem prawidłowym.

Cel szczegółowy nr 1.6 odnosi się do wzrostu kompetencji specjalistów poprzez ocenę poziomu wiedzy. **Cel ten wymaga korekty i przeformułowania.** Wskazane w nim pojęcie „kompetencji” jest nieprecyzyjne i nie znajduje odzwierciedlenia w zastosowanym sposobie pomiaru.

Załączony do projektu wzór pre- i post- testu skierowanego do specjalistów może posłużyć do weryfikacji poziomu wiedzy oraz jego zmiany w wyniku udziału w programie jednak nie stanowi wystarczającego narzędzia do potwierdzenia nabycia kompetencji praktycznych. Uczestnik może bowiem prawidłowo odpowiedzieć na pytanie dotyczące określonego działania, bez jednoczesnego potwierdzenia, że potrafi prawidłowo zastosować posiadaną wiedzę w praktyce.

W związku z powyższym rekomenduje się albo przeformułowanie celu w sposób odnoszący się do wzrostu poziomu wiedzy specjalistów, adekwatnie do zastosowanego narzędzia pomiarowego, albo – w przypadku zamiaru oceny nabycia kompetencji – zastosowanie dodatkowego, odpowiednio skonstruowanego narzędzia umożliwiającego praktyczną weryfikację nabytych umiejętności.

Ponadto, **kwestionariusz testu wiedzy specjalistycznej budzi również zastrzeżenia merytoryczne i wymaga modyfikacji.** Zawiera pytania o charakterze deklaracyjnym („pytania dodatkowe” nr 11-15), które nie pozwolą na rzetelną ocenę posiadanej przez respondentów wiedzy.

W drugim zestawie celów szczegółowych wskazano:

- 2.1. „zwiększenie odsetka dzieci zakwalifikowanych do programu, u których rozpoznanie zostało ustalone w ramach konsultacji wielospecjalistycznej (konsylium), do co najmniej 75% uczestników”,
- 2.2. „zwiększenie odsetka dzieci wymagających złożonej diagnostyki, dla których opracowano wielospecjalistyczny plan dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, do co najmniej 75% uczestników”,
- 2.3. „zwiększenie odsetka opiekunów deklarujących uzyskanie wystarczającego wsparcia medycznego, psychologicznego i informacyjnego do poziomu co najmniej 75% uczestników”,

- 2.4. „zwiększenie odsetka dzieci wymagających pogłębionej diagnostyki neurorozwojowej, u których opracowano spersonalizowane zalecenia terapeutyczne na podstawie kompleksowej diagnozy”,
- 2.5. „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)”,
- 2.6. „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)”,
- 2.7. „osiągnięcie pełnej zgodności kodowania rozpoznań (ICD-10 i ORPHA) u pacjentów objętych programem” oraz
- 2.8. „zwiększenie dostępności standaryzowanych materiałów edukacyjnych dla opiekunów dzieci objętych programem”.

Cele 2.5 oraz 2.6 są tożsame z celami 1.5 oraz 1.6 skomentowanymi powyżej.

Pozostałe cele zostały sformułowane w sposób nieprawidłowy i wymagają korekty.

Cele szczegółowe nr 2.1-2.3. oraz 2.8 nie odnoszą się do efektów zdrowotnych.

Natomiast cel szczegółowy nr 2.7 został sformułowany w postaci działania.

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 PPZ przedstawiane były w formie odsetka.

W dokumencie jako mierniki efektywności wskazano:

- (1) „odsetek dzieci zakwalifikowanych do programu, u których w ciągu 6 miesięcy od zakwalifikowania przeprowadzono kompleksową diagnostykę wielospecjalistyczną zakończoną postawieniem rozpoznania wrodzonej wady rozwojowej lub zaburzenia neurorozwojowego oraz opracowaniem indywidualnego planu dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, 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” oraz
- (9) „opracowanie 10 broszur z rekomendacjami terapeutycznymi oraz udostępnienie ich na stronie internetowej Realizatora programu”.

Miernik nr 1 odnosi się do drugiego celu głównego.

Miernik nr 6 odnosi się do celów szczegółowych nr 1.5 i 2.5.

Miernik nr 4 został sformułowany nieprawidłowo (w formie deklaratywnej) i wymaga przeformułowania.

Miernik nr 9 został zaprojektowany nieprawidłowo (w postaci działania) i wymaga przeformułowania.

Pozostałe wskaźniki nie spełniają funkcji mierników efektywności (ze względu na niepoprawnie sformułowane cele), przy czym wskaźniki 3 i 7 mogą zostać wykorzystane podczas ewaluacji, a wskaźniki nr 2, 5 i 8 w ramach monitorowania.

Okres realizacji programu zaplanowany został na okres 36 miesięcy.

Populacja docelowa

Główną populację docelową programu stanowią dzieci do ukończenia 6. r.ż. zamieszkujące teren województwa dolnośląskiego lub przebywające w placówkach opiekuńczych na terenie województwa dolnośląskiego, pochodzące z grup defaworyzowanych z wadą rozwojową lub podejrzeniem zaburzenia rozwoju.

W treści projektu przedstawiono definicję grup defaworyzowanych, wyróżniając następujące cztery grupy:

- „dzieci w rodzinnej i instytucjonalnej pieczy zastępczej (tj: rodzinne domy dziecka, rodziny zastępcze, interwencyjne ośrodki preadopcyjne, placówki opiekuńczo-terapeutyczne, placówki opiekuńczo-wychowawcze)”,
- „dzieci pozostawione w szpitalu po urodzeniu na oddziale noworodkowym/pediatrycznym/intensywnej terapii noworodka”,
- „dzieci z zakładów opiekuńczo-leczniczych (ZOL) i zakładów pielęgnacyjno-opiekuńczych (ZPO)” oraz
- „dzieci z rodzin biologicznych objętych wsparciem Ośrodków Pomocy Społecznej/Centrów Usług Społecznych lub Powiatowych Centrów Pomocy Rodzinie”.

Wskazano również, że zgodnie z danymi dostępnymi w maju 2024 r., w rodzinnych domach dziecka, rodzinach zastępczych, placówkach opiekuńczo wychowawczych oraz zakładach opiekuńczo-leczniczych na terenie Dolnego Śląska przebywało łącznie ponad 8 000 dzieci. Podkreślono, że dzieci te „przez swoją trudną sytuację społeczną (brak odpowiedniej edukacji zdrowotnej, narażenie na teratogeny w życiu płodowym, brak kompletnej dokumentacji medycznej) wymagają szczególnego zaopiekowania w procesie diagnostyczno-terapeutycznym”.

W projekcie podjęto próbę oszacowania populacji kwalifikującej się do udziału w programie. Powołano się m.in. na nieopublikowane dane PRWWR w zakresie częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych i wskazano, że „częstość wrodzonych wad rozwojowych na

Dolnym Śląsku utrzymuje się na wysokim poziomie (...): w 2019 roku - 279,7 na 10 000 urodzeń, w 2020 roku 267,6 na 10 000 urodzeń, a w 2021 roku 268,5 na 10 000 urodzeń". Dalej przedstawiono dane GUS, zgodnie z którymi w 2023 roku na terenie Dolnego Śląska urodziło się 19 524 dzieci. Na podstawie powyższych informacji oszacowano, że w 2023 r. w województwie dolnośląskim urodziło się 340 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową. Jednocześnie jednak zaznaczono, że według rejestru EUROCAT w 2023 r. powinno urodzić się 485 noworodków ze strukturalną wadą rozwojową. Wskazano również, że „rejestry te (PRWWR i EUROCAT) nie obejmują dzieci z wrodzonym zaburzeniem rozwoju bez wady strukturalnej narządów wewnętrznych”. Dalej odniesiono się do częstości występowania chorób rzadkich wskazując, że dotyczą one ok. 5% populacji oraz że „rocznie na terenie Dolnego Śląska rodzi się około 800 dzieci z chorobą rzadką, która ujawni się do 2 roku życia”. W dalszej kolejności przedstawiono informacje w zakresie odetka dzieci w pieczy zastępczej w skali kraju, które posiadają orzeczenie o niepełnosprawności (13%) jednak zaznaczono, że „brak jest pełnych danych dotyczących występowania wad rozwojowych wśród dzieci z grup defaworyzowanych czy też osobnych danych na temat niepełnosprawności dzieci w pieczy zastępczej na terenie Dolnego Śląska”. Jednocześnie jednak wskazano, że „biorąc pod uwagę wskaźnik procentowy oraz ilość dzieci w pieczy zastępczej na terenie Województwa, można szacować, że aktualnie w samej pieczy zastępczej przebywa około 1 000 dzieci z orzeczeniem o niepełnosprawności lub o stopniu niepełnosprawności”.

Liczebność populacji, która będzie mogła skorzystać ze świadczeń w ramach programu oszacowano na 1 500 dzieci (500 dzieci rocznie).

Dodatkowo w projekcie założono, że w pierwszej kolejności do programu włączane będą dzieci zamieszkujące subregiony charakteryzujące się największą liczbą „białych plam” w systemie świadczeń gwarantowanych opieki nad dzieckiem z wrodzoną wadą rozwoju. Wskazano, że priorytetowo do programu kwalifikowane będą dzieci z Subregionu Wałbrzyskiego, a następnie Legnicko-Głogowskiego, Jeleniogórskiego oraz Wrocławskiego.

Wyróżniono również dwie grupy kwalifikowanych dzieci z wadą rozwojową lub zaburzeniem rozwojowym z grup defaworyzowanych:

- grupa I – dzieci przebywające na oddziałach noworodkowych, oddziałach intensywnej terapii lub oddziałach o profilu pediatrycznym i wymagające długotrwałej hospitalizacji – w której planowana jest realizacja tylko części interwencji w ramach programu – e-konsylium oraz w razie konieczności badań genetycznych;
- grupa II – dzieci w opiece ambulatoryjnej – w której planowana jest realizacja kompletu założonych w programie interwencji – e-konsylium, badań dodatkowych oraz diagnozy neurorozwoju.

Dodatkowymi grupami docelowymi programu są również opiekunowie prawni dzieci włączonych do udziału w programie, opiekunowie/wychowawcy zatrudnieni w ośrodku, w którym przebywa dziecko na terenie Dolnego Śląska (w zakresie wsparcia formalno-logistycznego, wsparcia psychologicznego i możliwości udziału w konferencji) oraz lekarze, fizjoterapeuci, logopedzi, psychologowie, pielęgniarki, położne zatrudnieni na terenie województwa dolnośląskiego (w zakresie możliwości udziału w konferencji).

Z informacji przedstawionych w budżecie PPZ wynika, że liczebność ww. populacji, która weźmie udział w programie wyniesie w przypadku osób biorących udział w konferencji – ok. 100 osób rocznie, natomiast w zakresie wsparcia – ok. 500 osób rocznie.

Kryteria włączenia i wyłączenia z udziału w programie podzielono w zależności od interwencji.

W odniesieniu do konsultacji w ramach e-konsyliów specjalistów, ustalenia ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej oraz diagnostycznych świadczeń zdrowotnych, w kryteriach włączenia wskazano: wiek od 0 do 6 r.ż., zamieszkanie na terenie Dolnego Śląska (z zaznaczeniem, że „jeżeli organizatorem pieczy zastępczej jest powiat z terenu województwa dolnośląskiego i obejmuje on swoim wsparciem rodziny zastępcze/prowadzących rodzinne domy dziecka i będących pod ich opieką dzieci zamieszkujące/cych poza obszarem

województwa dolnośląskiego, wówczas wsparcie to można uznać za kwalifikowalne pod warunkiem, że uczestnicy ci nie otrzymują w tym samym czasie tożsamego wsparcia w ramach programu regionalnego, na terenie którego zamieszkują (np. funduszy europejskich dla województwa wielkopolskiego/lubuskiego/opolskiego)") oraz przynależność do grupy defaworyzowanej przy równoczesnej obecności wady rozwojowej lub podejrzenia wady rozwoju (na podstawie dokumentacji medycznej złożonej przez osobę zgłaszającą dziecko do programu).

Wśród kryteriów wyłączenia z udziału w ww. interwencjach wskazano: wiek powyżej 6 r.ż., brak zgody opiekunów dziecka lub cofnięcie zgody w trakcie trwania programu, adres zamieszkania poza terenem Dolnego Śląska (z uwzględnieniem wskazanych wcześniej wyjątków), brak wady rozwojowej lub zaburzenia rozwoju oraz wystąpienie ryzyka podwójnego finansowania świadczeń. W projekcie wskazano również, że „dzieci włączane do Programu przebywające na oddziałach szpitalnych mogą uzyskać jedynie dostęp do świadczeń, które nie są realizowane w ramach trwającej hospitalizacji, celem uniknięcia podwójnego finansowania procedur (tj. e-konsylium, kwalifikacja do szerokoprzestupowego badania genetycznego)".

Jak wskazano wcześniej, w części opinii dotyczącej problemu zdrowotnego, w projekcie przedstawiono **zbyt szeroki katalog „wrodzonych zaburzeń lub podejrzeń wrodzonych zaburzeń”**, na podstawie których uczestnicy będą włączani do programu, co **wymaga doprecyzowania**.

Ponadto zapis dot. włączenia dzieci z „**podejrzeniem wrodzonych zaburzeń**” jest **niejednoznaczny i wymaga doprecyzowania**.

Interwencja

W ramach programu oprócz działań organizacyjnych i formalnych promujących program, zaplanowano realizację takich działań jak: konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów, ustalenie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej, diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci, wsparcie formalno-logistyczne dla opiekunów, wsparcie psychologiczne (dla opiekunów, a w razie potrzeby również dla dziecka) oraz konferencje dla opiekunów dziecka i specjalistów.

Konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów

Zgodnie z treścią projektu, konsultacje w ramach e-konsylium specjalistów będą proponowane zarówno dzieciom hospitalizowanym, jak i pacjentom ambulatoryjnym. Ich celem będzie przyspieszenie postawienia właściwej diagnozy, uruchomienie postępowania terapeutycznego (w tym konsultacja genetyczna i metaboliczna), a także ustalenie procedur diagnostycznych oraz właściwego postępowania. Konkluzje i sugestie konsylium mają być przekazywane lekarzowi zgłaszającemu/prowadzącemu dziecko, a także rodzicom/opiekunom. Wskazano, że w ramach jednego e-konsylium omawianych będzie średnio 10 pacjentów oraz że będą się one odbywać z częstotliwością średnio raz na tydzień (ok. 50 konsyliów rocznie). W każdym z konsyliów uczestniczyć ma od 3 do 7 specjalistów, jednak ostateczne decyzje w sprawie dalszych zaleceń podejmować będzie przewodniczący e-konsylium. Zaznaczono także, że w przypadku zmiany stanu zdrowia dziecka, możliwa będzie ponowna analiza dokumentacji podczas kolejnego e-konsylium.

W projekcie wskazano, że do stałych członków e-konsylium należeć będą: neonatolog lub pediatra, genetyk kliniczny oraz lekarz rehabilitacji lub fizjoterapeuta. Dodatkowo, w zależności od potrzeb, w posiedzeniach będą mogli wziąć udział również inni specjaliści, np. chirurg dziecięcy, kardiolog, gastroenterolog, neurolog, anestezjolog bądź specjalista medycyny paliatywnej.

Zaznaczono również, że przyjęcie uczestnika do programu powinno zakończyć się wydaniem karty z zaleceniami specjalistów wchodzących w skład konsylium, „w tym proponowaną diagnostyką i postępowaniem (w tym informacje o szczepieniach, rehabilitacji, rodzaju konsultacji specjalistycznych), z podaniem propozycji miejsc wykonania konsultacji i z uwzględnieniem miejsca zamieszkania (odległość do poradni specjalistycznej)".

Ustalenie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej i zakresu opieki spersonalizowanej

Zgodnie z treścią projektu, ścieżka diagnostyczno-terapeutyczna i zakres opieki spersonalizowanej ustalane będą w zależności od potrzeb uczestnika i zaleceń wydanych przez e-konsylium specjalistów. Dla uczestników dostępny będzie katalog diagnostycznych świadczeń zdrowotnych, opisanych szczegółowo poniżej.

Diagnostyczne świadczenia zdrowotne dla dzieci objętych programem

o Szerokoprzepustowe badanie genetyczne

Jedną z interwencji dostępnych w programie będzie szerokoprzepustowe badanie genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS, ang. *Next-Generation Sequencing*) – w tym sekwencjonowanie całego eksomu (WES, ang. *Whole Exome Sequencing*) i panele genów. W projekcie wskazano, że badania wykonywane będą w dwóch trybach: bezpośrednio po e-konsylium (na podstawie decyzji konsylium specjalistów) lub po konsultacji osobistej z lekarzem specjalizacją z genetyki klinicznej. Krew będzie pobierana od pacjenta za zgodą opiekunów prawnych i przesyłana do laboratorium zewnętrznego. Po uzyskaniu wyniku badania, uczestnik zostanie zaproszony na konsultację z lekarzem genetykiem, podczas której dojdzie do wydania wyniku. Zaplanowano realizację ok. 100 badań rocznie.

o Badanie USG

W ramach programu zaplanowano również możliwość wykonania badań ultrasonograficznych, w tym: USG serca, USG przeziemiączkowego, USG jamy brzusznej, USG szwów czaszkowych oraz USG kanału kręgowego. Łącznie przewidziano możliwość wykonania 50 badań USG rocznie.

o Badanie okulistyczne

Program zakłada również możliwość wykonania ok. 50 specjalistycznych badań okulistycznych rocznie. **W projekcie nie odniesiono się jednak do szczegółów ww. interwencji, co wymaga uzupełnienia.**

o Specjalistyczne konsultacje lekarskie

Specjalistyczne konsultacje lekarskie (m.in. genetyczne, gastrologiczne, neurologiczne) mają być dostępne dla uczestników w formie konsultacji osobistej lub teleporady (w zależności od potrzeb uczestnika). Przewidziano możliwość uczestnictwa dziecka w więcej niż jednej konsultacji (liczba konsultacji zależna będzie od zaleceń konsylium). Założono realizację 750 konsultacji rocznie.

o Konsultacja i diagnoza terapeutyczna

W ramach programu zaplanowano realizację „konsultacji i diagnozy terapeutycznej”. W projekcie wskazano jedynie, że działanie to przeprowadzać będzie lekarz rehabilitacji lub fizjoterapeuta. **Nie przedstawiono dalszych szczegółów powyższej interwencji, co wymaga uzupełnienia.**

o Wsparcie psychologiczne dziecka i opiekunów

Zgodnie z treścią projektu, zaplanowano realizację maksymalnie 5 konsultacji psychologicznych w formie konsultacji osobistej lub teleporady przypadających na uczestnika/rodzinę. Wskazano, że w zależności od wieku uczestnika i jego potrzeb, konsultacje odbywać się będą z samym dzieckiem w formie wsparcia psychologicznego wraz z diagnozą potrzeb lub z jego opiekunami (psychoedukacja, wsparcie w sytuacji uzyskania diagnozy lub jej braku). W budżecie programu zaplanowano realizację 750 konsultacji rocznie, natomiast w opisie interwencji doprecyzowano, że będzie to 650 konsultacji i 100 diagnoz.

o Diagnoza neurorozwoju

Zgodnie z opisem planowanych interwencji, diagnoza neurorozwoju dziecka obejmować ma: diagnozę integracji sensorycznej (SI, ang. *Sensory Integration*), diagnozę w kierunku zaburzeń spektrum autyzmu, diagnozę psychologiczną oraz diagnozę fizjoterapeutyczną i logopedyczną.

Diagnoza SI obejmować ma trzy spotkania – jedno spotkanie z opiekunem (stacjonarnie lub online w formie wywiadu) oraz dwa spotkania z dzieckiem. W projekcie doprecyzowano dodatkowo, że na diagnozę będą mogły zostać skierowane tylko dzieci powyżej 3 r.ż. w sytuacji, gdy specjaliści w ramach konsylium stwierdzą podejrzenie zakłóceń procesów SI. Wskazano również, że diagnoza zakończy się wydaniem oceny procesów SI dziecka w formie dokumentu stworzonego przez certyfikowanego terapeutę i diagnostę SI (II stopień potwierdzony certyfikatem ukończenia kursu), a na wydanie dokumentu terapeuta będzie mieć 2 tygodnie od ostatniego spotkania z dzieckiem. Założono realizację 50 diagnoz rocznie.

Diagnoza w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu przeprowadzona ma zostać z wykorzystaniem narzędzia ADOS-2 (ang. *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition*). Zaznaczono, że będą mogły na nią zostać skierowane dzieci powyżej 12 miesiąca życia w momencie stwierdzenia podejrzenia spektrum autyzmu przez e-konsylium specjalistów. Proces diagnozy ma trwać około miesiąca i obejmować dwa spotkania. W trakcie pierwszego, stacjonarnego spotkania z certyfikowanym terapeutą, przeprowadzona ma zostać ocena dziecka. Następnie, terapeuta wraz z psychiatrą dziecięcym dokonywać będą analizy wyników testów. Po analizie wyników odbyć ma się druga wizyta, tym razem z psychiatrą dziecięcym, który postawi ostateczną diagnozę. Cała diagnoza ma zostać podsumowana wydaniem stosownego dokumentu. Założono realizację 50 diagnoz rocznie.

Diagnoza psychologiczna (zawarta w pozycji kosztorysu „konsultacja psychologiczna”) została opisana powyżej w opisie wsparcia psychologicznego dziecka i opiekunów. Jak wskazano powyżej, założono realizację 100 diagnoz psychologicznych rocznie.

Diagnozy fizjoterapeutyczna i logopedyczna realizowane mają być w formie konsultacji stacjonarnych i obejmować mają ocenę stanu uczestnika oraz zalecenia terapeutyczne do dalszej pracy. Zgodnie z informacjami zawartymi w budżecie, zaplanowano realizację 100 konsultacji fizjoterapeutycznych i 100 konsultacji logopedycznych rocznie.

Wsparcie formalno-logistyczne

Projekt zakłada również udzielanie wsparcia formalno-logistycznego dla opiekunów dzieci biorących udział w programie. Wskazano, że przedmiotowe wsparcie obejmować ma przedstawienie możliwości wsparcia ze strony państwa, jednostek samorządu terytorialnego, instytucji ochrony zdrowia (NFZ, podmiotów leczniczych), a także omówienie zakresu wymaganej dokumentacji, zaświadczeń, orzecnictwa, organizacji dojazdu dzieci do ośrodka oraz zapewnienie opiekunów dziecku w czasie pobytu w ośrodku.

Konferencje dla opiekunów i specjalistów

W projekcie zaplanowano również przeprowadzenie konferencji dla opiekunów dziecka i specjalistów (m.in. lekarzy pierwszego kontaktu). Tematyka konferencji dotyczyć ma zauważania wczesnych symptomów/możliwości występowania wady rozwojowej, co jak wskazano w projekcie, wpłynie na poprawę jakości opieki poprzez wcześniejszą diagnostykę oraz lepsze zrozumienie trudnej sytuacji rodziny z dzieckiem. Założono realizację 2 konferencji.

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.

Zgodnie z treścią projektu, ocena zgłaszalności do programu przeprowadzona zostanie na podstawie analizy następujących wskaźników:

- (1) „liczba uczestników programu”,
- (2) „liczba pacjentów poddanych diagnostyce”,
- (3) „liczba e-konsyliów i liczby osób objętych e-konsylium”,

- (4) „ocena jakości świadczeń zdrowotnych w programie przez beneficjentów na podstawie przygotowanej ankiety satysfakcji z udziału w programie”,
- (5) „ilość wydanych dokumentów zawierających konkluzje i diagnozę”,
- (6) „czas do uzyskania diagnozy (6 m-cy w założeniu)”,
- (7) „współczynnik diagnostyczny (poziomu wykrywalności przyczyny wad rozwojowych i zaburzenia rozwoju) w stosunku do dzieci włączonych do programu”,
- (8) „liczba wykonanych szerokoprzestupowych badań genetycznych”,
- (9) „liczba przeprowadzonych konsultacji osobistych, badań wzroku oraz wykonanych badań obrazowych (USG)”,
- (10) „liczba przeprowadzonych diagnoz neurorozwojowych (w tym diagnoza SI, diagnoza ADOS-2, diagnoza psychologiczna, diagnoza fizjoterapeutyczna)”,
- (11) „ilość zorganizowanych konferencji”,
- (12) „ilość uczestników konferencji”,
- (13) „ocena poprawy wiedzy i świadomości na podstawie testu wiedzy i porównania danych ogólnych przed i po przystąpieniu do programu”,
- (14) „ilość umów nawiązanych ze specjalistami zatrudnionymi w ramach programu”,
- (15) „ilość wydanych broszur informacyjnych”,
- (16) „liczba osób, które nie zostały objęte działaniami programu polityki zdrowotnej z przyczyn zdrowotnych lub z innych powodów (ze wskazaniem tych powodów)” oraz
- (17) „liczba osób, które z własnej woli zrezygnowały w trakcie realizacji programu polityki zdrowotnej”.

Należy zaznaczyć, że **część ww. wskaźników budzi zastrzeżenia i wymaga skorygowania**.

Wskaźnik nr 4 odnosi się do oceny jakości świadczeń, a nie do oceny zgłaszalności.

Wskaźniki 5 oraz 7 odnoszą się bardziej do ewaluacji.

Wskaźniki 6 oraz 13 „zostały sformułowane w sposób nieprawidłowy. Warto także zauważyć, że wzrost świadomości wskazany obok wzrostu wiedzy jest w istocie niemierzalny.

Ocenę jakości świadczeń zaplanowano na podstawie analizy wyników ankiety satysfakcji, co jest działaniem prawidłowym. Należy jednak wskazać, że **dołączony do projektu wzór ankiety satysfakcji budzi liczne zastrzeżenia i wymaga korekty**. W przypadku części pytań przedstawiono alternatywne, nierozstrzygnięte wersje ich brzmienia (dot. pytań nr 1-2), część ma konstrukcję pytań podwójnych, tj. w ramach jednego pytania zawarto po dwa odrębne pytania dotyczące różnych aspektów oceny programu (dot. pytań nr 3-4). Ponadto, niektóre przedstawione w ankiecie pytania się powtarzają (pytanie 3 oraz 11 dotyczą gotowości do rekomendowania programu innym osobom).

W projekcie wskazano, że planowane są trzy ewaluacje programu, które będą przeprowadzane przez niezależnego zewnętrznego eksperta wytypowanego przez PRWWR – po pierwszym roku realizacji programu, następnie po drugim roku oraz po zakończeniu jego realizacji. Zaznaczono również, że ewaluacja opierać się będzie na porównaniu stanu sprzed wprowadzenia działań w ramach programu, stanu w trakcie jego funkcjonowania i po jego zakończeniu, z wykorzystaniem co najmniej zdefiniowanych wcześniej mierników efektywności odpowiadających celom programu. Należy jednak zaznaczyć, że jak wskazano powyżej, w części opinii dotyczącej celów i mierników efektywności, tylko cztery z dziewięciu mierników można odnieść do ewaluacji programu, tj.:

- (1) „odsetek dzieci zakwalifikowanych do programu, u których w ciągu 6 miesięcy od zakwalifikowania przeprowadzono kompleksową diagnostykę wielospecjalistyczną zakończoną postawieniem rozpoznania wrodzonej wady rozwojowej lub zaburzenia

neurorozwojowego oraz opracowaniem indywidualnego planu dalszego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, względem wszystkich dzieci zakwalifikowanych do programu”,

- (2) „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”,
- (3) „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”,
- (4) „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”).

Pozostałe wskaźniki dotyczą bezpośrednio monitorowania zgłaszalności lub zostały sformułowane nieprawidłowo. **Ze względu na niewielką liczbę prawidłowo sformułowanych mierników efektywności, kompleksowa ewaluacja programu może okazać się utrudniona, zatem kwestia ta wymaga uzupełnienia.**

Warunki realizacji

W projekcie przedstawiono opis etapów i działań podejmowanych w ramach PPZ, opis sposobu informowania o możliwości przystąpienia do PPZ i opis sposobu zakończenia udziału w programie. Odniesiono się również do warunków dotyczących personelu, wyposażenia i warunków lokalowych jakimi powinien dysponować realizator.

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.

Zaznaczono, że realizator zostanie wybrany w drodze konkursu ofert, co pozostaje w zgodzie z zapisami ustawowymi.

W budżecie przedstawiono koszty jednostkowe, koszty pośrednie i bezpośrednie, a także odniesiono się do kosztów działań informacyjnych oraz kosztów monitorowania i ewaluacji programu. Należy jednak wskazać, że w projekcie zaproponowano jeden koszt USG (250 zł/os.), podczas gdy w opisie interwencji zaproponowano różne rodzaje tego badania, tj. USG serca, USG przeziemiączkowe, USG jamy brzusznej, USG szwów czaszkowych, USG kanału kręgowego. **Budżet wymaga uzupełnienia o koszty jednostkowe wszystkich badań USG zaplanowanych w projekcie.**

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

W ramach źródeł finansowania PPZ wskazano, że program „możliwy jest do finansowania ze środków Unii Europejskiej”. **Należy zaznaczyć, że tak sformułowane wskazanie źródeł finansowania jest zbyt ogólne, niewystarczające i wymaga doprecyzowania.** Zgodnie z zapisami ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2025 poz. 1461 z późn. zm.), art. 5 pkt 29a: PPZ to „zespół zaplanowanych zamierzonych działań z zakresu opieki zdrowotnej (...) opracowany, wdrażany, realizowany i finansowany przez ministra albo jednostkę samorządu terytorialnego”. Należy zatem zaznaczyć, że PPZ z założenia finansowany może być przez ministra lub JST. Ustawa zakłada możliwość jedynie dofinansowania realizacji PPZ z innych źródeł (np. inne JST (art. 48.c), NFZ (art. 48d) lub środków Unii Europejskiej w przypadku programów regionalnych). Należy jednak wskazać, że zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 grudnia 2017 roku w sprawie wzoru programu polityki zdrowotnej, wzoru raportu końcowego z realizacji programu polityki zdrowotnej oraz sposobu sporządzenia projektu programu polityki zdrowotnej i raportu końcowego z realizacji programu polityki zdrowotnej „należy wymienić

wszystkie źródła finansowania programu polityki zdrowotnej. Należy wskazać organ lub jednostkę, która będzie finansować program polityki zdrowotnej. 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.

Spektrum płodowych zaburzeń alkoholowych (FASD)

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

Interwencje przewidziane do realizacji w ramach programu w większości znajdują się w wykazie świadczeń gwarantowanych finansowanych ze środków NFZ:

- w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS) finansowanych jest: część zaplanowanych w projekcie badań USG (echokardiografia, USG przeziemiążkowe oraz USG brzucha i przestrzeni zaotrzewnowej), różne rodzaje badań genetycznych finansowanych m.in. w kompleksowej diagnostyce genetycznej różnych wad wrodzonych, a także szereg porad specjalistycznych skierowanych stricte do populacji pediatrycznej (w tym porady specjalistów wchodzących w skład e-konsyliów zaplanowanych w przedmiotowym projekcie: z zakresu neonatologii, kardiologii dziecięcej, chirurgii dziecięcej, hematologii dziecięcej, nefrologii dziecięcej, endokrynologii dziecięcej, logopedii i wielu innych), a także porady okulistyczne;
- w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień dla populacji dzieci i młodzieży finansowane są m.in. porady psychologiczne diagnostyczne,

porady lekarskie diagnostyczne, ale również świadczenia dedykowane osobom z autyzmem dziecięcym lub innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju;

- o w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej finansowane są m.in. zaplanowane w projekcie porady fizjoterapeutyczne.

Uzupełnienie świadczeń gwarantowanych stanowią natomiast zaplanowane w projekcie działania edukacyjne skierowane do opiekunów i specjalistów oraz część interwencji skierowanych do dzieci (diagnoza SI, USG szwów czaszkowych oraz USG kanału kręgowego).

Warto również wskazać, że diagnostyka noworodków i dzieci do 6 r.ż. w kierunku różnych zaburzeń, w tym również w kierunku wad rozwojowych jest w Polsce finansowana ze środków publicznych na różnych etapach rozwoju dziecka i w ramach różnych świadczeń:

- o zgodnie ze standardem opieki okołoporodowej w trakcie pobytu na oddziale położniczym w okresie pierwszych dwunastu godzin życia noworodka lekarz oddziału neonatologicznego przeprowadza badanie kliniczne noworodka, a w przypadku stwierdzenia zaburzeń mogących stanowić zagrożenie dla jego życia i zdrowia, niezwłocznie przekazuje dziecko do oddziału patologii noworodka o poziomie referencyjnym adekwatnym do jego potrzeb zdrowotnych; u noworodka wykonuje się: test pulsoksymetryczny, przesiewowe badanie słuchu, ocenę budowy i kształtu wędzidełka, języka oraz budowy jamy ustnej pod kątem możliwości prawidłowego ssania piersi, w tym ruchomości języka, ocenę umiejętności ssania, pobranie badania przesiewowego na białą (badanie suchej kropli krwi) oraz obowiązkowe szczepienia po uzyskaniu kwalifikacji lekarskiej; dodatkowo opieka nad matką i dzieckiem (w tym obserwacja i ocena rozwoju fizycznego niemowlęcia) sprawowana jest również przez położną POZ w trakcie połogu, w ramach wizyt domowych;
- o Ministerstwo Zdrowia realizuje PPZ pn. „Rządowy program badań przesiewowych noworodków na lata 2019-2026”, w ramach którego badania w kierunku 36 chorób wrodzonych realizowane są u wszystkich dzieci urodzonych w Polsce (bez względu na narodowość opiekunów i status ubezpieczenia zdrowotnego);
- o prawidłowy rozwój dzieci i młodzieży monitorowany jest m.in. w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (POZ) poprzez porady patronażowe i badania przesiewowe przeprowadzane przez lekarza POZ (m.in. 1-4 tydzień życia, 2-6 m.ż., 9 m.ż., 12 m.ż., 2 r.ż., 4 r.ż., 5 r.ż., roczne obowiązkowe przygotowanie przedszkolne), wizyty patronażowe i testy przesiewowe realizowane przez pielęgniarki POZ (0-6 m.ż., 3-4 m.ż., 9 m.ż., 12 m.ż., 2 r.ż., 4 r.ż., 5 r.ż.) oraz wizyty patronażowe przeprowadzane przez położne POZ (0-4 doba życia, 1-6 tydzień życia).

Ponadto, również w odniesieniu do dzieci ze stwierdzonymi zaburzeniami rozwojowymi realizowane są dedykowane świadczenia finansowane ze środków publicznych:

- o dziecięca opieka koordynowana (DOK) – której celem jest zapewnienie dzieciom do 3 r.ż., u których zdiagnozowano ciężkie i nieodwracalne upośledzenie albo nieuleczalną chorobę zagrażającą życiu, które powstały w prenatalnym okresie rozwoju lub w czasie porodu, skoordynowanej opieki poszpitalnej obejmującej specjalistyczne poradnictwo ambulatoryjne;
- o koordynowana opieka nad osobami z całościowymi zaburzeniami rozwoju (KO-CZR) – której celem jest zapewnienie dzieciom i młodzieży do 18 r.ż., u których zdiagnozowano całościowe zaburzenia rozwoju, skoordynowanej opieki psychiatrycznej, psychologicznej, rehabilitacyjnej, obejmującej także specjalistyczne poradnictwo ambulatoryjne oraz niezbędne badania diagnostyczne;
- o świadczenia gwarantowane z zakresu opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień:
 - o świadczenia dzienne rehabilitacyjne dla osób z całościowymi zaburzeniami rozwojowymi – obejmujące diagnostykę, leczenie i rehabilitację osób z całościowymi zaburzeniami rozwojowymi, również ze współistniejącymi schorzeniami, w szczególności epilepsją, wadami wzroku, słuchu, upośledzeniem umysłowym,

mózgowym porażeniem dziecięcym. W ramach pobytu są podejmowane działania konsultacyjno-edukacyjne dla rodzin osób z zaburzeniami psychicznymi;

- świadczenia dla osób z autyzmem dziecięcym lub innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju (w tym: porada lekarska diagnostyczna, porada kompleksowo-konsultacyjna dla osób z autyzmem dziecięcym, program terapeutyczno-rehabilitacyjny dla osób z autyzmem dziecięcym, porada lekarska terapeutyczna, porada lekarska kontrolna);
- rehabilitacja dzieci z zaburzeniami wieku rozwojowego w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej (do 120 zabiegowych w roku kalendarzowym dla dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z zaburzeniami wieku rozwojowego, a po przedstawieniu orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego lub orzeczenia o potrzebie zajęć rewalidacyjno-wychowawczych (dotyczących upośledzonych w stopniu głębokim) do ukończenia 25 r.ż.).

Ocena technologii medycznej

Podsumowanie odnalezionych wytycznych klinicznych

Przeprowadzanie badań genetycznych w populacji pediatrycznej

- 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 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 oraz 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/niepętnosprawnością intelektualną, sekwencjonowanie genomu lub eksomu jest zalecane jako pierwszy lub drugi poziom diagnostyki (AAP 2025, ACMG 2021, AACAP 2020).

Realizacja badań przesiewowych w kierunku zaburzeń rozwoju (w tym rozwoju motorycznego) w populacji pediatrycznej

- 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 jest narzędziem 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 miesięcy, 9-12 miesięcy, 18-24 miesięcy 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, słaby stan zdrowia matki w ciąży, narażenie na alkohol i narkotyki w okresie prenatalnym, zakażenia, cechy genetyczne, trauma, maltretowanie, narażenie na toksyny, zatrucie ołowiem, 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; 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 osobistą ocenę rozwoju w wieku 2 lat (NICE 2017).

Diagnostyka FASD

- 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).
- Plan leczenia zachowań i zaburzeń alkoholowych należy skierować do rodzin i kłaść szczególny nacisk na wczesną edukację (RCoGP/RCoP 2014).

Wczesna diagnostyka i terapia zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD)

- Większość wytycznych wskazuje, że badanie przesiewowe dzieci od 18 m.ż. do 30 m.ż. (USPSTF 2016), poniżej 5 r.ż. (UK NSC 2012) oraz w populacji ogólnej (SIGN 2016, AMS-MOH 2010, SIGN 2007) bez zgłaszanych obaw, co do ryzyka wystąpienia danego zaburzenia nie jest zalecane. Dowody w tym kierunku są niewystarczające lub istnieje wysokie ryzyko wystąpienia wyników fałszywie dodatnich i ujemnych mogących opóźnić właściwą diagnozę. AMS-MOH 2010 zaleca skryning w kierunku ASD tylko w grupach wysokiego ryzyka. Zauważyć należy, że Grupa Robocza powołana w ramach Forum Autyzmu oraz AAP (2015) potwierdza zasadność przesiewu specyficznego dla ASD w grupie dzieci od 18 do 24 m.ż. pomimo wysokiego odsetka wyników fałszywie dodatnich. Sugeruje, iż w grupie młodszych dzieci skryning może mieć charakter informacyjny (APS, Young 2016; AAP 2007 2013). Dzieci z podejrzeniem ASD poprzez badania przesiewowe powinny być skierowane do oceny diagnostycznej i rozwojowej, a następnie do stosownej terapii.
- Rodzeństwo pacjentów z ASD powinno być poddane obserwacji ze względu na podwyższone ryzyko wystąpienia ASD i innych zaburzeń rozwojowych (Zwaigenbaum 2015).
- *Australian Psychological Society* (Young 2016) rekomenduje, do wykorzystania we wczesnej diagnostyce ASD, narzędzie *Autism Detection in Early Childhood* (ADEC). Wśród stosowanych w standardowej praktyce narzędzi przesiewowych wymienia też: BISCUIT, CARS lub CARS-2, SRS-2, STAT. Natomiast każde z narzędzi przesiewowych powinno być zaadaptowane do norm lokalnych, w danym społeczeństwie.
- AACAP 2014 rekomenduje by ocena rozwojowa małych dzieci i ocena psychiatryczna wszystkich dzieci obejmowała rutynowy wywiad w kierunku potencjalnych objawów ASD. Wskazuje, że badania przesiewowe/diagnostyczne powinny być ukierunkowane na weryfikację podstawowych objawów ASD, w tym dot. więzi społecznych czy powtarzalności nietypowych zachowań. Zaleca się stosowanie wystandaryzowanych narzędzi, tj.: ABC, CARS, M-CHAT, CSBS-DP-IT-Checklist, ASQ, AQ, CAST, ASDS, GADS, ASDI, SRS, ADI, DISCO oraz ADOS. Jeśli badanie przesiewowe wskazuje na obecność podstawowych symptomów ASD, należy wdrożyć ocenę diagnostyczną potencjalnego pacjenta w kierunku ASD (AACAP 2014).
- Rozpoznanie i diagnoza ASD u dzieci i młodzieży powinna być wykonywana przez wielodyscyplinarne zespoły ASD, które mogą obejmować: pediatrę, psychiatrę dziecięcego, logopedę, psychologa czy terapeutę zajęciowego (NICE 2011, AMS-MOH 2010).
- Ocena poprzedzająca decyzję o potrzebach terapeutycznych powinna dostarczyć szczegółowych informacji na temat problemów behawioralnych, emocjonalnych oraz

psychicznych, uwzględniać diagnostykę różnicową, weryfikację stanu zdrowia i ocenę aspektów środowiskowych (NZMOH 2008).

- Każdy specjalista zaangażowany w proces diagnostyczny ASD wśród dzieci, młodzieży i dorosłych powinien stosować się do kryteriów diagnostycznych uwzględnionych w najnowszych wersjach klasyfikacji ICD oraz DSM (SIGN 2016).
- Zaleca się ocenę diagnostyczną wraz z uwzględnieniem mocnych i słabych stron poszczególnych pacjentów z podejrzeniem ASD, przez interdyscyplinarny i doświadczony zespół specjalistów z umiejętnościami niezbędnymi do wykonania danej oceny (SIGN 2016).
- Na ocenę specjalistyczną składa się: wywiad, kliniczna obserwacja i uzyskanie szerszych informacji kontekstowych w kierunku diagnozy funkcjonalnej.
- Należy rozważyć interwencje z udziałem rodziców/opiekunów pacjentów z podejrzeniem lub stwierdzonym ASD (SIGN 2016). Powinno się oferować edukację i wsparcie rodziców/opiekunów celem nabycia odpowiednich umiejętności do pracy z dzieckiem z ASD (SIGN 2016, AOTA 2016, NAC 2015, Zwaigenbaum 2015a, AACAP 2014, AOTA 2009). Szkolenia te powinny mieć na celu zwiększenie zrozumienia problemu, uwrażliwienie na problem, umiejętności reagowania, komunikowania się i interakcji z chorym dzieckiem (NICE 2013).

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).

Terapia ASD – 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).

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 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 bezpośrednie 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).
- W otrzymanych opiniach eksperckich podkreślono istotną rolę działań edukacyjnych.

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 dnia 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.451.57.2026 „Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie od urodzenia do 6. roku życia na Dolnym Śląsku”; data ukończenia: wrzesień 2026 r. oraz Opinii Rady Przejrzystości nr 132/2026 z dnia 14 września 2026 roku o projekcie programu „Program polityki zdrowotnej w zakresie diagnostyki wad i zaburzeń rozwojowych u dzieci defaworyzowanych społecznie od urodzenia do 6. roku życia na Dolnym Śląsku”.