



Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
Wydział Świadczeń Opieki Zdrowotnej

Badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu za pomocą kwestionariusza M-CHAT

**Ocena zasadności zakwalifikowania świadczenia
jako świadczenia gwarantowanego z zakresu
podstawowej opieki zdrowotnej**

Raport w sprawie oceny świadczenia opieki zdrowotnej

Nr: WS.420.11.2025

Data ukończenia: 19.08.2025 r.

KARTA NIEJAWNOŚCI

Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy (nazwa wnioskodawcy).

Zakres wyłączenia jawności: nie dotyczy.

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz.U. 2022 poz. 902) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz.U. 2022 poz. 1233, z późn. zm.), art. 35 ust. 4a - 4b ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)¹ i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)².

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: nie dotyczy.

Dane zakreślone **kolorem czarnym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorców (nazwy przedsiębiorców innych niż wnioskodawca).

Zakres wyłączenia jawności: nie dotyczy.

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz.U. 2022 poz. 902) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz.U. 2022 poz. 1233, z późn. zm.) i art. 35 ust. 4a - 4b ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)¹ i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)².

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: nie dotyczy.

Dane zakreślone **kolorem szarym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorców (nazwy przedsiębiorców innych niż wnioskodawca).

Zakres wyłączenia jawności: nie dotyczy

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz.U. 2022 poz. 902) w zw. z art. 11 ust. 2 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz.U. 2022 poz. 1233, z późn. zm.) i , art. 35 ust. 4a - 4b ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)¹ i art. 35a ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)².

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: nie dotyczy.

Dane zakreślone **kolorem czerwonym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na prywatność osoby fizycznej.

Zakres wyłączenia jawności: dane osobowe. **Podstawa prawna wyłączenia jawności:** art. 5 ust.1 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz.U. 2022 poz. 902) w zw. z rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych) (Dz. U. UE.L. z 2016 r.119.1).

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: osoba fizyczna.

¹ podstawa prawna zakreślonych danych objętych tajemnicą przedsiębiorcy będącego wnioskodawcą w rozumieniu ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)

² podstawa prawna zakreślonych w analizie weryfikacyjnej Agencji danych objętych tajemnicą przedsiębiorcy będącego wnioskodawcą w rozumieniu ustawy z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz.U. 2025 poz. 907)

Wykaz wybranych skrótów

AACAP	<i>American Academy of Child and Adolescent Psychiatry</i>
AAFP	<i>American Academy of Family Physicians</i>
AAP	<i>American Academy of Pediatrics</i>
ABA	<i>Applied Behavior Analysis</i>
ADEC	<i>Autism Detection in Early Childhood</i>
ADHD	Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ang. <i>Attention Deficit Hyperactivity Disorder</i>)
ADI-R	<i>Autism Diagnostic Interview – Revised</i>
ADOS-2	<i>Autism Diagnostic Observation Schedule Second Edition</i>
ADOS-T	<i>Autism Diagnostic Observation Schedule Toddler Module</i>
Agencja, AOTMiT	Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
AGREE II	Narzędzie Oceny Wytycznych AGREE II (ang. <i>Appraisal of Guidelines Research and Evaluation II</i>)
AI	Sztuczna inteligencja (ang. <i>Artificial Intelligence</i>)
AMS	<i>Academy of Medicine Singapore</i>
I'ANESM	<i>National Agency for the Evaluation and Quality of Social and Medico-Social establishments and Services</i> (fr. <i>l'Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux</i>)
AOSI	<i>Autism Observation Scale for Infants</i>
ASD	Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. <i>Autism Spectrum Disorder</i>)
ASDEU	Europejski program <i>Autism Spectrum Disorders in the European Union (2015- 2018)</i>
AQ	<i>Autism-Spectrum Quotient</i>
ASQ	<i>Autism Screening Questionnaire</i>
ASSQ	<i>Autism Spectrum Screening Questionnaire</i>
Autism CRC	<i>Cooperative Research Centre for Living with Autism</i>
AWMF	<i>Association of the Scientific Medical Societies in Germany</i> (niem. <i>Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V.</i>)
BMBF	<i>Bundesministerium für Bildung und Forschung</i>
BPS	<i>British Psychological Society</i>
CARS-2	<i>Childhood Autism Rating Scale Second Edition</i>
CSBS	<i>Communication and Symbolic Behavior Scales</i>
CDC	<i>Centers for Disease Control and Prevention</i>
CHAT	<i>Checklist for Autism in Toddlers</i>
CHAT-23	<i>Checklist for Autism in Toddlers-23</i>
CHD8	Gen kodujący helikazę wiążącą DNA o charakterze chromodomeny typu 8 (ang. <i>chromodomain helicase DNA binding protein 8</i>)
CI	Przedział ufności (ang. <i>Confidence Interval</i>)
CMKP	Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego
CNV	Zmienność liczby kopii (ang. <i>Copy Number Variants</i>)
CPCHS	<i>College Of Paediatrics And Child Health Singapore</i>
CPS	<i>Canadian Paediatric Society</i>
CS	<i>Standard praktyki klinicznej</i> (ang. <i>Clinical Standard</i>)
CSBS DP	<i>Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile</i>
CSBS-DP-IT-Checklist	<i>Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist</i>
CTFPHC	<i>Canadian Task Force on Preventive Health Care</i>
DBC-ES	<i>Developmental Behaviour Checklist–Early Screen</i>
DGKJP	<i>Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie</i>
DGPPN	<i>Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e. V.</i>
DSM-5	Piąte wydanie amerykańskich kryteriów diagnostycznych zaburzeń psychicznych (ang. <i>Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders</i>)

DYRK1A	Gen kodujący białko DYRK1A (ang. <i>Dual specificity tyrosine-regulated kinase 1A</i>)
EBM	Medycyna oparta na dowodach (ang. <i>Evidence-Based Medicine</i>)
EDI	<i>The Federal Department of Home Affairs</i> (niem. <i>Das Eidgenössische Departement des Innern</i>)
ESDM	Denverowski model wczesnego startu (ang. <i>Early Start Denver Model</i>)
ESPGHAN	<i>European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition</i>
ESCAP	<i>European Society for Child & Adolescent Psychiatry</i>
FHI	<i>Norwegian Institute of Public Health (Folkehelseinstituttet, norw. FHI)</i>
FMR1	Gen kodujący białko FMRP (ang. <i>Fragile X Mental Retardation Protein</i>)
FN	Wyniki fałszywie ujemne (ang. <i>False Negatives</i>)
FSK	<i>Social Communication Questionnaire</i> (niem. <i>Fragebogen zur Sozialen Kommunikation</i>)
G-BA	<i>Joint Federal Committee</i> (niem. <i>Gemeinsame Bundesausschuss</i>)
GABA	Kwas γ-aminomasłowy
GUS	Główny Urząd Statystyczny
HAS	<i>French National Authority for Health</i> (fr. <i>Haute Autorité de Santé</i>)
HTA	Ocena technologii medycznych (ang. <i>Health Technology Assessment</i>)
ICD-10	Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych wersja 10 (ang. <i>International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision</i>)
ICD-11	Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych wersja 11 (ang. <i>International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 11th Revision</i>)
ITC	<i>Infant – Toddler Checklist</i>
KCE	<i>Belgian Health Care Knowledge Centre</i> (bel. <i>Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg</i>)
KK	Konsultant Krajowy
KŚOZ	Karta Świadczenia Opieki Zdrowotnej
KW	Konsultant Wojewódzki
LCL	Dolna granica przedziału ufności (ang. <i>Lower Confidence Limit</i>)
LSCs	<i>Learning Support Coordinators</i>
M-CHAT	<i>Modified Checklist for Autism in Toddlers</i>
M-CHAT-F	<i>Modified Checklist for Autism in Toddlers with Follow-up</i>
M-CHAT-R/F	<i>Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up</i>
MRI	Rezonans magnetyczny (ang. <i>Magnetic Resonance Imaging</i>)
MZ	Ministerstwo Zdrowia
NAPC	<i>National Autism Plan for Children</i>
NCAEP	<i>National Clearinghouse on Autism Evidence and Practice</i>
NDBI	Naturalistyczne interwencje rozwojowo-behawioralne (ang. <i>Naturalistic Developmental Behavioral Interventions</i>)
NDD	Zaburzenia neurorozwojowe (ang. <i>Neurodevelopmental Disorders</i>)
NHMRC	<i>National Health and Medical Research Council</i>
NHS	<i>National Health Service</i>
NHS Scotland	<i>National Health Service Scotland</i>
NICE	<i>National Institute for Health and Care Excellence</i>
NFZ	Narodowy Fundusz Zdrowia
NPV	Ujemna wartość predykcyjna (ang. <i>Negative Predictive Value</i>)
NYSDH	<i>New York State Department of Health</i>
NZGG	<i>New Zealand Guidelines Group</i>
NZMDP	<i>New Zealand Ministry of Disabled People</i>
PDD-NOS	Zaburzenia rozwojowe nieokreślone inaczej (ang. <i>Pervasive Developmental Disorders – Not Otherwise Specified</i>)
PEDS	<i>Parents' Evaluation of Developmental Status</i>
PICOS	Model ułatwiający osobom przeprowadzającym przeglądy systematyczne sformułowanie pytania klinicznego z uwzględnieniem następujących kryteriów: Populacja, Interwencja, Komparator, Wynik, Badanie (ang. <i>Population, Intervention, Comparator, Outcome, Study</i>)
PKB	Produkt Krajowy Brutto

POSI	<i>Parent Observation of Social Interaction</i>
POZ	Podstawowa opieka zdrowotna
PPV	Dodatnia wartość predykcyjna (ang. <i>Positive Predictive Value</i>)
PRISMA	<i>Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and MetaAnalyses</i>
PSI	<i>Psychological Society of Ireland</i>
Q-CHAT	<i>Quantitative Checklist for Autism in Toddlers</i>
QUADAS-2	<i>Quality Assessment of Diagnostic Accuracy Studies Revised</i>
RCT	Randomizowane kontrolowane badanie kliniczne (ang. <i>Randomized Controlled Trial</i>)
RTLBs	<i>Resource Teachers of Learning and Behaviour</i>
RITA-T	<i>Rapid Interactive screening Test for Autism in Toddlers</i>
SACS-R	<i>Social Attention and Communication Surveillance tool Revised</i>
SCQ	<i>Social Communication Questionnaire</i>
SENCOs	<i>Special Education Needs Coordinators</i>
SIGN	<i>Scottish Intercollegiate Guidelines Network</i>
STAT	<i>Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children</i>
SGP	<i>Swiss Society of Pediatrics</i> (niem. <i>Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie</i>)
SIGN	<i>Scottish Intercollegiate Guidelines Network</i>
SRS2	<i>Social Responsiveness Scale Second Edition</i>
TP	Wyniki prawdziwie dodatnie (ang. <i>True Positives</i>)
UCL	Górna granica przedziału ufności (ang. <i>Upper Confidence Limit</i>)
UK NSC	<i>UK National Screening Committee</i>
USPSTF	<i>US Preventive Services Task Force</i>
USA	<i>United States of America</i>
VSK	<i>Behaviour and Social Communication</i> (niem. <i>Verhalten und soziale Kommunikation</i>)
WHO	Światowa Organizacja Zdrowia (ang. <i>World Health Organization</i>)

Spis treści

Wykaz wybranych skrótów	3
1. Podstawowe informacje o zleceniu.....	7
2. Streszczenie	8
3. Przedmiot i historia zlecenia.....	14
4. Problem decyzyjny	16
4.1. Problem zdrowotny	16
4.2. Oceniana technologia medyczna	20
4.2.1. Opis świadczenia opieki zdrowotnej	20
4.2.2. Kwestionariusz M-CHAT vs. M-CHAT-R/F	21
4.2.3. Aktualne postępowanie w Polsce.....	23
4.3. Wytyczne praktyki klinicznej	24
4.3.1. Metodyka	24
4.3.2. Wyniki wyszukiwania	24
4.3.3. Rekomendacje kliniczne.....	29
4.4. Rozwiązania organizacyjne w innych krajach	41
4.4.1. Metodyka	41
4.4.2. Rozwiązania organizacyjne.....	41
4.4.3. Podsumowanie rozwiązań organizacyjnych w innych krajach	46
4.5. Opinie ekspertów klinicznych.....	48
4.6. Wcześniejsze oceny Agencji związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem	58
5. Analiza kliniczna	60
5.1. Metodyka	60
5.2. Charakterystyka i opis wyników badań wtórnych włączonych do przeglądu	60
6. Analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia	67
6.1. Opinia Prezesa NFZ	67
6.2. Analiza wpływu na budżet – oszacowanie własne AOTMiT	67
6.2.1. Wielkość populacji docelowej.....	67
6.2.1. Wyniki	70
6.2.2. Metodyka i sposób przeprowadzenia analizy	72
6.2.3. Podsumowanie	72
7. Analiza ekonomiczna.....	74
8. Bibliografia	75
9. Załączniki	79
9.1. Kwestionariusz M-CHAT.....	79
9.2. PKB w przeliczeniu na osobę	80
9.3. Strategia wyszukiwania – analiza kliniczna	80
9.4. Strategia wyszukiwania – analiza ekonomiczna.....	82

1. Podstawowe informacje o zleceniu

Data wpłynięcia zlecenia do AOTMiT (DD-MM-RRRR) i znak pisma zlecającego:

zlecenie Ministra Zdrowia z 26-06-2025 r. DLG.781.9.2025.EK

Pełna nazwa świadczenia opieki zdrowotnej (z pisma zlecającego):

Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-CHAT do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Typ zlecenia:

- ☒ zakwalifikowanie jako świadczenia gwarantowanego, wraz z określeniem poziomu finansowania w sposób kwotowy albo procentowy lub sposobu jego finansowania, lub warunków jego realizacji (art. 31c ustawy o świadczeniach)
- ☐ usunięcie świadczenia opieki zdrowotnej z wykazu świadczeń gwarantowanych albo dokonanie zmiany poziomu lub sposobu finansowania, lub warunków realizacji świadczenia gwarantowanego (art. 31e-f ustawy o świadczeniach)
- ☐ realizacja innych zadań zleconych przez Ministra właściwego do spraw zdrowia (art. 31n pkt 5 ustawy o świadczeniach)

Zlecenie dotyczy świadczenia gwarantowanego z zakresu:

- ☒ podstawowej opieki zdrowotnej
- ☐ ambulatoryjnej opieki specjalistycznej
- ☐ leczenia szpitalnego
- ☐ opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień
- ☐ rehabilitacji leczniczej
- ☐ świadczeń pielęgnacyjnych i opiekuńczych w ramach opieki długoterminowej
- ☐ leczenia stomatologicznego
- ☐ lecznictwa uzdrowiskowego
- ☐ ratownictwa medycznego
- ☐ opieki paliatywnej i hospicyjnej
- ☐ świadczeń wysokospecjalistycznych
- ☐ programów zdrowotnych

Wnioskodawca: Minister Zdrowia

na podstawie wniosku Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży

Producent / podmiot odpowiedzialny dla ocenianego świadczenia:

Nie dotyczy

2. Streszczenie

Problem decyzyjny

Celem niniejszego opracowania jest weryfikacja i aktualizacja rekomendacji Prezesa AOTMiT (rekomendacja nr 34/2023) dotyczącej wprowadzenia do katalogu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej badania przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu z wykorzystaniem kwestionariusza M-CHAT (ang. *Modified Checklist for Autism in Toddlers*), a także wyceny tego świadczenia wraz z oszacowaniem wpływu na budżet płatnika.

Obecnie w Polsce brak jest systemowych rozwiązań mających na celu wczesną identyfikację dzieci z podejrzeniem zaburzeń ze spektrum autyzmu. Na podstawie opublikowanych opisów doświadczeń publicznej placówki medycznej zajmującej się diagnostyką zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce, średni wiek pierwszego zgłoszenia do Centrum Zdrowia Psychicznego wynosił 9,09 lat dla dziewcząt i 6,42 lat dla chłopców. Czas potrzebny na postawienie rozpoznania od pierwszej wizyty wynosił kolejno 2,90 roku dla dziewcząt i 4,29 roku dla chłopców, a średni wiek rozpoznania ASD wynosił 12,3 lat dla dziewcząt i 9,84 lat dla chłopców. Na podstawie tych danych można wnioskować, że dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu w Polsce diagnozowane są i trafiają do systemu w wieku wczesnoszkolnym.

Podstawowym celem włączenia badania przesiewowego w kierunku ASD, jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat w POZ, jest wczesna identyfikacja dzieci z grupy ryzyka, przesunięcie momentu rozpoznania ASD na wczesny etap rozwoju dziecka i rozpoczęcia ewentualnej terapii. W opinii ekspertów wcześniej podjęte interwencje terapeutyczne mają pozytywny wpływ na rozwój dziecka, szczególnie na rozwój mowy, rozwój poznawczy oraz gotowość do nawiązywania kontaktów społecznych ze względu na dużą neuroplastyczność mózgu we wczesnym okresie życia.

Problem decyzyjny sprowadza się do rozstrzygnięcia, czy wprowadzenie wnioskowanego świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych w ramach POZ jest zasadne i wykonalne.

Problem zdrowotny

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *Autism Spectrum Disorder*, ASD) to zaburzenia neurorozwojowe, które zazwyczaj ujawniają się we wczesnym dzieciństwie (wg ICD-10 autyzm dziecięcy przed 3. r.ż.) i obejmują deficyty w zakresie interakcji społecznych, komunikacji oraz obecność stereotypowych i nieelastycznych wzorców zachowań. Objawy mogą obejmować również współistniejące zaburzenia tj. fobie, agresję, napady złości, problemy ze snem. Osoby w spektrum autyzmu mają trudności z rozumieniem emocji i norm społecznych, a także często odczuwają bodźce w sposób nietypowy, pojawia się u nich nadwrażliwość zmysłowa.

Główne cechy diagnostyczne dzieci z ASD to deficyty w komunikacji społecznej oraz powtarzające się i ograniczone wzorce zachowań, zainteresowań oraz aktywności. Kryteria diagnostyczne obejmują kontinuum narastających objawów i zaburzeń funkcjonowania. Objawy ASD, zarówno przedmiotowe, jak i podmiotowe mogą się ujawnić między 6. a 12. m.ż., natomiast potwierdzenie rozpoznania jest możliwe w niektórych przypadkach ok. 24. m.ż.

Klasyfikacja ICD-10 wyróżnia autyzm dziecięcy (F84.0) w ramach kategorii: F.84 Całościowe zaburzenia rozwojowe. W klasyfikacji ICD-11 wprowadzono kategorię: 6A02 Zaburzenia ze spektrum autyzmu, w obrębie której wyróżniono podkategorie szczegółowe w oparciu o stopień rozwoju intelektualnego i poziom funkcjonowania.

WHO szacuje, że na świecie ok. 1 osoba na 100 ma zaburzenia ze spektrum autyzmu. Zgodnie z danymi *World Population Review* z 2021 roku, ASD w Polsce rozpoznawane jest u 917 na 100 tys. obywateli. Narodowy Fundusz Zdrowia w 2024 roku opublikował zestawienie zawierające informacje o pacjentach, którym udzielono świadczenia z rozpoznaniem głównym lub współistniejącym autyzmu lub zespołu Aspergera w latach 2012-2023. W tych latach odsetek osób z rozpoznaniem ASD wzrastał: chorobowość rejestrowana w 2012 roku wyniosła łącznie 18 924, a w 2023 roku - 131 440, przy czym, odpowiednio, 6 519 i 28 645 przypadków to dzieci w wieku 0-6 lat.

Oceniana technologia medyczna

Według KŚOZ, kwestionariusz M-CHAT jest jednym z częściej używanych narzędzi do wczesnych badań przesiewowych dzieci w wieku między 24. a 30. m.ż. w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Kwestionariusz M-CHAT składa się z 23 pytań, skierowanych do rodziców dziecka, a odpowiedzi mają formę „Tak” lub „Nie”. 9 pytań, dotyczących związków społecznych i komunikacji, odznacza się największą mocą

dyskryminacyjną. Rodzice samodzielnie wypełniają kwestionariusz, a wynik określa się na podstawie, załączonego do kwestionariusza, klucza odpowiedzi. Dzieci powinny zostać skierowane na dalszą diagnostykę, jeśli odpowiedzi w przynajmniej 2 z 8 pytań krytycznych kwestionariusza M-CHAT lub w 3 dowolnych pytaniach z tego kwestionariusza będą wskazywały na ryzyko wystąpienia ASD.

Należy podkreślić, że dostępnych jest więcej narzędzi (technologii alternatywnych) do badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci w 2. r.ż. niż technologia wnioskowana. Spośród nich w języku polskim dostępne są następujące kwestionariusze: M-CHAT-R/F, ASDetect, CSBS-DP-IT-Checklist, STAT, SACS-R.

Nie odnaleziono informacji potwierdzających, że wnioskowana technologia tj. kwestionariusz M-CHAT, jak również wymienione powyżej technologie alternatywne (tj. M-CHAT-R/F i inne) zostały zwalidowane dla populacji polskiej.

Wytyczne praktyki klinicznej

W niniejszym opracowaniu, do analiz włączono dokumenty wytycznych klinicznych pochodzące z Francji (HAS 2018), Wielkiej Brytanii (NICE 2017), Szkocji (SIGN 2016), Niemiec (AWMF 2016), USA (AACAP 2014, AAFP 2016, USPSTF 2016, NYSDH 2017, AAP 2020), Nowej Zelandii (NZMDP 2022), Kanady (CTFPHC 2016, CPS 2019) i Singapuru (CPCHS 2023).

Wytyczne HAS 2018, AWMF 2016, SIGN 2016, USPSTF 2016, CTFPHC 2016 oraz CPCHS 2023 wskazują, że badanie przesiewowe ogólnej populacji pediatrycznej w kierunku ASD nie jest rekomendowane. Zalecenia te powstały w oparciu o analizę dowodów EBM.

Autorzy wytycznych HAS 2018, AWMF 2016, SIGN 2016 i CPCHS 2023 zalecają rozważenie przeprowadzenia badań przesiewowych ukierunkowanych na ASD wśród dzieci, u których zidentyfikowano objawy lub czynniki ryzyka wystąpienia ASD. Autorzy wytycznych AWMF 2016 uzasadniając swoje stanowisko, wskazują że badanie przesiewowe osób bez występujących czynników ryzyka lub objawów, a następnie szczegółowe postępowanie diagnostyczne przypadków fałszywie dodatnich, przeciąża ośrodki realizujące świadczenia specjalistyczne i prowadzi do wydłużenia czasu oczekiwania dla osób z podejrzeniem ASD. SIGN 2016 podkreśla, że wyniki fałszywie dodatnie lub fałszywie ujemne wynikające z niewłaściwego zastosowania testów przesiewowych mogą opóźnić prawidłowe rozpoznanie.

Wytyczne SIGN 2016, AACAP 2014, NZMDP 2022, CPS 2019 oraz CPCHS 2023 zalecają uwzględnienie monitorowania pod kątem wczesnych behawioralnych objawów ASD w ramach regularnej oceny rozwoju psychospołecznego dzieci.

Prowadzenie badań przesiewowych w kierunku ASD w ogólnej populacji pediatrycznej, z zastosowaniem ustrukturyzowanych narzędzi, jest zalecane przez wytyczne AAP 2020, NYSDH 2017, AAFP 2016. Każda z przytoczonych organizacji zaleca wykonanie takiego badania podczas wizyt kontrolnych dziecka w 18. i 24. m.ż., a NYSDH ponadto także w 30. m.ż. dziecka. Wytyczne AAP 2020 podkreślają, że ogólne rozwojowe narzędzia przesiewowe stosowane u dzieci w wieku 9, 18 i 30 miesięcy identyfikują opóźnienia językowe, poznawcze i motoryczne, ale mogą nie być wrażliwe na społeczne symptomy związane z identyfikacją ASD. Przytoczone zalecenia AAP 2020, NYSDH 2017 i AAFP 2016 mają charakter konsensusu autorów wytycznych, nie wskazano w nich dowodów uzasadniających rekomendacje.

Autorzy wytycznych NICE 2017, AWMF 2016, SIGN 2016 AAP 2020, AACAP 2014 oraz CPCHS 2023 zaznaczają, że wynik badania przesiewowego z użyciem ustrukturyzowanych narzędzi nie jest podstawą do potwierdzenia lub wykluczenia rozpoznania ASD, a jedynie uzupełnieniem oceny klinicznej.

W zakresie ustrukturyzowanych narzędzi do badań przesiewowych w kierunku ASD w wieku wczesnodziecięcym, wytyczne kliniczne wymieniają różne narzędzia nie dokonując ich oceny wartościującej. Wymienione w wytycznych klinicznych narzędzia to: M-CHAT ang. *Modified Checklist for Autism in Toddlers*), M-CHAT-R/F (ang. *Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised With Follow-up*), SACS-R (ang. *Social Attention and Communication Surveillance tool Revised*), Q-CHAT (ang. *Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers*), DBC-ES (ang. *Developmental Behaviour Checklist–Early Screen*), ITC (ang. *Infant-Toddler Checklist*), STAT (ang. *Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children*), CSBS-PP-IT-Checklist (ang. *Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist*), ADEC (ang. *Autism Detection in Early Childhood*).

Rozwiązania organizacyjne w innych krajach

Nie odnaleziono materiałów potwierdzających funkcjonowanie programów badań przesiewowych w kierunku ASD w Belgii, Estonii, Finlandii, Grecji, Islandii, Holandii, Szwecji, na Węgrzech oraz we Włoszech.

W Austrii, Niemczech, Szwajcarii, Szkocji, Norwegii, Wielkiej Brytanii i Singapurze badania kontrolne dzieci nie uwzględniają badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej. Uzasadnieniem takiego

stanowiska w przypadku systemu norweskiego i brytyjskiego jest brak wystarczających danych opartych o EBM potwierdzających skuteczność takiego podejścia.

Na Łotwie i Słowacji badania przesiewowe w kierunku ASD są realizowane w ramach profilaktyki wtórnej tj. dopiero w przypadku podejrzenia ASD. Wśród narzędzi do badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci z grupy podwyższonego ryzyka w systemach łotewskim i słowackim wymieniono M-CHAT-R/F.

Instytucje odpowiedzialne za zdrowie publiczne we Francji, Chorwacji, Australii oraz na Litwie opracowały strategie postępowania wobec dzieci z podejrzeniem ASD, zalecając stosowanie badań przesiewowych z wykorzystaniem narzędzi takich jak M-CHAT-R/F, CHAT, ASSQ, M-CHAT i ADOS-2. Nie odnaleziono jednak materiałów jednoznacznie potwierdzających wdrożenie tych programów w praktyce. Natomiast ramowy plan działania na rzecz ASD Kanadyjskiej Agencji Zdrowia Publicznego wskazuje na potrzebę przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD, jednak nie podaje konkretnych narzędzi służących do ich przeprowadzania.

Amerykańskie CDC rekomenduje przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku ASD u wszystkich dzieci podczas bilansowych wizyt lekarskich w 18. oraz 24. miesiącu życia z zaznaczeniem, że badania przesiewowe nie mają charakteru diagnostycznego, lecz stanowią podstawę do skierowania dziecka na dalszą, pogłębioną ocenę. Wśród zalecanych przez CDC kwestionariuszy znalazły się M-CHAT i STAT, a także narzędzia służące do oceny ogólnego rozwoju dziecka, takie jak ASQ, CSBS DP czy PEDS Tools.

Opinie ekspertów klinicznych

Prośbę o opinię przesłano do 5 ekspertów, otrzymano 3 odpowiedzi – od Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (dr n. med. Aleksandra Lewandowska), od eksperta w dziedzinie psychiatrii () oraz od Konsultanta Krajowego w dziedzinie pediatrii (prof. dr hab. n. med. Jarosław Peregud-Pogorzelski). Opinie te włączono do analiz w niniejszym opracowaniu.

KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży zaleca wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do przeprowadzenia badania przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-lątka w POZ. KK w dziedzinie pediatrii nie rekomenduje takiej praktyki. Specjalista psychiatrii () nie zaleca przeprowadzania badania przesiewowego w kierunku ASD w populacji ogólnej 2-latków. W opinii eksperta na badanie przesiewowe w kierunku ASD powinny być kierowane dzieci z grupy podwyższonego ryzyka.

KK w dziedzinie pediatrii nie rekomenduje wprowadzania dodatkowych narzędzi, w tym kwestionariusza M-CHAT, do POZ ze względu na prawdopodobne zwiększenie obciążenia lekarzy przy braku istotnej poprawy wykrywalności ASD. Specjalista psychiatrii () jest przeciwny wprowadzeniu kwestionariusza M-CHAT jako obowiązkowego narzędzia do badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji 2-latków. Ekspert ten wskazuje alternatywne, nowsze narzędzia: M-CHAT-R i M-CHAT-R/F albo ASDetect, które, w jego opinii, można rozważyć jako zalecane do zastosowania u dzieci z grupy podwyższonego ryzyka ASD. Ekspert podkreślił przy tym, że ze względu na szybki rozwój nowych technologii nie można ustalić jednego narzędzia, które będzie wykorzystywane przez długi okres czasu. Zdaniem eksperta, w przypadku pojawienia się nowych technologii o wysokiej efektywności w badaniach przesiewowych, należy przeprowadzić ich walidację i rozważyć ich rekomendację jako narzędzi służących do badań przesiewowych w kierunku ASD.

Według szacunków KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, 4% dzieci (16,5 tys.) uzyska dodatni wynik testu przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-lątka i zostanie skierowanych do ośrodków I poziomu referencyjnego (szacowane dodatkowe obciążenie ośrodków: 30-40 pacjentów rocznie), a następnie 30-50% z nich (5-8 tys.) trafi do ośrodków II poziomu referencyjnego (szacowane dodatkowe obciążenie ośrodków: 25-40 pacjentów rocznie). () ocenia, że 20% dzieci z danego rocznika (ok. 50-60 tys.) należy do grup podwyższonego ryzyka tj. do populacji, w której prowadzenie badań przesiewowych, w jego opinii, jest zasadne. Ekspert ten wskazał również, że szacuje iż do ośrodków I poziomu referencyjnego zostałyby skierowane ok. 5% dzieci z dodatnim wynikiem testu przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-lątka (12-13 tys.).

KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wskazała szereg zmian koniecznych do wdrożenia badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji 2-latków, w tym aktualizację Rozporządzenia MZ w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ, ujednolicenie finansowania ośrodków I i II poziomu referencyjnego oraz przeprowadzenie szkoleń dla lekarzy POZ i pielęgniarek środowiskowych. Ekspertka oszacowała koszt wdrożenia programu szkoleń na kwotę do 20 000 zł. KK w dziedzinie pediatrii wskazał, że pediatrizy w ramach specjalizacji odbywają staże i kursy, w tym dotyczące zaburzeń ze spektrum autyzmu i zaznaczył, że podobne kursy powinny być obowiązkowe również dla lekarzy rodzinnych udzielających dzieciom świadczeń w ramach POZ. Ekspert zaznaczył także, że w ramach bilansu zdrowia lekarz powinien

ocenić rozwój psychoruchowy dziecka ze wskazaniem odchyłeń od obowiązujących norm i podkreślił, że czas rozpoznania ASD u dzieci zależy głównie od wyszkolenia i rzetelności lekarzy.

Wcześniejsze oceny Agencji związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem

Zasadność zakwalifikowania badania przesiewowego realizowanego za pomocą kwestionariusza M-CHAT, stosowanego do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu, wykonywanego w czasie badań bilansowych 2-latków jako świadczenia gwarantowanego, była przedmiotem oceny Agencji w 2023 r. W rekomendacji nr 34/2023 z 31 marca 2023 r. Prezes Agencji nie rekomendował zakwalifikowania ww. świadczenia opieki zdrowotnej jako świadczenia gwarantowanego. Rada Przejrzystości w stanowisku nr 32/2023 z dnia 27 marca 2023 r. uznała za niezasadne zakwalifikowanie ww. świadczenia opieki zdrowotnej jako świadczenia gwarantowanego. Jednocześnie zarówno Prezes, jak i Rada, uznali za zasadne rozszerzenie badań bilansu zdrowia dziecka w drugim roku życia o ocenę rozwoju psychospołecznego oraz ocenę zaburzeń w tym zakresie.

Aktualny stan finansowania

Aktualnie badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu nie wchodzi w skład profilaktycznych badań lekarskich u dzieci w wieku 2 lat. Ocena rozwoju społecznego uwzględniona jest w ramach bilansu zdrowia dziecka w wieku 4 lat i późniejszym, natomiast ocena rozwoju psychospołecznego – na etapie III klasy szkoły podstawowej i w późniejszym wieku.

Analiza kliniczna

Przegląd systematyczny stanowi aktualizację przeglądu przeprowadzonego w toku prac nad opracowaniem WS.420.2.2023. W wyniku przeprowadzonego przeglądu odnaleziono dwie metaanalizy, jednak oba badania dotyczą narzędzia M-CHAT-R/F (technologia alternatywna). Nie odnaleziono przeglądów systematycznych z metaanalizą dotyczących narzędzia M-CHAT (technologia wnioskowana). M-CHAT-R/F jest nowszą, zmodyfikowaną wersją kwestionariusza M-CHAT, uzupełnioną o część dotyczącą *Follow-up* celem zmniejszenia liczby wyników fałszywie dodatnich. Wnioskowana technologia tj. kwestionariusz M-CHAT, jako starsze narzędzie, nie pojawia się w najnowszych metaanalizach.

Analiza wpływu na system ochrony zdrowia

W aktualnym koszyku świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej nie została uwzględniona procedura „badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu”, tym samym badanie to nie jest finansowane ze środków publicznych.

Wielkość populacji docelowej

Szacunkowa liczba 2-latków mieszkających w Polsce w ciągu roku na podstawie danych:

- GUS - 266 970,
- NFZ - 91 000,
- Centralnego Wykazu Ubezpieczonych (stan na 31 marca 2025 r.) - 225 311.

Zgodnie z powyższymi szacunkami oraz informacjami zawartymi w KŚOZ, liczba dzieci, u których mogłoby zostać przeprowadzone badanie przesiewowe w kierunku ASD w ramach bilansu zdrowia w wieku 2 lat, wynosi 91 000 – 266 970 rocznie.

Zgodnie z opinią eksperta [REDAKTOWANO], przeprowadzenie badania przesiewowego w kierunku ASD jest zasadne u dzieci z grupy ryzyka tj. ok. 20% populacji ogólnej 2-latków. Przyjmując to założenie, do badania przesiewowego w kierunku ASD kwalifikowałaby się szacunkowo 18 200 – 53 400 dzieci rocznie.

Koszty wdrożenia wnioskowanej technologii

Kwestionariusz M-CHAT jest narzędziem dostępnym bezpłatnie, nie generuje kosztów związanych z zakupem licencji, użytkowaniem i rozpowszechnianiem. Z uwagi na jednakową wycenę badań bilansowych w okresie od 2. do 19. roku życia, mimo zróżnicowanego zakresu badań realizowanego w ramach bilansu u dzieci w różnym wieku, oraz zgodnie z KŚOZ i stanowiskiem Wydziału Taryfikacji AOTMiT, przyjęto, że świadczenie będzie realizowane w ramach budżetu przeznaczonego na bilans zdrowia dziecka w wieku 2 lat bez konieczności dodatkowego zwiększania budżetu.

Jednakże w opinii NFZ rozszerzenie badania bilansowego o wnioskowaną technologię może spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ stawki kapitałowej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla

lekarzy POZ, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Ponadto wdrożenie ww. świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ będzie się wiązać z dodatkowymi kosztami związanymi głównie z obszarem szkoleń dla lekarzy POZ i pielęgniarek środowiskowych, których koszt w opinii KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży może wynieść ok. 20 000 zł. Prezes NFZ wskazał, że liczba lekarzy zgłoszonych do realizacji umów w zakresie: świadczenia lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, którzy musieliby zostać objęci programem szkoleń, wynosi 42 904 (stan na maj 2025 r.).

Dodatkowo należy mieć na uwadze, że wprowadzenie wnioskowanego świadczenia jako świadczenia gwarantowanego z zakresu POZ, spowoduje zwiększone obciążenie ośrodków I i II poziomu referencyjnego, w tym przypadkami z fałszywie dodatnim wynikiem badania przesiewowego lub przypadkami, w których podejrzenie ASD nie utrzyma się wraz z rozwojem dziecka, prowadząc do zwiększonych wydatków płatnika publicznego.

Zgodnie z oszacowaniami AOTMiT, do podmiotów I poziomu referencyjnego opieki psychiatrycznej dla dzieci i młodzieży, po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ, trafiłoby rocznie 3 640 – 13 350 dwulatków, z których następnie ok. 40% (1 460 – 5 340) zostałoby skierowanych do ośrodków II poziomu referencyjnego. Przy liczbie poradni realizujących świadczenia dla dzieci z rozpoznaniem ASD (dane sprawozdawczo-rozliczeniowe NFZ za 2024 r.) wynoszącej 168 ośrodków I poziomu referencyjnego i 77 ośrodków II poziomu referencyjnego, można szacować rocznie 22 – 80 nowych pacjentów przypadających na jeden podmiot I poziomu oraz 19 - 70 na jeden podmiot II poziomu.

Oznacza to, że wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-latka może wiązać się ze wzrostem obciążenia ww. ośrodków: 2-9-krotnym wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD w podmiotach I poziomu referencyjnego oraz 9-33% wzrostem liczby tych pacjentów w podmiotach II poziomu referencyjnego, wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ.

Mając na uwadze powyższe ostateczny koszt wdrożenia ww. świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ jest niepewny.

Skutkiem prawnym wprowadzenia ww. świadczenia jako elementu bilansu zdrowia dzieci w wieku 2 lat będzie również konieczność nowelizacji rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Analiza ekonomiczna

Przegląd systematyczny analiz ekonomicznych stanowił aktualizację przeglądu przeprowadzonego w toku prac nad opracowaniem WS.420.2.2023. W ramach przeprowadzonego przeglądu nie zidentyfikowano analiz ekonomicznych dotyczących przedmiotowego świadczenia. W związku z tym, oraz z uwagi na charakter analizowanego świadczenia, odstąpiono od przeprowadzenia formalnej analizy ekonomicznej.

Podsumowanie i wnioski

- Wytyczne kliniczne odnoszące się do zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci oparte na analizie dowodów EBM nie rekomendują przeprowadzania badań przesiewowych w populacji ogólnej. Wytyczne te zalecają natomiast uwzględnienie monitorowania dzieci pod kątem wczesnych objawów ASD w ramach regularnej oceny rozwoju psychospołecznego, a przeprowadzanie badań przesiewowych z użyciem ustrukturyzowanego narzędzia tylko wśród dzieci, u których zidentyfikowano objawy lub czynniki ryzyka wystąpienia ASD. Badania przesiewowe w kierunku ASD w populacji ogólnej są rekomendowane przez wytyczne amerykańskie, przy czym zalecenia te zostały sformułowane w oparciu o konsensus ekspertów.
- W zakresie ustrukturyzowanych narzędzi do badań przesiewowych w kierunku ASD w wieku wczesnodziecięcym, wytyczne kliniczne wymieniają różne narzędzia nie dokonując ich oceny wartościującej.
- W Austrii, Niemczech i Szwajcarii programy badań kontrolnych dzieci nie uwzględniają badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej. Na Łotwie i Słowacji badania przesiewowe w kierunku ASD są przeprowadzane w ramach profilaktyki wtórnej realizowanej dopiero w przypadku podejrzenia ASD. We Francji, Chorwacji, Australii i na Litwie opracowano strategie postępowania wobec dzieci z ASD, w tym stosowanie badań przesiewowych, natomiast w toku prac analitycznych nie odnaleziono dokumentów jednoznacznie potwierdzających ich wdrożenie. Amerykańskie CDC

rekomenduje przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku ASD u wszystkich dzieci podczas bilansowych wizyt lekarskich w 18. oraz 24. miesiącu życia z zaznaczeniem, że badania przesiewowe nie mają charakteru diagnostycznego lecz stanowią podstawę do skierowania dziecka na dalszą, pogłębioną ocenę. Kwestionariusz M-CHAT jako narzędzie do przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD został wskazany w dokumentach amerykańskich i litewskich.

- W zakresie analizy wpływu wczesnego rozpoczęcia terapii na jej efektywność u dzieci, u których rozpoznano ASD dzięki badaniom przesiewowym, poddano analizie przegląd Brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych (*UK National Screening Committee, UK NSC*) „A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years” z 2023 r., w którym wskazano na ograniczoną liczbę dowodów naukowych dotyczących długoterminowych wyników wprowadzenia wczesnej interwencji u małych dzieci. Na podstawie przeprowadzonej analizy UK NSC stwierdził, że brak jest podstaw do przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci poniżej 5 roku życia.
- KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży zaleca wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do przeprowadzenia badania przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-lątka w POZ. KK w dziedzinie pediatrii nie rekomenduje takiego rozwiązania. Specjalista psychiatrii [REDACTED] nie zaleca przeprowadzania badania przesiewowego w kierunku ASD w populacji ogólnej 2-latków. W opinii tego eksperta na badanie przesiewowe w kierunku ASD powinny być kierowane dzieci z grupy podwyższonego ryzyka. Szacuje równocześnie, że 20% dzieci z danego rocznika znajduje się w grupie podwyższonego ryzyka ASD. Dodatkowo ekspert ten jest przeciwny wprowadzeniu kwestionariusza M-CHAT jako obligatoryjnego narzędzia do badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji 2-latków. Ekspert wskazał nowsze, alternatywne narzędzia: M-CHAT-R i M-CHAT-R/F albo ASDetect, których rozważenie do zastosowania u dzieci z grupy podwyższonego ryzyka ASD zaleca. Ekspert podkreślił przy tym, że ze względu na szybki rozwój nowych technologii nie można ustalić jednego narzędzia z oczekiwaniami, że będzie wykorzystywane przez długi okres czasu.
- Zgodnie z KŚOZ i stanowiskiem Wydziału Taryfikacji AOTMiT, wprowadzenie wnioskowanej technologii jako elementu bilansu zdrowia dzieci w wieku 2 lat nie wpłynie na koszty płatnika publicznego, gdyż jego realizacja odbywać się będzie w sposób komplementarny do obecnie finansowanych świadczeń. Jednakże w opinii NFZ rozszerzenie badania bilansowego o wnioskowaną technologię może spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ stawki kapitałowej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.
- Wdrożenie wnioskowanego świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ będzie się wiązać z dodatkowymi kosztami związanymi głównie z obszarem szkoleń dla lekarzy POZ, których koszt w opinii eksperta może wynieść ok. 20 000 zł.
- Wprowadzenie wnioskowanego świadczenia jako świadczenia gwarantowanego z zakresu POZ, spowoduje zwiększone obciążenie ośrodków I i II poziomu referencyjnego, w tym przypadkami z fałszywie dodatnim wynikiem badania przesiewowego lub przypadkami, w których podejrzenie ASD nie utrzyma się wraz z rozwojem dziecka, prowadząc do zwiększonych wydatków płatnika publicznego. Zgodnie z przeprowadzonymi analizami, wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-lątka może wiązać się ze wzrostem obciążenia ww. ośrodków: 2-9-krotnym wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD w podmiotach I poziomu referencyjnego oraz 9-33% wzrostem liczby tych pacjentów w podmiotach II poziomu referencyjnego, wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ.
- Mając na uwadze powyższe, ostateczny koszt wdrożenia wnioskowanego świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ jest niepewny.
- Wytoczne praktyki klinicznej wskazują na zasadność przeprowadzenia oceny rozwoju psychospołecznego (w tym ASD) u dzieci w wieku 2 lat. W związku z tym alternatywą do wprowadzenia badania przesiewowego w kierunku ASD z zastosowaniem kwestionariusza M-CHAT może być rozszerzenie zakresu bilansu zdrowia w wieku dwóch lat o ocenę rozwoju psychospołecznego.
- Skutkiem prawnym wprowadzenia wnioskowanego świadczenia jako elementu bilansu zdrowia dzieci w wieku 2 lat będzie konieczność nowelizacji rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

3. Przedmiot i historia zlecenia

Podstawa prawna i historia zlecenia

Pismem z 26 czerwca 2025 r., znak: DLG.781.9.2025.EK, Minister Zdrowia, działając na podstawie art. 31c ust. 1 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2024 r. poz. 146, ze zm.), zlecił Prezesowi AOTMiT przeprowadzenie weryfikacji rekomendacji odnośnie wprowadzenia jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej świadczenia pt.: *Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-CHAT, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu* (Rekomendacja nr 34/2023) oraz wyceny przedmiotowego świadczenia wraz z oszacowaniem wpływu na budżet płatnika.

Karta Świadczenia Opieki Zdrowotnej (dalej KŚOZ) nie została załączona do zlecenia Ministra Zdrowia z dnia 26 czerwca 2025 r. znak pisma DLG.781.9.2025.EK. Do zlecenia MZ załączono pismo Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (pismo nr KKPDiM/54/2025 z dn. 12 czerwca 2025) z prośbą o ponowne rozpatrzenie wniosku o objęcie finansowaniem świadczenia zdrowotnego w postaci badania przesiewowego z wykorzystaniem kwestionariusza M-CHAT, przeprowadzanego w ramach bilansu zdrowia dziecka w 24. miesiącu życia, w podstawowej opiece zdrowotnej (POZ). Jako uzasadnienie, Konsultant Krajowa w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wskazała zmianę kontekstu systemowego (zmiana warunków organizacyjnych w systemie psychiatrii dziecięcej) oraz obecną sytuację epidemiologiczną i społeczną. W piśmie Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży nie wskazano nowych dowodów naukowych. Z uwagi na powyższe, w niniejszym opracowaniu bazowano na KŚOZ przekazanej wraz ze zleceniem Ministra Zdrowia z dnia 3 stycznia 2023 r. znak pisma: DLG.740.54.2022.TK.

Historia korespondencji

Korespondencja z MZ

Dnia 14.07.2025 r. pismem znak: WS.420.11.2025.DoM zwrócono się z do Ministra Zdrowia z prośbą o przedłużenie terminu realizacji zlecenia, dotyczącego weryfikacji rekomendacji Prezesa Agencji Nr 34/2023 z dnia 31.03.2023 r. odnośnie zakwalifikowania przedmiotowego świadczenia, wraz z dokonaniem jego wyceny oraz oszacowaniem wpływu na budżet płatnika - do dnia 31.08.2025 r. Dnia 15.07.2025 r. pismem znak: DLG.781.9.2025.TK otrzymano informację o akceptacji przez Ministra Zdrowia zaproponowanego nowego terminu realizacji przedmiotowego zlecenia.

Korespondencja z NFZ

Agencja, działając na podstawie art. 31c ust. 3 pkt. 2 ustawy o świadczeniach, pismem znak: WS.420.11.2025.DoM z 14.07.2025 r., wystąpiła do Prezesa NFZ z prośbą o:

- a) przedstawienie opinii odnośnie skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia, w tym dla podmiotów zobowiązanych do finansowania świadczeń opieki zdrowotnej ze środków publicznych – zgodnie z art. 31a ust. 1 pkt. 7 ww. ustawy, w przypadku organizacji szkoleń dla lekarzy POZ po ewentualnym zakwalifikowaniu wskazanego kwestionariusza jako świadczenia gwarantowanego;
- b) zwrócenie uwagi na inne możliwe koszty zakwalifikowania wskazanego kwestionariusza jako świadczenia gwarantowanego.

Dnia 26.04.2024 r. pismem znak: NFZ-DSOZ-DPOZiZWM.4012.1.225.2025 otrzymano odpowiedź.

Korespondencja z ekspertami klinicznymi

W toku prac analitycznych wystąpiono do pięciu ekspertów klinicznych z prośbą o przekazanie opinii eksperckiej, zgodnie z art. 31c ust. 3 pkt 1 ustawy o świadczeniach, w sprawie zasadności zakwalifikowania ww. świadczenia opieki zdrowotnej jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. O przedstawienie opinii eksperckiej zostali poproszeni:

- Dr hab. n. med. Agnieszka Mastalerz-Migas - Konsultant Krajowa w dziedzinie medycyny rodzinnej;
- Dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska - Konsultant Krajowa w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży;
- Prof. dr hab. n. med. Jarosław Władysław Peregud-Pogorzelski - Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii;

- [REDACTED] - specjalista psychiatrii, [REDACTED]
[REDACTED]
[REDACTED]
[REDACTED]

Opinię otrzymano od 3 ekspertów: KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, KK w dziedzinie pediatrii oraz specjalisty psychiatrii.

4. Problem decyzyjny

Celem niniejszego opracowania jest weryfikacja i aktualizacja rekomendacji nr 34/2023³ dotyczącej wprowadzenia do katalogu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej badania przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu z wykorzystaniem kwestionariusza M-CHAT, a także wyceny tego świadczenia wraz z oszacowaniem wpływu na budżet płatnika.

Obecnie w Polsce brak jest systemowych rozwiązań mających na celu wczesną identyfikację dzieci z podejrzeniem zaburzeń ze spektrum autyzmu. Na podstawie opublikowanych opisów doświadczeń publicznej placówki medycznej zajmującej się diagnostyką zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce, średni wiek pierwszego zgłoszenia do Centrum Zdrowia Psychicznego wynosił 9,09 lat dla dziewcząt i 6,42 lat dla chłopców. Czas potrzebny na postawienie rozpoznania od pierwszej wizyty wynosił kolejno 2,90 roku dla dziewcząt i 4,29 roku dla chłopców, a średni wiek rozpoznania ASD wynosił 12,3 lat dla dziewcząt i 9,84 lat dla chłopców. Na podstawie tych danych można wnioskować, że dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu w Polsce diagnozowane są i trafiają do systemu w wieku wczesnoszkolnym⁴.

Podstawowym celem włączenia badania przesiewowego w kierunku ASD, jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat w POZ, jest wczesna identyfikacja dzieci z grupy ryzyka, przesunięcie momentu rozpoznania ASD na wczesny etap rozwoju dziecka i rozpoczęcia ewentualnej terapii. W opinii ekspertów wcześniej podjęte interwencje terapeutyczne mają pozytywny wpływ na rozwój dziecka, szczególnie na rozwój mowy, rozwój poznawczy oraz gotowość do nawiązywania kontaktów społecznych ze względu na dużą neuroplastyczność mózgu we wczesnym okresie życia⁵.

Problem decyzyjny sprowadza się do rozstrzygnięcia, czy wprowadzenie wnioskowanego świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych w ramach POZ jest zasadne i wykonalne.

4.1. Problem zdrowotny

Definicja

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *Autism Spectrum Disorder*, ASD) to zaburzenia neurorozwojowe, które zazwyczaj ujawniają się we wczesnym dzieciństwie (wg ICD-10 autyzm dziecięcy przed 3. r.ż.) i obejmują deficyty w zakresie interakcji społecznych, komunikacji oraz obecność stereotypowych i nieelastycznych wzorców zachowań. Objawy mogą obejmować również współistniejące zaburzenia tj. fobie, agresję, napady złości, problemy ze snem. Osoby w spektrum autyzmu mają trudności z rozumieniem emocji i norm społecznych, a także często odczuwają bodźce w sposób nietypowy, pojawia się u nich nadwrażliwość zmysłowa^{6,7}.

ICD-10 vs. ICD-11

Według Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych, wersja 10 (ICD-10), zaburzenia ze spektrum autyzmu zawierają się w kategorii F84, tj. całościowe zaburzenia rozwojowe, w której wyodrębniono następujące podkategorie szczegółowe:

- F84.0 – Autyzm dziecięcy,
- F84.1 – Autyzm atypowy,
- F84.2 – Zespół Retta,
- F84.3 – Inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne,
- F84.4 – Zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi,
- F84.5 – Zespół Aspergera,
- F84.8 – Inne całościowe zaburzenia rozwojowe,

³ Rekomendacja nr 34/2023 z 31 marca 2023 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji <https://bip.aotm.gov.pl/zlecenia-mz-2023/1005-materialy-2023/8005-14-2023-zlc> [data dostępu: 18.07.2025].

⁴ K. M. Wilczyński et. al. An Analysis of the Time Required for the Diagnosis of ASD and the Factors Influencing Its Duration in a Sample of the Pediatric Population from Poland. *J. Clin. Med.* 2024, 13, 6255.

⁵ Ibidem

⁶ ICD-11 <https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#437815624> [data dostępu: 21.07.2025].

⁷ Najwyższa Izba Kontroli, Wsparcie osób z autyzmem i zespołem Aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania, Informacja o wynikach kontroli, 2019; LKI.430.006.2019, nr ewid. 75/2019/P/19/073/LKI.

- F84.9 – Całościowe zaburzenia rozwojowe, nieokreślone⁸.

Najnowsza wersja Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD-11) wprowadza istotne zmiany w stosunku do ICD-10. W klasyfikacji ICD-11 zdefiniowano kategorię 6A02 tj. Zaburzenia ze spektrum autyzmu, w obrębie której uwzględniono następujące podkategorie szczegółowe:

- 6A02.0 Zaburzenia ze spektrum autyzmu bez zaburzenia rozwoju intelektualnego i z łagodnym upośledzeniem lub bez upośledzenia języka funkcjonalnego (ang. *Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language*),
- 6A02.1 Zaburzenia ze spektrum autyzmu z zaburzeniem rozwoju intelektualnego i z łagodnym upośledzeniem lub bez upośledzenia języka funkcjonalnego (ang. *Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language*),
- 6A02.2 Zaburzenia ze spektrum autyzmu bez zaburzenia rozwoju intelektualnego i z zaburzeniem języka funkcjonalnego (ang. *Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with impaired functional language*),
- 6A02.3 Zaburzenia ze spektrum autyzmu z zaburzeniem rozwoju intelektualnego i z zaburzeniem języka funkcjonalnego (ang. *Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with impaired functional language*),
- 6A02.5 Zaburzenia ze spektrum autyzmu z zaburzeniem rozwoju intelektualnego i z brakiem języka funkcjonalnego (ang. *Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with absence of functional language*),
- 6A02.Y Inne zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *Other specified autism spectrum disorder*),
- 6A02.Z Zaburzenie ze spektrum autyzmu, nieokreślone (ang. *Autism spectrum disorder, unspecified*)⁹.

ICD-11 definiuje spektrum autyzmu jako heterogenną grupę zaburzeń neurorozwojowych. W odróżnieniu od klasyfikacji ICD-10, rozpoznanie spektrum autyzmu nie ogranicza się do sztywno przypisanych kategorii (np. autyzm dziecięcy, autyzm atypowy), ale pozwala na bardziej elastyczny, indywidualny opis poszczególnych przypadków z uwzględnieniem poziomu funkcjonowania, w zależności od nasilenia objawów, stopnia samodzielności i wymaganego wsparcia w codziennym życiu¹⁰.

Epidemiologia

WHO szacuje, że na świecie ok. 1 osoba na 100 ma zaburzenia ze spektrum autyzmu¹¹. Zgodnie z danymi *World Population Review* z 2021 roku, ASD w Polsce rozpoznawane jest u 917 na 100 tys. obywateli¹².

Raport Najwyższej Izby Kontroli „Wsparcie osób z autyzmem i zespołem Aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania” z 2019 roku przywołał dane z Systemu Informacji Oświatowej świadczące o wzroście liczby uczniów ze spektrum autyzmu lub zespołem Aspergera o 20% rocznie porównując lata szkolne 2016/2017, 2017/2018 i 2018/2019. Dane wskazują, że liczba uczniów w spektrum autyzmu w podanych latach wynosiła odpowiednio: 38 058, 46 179 i 54 404¹³.

Narodowy Fundusz Zdrowia w 2024 roku opublikował zestawienie zawierające informacje o pacjentach, którym udzielono świadczenia z rozpoznaniem głównym lub współistniejącym autyzmu lub zespołu Aspergera w latach 2012-2023. W tych latach odsetek osób z rozpoznaniem ASD wzrastał: chorobowość rejestrowana w 2012 roku wyniosła łącznie 18 924, a w 2023 roku - 131 440, przy czym, odpowiednio, 6 519 i 28 645 przypadków to dzieci w wieku 0-6 lat¹⁴.

Etiologia

Etiologia ASD jest złożona i wieloczynnikowa, uwzględnia się w niej wpływ zarówno czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Jako potencjalne czynniki ryzyka wymienia się:

⁸ ICD-10 <https://remedium.md/icd10/zaburzenia-psychiczne-i-zaburzenia-zachowania/calosciowe-zaburzenia-rozwojowe> [data dostępu: 21.07.2025].

⁹ ICD-11 <https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#437815624> [data dostępu: 21.07.2025].

¹⁰ Ibidem.

¹¹ WHO <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders> [data dostępu 21.07.2025].

¹² WPR <https://worldpopulationreview.com/country-rankings/autism-rates-by-country> [data dostępu 21.07.2025].

¹³ Najwyższa Izba Kontroli, Wsparcie osób z autyzmem i zespołem Aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania, Informacja o wynikach kontroli, 2019; LKI.430.006.2019, nr ewid. 75/2019/P/19/073/LKI.

¹⁴ NFZ 2024 <https://ezdrowie.gov.pl/portal/home/badania-i-dane/zdrowe-dane/zestawienia/liczba-dzieci-autyzm-asperger> [data dostępu 21.07.2025].

- czynniki biologiczne - genetyczne, immunologiczne, neurochemiczne, a także infekcje i zaburzenia metaboliczne,
- czynniki środowiskowe - czynniki prenatalne, perinatalne i postnatalne,
- czynniki neurologiczne^{15,16}.

Na podłoże genetyczne zaburzeń ze spektrum autyzmu wskazuje większe ryzyko rozwoju ASD u dzieci, których starsze rodzeństwo ma rozpoznane ASD oraz wysoki stopień rozpoznania u obojga rodzeństwa w przypadku bliźniąt jednojajowych. Badania wskazują mutacje i polimorfizmy, które mogą wpływać na rozwój mózgu, a przez to predysponować do wystąpienia ASD. Zidentyfikowano ponad 3 tysiące genów powiązanych z ASD. Część spośród nich powiązana jest także z innymi zaburzeniami, takimi jak ADHD (ang. *Attention Deficit Hyperactivity Disorder*), padaczka czy schizofrenia, co sugeruje istnienie wspólnego podłoża genetycznego i złożonych interakcji genetyczno-środowiskowych. Aberracje chromosomowe widoczne w kariotypie (najczęściej w regionie 15q11–q13) odpowiadają za mniej niż 5% przypadków rozpoznania ASD. W około 5–10% przypadków przyczyną są zmienne liczby kopii (ang. *Copy Number Variants*, CNV), mikrodelekcje i mikroduplikacje fragmentów DNA, których liczba jest większa u osób z ASD niż w populacji ogólnej. Najczęściej wymienianymi mutacjami, w kontekście ASD, są mutacje genów *CHD8*, *DYRK1A*, *FMR1* oraz delekcja lub duplikacja chromosomu 16p11.2. Wiele zidentyfikowanych mutacji dotyczy genów uczestniczących w przekazywaniu synaptycznym, migracji neuronów, rozkładzie wewnątrzkomórkowym czy kierowaniu aksonów^{17,18,19}.

Rozpoznanie ASD u obojga bliźniąt jednojajowych nie wynosi 100% w populacji, co wskazuje na wpływ czynników środowiskowych, szczególnie tych działających w okresie przed-, śród- i okołoporodowym. Do najistotniejszych czynników prenatalnych jest zaliczany m. in. wiek rodziców w czasie poczęcia. Każde 5 lat powyżej 30. r.ż. u matki zwiększa ryzyko o 7%, a u ojca o 3,6%. Kolejnym wskazanym w literaturze czynnikiem jest kolejność urodzenia – u dzieci urodzonych jako pierwsze lub jako trzecie i późniejsze, częściej rozpoznaje się ASD, przy czym jeśli jedno ze starszego rodzeństwa ma ASD, ryzyko u kolejnego dziecka wynosi 2–8%, a przy dwojce lub więcej chorych dzieci wzrasta do 20%. Wpływ na wystąpienie ASD u potomstwa mogą mieć także choroby autoimmunologiczne w rodzinie oraz choroby metaboliczne u matki np. otyłość, cukrzyca, nadciśnienie²⁰.

Wiele badań wskazuje, że czynniki działające w trakcie ciąży, porodu i w okresie noworodkowym mogą istotnie zwiększać ryzyko rozwoju ASD. Do tych czynników zalicza się m.in.: wysoki poziom androgenów w płynie owodniowym, ekspozycja na niektóre leki np. walproinian, krwawienia podczas ciąży, ciąża mnoga, infekcje wewnątrzmaciczne, cukrzyca ciążowa, stan przedrzucawkowy i rzucawka oraz palenie tytoniu w czasie ciąży. Wśród czynników występujących w trakcie porodu wymienia się: przedwczesny poród, położenie miednicowe, cięcie cesarskie z powodu wskazań nagłych, komplikacje związane z pępowiną, niska masa urodzeniowa, niski wynik w skali Apgar w pierwszej oraz piątej minucie, a także konieczność resuscytacji i tlenoterapii u noworodka. Czynniki noworodkowe również mogą wpłynąć na pojawienie się objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu, a do najczęstszych zaliczane są: wiotkość i hiporeaktywność albo spastyczność i hiperreaktywność noworodka, zaburzenia oddychania, krwawienia dokomorowe, żółtaczka lub hiperbilirubinemia oraz wady wrodzone²¹.

W badaniach MRI ujawniono połączenie nieprawidłowości neuroanatomicznych z objawami autystycznymi. Badania te wykazują u dzieci z ASD zwiększoną objętość mózgu, zwłaszcza istoty szarej i białej w obszarach skroniowych i czołowych. Obserwuje się też nieprawidłowe połączenia między regionami mózgu, czemu towarzyszy występowanie typowych objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu tj. zaburzeń mowy, interakcji społecznych i zachowania. Wskazuje się również na zaburzenia w systemach neuroprzekaźnikowych: serotoninowym, GABA-ergicznym, glutaminergicznym i dopaminergicznym. Są one kluczowe dla prawidłowego rozwoju mózgu i jego funkcji wpływających na komunikację, mowę czy zachowanie. Szczególnie zwraca się uwagę na badania nad powiązaniem objawów ASD z dysfunkcjami konkretnych obszarów mózgu, odpowiedzialnych za wyższe funkcje poznawcze. U osób z ASD obserwuje się zaburzenia mowy, a także agresję i autoagresję mogące wynikać z dysfunkcji prawego płata skroniowego. Dysfunkcje

¹⁵ F. Rybakowski et al., Znaczenie czynników genetycznych oraz przed- i okołoporodowych w etiologii zaburzeń ze spektrum autyzmu – wskazania do konsultacji genetycznej, *Psychiatria Polska* 2016; 50(3):543-554.

¹⁶ S. Trambacz-Oleszak, T. Nosulnia, Genetyczne czynniki etiologiczne w zaburzeniach ze spektrum autyzmu (ASD), *Postępy biochemii*, 2021;67(1):28-33.

¹⁷ A. K. Sauer et al., *Autism Spectrum Disorders: Etiology and Pathology*. Exon Publications, 2021, 1-15.

¹⁸ S. Trambacz-Oleszak, T. Nosulnia, Genetyczne czynniki etiologiczne w zaburzeniach ze spektrum autyzmu (ASD), *Postępy biochemii* 2021;67(1):28-33.

¹⁹ F. Rybakowski et al., Znaczenie czynników genetycznych oraz przed- i okołoporodowych w etiologii zaburzeń ze spektrum autyzmu – wskazania do konsultacji genetycznej, *Psychiatria Polska* 2016; 50(3):543-554.

²⁰ Ibidem.

²¹ Ibidem.

płata czołowego w ASD objawiają się stereotypowością, zaburzeniami interakcji społecznych i brakiem empatii, natomiast dysfunkcje płata limbicznego - nadpobudliwością, zaburzeniami uwagi, emocji i integracji sensorycznej. W zaburzeniach ze spektrum autyzmu często występują trudności z koordynacją, grafomotoryką, pojęciami symbolicznymi i abstrakcyjnymi, co jest związane z nieprawidłową pracą płata ciemieniowego. Dysfunkcje płata potylicznego mogą prowadzić do trudności w czytaniu, rozpoznawaniu symboli i skupianiu się na szczegółach, co u dzieci z ASD często obserwuje się jako np. fiksację na bodźcach wizualnych²².

Ważną kwestią kliniczną w zaburzeniach ze spektrum autyzmu jest współwystępowanie innych zaburzeń, również neurologicznych np. padaczki. Wśród osób z ASD, występuje ona u około 12% dzieci i nawet 26% osób w okresie dorastania. Zidentyfikowano kilka czynników ryzyka padaczki, w tym starszy wiek chorych, niski iloraz inteligencji i zaburzenia adaptacyjne, zaburzenia mowy, regres rozwoju, ciężkie objawy ASD²³.

Diagnostyka i objawy

Główne cechy diagnostyczne dzieci z ASD to deficyty w komunikacji społecznej oraz powtarzające się i ograniczone wzorce zachowań, zainteresowań oraz aktywności. Kryteria diagnostyczne obejmują kontinuum narastających objawów i zaburzeń funkcjonowania. Objawy ASD, zarówno przedmiotowe, jak i podmiotowe mogą się ujawnić między 6. a 12. m.ż., natomiast potwierdzenie rozpoznania jest możliwe w niektórych przypadkach ok. 24. m.ż.²⁴.

W klasyfikacji ICD-11 wskazano dwa główne kryteria rozpoznania ASD:

1. Utrzymujące się trudności w inicjowaniu i podtrzymywaniu komunikacji społecznej:
 - trudności w zrozumieniu, zainteresowaniu lub niewłaściwe reakcje na werbalne lub niewerbalne komunikaty społeczne innych osób,
 - ograniczenie integracji języka mówionego z typowymi sygnałami niewerbalnymi,
 - ograniczenie rozumienia i używania języka w kontekstach społecznych,
 - ograniczona świadomość społeczna,
 - utrudnione wyobrażanie sobie i reagowanie na uczucia, stany emocjonalne i postawy innych osób,
 - ograniczona umiejętność w nawiązywaniu i utrzymywaniu typowych relacji rówieśniczych;
2. Występowanie trwałych, ograniczonych, powtarzalnych wzorców zachowań, które są nietypowe lub nadmierne dla wieku danej osoby i kontekstu społeczno-kulturowego:
 - brak umiejętności przystosowania się do nowych okoliczności, towarzyszący mu stres wywołany przez nieistotne zmiany w znajomym środowisku lub nieprzewidziane zdarzenia,
 - nieelastyczne trzymanie się określonych rutyn,
 - nadmierne przestrzeganie zasad,
 - uporczywe, nadmierne wzorce zachowań nie mające celu,
 - powtarzające się, stereotypowe ruchy motoryczne,
 - uporczywe zainteresowanie szczególnymi obiektami, czynnościami, przywiązanie do określonych przedmiotów,
 - nadwrażliwość lub niedowrażliwość na bodźce sensoryczne lub nietypowe zainteresowanie takimi bodźcami²⁵.

Piąte wydanie amerykańskich kryteriów diagnostycznych zaburzeń psychicznych - *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5) definiuje kryteria diagnostyczne ASD następująco:

- A. Utrwalone trudności w komunikacji społecznej i w zakresie interakcji społecznych w poniższych obszarach:
 1. Deficyty w sferze okazywania społeczno-emocjonalnej wzajemności (nieprawidłowe stosunki towarzyskie, niezdolność do prowadzenia normalnej rozmowy, ograniczone reagowanie na zainteresowanie czy uczucia, niezdolność do rozpoczęcia lub odpowiedzi na interakcje);

²² E. Dworżańska et al., Zaburzenia Neurologiczne w Autyzmie, Zdrowie i Dobrostan 2015, 1:37-44.

²³ Ibidem.

²⁴ Medycyna Praktyczna <https://www.mp.pl/medycynarodzinnna/artykuly/166884.zaburzenia-ze-spektrum-autyzmu> [data dostępu: 23.07.2025].

²⁵ ICD-11 <https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#437815624> [data dostępu: 21.07.2025].

2. Deficyty w sferze komunikacji niewerbalnej (słabo zintegrowany przekaz werbalny i niewerbalny, nieprawidłowości w nawiązaniu kontaktu wzrokowego, mowy ciała, ograniczenia w rozumieniu i stosowaniu gestów, brak mimiki, zanik przekazu niewerbalnego);
 3. Deficyty w rozwijaniu, podtrzymywaniu i rozumieniu relacji (trudność w dostosowaniu zachowań do kontekstów społecznych, trudność w zabawie opartej na wyobraźni, w nawiązywaniu przyjaźni, brak zainteresowania rówieśnikami).
- B. Ograniczone, powtarzalne wzorce zachowań, zainteresowań lub czynności (minimum 2 z poniższych):
1. Stereotypowe lub powtarzalne ruchy, użycie przedmiotów lub elementów mowy (stawianie zabawek w szeregu lub przewracanie przedmiotów, echołalia, używanie znanych jedynie sobie wyrażeń);
 2. Potrzeba niezmienności, przywiązanie do czynności rutynowych lub wzorców zachowań werbalnych bądź niewerbalnych, przybierających formę rytuału (silna reakcja stresowa na niewielką zmianę, trudności w akceptowaniu zmian, sztywne wzorce myślenia, rytuały powitalne, potrzeba chodzenia tą samą trasą lub jedzenia tych samych rzeczy każdego dnia);
 3. Ograniczone zainteresowania o szczególnej intensywności (silne przywiązanie do nietypowych przedmiotów lub całkowite zaabsorbowanie uwagi tymi przedmiotami, przesadnie zdefiniowane lub nieprzemijające zainteresowania);
 4. Wzmoczona lub osłabiona reaktywność na bodźce czuciowe lub niezwykle zainteresowanie zmysłowymi aspektami otoczenia (wyraźna obojętność na ból/ temperaturę, niechęć do określonych dźwięków lub faktur, nadmierne wacanie lub dotykanie przedmiotów, zafascynowanie światłem lub ruchem).
- C. Objawy występują od wczesnego dzieciństwa.
- D. Objawy powodują znaczące klinicznie upośledzenie funkcjonowania w sferze społecznej, zawodowej i innych.
- E. Występowania tych zakłóceń nie można dokładniej wyjaśnić poprzez rozpoznanie niepełnosprawności intelektualnej lub całościowego opóźnienia rozwoju²⁶.

Klasyfikacja DSM-5 wyróżnia trzy poziomy funkcjonowania, w zależności od nasilenia objawów, stopnia samodzielności i wymaganego wsparcia w codziennym życiu (1 - wymagający wsparcia, 2 - wymagający znacznego wsparcia, 3 - wymagający bardzo znacznego wsparcia)²⁷.

4.2. Oceniana technologia medyczna

4.2.1. Opis świadczenia opieki zdrowotnej

Karta Świadczenia Opieki Zdrowotnej (dalej KŚOZ) nie została załączona do zlecenia Ministra Zdrowia z dnia 26 czerwca 2025 r. znak pisma DLG.781.9.2025.EK. Z uwagi na powyższe, w niniejszym rozdziale opisano oceniane świadczenie opieki zdrowotnej na podstawie KŚOZ przekazanej wraz ze zleceniem Ministra Zdrowia z dnia 3 stycznia 2023 r. znak pisma: DLG.740.54.2022.TK.

Opis ogólny: M-CHAT (ang. *Modified Checklist for Autism in Toddlers*) jest kwestionariuszem służącym do badania przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w wieku między 24., a 30. m.ż. Składa się z 23 pytań z odpowiedziami „Tak”/”Nie”, przy czym 9 z nich, dotyczących związków społecznych i komunikacji, odznacza się najwyższą mocą dyskryminacyjną.

Wskazania do zastosowania: Wszystkie dzieci w 24 miesiącu życia podczas „bilansu dwulatką”.

Przeciwwskazania: Pacjenci z rozpoznanymi zaburzeniami ze spektrum autyzmu albo będący w procesie diagnozy.

Personel: Pielęgniarka, lekarz POZ.

Organizacja udzielania świadczeń: Według KŚOZ, świadczenie będzie realizowane w trakcie badań bilansowych, finansowanych ze stawki kapitałowej.

Miejsce udzielania świadczenia: W podmiocie leczniczym działającym w ramach Podstawowej Opieki Zdrowotnej (POZ).

²⁶ Medycyna Praktyczna <https://www.mp.pl/medycynarodzinna/artykuly/166884.zaburzenia-ze-spektrum-autyzmu> [data dostępu: 23.07.2025].

²⁷ Ibidem.

Wyposażenie w sprzęt i aparaturę medyczną: Brak.

Pozostałe wymagania:

M-CHAT jest kwestionariuszem wypełnianym przez rodziców. Zgodnie z założeniami opisanymi w KŚOZ, podczas wizyty w ramach bilansu 2-latka rodzic powinien wypełnić kwestionariusz M-CHAT otrzymany od pielęgniarki. W razie wystąpienia wątpliwości co do odpowiedzi na pytania, rodzic powinien je skonsultować z lekarzem. Analizę odpowiedzi, w oparciu o dołączoną do kwestionariusza instrukcję, przeprowadzi lekarz POZ.

Dodatkowe uwagi wskazane w KŚOZ: Brak.

Uzasadnienie wskazane w KŚOZ: Wnioskodawca wskazuje, że zaburzenia ze spektrum autyzmu są rozpoznawane coraz częściej. Na podstawie danych epidemiologicznych z różnych krajów, Wnioskodawca oszacował liczbę osób z ASD w Polsce na co najmniej 30 000. Według przywołanej przez Wnioskodawcę analizy przeprowadzonej w Polsce przez Najwyższą Izbę Kontroli, w roku szkolnym 2018/2019 rozpoznano autyzm lub zespół Aspergera u jednego ucznia na 115, co stanowi 0,87%. Ponadto Wnioskodawca stwierdza zwiększanie się corocznie liczby uczniów, u których rozpoznano autyzm lub zespół Aspergera (w latach szkolnych 2016/2017 – 2018/2019 corocznie o 20%). Zdaniem Wnioskodawcy wcześniej podjęte interwencje terapeutyczne mają pozytywny wpływ na rozwój mowy, rozwój poznawczy oraz gotowość do nawiązywania kontaktów społecznych przez dziecko, co może zapobiec przyszłym zaburzeniom współwystępującym. Według Wnioskodawcy nierozpoznane zaburzenia ze spektrum autyzmu niosą ze sobą wysokie ryzyko uzależnienia od osób trzecich, a w konsekwencji braku gotowości do samodzielnej egzystencji. W opinii Wnioskodawcy efektywna wczesna interwencja terapeutyczna to ta podjęta przed 36. m.ż. dziecka. Według Wnioskodawcy, przy odpowiednim wsparciu możliwe jest osiągnięcie przez osoby z rozpoznaniem zaburzeń ze spektrum autyzmu, u których nie wystąpiły deficyty intelektualne, znacznego poziomu samodzielności. Z tych względów (wzrastająca liczba dzieci z rozpoznaniem zaburzeń ze spektrum autyzmu oraz fakt, że wczesne rozpoznanie pozwala na wczesną interwencję), Wnioskodawca uważa za istotne wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT jako badania przesiewowego, realizowanego w czasie badania bilansowego w 24. m.ż. dziecka.

4.2.2. Kwestionariusz M-CHAT vs. M-CHAT-R/F

Technologia wnioskowana, czyli kwestionariusz M-CHAT powstał jako zaktualizowana wersja kwestionariusza CHAT (ang. *Checklist for Autism in Toddlers*), opracowanego przez S. Barona-Cohena, J. Allen i C. Gillberga w 1992 r., przeznaczonego do badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci od 18. m.ż. Kwestionariusz M-CHAT nie wymaga obserwacji dziecka przez lekarza, opiera się na informacjach uzyskanych od rodziców lub opiekunów dziecka, dotyczących aktualnych umiejętności i zachowań dziecka. Zgodnie z założeniem autorów narzędzia, rodzice mają samodzielnie wypełnić kwestionariusz M-CHAT bez udziału jakiegokolwiek specjalisty. M-CHAT stanowi rozszerzenie kwestionariusza CHAT, przy czym forma i pierwsze 9 z 23 pytań zostały zaczerpnięte, za zgodą autorów, z oryginalnego kwestionariusza CHAT. Pozostałe pytania zostały opracowane na podstawie cech uznawanych za charakterystyczne dla dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu, opisanymi w literaturze oraz wskazanymi przez specjalistów zgodnie z ich doświadczeniem klinicznym. W badaniu przeprowadzonym przez Robins et al. kwestionariusz początkowo był wręczany rodzicom dzieci, u których przeprowadzono badanie kontrolne w 18. lub 24. m.ż. Później podniesiono granicę wiekową do 24. m.ż. m.in. ze względu na możliwość regresu rozwojowego u dzieci między 15. a 24. m.ż. Ustalono, że do dalszej diagnostyki w kierunku ASD kwalifikować się będą dzieci, dla których odpowiedzi przynajmniej w 2 z 8 pytań krytycznych kwestionariusza M-CHAT lub w 3 dowolnych pytaniach z tego kwestionariusza będą wskazywały na ryzyko wystąpienia ASD²⁸. Parametry oceny testu zestawiono w Tabeli 1, a kwestionariusz zamieszczono w Załączniku 9.1.

Alternatywną wersją kwestionariusza M-CHAT (wnioskowana technologia) jest zrewidowana wersja kwestionariusza M-CHAT z dodatkowym etapem Follow-Up tj. M-CHAT-R/F (*Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up*). Opracowano ją w celu zmniejszenia liczby przypadków pozytywnych wymagających dłuższej obserwacji przy zachowaniu wysokiej czułości testu. Pierwszy etap testu (M-CHAT-R) jest wykonywany przez rodziców lub opiekunów dziecka. Odpowiadają oni na 20 pytań: „Tak” lub „Nie”. Autorzy narzędzia oszacowali, że czas wypełnienia tej części to ok. 5 minut. Jeśli dziecko uzyska wynik dodatni tj. otrzyma minimum 3 punkty, pielęgniarka, asystent lekarza lub lekarz przeprowadza z rodzicami dalszy wywiad w celu otrzymania dodatkowych informacji i dokonania interpretacji wyników wywiadu zgodnie z drugim etapem testu tj. M-CHAT-R/F. Autorzy narzędzia oszacowali, że czas trwania

²⁸ D. Robins et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders 2001;31(2):131-144.

takiego wywiadu to 5-10 minut. Modyfikacje zawarte w kwestionariuszu M-CHAT-R/F względem kwestionariusza M-CHAT polegały na usunięciu trzech pytań, które zostały uznane za mało specyficzne, a pozostałe pytania zostały przeformułowane, dodano przykłady w celu lepszego zobrazowania sensu pytań, a także zmieniono sposób oceny wyników. Jeśli wynik pierwszej części testu (M-CHAT-R) wynosi 3-7 punktów, należy przeprowadzić dodatkową obserwację z użyciem części Follow-up kwestionariusza. Jeśli wynik drugiej części testu (M-CHAT-R/F) wynosi 2 lub więcej punktów oznacza to, że dziecko uzyskało wynik dodatni i należy skierować je na dalszą diagnostykę celem potwierdzenia rozpoznania ASD. Jeśli wynik pierwszej części testu (M-CHAT-R) wyniesie 8-20 punktów, można pominąć wykonanie drugiej części testu i bezzwłocznie skierować dziecko na badania diagnostyczne. Jeśli wynik pierwszej części testu (M-CHAT-R) to 0-2 punkty, a dziecko ma mniej niż 24 miesiące, zalecana jest powtórna kontrola po skończeniu 2. r.ż.^{29,30}.

Porównanie parametrów oceny narzędzi M-CHAT oraz M-CHAT-R/F zestawiono w Tabeli 1. Kwestionariusza M-CHAT-R/F nie zamieszczono w niniejszym opracowaniu analitycznym w postaci załącznika ze względu na jego obszerność. Narzędzie to jest dostępne w polskiej wersji językowej pod adresem: https://www.mchatscreen.com/wp-content/uploads/2020/11/M-CHAT-R_F_Polish_v2.pdf [data dostępu: 13.08.2025].

Tabela 1. Porównanie narzędzi M-CHAT (wnioskowana technologia) vs. M-CHAT-R/F (alternatywna technologia)

Kryterium	M-CHAT	M-CHAT-R/F
Liczba pytań	23 pytania	20 pytań - Pytania nr 4, 8 i 22 z kwestionariusza M-CHAT zostały usunięte. - Kolejność pytań została zmieniona tak, aby pytania najbardziej różniące dzieci pod kątem ASD znalazły się na początku. - Pytania zostały doprecyzowane, dodano przykłady.
Etapy testu	Test jednostopniowy	Test dwustopniowy: - Część pierwsza wypełniana przez rodzica (M-CHAT-R); - Część druga wypełniana przez lekarza, który sprawdza odpowiedzi rodziców, które mogą wskazywać na nieprawidłowy rozwój dziecka (M-CHAT-R/F).
Forma odpowiedzi	„Tak”/„Nie”	Część pierwsza (M-CHAT-R): „Tak”/„Nie”; Część druga (M-CHAT-R/F): „Zaliczone”/„Niezaliczone” (na podstawie schematów dołączonych do kwestionariusza).
Wykonawca	Rodzice, opiekunowie	Część pierwsza (M-CHAT-R): rodzice, opiekunowie; Część druga (M-CHAT-R/F): lekarze rodzinni, pediatry oraz inni specjaliści zajmujący się diagnozowaniem autyzmu lub rozwojem małego dziecka.
Wiek	Między 18. a 24. m.ż.	Między 16. a 30. m.ż.
Interpretacja	Wynik uznaje się za nieprawidłowy, jeśli co najmniej na 2 krytyczne pytania lub na 3 dowolne pytania udzielono odpowiedzi wskazanej w kluczu odpowiedzi.	Wynik co najmniej 8 punktów w pierwszej części testu tj. M-CHAT-R wskazuje na wysokie ryzyko ASD. Wynik 3-7 punktów jest wskazaniem do przeprowadzenia dodatkowej oceny kwestionariuszem M-CHAT-R/F, który zawiera rozbudowane pytania i algorytmy odpowiedzi, co pozwala rodzicom lepiej opisać zachowanie dziecka niż w przypadku dychotomicznej skali tak/nie. Uzyskanie co najmniej 2 punktów w części M-CHAT-R/F wskazuje na wynik dodatni.
Współczynnik Cronbacha α	0,85	0,79
Czułość	0,97*	0,85
Swoistość	0,95*	0,99
PPV*	0,36	0,48
NPV*	0,99	1,00

*Przy założeniu kryterium: odpowiedzi zgodnej z kluczem na minimum 3 dowolne pytania, aby stwierdzić ryzyko ASD i nieuwzględnieniu ewaluacji telefonicznej przez lekarza, jako składowej badania przesiewowego.

²⁹ D. Robins et al., Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up (M-CHAT-R/F); 2014, 133(1):37-45.

³⁰ <http://badabada.pl/pro/m-chat-r-ff-~:text=Zamieszczone%20tutaj%20n%20ar%C4%99dzie%20M-CHAT-R%2FF%20przeznaczone%20jest%20do,zajmuj%C4%85cy%20si%C4%99%20diagnozowaniem%20autyzmu%20lub%20rozwojem%20ma%C5%82ego%20dziecka> [data dostępu: 11.08.2025].

Współczynnik Cronbacha α – miara spójności wewnętrznej zestawu pytań w teście psychologicznym (współczynnik rzetelności testów psychologicznych).

Opracowanie własne AOTMIT na podstawie: https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2020/11/M-CHAT-R_F_Polish_v2.pdf [data dostępu: 11.08.2025]; <http://badabada.pl/pro/m-chat-r-ff#:~:text=Zamieszczone%20tutaj%20n%20arz%C4%99dzie%20M-CHAT-R%2FF%20przeznaczone%20jest%20do,zajmuj%C4%85cy%20si%C4%99%20diagnozowaniem%20autyzmu%20lub%20rozwojem%20ma%C5%82ego%20dziecka> [data dostępu: 11.08.2025]; D. Robins et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders; 2001, 31(2):131-144; D. Robins et al., Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up (M-CHAT-R/F); 2014, 133(1):37-45.

Należy podkreślić, że dostępnych jest więcej narzędzi (technologii alternatywnych) do badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci w 2. r.ż. niż opisane powyżej. Spośród nich w języku polskim dostępne są następujące kwestionariusze: ASDetect, CSBS-DP-IT-Checklist (ang. *Communication and Symbolic Behavior Scales – Developmental Profile Infant/Toddler Checklist*), STAT (ang. *Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children*), SACS-R (ang. *Social Attention and Communication Surveillance tool Revised*).

Nie odnaleziono informacji potwierdzających, że wnioskowana technologia tj. kwestionariusz M-CHAT, jak również wymienione powyżej technologie alternatywne (tj. M-CHAT-R/F i inne) zostały zwalidowane dla populacji polskiej.

4.2.3. Aktualne postępowanie w Polsce

Aktualnie badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu nie wchodzą w skład profilaktycznych badań lekarskich.

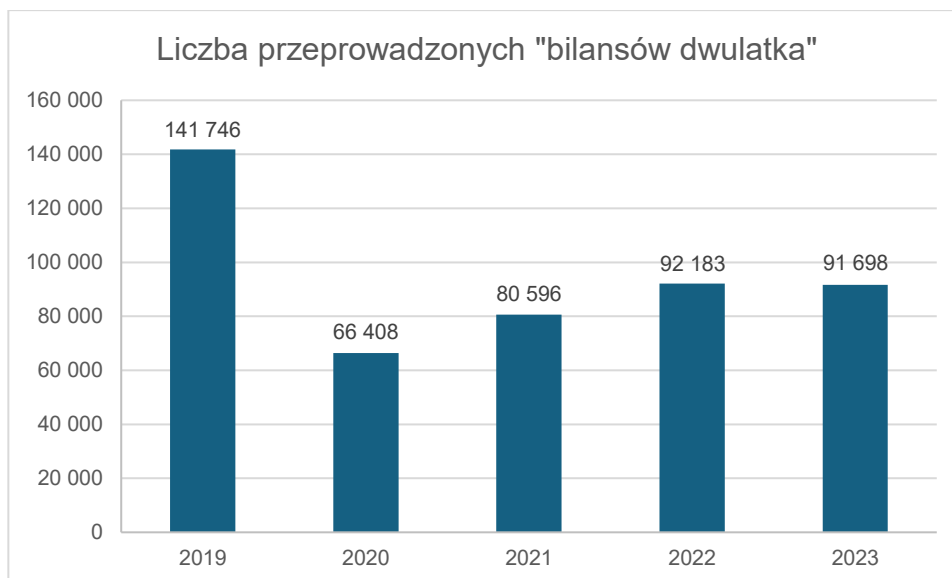
Według obwieszczenia Ministra Zdrowia z dnia 16 czerwca 2023 r. w sprawie ogłoszenia jednolitego tekstu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz. U. 2023 poz. 1427, z późn. zm.)³¹, profilaktyczne badanie lekarskie (bilans zdrowia) w wieku 2 lat obejmuje:

- 1) badanie lekarskie podmiotowe i przedmiotowe, ze szczególnym uwzględnieniem tempa rozwoju fizycznego (pomiar: masy i długości ciała), w tym określenie współczynnika masy ciała (*Body Mass Index*, BMI), i psychomotorycznego oraz przebytych schorzeń;
- 2) ocenę wykonania szczepień ochronnych zgodnie z kalendarzem szczepień;
- 3) ocenę obecności czynników ryzyka uszkodzenia słuchu;
- 4) przeprowadzenie testu rozwoju reakcji słuchowych oraz ocenę rozwoju mowy;
- 5) test Hirschberga w kierunku wykrywania zezów;
- 6) pomiar ciśnienia tętniczego krwi.

Obecnie ocena rozwoju społecznego wchodzi w skład profilaktycznego badania lekarskiego (bilansu zdrowia) w wieku 4 lat i późniejszym, natomiast ocena rozwoju psychospołecznego – na etapie III klasy szkoły podstawowej i w późniejszym wieku³².

³¹ Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 16 czerwca 2023 r. w sprawie ogłoszenia jednolitego tekstu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz. U. 2023 poz. 1427, z późn. zm.). <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20230001427/O/D20231427.pdf> [data dostępu: 22.07.2025].

³² Ibidem.



Wykres 1. Liczba przeprowadzonych „bilansów dwulatka” w latach 2019–2023

Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ.

4.3. Wytyczne praktyki klinicznej

4.3.1. Metodyka

W celu odnalezienia najbardziej aktualnych wytycznych praktyki klinicznej dotyczących przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. *autism spectrum disorder*, ASD) u dzieci, przeprowadzono wyszukiwanie zaleceń postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, w postaci przeszukania stron internetowych zagranicznych agencji HTA oraz innych organizacji działających w ochronie zdrowia. Zastosowano następujące słowa kluczowe: *autism*, *autism spectrum disorder*, *ASD*, *screening*, *diagnostics*, *guidelines*, *recommendation* (oraz ich odpowiedniki w języku polskim). W dniach 01–02.07.2025 r. przeszukano strony internetowe agencji HTA, instytucji rządowych, towarzystw naukowych oraz innych organizacji działających w ochronie zdrowia z następujących państw: Polska, Niemcy, Francja, Belgia, Anglia, Szkocja, Irlandia, Stany Zjednoczone Ameryki, Kanada, Nowa Zelandia, Australia, jak również organizacje o zasięgu międzynarodowym. Powyższy przegląd uzupełniono o wolnotekstowe wyszukiwanie w przeglądarce google.pl oraz bazie tripdatabase.com. Do analizy włączano dokumenty opublikowane w języku polskim oraz angielskim.

4.3.2. Wyniki wyszukiwania

Wytyczne praktyki klinicznej dotyczące obszaru diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu odnaleziono na stronach następujących towarzystw i instytucji:

- American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, AACAP (<https://www.aacap.org/>),
- American Academy of Family Physicians, AAFP (<https://www.aafp.org/pubs/afp.html>),
- American Academy of Pediatrics, AAP (<https://www.aap.org/en/>),
- Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V., AWMF (<https://www.awmf.org/>),
- Belgian Health Care Knowledge Centre, KCE (<https://kce.fgov.be/>),
- British Psychological Society, BPS (<https://www.bps.org.uk/>),
- Canadian Paediatric Society, CPS (<https://cps.ca/en/>),
- Canadian Task Force on Preventive Health Care, CTFPHC (<https://canadiantaskforce.ca/>),
- College Of Paediatrics And Child Health Singapore, CPCHS (<https://www.ams.edu.sg/colleges/CPCHS/home>),
- Cooperative Research Centre for Living with Autism, Autism CRC (<https://www.autismcrc.com.au/>),
- European Society for Child & Adolescent Psychiatry, ESCAP (<https://www.escap.eu/>),

- Haute Autorité de Santé, HAS, (<https://www.has-sante.fr/>),
- National Clearinghouse on Autism Evidence and Practice, NCAEP (<https://ncaep.fpg.unc.edu/>),
- National Institute for Health and Care Excellence, NICE (<https://www.nice.org.uk/>),
- New York State Department of Health, NYSDH (<https://www.health.ny.gov/>),
- New Zealand Ministry of Disabled People, NZMDP (<https://www.whaikaha.govt.nz/>),
- Psychological Society of Ireland, PSI (<https://www.psychologicalsociety.ie/>),
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network, SIGN (<https://www.sign.ac.uk/>),
- US Preventive Services Task Force, USPSTF (<https://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/>).

W wyniku przeglądu wytycznych praktyki klinicznej odnaleziono 21 dokumentów, z czego 13 odnosiło się do poziomu podstawowej opieki zdrowotnej oraz badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Wytyczne te zostały poddane ocenie jakości zgodnie z Domeną 3. (Rygor metodologiczny) narzędzia oceny jakości wytycznych AGREE II³³. Uzyskane przez poszczególne dokumenty oceny wskazano w Tabela 3

Na podstawie przeanalizowanych wytycznych praktyki klinicznej, przygotowano zestawienie odnalezionych w nich odpowiedzi na główne pytania dotyczące problemu decyzyjnego:

1. Czy zalecane są badania przesiewowe ogólnej populacji dzieci prowadzone przez lekarza POZ z wykorzystaniem ustrukturyzowanych narzędzi do oceny ryzyka wystąpienia ASD?
2. W jakim wieku zalecana jest ocena ryzyka wystąpienia ASD?
3. Czy zalecane jest używanie kwestionariusza M-CHAT do badań przesiewowych w kierunku ASD?

Tabela 2. Podsumowanie odpowiedzi wytycznych na podstawowe pytania problemu decyzyjnego

Organizacja	Odpowiedź	Uwagi dodatkowe
1. Czy zalecane są badania przesiewowe ogólnej populacji dzieci prowadzone przez lekarza POZ z wykorzystaniem ustrukturyzowanych narzędzi do oceny ryzyka wystąpienia ASD?		
HAS 2018 (Francja)	Nie	Wytyczne zalecają badania przesiewowe w kierunku ASD u dzieci z objawami ostrzegawczymi (obawy rodziców dotyczące rozwoju dziecka, zwłaszcza w zakresie komunikacji społecznej i języka, regres umiejętności językowych lub interpersonalnych przy braku nieprawidłowości w badaniu neurologicznym, brak gaworzenia, wskazywania lub innych gestów komunikacji społecznej w wieku 12 miesięcy i starszych (przywitanie, pożegnanie itp.), brak słów w wieku 18 miesięcy i starszych, brak kombinacji słów (nieecholalicznych) w wieku 24 miesięcy i starszych) lub u których ryzyko wystąpienia ASD lub zaburzeń neurorozwojowych jest znacznie wyższe niż w populacji ogólnej (dzieci urodzone przedwcześnie lub narażone na czynniki ryzyka podczas ciąży (leki m.in. przeciwpadaczkowe, psychotropowe; substancje takie jak alkohol), dzieci z zaburzeniami neurorozwojowymi w kontekście znanych nieprawidłowości genetycznych lub chromosomalnych zwykle związanych z ASD, rodzeństwo dzieci z ASD począwszy od 1 roku życia).
NICE 2017 (Wielka Brytania)	Nie	Sformułowano zalecenia na temat rozważenia możliwości występowania ASD u dziecka w przypadku obecności zastrzeżeń dot. poprawnego rozwoju lub zachowania. Według wytycznych, narzędzia pozwalające na identyfikację dzieci ze zwiększonym prawdopodobieństwem ASD mogą być przydatne do gromadzenia informacji o cechach ASD w uporządkowany sposób. Sformułowano zalecenia na temat rozważenia skierowania dziecka do zespołu ds. autyzmu w przypadku podejrzenia ASD na podstawie zgłoszonych lub zaobserwowanych cech.
AWMF 2016 (Niemcy)	Nie	Wytyczne zalecają rozważenie badań przesiewowych w przypadku wystąpienia u dziecka jednego objawu wskazującego na ASD oraz co najmniej jednego z poniższych czynników ryzyka: wyniki badań genetycznych, dla których opisano zwiększoną częstość występowania zaburzeń ze spektrum autyzmu (np. mutacja, mikrodelecja lub mikroduplikacja, aberracja chromosomalna), narażenie na leki podczas ciąży, infekcje wirusowe podczas ciąży, masa urodzeniowa < 1500 g lub poród < 32 tygodnia, napady drgawkowe u noworodka, rodzeństwo z zaburzeniami ze spektrum autyzmu.
SIGN 2016 (Szkocja)	Nie	Autorzy wytycznych podkreślają, że wyniki fałszywie dodatnie lub fałszywie ujemne wynikające z niewłaściwego zastosowania testów przesiewowych mogą opóźnić prawidłowe rozpoznanie.

³³ AGREE Next Steps Consortium (2017). Narzędzie oceny wytycznych AGREE II [wersja elektroniczna]. <https://www.agreetrust.org/wp-content/uploads/2019/01/AGREE-II-Polish.pdf> [dostęp 15.07.2025].

Organizacja	Odpowiedź	Uwagi dodatkowe
		Wytyczne zalecają, by w ramach podstawowego programu nadzoru nad zdrowiem dzieci, pracownicy systemu ochrony zdrowia pomagali we wczesnej identyfikacji dzieci wymagających dalszej oceny pod kątem ASD i innych zaburzeń rozwojowych - ocena kliniczna powinna obejmować wysoki poziom czułości na cechy sugerujące ASD, w domenach interakcji społecznych i zabawy, mowy, języka i trudności komunikacyjnych oraz zachowania.
AAP 2020 (USA)	Tak	-
NYSDH 2017 (Nowy Jork, USA)	Tak	-
AAFP 2016 (USA)	Tak	Organizacja nie odnalazła wystarczających dowodów wskazujących na zasadność rekomendowania rutynowych badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji dzieci w wieku 18–30 miesięcy. Autorzy wytycznych podkreślają brak randomizowanych badań klinicznych oceniających skuteczność badań przesiewowych dzieci 3-letnich lub młodszych w kierunku ASD, które brałyby pod uwagę ocenę długotrwałych wyników zdrowotnych. Zalecenie AAFP 2016 zostało sformułowane w oparciu o opinie ekspertów.
USPSTF 2016 (USA)	Nie	Autorzy wytycznych USPSTF 2016 wskazują, że USPSTF znalazł wystarczające dowody na to, że dostępne testy przesiewowe mogą wykrywać ASD u dzieci w wieku od 18 do 30 miesięcy, jednak nie znalazł wystarczających bezpośrednich dowodów na korzyści płynące z badań przesiewowych w kierunku ASD u małych dzieci i dzieci w wieku przedszkolnym, u których członkowie rodziny, inni opiekunowie lub pracownicy ochrony zdrowia nie zgłosili żadnych obaw dotyczących ASD. Autorzy wytycznych podkreślają, że dowody w tym zakresie są niskiej jakości lub sprzeczne, a bilans korzyści i szkód nie może zostać jednoznacznie określony. Jednocześnie autorzy wytycznych podkreślili, że ich stwierdzenie nie jest zaleceniem za lub przeciw badaniom przesiewowym - w obliczu braku dowodów dotyczących bilansu korzyści i szkód, lekarze powinni kierować się własnym osądem klinicznym, aby zdecydować, czy badania przesiewowe u dzieci bez jawnych objawów są odpowiednie dla populacji, którą się opiekują.
AACAP 2014 (USA)	Nie	Wytyczne zalecają, by ocena rozwojowa małych dzieci i ocena psychiatryczna wszystkich dzieci rutynowo obejmowała pytania dotyczące symptomów ASD. Autorzy podkreślają, że badania przesiewowe powinny obejmować pytania dotyczące podstawowych objawów ASD, w tym relacji społecznych oraz powtarzalnych lub nietypowych zachowań. Wskazują również, że opracowano instrumenty przesiewowe, które mogą być pomocne dla klinicysty.
NZMDP 2022 (Nowa Zelandia)	Nie	Autorzy wytycznych wskazali, że przegląd literatury przeprowadzony w ramach brytyjskiego <i>National Autism Plan for Children</i> (NAPC) nie znalazł dowodów wspierających wdrożenie narzędzia do populacyjnych badań przesiewowych w celu identyfikacji osób z ASD, co w opinii NZMDP potwierdziło konsensus, że rodzice lub specjaliści posiadający wiedzę na temat typowego (nieautystycznego) rozwoju mogą zidentyfikować ASD. Autorzy wytycznych podkreślają, że wczesna identyfikacja ASD może mieć miejsce tylko przy regularnej ocenie rozwoju dziecka przez rodziców lub pracowników ochrony zdrowia i wczesnej edukacji.
CPS 2019 (Kanada)	Nie	Autorzy wytycznych wskazują, że wyniki randomizowanych badań klinicznych nie wykazały korzyści z prowadzenia badań przesiewowych u dzieci bez wcześniej zidentyfikowanego ryzyka ASD. Wytyczne podkreślają jednak, że wszystkie kanadyjskie dzieci powinny być monitorowane pod kątem wczesnych behawioralnych objawów ASD w ramach ogólnej oceny rozwoju podczas wizyt lekarskich, w tym również na podstawie przeprowadzonego wywiadu z rodzicami i innymi opiekunami (dziadkowie, opiekunowie w żłobku) dot. obaw w zakresie rozwoju dziecka.
CTFPHC 2016 (Kanada)	Nie	Autorzy dokumentu odradzają przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku opóźnień rozwojowych przy wykorzystaniu narzędzi u dzieci w wieku od jednego do czterech lat bez widocznych oznak opóźnień rozwojowych, których rodzice i lekarze nie mają obaw dotyczących rozwoju. W ocenie autorów brak jest wyników randomizowanych badań klinicznych dowodzących, że badania przesiewowe dzieci pod kątem opóźnień rozwojowych poprawiają wyniki zdrowotne. Zaznaczyć należy, że rekomendacja CTFPHC dotyczy prowadzenia badań przesiewowych w kierunku opóźnień rozwojowych, nie tylko ASD.
CPCHS 2023 (Singapur)	Nie	Autorzy wytycznych wskazali, że w oparciu o dostępne dowody naukowe, w ogólnej populacji pediatrycznej bez czynników ryzyka nie zalecają powszechnego stosowania narzędzi przesiewowych specyficznych dla ASD. Autorzy dodają, że w przypadku obaw dotyczących opóźnień rozwojowych u dzieci, zastosowanie takiego narzędzia może uzupełniać ocenę kliniczną personelu medycznego, ale nie powinno być wykorzystywane samodzielnie jako powód skierowania do specjalistycznej konsultacji lub wykluczenia rozpoznania ASD.

Organizacja	Odpowiedź	Uwagi dodatkowe
2. W jakim wieku zalecana jest ocena ryzyka wystąpienia ASD?		
HAS 2018 (Francja)	Nie podano	Wytyczne wskazują, że u dzieci z podejrzeniem ASD zalecany proces badań przesiewowych obejmuje kompleksową ocenę kliniczną rozwoju dziecka podczas specjalnej konsultacji. W przypadku dzieci w wieku od 16 do 30 miesięcy może być ona oparta na teście M-CHAT, a jeśli wyniki potwierdzą ryzyko ASD, można je uzupełnić bardziej precyzyjnym, ustrukturyzowanym wywiadem z rodzicami za pomocą M-CHAT-R/F. Po 48. m.ż. ocena ta może być oparta na Kwestionariuszu Komunikacji Społecznej (ang. <i>Social Communication Questionnaire</i> , SCQ).
NICE 2017 (Wielka Brytania)	Nie podano	-
AWMF 2016 (Niemcy)	Nie podano	Wytyczne zalecają, by w przypadku dzieci wykazujących nieprawidłowości rozwojowe między 10. a 12. m.ż., wykonać dodatkowe badanie między 16. a 18. m.ż. dla sprawdzenia, czy nieprawidłowości stały się bardziej wyraźne, czy też ustąpiły. Zgodnie z wytycznymi, u dzieci, u których występuje co najmniej jedna z następujących cech: brak lub ograniczone śledzenie linii wzroku innej osoby, brak lub nieobecność kontaktu wzrokowego, rzadkie wskazywanie palcem lub brak wskazywania palcem w celu zwrócenia uwagi innej osoby na coś, osłabiona reakcja lub brak reakcji na wołanie własnym imieniem, regresja lub utrata wcześniej nabytych umiejętności językowych lub interakcji społecznych lub obawy rodziców dotyczące rozwoju dziecka; należy rozważyć diagnostykę różnicową zaburzeń ze spektrum autyzmu i sprawdzić ją za pomocą narzędzia przesiewowego - jeśli podejrzenie zostanie potwierdzone, dziecko należy niezwłocznie skierować do specjalisty zajmującego się diagnostyką zaburzeń ze spektrum autyzmu.
SIGN 2016 (Szkocja)	Nie podano	Wytyczne zalecają, by dzieci poniżej trzeciego roku życia wykazujące regres w zakresie umiejętności językowych lub społecznych, były kierowane do oceny pod kątem ASD. Autorzy wytycznych podkreślają przy tym, że u dzieci, u których rozpoznanie autyzmu zostaje potwierdzone w późniejszym wieku, cechy zgłaszane w wieku poniżej 2. r.ż. mogą być niespecyficzne. Wytyczne zalecają również, by ASD było częścią diagnostyki różnicowej u dzieci w wieku przedszkolnym wykazujących brak cech rozwojowych odpowiednich dla wieku, ponieważ typowe zachowania ASD mogą nie być oczywiste w tej grupie wiekowej.
AAP 2020 (USA)	W 18. m.ż. oraz 2.4 m.ż.	-
NYS DH 2017 (Nowy Jork, USA)	W wieku 18. m.ż. oraz między 24. a 30. m.ż.	U dzieci z wyższym ryzykiem ASD (gdy u starszego rodzeństwa rozpoznano ASD, dziecko jest wcześniakiem lub ma choroby genetyczne zwiększające ryzyko ASD) wytyczne zalecają badania przesiewowe w wieku młodszym niż 18 miesięcy (już od 12. m.ż.).
AAFP 2016 (USA)	W 18. m.ż. oraz 24. m.ż.	-
USPSTF 2016 (USA)	Nie podano	Autorzy wytycznych oceniali zasadność przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci w wieku od 18 do 30 m.ż., u których nie zgłoszono żadnych obaw dotyczących ASD, jednak nie wskazują oni wieku, w jakim powinna się odbywać ocena ryzyka wystąpienia ASD.
AACAP 2014 (USA)	Nie podano	-
NZMDP 2022 (Nowa Zelandia)	Nie podano	W ocenie autorów wytycznych, badania wskazują, że prawidłowe kliniczne rozpoznanie ASD można często postawić przed ukończeniem przez dziecko 2. lub 3. r.ż. Autorzy, na potrzeby wytycznych, dzielą populację dzieci na trzy grupy wiekowe: między 1. a 3. r.ż., między 4. a 8. r.ż. i powyżej 8. r.ż., wskazując że te najmłodsze z objawami ASD zwykle mają znaczne opóźnienia językowe i problemy behawioralne. Wytyczne zalecają, by specjaliści ds. zdrowia i edukacji, regularnie (co najmniej w okresach, gdy dziecko ma 8-12 miesięcy, 2-3 lata i 4-5 lat) omawiali rozwój dziecka z rodzicami w ramach nadzoru, aby szybko wykrywać i reagować na wszelkie obawy dotyczące rozwoju.
CPS 2019 (Kanada)	Nie podano	Autorzy wytycznych wskazują 18. m.ż. dziecka jako krytyczny okres, w którym często pojawiają się oznaki lub objawy ASD – informują, że wcześniejsze stanowisko CPS zaleca wzmocnienie oceny rozwojowej i edukację rodziców w zakresie objawów ASD podczas wizyty w 18. m.ż. dziecka.
CTFPHC 2016 (Kanada)	Nie podano	Autorzy wytycznych oceniali zasadność przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku opóźnień rozwojowych u dzieci w wieku od 1. do 4. r.ż., bez widocznych oznak opóźnienia rozwojowego, których rodzice i lekarze nie mają obaw dotyczących rozwoju. W ocenie autorów takie postępowanie jest niezasadne - brak jest wyników randomizowanych badań klinicznych dowodzących, że badania przesiewowe dzieci pod kątem opóźnień rozwojowych poprawiają wyniki zdrowotne.

Organizacja	Odpowiedź	Uwagi dodatkowe
CPCHS 2023 (Singapur)	Nie podano	Autorzy wytycznych wskazują, że choć istnieje znaczna heterogeniczność w prezentowaniu cech ASD, istnieją również wczesne oznaki, które można wykryć między 12. a 24. m.ż. dziecka. Autorzy podkreślają, że monitorowanie rozwoju dziecka powinno się odbywać okresowo, aby możliwe było wykrycie ASD.
3. Czy zalecane jest używanie kwestionariusza M-CHAT do badań przesiewowych w kierunku ASD?		
HAS 2018 (Francja)	Nie	Wytyczne wskazują, że zalecany proces badań przesiewowych obejmuje kompleksową ocenę kliniczną rozwoju dziecka podczas specjalnej konsultacji. W przypadku dzieci w wieku od 16. do 30. m.ż. może być ona oparta na teście M-CHAT, a jeśli wyniki potwierdzą ryzyko ASD, można je uzupełnić bardziej precyzyjnym, ustrukturyzowanym wywiadem z rodzicami za pomocą M-CHAT-R/F. Po 48. m.ż. ocena ta może być oparta na Kwestionariuszu Komunikacji Społecznej (ang. <i>Social Communication Questionnaire</i> , SCQ).
NICE 2017 (Wielka Brytania)	Nie	Towarzystwo nie wymienia konkretnych narzędzi, wspomina o ich istnieniu i wskazuje, że mogą pełnić jedynie rolę pomocniczą.
AWMF 2016 (Niemcy)	Nie	Autorzy wytycznych wskazują, że ze względu na niewystarczającą jakość badań, żadne z istniejących narzędzi nie może być zalecane jako obowiązkowe do badań przesiewowych. Podkreślają przy tym, że rozpoznanie nie może być postawione ani wykluczone na podstawie samych narzędzi przesiewowych. W przypadku dzieci poniżej 2. r.ż. wytyczne wskazują możliwość zastosowania testu M-CHAT w celu potwierdzenia podejrzenia ASD, jednak podkreślają że jego swoistość jest bardzo niska, więc wyniki należy interpretować ostrożnie.
SIGN 2016 (Szkocja)	Nie	Wytyczne wskazują, że każdy test przesiewowy musi mieć znaną swoistość i czułość w populacji, do której jest stosowany. Autorzy wytycznych podkreślają, że w przeglądzie systematycznym nie zidentyfikowali badań nad narzędziami do badań przesiewowych w kierunku ASD, które spełniałyby kryteria dla wiarygodnego populacyjnego testu przesiewowego. Autorzy wymieniają narzędzia (m. in. M-CHAT), które mogą być wykorzystane w badaniach przesiewowych, jednak kierując je do grup wysokiego ryzyka (m.in. waga przy urodzeniu < 2500 g, narodziny przed 37 tygodniem ciąży, dzieci urodzone u rodziców powyżej 40. r.ż.). Wytyczne podkreślają, że narzędzia takie mogą być stosowane do gromadzenia informacji, ale nie powinny być wykorzystywane do kierowania lub wykluczania skierowania na ocenę pod kątem ASD.
AAP 2020 (USA)	Nie	Towarzystwo wskazuje na połączenie oceny rozwojowej z ustrukturyzowanymi testami przesiewowymi. Jako najczęściej stosowane narzędzie wymienia M-CHAT, ale podaje także inne narzędzia, które mogą być używane do badań przesiewowych w kierunku ASD m.in. M-CHAT-R/F.
NYSDH 2017 (Nowy Jork, USA)	Nie	Wytyczne wskazują M-CHAT-R/F oraz ITC (ang. <i>Infant – Toddler Checklist</i>) i POSI (ang. <i>Parent Observation of Social Interaction</i>), nie określając, które z wymienionych narzędzi jest preferowane. Wytyczne zalecają stosowanie M-CHAT-R/F, zamiast M-CHAT, ze względu na większą zdolność wykrycia ASD i innych zaburzeń neurorozwojowych.
AAFP 2016 (USA)	Nie	Towarzystwo nie wskazuje konkretnego narzędzia przesiewowego. Autorzy wspominają, że M-CHAT jest najczęściej używanym narzędziem do badań przesiewowych w kierunku ASD. Jednakże autorzy podkreślają niską wartość predykcyjną dodatnią oraz dużą ilość wyników fałszywie dodatnich związanych ze stosowaniem wyłącznie M-CHAT. Autorzy wspominają również o istnieniu zmodyfikowanej wersji kwestionariusza M-CHAT (M-CHAT-R/F), nie opisując jego skuteczności.
USPSTF 2016 (USA)	Nie	Autorzy wskazują, że jest dostępnych wiele narzędzi do badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci w wieku poniżej 30. m.ż., jako przykłady podając M-CHAT, M-CHAT-F oraz M-CHAT-R/F. Wytyczne jednak podsumowują, że nie ma wystarczających dowodów, aby ocenić bilans korzyści i szkód wynikających z badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci w wieku od 18. do 30. m.ż., u których nie zgłoszono żadnych obaw dotyczących ASD.
AACAP 2014 (USA)	Nie	Wytyczne wskazują, że badanie przesiewowe powinno obejmować pytania dotyczące podstawowych objawów ASD, w tym relacji społecznych oraz powtarzalnych lub nietypowych zachowań, a opracowane narzędzia przesiewowe mogą być pomocne dla klinicysty. Autorzy wymieniają dostępne narzędzia do badań przesiewowych (w tym M-CHAT), podkreślając jednak, że korzystanie z takich instrumentów uzupełnia, ale nie zastępuje oceny klinicznej.
NZMDP 2022 (Nowa Zelandia)	Nie	Autorzy wytycznych nie zalecają badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej. Podkreślają, że rodzice lub specjaliści posiadający wiedzę na temat typowego (nieautystycznego) rozwoju mogą zidentyfikować ASD – w ich opinii wczesna

Organizacja	Odpowiedź	Uwagi dodatkowe
		identyfikacja ASD może mieć miejsce tylko przy regularnym monitorowaniu rozwoju dziecka przez rodziców lub pracowników ochrony zdrowia i wczesnej edukacji. Autorzy wskazują dwa narzędzia przesiewowe specyficzne dla ASD, które w ich ocenie mają odpowiednią czułość i specyficzność: Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) oraz Autism Screening Questionnaire (ASQ).
CPS 2019 (Kanada)	Nie	Wytyczne stanowią, że gdy obserwacja rozwoju wskazuje na możliwe ryzyko wystąpienia ASD, konieczna jest dalsza pogłębiona ocena obejmująca standaryzowany pomiar objawów ASD. Autorzy wytycznych wskazują, że do tego celu można wykorzystać kwestionariusz dla rodziców (tj. M-CHAT-R/F lub ITC) lub, w społecznościach, w których dostępny jest przeszkolony personel, interaktywne narzędzie - np. STAT (ang. <i>Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children</i>).
CTFPHC 2016 (Kanada)	Nie	-
CPCHS 2023 (Singapur)	Nie	Autorzy wytycznych nie zalecają badań przesiewowych w kierunku ASD w ogólnej populacji pediatrycznej. Wskazują jednak, że w przypadku obaw dotyczących opóźnień rozwojowych u dzieci, zastosowanie narzędzia przesiewowego specyficznego dla ASD może uzupełniać ocenę kliniczną przeprowadzoną przez lekarza. Autorzy podkreślają przy tym, że specjaliści decydujący się na wdrożenie takiego narzędzia powinni być świadomi jego charakterystyki (m.in. w zakresie wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych) i ograniczeń, oraz że właściwości te mogą się różnić w zależności od kultury i okoliczności. Wytyczne wskazują, że rozważając narzędzie przesiewowe specyficzne dla ASD u dzieci poniżej 4. r.ż., M-CHAT-R/F stanowi uzasadniony wybór, ponieważ jest udostępniony publicznie oraz jest, w ocenie autorów wytycznych, najlepiej zbadanym narzędziem przesiewowym specyficznym dla ASD.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

4.3.3. Rekomendacje kliniczne

W opracowaniu AOTMiT nr WS.420.2.2023³⁴ do analiz wytycznych praktyki klinicznej włączono dokumenty: NZMDP 2022, NHMRC 2018, NYSDH 2017, NICE 2017, SIGN 2016 oraz AACAP 2014. Dokumentu NHMRC 2018 nie uwzględniono w niniejszym opracowaniu analitycznym. W opracowaniu AOTMiT nr WS.420.2.2023, pod akronimem NHMRC 2018 powołano się na wytyczne Autism CRC z roku 2018³⁵, stanowiące Krajowe wytyczne dotyczące oceny i rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu w Australii. Autorzy tych wytycznych wskazują jednak, że ich dokument zawiera zalecenia mające zastosowanie do oceny dzieci, młodzieży i dorosłych, u których występują oznaki lub objawy szerokiego zakresu schorzeń neurorozwojowych. W aktualizacji tego dokumentu, odnalezionej w ramach bieżących prac (Autism CRC 2023³⁶), autorzy również wskazują tą samą populację i wyłączają przypadki, w których rozpoznanie zaburzeń ze spektrum autyzmu nie jest rozważane. Jako że wytyczne Autism CRC 2018 oraz Autism CRC 2023 dotyczą populacji dzieci z objawami schorzeń neurorozwojowych lub zaburzeń ze spektrum autyzmu, a nie populacji ogólnej, w której przeprowadzane byłoby wskazane w zleceniu badanie przesiewowe, dokumentów tych nie włączono do bieżących analiz.

Tabela 3. Zestawienie zaleceń i informacji dotyczących wykonywania badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w ogólnej populacji pediatrycznej.

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
Haute Autorité de Santé HAS 2018 (Francja) AGREE II, D3: 68,06% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM.	1. From warning signs to the dedicated consultation in primary care 1.2 Detection of signs of ASD during a dedicated consultation Children involved - A routine screening for ASD in the general population (universal screening) is not recommended in the absence of sufficiently sensitive and specific tools. - Conversely, screening for signs of ASD is recommended in children with warning signs (see section 1.1) or who have a significantly higher risk of ASD or NDD than the general population (see Box 2). Siblings of children with ASD have a higher risk of ASD or other NDDs than the general population, so routine screening in this group is recommended. This screening should

³⁴ Opracowanie AOTMiT nr WS.420.2.2023: Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. 30.03.2023 r.

³⁵ A.J.O. Whitehouse et al., A National Guideline for the assessment and diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Australia. Brisbane: Autism CRC. 2018.

³⁶ E. Goodall et al., National Guideline for the assessment and diagnosis of autism in Australia. Brisbane: Autism CRC. 2023.

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
<u>Źródło finansowania:</u> Haute Autorité de santé (HAS), Department for Good Professional Practices.	follow a specific protocol to detect signs suggestive of ASD starting at age 1 year and continuing throughout the children's developmental monitoring. 1.1. Identification of warning signs - Any party involved can check for warning signs: parents, healthcare or non-healthcare professionals (early childhood professionals, teachers, psychologists, etc.). This action involves identifying, observing and detecting one (or more) unusual sign(s) likely to indicate a developmental abnormality. - A check for ASD warning signs is recommended as part of the medical exam carried out during each mandatory health check-up in children 0 to 6 years of age by the doctor who provides the child's regular care, or by the PMI physician or the school doctor as part of routine visits carried out at school. Box 1. Major warning signs of ASD - Regardless of age - Parental concern about their child's development, especially in terms of social communication and language - Regression of language or interpersonal skills, in the absence of abnormalities in the neurological examination - In young children - Lack of babbling, pointing or other social communication gestures at age 12 months and older (say hello, goodbye, etc.) - No words at age 18 months and older - No word combinations (non-echolalic) at age 24 months and older Parental concern - Any parental concern about development, and especially about language and social interactions, should be considered a major warning sign (see Box 1). This should lead to a comprehensive assessment of the child's development by the doctor who provides the child's regular care, as part of a dedicated consultation for detection of an ASD (see section 1.2). Other warning signs - Before 18 months: In a child under 18 months of age, there are currently no pathognomonic markers for progression towards an ASD. - Around 18 months: The warning signs of ASD are more easily identifiable around 18 months of age, although they may be present earlier, from about 12 months (see Box 1). - Beyond 18 months and until adolescence: In children over 18 months of age, the above-mentioned signs or the presence of early and persistent interpersonal difficulties, in combination with behavioural abnormalities and abnormally repetitive, restricted interests and stereotypies, should alert to the possibility of an ASD. - During each mandatory health check-up for infants and children and during planned medical visits at schools (entry into school at 3 years of age, visit at 5 years of age), assessment of communication, motor skills (gross and fine) and language should be part of the clinical assessment. Box 2. Children who need special attention (because of risk of ASD and other NDDs) and for whom screening for signs of ASD is recommended - Children with ASD warning signs, including any parental concern about the child's development, especially in terms of social communication and language (see 1.1). - Children born prematurely or exposed to risk factors during pregnancy (medications such as antiepileptics, psychotropics; substances such as alcohol, etc.). - Children with neurodevelopmental disorders in the context of known genetic or chromosomal abnormalities usually associated with ASD. - Siblings of children with ASD, starting at 1 year of age. Process and examples of tools - In all cases, the recommended screening process includes a comprehensive clinical assessment of the child's development during a dedicated consultation. - For children 16 to 30 months of age, it can be based on the M-CHAT. If the results confirm a risk of ASD, it can be supplemented with a more precise, structured interview with the parents by means of the M-CHAT-Follow-up. - After 48 months of age, this assessment can be based on the Social Communication Questionnaire (SCQ). - In children and adolescents without co-occurring intellectual developmental disorder, this assessment can be based on the following questionnaires: Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ), Autism-Spectrum Quotient (AQ) and Social Responsiveness Scale (SRS2).

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	<i>Grades of guidelines</i> <i>A - Established scientific evidence - Based on studies with a high level of evidence (level of evidence 1): randomised controlled trial with high power and without major bias or meta-analysis of randomised controlled trials, decision analysis based on well conducted studies.</i> <i>B - Scientific presumption - Based on scientific presumption provided by studies with an intermediate level of evidence (level of evidence 2) such as low power randomised controlled trials, well conducted non-randomised controlled studies, cohort studies</i> <i>C - Low level of evidence - Based on studies with low level of evidence such as case-control studies (level of evidence 3), retrospective studies, case-series studies, comparative studies with major biases (level of evidence 4).</i> <i>EC - Expert consensus - In the absence of studies, the guidelines are based on agreement between experts in the working group after consultation with the reading group. The absence of grading does not mean that the guidelines are not relevant and useful. However, it should prompt additional studies</i>
National Institute for Health and Care Excellence NICE 2017 (Wielka Brytania) AGREE II, D3: 80,56% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania:</u> NICE.	1.2 Recognising children and young people who may be autistic 1.2.1 Consider the possibility of autism if there are concerns about development or behaviour, but be aware that there may be other explanations for individual signs and symptoms. [2011] 1.3 Referring children and young people to the autism team 1.3.3 Consider referring children and young people to the autism team if you are concerned about possible autism on the basis of reported or observed features suggesting possible autism (see boxes 2 to 4 in the appendix). Take account of: - the severity and duration of the features suggesting possible autism - the extent to which the features suggesting possible autism are present across different settings (for example, home and school) - the impact of the features suggesting possible autism on the child or young person and on their family - the level of parental or carer concern and, if appropriate, the concerns of the child or young person - factors associated with an increased prevalence of autism (see box 1) - the likelihood of an alternative diagnosis. [2011] - Box 1 Factors associated with an increased prevalence of autism [2017] - A sibling with autism. - Birth defects associated with central nervous system malformation and/or dysfunction, including cerebral palsy. • Gestational age less than 35 weeks. - Parental schizophrenia-like psychosis or affective disorder. - Maternal use of valproate or topiramate in pregnancy. - Paternal use of valproate in the 3 months before conception. - A learning (intellectual) disability. - Attention deficit hyperactivity disorder. - Neonatal encephalopathy or epileptic encephalopathy, including infantile spasms. - Chromosomal disorders such as Down's syndrome. - Genetic disorders such as fragile X. - Muscular dystrophy. - Neurofibromatosis. - Tuberous sclerosis. 1.3.5 Be aware that tools to identify children and young people with an increased likelihood of autism may be useful in gathering information about features suggesting possible autism in a structured way but are not essential and should not be used to make or rule out a diagnosis of autism. Also be aware that: - a positive score on tools to identify an increased likelihood of autism may support a decision to refer but can also be for reasons other than autism - a negative score does not rule out autism. [2011] 1.5 Autism diagnostic assessment for children and young people 1.5.11 Do not rely on any autism-specific diagnostic tool alone to diagnose autism. [2011] 1.5.12 Be aware that in some children and young people there may be uncertainty about the diagnosis of autism, particularly in: - children younger than 24 months - children or young people with a developmental age of less than 18 months - children or young people for whom there is a lack of available information about their early life (for example, some looked-after or adopted children) - older teenagers

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	children or young people with a complex coexisting mental health disorder (for example ADHD, conduct disorder, a possible attachment disorder), sensory impairment (for example severe hearing or visual impairment), or a motor disorder such as cerebral palsy. [2011]. <i>W wytycznych nie wskazano klasyfikacji poszczególnych zaleceń. NICE informuje: "Some recommendations are made with more certainty than others. We word our recommendations to reflect this. Where there is clear and strong evidence of benefit, we will use the word 'offer'. Where the benefit is less certain we use the word 'consider'."</i>
Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V. AWMF 2016 (Niemcy) AGREE II, D3: 79,86% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. Część zaleceń została oparta o konsensus ekspercki. <u>Źródło finansowania:</u> Autorzy wytycznych oraz eksperci pracowali nieodpłatnie. Podkreślono niezależność finansową autorów od wymienionych dalej organizacji. Koszty personelu w postaci asystentów wymagane dla części I wytycznych (diagnostyka) zostały sfinansowane przy wsparciu Autismus Deutschland, DGKJP (Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie), BMBF (Bundesministerium für Bildung und Forschung), Universitätsklinikum Frankfurt, DGPPN (Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e. V.)	12. Evidence-based recommendation Screening of the entire population of children, adolescents or adults for the presence of autism spectrum disorders should not be carried out, as the rate of false positive and false negative results is high for all screening instruments available in German. Screening individuals without further risk factors or symptoms, followed by a detailed diagnosis of the (false) positive screened individuals, overloads the specialized services and leads to a sharp increase in waiting time for individuals who have further pioneering risk factors (see below), making the diagnosis more likely. [Strong consensus (14 out of 14)] [A, evidence-level: 2-4] 13. Consensus-based recommendation In the presence of one of the following risk factors and at least one additional symptom indicating an autism spectrum disorder, screening should be considered: - Genetic findings in which an increased rate of autism spectrum disorders has been described (e.g. mutation, microdeletion or microduplication, chromosomal aberration) - Drug exposure during pregnancy - Viral infections during pregnancy - Birth weight < 1500g and/or birth < 32 weeks - Neonatal seizures - Sibling with autism spectrum disorder [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] 15. Evidence-based recommendation Due to the insufficient study quality, none of the existing instruments can be recommended as mandatory for screening. A diagnosis can neither be made nor ruled out on the basis of screening instruments alone. For toddlers from the age of two, the 2-step M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) can be used to confirm a suspicion regarding an autism spectrum disorder. However, the specificity is very low, so the results must be interpreted very cautiously. [Strong consensus (14 out of 14)] [0, evidence-level: 2-4] 16. Consensus-based recommendation In case of clinical suspicion and a positive screening result, the affected person should be referred to an agency specializing in the diagnosis of autism spectrum disorders. In the case of a negative screening result, a different approach should be taken. - If an autism spectrum disorder also seems clinically unlikely and parents/caregivers/affected person report no other specific symptoms, an autism spectrum disorder can thus be ruled out. The relevant psychiatric, somatic and/or genetic differential diagnoses should be clarified if there are clinical indications in this regard. - If clinically an autism spectrum disorder seems likely and/or parents/care-givers/affected person also report corresponding symptoms, either a prompt re-presentation or - after clinical assessment - a referral to a centre specialising in autism spectrum disorder diagnostics should be made. [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] 8. Consensus-based recommendation Age < 12 months For infancy, there are no empirically validated characteristics for the prediction of a later autism spectrum disorder. For children who show developmental abnormalities between the 10th and 12th month of life (at the U6 disease screening examination), an additional examination should be performed between 16 and 18 months of age to check whether the abnormalities have become more pronounced or have receded at this time. This is also recommended for children whose parents express concerns about their child's development at this time (U6). [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] [9] Consensus-based recommendation Age 12 - 18 months Infants who are reported by parents or observed on examination to have one or more of the following characteristics: - lack of or reduced tracking of another person's line of sight, - lack or absence of eye contact, - infrequent or lack of finger pointing to draw another person's attention to something, - weakened or absent reaction to being called by one's own name, - regression or loss of previously acquired skills in language or social interaction, or where parents express increasing concerns about their child's development at this time

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	the differential diagnosis of an autism spectrum disorder should be considered and checked using an appropriate screening instrument. If the suspicion is confirmed, the child should be referred immediately to an autism spectrum disorder diagnostic specialist. [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] • [10] Consensus-based recommendation Age 18 - 24 months Infants who are reported by parents or observed at the screening examination (U7) to have any of the following characteristics: ○ lack of or reduced tracking of another person's line of sight, ○ little or no "as-if" play the suspicion should be checked using an appropriate screening instrument (B.3). In addition, the following symptoms can also be considered for diagnostic clarification: ○ lack or absence of eye contact, ○ lack of bringing to show objects, ○ infrequent or lack of finger pointing to draw another person's attention to something, ○ weakened or absent reaction to being called by one's own name, ○ lack of facial reaction or eye contact to other people's expressions of pain, ○ regression or loss of previously acquired skills in language or social interaction, ○ where parents express increasing concerns about their child's development at this time. If the suspicion is confirmed, the child should be referred immediately to a centre specialising in the diagnosis of autism spectrum disorders. [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] • [11] Consensus-based recommendation for ages 24 months and older: Young children and preschoolers who are reported by parents or observed in one of the disease screening examinations (U7-U9) to have one or more of the following characteristics: ○ lack or absence of eye contact, ○ lack of bringing something to show for it, ○ little or no "as-if" play ○ no pointing gesture to show interest ○ regression or loss of previously acquired skills in language or social interaction, In addition, the following symptom can also be considered for diagnostic clarification: ○ where parents express increasing concerns about their child's development at this time If the suspicion is confirmed, the child should be referred immediately to a centre specialising in the diagnosis of autism spectrum disorders. [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] • [7] Consensus-based recommendation To improve care and with the aim of facilitating timely and accurate diagnosis, a staged approach should be adopted: (1) If an autism spectrum disorder is suspected, the first step should be a prompt, orienting assessment using valid, age-specific screening instruments and conducting an orienting clinical evaluation. (2) If the suspicion is confirmed, the person should be referred to a centre specialising in autism spectrum disorders, which can guarantee a full diagnosis and differential diagnosis. [Strong consensus (14 out of 14)] [KKP] <i>A – silna rekomendacja (niem. starke Empfehlung),</i> <i>B – rekomendacja (niem. Empfehlung),</i> <i>0 – rekomendacja otwarta. Można rozważyć, można odstąpić (niem. Empfehlung offen. Kann erwogen werden, kann verzichtet werden)</i> <i>KKP - Osiągnięcie konsensusu przez ekspertów (ang. Clinical Consensus Point)</i>
Scottish Intercollegiate Guidelines Network SIGN 2016 (Szkocja) AGREE II, D3: 93,75% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania:</u> Członkowie grup opracowujących wytyczne SIGN są wolontariuszami i nie otrzymują wynagrodzenia za	3.2. Diagnostic criteria • All professionals involved in diagnosing ASD in children, young people or adults should consider using the current version of either ICD or DSM. The classification system used for diagnosis should be recorded in the patient's notes. [conditional recommendation] (key recommendations) 4 Recognition, assessment and diagnosis 4.1 Recognition in primary care 4.1.2 Screening • Population screening for ASD is not recommended. [conditional recommendation] False positive or false negative results from inappropriate use of screening tests may delay correct diagnosis. The decision about the need for referral and further assessment should be made on clinical grounds. 4.1.3 Surveillance • As part of the core programme of child health surveillance, healthcare professionals can aid early identification of children requiring further assessment for ASD and other developmental

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
swój udział. Wsparcie przewodniczącego i zespołu SIGN zapewnia podstawowe finansowanie Healthcare Improvement Scotland. W dokumencie metodycznym SIGN wskazano, że wytyczne mogą być finansowane z dodatkowych źródeł zewnętrznych.	disorders. Clinical assessment should incorporate a high level of vigilance for features suggestive of ASD, in the domains of social interaction and play, speech, language and communication difficulties and behaviour. [conditional recommendation] (key recommendations) • Children under three years of age who have regression in language or social skills should be referred for assessment for ASD. [conditional recommendation] • Instruments may be used for information gathering, but they should not be used to make or rule out a referral for an assessment for ASD. [conditional recommendation] 4.1.4 Secondary screening • The assessment of children and young people with developmental delay, emotional and behavioural problems, psychiatric disorders, impaired mental health or genetic syndromes should include surveillance for ASD as part of routine practice. [good-practice point] (key recommendations) • Healthcare professionals should consider informing families that there is a substantial increased risk of ASD in siblings of affected children. [good-practice point] (key recommendations) 4.1.5 Timing of diagnosis • ASD should be part of the differential diagnosis for preschool children displaying absence of age-appropriate developmental features, as typical ASD behaviours may not be obvious in this age group. [conditional recommendation] • Regardless of the findings of any earlier assessments, referral for further assessment for ASD should be considered at any age. [good-practice point] • The diagnosis of autism is always more reliable and stable than the diagnosis of other autism spectrum disorders, regardless of age, and can be reliably diagnosed between the ages of 2–3 years by experienced healthcare professionals.[nie w formie rekomendacji, level of evidence: 3] 4.2 Methods of assessment • If, on the basis of initial assessment, it is suspected that the individual may have ASD, they should be referred for specialist assessment. [good-practice point] <i>Conditional recommendation: For 'conditional' recommendations on interventions that should be 'considered', the guideline development group is confident that the intervention will do more good than harm for most patients. The choice of intervention is therefore more likely to vary depending on a person's values and preferences, and so the healthcare professional should spend more time discussing the options with the patient.</i> <i>Good-practice point: Recommended best practice based on the clinical experience of the guideline development group.</i>
New York State Department of Health NYSDH 2017 (Nowy Jork, USA) AGREE II, D3: 53,47% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. Część zaleceń została oparta o konsensus ekspercki. <u>Źródło finansowania:</u> New York State's Title V Maternal and Child Health Block Grant, New York State Autism Awareness and Research Fund, FAR Fund.	2.A.1. Recommendations on Early Identification of ASD • 1. It is important that periodic screening and ongoing developmental surveillance be accomplished routinely by primary care providers or other professionals at specific age points, starting from birth, to ensure ASD and other developmental disabilities are identified as early as possible. [PO] • 2. The periodic preventive health care visits at 9, 18 and 30 months should include a general developmental screening to identify possible problems and concerns. A standardized, ASD-specific screening tool should be administered to all children at the 18-month preventive care visit and repeated at the 24- to 30-month visit. [PO] • 4. As part of periodic screening and developmental surveillance of young children, it is important to detect when developmental milestones have been missed or are delayed. It is also important to observe clinical clues and behaviors that may indicate ASD (see Table 3-1). [PO] • 5. It is recommended that the pediatric health care provider administer a standardized screening tool appropriate for the child's age at any point when concerns about ASD are raised by a parent or because of clinician observations or surveillance questions about social, communicative and play behaviors. [PO] • 6. When a primary care provider or other professional suspects that a child may have a developmental delay or ASD, referral to the Early Intervention Program and further evaluation is strongly recommended. This should be done in a timely manner with continued follow-up. [PO] • 10. In addition to the health care provider conducting routine developmental surveillance, it is recommended that providers be very responsive any time parents bring up concerns about development or ASD by listening to concerns and conducting any additional inquiry, screening, or referral. [PO] 2.B.1 Recommendations on Screening for ASD • 14. The use of Level 1 screeners in primary pediatric health care settings is strongly recommended as part of ASD-specific early identification efforts. The screening instrument should have published research supporting its reliability and validity in detecting possible ASD. [PO]

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	Level 1 are autism-specific screeners used in screening all children for possible ASD. Level 2 screeners are used to screen children when there already is concern about possible ASD. 15. For children with no additional risk factors, universal screening with an ASD-specific instrument at 18 and 24 to 30 months is recommended. [PO] 16. If a screening instrument suggests ASD is unlikely, it is still important to: - Assess the child for other developmental or medical delays that may have caused the initial concern. - Continue regular periodic surveillance for developmental delays that may be related to the cause of the initial concern. - Repeat screenings at various age levels, including periodic exams, when concerns for ASD persist. [PO] 17. It is recommended that children with higher risk (have an older biologic sibling or twin diagnosed with ASD, were born preterm, or have certain genetic conditions) be screened earlier and more frequently, even starting at 12 months with valid and reliable screeners for their age. [PO] 2.B.2 Recommendations on Level 1 Screening Instruments 20. The M-CHAT-R/F is a useful Level 1 screening instrument. This is the most recent revision. It is recommended that it be used instead of the M-CHAT because research shows it has improved ability for detection of ASD and other developmental disabilities. [E] 21. The M-CHAT-R/F is a two-stage screening instrument, and it is very important to use both parts. The first part is a 20-item parent checklist. If the child scores positive (for possible ASD) then the Follow-up Interview with the parent is to be given. By continuing to score positive on the Follow-up Interview, a referral for diagnostic evaluation for ASD is indicated. [E] 22. The M-CHAT-R/F also has risk ranges. If the child scores positive for ASD by having a score of 3 or greater with the M-CHAT-R/F, then it is recommended that the second part - the Follow-up Parent Interview - be administered. However, if the child scores in the high-risk range of 8 or more, then it is recommended to bypass the Follow-up Interview with the parent and to refer the child immediately for a diagnostic evaluation for ASD. [E] <i>Recommendations with an "[E]" designation were determined to be supported by the scientific literature reviewed by expert reviewers.</i> <i>Recommendations with a "[PO]" represent panel opinion based on current best practices. It is important to use multiple sources of information in assessing children suspected of having ASD. [PO]</i>
American Academy of Pediatrics AAP 2020 (USA) AGREE II, D3: 9,03% <u>Metodyka:</u> Brak informacji w zakresie metodyki. Zalecenia sformułowane jako opinia autorów. <u>Źródło finansowania:</u> Brak zewnętrznych źródeł finansowania.	Section 3: Screening and diagnosis - The AAP recommends screening all children for symptoms of ASD through a combination of developmental surveillance at all visits and standardized autism-specific screening tests at 18 and 24 months of age in their primary care visits because children with ASD can be identified as toddlers, and early intervention can and does influence outcomes. This autism-specific screening complements the recommended general developmental screening at 9, 18, and 30 months of age. Screening - Results of a screening test are not diagnostic; they help the primary care provider identify children who are at risk for a diagnosis of ASD and require additional evaluation. General developmental screening tools used for screening at ages 9, 18, and 30 months identify language cognitive, and motor delays but may not be sensitive to social symptoms associated with identification of ASD. Screening by Age Group - Children Younger Than Age 18 Months - Earlier diagnosis of ASD may lead to earlier treatment. The M-CHAT is the most studied and widely used tool for screening toddlers for ASD. - Universal screening is recommended because symptoms of ASD can be identified in early childhood, and a diagnosis of ASD by skilled professionals is accurate in children as young as 18 months of age. Diagnostic stability is high for children who are diagnosed with ASD at 18 to 36 months of age. Pediatric recommendations - Early identification and treatment: Pediatric providers should use screening and surveillance to provide accurate and early identification, cost-effective and timely diagnosis, prompt implementation of evidence-based interventions, and elimination of disparities to access to care for children with ASD. Clinicians should respond appropriately to family or clinical concerns and results of screening to avoid delays in diagnosis and treatment <i>W wytycznych nie wskazano klasyfikacji poszczególnych zaleceń.</i>
American Academy of Family Physicians AAFP 2016 (USA)	Clinical recommendation, Key recommendations for practice - Screening for autism spectrum disorder with a validated tool is recommended at 18- and 24-month well-child visits to assist with early detection. [Evidence rating: C] - However, there are no randomized clinical trials assessing the effectiveness of screening for ASD in children three years or younger based on long-term outcomes. The American Academy

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
AGREE II, D3: 52,78% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. Część zaleceń została oparta o konsensus ekspercki. <u>Źródło finansowania:</u> Nie wskazano źródeł finansowania. Podkreślono, że autorzy wytycznych nie mieli powiązań finansowych związanych z tematem artykułu.	of Family Physicians and the U.S. Preventive Services Task Force found insufficient evidence to make a recommendation for screening in children 18 to 30 months of age in whom no concerns of ASD are suspected. Routine developmental screening is suggested at nine-, 18, and 24- or 30-month well-child visits. The American Academy of Pediatrics recommends targeted screening for ASD with a validated screening tool at 18 and 24 months of age for early identification. The Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) is the most widely used screening tool. However, when used alone, it has poor positive predictive value and a high false-positive rate. The authors of that tool have since published the Modified Checklist for Autism in Toddlers-Revised, with Follow-Up (M-CHAT-R/F). The M-CHAT-R/F is a two-stage parent-reported screening tool to assess the risk of ASD. <i>A = consistent, good-quality patient-oriented evidence; B = inconsistent or limited-quality patient-oriented evidence; C = consensus, disease-oriented evidence, usual practice, expert opinion, or case series.</i>
US Preventive Services Task Force USPSTF 2016 (Stany Zjednoczone Ameryki) AGREE II, D3: 92,36% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania:</u> Kongres Stanów Zjednoczonych nakazuje, aby Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) wspierała działalność USPSTF.	Summary of Recommendation and Evidence The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of screening for autism spectrum disorder (ASD) in young children for whom no concerns of ASD have been raised by their parents or a clinician. (I statement) Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children: Clinical Summary: Population: Children aged 18 to 30 months for whom no concerns of autism spectrum disorder (ASD) have been raised by their parents or a clinician Recommendation: No recommendation. Grade: I (insufficient evidence) Risk Assessment: Although a number of potential risk factors for ASD have been identified, there is insufficient evidence to determine if certain risk factors modify the performance characteristics of ASD screening tests, such as the age at which screening is performed or other characteristics of the child or family. Screening Tests: The most commonly studied tool is the Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) and its subsequent revisions. A positive finding should lead to a follow-up interview, which, if positive, should lead to a full diagnostic workup for ASD. Treatment and Interventions: Treatments for ASD include behavioral, medical, educational, speech/language, and occupational therapy and complementary and alternative medicine approaches. Treatments for young children are primarily behavioral interventions, particularly early intensive behavioral and developmental interventions. Balance of Benefits and Harms: The USPSTF concludes that there is insufficient evidence to assess the balance of benefits and harms of screening for ASD in young children for whom no concerns of ASD have been raised. <i>I statement: The USPSTF concludes that the current evidence is insufficient to assess the balance of benefits and harms of the service. Evidence is lacking, of poor quality, or conflicting, and the balance of benefits and harms cannot be determined.</i>
American Academy of Child and Adolescent Psychiatry AACAP 2014 (USA) AGREE II, D3: 65,97% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania:</u> Nie wskazano źródeł finansowania. W dokumencie metodycznym AACAP podkreślono, że współpracownicy i członkowie grupy opracowującej wytyczne są zobowiązani do całkowitego wykluczenia jakichkolwiek powiązań z przemysłem farmaceutycznym na czas opracowywania wytycznych, w tym wynagrodzeń, finansowania badań, dodatkowych dochodów czy usług rzeczowych.	Assessment - Recommendation 1. The developmental assessment of young children and the psychiatric assessment of all children should routinely include questions about ASD symptomatology [CS]. Screening instruments have been developed that may be helpful to the clinician. Some of these instruments are completed by clinicians and others by primary caregivers. Screening is applicable to young children and to infants, when the diagnosis may first be considered. - Recommendation 2. If the screening indicates significant ASD symptomatology, a thorough diagnostic evaluation should be performed to determine the presence of ASD [CS]. Various instruments for the assessment of ASD have been developed. As a practical matter, all these instruments vary in their usefulness for usual clinical practice. Some require specific training. The use of such instruments supplements, but does not replace, informed clinical judgment. - Recommendation 3. Clinicians should coordinate an appropriate multidisciplinary assessment of children with ASD [CS]. <i>In this Parameter, recommendations for best assessment and treatment practices are stated in accordance with the strength of the underlying empirical and/or clinical support.</i> <i>Clinical standard [CS] is applied to recommendations that are based on rigorous empirical evidence (e.g., meta-analyses, systematic reviews, individual randomized controlled trials) and/or overwhelming clinical consensus.</i> <i>Clinical guideline [CG] is applied to recommendations that are based on strong empirical evidence (e.g., nonrandomized controlled trials, cohort studies, case-control studies) and/or strong clinical consensus.</i> <i>Clinical option [OP] is applied to recommendations that are based on emerging empirical evidence (e.g., uncontrolled trials or case series/reports) or clinical opinion but lack strong empirical evidence and/or strong clinical consensus.</i> <i>Not endorsed [NE] is applied to practices that are known to be ineffective or contraindicated.</i> <i>The strength of the empirical evidence is rated in descending order as follows:</i>

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	<i>[rct] Randomized controlled trial is applied to studies in which subjects are randomly assigned to at least 2 treatment conditions.</i> <i>[ct] Controlled trial is applied to studies in which subjects are nonrandomly assigned to at least 2 treatment conditions.</i> <i>[ut] Uncontrolled trial is applied to studies in which subjects are assigned to 1 treatment condition.</i> <i>[cs] Case series/report is applied to a case series or a case report.</i>
New Zealand Ministry of Disabled People NZMDP 2022 (Nowa Zelandia) AGREE II, D3: 95,83% <u>Metodyka:</u> Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania:</u> wytyczne sfinansowane wspólnie ze środków Ministerstwa Zdrowia i Ministerstwa Edukacji Nowej Zelandii.	1.1 Identification and diagnosis Summary of recommendations - Recommendations and Good Practice Points: 1.1.1 Early identification of autism is essential. Early identification enables early introduction of support programmes and is likely to lead to better function in later life. [Grade B] 1.1.2 A formal whole population screening programme for the identification of autism is not recommended. [Grade B] 1.1.3 Health and education professionals should take regular opportunities (at least at 8–12 months, 2–3 years and 4–5 years) to discuss the child's development with parents as part of 'surveillance' to detect and respond rapidly to any developmental concerns. [Grade C] 1.2 Assessment Summary of recommendations Recommendations and Good Practice Points: 1.2.1 The initial assessment of children may be undertaken by an individual practitioner. If there are ongoing concerns, a multidisciplinary assessment is recommended. [Grade B] 1.2.5 Standardised ASD assessment interviews and schedules should be used (see Appendix 3.5) [Grade B] 1.2.6. Test users should ensure that they are aware of the validity, reliability and appropriateness of tests when assessing autistic people and take these limitations into account when forming opinions and reporting results. [Grade C] Part 1: Diagnosis and initial assessment For assessment and diagnosis in children, this Guideline divides the population of children into three age groups, according to developmental stage and most likely mode of presentation to services. - Ages 1 to 3 years – children who present at this age usually have significant language delay and behavioural issues. A referral is usually to a paediatrician, a child development service, or a specialised early intervention service provider. - Ages 4 to 8 years – children who present at this age may have less apparent characteristics of autism or may have been missed for earlier diagnosis. - Greater than eight years – children who present at this age usually present to Child, Adolescent and Family Mental Health Services with emotional or behavioural issues. Alternatively, they may present with school performance difficulties to Special Education Needs Coordinators (SENCOs), Learning Support Coordinators (LSCs), Resource Teachers of Learning and Behaviour (RTLBs), Ministry of Education, Learning Support, or paediatricians. Occasionally, they may present via the courts. Grading <i>Each of the recommendations in this Guideline is followed by a 'strength of evidence' grading, designated by the letters 'A', 'B', 'C', or 'I' immediately after the recommendation. These strength of evidence gradings indicate the amount, general quality and clinical applicability (to the Guideline topic or question) of scientific evidence used as the basis for each Guideline recommendation. The NZGG grading system was used for developing these 'strength of evidence' grades. Before this decision was made, Workstream 1 had used the grades applied by the NAPC UK Guideline¹⁴. These grades were analysed and converted to NZGG grades, where possible.</i> <i>The NZGG grading system was used for developing these 'strength of evidence' grades. Before this decision was made, Workstream 1 had used the grades applied by the NAPC UK Guideline¹⁴. These grades were analysed and converted to NZGG grades, where possible.</i> <i>The NZGG grading system is a two-tier system with the following steps:</i> 1. Critical appraisal of individual studies Each relevant study was critically appraised using a checklist and was assigned an overall level of evidence, indicating whether the study had met most or all of the criteria in the checklist (+), some of the criteria (~) or very few or none of the criteria (-). 2. Weighing the body of evidence and development of graded recommendations <i>For each clinical question, the relevant body of evidence summarised in evidence tables was considered. Decisions were made on the quality (level of evidence), quantity, consistency, applicability, and clinical impact of all the studies forming the body of evidence that was relevant to each question. Recommendations were developed based on the evidence by the Guideline writers. The recommendations were graded by the following system:</i> <i>[Grade A]: The recommendation is supported by GOOD evidence (where there are a number of studies that are valid, applicable and clinically relevant).</i> <i>[Grade B]: The recommendation is supported by FAIR evidence (based on studies that are mostly valid, but there are some concerns about the volume, consistency, applicability, and/or</i>

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
	<i>clinical relevance of the evidence that may cause some uncertainty but are not likely to be overturned by other evidence).</i> <i>[Grade C]: The recommendation is supported by EXPERT OPINION only (from external opinion, published or unpublished, e.g., consensus guidelines).</i> <i>[Grade I]: No recommendation can be made. The evidence is insufficient (either lacking, of poor quality or conflicting, and the balance of benefits and harms cannot be determined).</i> <i>Where a recommendation is based on the lived experience, cultural experience and/or professional expertise of members of the Guideline Development Team or Living Guideline Group, this is referred to as a good practice point.</i> <i>[✓] Where no evidence is available, best practice recommendations are made based on the experience of the Guideline Development Team or feedback from consultation within Aotearoa New Zealand.</i>
Canadian Paediatric Society CPS 2019 (Kanada) AGREE II, D3: 40,97% <u>Metodyka</u>: wytyczne powstały w oparciu o konsensus ekspercki. <u>Źródło finansowania</u>: Public Health Agency of Canada.	Recommendations • All Canadian children should be monitored for early behavioural signs of ASD as part of general developmental surveillance. Paediatricians, family physicians, and other health care providers should be familiar with early behavioural features of ASD, and ask parents at every office visit whether they have any developmental concerns. A previous CPS statement recommended enhancing developmental assessment and parental education during the 18-month well-baby visit—a critical time when signs or symptoms of ASD often emerge. Developmental surveillance includes collecting information on developmental concerns from parents and other care providers (e.g., grandparents and child care or toddler group staff). Relying exclusively on open-ended inquiry can under-identify children experiencing delays or disorders. Paediatric health care providers can use the Rourke Baby Record (RBR) to chart global development, physical examination data, immunization, nutrition, and other milestones. Health care providers could also incorporate broadband measures to standardize information on development into everyday practice. However, because randomized clinical trials have not yet demonstrated that routine developmental screening for children with no preidentified risks improves outcomes, the Canadian Task Force on Preventive Healthcare (CTFPHC) has concluded that the evidence is insufficient to recommend routine screening. It is important to recognize that the timing and clarity of early behavioural features may vary by the child's characteristics. For example, children with milder symptoms and more advanced development tend to be diagnosed later. Therefore, surveillance for any behavioural features of ASD should continue throughout childhood. • Children identified as being at increased risk for ASD should receive an early, focused evaluation to determine need for further diagnostic assessment. When developmental surveillance indicates a possible risk for ASD, further in-depth assessment is needed. Vigilance is needed for children with known risk factors, because the overall prevalence of ASD is higher in these children. This stage of assessment, which is more intensively ASD-focused, should include a standardized measure of ASD symptoms. Either a parent questionnaire (i.e., M-CHAT-R/F or ITC) or, in communities where trained personnel are available, an interactive tool (e.g., STAT) could be used. Detailed information about symptomology complements parental and clinical observations and helps to guide next steps. Children who meet scoring criteria according to a standardized ASD symptom measure, or whose clinical presentation indicates a high index of suspicion to their health care provider, should proceed to a diagnostic assessment, either by a community paediatrician or a specialized team. At-risk children should also be referred immediately for local early intervention services (e.g., infant development, speech-language therapy, occupational therapy, targeted preschool support), depending on level of need and the local service model, pending a diagnostic assessment. To ensure that ASD diagnostic assessment is timely, accurate, and efficient, a flexible clinical pathway is proposed. This approach is tailored to the complexity of a child's clinical presentation, a health care provider's personal experience and clinical judgment, and the availability and scope of local health care resources. A paediatric health care provider may choose to make or rule out an ASD diagnosis independently, based on DSM-5 criteria and clinical judgment, or to collaborate with another professional (e.g., a paediatric [sub]specialist or child psychologist) to confirm a diagnosis (a shared care model). When a child's presentation is complicated by co-existing concerns, or a complex medical or psychosocial history, the community practitioner may refer the child to an expert team. Parents should be advised that their child will be referred for and receive supportive community interventions (such as speech/language or occupational therapy, or a preschool program), while waiting for a diagnostic assessment, and beyond. <i>W wytycznych nie wskazano klasyfikacji poszczególnych zaleceń.</i>
Canadian Task Force on Preventive Health Care CTFPHC 2016 (Kanada) AGREE II, D3: 90,97%	Recommendation • We recommend against screening for developmental delay using standardized tools in children aged one to four years with no apparent signs of developmental delay and whose parents and clinicians have no concerns about development (strong recommendation; low-quality evidence)

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
<u>Metodyka</u>: Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania</u>: Public Health Agency of Canada i Canadian Institutes of Health Research.	This recommendation applies to children aged one to four years with no apparent signs of developmental delay and whose parents and clinicians have no concerns about development. Thus, the recommendation applies to children for whom there is no concern about failure to sequentially acquire age-appropriate developmental milestones for gross and fine motor, social, emotional, language and cognitive domains. Milestone ages should be based on the oldest age by which the skill should have been achieved. <i>Recommendations are graded according to the Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation (GRADE) system. GRADE offers two strengths of recommendation: strong and weak. The strength of recommendations is based on the quality of supporting evidence, the degree of uncertainty about the balance between desirable and undesirable effects, the degree of uncertainty or variability in values and preferences, and the degree of uncertainty about whether the intervention represents a wise use of resources.</i> <i>Strong recommendations are those for which the Canadian Task Force on Preventive Health Care is confident that the desirable effects of an intervention outweigh its undesirable effects (strong recommendation for an intervention) or that the undesirable effects of an intervention outweigh its desirable effects (strong recommendation against an intervention). A strong recommendation implies that most individuals will be best served by the recommended course of action.</i> <i>Weak recommendations are those for which the desirable effects probably outweigh the undesirable effects (weak recommendation for an intervention) or the undesirable effects probably outweigh the desirable effects (weak recommendation against an intervention), but appreciable uncertainty exists. A weak recommendation implies that most people would want the recommended course of action but that many would not. This means that clinicians must recognize that different choices will be appropriate for different individuals, and they must help each person to arrive at a management decision consistent with his or her values and preferences. Policy-making will require substantial debate and the involvement of various stakeholders. Weak recommendations result when the balance between desirable and undesirable effects is small, the quality of evidence is lower or there is more variability in the values and preferences of patients.</i> <i>Evidence is graded as high, moderate, low or very low, according to how likely it is that further research will change the task force's confidence in the estimate of effect.</i>
College Of Paediatrics And Child Health Singapore CPCHS 2023 (Singapur) AGREE II, D3: 78,47% <u>Metodyka</u>: Wytyczne powstały w oparciu o analizę dowodów EBM. <u>Źródło finansowania</u>: Academy of Medicine Singapore (AMS) oraz osoba prywatna (Mrs Bernadette Khor)	Chapter 1: Screening and diagnosis • R1.10 Based on current evidence, the universal use of autism-specific screening tools in the general paediatric population with no risk factors is not recommended. [EM1-7] • R 1.11 Where there are concerns for developmental delay in children, the application of an autism-specific screening tool can supplement the clinical judgement of healthcare professionals but should not be used as the sole reason to initiate specialist referral or to exclude a diagnosis of autism. [EM1-7] • GPP 1.1 Professionals should identify autism early, because early identification provides the opportunity for prompt referral and intervention, which may lead to improved long-term outcomes. [EM1-1] • GPP 1.2 Surveillance for early signs of autism should be embedded in a national developmental surveillance programme. [EM1-1] • GPP 1.3 Developmental surveillance should be performed on several occasions at periodic intervals so that the signs of autism can be detected. [EM1-2] • GPP 1.6 Professionals should initiate early specialist referrals for preschool children with concerns related to communication, social interaction, play or behaviour, instead of reassuring parents or adopting a wait-and-see attitude. [EM1-4] • GPP 1.9 Healthcare professionals should be aware of the factors associated with an increased likelihood for developing autism, and may consider targeted screening for children presenting with developmental concerns or these factors. Specific factors associated with increased likelihood of autism include: ○ History of autism in a sibling ○ Prematurity of <35 weeks' gestation or birth weight <2500g ○ History of neonatal hypoxic encephalopathy ○ Having a genetic syndrome known to be associated with autism ○ Intrauterine exposure to maternal anti-epileptic medication ○ Advanced parental age at child's birth (>40 years of age) ○ Parental history of mental health condition. <i>GPP - Good Practice Point</i> <i>R - Key Recommendation</i>

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Podsumowanie

W niniejszym opracowaniu, do analiz włączono dokumenty wytycznych klinicznych pochodzące z Francji (HAS 2018), Wielkiej Brytanii (NICE 2017), Szkocji (SIGN 2016), Niemiec (AWMF 2016), USA (AACAP 2014, AAFP 2016, USPSTF 2016, NYSDH 2017, AAP 2020), Nowej Zelandii (NZMDP 2022), Kanady (CTFPHC 2016, CPS 2019) i Singapuru (CPCHS 2023).

Wytyczne HAS 2018, AWMF 2016, SIGN 2016, USPSTF 2016, CTFPHC 2016 oraz CPCHS 2023 wskazują, że badanie przesiewowe ogólnej populacji pediatrycznej w kierunku ASD nie jest zalecane. Zalecenia te powstały w oparciu o analizę dowodów EBM.

Autorzy wytycznych HAS 2018, AWMF 2016, SIGN 2016 i CPCHS 2023 zalecają rozważenie przeprowadzenia badań przesiewowych ukierunkowanych na ASD wśród dzieci, u których zidentyfikowano objawy lub czynniki ryzyka wystąpienia ASD. Organizacje te nie zalecają prowadzenia badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej. Autorzy wytycznych AWMF 2016 uzasadniając swoje stanowisko, wskazują, że badanie przesiewowe osób bez występujących czynników ryzyka lub objawów, a następnie szczegółowe postępowanie diagnostyczne przypadków fałszywie dodatnich, przeciąża ośrodki realizujące świadczenia specjalistyczne i prowadzi do wydłużenia czasu oczekiwania dla osób z podejrzeniem ASD. SIGN 2016 podkreśla, że wyniki fałszywie dodatnie lub fałszywie ujemne wynikające z niewłaściwego zastosowania testów przesiewowych mogą opóźnić prawidłowe rozpoznanie.

Wytyczne SIGN 2016, AACAP 2014, NZMDP 2022, CPS 2019 oraz CPCHS 2023 zalecają uwzględnienie monitorowania pod kątem wczesnych behawioralnych objawów ASD w ramach regularnej oceny rozwoju psychospołecznego dzieci.

Prowadzanie badań przesiewowych w kierunku ASD w ogólnej populacji pediatrycznej, z zastosowaniem ustrukturyzowanych narzędzi, jest zalecane przez AAP 2020, NYSDH 2017, AAFP 2016. Każda z przytoczonych organizacji zaleca wykonanie takiego badania podczas wizyt kontrolnych dziecka w 18. i 24. m.ż., a NYSDH ponadto także w 30. m.ż. dziecka. Wytyczne AAP 2020 podkreślają, że ogólne rozwojowe narzędzia przesiewowe stosowane u dzieci w 9., 18. i 30. m.ż. identyfikują opóźnienia językowe, poznawcze i motoryczne, ale mogą nie być wrażliwe na społeczne symptomy związane z identyfikacją ASD. Przytoczone zalecenia AAP 2020, NYSDH 2017 i AAFP 2016 mają charakter konsensusu autorów wytycznych, nie wskazano dowodów uzasadniających rekomendacje.

Organizacje amerykańskie nie prezentują spójnego stanowiska w zakresie przeprowadzania badań przesiewowych ukierunkowanych na ASD w ogólnej populacji dzieci. AAP 2020, NYSDH 2017 i AAFP 2016 zalecają takie postępowanie, a AACAP 2014 zaleca wywiad dot. objawów ASD w ramach oceny rozwoju dziecka, wskazując, że narzędzia przesiewowe mogą być pomocne dla lekarza. Natomiast USPSTF 2016 formułuje zalecenie przeciw prowadzeniu badań przesiewowych ukierunkowanych na ASD w populacji ogólnej, wskazując, że dostępne dowody są niewystarczające, aby ocenić równowagę korzyści i szkód związanych z badaniami przesiewowymi w kierunku ASD u dzieci między 18. a 30. m.ż., u których rodzice lub lekarz nie zgłosili żadnych obaw dotyczących ASD.

Autorzy wytycznych NICE 2017, AWMF 2016, SIGN 2016 AAP 2020, AACAP 2014 oraz CPCHS 2023 zaznaczają, że wynik badania przesiewowego z użyciem ustrukturyzowanych narzędzi nie jest podstawą do potwierdzenia lub wykluczenia rozpoznania ASD, a jedynie uzupełnieniem oceny klinicznej.

W zakresie narzędzi dostępnych dla przeprowadzania ustrukturyzowanych badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji dziecięcej, NYSDH 2017 zaleca stosowanie M-CHAT-R/F, podkreślając, że powinien być on stosowany zamiast kwestionariusza M-CHAT. Wytyczne AAFP 2016 wskazują M-CHAT jako najczęściej stosowany kwestionariusz, podkreślając jednak jego niską dodatnią wartość predykcyjną. Wytyczne HAS 2018, AWMF 2016 i CPS 2019, wskazują, że prowadząc badania przesiewowe u dzieci z rozpoznanymi czynnikami ryzyka lub objawami ASD, można w tym celu zastosować M-CHAT-R/F (HAS), dwustopniową wersję narzędzia M-CHAT z dodatkowym wywiadem lekarskim (AWMF), kwestionariusz dla rodziców: M-CHAT-R/F lub ITC (CPS). Wytyczne AWMF 2016 podkreślają niewystarczającą jakość dostępnych badań, uniemożliwiającą zalecanie stosowania istniejących instrumentów jako obowiązkowych narzędzi do przeprowadzania badań przesiewowych, a NZMDP 2022 podkreśla, że użytkownicy takich narzędzi muszą być świadomi ich ograniczeń podczas formułowania opinii i raportowania wyników.

Odnalezione wytyczne, poza kwestionariuszem M-CHAT, wskazują także inne narzędzia służące do identyfikacji zaburzeń ze spektrum autyzmu u małych dzieci. Są to: SACS-R (ang. *Social Attention and Communication Surveillance tool Revised*), Q-CHAT (ang. *Quantitative CHecklist for Autism in Toddlers*), DBC-ES (ang. *Developmental Behaviour Checklist–Early Screen*), ITC (ang. *Infant-Toddler Checklist*), STAT (ang. *Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children*), CSBS-PP-IT-Checklist

(ang. *Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist*), ADEC (ang. *Autism Detection in Early Childhood*).

4.4. Rozwiązania organizacyjne w innych krajach

4.4.1. Metodyka

W dniach 03.07.2025 r. – 9.07.2025 r. przeprowadzono wyszukiwanie niesystematyczne rozwiązań organizacyjnych i refundacyjnych dotyczących badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Dokonano wyszukiwania wolnotekstowego na stronach internetowych instytucji działających w ochronie zdrowia przy użyciu następujących słów kluczowych: *autism*, *autism spectrum disorder*, *ASD*, *screening*, *diagnostics*, *strategy* oraz ich odpowiedników w językach urzędowych analizowanych krajów. W ramach przeglądu szukano informacji dotyczących rozwiązań organizacyjnych i refundacyjnych w następujących krajach: Wielka Brytania (oraz niezależnie Szkocja), Austria, Niemcy, Szwajcaria, Holandia, Belgia, Francja, Norwegia, Włochy, Dania, Szwecja, Finlandia, Islandia, Stany Zjednoczone Ameryki (ang. *United States of America*, USA), Kanada, Australia, Singapur. Przedmiotem analizy były także rozwiązania organizacyjne krajów europejskich o zbliżonym Produkcie Krajowym Brutto (PKB) *per capita* do Polski: Węgry, Chorwacja, Łotwa, Słowacja, Grecja, Litwa, Estonia i Czechy.

Dane dotyczące PKB w przeliczeniu na osobę w wybranych krajach w roku 2024 przedstawiono w Załączniku 9.2.

4.4.2. Rozwiązania organizacyjne

Poniżej przedstawiono najważniejsze odnalezione informacje odnoszące się merytorycznie do zakresu przedmiotowego zlecenia Ministra Zdrowia.

Tabela 4. Rozwiązania organizacyjne w wybranych krajach

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
Austria ³⁷	Zgodnie z obowiązującymi przepisami, u dzieci w przedziale wiekowym między 22. a 26. m.ż. przewidziane są badania kontrolne: pomiar masy ciała i długości ciała; zebranie informacji od rodziców i wywiad lekarski; pełne badanie lekarskie dziecka; specjalistyczne badanie okulistyczne wykonane przez lekarza okulistę lub optometrystę oraz ocena zasadności skierowania na dalszą diagnostykę lub konsultację specjalistyczną. Wśród elementów badań kontrolnych nie przewidziano badań przesiewowych w kierunku ASD.
Niemcy ^{38,39}	Badania lekarskie dzieci i młodzieży są świadczeniami przysługującymi w ramach ustawowego ubezpieczenia zdrowotnego. Zakres merytoryczny, harmonogram oraz struktura programu badań zostały określone przez Federalny Wspólny Komitet (niem. <i>Gemeinsame Bundesausschuss</i> , G-BA) w Dyrektywie w sprawie wczesnego wykrywania chorób u dzieci (tzw. <i>Kinder-Richtlinie</i>). W ramach badań kontrolnych U7 i U7a, odpowiednio między 21. a 24. oraz między 34. a 36. m.ż. dziecka, dokonuje się kompleksowej oceny rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego dziecka, z uwzględnieniem typowych dla wieku etapów rozwoju. Badania te mają na celu wczesne wykrywanie ewentualnych opóźnień lub zaburzeń, w szczególności w zakresie rozwoju mowy, zdolności ruchowych, sprawności manualnej oraz funkcji wzrokowych i słuchowych. W ramach obu wizyt pediatra przeprowadza dokładny wywiad medyczny dotyczący dotychczasowych chorób, operacji, infekcji czy trudności rozwojowych, a także wywiad społeczny uwzględniający sytuację rodzinną, warunki opieki i obciążenia środowiskowe. Wśród elementów badania U7 oraz U7a nie przewidziano badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu.
Szwajcaria ^{40,41,42}	Według raportu z 2018 r., opracowanego na zlecenie Federalnego Departamentu Spraw Wewnętrznych w Szwajcarii (niem. <i>Das Eidgenössische Departement des Innern</i> , EDI) w celu poprawy diagnostyki, leczenia i wsparcia osób z ASD, należy m.in. promować wykonywanie badań przesiewowych w kierunku ASD podczas badań pediatrycznych, a także przeprowadzać specjalistyczne szkolenia dotyczące wczesnego

³⁷ https://www.oesterreich.gv.at/de/themen/familie_und_partnerschaft/eltern-kind-pass/Seite.082211 [data dostępu: 10.07.2025].

³⁸ <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheits/frueherkennungsuntersuchung-bei-kindern.html> [data dostępu: 11.07.2025].

³⁹ Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA), Kinder-Richtlinie, 2024. <https://www.g-ba.de/richtlinien/15/> [data dostępu: 11.07.2025].

⁴⁰ Schweiz. Bundesrat, Bericht Autismus-Spektrum-Störungen Massnahmen für die Verbesserung der Diagnostik, Behandlung und Begleitung von Menschen mit Autismus-Spektrum-Störungen in der Schweiz, 2018. <https://edudoc.ch/record/133027> [data dostępu: 10.07.2025].

⁴¹ Verordnung des EDI über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV), SR 832.112.31, vom 29. September 1995 (Stand am 1. Juli 2025). https://www.fedlex.admin.ch/eli/cc/1995/4964_4964_4964/de#art_12_e [data dostępu: 10.07.2025].

⁴² Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie, Checklisten Vorsorgeuntersuchungen, Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie 4. Auflage, 2011. <https://www.bag.admin.ch/de/referenzdokumente-zur-verordnung-ueber-die-krankenversicherung-kvv-und-zur-krankenpflege-leistungsverordnung-klv-und-deren-anhaenge> [data dostępu: 10.07.2025].

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
	wykrywania ASD według procedury przesiewowej i wykorzystania w tym celu odpowiednich narzędzi, takich jak CHAT, FSK, VSK. Kantony powinny zapewnić wystarczające możliwości, aby wszystkie dzieci, młodzież i dorośli z podejrzeniem ASD mogli zostać zbadani przez doświadczonych specjalistów w rozsądnym czasie. Badania przesiewowe w kierunku wykrywania ASD nie są jednak wymienione jako jeden ze środków wczesnego wykrywania chorób w populacji ogólnej w Art. 12e aktualnie obowiązującego Rozporządzenia Federalnego Departamentu Spraw Wewnętrznych w sprawie świadczeń w ramach obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego (stan na 1.07.2025). Zgodnie z Art. 12c niniejszego rozporządzenia, ubezpieczenie zdrowotne pokrywa koszty badania stanu zdrowia i prawidłowego rozwoju dzieci w wieku przedszkolnym według list kontrolnych do badań profilaktycznych opublikowanych przez Szwajcarskie Towarzystwo Pediatryczne (<i>Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie</i> , SGP). Lista kontrolna SGP dla dzieci w 24. m.ż. obejmuje takie obszary jak historia medyczna, rozwój motoryczny, zdolność do zabaw, komunikacja i język, rozwój społeczno-emocjonalny, badania wybranych narządów, zapobieganie wypadkom, a także poradnictwo antycypacyjne.
Singapur ⁴³	W Singapurze podczas wizyt związanych z zalecanymi szczepieniami, także w 24. m.ż., przeprowadzane są badania przesiewowe. W trakcie wizyt monitorowany jest wzrost, przeprowadzane zostaje badanie fizykalne i kontrola rozwoju w czterech obszarach: osobisto-społecznym, motoryki małej, motoryki dużej i języka. Nie odnaleziono informacji dotyczących badania przesiewowego w kierunku ASD.
Norwegia ^{44,45,46}	Wg dokumentu dotyczącego opieki nad osobami ze spektrum autyzmu, w norweskich ośrodkach zdrowia nie są przeprowadzane badania przesiewowe w kierunku ASD. Norweski Instytut Zdrowia Publicznego (<i>Folkehelseinstituttet</i> , norw. FHI) opierając się na badaniu <i>Norwegian Mother, Father, and Child Cohort Study</i> podaje, że stosowanie kwestionariuszy w badaniach przesiewowych jest nieskuteczne, ponieważ, w badaniach przesiewowych przeprowadzonych w 18. i 36. m.ż. pozytywny wynik uzyskiwały dzieci w spektrum autyzmu i z opóźnieniami rozwojowymi. Ponadto ze względu na fakt, iż większość dzieci w spektrum autyzmu ma umiejętności intelektualne w normie, przypadki te nie zostały wykryte w badaniach przesiewowych.
Szkocja ⁴⁷	Odnalezione materiały nie wskazują na wykorzystanie kwestionariusza M-CHAT ani innych narzędzi do badań przesiewowych w kierunku wykrywania ASD w oficjalnych programach rządowych wdrożonych na terenie Szkocji. Strona internetowa <i>National Health Service Scotland</i> (NHS Scotland) przekierowuje natomiast do wytycznych SIGN, opisanych w rozdziale 4.3.2 niniejszego opracowania. Wytyczne te nie zalecają przeprowadzenia badań przesiewowych w kierunku występowania ASD w populacji ogólnej, wynikiem czego jest brak takich rozwiązań w oficjalnych programach rządowych na terenie Szkocji.
Wielka Brytania ^{48,49,50,51}	Zgodnie z informacjami zawartymi na stronie internetowej <i>National Health Service</i> (NHS), w Wielkiej Brytanii w ramach tzw. „2–2½ year review” rodzice dzieci w wieku 2–2,5 lat wypełniają kwestionariusz ASQ-3. Formularz ASQ-3 analizowany jest przez pielęgniarkę środowiskową (tzw. <i>health visitor</i>) podczas wizyty domowej lub w przychodni. Programy badań przesiewowych na terenie Wielkiej Brytanii nie obejmują oceny w kierunku ASD. Brytyjski Komitet ds. Badań Przesiewowych (<i>UK National Screening Committee</i> , UK NSC) przeprowadził szczegółową analizę pt. <i>A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years</i> (2023), mającą na celu ocenę zasadności wdrażania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci poniżej 5. roku życia. Głównym wnioskiem z przeprowadzonej przez UK NSC analizy było stwierdzenie, że dostępne dowody nie wskazują, by badania przesiewowe w kierunku ASD powinny być zalecane u dzieci w wieku ≤5 lat. Celem przeglądu była ocena, czy dostępne obecnie dowody uzupełniają luki zidentyfikowane w przeglądzie UK NSC z 2011 r., poprzez odpowiedź na następujące pytania: Jaka jest stabilność rozpoznania ASD u dzieci w wieku poniżej 5 lat? W przeglądzie dowodów przeprowadzonym przez UK NSC w 2011 roku oceniano stabilność rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD), czyli to, na ile rozpoznanie pozostaje aktualne w miarę upływu czasu. W analizie uwzględniono dziewięć badań, z których cztery dotyczyły populacji przesiewowej, obejmującej dzieci, które wcześniej nie zostały zidentyfikowane jako osoby z grupy podwyższonego ryzyka ani nie prezentowały objawów sugerujących ASD. We wszystkich badaniach rozpoznania kontrolne były stawiane przez osoby, które znały wcześniejsze rozpoznanie, co budziło wątpliwości co do rzetelności i obiektywności późniejszej oceny. Wyniki badań wskazywały, że odsetek dzieci utrzymujących rozpoznanie autyzmu po około dwóch latach obserwacji wynosił od 63 do 70 procent, natomiast w przypadku całościowych zaburzeń rozwojowych nieokreślonych inaczej (ang. <i>pervasive developmental disorders – not otherwise specified</i> , PDD-NOS) – od 33 do 67 procent. Gdy analizowano ogólne rozpoznanie ASD, obejmujące zarówno autyzm, jak i PDD-NOS, rozpoznanie utrzymało od 75 do 100 procent dzieci. Na podstawie tych danych UK NSC stwierdził, że rozpoznanie ASD może nie być w pełni stabilne na wczesnym etapie życia dziecka.

⁴³ <https://www.moh.gov.sg/others/resources-and-statistics/childhood-developmental-screening> [data dostępu: 21.07.2025].

⁴⁴ Departementenes sikkerhets- og serviceorganisasjon, Tjenester til personer med autismspekterforstyrrelser og til personer med Tourettes syndrom, 2020. <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nou-2020-1/id2689221/> [data dostępu: 10.07.2025].

⁴⁵ <https://www.fhi.no/en/me/studies/autism-study/scientific-publications-from-the-ab/> [data dostępu: 10.07.2025].

⁴⁶ N. Stenberg et al. Functional Outcomes of Children Identified Early in the Developmental Period as at Risk for ASD Utilizing the The Norwegian Mother, Father and Child Cohort Study (MoBa), *J Autism Dev Disord*, 2021; 51(3):922-932.

⁴⁷ <https://learn.nhs.scot/9948> [data dostępu: 14.07.2025].

⁴⁸ <https://www.nhs.uk/baby/babys-development/height-weight-and-reviews/baby-reviews/> [data dostępu: 14.07.2025].

⁴⁹ <https://www.gov.uk/guidance/screening-programmes-across-the-uk> [data dostępu: 11.07.2025].

⁵⁰ UK National Screening Committee. A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years, 2023. <https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/autism/> [data dostępu: 14.07.2025].

⁵¹ <https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/autism/> [data dostępu: 14.07.2025].

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
	Szacunki UK NSC z 2023 r., dotyczące stabilności rozpoznania ASD w pięciu badaniach obejmujących dzieci wykryte w ramach badań przesiewowych w populacji ogólnej wynosiły od 71,9% do 100%, nie obejmowały one jednak kwestionariusza M-CHAT. Jednak wszystkie te badania budziły wątpliwości związane z ryzykiem błędu systematycznego, w tym w przypadku 4 badań – braku zaślepienia podczas oceny diagnostycznej w fazie obserwacji. Brakuje również wystarczających danych na temat trwałości rozpoznania ASD po ukończeniu przez dzieci 4–5 lat, ponieważ okres obserwacji w analizowanych badaniach nie przekraczał 2 lat od momentu ustalenia rozpoznania. Konieczne są dalsze badania, które zapewnią zaślepienie podczas oceny kontrolnej oraz wydłużony czas obserwacji – powyżej dwóch lat – co umożliwi ocenę trwałości rozpoznania, gdy dzieci osiągną wiek szkolny. • Jaka jest dokładność kwestionariuszy przesiewowych u dzieci w wieku poniżej 5 lat w celu identyfikacji ASD w różnym wieku? W przeglądzie dowodów przeprowadzonym przez UK NSC w 2011 roku zidentyfikowano 10 badań oceniających dokładność różnych metod przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) u dzieci w wieku do 5 lat. Oceniane podejścia obejmowały zarówno rutynowy nadzór prowadzony przez przeszkolonych pracowników ochrony zdrowia, jak i zastosowanie konkretnych narzędzi przesiewowych. W przeglądzie wskazano, że największy potencjał wykazują działania realizowane przez wykwalifikowanych specjalistów oraz narzędzie M-CHAT/F. W przypadku oceny dokonywanej przez przeszkolonych pracowników ochrony zdrowia u dzieci w wieku 24 miesięcy, oszacowana czułość wynosiła 64%. Oznacza to, że spośród wszystkich dzieci, u których zdiagnozowano ASD w wyniku badania przesiewowego, 64% uzyskało potwierdzenie rozpoznania u specjalistów. Dla dzieci w wieku 42 miesięcy czułość ta wzrastała do 95%, czyli 95% dzieci, u których później potwierdzono ASD, zostało wcześniej prawidłowo zidentyfikowanych. W innym badaniu odnotowano PPV na poziomie 81%, co oznacza, że 81% dzieci uznanych przez specjalistów za przypadki pozytywne rzeczywiście otrzymało rozpoznanie ASD. Spośród ocenianych narzędzi przesiewowych najbardziej obiecującym okazał się test M-CHAT/F. W przypadku dzieci powyżej 24. m.ż. odnotowano wartość PPV na poziomie około 60%, co wskazuje, że 60% dzieci z wynikiem pozytywnym w tym teście otrzymało ostatecznie rozpoznanie ASD. Zaznaczono jednak, że w chwili przeglądu nie były jeszcze dostępne dane dotyczące czułości tego narzędzia. Większość uwzględnionych badań w przeglądzie z 2023 r. oceniała różne wersje narzędzia M-CHAT, przetłumaczone na języki inne niż angielski. Szacunkowa czułość M-CHAT-R/F wahała się od 0,67 do 1, przy czym wiele badań wskazywało wartość około 0,8 – w zależności od grupy wiekowej oraz przyjętego progu punktowego. Istnieje niewiele dowodów na to, czy wiek dziecka lub inne cechy wpływają na trafność badania przesiewowego. Odsetek dzieci objętych badaniem przesiewowym był zróżnicowany między badaniami. Tylko jedno z nich opisało doświadczenia dziesięciu pielęgniarek uczestniczących w programie przesiewowym – ich opinie były na ogół pozytywne. Zgromadzone dane sugerują, że narzędzia przesiewowe mogą mieć bardziej ogólne zastosowanie niż wyłącznie identyfikacja dzieci z ASD. Jeśli celem badania przesiewowego byłoby wykrywanie dzieci, które potencjalnie mogłyby skorzystać z interwencji, wówczas PPV tych narzędzi byłaby wyższa. Potrzebne są dalsze badania, które obejmą obserwację części dzieci z wynikiem negatywnym w badaniu przesiewowym, co pozwoli na uzyskanie wiarygodnych oszacowań czułości i swoistości. Badania te powinny również zapewniać przeprowadzenie oceny w sposób zaślepiiony, tj. bez znajomości wyników wcześniejszego badania przesiewowego. Optymalnie, przyszłe badania powinny porównywać kilka narzędzi przesiewowych, w tym zarówno takie, które opierają się na obserwacji dziecka, jak i te bazujące na kwestionariuszach wypełnianych przez rodziców. Potrzebne są również dane dotyczące czynników wpływających na udział w badaniach przesiewowych oraz ich ukończenie, a także sposobów poprawy tych wskaźników. • Czy wykazano korzyści wynikające z wczesnej interwencji u dzieci w wieku ≤5 lat, wykrytych w badaniach przesiewowych? W przeglądzie z 2023 r. zidentyfikowano jedynie cztery badania oceniające skuteczność interwencji u małych dzieci wykrytych w wyniku badań przesiewowych w kierunku ASD – trzy randomizowane badania kontrolowane oraz jedno badanie kohortowe. Największe z nich, obejmujące 89 dzieci, wykazało, że efekt interwencji (zmniejszenie nasilenia objawów ASD) utrzymywał się po dwóch latach obserwacji. Jednak wiarygodność wyników została ograniczona ze względu na obecność dzieci kierowanych do diagnostyki w jednym z ośrodków badawczych, co zmniejsza ich przydatność w kontekście oceny skuteczności interwencji podejmowanych wyłącznie na podstawie badania przesiewowego. Pozostałe badania nie dostarczyły dowodów na poprawę wyników rozwojowych. Ponieważ maksymalny okres obserwacji we wszystkich badaniach wynosił jedynie dwa lata, dostępne dane na temat długoterminowych efektów wczesnych interwencji u dzieci wykrytych w badaniach przesiewowych są ograniczone. Wg UK NSC 2023 konieczne są szersze badania z dłuższym okresem obserwacji, oraz ograniczenie ryzyka rezygnacji uczestników z badań na różnych etapach ich trwania. Dokument UK NSC 2023 odnosi się również do wytycznych postępowania wobec ASD. Wskazuje na niespójne zalecenia dwóch amerykańskich organizacji: AAP, która zaleca rutynowe badania przesiewowe wszystkich dzieci w wieku 18 i 24 miesięcy oraz USPSTF, która nie zaleca rutynowego badania przesiewowego u dzieci w wieku 18–30 miesięcy, jeśli nie wykazują objawów ani nie zidentyfikowano u nich ryzyka ASD. Stanowisko USPSTF zostało oparte na przeglądzie dowodów dotyczących dokładności testów do badań przesiewowych oraz potencjalnych korzyści i szkód badań przesiewowych u dzieci w wieku ≤3 lata. Chociaż narzędzia, takie jak M-CHAT-R/F, USPSTF uznało za wystarczająco dokładne, brakowało dowodów na to, że wczesne wykrycie ASD i wykorzystanie badanej interwencji rzeczywiście przynoszą korzyści. W przeglądzie zidentyfikowano 46 badań interwencyjnych, jednak żadne nie obejmowało dzieci, u których ASD wykryto w badaniach przesiewowych. Badane dzieci miały zwykle bardziej zaawansowane objawy i były starsze niż grupa docelowa narzędzi przesiewowych. W związku z tym, według UK NSC, skuteczność interwencji u dzieci wykrytych w badaniach przesiewowych pozostaje niepewna.

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
	Spośród ocenianych narzędzi przesiewowych w 2011 r. przez UK NSC, M-CHAT/F wykazywał najwyższe PPV. Dla dzieci powyżej 24. m.ż. odnotowano PPV na poziomie około 60%, co oznacza, że u 60% dzieci, które uzyskały wynik dodatni w teście M-CHAT/F, ustalono rozpoznanie ASD. Dane pochodzące z badań opublikowanych po 2010 r. wskazują, że PPV uzyskana za pomocą narzędzi M-CHAT-R/F i M-CHAT/F mieściła się w przedziałach 0,26–0,72 oraz 0,18–0,92, odpowiednio. Na podstawie dwóch badań oszacowano ujemną wartość predykcyjną (ang. <i>negative predictive value</i>, NPV) testów M-CHAT-R/F i M-CHAT/F na $\geq 0,99$. Oszacowania czułości dla testu M-CHAT-R/F mieściły się w przedziale 0,62–1,00, natomiast dla M-CHAT/F – w zakresie 0,60–0,77. W jednym z badań oszacowano czułość [1,00 (95% CI: 0,16–1,00)], specyficzność [0,76 (95% CI: 0,64–0,86)] oraz PPV [0,12 (95% CI: 0,01–0,36)] kwestionariusza M-CHAT. Ze względu na ograniczenie dalszej diagnostyki do dzieci z wynikiem dodatnim, w wielu dostępnych badaniach nie uzyskano jednoznacznych oszacowań czułości i swoistości testu M-CHAT oraz jego wariantów. Wyniki czterech badań wskazują na swoistość M-CHAT-R/F na poziomie $\geq 0,91$, a trzech innych – na swoistość M-CHAT/F na poziomie $\geq 0,97$. Autorzy przeglądu UK NSC podkreślają konieczność przeprowadzenia dalszych badań, obejmujących również dzieci z wynikiem ujemnym oraz stosujących zaślepioną ocenę diagnostyczną, w celu uzyskania wiarygodnych oszacowań parametrów testów przesiewowych. Wyniki przeglądu wskazują, że wciąż brakuje jednoznacznych dowodów na skuteczność testów przesiewowych w wykrywaniu ASD oraz na to, czy wczesne leczenie dzieci z ASD wykrytego w ten sposób poprawia ich rozwój. Autorzy przeglądu podkreślają potrzebę dalszych badań, w szczególności dotyczących trwałości rozpoznania ASD po ukończeniu 5. roku życia ustalonego w wieku około 2 lat, potencjalnych negatywnych skutków niepotwierzonego rozpoznania pomimo dodatniego wyniku badania przesiewowego oraz wpływu leczenia rozpoczętego na podstawie wyników badań przesiewowych. W związku z powyższym, UK NSC odstąpił od rekomendowania populacyjnych badań przesiewowych w kierunku ASD po wielokrotnie przeprowadzanym przeglądzie dostępnych dowodów naukowych. Decyzja ta została podjęta ze względu na brak wystarczających danych potwierdzających skuteczność takiego podejścia. Badania przesiewowe w kierunku autyzmu nie są zalecane, ponieważ według UK NSC: - nie istnieje test przesiewowy o odpowiedniej jakości, który byłby wystarczająco czuły i swoisty do zastosowania w całej populacji; - nie wiadomo, czy wczesne wykrycie ASD poprzez badania przesiewowe poprawia długoterminowe wyniki rozwojowe i zdrowotne dzieci; - dostępne dowody nie wykazują stabilności rozpoznań ASD ustalonych w wieku poniżej 5 lat. W związku z powyższym, żaden z funkcjonujących programów badań przesiewowych w Wielkiej Brytanii nie obejmuje testów w kierunku autyzmu, zarówno u dzieci, jak i dorosłych. Temat został oficjalnie zarchiwizowany i nie będzie podlegał kolejnym rutynowym przeglądom przez UK NSC. Może jednak zostać ponownie rozpatrzony w przyszłości, jeśli pojawią się nowe, istotne dowody naukowe. Zainteresowane strony mogą również składać coroczne wnioski do UK NSC o ponowne rozpatrzenie tego tematu, jeśli pojawią się nowe dowody.
Łotwa ^{52,53}	Świadczeniami finansowanymi w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej na Łotwie są ocena rozwoju fizycznego i psychicznego dziecka w wieku od 1 tygodnia do 5 lat oraz badanie przesiewowe zdrowia psychicznego dzieci do 3. r.ż. Nie wskazano procedur szczególnych dotyczących badań przesiewowych w kierunku ASD oraz wykonywanych testów. W przypadku podejrzenia obecności ASD przeprowadza się badania przesiewowe; jako jedno z narzędzi w przypadku dzieci w wieku 2 lat podano M-CHAT-R/F.
Słowacja ^{54,55,56}	W Słowacji badania profilaktyczne dzieci i młodzieży są w pełni refundowane w ramach publicznego ubezpieczenia zdrowotnego. System obejmuje m.in.: 9 badań profilaktycznych w pierwszym roku życia, w tym co najmniej 3 do 3. m.ż., jedno badanie w wieku między 15. a 18. m.ż., następne między 3. a 4. r.ż. i kontrolne badania co 1-2 lata od 4. do 18. r.ż. Nie obejmuje badania kontrolnego u dwulatków. Zakres badań w wieku 15-18 miesięcy (tzw. 10. badanie profilaktyczne) obejmuje ocenę stanu ogólnego dziecka, rozwój psychomotoryczny, słuch, wzrok oraz inne kluczowe aspekty zdrowotne. Następne badania kontrolne mają miejsce dopiero między 3. a 4. r.ż. dziecka. Obejmują one m.in. weryfikację lateralizacji, znajomości kolorów, badanie ciśnienia krwi, analiza moczu, badanie mowy i słownictwa, orientacyjne badanie słuchu i wzroku, badanie kręgosłupa i narządów płciowych oraz rozwój psychomotoryczny. Wśród elementów badań kontrolnych nie przewidziano badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Wśród narodowych programów badań przesiewowych nie znalazła się ocena w kierunku występowania ASD u dzieci w populacji ogólnej. Zgodnie z dokumentem Ministerstwa Zdrowia Republiki Słowackiej

⁵² Ģimenes ārsta praksei apmaksājamo manipulāciju saraksts no 01.01.2024. <https://www.vmnvd.gov.lv/lv/pakalpojumu-tarifi> [data dostępu: 10.07.2025].

⁵³ A. Masaļska et al., Autiskā spektra traucējumu (AST) agrīna diagnostika un ārstēšana Klīniskais algoritms. <https://www.spkc.gov.lv/lv/kliniskie-algoritmi-pacientu-celi-indikatori-esf-projekts> [data dostępu: 14.07.2025].

⁵⁴ Zákon o rozsahu zdravotnej starostlivosti uhrádzanej na základe verejného zdravotného poistenia a o úhradách za služby súvisiace s poskytovaním zdravotnej starostlivosti z 21. októbra 2004 (577/2004 Z. z.), Časová verzia predpisu účinná od 01.07.2025. <https://www.slov-lex.sk/ezbierky/pravne-predpisy/SK/ZZ/2004/577/?ucinnost=08.07.2025> [data dostępu: 08.07.2025].

⁵⁵ <https://health.gov.sk/?rok-prevencie-skrining-chorob> [data dostępu: 08.07.2025].

⁵⁶ A. Kubranska et al., Štandardné postupy: Preventívna starostlivosť o osoby s poruchami autistického spektra, 2023. <https://www.health.gov.sk/?Standardne-Postupy-V-Zdravotnictve> [data dostępu: 14.07.2024].

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
	z 2023 r. dotyczącym zatwierdzenia „Opieki profilaktycznej dla osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu”, badania przesiewowe w kierunku ASD umieszczono w obszarze profilaktyki wtórnej tj. realizowanej dopiero w przypadku podejrzenia ASD. W ocenie autorów dokumentu wyniki badania wskazują, że większość rodziców/opiekunów dzieci z ASD retrospektywnie ocenia różnice w rozwoju swojego dziecka bardzo wcześnie, około 1. r.ż. Ponadto autorzy wspominają o aplikacji ASDetect, która jest dostępna dla rodziców i została opracowana w celu zademonstrowania zachowań autystycznych - rodzic znajdzie w niej filmy pokazujące dzieci zdrowe i dzieci z ASD wykonujące te same czynności (do około 36. m.ż.). Jeśli rodzic zidentyfikuje jakiegokolwiek objawy ASD, aplikacja poprosi go o wykonanie badania przesiewowego z dzieckiem przy użyciu kwestionariusza M-CHAT-R/F. Autorzy dokumentu opisują proces przeprowadzania badania przesiewowego w kierunku ASD, wskazując że należy zastosować kwestionariusz M-CHAT-R/F, przy czym wspominają, że dopuszczalne jest stosowanie także innych dostępnych narzędzi. Informują, że badanie przesiewowe M-CHAT-R/F można przeprowadzić u dzieci w wieku między 16. a 30. m.ż. oraz wskazują miejsca, w których można uzyskać dostęp do kwestionariusza (w tym stronę internetową słowackiego Ministerstwa Zdrowia). W dokumencie podkreślono, że uzyskany wynik w kwestionariuszu M-CHAT-R/F pozycjonuje dziecko w grupie wysokiego, średniego lub niskiego ryzyka. W przypadku dodatniego wyniku badania przesiewowego dziecka, utrzymujących się obaw rodzica lub podejrzenia, że dziecko może mieć ASD, zalecane jest niezwłoczne skierowanie dziecka do lekarza pierwszego kontaktu, który powinien rozpocząć proces diagnostyczny.
Francja⁵⁷	Autorzy dokumentu dotyczącego krajowej strategii w zakresie ASD i zaburzeń neurorozwojowych podkreślają konieczność wdrożenia kompleksowej ścieżki opieki nad pacjentami w przypadku wykrycia zaburzeń ze spektrum autyzmu, w tym nad dziećmi w wieku 0-6 lat. Wskazują na potrzebę systematyzacji procesu wykrywania i diagnozowania tych zaburzeń. Autorzy zwracają uwagę na znaczenie wczesnej interwencji, która powinna być inicjowana już na etapie podejrzenia zaburzeń ze spektrum autyzmu. Kluczowe jest możliwie najwcześniejsze rozpoznawanie niepokojących sygnałów przez specjalistów oraz instytucje zajmujące się opieką nad małymi dziećmi, a także szybkie rozpoczęcie działań diagnostycznych i terapeutycznych w ramach racjonalnie zaplanowanej, bezpiecznej i wielodyscyplinarnej ścieżki interwencji. W kontekście wykrywania zaburzeń ze spektrum autyzmu zwraca się uwagę na znaczenie niepokoju rodziców dotyczącego rozwoju dziecka, który uznawany jest za jeden z kluczowych sygnałów ostrzegawczych w kierunku rozpoznania ASD. W przypadku wystąpienia niepokoju u rodziców, obowiązkowe wizyty lekarskie w 9. i 24. m.ż. dziecka powinny stanowić okazję do aktywnego poszukiwania przez lekarza innych sygnałów ostrzegawczych, zwłaszcza w zakresie rozwoju komunikacji społecznej i motoryki. W dokumencie wskazano również na potrzebę intensyfikacji szkoleń zawodowych dla lekarzy i psychologów pracujących w systemie edukacji narodowej poprzez opracowanie ukierunkowanych działań w zakresie identyfikacji i badań przesiewowych, z uwzględnieniem aktualnej wiedzy na temat ASD np. poprzez stosowanie narzędzi przesiewowych, takich jak lista kontrolna dotycząca ASD u małych dzieci (ang. <i>Checklist for Autism in Toddlers</i>, CHAT), zgodnie z metodami i procedurami rekomendowanymi przez Francuski Urząd ds. Zdrowia (fr. <i>Haute Autorité de Santé</i>, HAS) oraz Krajową Agencję ds. Oceny Jakości Placówek i Usług Społecznych i Medyczo-Społecznych (fr. <i>l'Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux</i>, l'ANESM). Nie odnaleziono materiałów potwierdzających wdrożenie programu badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej dzieci.
Chorwacja⁵⁸	Dokument „Krajowe ramy badań przesiewowych i diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w wieku 0-7 lat w Republice Chorwacji” opublikowany w 2018 r. wskazuje na dwa etapy badań przesiewowych. Pierwszy przeprowadzany jest w 18. m.ż. w całej populacji przez lekarza podstawowej opieki zdrowotnej w celu wykrycia objawów mogących wskazywać na zaburzenia ze spektrum autyzmu. Zaobserwowanie co najmniej dwóch takich objawów stanowi podstawę do przeprowadzenia testu M-CHAT-R/F, którego wynik dodatni kwalifikuje dziecko do 2 etapu badań przesiewowych lub do objęcia wczesną interwencją. Drugi etap przeprowadzany jest u dzieci wybranych po pierwszym etapie w 24. m.ż. Jeśli wynik badania przesiewowego nadal jest pozytywny, dzieci kierowane są na pogłębioną diagnostykę. Nie odnaleziono materiałów potwierdzających wdrożenie programu badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej dzieci.
Litwa⁵⁹	Litewscy Minister Zdrowia, Minister Edukacji, Nauki i Sportu oraz Minister Zabezpieczenia Społecznego i Pracy zatwierdzili w 2019 roku „Plan działań na rzecz dzieci ze zdiagnozowanym autyzmem lub innymi zaburzeniami rozwojowymi 2019-2020”, który za jeden z celów przyjmuje wzmocnienie wczesnej diagnostyki autyzmu dziecięcego i innych zaburzeń rozwojowych. Pierwszym ze wskazanych w tym obszarze niezbędnych działań jest przygotowanie zmian w aktach prawnych tak, aby badanie rozwoju psychoruchowego dziecka wykonywane przez lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej (lekarz rodzinny lub pediatrę) zostało przypisane do świadczeń opieki nad rozwojem psychoruchowym dziecka, za które wypłacany jest dodatek motywacyjny. Drugie z działań stanowi adaptacja testów diagnostycznych dla wczesnego ASD i zapewnienie ich stosowania w placówkach opieki zdrowotnej – poprzez adaptację

⁵⁷ Secrétariat d'État chargé des Personnes Handicapées, Stratégie nationale pour l'Autisme au sein des troubles du neuro-développement, 2018. <https://handicap.gouv.fr/la-strategie-nationale-autisme-et-troubles-du-neurodeveloppement-2018-2022> [data dostępu: 11.07.2025].

⁵⁸ Ministarstvo zdravlja RH et al., Nacionalni okvir za probir i dijagnostiku poremećaja iz spektra autizma u djece dobi 0–7 godina u Republici Hrvatsko. 2018. <https://www.unicef.org/croatia/izvjesca/nacionalni-okvir-za-probir-i-dijagnostiku-poremećaja-iz-spektra-autizma-u-djece-dobi-0-7> [data dostępu: 10.07.2025].

⁵⁹ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministras et al., Dėl Pagalbos vaikams, kuriems diagnozuotas autizmas ar kitas raidos sutrikimas, 2019–2020 metų veiksmų plano patvirtinimo, 2019. <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/54ed22906b5511e99989e603c54a3595> [data dostępu: 14.07.2025].

Kraj/Region	Rozwiązanie organizacyjne
	kwestionariuszy ASSQ, M-CHAT i ADOS-2 oraz przygotowanie zmian w aktach prawnych, tak aby testy przesiewowe były stosowane przez lekarzy lub pielęgniarki przeprowadzających profilaktyczne badania przesiewowe dzieci. Nie odnaleziono materiałów potwierdzających wdrożenie programu badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej dzieci.
Australia⁶⁰	Rząd australijski w ramach Narodowej Strategii Autyzmu na lata 2025-2031 zaleca rozważenie zastosowania obecnych narzędzi do identyfikacji, badań przesiewowych i diagnostyki, z uwzględnieniem ich dokładności, wykonalności i akceptowalności. Podkreśla przy tym, że dostęp do wczesnego monitorowania rozwoju, badań przesiewowych oraz terminowej i kompleksowej oceny i rozpoznania ASD, zapewni pacjentom lepszy dostęp do wsparcia i świadczeń, które spełniają ich indywidualne potrzeby, poprawiając długoterminowe wyniki. Autorzy dokumentu nie opisują aspektów wdrożeniowych proponowanej strategii.
Kanada⁶¹	W opublikowanym dokumencie dotyczącym ramowego planu działania na rzecz autyzmu, Kanadyjska Agencja Zdrowia Publicznego wskazała jako jeden z priorytetowych obszarów badania przesiewowe, diagnostykę oraz powiązane z nimi obszary, takie jak wsparcie w zakresie zdrowia psychicznego, edukacji i świadczeń specjalistycznych. Autorzy dokumentu zaznaczyli, że zapewnienie terminowego dostępu do tych usług jest jednym z celów wprowadzenia planu ramowego. Zwrócono również uwagę, że szybki dostęp do badań przesiewowych i diagnostyki ma szczególne znaczenie w przypadku dzieci wykazujących cechy ASD lub współistniejących zaburzeń. Ponadto w dokumencie podkreślono, że pracownicy placówek edukacji wczesnoszkolnej powinni mieć możliwość wdrażania badań przesiewowych oraz strategii integracyjnych. Mimo zaakcentowania znaczenia badań przesiewowych, autorzy nie precyzują, jakie konkretne narzędzia powinny zostać wdrożone.
USA^{62,63,64}	Amerykańska instytucja <i>Centers for Disease Control and Prevention</i> (CDC) na podstawie wytycznych AAP 2020 zaleca wykonywanie badań przesiewowych w kierunku ASD u wszystkich dzieci w trakcie wizyt bilansowych w 18. i 24. m.ż. Podkreśla, że wczesna identyfikacja zaburzeń rozwojowych jest integralną częścią podstawowej opieki medycznej i stanowi odpowiedzialność każdego pediatry. CDC określa rolę badań przesiewowych jako narzędzi do wczesnego wykrywania ryzyka, ale zastrzega, że nie mają one charakteru diagnostycznego – dodatni wynik badania przesiewowego powinien prowadzić do dalszej, pogłębionej oceny dziecka. CDC nie rekomenduje konkretnego narzędzia umożliwiającego wykonanie badania przesiewowego; wymienia niektóre z nich, zaznaczając, że inne narzędzia również mogą być wykorzystane. Wśród wymienianych narzędzi przesiewowych znajduje się M-CHAT, STAT. CDC wymienia również narzędzia przesiewowe do oceny ogólnego rozwoju: ASQ, CSBS DP, PEDS Tools. CDC wskazuje także ogólne narzędzia wspierające monitorowanie rozwoju, jak np. listę kontrolną kamieni milowych (<i>Milestone Checklist</i>). Zalecenia CDC są wdrażane w praktyce, czego przykładem jest program <i>Get SET Early</i> realizowany w Kalifornii, który wspiera lekarzy w systemowym przeprowadzaniu badań przesiewowych i kierowaniu dzieci na dalszą diagnostykę. CDC jako agencja rządowa zajmująca się zdrowiem publicznym pełni w tym zakresie funkcję instytucji systemowej, wyznaczającej standardy postępowania o zasięgu krajowym.

Źródło: Opracowanie własne AOTMIT

4.4.3. Podsumowanie rozwiązań organizacyjnych w innych krajach

Nie odnaleziono materiałów potwierdzających funkcjonowanie programów badań przesiewowych w kierunku ASD w Belgii, Estonii, Finlandii, Grecji, Islandii, Holandii, Szwecji, na Węgrzech oraz we Włoszech.

W Austrii, Niemczech i Szwajcarii obowiązują programy regularnych badań kontrolnych dzieci, obejmujące m.in. ocenę stanu zdrowia w 24. m.ż., jednak nie uwzględniają one badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji ogólnej. Badania kontrolne w Austrii obejmują m.in. ocenę zasadności skierowania na dalszą diagnostykę lub konsultację specjalistyczną. Podczas badań kontrolnych w Niemczech wykonywana jest kompleksowa ocena rozwoju fizycznego, psychicznego i społecznego dziecka, z uwzględnieniem typowych dla wieku etapów rozwoju. Na podstawie list kontrolnych SGP, w Szwajcarii przeprowadzana jest ocena m.in. zdolności do zabaw, komunikacji oraz rozwoju społeczno-emocjonalnego. Ministerstwo Zdrowia w Singapurze również zaleca przeprowadzanie badań kontrolnych u dzieci, m.in. w 24. m.ż., jednak nie obejmują one badań przesiewowych w kierunku ASD.

W Norwegii badania przesiewowe w kierunku ASD nie są przeprowadzane. Norweski Instytut Zdrowia Publicznego wskazuje na ograniczoną skuteczność kwestionariuszy do badań przesiewowych, które identyfikowały głównie dzieci w 18. i 36. m.ż. z opóźnieniami rozwojowymi, nie obejmując wielu przypadków ASD przy zachowanych zdolnościach intelektualnych.

⁶⁰ Australian Government, National Autism Strategy 2025-2031, 2025. <https://www.dss.gov.au/national-autism-strategy> [data dostępu: 04.07.2025].

⁶¹ Public Health Agency of Canada, Framework for Autism in Canada, 2024. <https://www.canada.ca/en/public-health/services/publications/diseases-conditions/framework-autism-canada.html> [data dostępu: 14.07.2025].

⁶² <https://www.cdc.gov/autism/hcp/diagnosis/screening.html> [data dostępu: 15.07.2025].

⁶³ <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/index.html> [data dostępu: 15.07.2025].

⁶⁴ Autism And Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network, Community report on autism, 2025. <https://www.cdc.gov/autism/communication-resources/community-reports.html> [data dostępu: 15.07.2025].

Stanowisko NHS w Szkocji opiera się na wytycznych SIGN oraz NICE, opisanych w rozdziale 4.3.2. niniejszego opracowania. Wytyczne te nie zalecają jednoznacznie przeprowadzenia badań przesiewowych w kierunku występowania ASD w populacji ogólnej, wynikiem czego jest brak takich rozwiązań w oficjalnych programach rządowych na terenie Szkocji.

Komisja ds. Badań Przesiewowych w Wielkiej Brytanii, UK NSC, odstąpiła od rekomendowania populacyjnych badań przesiewowych w kierunku ASD po wielokrotnie przeprowadzanym przeglądzie dostępnych dowodów naukowych. Decyzja ta została podjęta ze względu na brak wystarczających danych potwierdzających skuteczność takiego podejścia. Na wniosek interesariuszy, zasadność rekomendacji badań przesiewowych w populacji ogólnej może zostać ponownie rozpatrzona w przyszłości, jeśli pojawią się nowe dowody.

Wyniki badań włączonych do analizy UK NSC wskazywały, że odsetek dzieci utrzymujących rozpoznanie ASD po około dwóch latach obserwacji wynosił od 63% do 70%, natomiast w przypadku PDD-NOS – od 33% do 67%. Na podstawie tych danych UK NSC stwierdził, że rozpoznanie ASD może nie być w pełni stabilne na wczesnym etapie życia dziecka.

Spośród narzędzi przesiewowych ocenianych przez UK NSC w 2011 r. na podstawie dostępnych wyników badań, M-CHAT/F wykazywał najwyższe PPV. Dla dzieci powyżej 24. miesiąca życia odnotowano PPV na poziomie około 60%, co oznacza, że u 60% dzieci, które uzyskały wynik dodatni w teście M-CHAT/F, ustalono rozpoznanie ASD. Dane pochodzące z badań opublikowanych po 2010 r. wskazują, że PPV uzyskana za pomocą narzędzi M-CHAT-R/F i M-CHAT/F mieściła się odpowiednio w przedziałach 0,26–0,72 oraz 0,18–0,92. Na podstawie dwóch badań oszacowano NPV testów M-CHAT-R/F i M-CHAT/F na $\geq 0,99$.

Zgodnie z wynikami badań analizowanych przez UK NSC, oszacowania czułości dla testu M-CHAT-R/F mieściły się w przedziale 0,62–1,00, natomiast dla M-CHAT/F – w zakresie 0,60–0,77. Autorzy jednego z badań oszacowali czułość [1,00 (95% CI: 0,16–1,00)], specyficzność [0,76 (95% CI: 0,64–0,86)] oraz PPV [0,12 (95% CI: 0,01–0,36)] kwestionariusza M-CHAT.

Ze względu na ograniczenie dalszej diagnostyki do dzieci z wynikiem dodatnim, w wielu dostępnych badaniach analizowanych przez UK NSC nie uzyskano jednoznacznych oszacowań czułości i swoistości testu M-CHAT oraz jego wariantów. Wyniki czterech badań wskazują na swoistość M-CHAT-R/F na poziomie $\geq 0,91$, a trzech innych – na swoistość M-CHAT/F na poziomie $\geq 0,97$. Autorzy przeglądu UK NSC podkreślają konieczność przeprowadzenia dalszych badań, obejmujących również dzieci z wynikiem ujemnym oraz stosujących zaślepioną ocenę diagnostyczną, w celu uzyskania wiarygodnych oszacowań parametrów testów przesiewowych.

Na Łotwie i Słowacji badania przesiewowe w kierunku ASD umieszczono w obszarze profilaktyki wtórnej tj. realizowanej dopiero w przypadku podejrzenia ASD. W ramach tych procedur wykorzystywane są narzędzia przesiewowe, takie jak M-CHAT-R/F.

Instytucje odpowiedzialne za zdrowie publiczne we Francji, Chorwacji oraz na Litwie opracowały strategię postępowania wobec dzieci z ASD, zalecając stosowanie badań przesiewowych z wykorzystaniem narzędzi takich jak M-CHAT-R/F (Chorwacja), CHAT (Francja), M-CHAT (Litwa). Nie odnaleziono jednak materiałów jednoznacznie potwierdzających wdrożenie tych programów w praktyce, a wytyczne HAS, na które powołują się autorzy francuskiej strategii, podkreślają, że badań przesiewowych w kierunku ASD nie należy prowadzić w populacji ogólnej dzieci, a jedynie u tych, u których zidentyfikowano sygnały ostrzegawcze lub objawy ASD.

W Australii strategia dotycząca postępowania w zakresie ASD, dotycząca m.in. zasadności wykorzystania narzędzi przesiewowych, została opracowana dopiero w roku 2025, w związku z czym brak jest obecnie dokumentów potwierdzających jej realizację.

W ramowym planie działania na rzecz autyzmu, opublikowanym przez Kanadyjską Agencję Zdrowia Publicznego, podkreślono konieczność zapewnienia szybkiego dostępu do badań przesiewowych i diagnostyki, w szczególności w odniesieniu do dzieci wykazujących cechy ASD lub zaburzenia współistniejące. Zwrócono również uwagę na istotną rolę pracowników instytucji edukacji wczesnoszkolnej w realizacji procedur przesiewowych oraz wdrażaniu strategii integracyjnych. Mimo zaakcentowania potrzeby badań przesiewowych, dokument nie wskazuje konkretnych narzędzi służących do ich przeprowadzania.

Amerykańskie CDC, opierając się na zaleceniach AAP 2020 (poddanych analizie w rozdziale 4.3 niniejszego opracowania), rekomenduje przeprowadzanie badań przesiewowych w kierunku ASD u wszystkich dzieci podczas bilansowych wizyt lekarskich w 18. oraz 24. miesiącu życia. CDC podkreśla, że wczesna identyfikacja zaburzeń rozwojowych stanowi integralny element podstawowej opieki zdrowotnej i należy do

obowiązków każdego pediatry. CDC zaznacza również, że badania przesiewowe nie mają charakteru diagnostycznego – dodatni wynik powinien stanowić podstawę do skierowania dziecka na dalszą, pogłębioną ocenę. CDC nie wskazuje jednego zalecanego narzędzia do badania przesiewowego w kierunku ASD, wymieniając jedynie przykładowo M-CHAT oraz STAT. Ponadto, wskazuje również narzędzia służące do oceny ogólnego rozwoju dziecka, takie jak ASQ, CSBS DP czy PEDS Tools.

4.5. Opinie ekspertów klinicznych

W toku prac prowadzonych w opracowaniu AOTMiT nr WS.420.2.2023⁶⁵ pozyskano opinię od Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychologii klinicznej (prof. dr hab. Bernadetta Izydorczyk) oraz Konsultanta Wojewódzkiego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (dr hab. Maciej Pilecki).

W ramach obecnie prowadzonych prac, z prośbą o ocenę zasadności wprowadzenia do świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej wnioskowanego świadczenia, wystąpiono do następujących ekspertów:

- Dr hab. n. med. Agnieszka Mastalerz-Migas – Konsultant Krajowa w dziedzinie medycyny rodzinnej;
- Dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska – Konsultant Krajowa w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży;
- Prof. dr hab. n. med. Jarosław Władysław Peregud-Pogorzelski – Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii;
- [REDACTED] – specjalista psychiatrii, [REDACTED];
- [REDACTED].

Poniżej, w kolejnych tabelach, przedstawiono otrzymane opinie eksperckie.

Tabela 5. Opinia ekspercka Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska
Jakie narzędzia do badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w wieku 2 lat są zaadoptowane i zwalidowane do stosowania w Polsce? Czy wnioskowana technologia (kwestionariusz M-CHAT) ma nie mniejszą lub wyższą skuteczność w wykrywaniu zaburzeń ze spektrum autyzmu w badaniu przesiewowym dzieci w wieku 2 lat w porównaniu do dostępnych kwestionariuszy alternatywnych? Proszę uzasadnić wybór tego kwestionariusza z uwzględnieniem punktów końcowych: czułość, swoistość, dodatnia wartość predykcyjna, ujemna wartość predykcyjna. Proszę opisać słownie lub uzupełnić poniższą tabelę.	Mocne strony kwestionariusza M-CHAT w porównaniu do technologii alternatywnych: • Łatwość użycia i dostępność - M-CHAT jest bezpłatnym, walidowanym narzędziem, które składa się z 23 prostych pytań typu Tak/Nie dla rodziców, co czyni je szybkim i wygodnym w badaniach przesiewowych. • Brak potrzeby obserwacji przez specjalistę - w porównaniu do pierwotnej wersji CHAT, M-CHAT nie wymaga prowadzenia prób obserwacyjnych przez lekarza, co zmniejsza obciążenie personelu medycznego. • Wysoka użyteczność w badaniach przesiewowych - jest dobrze dostosowane do badań przesiewowych pierwszego stopnia u dzieci w wieku 24–30 miesięcy. • Możliwość wczesnej interwencji - stosowanie M-CHAT w ramach bilansu 2-latka pozwala na wcześniejsze wykrycie ryzyka ASD i szybsze skierowanie dziecka na dalszą diagnostykę. • Ekonomiczność - może być realizowane w ramach już istniejących wizyt bilansowych, co nie wymaga znaczącego zwiększenia kosztów dla systemu ochrony zdrowia. • Aspekt praktyczny - M-CHAT jest bardziej „przyjazny” w populacyjnych badaniach przesiewowych w warunkach POZ, bo jest szybszy i mniej obciążający dla personelu medycznego. Natomiast M-CHAT-R/F zostało wprowadzone głównie w celu zmniejszenia liczby wyników fałszywie dodatnich, poprzez dodanie „części follow-up” z dodatkowymi pytaniami wyjaśniającymi, co czyni ten proces nieco bardziej czasochłonnym dla klinicystów. M-CHAT-R/F jest bardziej dostosowany do realiów pracy specjalistów funkcjonujących w I i II poziomie referencyjnym modelu psychiatrii dzieci i młodzieży. Nawiązując do powyższego M-CHAT jest szczególnie rekomendowany jako narzędzie przesiewowe na poziomie POZ i AOS, gdzie dostępność wykwalifikowanych diagnostów ASD może być ograniczona. Słabe strony kwestionariusza M-CHAT w porównaniu do technologii alternatywnych:

⁶⁵ Opracowanie AOTMiT nr WS.420.2.2023: Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. 30.03.2023 r.

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska
	• Zależność od informacji uzyskanych od rodziców - brak bezpośredniej obserwacji dziecka przez specjalistę może zmniejszać trafność oceny, zwłaszcza gdy rodzice nie są świadomi subtelnych objawów ASD. • Potencjalne fałszywie dodatnie i fałszywie ujemne wyniki.
Proszę o oszacowanie populacji pacjentów, którzy na podstawie wyników badań przesiewowych przeprowadzonych w trakcie bilansu 2-latka mogą zostać skierowani na konsultację specjalistyczną w celu dalszej diagnostyki/ potwierdzenia rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu.	Jeśli przyjąć wskaźnik 1% (rzeczywista częstość ASD): 360 000 dane GUS liczba dzieci w wieku 2 lat) $\times 1\% = 3\ 600$ dzieci rocznie. Jest to szacunek samej populacji z ASD, a nie liczby skierowanych – przesiew może generować więcej skierowań z powodu fałszywie dodatnich wyników. A zatem przyjmując opisywany w literaturze ok. 4% kierowanych dzieci z dodatnim wynikiem po badaniu przesiewowym, liczba ta może wynieść ok. 16 500. Należy zwrócić uwagę, że nawet jeśli część wyników badań przesiewowych będzie fałszywie dodatnia, to w praktyce nie oznacza to sytuacji niekorzystnej. U dzieci z takim wynikiem mogą bowiem występować pewne odchylenia w rozwoju psychospołecznym, poznawczym lub komunikacyjnym, które choć nie spełniają kryteriów rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu, mogą wskazywać na inne trudności rozwojowe wymagające wsparcia. Skierowanie takich dzieci do dalszej diagnostyki umożliwia: • szybsze rozpoznanie ewentualnych innych problemów rozwojowych lub zdrowotnych, • objęcie dziecka opieką specjalistyczną w kluczowym okresie wczesnodziecięcym, kiedy mózg dziecka cechuje się największą plastycznością i możliwościami kompensacyjnymi.
Jaki odsetek pacjentów z dodatnimi wynikami badań przesiewowych przeprowadzonych w trakcie bilansu 2-latka w POZ rocznie są w stanie przyjąć placówki I i II poziomu referencyjności, przy założeniu utrzymania co najmniej dotychczasowego poziomu jakości usług?	Obecnie działa blisko 500 placówek I poziomu referencyjnego oraz blisko 200 ośrodków II poziomu referencyjnego. Szacując, że ok 4% dzieci będzie miało dodatni wynik bilansu tj. 16 500 dzieci: $500 \times 33 = 16\ 500$ dzieci na placówkę/rok. Nawet jeśli część wyników to false-positives, system wczesnego wspomagania oraz świadomość bagatelnych odchyłeń rozwoju oznacza, że każda z tych placówek podejmie działania wspierające dla około 30–40 dzieci rocznie. Placówki I poziomu pełnią rolę wstępnej oceny, wsparcia i monitorowania dzieci z dodatnimi wynikami przesiewów. Już na tym etapie wielu pacjentów z „fałszywie dodatnim” wynikiem M-CHAT uzyska adekwatne wsparcie, bez konieczności kierowania na II poziom. Szacuje się, że tylko część dzieci – głównie te z wyraźnymi lub złożonymi objawami – zostanie skierowana dalej. Placówki II poziomu – zakładając płynny system kierowania i odpowiednie finansowanie (ważne jest tutaj <u>uspójnienie</u> finansowania I i II poziomu oraz możliwość <u>płynnego</u> przesyłania tych pacjentów, gdzie są wskazania do pogłębienia diagnostyki na II poziomie) – to są one w stanie przyjąć większość skierowań wymagających diagnozy lekarskiej i/lub interwencji; należy pamiętać, że nie wszystkie dzieci z I poziomu będą wymagały skierowania do II poziomu Skierowania do II poziomu będą dotyczyć tylko „najbardziej potrzebujących”. II poziom zajmie się tymi pacjentami, którzy wymagają pogłębionej diagnostyki specjalistycznej (psychiatry dziecięcego, neurologa, ADOS-2, ADI-R) lub planowania interwencji wielospecjalistycznej. Dzięki wstępnemu przesiewowi i interwencji na I poziomie liczba tych pacjentów jest znacznie mniejsza niż ogólna liczba dodatnich wyników M-CHAT – nawet o 50–70% niższa. Zrównoważone obciążenie placówek II poziomu Jeśli z przesiewu na I poziomie trafiłoby na II poziom około 30–50% pacjentów, oznaczałoby to przyjęcie przez II poziom rocznie ok. 5 000 – 8 000 dzieci w skali kraju (przy górnej granicy 16 500 dodatnich wyników). Rozłożone na ok 200 placówek II poziomu daje to średnio 25–40 dzieci na placówkę rocznie, czyli ok. max. 2 dzieci tygodniowo – jest to liczba całkowicie możliwa do obsłużenia przy utrzymaniu obecnej jakości usług. Zapobieganie nadmiernemu obciążeniu systemu Skierowanie wszystkich dzieci z dodatnim wynikiem przesiewowym od razu na II poziom byłoby nieefektywne. Obecny model z filtracją na I poziomie chroni II poziom przed zalewem spraw, które nie wymagają zaawansowanej diagnostyki.
Proszę o wskazanie, zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo, w jakich krajach na świecie są wykonywane i finansowane ze środków publicznych badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu? W jakim wieku są wykonywane? Przy wykorzystaniu jakich	USA: Publiczne badania przesiewowe w wieku 18 i 24 miesięcy (M-CHAT, M-CHAT-R/F) rekomendowany przez American Academy of Pediatrics (AAP); realizowany przez pediatrów POZ. Dollaghan, C. A., et al. (2010). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: A Follow-up Study. Pediatrics, 125(5), e1232–e1238. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17882539/ Australia: SACS-R w wieku 12–24 miesiące + 3,5 roku, realizowany przez pielęgniarki. Barbaro, J., & Dissanayake, C. (2017). Diagnostic Accuracy of the Social Attention and Communication Surveillance-Revised (SACS-R) and SACS-P-reschool for Early Autism Identification. JAMA Network Open, 3(1), e2019125.

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska
narzędzi? Kto je przeprowadza (np. lekarz POZ, specjalista)?	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35275169/ Chiny: W Chinach brak ogólnokrajowego programu przesiewowego, ale w niektórych prowincjach prowadzone są pilotażowe programy przesiewowe. Chińskie wersje standardowych narzędzi (CHAT-23, ADOS, ADI-R) wczesna diagnoza ok. 2,8 roku. Wang, J., Hedley, D., et al. (2020). Systematic Review of ASD Screening Tools in Mainland China. <i>Autism: The International Journal of Research & Practice</i>, 24(2), 285–296. Li, X., et al. (2018). Early Screening and Diagnosis for ASD Children in China. <i>Journal of RHD</i> (2018). UE: Finansowanie z programów Unii Europejskiej (ASDEU) – pilotażowe badania przesiewowe, narzędzia lokalne (M-CHAT, M-CHAT-R/F, STAT), przeprowadzane przez POZ. Magán-Maganto, M., et al. (2014). Screening for Autism Spectrum Disorders: State of the Art in Europe. <i>European Child & Adolescent Psychiatry</i>, 23(8), 633–645. https://link.springer.com/article/10.1007/s10803-023-06184-3?utm_ Kanada: ITC, SCQ AOSI, ADOS-T, M-CHAT-R/F wiek: 18-24 miesiące realizowane regionalnie i finansowany przez regionalne systemy ochrony zdrowia. https://www.canada.ca/en/public-health/services/diseases/autism-spectrum-disorder-asd/professionals.html?utm_ UK: Q-CHAT, M-CHAT, M-CHAT-R/F National Screening Committee. (2022, April). A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5. UK NSC. view-health-screening-recommendations.service.gov.uk Woolfenden, S. et al. (2021). Autism screening at 18 months of age: a comparison of the Q-CHAT. <i>Molecular Autism</i>, 12, 4.
Jakich zmian oraz działań w obecnie funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej wymagałoby wdrożenie badań przesiewowych przy wykorzystaniu narzędzia M-CHAT do świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ? Proszę o wskazanie kto byłby odpowiedzialny za organizowanie i przeprowadzanie szkoleń dla lekarzy POZ celem przygotowania ich do realizacji zadań z zakresu wczesnej interwencji psychicznej? Proszę o oszacowanie kosztu szkoleń i źródła ich finansowania. Jakie są zagrożenia dla systemu ochrony zdrowia związane z wprowadzeniem wnioskowanego świadczenia?	Nowelizacja aktów prawnych Aktualizacja Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ, aby dodać badanie przesiewowe M-CHAT do bilansu zdrowia w wieku 2 lat. Stworzenie przepisów zapewniających <u>sprawne kierowanie</u> dzieci z I poziomu referencyjności do II poziomu, bez konieczności długiego oczekiwania w kolejkach – szczególnie dla dzieci z wysokim ryzykiem ASD. Ustalenie zasad współpracy między POZ, poradniami psychologiczno-pedagogicznymi oraz poziomami I w ramach nowego modelu opieki psychiatrycznej dla dzieci, w ramach którego można realizować sesje koordynacji z placówkami oświatowymi oraz medycznymi w tym z POZ. Spójny system finansowania Konieczne jest ujednolicenie źródeł finansowania usług na I i II poziomie, aby uniknąć sytuacji, w których dziecko jest „zawieszone” między systemem zdrowia a oświatą. Finansowanie powinno obejmować nie tylko samo badanie przesiewowe, ale także opiekę diagnostyczną i terapeutyczną dla dzieci zakwalifikowanych na dalsze etapy. Ścieżka postępowania po dodatnim wyniku Jasne wytyczne dla POZ, które dziecko wymaga tylko monitorowania na I poziomie, a które należy skierować od razu na II poziom (w przypadku bardziej nasilonych objawów). Edukacja i przygotowanie kadr Szkolenia dla lekarzy POZ i pielęgniarek środowiskowych, aby potrafili: • przeprowadzać M-CHAT, • interpretować wyniki, • prowadzić rozmowę z rodzicami w razie dodatniego wyniku, • kierować dziecko na dalszą diagnostykę. Edukacja i przygotowanie kadr Program szkoleń dla lekarzy POZ, pielęgniarek środowiskowych, którzy będą wypełniać i interpretować M-CHAT oraz prowadzić rozmowy z rodzicami. <u>Realizacja:</u> Propozycja programu e-learningowego dla kadry POZ Celem projektu jest przygotowanie lekarzy POZ, pielęgniarek środowiskowych do stosowania i interpretacji narzędzia przesiewowego M-CHAT oraz prowadzenia rozmów z rodzicami na temat wyników badania. Szkolenie będzie realizowane w formie e-learningu na platformie CMKP i obejmie nagrania wideo z udziałem specjalistów (łącznie ok. 4 – 8 godzin dydaktycznych), dostępne dla uczestników w trybie asynchronicznym. Program zostanie podzielony na moduły obejmujące m.in. wczesne rozpoznawanie objawów ASD, zasady stosowania M-CHAT, interpretację wyników oraz komunikację z rodzicami. Szacowany koszt przygotowania nagrań i umieszczenia ich na platformie CMKP wynosi do 20 000 zł. Zagrożenia dla systemu ochrony zdrowia Nawiązując do powyższego, żeby nie było zagrożeń konieczne jest sprawne przekierowanie dzieci z I do II poziomu i odpowiednie zarządzanie ścieżką diagnostyczną, by uniknąć tworzenia kolejek.

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska
	Warto podkreślić, że przy fałszywie dodatnich wynikach badania przesiewowego: • Wczesna interwencja pozwala zmniejszyć późniejsze koszty opieki zdrowotnej i społecznej. • Spójna ścieżka diagnostyczno-terapeutyczna skraca czas od podejrzenia do diagnozy i rozpoczęcia terapii. • Dzieci z odchyleniami rozwojowymi (nawet bez ASD) również zostaną objęte wsparciem we wczesnodziecięcym, kluczowym okresie rozwoju.
Proszę o wskazanie (optymalnie załączenie lub podanie odnośnika) źródeł literaturowych potwierdzających skuteczność wczesnych interwencji terapeutycznych u dzieci, u których zaburzenia ze spektrum autyzmu wykryto w badaniu przesiewowym ok. 2. r.ż.*	Daniolou i in. (2022) przeanalizowali 33 randomizowane kontrolowane badania (2 581 dzieci, wiek 12–132 mies.), wykazując istotną poprawę w funkcjach poznawczych ($g = 0,32$; $p = 0,02$), umiejętnościach życia codziennego ($g = 0,35$) i motoryce ($g = 0,39$). Efekty te utrzymywały się także w badaniach z zaślepioną oceną wiedzy, zwłaszcza dla codziennej aktywności i koordynacji ruchowej. Rogers i Dawson (2009; RCT): po 2 latach stosowania modelu rozwoju psychorozwojowego Early Start Denver Model ESDM, dzieci w wieku 18–30 mies. osiągnęły istotnie lepsze wyniki poznawcze i językowe niż grupa kontrolna. Metaanaliza Fuller i Oliver (2020): efekt dużej wielkości $0,357$ ($p = 0,024$); szczególnie widoczne korzyści w zakresie rozwoju poznawczego ($g = 0,412$) i języka ($g = 0,408$). Badania kontynuacyjne w środowisku publicznej służby zdrowia we Włoszech (Contaldo i in., 2021): nawet przy niższej intensywności (2h tygodniowo) obserwowano większe postępy w języku, kognicji i umiejętnościach społecznych u dzieci objętych ESDM w porównaniu do terapii standardowej. Sandbank i współpracownicy (2020): wykazali, że naturalistyczne interwencje rozwojowo-behawioralne (NDBI), do których należy ESDM, znacząco wspierały rozwój w obszarze komunikacji, poznania, zabawy i zdolności adaptacyjnych. Mutschler Collins i in. (2025): interwencje oparte na Applied Behavior Analysis ABA (w tym NDBI) przynoszą duże efekty w rozumieniu języka receptywnego oraz umiarkowane efekty w zakresie umiejętności adaptacyjnych i poznawczych. Virués-Ortega (2010): długoterminowa, intensywna interwencja ABA ($\geq 10h$ tygodniowo przez ≥ 45 tyg) prowadzi do umiarkowanych i dużych efektów w IQ, języku i funkcjonowaniu poznawczym. Daniolou, S., Pandis, N., & Znoj, H. (2022). The efficacy of early interventions for children with autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. <i>Journal of Clinical Medicine</i>, 11(75), 5100. https://doi.org/10.3390/jcm11175100. Fuller, E. A., & Oliver, K. (2020). The effects of the Early Start Denver Model for children with autism spectrum disorder: A meta-analysis. <i>Brain Sciences</i>, 10(368), 1–17. https://doi.org/10.3390/brainsci10060368. Rogers, S. J., & Dawson, G. (2009). Randomized controlled trial of an intervention for toddlers with autism: The Early Start Denver Model. <i>Pediatrics</i>, 125(1), e17–e23. https://doi.org/10.1542/peds.2009-0958. Sandbank, M., Bottema-Beutel, K., Crowley, S., et al. (2020). Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of young children. <i>Psychological Bulletin</i>, 146(1), 1–34. https://doi.org/10.1037/bul0000215. Mutschler Collins, I., Halter, F., Schächinger Tenés, L. T., & Meyer, A. H. (2025). A meta-analysis of Applied Behavior Analysis-based interventions to improve communication, adaptive, and cognitive skills in children on the autism spectrum. <i>Review Journal of Autism and Developmental Disorders</i>. Virués-Ortega, J. (2010). Applied behavior analytic intervention for autism in early childhood: Meta-analysis, meta-regression and dose-response meta-analysis of multiple outcomes. <i>Clinical Psychology Review</i>, 30(4), 387–399.
Proszę o wskazanie tytułu i roku publikacji zaleceń ESPGHAN (optymalnie odnośnika), na które powołuje się Pani Doktor w piśmie do MZ z dnia 12.06.2025 (znak: KKPDIM/54/2025).	Wskazując w piśmie ESPGHAN jako jedno z towarzystw międzynarodowych, których działania są spójne z wdrażaniem badań przesiewowych M-CHAT w POZ, powinienam była doprecyzować, że ESPGHAN koncentruje się na problematyce gastroenterologicznej, hepatologicznej i żywieniowej u dzieci, w tym u dzieci z ASD. Ich aktywność w zakresie zdrowia dzieci z ASD (przykładem jest przygotowywany dokument „Autism in GI disorders”) wspiera holistyczne podejście do opieki pediatrycznej, którego ważnym elementem jest również wczesna identyfikacja zaburzeń rozwojowych w POZ – rekomendowana bezpośrednio przez WHO i AAP.
Czy planowana jest publikacja wytycznych Polskiego Towarzystwa Psychiatrycznego dotyczących badań przesiewowych dzieci w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, która uwzględniłaby będzie rekomendacje w zakresie narzędzi do tego typu badań przesiewowych? Jeśli tak, na	Aktualnie, przy braku systemowych rozwiązań w zakresie badań przesiewowych dzieci w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce, trudno jest rekomendować jednoznaczne stanowisko Polskiego Towarzystwa Psychiatrycznego w tej sprawie. Jednakże należy podkreślić, że zostało wydane stanowisko Instytutu Ochrony Zdrowia (15.03.2025), w którym eksperci rekomendują wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w ramach bilansu zdrowia dziecka w wieku 2 lat. Cytując z dokumentu: „W celu zapewnienia wczesnej diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci, istnieje potrzeba rozszerzenia badań bilansu zdrowia dziecka w wieku 2 lat o ocenę obecności sygnałów w rozwoju i zachowaniu dziecka mogących wskazywać na zaburzenia ze spektrum autyzmu, poprzez nowelizację Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert dr n. med. Aleksandra Magdalena Lewandowska
jakim etapie jest praca nad polskimi wytycznymi praktyki klinicznej i kiedy można się spodziewać ich publikacji?	z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej w części III zał. 1. i uwzględnienie oceny rozwoju psychospołecznego w trakcie bilansu zdrowia dziecka w wieku 2 lat." Stanowisko jest efektem pracy zespołu złożonego z wybitnych ekspertów, w tym naukowców, dydaktyków, klinicystów oraz konsultantów krajowych w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, psychologii klinicznej, psychoterapii dzieci i młodzieży. W skład zespołu wchodzi m.in. przedstawiciele wiodących ośrodków naukowych i klinicznych w Polsce, reprezentujący Warszawski Uniwersytet Medyczny, Uniwersytet Warszawski, Uniwersytet Gdański, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie oraz Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego. Prognozowany wpływ na sytuację dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu: - wczesne wykrycie zaburzeń ze spektrum autyzmu pozwala na niezwłoczne rozpoczęcie terapii, co wiąże się z poprawą rokowania długoterminowego dla całościowego rozwoju dziecka, w tym w zakresie zdolności poznawczych, mowy i umiejętności adaptacyjnych; - objęcie dziecka z podejrzeniem zaburzeń ze spektrum autyzmu opieką profesjonalistów i zwiększenie szans na diagnozę współwystępujących innych zaburzeń oraz ograniczenie liczby kontaktów z systemem ochrony zdrowia potrzebnych na postawienie diagnozy; - ograniczenie stygmatyzacji dzieci ze spektrum autyzmu poprzez wczesne postawienie diagnozy, wdrożenie terapii oraz objęcie adekwatnym wsparciem w procesie edukacji dostosowanym do potrzeb dziecka ze spektrum autyzmu w oparciu o diagnozę funkcjonalną; - ograniczenie ryzyka wypalenia rodzicielskiego, kryzysów psychicznych u rodziców i opiekunów dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu wynikających z braku zrozumienia zachowań dziecka i ich przyczyny; - ograniczenie liczby zaświadczeń o czasowej niezdolności do pracy rodziców lub opiekunów dziecka z zaburzeniami ze spektrum autyzmu na skutek wczesnej diagnozy i ograniczeniem czasu potrzebnego na postawienie trafnej diagnozy.

* Wstępna analiza publikacji przytoczonych przez Ekspertkę wykazała niską jakość tych opracowań:

- 1) w większości prac populacja była szersza i obejmowała dzieci od 12. m.ż. do wieku szkolnego,
- 2) nie wskazano w nich czy i jaka grupa badanych dzieci została zidentyfikowana i zdiagnozowana w kierunku ASD dzięki wcześniejszym badaniom przesiewowym,
- 3) kryteria włączenia prac uwzględniały nie tylko badania RCT, ale także badania niższego poziomu wiarygodności,
- 4) okres obserwacji, jeśli podano, był krótki i ograniczał się do maksymalnie 2 lat.

W związku z wymienionymi ograniczeniami odstąpiono od szczegółowej analizy publikacji wskazanych przez Ekspertkę.

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT.

Tabela 6. Opinia ekspercka specjalisty psychiatrii

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert [REDACTED]
Czy zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w trakcie bilansu 2-latka w POZ?	X powinny być finansowane i realizowane w ramach bilansu 2-latka ☐ nie powinny być finansowane i realizowane w ramach bilansu 2-latka Uzasadnienie: Powinno być prowadzone monitorowanie rozwoju od 1. r.ż. w ramach wizyt u lekarza POZ dzieci wyłonionych jako grupa podwyższonego ryzyka oraz wykazujących objawy ostrzegawcze co do ewentualnych zaburzeń rozwojowych. Rodzicom dzieci z tych grup, kończących pierwszy rok życia lekarz prowadzący bilans powinien zlecić wykonanie badań przesiewowych odpowiednich dla wieku dziecka (jednak zawsze przy bilansie 2-latka), a następnie powinien zweryfikować ich wyniki i w razie potrzeby skierować do ośrodka I-go stopnia referencyjnego systemu ochrony zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży. Opis realizacji ww. procedury i rezultat powinien być odnotowany w bilansie 2-latka. W tym stwierdzenia faktu: Zakwalifikowania do grup podwyższonego ryzyka i/lub prezentowania ostrzegawczych objawów zaburzeń rozwojowych TAK NIE Jeżeli objawy ostrzegawcze lub niepokój rodziców/opiekunów, nauczycieli pojawi się później (po bilansie 2-latka) lekarz POZ powinien zalecić stosowne do wieku badanie przesiewowe i zweryfikować z obrazem klinicznym, ewentualnie odesłać do ośrodka I-go stopnia referencji. W dotychczasowych wynikach badań nie znajduje uzasadnienie obejmowanie badaniami przesiewowymi wszystkich dzieci w populacji. Również w ocenie mojej pierwotny M-CHAT nie znajduje uzasadnienia jako narzędzie do stosowania w badaniach przesiewowych. UWAGI: A. Wymienione w nagłówku na str.2 narzędzie M-CHAT nie jest narzędziem diagnostycznym a przesiewowym. Ponadto nie jest jednoznacznie wyjaśnione, którego z narzędzi M-CHAT, M-CHAT-R i M-CHAT-R/F dotyczy pytanie. Są to odrębne narzędzia (kwestionariusze).

Elementy stanowiska eksperckiego	Eksperci												
	B. Rekomenduję użycie zestawu M-CHAT-R i M-CHAT-R/F lub ASDetect do badań przesiewowych dzieci z grupy podwyższonego ryzyka. C. W badaniach przesiewowych wybranej grupy konieczne jest stosowanie narzędzia w pełni zwalidowanego w Polsce. Według mojej wiedzy, żadne narzędzie do badań przesiewowych nie zostało w Polsce w pełni zwalidowane. Dwa narzędzia: zestaw M-CHAT-R i M-CHAT-R/F oraz ASDetect zostały adaptowane w polskiej wersji językowej. Proces walidacji powinien być sfinansowany z funduszy publicznej służby zdrowia (organizacje pozarządowe ani ośrodki badawcze uczelni wyższych nie są w stanie sfinansować badań w odpowiedniej skali).												
Proszę wymienić narzędzia do badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci zaadaptowane i zwalidowane do stosowania w Polsce. Proszę wskazać dla jakiego przedziału wiekowego dzieci dedykowane są wymienione narzędzia oraz format tj. jaka osoba jest uprawniona do korzystania z narzędzia np. kwestionariusz wypełnia rodzic/ kwestionariusz wypełnia pedagog/ kwestionariusz wypełnia lekarz POZ/ kwestionariusz wypełnia specjalista (psycholog/psychiatra).	<table><tr><th>Nazwa narzędzia</th><th>Przedział wieku</th><th>Format</th></tr><tr><td>M-CHAT-R</td><td>16 – 30 m-cy</td><td>Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem</td></tr><tr><td>M-CHAT-R/F (Follow up)</td><td>16 – 30 m-cy</td><td>Wywiad weryfikujący niepewny wynik M-CHAT-R z rodzicem lub opiekunem przeprowadzony przez przeszkolonego profesjonalistę np. psychologa, pedagoga, pielęgniarkę</td></tr><tr><td>ASDetect</td><td>11- 30 m-cy</td><td>Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem</td></tr></table> UWAGA: Żadne z powyżej wymienionych narzędzi nie zostało dotychczas zwalidowane w pełni w Polsce. M-CHAT-R/F jest powszechnie znane w wśród profesjonalistów w Polsce, od 2014 r. prowadzone są szkolenia z korzystania z tego narzędzia. Ww. narzędzia do badań przesiewowych są stosowane w wielu krajach, a podawane wyniki skuteczności są wysokie. Oba narzędzia są zaadaptowane w wersji polskiej i zweryfikowane we współpracy z autorami narzędzi. Oba są bezpłatne i dostępne dla rodziców/opiekunów/profesjonalistów. Należy zastrzec, że aktualnie w różnych krajach w trakcie badań są kolejne, udoskonalane narzędzia, w tym m.in. z wykorzystaniem AI. W wypadku uzyskania przez nie wysokiej efektywności w badaniach przesiewowych należy w przyszłości rozważyć przeprowadzenie walidacji i włączenie nowych rekomendowanych narzędzi do badań. Ze względu na szybki rozwój nowych technologii nie można ustalić jednego narzędzia z oczekiwaniami, że będzie wykorzystywane przez długi okres czasu.	Nazwa narzędzia	Przedział wieku	Format	M-CHAT-R	16 – 30 m-cy	Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem	M-CHAT-R/F (Follow up)	16 – 30 m-cy	Wywiad weryfikujący niepewny wynik M-CHAT-R z rodzicem lub opiekunem przeprowadzony przez przeszkolonego profesjonalistę np. psychologa, pedagoga, pielęgniarkę	ASDetect	11- 30 m-cy	Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem
Nazwa narzędzia	Przedział wieku	Format											
M-CHAT-R	16 – 30 m-cy	Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem											
M-CHAT-R/F (Follow up)	16 – 30 m-cy	Wywiad weryfikujący niepewny wynik M-CHAT-R z rodzicem lub opiekunem przeprowadzony przez przeszkolonego profesjonalistę np. psychologa, pedagoga, pielęgniarkę											
ASDetect	11- 30 m-cy	Rodzic lub opiekun w stałym kontakcie z dzieckiem											
Jeśli badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu miałyby być wdrożone i realizowane w ramach bilansu 2-latka, proszę o wskazanie (zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo), jakie narzędzia, do tego typu badań przesiewowych, są odpowiednie dla dzieci w wieku 2 lat? Proszę uzasadnić wybór z uwzględnieniem punktów końcowych: czułość, swoistość, dodatnia wartość predykcyjna, ujemna wartość predykcyjna.	Zgodnie z opinią wyrażoną w pkt. 1 uważam, że badaniami przesiewowymi powinny być objęte dzieci z grup podwyższonego ryzyka oraz objawami ostrzegawczymi już od 1. r.ż., co powinno być udokumentowane obowiązkowo przy bilansie 2 latka. Podobnie jak w Raporcie AOTMiT z 2023 r. („Badania przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej Nr: WS.420.2.2023 Data ukończenia: 22.03.2023 r. „) uważam, że zadaniem lekarza POZ powinna być ewentualna kwalifikacja dziecka do grupy podwyższonego ryzyka zaburzeń rozwojowych na podstawie wywiadu z rodzicem i informacji wynikających z innych badań w okresie ciąży i okołoporodowym. Żadne z obecnie dostępnych narzędzi nie wydaje się odpowiednie do przeprowadzenia badania przesiewowego przez lekarza POZ. Jego zadaniem powinno być zalecenie wykonania przez rodziców/opiekunów badania z wykorzystaniem wybranego narzędzia spośród aktualnie rekomendowanych i ewentualna weryfikacja (MCHAT-R/F) przez przeszkolonego specjalistę. Ponieważ wyniki badań przesiewowych typu MCHAT-R/F, ASDetect, określają jedynie stopień zagrożenia ASD, nie wolno ich traktować jako samoistne i ich interpretacja wymaga całościowej oceny klinicznej przez lekarza. Nie wolno też pozostawiać wyników bez odpowiedniego przedstawienia wniosków rodzicom/opiekunom i formułowania zaleceń (lub ich braku). Ze względu na stały rozwój narzędzi oraz kryteriów kwalifikacji do grup zwiększonego ryzyka rekomendacje dotyczące narzędzi do badań przesiewowych dla lekarzy POZ wymagałyby częściej aktualizacji przez zespół ekspertów – badaczy i praktyków, powołanych przez MZ. Poniżej linki do źródeł informacji i bibliografii w języku polskim dla obu narzędzi: http://badabada.pl/pro/m-chat-r-f https://asdetect.autyzmlublin.pl/ i języku angielskim: https://www.mchatscreen.com www.asdetect.org www.latrobe.edu.au/otarc © References 1) Oredipe et al. (2023). Does learning you are autistic at a younger age lead to better adult outcomes? A participatory exploration of the perspectives of autistic university students. https://doi.org/10.1177/13623613221086700 2) Clark et al. (2017). Continuity and change in cognition and autism severity from toddlerhood to school age. https://doi.org/10.1007/s10803-016-2954-7 3) Clark et al. (2018). School age outcomes of children diagnosed early and later with autism spectrum disorder. https://doi.org/10.1007/s10803-017-												

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert ██████████
	3279-x 4) Shattuck, PT et al. (2009). Timing of identification among children with an autism spectrum disorder: findings from a population-based surveillance study. https://doi.org/10.1097/CHI.0b013e31819b3848 5) Barbaro et al. (2022). Diagnostic accuracy of the Social Attention and Communication Surveillance– Revised with Preschool tool for early autism detection in very young children. JAMA Network Open. https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2021.46415 6) Barbaro et al. (2024; in preparation). Diagnostic accuracy of the ASDetect mobile application for early autism detection.
Czy wnioskowana technologia (kwestionariusz M-CHAT) ma nie mniejszą lub wyższą skuteczność w wykrywaniu zaburzeń ze spektrum autyzmu w badaniu przesiewowym dzieci w wieku 2 lat w porównaniu do technologii alternatywnych (tj. innych narzędzi np. wymienionych w odpowiedziach na pytania 2 lub 3). Proszę opisać słownie lub uzupełnić poniższą tabelę.	Pierwotnie opracowany Kwestionariusz M-CHAT ma mniejszą skuteczność wykrywania zaburzeń ze spektrum autyzmu, a obecnie jest już rzadko używanym narzędziem. Nie ma więc uzasadnienia porównywanie jego słabych i mocnych stron z innymi narzędziami. Nowsze narzędzia jak M-CHAT-R/F uwzględniają lepszą metodologię badania. Jeszcze nowsze narzędzia używają też innej formy przekazu z osobą używającą narzędzia, np. formy wizualnej jak w przypadku aplikacji ASDetect, a nie słownej. ASDetect jest aktualnie adaptowany w wersji polskiej (lipiec 2025) i dostępny w formie aplikacji na telefon. To, co bardzo ułatwia ocenę zachowania dziecka, co podkreślają niedoświadczeni użytkownicy, to że osoba korzystająca z niego ma możliwość porównania nagrań wideo przedstawiających zachowanie/reakcje dzieci zarówno prawidłowe, jak i wskazujące na zaburzenia ze spektrum autyzmu. Ułatwia to decyzję osobom niemającym doświadczenia w ocenie objawów autyzmu u małych dzieci, na ile zachowanie konkretnego dziecka jest prawidłowe lub nie. Wizualne przykłady są nowością w Polsce w badaniach przesiewowych; z badań w innych krajach wynika, że są bardzo pomocne w ocenie rozwoju małego dziecka. Aplikacja ASDetect, powszechnie dostępna bezpłatnie, jest warta rekomendowania do walidacji w Polsce jako narzędzie do badań przesiewowych w kierunku zaburzeń w spektrum autyzmu.
Proszę wymienić jakie korzyści może odnieść dziecko w wieku 2 lat i jego rodzice w związku z badaniem przesiewowym w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu? Jakie są zagrożenia związane m.in. z wynikami fałszywie dodatnimi lub ujemnymi?	Korzyści: - Rodzina może skorzystać ze wsparcia specjalistów, wczesnego wspomagania rozwoju dostosowanego do specyficznych potrzeb dziecka. - Dziecko ma szansę na wsparcie w rozwoju kluczowych umiejętności, jak mowa, nawiązanie relacji emocjonalnych z najbliższymi, trening kluczowych umiejętności niezbędnych w edukacji szkolnej. - Placówki tj. żłobek/przedszkole mogą dostosować metody pracy z dzieckiem do specyficznych potrzeb dziecka w spektrum autyzmu. - Zmniejszenie frustracji i stresu rodziców i otoczenia dzięki lepszej komunikacji z dzieckiem i zrozumieniu jego potrzeb. - Umożliwia korzystanie z dalszej specjalistycznej pomocy i korzystanie z należnych praw i dostosowań zgodnie z Konwencją o Prawach Osób Niepełnosprawnych. - Wspiera adekwatne zaspokojenie potrzeb psychicznych dziecka wpływa na redukcję stresu u dziecka, lęku i zmniejsza natężenie zaburzeń zachowania. - Dodatkową korzyścią badania przesiewowego będzie wykrycie innych niż całościowe zaburzeń rozwojowych i/lub emocjonalnych. - Umożliwia podjęcie szybkich działań wspierających rodzinę, skraca okres niepokoju i oczekiwania na diagnozę, zapobiega wtórnym problemom rozwojowym i wychowawczym, co pozwoli uniknąć części kryzysów w rodzinie, w tym zagrożenia rozwodem, zmniejszy negatywne skutki emocjonalne pozostałych członków rodziny, w tym szczególnie rodzeństwa. Zagrożenia: - W przypadku zastosowania narzędzia przesiewowego do całej populacji 2-latków (bez procedur kwalifikowania do grup podwyższonego ryzyka) wystąpi duża liczba wyników fałszywie dodatnich, co może spowodować silny stres dla wielu rodzin i dzieci. - W konsekwencji dziecko będzie uczestniczyć w długotrwałym procesie diagnostycznym, gdyż spowoduje to jednocześnie wydłużenie kolejek do specjalistów w ośrodkach I i II stopnia referencji.
Proszę o oszacowanie populacji pacjentów, którzy na podstawie badań przesiewowych przeprowadzonych w trakcie bilansu 2-latka mogą zostać skierowani na konsultację specjalistyczną w celu dalszej diagnostyki/ potwierdzenia rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu.	Można szacować, (nie dysponujemy w tym zakresie wiarygodnymi wynikami badań), że grupy podwyższonego ryzyka obejmują rzędu 20% dzieci z danego rocznika (ok. 50- 60 tys. dzieci). Do oceny w ośrodkach 1-stopnia referencji trafi szacunkowo ok. 5% z populacji (ok. 12 – 13 tys. dzieci). Podejrzanie ASD potwierdzi się u ok. 3,5 – 4,5 tys. dzieci. Ponadto można przewidywać, że u podobnej liczby dzieci zostaną rozpoznane inne (nie całościowe) zaburzenia rozwojowe i/lub emocjonalne.
Proszę o wskazanie, zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo, w jakich krajach na świecie wykonywane i finansowane ze środków publicznych są badania	Posiadane informacje są zgodne z przedstawionymi w Rekomendacji AOTMiT z 2023 r.

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert
przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu? W jakim wieku są wykonywane? Przy wykorzystaniu jakich narzędzi? Kto je wykonuje (np. lekarz POZ, specjalista)?	
Czy rozszerzenie zakresu bilansu 2-latka realizowanego w ramach POZ o badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu jest możliwe w obecnie funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej? Jakich potencjalnych zmian oraz działań (np. szkolenia dla lekarzy POZ) wymagałoby wdrożenie badań przesiewowych przy wykorzystaniu narzędzia M-CHAT? Jakie są zagrożenia dla systemu ochrony zdrowia związane z wprowadzeniem wnioskowanego świadczenia?	Uważam, że rozszerzenie bilansu dwulatka w całej populacji o badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu jest możliwe w obecnej organizacji systemu ochrony zdrowia dzieci z zastrzeżeniem, że na I etapie przesiewu dokonuje lekarz POZ na podstawie wywiadu, ogólnej oceny klinicznej dziecka oraz objawów ostrzegawczych i na tej podstawie kwalifikuje część dzieci do grupy podwyższonego ryzyka i/lub z objawami ostrzegawczymi. Na II etapie przesiewu zadaniem lekarza byłoby zalecenie rodzicom dzieci z ww. grup przeprowadzenie badań przesiewowych z użyciem wybranego narzędzia spośród aktualnie rekomendowanych i ewentualna weryfikacja (MCHAT-R/F) przez przeszkolonego specjalistę lub z użyciem najnowszego narzędzia - ASDetect. Nie rekomendujemy wykonywania badań narzędziami przesiewowymi osobiście przez lekarza POZ. Sytuacja obserwacji zachowania dziecka w trakcie krótkiej wizyty u lekarza, w środowisku mało przyjaznym małemu dziecku jakim jest gabinet w poradni POZ, nie będzie sprzyjała zaobserwowaniu zachowań, które mogą wskazywać na ten rodzaj zaburzeń. W trakcie bilansu 2-latka lekarz i pielęgniarka wykonują szereg czynności stresujących dla dziecka (np. mierzenie, ważenie, sprawdzanie ogólnego stanu zdrowia, szczepienie), z tego względu osoby te nie powinny przeprowadzać obserwacji dziecka pod kątem jakichkolwiek zaburzeń rozwoju typu komunikowanie się, rozwój emocjonalny, czy inne zaburzenia neurorozwojowe. Przeszkolenie pediatrów tak, by byli w stanie trafnie odpowiadać na pytania w badaniach przesiewowych nie jest możliwe. Obserwacja w trakcie wizyty u lekarza nie stwarza możliwości do oceny nieprawidłowości w relacjach z rówieśnikami, a niektóre dzieci w spektrum autyzmu z tym mają szczególną trudność; natomiast mogą nawiązywać prawidłowy kontakt z pojedynczą osobą dorosłą, w tej sytuacji z lekarzem, co może prowadzić do mylnych wniosków. Badanie całej populacji może spowodować z jednej strony frustrację rodziców oraz nadmierne obciążenie ośrodków 1-go stopnia referencji. Kryteria wyłaniania grup ryzyka i/lub zagrożenia zaburzeniami ze spektrum autyzmu powinien opracować zespół ekspertów praktyków i pracowników naukowych ośrodków badawczo-dydaktycznych. Lekarze POZ powinni zostać przeszkoleni (w tym online) w zakresie prowadzenia procesu monitorowania rozwoju dziecka od etapu określenia przynależności do grup ryzyka poprzez systematyczne monitorowanie rozwoju i kierowanie do odpowiednich specjalistów: 1. W wywiadzie jeszcze przed urodzeniem dziecka powinny być pytania, czy w rodzinie lub wywiadzie ciążyowym występują czynniki stanowiące zwiększone ryzyko; 2. Określenie zagrożeń rozwojowych związanych z okresem okołoporodowym i historią zdrowotną dziecka (wcześnieństwo, zaburzenia rozwoju ruchowego i in.); 3. Bieżące czynniki, takie jak zaniepokojenie wyrażane przez rodziców w związku z brakiem kontaktu wzrokowego, społecznego, opóźnieniem rozwoju mowy i in. W procedurze wyłaniania grup ryzyka niepokój rodziców lub opiekunów np. w żłobku powinien być jednym z czynników kwalifikacji do badań przesiewowych. Do czasu przeprowadzenia pełnej walidacji nie można rekomendować ostatecznie konkretnych narzędzi. Najbardziej sprawdzone i obiecujące narzędzia, które czasowo warto wykorzystywać to: M-CHAT-R, M-CHAT-R/F i ASDetect. Z zastrzeżeniem, że konieczna jest pełna walidacja, finansowana ze środków publicznej ochrony zdrowia.

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT.

Tabela 7. Opinia ekspercka KK w dziedzinie pediatrii

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert prof. dr hab. n. med. Jarosław Władysław Peregud-Pogorzelski
Czy zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w trakcie bilansu 2-latka w POZ?	Zaburzenia spektrum autyzmu (ASD) mogą ujawniać się wielopostaciowo. Ponadto mogą charakteryzować się różnymi stopniami nasilenia objawów. Pacjenci z tym zespołem mają problemy z komunikacją interpersonalną oraz rozumieniem i radzeniem sobie ze zjawiskami społecznymi. W procesie diagnostycznym powinno uwzględniać się obraz kliniczny oraz dostępne kwestionariusze, które mają jedynie rolę wspomagającą w postawieniu ostatecznej diagnozy.
Jeśli badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu miało być wdrożone i realizowane w ramach bilansu 2-latka, proszę o wskazanie (zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo),	Lekarze pediatrii w ramach specjalizacji odbywają staż kierunkowy w oddziałach psychiatrii dziecięcej, gdzie zapoznawani są z problematyką ASD oraz obowiązkowy kurs z psychiatrii dziecięcej, w ramach którego omawiane są zagadnienia zaburzeń ze spektrum autyzmu. Podobne kursy powinny być obowiązkowe także dla lekarzy rodzinnych udzielających świadczeń dla dzieci w ramach POZ. Każdy lekarz podczas bilansu zdrowia powinien po zebranych dokładnie wywiadzie i przeprowadzonym badaniu przedmiotowym ocenić rozwój psychoruchowy dziecka wskazując na odchylenia od obowiązujących norm.

Elementy stanowiska eksperckiego	Ekspert prof. dr hab. n. med. Jarosław Władysław Peregud-Pogorzelski
jakie narzędzia, do tego typu badań przesiewowych, są odpowiednie dla dzieci w wieku 2 lat? Proszę uzasadnić wybór z uwzględnieniem punktów końcowych: czułość, swoistość, dodatnia wartość predykcyjna, ujemna wartość predykcyjna. Proszę wymienić jakie korzyści może odnieść dziecko w wieku 2 lat i jego rodzice w związku z badaniem przesiewowym w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu? Jakie są zagrożenia związane m.in. z wynikami fałszywie dodatnimi lub ujemnymi? Czy rozszerzenie zakresu bilansu 2-lątka realizowanego w ramach POZ o badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu jest możliwe w obecnie funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej? Jakich potencjalnych zmian oraz działań (np. szkolenia dla lekarzy POZ) wymagałoby wdrożenie badań przesiewowych przy wykorzystaniu narzędzia M-CHAT? Jakie są zagrożenia dla systemu ochrony zdrowia związane z wprowadzeniem wnioskowanego świadczenia?	Tak więc, to w jakim czasie u dziecka uchwycimy nieprawidłowości wskazujące na zaburzenia ze spektrum autyzmu zależy przede wszystkim od wykształcenia i rzetelności lekarzy oraz ich doświadczenia zawodowego. Wprowadzenie dodatkowych narzędzi pod postacią kwestionariusza M-CHAT obciążą lekarzy sprawujących opiekę nad dziećmi w POZ i nie poprawi w sposób istotny wykrywalności ASD. W pełni zgadzam się z opinią Rady Przejrzystości Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji o nie rekomendowaniu włączenia badania przesiewowego z wykorzystaniem kwestionariusza M-CHAT do wykazu świadczeń gwarantowanych. Każdorazowo podczas przeprowadzanych bilansów dziecka w tym również dwulátka powinien być oceniony jego rozwój psychoruchowy.

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT.

Streszczenie opinii ekspertów

Prośbę o opinię przesłano do 5 ekspertów, otrzymano 3 odpowiedzi – opinie te włączono do analiz w niniejszym opracowaniu. Poniżej przedstawiono streszczenie opinii każdego z ekspertów.

KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (dr n. med. Aleksandra Lewandowska) w swojej opinii:

- jako mocne strony kwestionariusza M-CHAT wskazała: łatwość i szybkość użycia oraz dostępność i ekonomiczność narzędzia, brak potrzeby obserwacji dzieci przez specjalistę, wysoką użyteczność narzędzia w badaniach przesiewowych, możliwość przeprowadzenia wczesnej interwencji u dzieci z ASD;
- jako słabe strony kwestionariusza M-CHAT wskazała zależność od informacji uzyskanych od rodziców oraz potencjalne fałszywie dodatnie i fałszywie ujemne wyniki;
- podkreśliła, że skierowanie dzieci z dodatnim wynikiem badania przesiewowego w kierunku ASD do dalszej diagnostyki pozwala na szybsze rozpoznanie ewentualnych innych problemów rozwojowych lub zdrowotnych i objęcie dziecka opieką specjalistyczną w kluczowym okresie wczesnodziecięcym, gdy mózg dziecka cechuje się największą plastycznością i możliwościami kompensacyjnymi;
- wskazała, że aby możliwe było wdrożenie badań przesiewowych przy zastosowaniu narzędzia M-CHAT, konieczne byłyby: aktualizacja Rozporządzenia MZ w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ, ujednolicenie źródeł finansowania ośrodków I i II poziomu referencyjnego, stworzenie wytycznych dla POZ dotyczących ścieżki postępowania po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego oraz przeprowadzenie szkoleń dla lekarzy POZ i pielęgniarek środowiskowych;
- oszacowała koszt programu szkoleń przygotowujących lekarzy POZ oraz pielęgniarki środowiskowe do stosowania i interpretacji narzędzia przesiewowego M-CHAT oraz prowadzenia rozmów z rodzicami na temat wyników badania, wskazując kwotę do 20 000 zł;

- zgodnie z posiadaną wiedzą wskazała informacje nt. wykonywania i finansowania ze środków publicznych badań przesiewowych w kierunku ASD w innych krajach;
- przedstawiała szacowania, zgodnie z którymi 4% dzieci (16,5 tys.) uzyska dodatni wynik testu przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-latka i zostanie skierowanych do ośrodków I poziomu referencyjnego (szacowane dodatkowe obciążenie ośrodków: 30-40 pacjentów rocznie), a następnie 30-50% z nich (5-8 tys.) trafi do ośrodków II poziomu (szacowane dodatkowe obciążenie ośrodków: 25-40 pacjentów rocznie).

Ekspert w dziedzinie psychiatrii () w swojej opinii:

- wskazał, że w dotychczasowych wynikach badań nie znajduje uzasadnienia obejmowanie badaniami przesiewowymi wszystkich dzieci w populacji - wskazał, że badania przesiewowe w kierunku ASD powinny być realizowane i finansowane u dzieci należących do grupy podwyższonego ryzyka i wykazujących objawy ostrzegawcze już od 1. r.ż.;
- oszacował, że 20% dzieci z danego rocznika (ok. 50-60 tys.) należy do grup podwyższonego ryzyka i należy u nich przeprowadzić badanie przesiewowe, a do ośrodków I stopnia referencyjnego zostaliby skierowanych ok. 5% populacji ogólnej dzieci (12-13 tys.);
- podkreślił, że w jego ocenie M-CHAT nie znajduje uzasadnienia jako narzędzie do stosowania w badaniach przesiewowych, gdyż ma mniejszą skuteczność wykrywania ASD niż nowsze narzędzia i obecnie jest rzadko używany. Ekspert, spośród dostępnych narzędzi do badań przesiewowych, zarekomendował M-CHAT-R i M-CHAT-R/F (u dzieci w wieku między 16. a 30. m.ż.) oraz ASDetect (u dzieci w wieku 11-30 miesięcy), przy czym zaznaczył, że żadne z nich nie zostało w Polsce w pełni zwalidowane;
- zaznaczył, że wymienione narzędzia nie są przeznaczone do wykonywania przez lekarzy POZ a przez rodziców/opiekunów, ewentualna weryfikacja (M-CHAT-R/F) powinna być przeprowadzana przez przeszkolonego specjalistę;
- podkreślił, że wyniki badań przesiewowych z zastosowaniem narzędzi typu M-CHAT-R/F i ASDetect określają jedynie stopień zagrożenia ASD i interpretacja wyników takiego badania wymaga całościowej oceny klinicznej przez lekarza;
- zwrócił uwagę na stały rozwój narzędzi służących do przeprowadzania badań przesiewowych i na konieczność regularnej aktualizacji rekomendacji w tym zakresie;
- jako korzyści z wprowadzenia badań przesiewowych w grupie ryzyka wymienił wcześniejsze postawienie rozpoznania, które umożliwiłszy szybszy dostęp do wczesnej terapii i wspomagania rozwoju, redukcję stresu i niepokoju zarówno u dziecka, jak i u rodziców oraz możliwość wykrycia innych niż ASD zaburzeń rozwojowych/emocjonalnych;
- jako zagrożenia w przypadku zastosowania narzędzia w populacji ogólnej wskazał dużą liczbę wyników fałszywie dodatnich i wydłużenie czasu oczekiwania na wizytę u specjalistów w ośrodkach I i II poziomu referencyjnego oraz możliwą frustrację rodziców;
- zaznaczył, że rozszerzenie bilansu dwulatką o badanie przesiewowe byłoby możliwe z zastrzeżeniem, że pierwszy etap badania przesiewowego byłby przeprowadzany przez lekarza POZ i polegałby na kwalifikacji dzieci do grupy podwyższonego ryzyka lub z objawami ostrzegawczymi na podstawie wywiadu i ogólnej oceny klinicznej, a drugim etapem byłoby zalecenie rodzicom wybranych w pierwszym etapie dzieci, użycia narzędzia przesiewowego i ewentualna weryfikacja przez przeszkolonego specjalistę;
- wskazał, że kryteria włączenia do grupy ryzyka lub zagrożenia zaburzeniami ze spektrum autyzmu powinien opracować zespół ekspertów praktyków i pracowników naukowych ośrodków badawczo-dydaktycznych;
- podkreślił, że lekarze POZ powinni zostać przeszkoleni w zakresie prowadzenia monitorowania rozwoju dziecka i kierowania do odpowiednich specjalistów.

KK w dziedzinie pediatrii (prof. dr hab. n. med. Jarosław Peregud-Pogorzelski) w swojej opinii:

- wskazał, że pediatrizy w ramach specjalizacji odbywają staże i kursy, podczas których omawiane jest zagadnienie zaburzeń ze spektrum autyzmu i zaznaczył, że podobne kursy powinny być obowiązkowe również dla lekarzy rodzinnych udzielających dzieciom świadczeń w ramach POZ;
- podkreślił, że podczas bilansu zdrowia lekarz powinien ocenić rozwój psychoruchowy dziecka ze wskazaniem odchyleń od obowiązujących norm;
- zaznaczył, że czas rozpoznania u dzieci nieprawidłowości wskazujących na zaburzenia ze spektrum autyzmu zależy od wykształcenia i rzetelności lekarzy;

- wskazał, że wprowadzenie dodatkowych narzędzi np. kwestionariusza M-CHAT spowoduje zwiększone obciążenie lekarzy przy braku istotnej poprawy wykrywalności ASD.

Podsumowanie opinii ekspertów

KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży zaleca wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do przeprowadzenia badania przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-latków w POZ.

KK w dziedzinie pediatrii nie rekomenduje wprowadzenia kwestionariusza M-CHAT, jako badania przesiewowego w kierunku ASD u dzieci w ramach bilansu 2-latków w POZ.

Specjalista psychiatrii [REDAKTOWANE] nie zaleca przeprowadzania badania przesiewowego w kierunku ASD w populacji ogólnej 2-latków. W opinii eksperta na badanie przesiewowe w kierunku ASD powinny być kierowane dzieci z grupy podwyższonego ryzyka. Ekspert szacuje, że 20% dzieci z danego rocznika znajduje się w grupie podwyższonego ryzyka ASD. Dodatkowo ekspert jest przeciwny wprowadzeniu kwestionariusza M-CHAT jako obowiązkowego narzędzia do badań przesiewowych w kierunku ASD w populacji 2-latków. Ekspert wskazuje alternatywne narzędzia: M-CHAT-R i M-CHAT-R/F albo ASDetect, których rozważenie do zastosowania u dzieci z grupy podwyższonego ryzyka ASD zaleca. Ekspert podkreślił przy tym, że ze względu na szybki rozwój nowych technologii nie można ustalić jednego narzędzia z oczekiwaniami, że będzie wykorzystywane przez długi okres czasu. Zdaniem eksperta, w przypadku pojawienia się nowych technologii o wysokiej efektywności w badaniach przesiewowych, należy przeprowadzić ich walidację i rozważyć ich rekomendację jako narzędzi służących do badań przesiewowych w kierunku ASD.

4.6. Wcześniejsze oceny Agencji związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem

Zasadność zakwalifikowania badania przesiewowego realizowanego za pomocą kwestionariusza M-CHAT, stosowanego do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu, wykonywanego w czasie badań bilansowych 2-latków, jako świadczenia gwarantowanego, była przedmiotem oceny Agencji w 2023 r. W poniższej tabeli przedstawiono szczegóły Stanowiska Rady Przejrzystości i Rekomendacji Prezesa AOTMiT.

Tabela 8. Rekomendacje Agencji dotyczące wnioskowanej technologii

Numer BIP	Uzasadnienie rekomendacji	Rekomendacja/Stanowisko
14/2023	Rekomendacja nr 34/2023 z 31 marca 2023 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Prezes Agencji nie rekomenduje zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-CHAT, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu” jako świadczenia gwarantowanego. <u>Uzasadnienie:</u> Nie odnaleziono dowodów naukowych potwierdzających przewagę kwestionariusza M-CHAT nad innymi dostępnymi narzędziami. M-CHAT jest wymieniany jako jeden z kwestionariuszy, który może zostać zastosowany. Pod uwagę wzięto fakt, że wprowadzenie kwestionariusza może wiązać się z ok. 10% wzrostem obciążenia centrów zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego. Ze względu na powyższe, Prezes Agencji [...] nie rekomenduje włączenia badania przesiewowego z wykorzystaniem kwestionariusza M-CHAT do wykazu świadczeń gwarantowanych i proponuje rozważenie rozszerzenia badań bilansu zdrowia dziecka w drugim roku życia o ocenę rozwoju psychospołecznego oraz zaburzeń w tym zakresie. Nie musi się to jednak sprowadzać do stosowania kwestionariuszy. W przypadku decyzji o ich stosowaniu, sugeruje się rozważenie braku ograniczania oceny rozwoju psychospołecznego wyłącznie do użycia kwestionariusza M-CHAT. Należy mieć również na uwadze, że wdrożenie tego typu narzędzi wiąże się z koniecznością przeprowadzenia szkoleń wśród lekarzy w celu ustandaryzowania kompetencji związanych z wykorzystaniem kwestionariuszy. Stanowisko Rady Przejrzystości nr 32/2023 z dnia 27 marca 2023 r. Rada Przejrzystości uznaje za niezasadne zakwalifikowanie świadczenia opieki zdrowotnej „Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-CHAT, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu” jako świadczenia gwarantowanego.	Negatywna Niezasadne jako świadczenie gwarantowane - zasadne rozszerzenie badań bilansu zdrowia dziecka w 2. r.ż. o ocenę rozwoju psychospołecznego oraz zaburzeń w tym zakresie

Numer BIP	Uzasadnienie rekomendacji	Rekomendacja/Stnowisko
	Jednocześnie Rada Przejrzystości uznaje za zasadne rozszerzenie badań bilansu zdrowia dziecka w drugim roku życia o ocenę rozwoju psychospołecznego oraz zaburzeń w tym zakresie. <u>Uzasadnienie:</u> Nie odnaleziono wysokiej jakości dowodów naukowych na skuteczność wczesnej terapii w zakresie istotnych punktów końcowych. W ramach przeglądu literatury nie odnaleziono dowodów naukowych potwierdzających przewagę kwestionariusza M-Chat nad innymi dostępnymi narzędziami. Zakładany odsetek uzyskanych wyników dodatnich badania (15% populacji) może wpłynąć na zwiększone obciążenie ośrodków środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży (I poziom referencyjności). [...] Przy obecnym obciążeniu podmiotów [...] można szacować średnie zwiększenie obciążenia ośrodka o 10% w skali roku. Rada Przejrzystości uznaje za zasadne rozszerzenie badań bilansu zdrowia dziecka w drugim roku życia o ocenę rozwoju psychospołecznego jako świadczenia gwarantowanego, natomiast nie widzi uzasadnienia dla ograniczania tej oceny do użycia wyłącznie kwestionariusza M-Chat. W przypadku rozszerzenia badań bilansowych dzieci w wieku dwóch lat o ocenę rozwoju psychospołecznego należy również przewidzieć podniesienie w tym zakresie kompetencji lekarzy POZ przeprowadzających bilans.	

Źródło: Opracowanie własne AOTMiT na podstawie <https://bip.aotm.gov.pl/zlecenia-mz-2023/1005-materialy-2023/8005-14-2023-zlc> [data dostępu: 18.07.2025].

5. Analiza kliniczna

5.1. Metodyka

Przegląd systematyczny stanowi aktualizację przeglądu przeprowadzonego w toku prac nad opracowaniem WS.420.2.2023⁶⁶. Celem było odnalezienie badań dotyczących wykorzystania narzędzia M-CHAT do badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Przegląd przeprowadzono w trzech bazach publikacji naukowych: MEDLINE (via PubMed), EMBASE (via Ovid), The Cochrane Library, zgodnie z przyjętymi kryteriami włączenia według schematu PICOS (Tabela 9). Ze względu na fakt, że jest to przegląd aktualizujący, zakres wyszukiwania publikacji zawężono od 03.03.2023 r. do 07.07.2025 r. Na potrzeby niniejszej analizy ograniczono się do opracowań wtórnych (przeglądów systematycznych z metaanalizą).

Tabela 9. Kryteria włączenia i wykluczenia do przeglądu

Kategoria	Opis
Populacja docelowa	Dzieci w wieku 24-36 miesięcy
Interwencja	M-CHAT
Komparator	Narzędzia do badań przesiewowych w kierunku ASD
Punkty końcowe	Dowolne odnoszące się do parametrów trafności kwestionariusza
Typ badania	Do analizy włączono: metaanalizy na podstawie wyników przeglądu systematycznego

Strategie wyszukiwania dowodów naukowych wraz z wynikami wyszukiwania w poszczególnych bazach oraz diagramy selekcji przedstawiono w rozdziale 9.3.

Przeprowadzono dwuetapowy proces selekcji w oparciu o wyżej opisane kryteria włączenia. W pierwszej kolejności analizowano tytuły oraz streszczenia badań, na podstawie których opracowano listę badań wstępnie spełniających kryteria włączenia do analizy. Kolejnym etapem była selekcja na podstawie pełnych tekstów artykułów. Selekcja badań została przeprowadzona przez trzech niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji badań w oparciu o pełne teksty doniesień naukowych, ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu (z udziałem czwartego analityka).

5.2. Charakterystyka i opis wyników badań wtórnych włączonych do przeglądu

W wyniku przeprowadzonego wyszukiwania odnaleziono dwa badania wtórne spełniające założone kryteria włączenia do przeglądu. Oba z odnalezionych badań dotyczą narzędzia M-CHAT-R/F (technologia alternatywna), nie odnaleziono przeglądów systematycznych z metaanalizą dotyczących narzędzia M-CHAT (technologia wnioskowana). W Tabeli 10 przedstawiono zbiorcze wyniki w zakresie najważniejszych punktów końcowych uzyskanych przez M-CHAT-R/F w badaniach włączonych do analizy.

M-CHAT-R/F jest nowszą, zmodyfikowaną wersją kwestionariusza M-CHAT, uzupełnioną o część dotyczącą *Follow-up* celem zmniejszenia liczby wyników fałszywie dodatnich. Wnioskowana technologia tj. kwestionariusz M-CHAT, jako starsze narzędzie, nie pojawia się w najnowszych metaanalizach.

Tabela 10. Podsumowanie wyników badań włączonych do analizy

Badanie	Narzędzie przesiewowe	Wiek (miesiące)	Ilość badań włączonych do metaanalizy	Wyniki			
				Czułość	Swoistość	PPV	NPV
Ramkumar 2023	M-CHAT-R/F	14 – 36	15	82,6%	45,7%	57,7%	72,5%
Santos 2024	M-CHAT-R/F	14 – 48	6	78%	98%	-	-

PPV - dodatnia wartość predykcyjna (ang. *Positive Predictive Value*); NPV - ujemna wartość predykcyjna (ang. *Negative Predictive Value*).

⁶⁶ Opracowanie AOTMiT nr WS.420.2.2023: Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. 30.03.2023 r.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie: A. Ramkumar et al., Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening, Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.; C. Santos et al., Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. Clinics, 2024, 79, 100323.

Szczegółową charakterystykę i wyniki obu badań przedstawiono w tabelach poniżej.

Tabela 11. Charakterystyka badania Ramkumar 2023

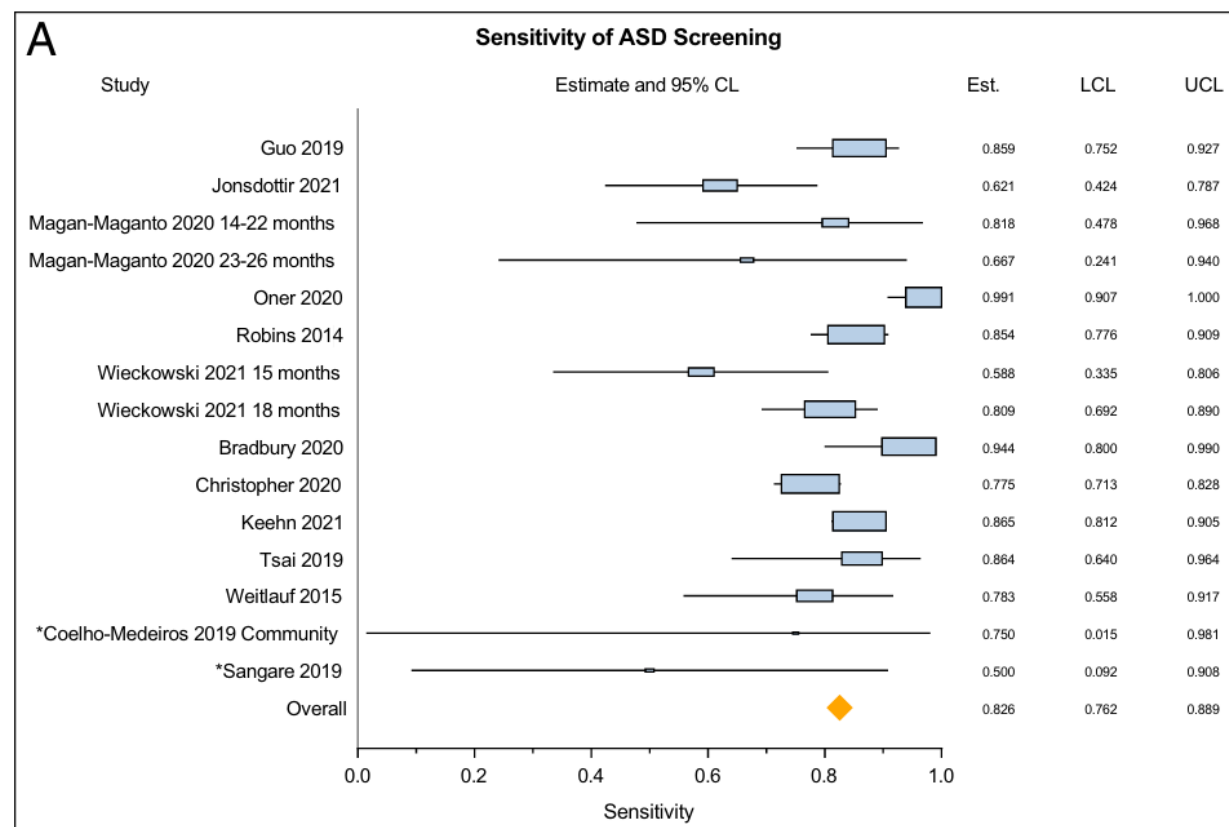
Ramkumar 2023 <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up</i>			
Charakterystyka badania			
Metodyka	Populacja	Interwencja	Punkty końcowe
Typ badania: przegląd systematyczny z metaanalizą Cel: obliczenie właściwości psychometrycznych kwestionariusza M-CHAT-R/F, na potrzeby dalszej diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. <i>Autism Spectrum Disorder</i>, ASD). Przeszukane bazy: Medline, Embase, SCOPUS, Trip Pro Okres objęty wyszukiwaniem: styczeń 2014 – listopad 2021 Kryteria włączenia: • dzieci w ≤ 48 miesięcy z grupy niskiego ryzyka (tj. z populacji ogólnej) lub wysokiego ryzyka (tj. dzieci, których rodzeństwo miało ASD lub wcześniaki); • zastosowanie 20-punktowego kwestionariusza M-CHAT-R/F wraz z wywiadem uzupełniającym i standardową metodą punktacji; • z raportowaniem co najmniej 1 właściwości psychometrycznej i wykorzystanie oceny diagnostycznej do rozpoznania ASD; Kryteria wykluczenia: • badania, w których podano jedynie odsetek pozytywnych wyników kwestionariusza bez danych z wywiadu uzupełniającego; • użycie niewłaściwego kwestionariusza; • artykuł przeglądowy bez oryginalnych danych; • brak przeprowadzenia oceny diagnostycznej. Liczba włączonych badań: 15 Ocena jakości włączonych badań: Ramy działania USPSTF (ang. <i>United States Preventive Services Task Force</i>): dobra (6 badań); dostateczna (6 badań); niska (3 badania). Dodatkowe aspekty dotyczące metodyki: Wartość predykcyjna dodatnia (PPV) była szacowana jako odsetek uczestników z dodatnim wynikiem badania przesiewowego, u których w diagnostyce potwierdzono ASD. W <u>analizach pierwotnych</u>, aby zachować równowagę i zwiększyć dokładność czułości, swoistości i NPV, autorzy przyjęli wymóg, aby dzieci z wynikiem ujemnym w badaniu przesiewowym otrzymały ocenę diagnostyczną, zamiast zakładać, że są one wolne od choroby. W analizie pierwotnej, wśród uczestników z wynikiem ujemnym w badaniu przesiewowym, którzy zostali poddani diagnostyce, wartość predykcyjna ujemna (NPV) była szacowana jako odsetek uczestników z ujemnym wynikiem w badaniu przesiewowym, u których potwierdzono brak ASD. Badanych z wynikiem ujemnym w badaniu przesiewowym, którzy nie przeszli diagnostyki, uznawano za osoby o nieznanym statusie ASD. Przeprowadzono <u>analizy wtórne</u> dla wartości predykcyjnej ujemnej (NPV) i swoistości, zakładając, że wszyscy uczestnicy z wynikiem ujemnym, którzy nie zostali poddani diagnostyce, nie mieli zaburzeń ze spektrum autyzmu (czyli byli prawdziwie ujemni).	Dzieci w wieku między 14. a 36. m.ż. Badania oceniające M-CHAT-R/F = 15	M-CHAT(-R/F)	• czułość • swoistość • dodatnia wartość predykcyjna (ang. <i>positive predictive value</i>, PPV) • ujemna wartość predykcyjna (ang. <i>negative predictive value</i>, NPV)
Ograniczenia badania			
• Autorzy wskazują, że wartość predykcyjna wyniku ujemnego NPV, czułość i swoistość zostały obliczone na podstawie prób o niskiej liczebności ze względu na ograniczoną ocenę lub brak oceny dzieci z wynikiem ujemnym w badaniu przesiewowym.			

- Heterogeniczność między badaniami włączonych do metaanalizy była istotna statystycznie we wszystkich analizowanych miarach (PPV, NPV, czułość i swoistość), natomiast autorzy wskazują, że wykluczenie z analizy badań o niskiej jakości nie wpłynęło istotnie na szacowaną wartość PPV.
- Autorzy wskazują, że pomimo iż w 13 z 15 uwzględnionych w metaanalizie badań zastosowano ocenę diagnostyczną wobec próby pacjentów z ujemnym wynikiem w badaniu przesiewowym, to większość tych pacjentów otrzymała ostatecznie potwierdzenie rozpoznania, w związku z czym pacjenci nie byli dobrani losowo w próbie, stąd nie była to grupa reprezentatywna dla populacji ogólnej. Autorzy podkreślają, że to ograniczenie prawdopodobnie przyczyniło się do rozbieżności w wynikach NPV między badaniami.

Skuteczność i bezpieczeństwo

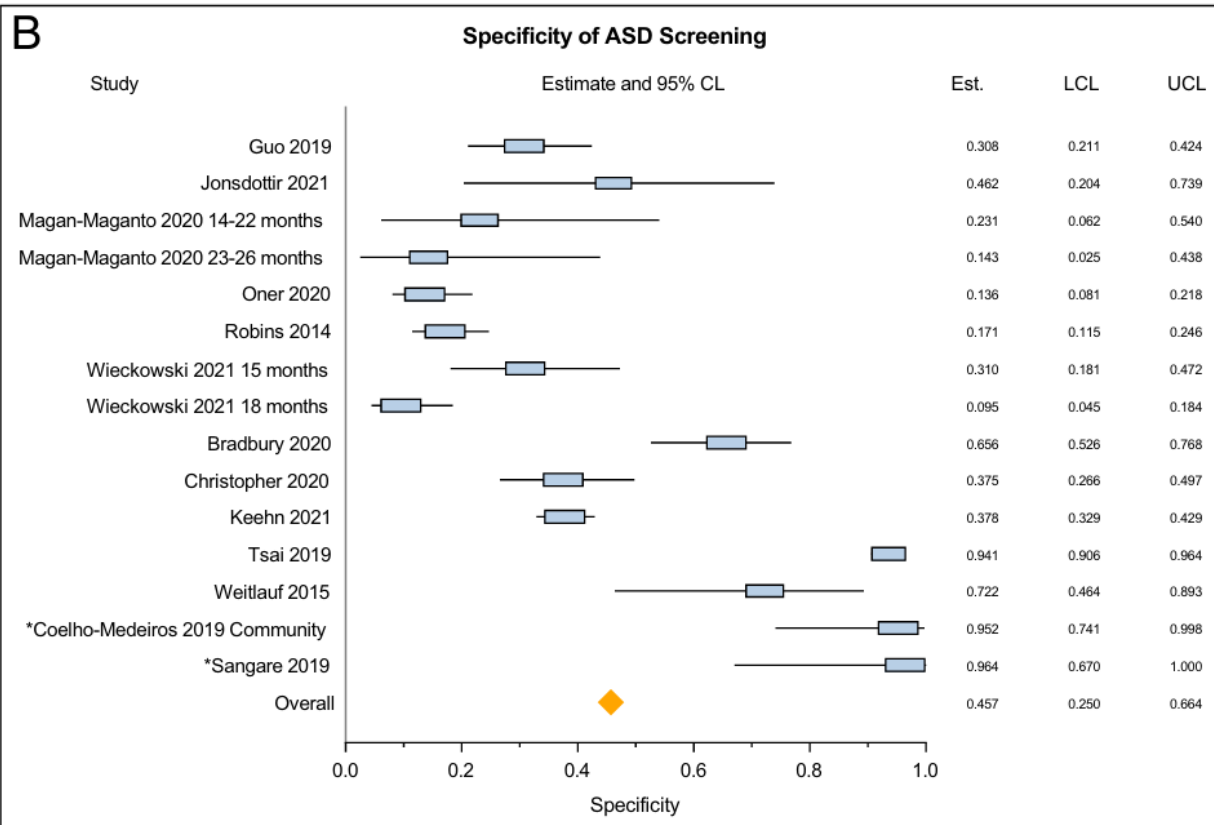
Kwestionariusz M-CHAT(-R/F)				
Analiza	Czułość	Swoistość	PPV	NPV
pierwotna	82,6% (95% CI 76,2–88,9)	45,7% (95% CI 25,0–66,4)	57,7% (95% CI 48,6–66,8) Analiza w podgrupach: - z wysokim ryzykiem ASD: 75,6% (95% CI 66,0–85,2) - z niskim ryzykiem ASD: 51,2% (95% CI 43,0–59,5, Q 5 76,28)	72,5% (95% CI 62,5–82,4)
wtórna	-	97,1% (95% CI 96,4–97,9)	-	99,7% (95% CI 99,6–99,9)

CI - przedział ufności (ang. *Confidence Interval*); PPV - dodatnia wartość predykcyjna (ang. *Positive Predictive Value*); NPV - ujemna wartość predykcyjna (ang. *Negative Predictive Value*)



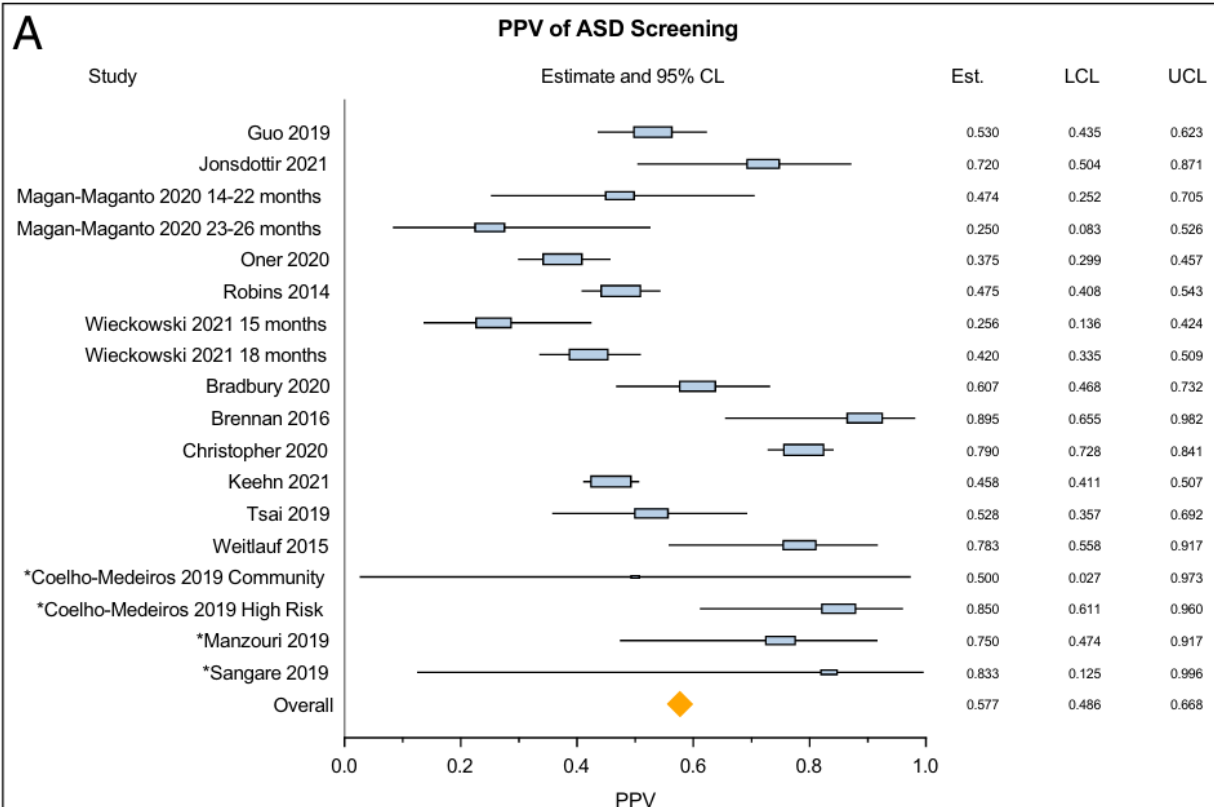
Rycina 1. Wykres typu forest plot w zakresie czułości narzędzia M-CHAT-R/F

Źródło: A. Ramkumar et al., Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening, Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.



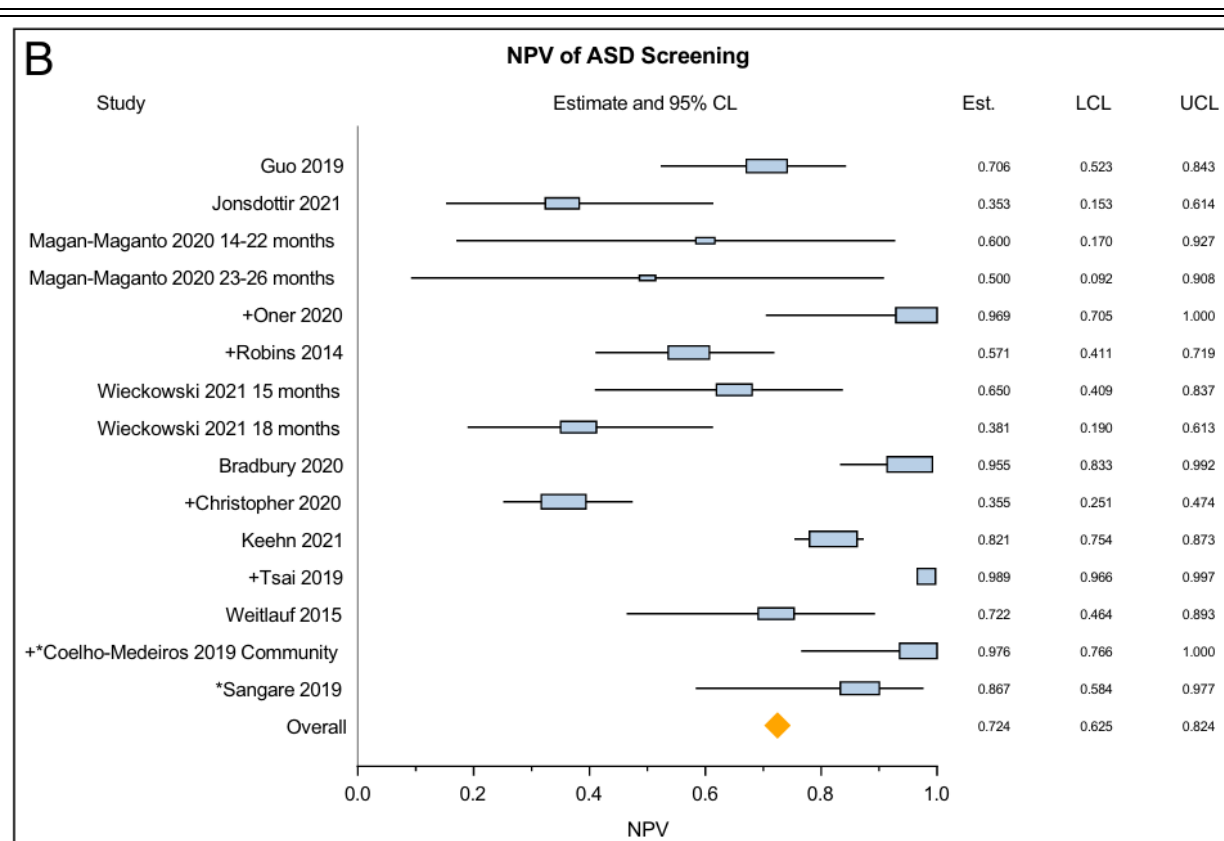
Rycina 2. Wykres typu *forest plot* w zakresie swoistości narzędzia M-CHAT-R/F

Źródło: A. Ramkumar et al., Meta-analysis... Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.



Rycina 3. Wykres typu *forest plot* w zakresie dodatniej wartości predykcyjnej M-CHAT-R/F^a

Źródło: A. Ramkumar et al., Meta-analysis... Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.



Rycina 4. Wykres typu forest plot w zakresie ujemnej wartości predykcyjnej M-CHAT-R/F^a

^a Badania uporządkowano według jakości od dobrej (ang. *good*) do niskiej (ang. *poor*).

* badania ocenione jako niskiej jakości;

+ badania, które obejmowały losową próbę dzieci z ujemnym wynikiem badania przesiewowego.

Est. – dane szacunkowe (ang. *Estimate*), LCL – dolna granica przedziału ufności (ang. *Lower Confidence Limit*), UCL – górna granica przedziału ufności (ang. *Upper Confidence Limit*)

Źródło: A. Ramkumar et al., Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening, Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.

Charakterystyka badań włączonych do analizy		
Autor i rok	Wiek pacjentów (miesiące)	Liczba pacjentów
Guo 2019	16-30	7 928
Jonsdottir 2021	nie określono	1 586
Magan-Maganto 2020	14-36	6 625
Oner 2020	16-36	6 712
Robins 2014	16–30,9	16 071
Wieckowski 2021	14,0–21,9	4 281
Bradbury 2020	16–30	187
Brennan 2016	16-36	2 594
Christopher 2021	18–48	290
McNally 2021	18–48	605
Tsai 2019	16-32	317
Weitlauf 2015	16-21	74
Coelho-Medeiros 2019	16-30	120
Manzouri 2019	16-30	1 504
Sangare 2019	nie określono	947

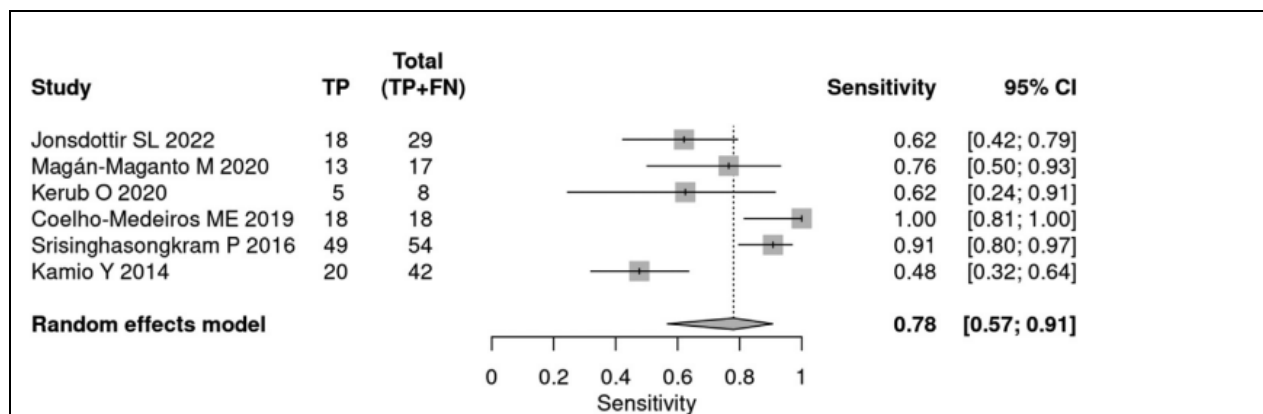
Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie: A. Ramkumar et al., Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening, Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.

Wnioski autorów:

Autorzy metaanalizy wskazują, że wyniki przeprowadzonego badania potwierdzają, że kwestionariusz M-CHAT-R/F jest przydatnym narzędziem przesiewowym do wykrywania zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD). Podkreślili, że narzędzie to charakteryzuje się dobrą czułością i akceptowalną wartością predykcyjną dodatnią (PPV), co zostało wskazane jako istotne przy niskiej częstotliwości występowania ASD w populacji. Autorzy dodają, że pozytywny wynik testu M-CHAT-R/F wiąże się z około 50% szansą na diagnozę ASD oraz 90% szansą na wykrycie jakiegokolwiek zaburzenia rozwojowego.

Tabela 12. Charakterystyka badania Santos 2024

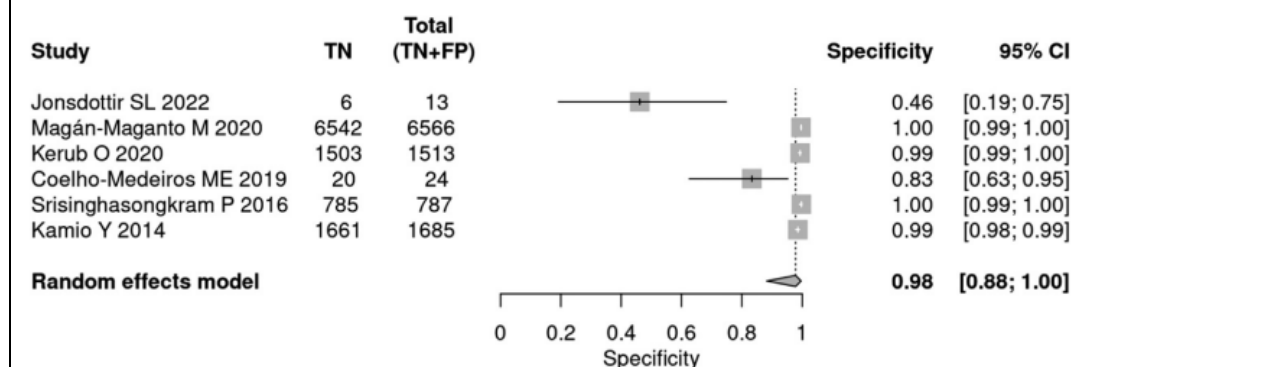
Santos 2024				
Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis				
Charakterystyka badania				
Metodyka		Populacja	Interwencja	Punkty końcowe
Typ badania: przegląd systematyczny z metaanalizą Cel: rekomendacja najlepszych narzędzi do przeprowadzania badań przesiewowych i diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu Przeszukane bazy: MEDLINE (PubMed), Embase, Cochrane Central, Lilacs Okres objęty wyszukiwaniem: bez ograniczeń czasowych Kryteria włączenia/wykluczenia: - wiek <18 lat; - badania przesiewowe lub diagnozy za pomocą kwestionariuszy; - badania przekrojowe; - bez ograniczeń czasowych; - bez ograniczeń językowych; - dostępny pełny tekst lub streszczenie z odpowiednimi danymi. Liczba włączonych badań: 19 (6 dotyczących M-CHAT-R/F): umiarkowane (11 badań), niskie ryzyko błędu systematycznego (8 badań) Ocena jakości włączonych badań: QUADAS-2		Osoby < 18 roku życia Badania oceniające M-CHAT-R/F = 6	M-CHAT-R/F	- czułość - swoistość
Ograniczenia badania				
- Metaanalizy wykonano dla: 1 (M-CHAT-R/F) spośród 5 (M-CHAT, M-CHAT-R/F, Q-CHAT, SCQ, RITA-T) badanych narzędzi służących do badań przesiewowych zaburzeń ze spektrum autyzmu; 3 spośród badanych narzędzi służących do diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu (ADOS, ADI-R, CARS-2). - Autorzy wskazują wysoką heterogeniczność metodologii między badaniami, która mogła mieć wpływ na wyniki.				
Skuteczność i bezpieczeństwo				
Narzędzie	Liczba badań	Prewalencja	Czułość	Swoistość
M-CHAT-R/F	6	2%	0,78 (95 % CI 0,57–0,91)	0,98 (95 % CI 0,88–1,00)



Rycina 5 Wykres typu forest plot w zakresie czułości narzędzia M-CHAT-R/F

TP – wyniki prawdziwie dodatnie (ang. *True Positives*), FN – wyniki fałszywie ujemne (ang. *False Negatives*)

Źródło: Santos C. et al. Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. Clinics, 2024, 79, 100323.



Rycina 6. Wykres typu forest plot w zakresie swoistości narzędzia M-CHAT-R/F

TP – wyniki prawdziwie dodatnie (ang. *True Positives*), FN – wyniki fałszywie ujemne (ang. *False Negatives*)

Źródło: Santos C. et al. Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. Clinics, 2024, 79, 100323.

Charakterystyka badań przekrojowych (ang. <i>cross-sectional studies</i>) dotyczących M-CHAT-R/F włączonych do analizy		
Autor i rok	Wiek pacjentów (miesiące)	Liczba pacjentów
Jonsdottir 2022	30	1 586
Magán-Maganto 2020	14-22 23-36	14-22: 3 529 23-36: 3 096
Kerub 2020	18-36	1 591
Coelho-Medeiros 2019	16-30	120
Srisinghasongkram 2016	18-48	841
Kamio 2014	18	1 851

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie: C. Santos et al. Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. Clinics, 2024, 79, 100323. Appendices <https://doi.org/10.1016/j.clinsp.2023.100323> [data dostępu: 09.07.2025].

Wnioski autorów:
M-CHAT-R/F jest najbardziej zalecanym testem przesiewowym zaburzeń ze spektrum autyzmu ze względu na jego czułość i swoistość.

6. Analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia

6.1. Opinia Prezesa NFZ

Prezes NFZ w odpowiedzi z dnia 31.07.2025 (pismem znak NFZ-DSOZ-DPOZiZWM.4012.1.225.2025) wskazał, iż zgodnie z art. 31a ust.1 pkt. 7 ustawy o świadczeniach⁶⁷ nie jest możliwe przedstawienie opinii dotyczącej skutków finansowych dla systemu ochrony zdrowia w przypadku organizacji szkoleń dla lekarzy POZ po ewentualnym zakwalifikowaniu kwestionariusza M-CHAT jako świadczenia gwarantowanego. Zaznaczył, że NFZ nie posiada ustawowych kompetencji do organizacji szkoleń dla lekarzy. Prezes NFZ określił liczbę lekarzy POZ, którzy mieliby zostać przeszkoleni w zakresie stosowania narzędzia M-CHAT, na 42 904 (stan na maj 2025 roku).

W odniesieniu do innych kosztów związanych z wprowadzeniem badania przesiewowego w kierunku ASD za pomocą kwestionariusza M-CHAT jako świadczenia gwarantowanego z zakresu POZ, Prezes NFZ wskazał możliwy wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z tego zakresu, wynikający z wniosków realizatorów świadczenia o zwiększenie wartości stawki kapitałowej lub wprowadzenia dodatkowej dopłaty dla realizatorów.

Prezes NFZ przedstawił również dane dotyczące liczby dwulatków objętych ubezpieczeniem zdrowotnym w latach 2025 i 2026 według danych Centralnego Wykazu Ubezpieczonych (stan na 31 marca 2025 roku), które zostały zestawione w Tabeli 13.

6.2. Analiza wpływu na budżet – oszacowanie własne AOTMiT

W poniższym rozdziale przedstawiono oszacowanie przewidywanych skutków dla systemu ochrony zdrowia, związanych z ewentualnym wprowadzeniem badania przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu przy użyciu kwestionariusza M-CHAT w trakcie bilansu zdrowia u dzieci w wieku 2 lat jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

6.2.1. Wielkość populacji docelowej

Badaniem przesiewowym w kierunku ASD z zastosowaniem kwestionariusza M-CHAT, zgodnie z KŚOZ, zostałyby objęte wszystkie dzieci, u których wykonywany jest bilans zdrowia w wieku 2 lat.

Szacowanie populacji docelowej przeprowadzono w trzech scenariuszach, zależnie od źródła pozyskania danych o liczbie dzieci w wieku 2 lat, które mogą zostać poddane badaniu przesiewowemu w kierunku ASD – opierając się na danych NFZ (scenariusz 1), z Centralnego Wykazu Ubezpieczonych (scenariusz 2, dane otrzymane wraz z opinią Prezesa NFZ) oraz z bazy Głównego Urzędu Statystycznego (GUS) (scenariusz 3). Dane NFZ nie uwzględniają dzieci, dla których nie sprawozdano świadczenia bilansowego, dlatego oparte na nich wyliczenia mogą skutkować niedoszacowaniem. Z tego powodu przeprowadzono również szacowanie oparte o dane pochodzące z GUS uwzględniające wszystkie dzieci w wieku 2 lat.

Tabela 13. Zestawienie danych dotyczących szacowania wielkości populacji docelowej w skali roku

Dane	Źródło	Liczba
Liczba bilansów zdrowia w wieku 2 lat* w 2022 r.	Dane NFZ	91 474
Liczba bilansów zdrowia w wieku 2 lat* w 2023 r.	Dane NFZ	91 698
Liczba bilansów zdrowia w wieku 2 lat* w I połowie 2024 r.	Dane NFZ	43 334
Liczba dwulatków – rok 2025	Centralny Wykaz Ubezpieczonych	225 311
Liczba dwulatków – rok 2026	Centralny Wykaz Ubezpieczonych	198 442
Liczba dwulatków w 2023 r.	GUS	334 484
Szacowana liczba dwulatków w 2024 r.	GUS	304 379

⁶⁷ Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2024 poz. 146 z późn. zm.) <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20240000146/U/D20240146Lj.pdf> [data dostępu: 31.07.2025].

Dane	Źródło	Liczba
Szacowana liczba dwulatków w 2025 r.	GUS	266 966

*Sprawozdany kod rozliczeniowy: 5.01.00.0000104 bilans zdrowia przeprowadzony u pacjentów w wieku 24–35 miesięcy.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych GUS⁶⁸ i NFZ.

Na podstawie danych z bazy GUS za rok 2023, jako szacunkową roczną liczbę dwulatków mieszkających w Polsce w roku 2024 przyjęto liczbę dzieci w 1. r.ż. w roku 2023, a jako szacunkową roczną liczbę dwulatków mieszkających w Polsce w roku 2025 – liczbę dzieci w 0. r.ż. w roku 2023. Według prognoz GUS liczba dzieci, dla których realizowane byłoby świadczenie, w przyszłości będzie się obniżać⁶⁹. Jako szacunkową liczbę 2-latków mieszkających w Polsce w ciągu roku kalendarzowego przyjęto więc liczbę szacowaną dla roku 2025 - 266 970.

Na podstawie danych NFZ, jako szacunkową roczną liczbę dzieci poddawanych bilansowi zdrowia w wieku 2 lat przyjęto 91 000.

Na podstawie danych z Centralnego Wykazu Ubezpieczonych (stan na 31 marca 2025 r.), jako liczbę dwulatków objętych ubezpieczeniem zdrowotnym w roku 2025 przyjęto 225 311.

Zgodnie z powyższymi szacunkami oraz informacjami zawartymi w KŚOZ, liczba dzieci, u których mogłoby zostać przeprowadzane badanie przesiewowe w kierunku ASD w ramach bilansu zdrowia w wieku 2 lat, wynosi 91 000 – 266 970 rocznie.

Zgodnie z opinią eksperta [REDAKTOWANE], przeprowadzenie badania przesiewowego w kierunku ASD jest zasadne u dzieci z grupy podwyższonego ryzyka oraz w grupie, w której zidentyfikowano objawy ostrzegawcze. Ekspert oszacował, iż populacja ta będzie stanowić 20% ogólnej populacji 2-latków, a więc szacunkowo 18 200 – 53 400 dzieci rocznie.

Zgodnie ze ścieżką wskazaną przez Konsultanta Krajowego, pacjenci z dodatnim wynikiem badania przesiewowego kierowani byłiby do dalszej diagnostyki wstępnej i pogłębionej w ośrodkach I i II poziomu referencyjnego systemu ochrony zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży.

Ośrodki I poziomu referencyjnego to ośrodki środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży, spełniające warunek formalny o posiadaniu poradni psychologicznej dla dzieci⁷⁰.

Ośrodki II poziomu referencyjnego to środowiskowe centra zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży, spełniające warunek formalny o posiadaniu poradni zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży, oddziału psychiatrycznego rehabilitacyjnego dla dzieci i młodzieży oraz zespołu leczenia środowiskowego dla dzieci i młodzieży⁷¹.

Ośrodki I poziomu referencyjnego

W celu oszacowania dodatkowego obciążenia ośrodków I poziomu referencyjnego, dla ww. scenariuszy opracowano dwa warianty, zależnie od odsetka dzieci uzyskujących dodatni wynik badania przesiewowego w kierunku ASD, kierowanych do dalszej diagnostyki. Szacowania przeprowadzono dla danych NFZ, jako scenariusza minimalnego oraz dla danych z bazy GUS, jako scenariusza maksymalnego.

W wariantach I i II do szacowania wykorzystano dane NFZ dotyczące liczby pacjentów, którym udzielono świadczenia z zakresu bilansu zdrowia w wieku 2 lat (zrealizowany kod rozliczeniowy: 5.01.00.0000104 bilans zdrowia przeprowadzony u pacjentów w wieku 24–35 miesięcy). W wariantach III i IV do szacowania wykorzystano dane dot. liczby dwulatków z bazy danych GUS.

Warianty I oraz III opierają się na założeniu, że do dalszej diagnostyki w ośrodkach I poziomu referencyjnego, skierowanych zostanie 4% dzieci, które poddano badaniu przesiewowemu w kierunku ASD w POZ. Powyższe założenie przyjęto na podstawie opinii KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (dr n. med. Aleksandra Lewandowska), wskazującej, że wszystkie dzieci w wieku 2 lat powinny zostać poddane badaniu przesiewowemu w kierunku ASD, a 4% z nich w wyniku takiego badania zostanie skierowanych do dalszej diagnostyki w ośrodkach I poziomu referencyjnego.

⁶⁸ <https://demografia.stat.gov.pl/bazademografia/StartIntro.aspx> [data dostępu: 31.07.2025].

⁶⁹ Główny Urząd Statystyczny, Prognoza ludności na lata 2023-2060, https://demografia.stat.gov.pl/bazademografia/Prognoza_2023_2060.aspx [data dostępu: 24.07.2025].

⁷⁰ Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 14 sierpnia 2019 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień (Dz.U. 2019 r. poz. 1640). <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20190001640/O/D20191640.pdf> [data dostępu 30.07.2025].

⁷¹ Ibidem.

Warianty II i IV opierają się na założeniu, że do dalszej diagnostyki w ośrodkach I poziomu referencyjnego skierowanych zostanie 5% dzieci, które poddano badaniu przesiewowemu w kierunku ASD w POZ. Powyższe założenie przyjęto na podstawie opinii specjalisty psychiatrii ().

Podsumowując powyższe, szacowania dodatkowego obciążenia ośrodków I poziomu referencyjnego przeprowadzono w następujących wariantach:

- Wariant I: liczba 2-latków na podstawie danych NFZ, 4% z nich skierowanych do dalszej diagnostyki po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ;
- Wariant II: liczba 2-latków na podstawie danych NFZ, 5% z nich skierowanych do dalszej diagnostyki po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ;
- Wariant III: liczba 2-latków na podstawie bazy danych GUS, 4% z nich skierowanych do dalszej diagnostyki po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ;
- Wariant IV: liczba 2-latków na podstawie bazy danych GUS, 5% z nich skierowanych do dalszej diagnostyki po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ.

Tabela 14. Założenia dotyczące szacowania dodatkowego obciążenia ośrodków I poziomu referencyjnego

Dane	Źródło	Wartość
Odsetek dwulatków kierowanych do dalszej diagnostyki w ośrodku I poziomu referencyjnego	Opinia KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży (dr n. med. Aleksandra Lewandowska)	4%
	Opinia eksperta w dziedzinie psychiatrii ()	5%

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie opinii eksperckich.

Dane przedstawione w Tabeli 13 i powyższe założenia (warianty I-IV) posłużyły do obliczenia dodatkowego obciążenia ośrodków I poziomu referencyjnego (Tabela 15).

Tabela 15. Szacunkowa liczba dwulatków skierowanych do diagnostyki w ośrodku I poziomu referencyjnego po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD

Wariant	Liczba dwulatków rocznie (1)	Odsetek dwulatków z dodatnim wynikiem badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ (2)	Liczba dwulatków kierowanych rocznie do diagnostyki w ośrodku I poziomu referencyjnego po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD (3)=(1)x(2)
I	91 000	0,04	3 640
II	91 000	0,05	4 550
III	266 970	0,04	10 680
IV	266 970	0,05	13 350

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Szacunkowa liczba dzieci skierowanych do diagnostyki w ośrodkach I poziomu referencyjnego po wykonaniu testu przesiewowego w kierunku ASD w ramach bilansu 2-latka, w wariantach minimalnym wynosi 3 640, a w maksymalnym – 13 350. Wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-latka może wiązać się ze wzrostem obciążenia ośrodków I poziomu referencyjnego: 2-9-krotnym wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD, wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w POZ.

Ośrodki II poziomu referencyjności

Konsultant Krajowa w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży w swojej opinii (Tabela 5) wskazała, że nie wszystkie dzieci przyjęte do ośrodków I poziomu referencyjnego będą wymagały skierowania do ośrodków poziomu II. W ocenie ekspertki skierowania takie, dla dzieci wymagających pogłębionej diagnostyki specjalistycznej lub planowania interwencji wielospecjalistycznej, będą dotyczyć 30-50% dzieci przyjętych w ośrodkach I poziomu.

W celu oszacowania dodatkowego obciążenia ośrodków II poziomu referencyjnego, przyjęto, na podstawie ww. opinii, że do ośrodków II poziomu referencyjnego skierowane zostanie 40% dzieci przyjętych w ośrodkach I poziomu.

Poniżej przedstawiono oszacowanie liczby dwulatków trafiających do ośrodków I poziomu referencyjnego po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ, które następnie zostaną skierowane do ośrodków II poziomu referencyjnego.

Tabela 16. Szacunkowa liczba dwulatków skierowanych do ośrodków II poziomu referencyjnego

Wariant	Liczba dwulatków kierowanych rocznie do diagnostyki w ośrodku I poziomu referencyjnego po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD (1)	Odsetek dwulatków kierowanych do ośrodków II poziomu referencyjnego (2)	Liczba dwulatków kierowanych rocznie do ośrodków II poziomu referencyjnego (3)=(1)x(2)
minimalny	3 640	0,40	1 460
maksymalny	13 350	0,40	5 340

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Szacunkowa liczba dwulatków trafiających do ośrodków I poziomu referencyjnego po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego, które następnie zostaną skierowane do ośrodków II poziomu referencyjnego, w wariancie minimalnym wynosi 1 460, a w maksymalnym – 5 340. Wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-latka może wiązać się ze wzrostem obciążenia ośrodków II poziomu referencyjnego: 9-33% wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD, wskutek skierowania dzieci, które wcześniej trafiły do ośrodków I poziomu referencyjnego z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w POZ.

6.2.1. Wyniki

Zgodnie z założeniami KŚOZ oraz stanowiskiem Wydziału Taryfikacji AOTMiT, przyjęto, że świadczenie badań przesiewowych w kierunku ASD (kwestionariusz M-CHAT) będzie realizowane w ramach budżetu przeznaczonego na bilans zdrowia dziecka w 2. r.ż. bez konieczności dodatkowego zwiększania budżetu. Uzasadnieniem przyjętego założenia są brak kosztów związanych z zakupem, użytkowaniem i rozpowszechnianiem kwestionariusza M-CHAT oraz jednakowa wycena badań bilansowych w okresie między 2. a 19. r.ż.⁷², mimo zróżnicowanego zakresu badań realizowanego w ramach bilansu u dzieci w różnym wieku⁷³. Należy jednak mieć na uwadze, że wprowadzenie ocenianego świadczenia, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu POZ, spowoduje zwiększone obciążenie ośrodków I i II poziomu referencyjnego, w tym przypadkami z fałszywie dodatnim wynikiem badania przesiewowego w kierunku ASD lub przypadkami, w których podejrzenie ASD nie utrzyma się wraz z rozwojem dziecka, prowadząc do zwiększonych wydatków płatnika publicznego.

Szacowanie dodatkowego obciążenia ośrodków I i II poziomu referencyjnego

Zgodnie z oszacowaniami przedstawionymi w rozdziale 6.2.1, do podmiotów I poziomu referencyjnego, po uzyskaniu dodatniego wyniku badania przesiewowego w kierunku ASD, trafiłoby rocznie 3 640 – 13 350 dwulatków, z których następnie ok. 40% (1 460 – 5 340) zostałoby skierowanych do ośrodków II poziomu referencyjnego. Wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-latka może wiązać się ze wzrostem obciążenia ww. ośrodków: 2-9-krotnym wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD w podmiotach I poziomu referencyjnego oraz 9-33% wzrostem liczby tych pacjentów w podmiotach II poziomu referencyjnego, wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ.

Należy zaznaczyć, że podmioty I i II poziomu referencyjnego realizują świadczenia nie tylko dla pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD, ale również dla dzieci z innymi zaburzeniami. Ponadto dzieci z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD mogą trafić pod opiekę ośrodków innych niż te I i II poziomu referencyjnego. Powyższe aspekty mają wpływ na realne obciążenie ośrodków I i II poziomu referencyjnego.

⁷² Zarządzenie nr 22/2025/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 marca 2025 r. w sprawie warunków zawarcia i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju podstawowa opieka zdrowotna. https://baw.nfz.gov.pl/NFZ/document/43513/Zarzadzenie-22_2025_DSOZ [data dostępu: 24.07.2025].

⁷³ Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 16 czerwca 2023 r. w sprawie ogłoszenia jednolitego tekstu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz. U. 2023 poz. 1427, z późn. zm.). <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20230001427/O/D20231427.pdf> [data dostępu: 22.07.2025].

Informacje udostępniane przez Ministerstwo Zdrowia⁷⁴ wskazują, że ośrodków I poziomu referencyjnego jest w Polsce 500, a ośrodków II poziomu - 181. Jednak zgodnie z danymi sprawozdawczo-rozliczeniowymi NFZ za rok 2024, świadczenia dla dzieci z rozpoznaniem ASD realizuje 168 ośrodków I poziomu referencyjnego i 77 ośrodków II poziomu.

Przy liczbie poradni realizujących świadczenia dla dzieci z rozpoznaniem ASD (dane sprawozdawczo-rozliczeniowe NFZ za 2024 r.) wynoszącej 168 ośrodków I poziomu referencyjnego i 77 ośrodków II poziomu referencyjnego, można szacować rocznie 22 – 80 nowych pacjentów przypadających na jeden podmiot I poziomu oraz 19 - 70 na jeden podmiot II poziomu.

Tabela 17. Liczba unikalnych pacjentów korzystających ze świadczeń z rozpoznaniem głównym F84 z rozszerzeniami

Nazwa produktu kontrolnego	Rok			
	2021	2022	2023	2024
	Liczba unikalnych osób			
Świadczenia psychiatryczne ambulatoryjne dla dzieci i młodzieży	25 330	22 718	10 203	8 214
Świadczenia dla osób z autyzmem dziecięcym lub innymi zaburzeniami rozwoju	18 381	20 878	22 361	25 180
Świadczenia dzienne rehabilitacyjne dla osób z całościowymi zaburzeniami rozwojowymi	635	675	675	723
Ośrodek środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży - I poziom referencyjny	4 280	2 679	1 149	1 522
Centrum zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży - poradnia zdrowia psychicznego - II poziom referencyjny	-	6 448	13 242	16 071
Suma końcowa	42 990	44 566	42 079	47 311

Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ za lata 2021-2024.

Koszty wskazane przez Prezesa NFZ

Wprowadzenie badania przesiewowego zaburzeń ze spektrum autyzmu realizowanego za pomocą kwestionariusza M-CHAT u dzieci w czasie bilansu zdrowia w wieku 2 lat, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu POZ, w ocenie Prezesa NFZ może wiązać się z wnioskami realizatorów świadczenia o konieczności zwiększenia np. wartości stawki kapitałowej lub wprowadzenia innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ realizujących porady bilansowe we wskazanej grupie wiekowej. Tym samym możliwy będzie wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Szacowanie kosztów organizacji szkoleń dla lekarzy POZ po ewentualnym zakwalifikowaniu wnioskowanego kwestionariusza M-CHAT jako świadczenia gwarantowanego wykracza poza kompetencje ustawowe NFZ. Natomiast biorąc pod uwagę konieczność przeszkolenia lekarzy POZ, którzy mieliby nadzorować rodziców wypełniających kwestionariusz M-CHAT, Prezes NFZ wskazał, że liczba lekarzy zgłoszonych do realizacji umów w zakresie: świadczenia lekarza podstawowej opieki zdrowotnej, wynosi 42 904 (stan na maj 2025 r.).

Koszty wskazane przez ekspertów klinicznych

Zgodnie z opinią Konsultant Krajowej w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, wdrożenie badania przesiewowego w kierunku ASD z zastosowaniem kwestionariusza M-CHAT, jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat, może być związane z koniecznością podwyższenia kompetencji lekarzy POZ i pielęgniarek środowiskowych w zakresie korzystania z kwestionariusza. KK rekomenduje opracowanie i realizację dedykowanego programu szkoleniowego w formule e-learningowej, udostępnionego na platformie Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego (CMKP). Według KK, treści programu szkoleniowego mogłyby zostać podzielone na moduły tematyczne, obejmujące m.in. wczesne rozpoznawanie ASD, zasady stosowania narzędzia M-CHAT, interpretację wyników oraz prowadzenie rozmów z rodzicami lub opiekunami prawnymi. KK wskazuje, że szkolenie mogłoby zostać zrealizowane w trybie asynchronicznym w oparciu o nagrania wideo z udziałem specjalistów, których łączny czas trwania odpowiada zakładanemu wymiarowi dydaktycznemu szkolenia - od 4 do 8 godzin dydaktycznych. Koszt przygotowania materiałów szkoleniowych oraz ich udostępnienia na platformie CMKP został oszacowany przez KK na około 20 000 zł.

⁷⁴ <https://pacjent.gov.pl/arttykul/leczenie-psychiatryczne-mlodziezy-i-dzieci> [data dostępu: 29.07.2025].

6.2.2. Metodyka i sposób przeprowadzenia analizy

Poniżej przedstawiono założenia i metodykę analizy potencjalnych skutków finansowych w przypadku objęcia refundacją ocenianego świadczenia.

1. Założenia ogólne:

- a. Realizacja świadczenia będzie odbywać się w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.
- b. Badaniem przesiewowym w kierunku ASD przy wykorzystaniu narzędzia M-CHAT zostaną objęte wszystkie dzieci, u których wykonywany będzie bilans zdrowia w wieku 2 lat, a które obecnie objęte są świadczeniami finansowanymi ze środków publicznych (scenariusz 1) lub wszystkie dzieci żyjące na terenie Polski (scenariusz 2). Wdrożenie świadczenia może prowadzić do wcześniejszego włączenia dzieci do opieki w ramach publicznego systemu ochrony zdrowia, gdyż dodatni wynik testu przesiewowego będzie skutkował skierowaniem dziecka na diagnostykę w ośrodku I poziomu referencyjności.

2. Perspektywa: płatnika publicznego.

3. Liczebność populacji oszacowana:

- a. Zgodnie z KŚOZ: 91 000 – 266 966 dzieci rocznie zostałoby poddanych badaniu przesiewowemu w kierunku ASD w ramach bilansu zdrowia w wieku 2 lat.
- b. Zgodnie z opinią eksperta [REDACTED]: 18 200 – 53 400 dzieci.

Szacowanie populacji docelowej wraz z przyjętymi założeniami opisano w rozdziale 6.2.1.

4. Koszt procedury:

- a. Z uwagi na jednakową wycenę badań bilansowych w okresie od 2. do 19. roku życia⁷⁵, mimo zróżnicowanego zakresu badań realizowanego w ramach bilansu u dzieci w różnym wieku⁷⁶, oraz zgodnie z KŚOZ i stanowiskiem Wydziału Taryfikacji AOTMiT, przyjęto, że świadczenie będzie realizowane w ramach budżetu przeznaczonego na bilans zdrowia dziecka w wieku 2 lat bez konieczności dodatkowego zwiększania budżetu.
- b. Kwestionariusz M-CHAT jest narzędziem dostępnym bezpłatnie, nie generuje kosztów związanych z zakupem licencji, użytkowaniem i rozpowszechnianiem.
- c. Kwestionariusz M-CHAT jest przeznaczony do samodzielnego wypełniania przez rodziców lub opiekunów dziecka.
- d. Interpretacja wyniku kwestionariusza M-CHAT, zgodnie z założeniami KŚOZ, odbywać się będzie w ramach standardowej porady bilansowej.
- e. Przeprowadzenie badania przesiewowego mieści się w katalogu świadczeń finansowanych w ramach stawki kapitałowej.

5. Ograniczenia prowadzonych analiz:

- a. szacowanie przepływu pacjentów do ośrodków I i II poziomu referencyjnego przeprowadzono w oparciu o pojedyncze opinie eksperckie.

6.2.3. Podsumowanie

Aktualnie w koszyku świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej brak jest procedury „badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu”, tym samym nie jest ono finansowane ze środków publicznych.

Zgodnie z przyjętymi, w przeprowadzonych analizach, założeniami, wprowadzenie ww. świadczenia jako elementu bilansu zdrowia dzieci w wieku 2 lat nie wpłynie na koszty płatnika publicznego, gdyż jego realizacja odbywać się będzie w sposób komplementarny do obecnie finansowanych świadczeń. Jednakże w opinii NFZ rozszerzenie badania bilansowego o wnioskowaną technologię może spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ stawki kapitałowej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

⁷⁵ Zarządzenie nr 22/2025/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 marca 2025 r. w sprawie warunków zawarcia i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju podstawowa opieka zdrowotna. https://baw.nfz.gov.pl/NFZ/document/43513/Zarządzenie-22_2025_DSOZ [data dostępu: 24.07.2025].

⁷⁶ Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 16 czerwca 2023 r. w sprawie ogłoszenia jednolitego tekstu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz. U. 2023 poz. 1427, z późn. zm.). <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20230001427/O/D20231427.pdf> [data dostępu: 22.07.2025].

Wdrożenie ww. świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ będzie się wiązać także z dodatkowymi kosztami związanymi głównie z obszarem szkoleń dla lekarzy POZ, których koszt w opinii eksperta może wynieść ok. 20 000 zł.

Ponadto, zgodnie z przeprowadzonymi analizami, wprowadzenie kwestionariusza M-CHAT do bilansu 2-latka może wiązać się ze wzrostem obciążenia podmiotów: 2-9-krotnym wzrostem liczby pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD w podmiotach I poziomu referencyjnego oraz 9-33% wzrostem liczby tych pacjentów w podmiotach II poziomu referencyjnego, wskutek skierowania dzieci z podejrzeniem ASD wymagającym weryfikacji i wynikającym z wykonywania badania przesiewowego w kierunku ASD w POZ.

Mając na uwadze powyższe, ostateczny koszt wdrożenia ww. świadczenia do koszyka świadczeń gwarantowanych z zakresu POZ jest niepewny.

Skutkiem prawnym wprowadzenia ww. świadczenia jako elementu bilansu zdrowia dzieci w wieku 2 lat będzie również konieczność nowelizacji rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

7. Analiza ekonomiczna

Przegląd systematyczny analiz ekonomicznych stanowi aktualizację przeglądu przeprowadzonego w toku prac nad opracowaniem WS.420.2.2023⁷⁷. W celu odnalezienia analiz ekonomicznych dotyczących stosowania narzędzia M-CHAT do badań przesiewowych u dzieci w wieku 2 lat w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, dokonano przeszukiwania systematycznego w bazach publikacji medycznych MEDLINE (via PubMed) oraz Embase (via Ovid). Zastosowane strategie wyszukiwania zostały przedstawione w rozdziale 9.49.4. Posługiwano się słowami kluczowymi ograniczającymi wyniki wyszukiwania względem interwencji, łącząc kwerendy odpowiednimi operatorami logicznymi Boole'a. Ze względu na fakt, że jest to przegląd aktualizujący, wyszukiwania doniesień naukowych zawężono do okresu od 03.03.2023 r. do 07.07.2025 r., a następnie przeprowadzono dwuetapowy proces selekcji. W pierwszej kolejności analizowano tytuły oraz streszczenia badań, na podstawie których włączono do dalszej analizy 1 publikację wstępnie spełniającą kryteria włączenia.

Kolejnym etapem była selekcja artykułów na podstawie pełnych tekstów. Selekcja badań została przeprowadzona przez trzech niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji doniesień naukowych w oparciu o pełne teksty, ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu (z udziałem czwartego analityka). Ostatecznie, publikacja zaakceptowana na etapie selekcji na podstawie tytułów i abstraktów, została odrzucona (abstrakt konferencyjny). W ramach przeprowadzonego przeglądu nie zidentyfikowano analiz ekonomicznych dotyczących przedmiotowego świadczenia. W związku z tym, oraz z uwagi na charakter analizowanego świadczenia, odstąpiono od przeprowadzenia formalnej analizy ekonomicznej.

⁷⁷ Opracowanie AOTMiT nr WS.420.2.2023: Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. 30.03.2023 r.

8. Bibliografia

Wytyczne praktyki klinicznej	
AACAP 2014	F. Volkmar et al., Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder, Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, Vol. 53, No. 2 (February), 2014. https://www.jaacap.org/action/showPdf?pii=S0890-8567%2813%2900819-8 [data dostępu: 01.07.2025].
AAFP 2016	K. E. Sanchack et al., Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles, American Family Physician, Vol. 94, No. 12 (December 15), 2016. https://www.aafp.org/pubs/afp/issues/2016/1215/p972.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
AAP 2020	S. L. Hyman et al., Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder, Pediatrics, Vol. 145, No. 1 (January), 2020. http://publications.aap.org/pediatrics/article-pdf/145/1/e20193447/1078920/peds_20193447.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
AWMF 2016	C. M. Freitag et al., Autism spectrum disorders in childhood, adolescence and adulthood. Part 1: Diagnostics. Interdisciplinary S3 guideline of the DGKJP and the DGPPN as well as the participating professional societies, professional associations and patient organisations. Long version, AWMF online, 2016. https://register.awmf.org/assets/guidelines/028_D_G_f_Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie/028-018I_S3_Autism_spectrum_disorders_in_childhood_adolescence_and_adulthood_2021-09_abgelaufen.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
CPCHS 2023	W. C. Mae et al., Autism spectrum disorder in children and adolescents. Clinical practice guidelines 2nd edition, College of Paediatrics and Child Health Singapore, 2023. https://www.ams.edu.sg/view-pdf.aspx?file=media%5c6904_fi_865.pdf&ofile=2023+CPG+on+ASD+in+Children+and+Adolescents+Main+Guideline+Document+(2023+0706)+5pm.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
CPS 2019	L. Zwaigenbaum et al., Early detection for autism spectrum disorder in young children. Position Statement, Paediatrics and Child Health, Vol. 24, No. 7, 2019. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6812305/pdf/pxz119.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
CTFPHC 2016	M. Tonelli et al., Recommendations on screening for developmental delay, Canadian Medical Association Journal Vol. 188 No. 8 (May 17), 2016. https://www.cmaj.ca/content/cmaj/188/8/579.full.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
HAS 2018	Haute Autorité de santé, Autism spectrum disorder. Warning signs, detection, diagnosis and assessment in children and adolescents. Clinical practice guidelines method, 2018. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-04/cpg_asd_diagnostic_assessment_child_teenager_2018.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
NICE 2017	National Institute for Health and Care Excellence, Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis Clinical guideline, 2017. https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-recognition-referral-and-diagnosis-pdf-35109456621253 [data dostępu: 01.07.2025].
NYSDH 2017	S. R. Anderson et al., Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children with Autism Spectrum Disorders (ASD), New York State Department of Health, 2017. https://www.health.ny.gov/publications/20152.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
NZMDP 2022	Whaikaha – Ministry of Disabled People and Ministry of Education, Aotearoa New Zealand Autism Guideline: He Waka Huia Takiwātanga Rau: Third edition, Wellington: Whaikaha – Ministry of Disabled People, 2022. https://www.whaikaha.govt.nz/assets/Autism-Guideline/Aotearoa-New-Zealand-Autism-Guideline-Third-Edition.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
SIGN 2016	Scottish Intercollegiate Guidelines Network, Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders, Edinburgh: SIGN, 2016. https://www.sign.ac.uk/assets/sign145.pdf [data dostępu: 01.07.2025].
USPSTF 2016	A. L. Siu et al., Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children. US Preventive Services Task Force Recommendation Statement, JAMA Vol. 315, No. 7, 2016. https://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/recommendation/autism-spectrum-disorder-in-young-children-screening [data dostępu: 01.07.2025].
Rozwiązania organizacyjne w innych krajach	
Australia 2025	Australian Government, National Autism Strategy 2025-2031, 2025. https://www.dss.gov.au/national-autism-strategy [data dostępu: 04.07.2025].
Austria 2025	https://www.oesterreich.gv.at/de/themen/familie_und_partnerschaft/eltern-kind-pass/Seite.082211 [data dostępu: 10.07.2025].
Chorwacja 2018	Ministarstvo zdravlja RH et al., Nacionalni okvir za probir i dijagnostiku poremećaja iz spektra autizma u djece dobi 0–7 godina u Republici Hrvatsko. 2018. https://www.unicef.org/croatia/izvjesca/nacionalni-okvir-za-probir-i-dijagnostiku-poremećaja-iz-spektra-autizma-u-djece-dobi-0-7 [data dostępu: 10.07.2025].
Francja 2018	Secrétariat d'État chargé des Personnes Handicapées, Stratégie nationale pour l'Autisme au sein des troubles du neuro-développement, 2018. https://handicap.gouv.fr/la-strategie-nationale-autisme-et-troubles-du-neurodeveloppement-2018-2022 [data dostępu: 11.07.2025].

Kanada 2024	Public Health Agency of Canada, Framework for Autism in Canada, 2024. https://www.canada.ca/en/public-health/services/publications/diseases-conditions/framework-autism-canada.html [data dostępu: 14.07.2025].
Litwa 2019	Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministras et al., Dėl Pagalbos vaikams, kuriems diagnozuotas autizmas ar kitas raidos sutrikimas, 2019–2020 metų veiksmų plano patvirtinimo, 2019. https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/54ed22906b5511e99989e603c54a3595 [data dostępu: 14.07.2025].
Łotwa 2024a	A. Masalska et al., Autiskā spektra traucējumu (AST) agrīna diagnostika un ārstēšana Klīniskais algoritms. https://www.spkc.gov.lv/lv/kliniskie-algoritmi-pacientu-celi-indikatoru-esf-projekts [data dostępu: 14.07.2025].
Łotwa 2024b	Ģimenes ārsta praksei apmaksājamo manipulāciju saraksts no 01.01.2024. https://www.vmnvd.gov.lv/lv/pakalpojumu-tarifi [data dostępu: 10.07.2025].
Niemcy 2024	Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA), Kinder-Richtlinie, 2024. https://www.g-ba.de/richtlinien/15/ [data dostępu: 11.07.2025].
Niemcy 2025	https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheit/frueherkennungsu-ntersuchung-bei-kindern.html [data dostępu: 11.07.2025].
Norwegia 2020a	https://www.fhi.no/en/me/studies/autism-study/scientific-publications-from-the-ab/ [data dostępu: 10.07.2025].
Norwegia 2020b	Departementenes sikkerhets- og serviceorganisasjon, Tjenester til personer med autismspekterforstyrrelser og til personer med Tourettes syndrome, 2020. https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nou-2020-1/id2689221/ [data dostępu: 10.07.2025].
Norwegia 2021	N. Stenberg et al. Functional Outcomes of Children Identified Early in the Developmental Period as at Risk for ASD Utilizing the The Norwegian Mother, Father and Child Cohort Study (MoBa), J Autism Dev Disord, 2021; 51(3):922-932.
Singapur 2020	https://www.moh.gov.sg/others/resources-and-statistics/childhood-developmental-screening [data dostępu: 21.07.2025].
Słowacja 2023	A. Kubranska et al., Štandardné postupy: Preventívna starostlivosť o osoby s poruchami autistického spektra, 2023. https://www.health.gov.sk/?Standardne-Postupy-V-Zdravotnictve [data dostępu: 14.07.2024].
Słowacja 2025a	https://health.gov.sk/?rok-prevencie-skrining-chorob [data dostępu: 08.07.2025].
Słowacja 2025b	Zákon o rozsahu zdravotnej starostlivosti uhrádzanej na základe verejného zdravotného poistenia a o úhradách za služby súvisiace s poskytovaním zdravotnej starostlivosti z 21. októbra 2004 (577/2004 Z. z.), Časová verzia predpisu účinná od 01.07.2025. https://www.slov-lex.sk/ezbierky/pravne-predpisy/SK/ZZ/2004/577/?ucinnost=08.07.2025 [data dostępu: 08.07.2025].
Szkocja 2025	https://learn.nes.nhs.scot/9948/ [data dostępu: 14.07.2025].
Szwajcaria 2011	Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie, Checklisten Vorsorgeuntersuchungen, Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie 4. Auflage, 2011. https://www.bag.admin.ch/de/referenzdokumente-zur-verordnung-ueber-die-krankenversicherung-kvv-und-zur-krankenpflege-leistungsverordnung-klv-und-deren-anhaenge [data dostępu: 10.07.2025].
Szwajcaria 2018	Schweiz. Bundesrat, Bericht Autismus-Spektrum-Störungen Massnahmen für die Verbesserung der Diagnostik, Behandlung und Begleitung von Menschen mit Autismus-Spektrum-Störungen in der Schweiz, 2018. https://edudoc.ch/record/133027 [data dostępu: 10.07.2025].
Szwajcaria 2025	Verordnung des EDI über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV), SR 832.112.31, vom 29. September 1995 (Stand am 1. Juli 2025). https://www.fedlex.admin.ch/eli/cc/1995/4964_4964_4964/de#art_12_e [data dostępu: 10.07.2025].
USA 2022	https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones/index.html [data dostępu: 15.07.2025].
USA 2025a	Autism And Developmental Disabilities Monitoring (ADDMM) Network, Community report on autism, 2025. https://www.cdc.gov/autism/communication-resources/community-reports.html [data dostępu: 15.07.2025].
USA 2025b	https://www.cdc.gov/autism/hcp/diagnosis/screening.html [data dostępu: 15.07.2025].
Wielka Brytania 2021	https://www.gov.uk/guidance/screening-programmes-across-the-uk [data dostępu: 11.07.2025].
Wielka Brytania 2023a	https://www.nhs.uk/baby/babys-development/height-weight-and-reviews/baby-reviews/ [data dostępu: 14.07.2025].
Wielka Brytania 2023b	UK National Screening Committee. A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years, 2023. https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/autism/ [data dostępu: 14.07.2025].
Wielka Brytania 2023c	https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/autism/ [data dostępu: 14.07.2025].

Analiza kliniczna

Ramkumar 2023	A. Ramkumar et al., Meta-analysis of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised/Follow-up for Screening, Pediatrics, 2023;151(6):e2022059393.
Santos 2024	C. Santos et al., Screening and diagnostic tools for autism spectrum disorder: Systematic review and meta-analysis. Clinics, 2024, 79, 100323. Appendices https://doi.org/10.1016/j.clinsp.2023.100323 [data dostępu: 09.07.2025].

Akty prawne	
NFZ 22/2025/DSOZ	Zarządzenie nr 22/2025/DSOZ Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia z dnia 31 marca 2025 r. w sprawie warunków zawarcia i realizacji umów o udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w rodzaju podstawowa opieka zdrowotna. https://baw.nfz.gov.pl/NFZ/document/43513/Zarządzenie-22_2025_DSOZ [data dostępu: 24.07.2025].
RMZ POZ 2023	Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 16 czerwca 2023 r. w sprawie ogłoszenia jednolitego tekstu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz. U. 2023 poz. 1427, z późn. zm.). https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20230001427/O/D20231427.pdf [data dostępu: 22.07.2025].
RMZ PSYCH 2019	Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 14 sierpnia 2019 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień (Dz.U. 2019 r. poz. 1640). https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20190001640/O/D20191640.pdf [data dostępu: 30.07.2025].
Ustawa o świadczeniach	Ustawa z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. 2024 poz. 146 z późn. zm.) https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20240000146/U/D20240146Lj.pdf [data dostępu: 31.07.2025].
Publikacje	
Dworzańska 2015	E. Dworzańska et al., Zaburzenia Neurologiczne w Autyzmie, Zdrowie i Dobrostan 2015, 1:37-44.
Goodall 2023	E. Goodall et al., National Guideline for the assessment and diagnosis of autism in Australia. Brisbane: Autism CRC. 2023.
Robins 2001	D. Robins et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders; 2001, 31(2):131-144.
Robins 2014	D. Robins et al., Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up (M-CHAT-R/F); 2014, 133(1):37-45.
Rybakowski 2016	F. Rybakowski et al., Znaczenie czynników genetycznych oraz przed- i okołoporodowych w etiologii zaburzeń ze spektrum autyzmu – wskazania do konsultacji genetycznej, Psychiatria Polska 2016; 50(3):543-554.
Sauer 2021	A. K. Sauer et al., Autism Spectrum Disorders: Etiology and Pathology. Exon Publications 2021, 1-15.
Trambacz 2021	S. Trambacz-Oleszak, T. Nosulia, Genetyczne czynniki etiologiczne w zaburzeniach ze spektrum autyzmu (ASD). Postępy biochemii, 2021;67(1):28-33.
Whitehouse 2018	A.J.O. Whitehouse et al., A National Guideline for the assessment and diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Australia. Brisbane: Autism CRC. 2018.
Wilczyński 2024	K. M. Wilczyński et. al. An Analysis of the Time Required for the Diagnosis of ASD and the Factors Influencing Its Duration in a Sample of the Pediatric Population from Poland. J. Clin. Med. 2024, 13, 6255.
Pozostałe	
AGREE II	AGREE Next Steps Consortium (2017). Narzędzie oceny wytycznych AGREE II [wersja elektroniczna]. https://www.agreetrust.org/wp-content/uploads/2019/01/AGREE-II-Polish.pdf [data dostępu: 15.07.2025].
Fundacja Badabada	http://badabada.pl/pro/m-chat-r-f#:~:text=Zamieszczone%20tutaj%20n%20arz%C4%99dzie%20M-CHAT-R%2FF%20przeznaczone%20jest%20do,zajmuj%C4%85cy%20si%C4%99%20diagnozowaniem%20autyzmu%20lub%20rozwojem%20ma%C5%82ego%20dziecka [data dostępu: 11.08.2025].
BIP AOTMiT 14/2023	Biuletyn Informacji Publicznej AOTMiT, Zlecenie 14/2023. Przygotowanie rekomendacji dla zakwalifikowania świadczenia: badanie przesiewowe realizowane za pomocą kwestionariusza M-Chat, stosowanego do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu, jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej, 2023. https://bip.aotm.gov.pl/zlecenia-mz-2023/1005-materialy-2023/8005-14-2023-zlc [data dostępu: 18.07.2025].
GUS	https://demografia.stat.gov.pl/bazademografia/StartIntro.aspx [data dostępu: 31.07.2025].
GUS prognoza	Główny Urząd Statystyczny, Prognoza ludności na lata 2023-2060, https://demografia.stat.gov.pl/bazademografia/Prognoza_2023_2060.aspx .
ICD-10	https://remedium.md/icd10/zaburzenia-psychiczne-i-zaburzenia-zachowania/calosciowe-zaburzenia-rozwojowe [data dostępu: 21.07.2025].
ICD-11	https://icd.who.int/browse/2025-01/mms/en#437815624 [data dostępu: 21.07.2025].
M-CHAT - Polish	https://www.mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT_Polish.pdf [data dostępu: 30.07.2025].
M-CHAT-R/F - Polish	https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2020/11/M-CHAT-R_F_Polish_v2.pdf [data dostępu: 11.08.2025].
Medycyna Praktyczna	https://www.mp.pl/medycynarodzinn/artykuly/166884.zaburzenia-ze-spektrum-autyzmu [data dostępu: 23.07.2025].
MZ ośrodki I i II poziomu	https://pacjent.gov.pl/artykul/leczenie-psychiatryczne-mlodziezy-i-dzieci [data dostępu 29.07.2025].

NFZ 2024	https://ezdrowie.gov.pl/portal/home/badania-i-dane/zdrowe-dane/zestawienia/liczba-dzieci-autyzm-asperger [data dostępu 21.07.2025].
NIK 2020	Najwyższa Izba Kontroli, Wsparcie osób z autyzmem i zespołem Aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania, Informacja o wynikach kontroli, 2020; LKI.430.006.2019, nr ewid. 75/2019/P/19/073/LKI.
Rekomendacja Prezesa AOTMiT 2023	Rekomendacja nr 34/2023 z 31 marca 2023 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji https://bip.aotm.gov.pl/zlecenia-mz-2023/1005-materialy-2023/8005-14-2023-zlc [data dostępu: 18.07.2025].
WBG	https://data.worldbank.org/indicator/NY.GDP.PCAP.CD [data dostępu: 23.07.2025].
WHO	https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders [data dostępu 21.07.2025].
WPR	https://worldpopulationreview.com/country-rankings/autism-rates-by-country [data dostępu 21.07.2025].
WS.420.2.2023	Opracowanie AOTMiT nr WS.420.2.2023: Badanie przesiewowe za pomocą kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu – ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej. 30.03.2023 r.

9. Załączniki

9.1. Kwestionariusz M-CHAT

Poniżej przedstawiono kwestionariusz M-CHAT opublikowany pod adresem <https://www.mchatscreen.com/m-chat/translations/>⁷⁸:

Odpowiedz na poniższe pytania dotyczące **typowego** zachowania Twojego dziecka. Postaraj się odpowiedzieć na każde pytanie. Jeśli któreś z zachowań występuje rzadko (np. zauważyłaś/eś je raz lub dwa razy), wybierz odpowiedź NIE.

- | | | |
|--|-----|-----|
| 1. Czy Twoje dziecko lubi być kołysane, np. na Twoich kolanach? | Tak | Nie |
| 2. Czy Twoje dziecko wykazuje zainteresowanie innymi dziećmi? | Tak | Nie |
| 3. Czy Twoje dziecko lubi się wspinać na różne przedmioty, na przykład schody? | Tak | Nie |
| 4. Czy Twoje dziecko lubi się bawić w chowanego, w „a kuku”? | Tak | Nie |
| 5. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek udawało rozmowę przez telefon, bawiło się w opiekę nad lalkami lub udawało cokolwiek innego? | Tak | Nie |
| 6. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek używało swojego palca wskazującego w celu wskazania czegoś lub poproszenia o coś? | Tak | Nie |
| 7. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek używało swojego palca wskazującego w celu wskazania czegoś, co je zainteresowało? | Tak | Nie |
| 8. Czy Twoje dziecko potrafi bawić się małymi zabawkami (np. samochodziki, klocki), a nie tylko bierze je do ust, przesuwając czy rzuca? | Tak | Nie |
| 9. Czy Twoje dziecko przynosi do Ciebie (rodzica) przedmioty, żeby Ci je pokazać? | Tak | Nie |
| 10. Czy Twoje dziecko patrzy Ci prosto w oczy dłużej niż przez sekundę lub dwie? | Tak | Nie |
| 11. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek sprawiało wrażenie nadwrażliwego na dźwięki? (np. zatykało uszy) | Tak | Nie |
| 12. Czy Twoje dziecko uśmiecha się, patrząc na Twoją twarz lub odpowiada uśmiechem na Twój uśmiech? | Tak | Nie |
| 13. Czy Twoje dziecko Cię naśladuje? (np. czy naśladuje Twoje miny?) | Tak | Nie |
| 14. Czy Twoje dziecko reaguje na swoje imię, kiedy je przywołujesz? | Tak | Nie |
| 15. Czy Twoje dziecko popatrzy na wskazaną przez Ciebie zabawkę znajdującą się po drugiej stronie pokoju? | Tak | Nie |
| 16. Czy Twoje dziecko chodzi? | Tak | Nie |
| 17. Czy Twoje dziecko patrzy na przedmioty, na które Ty patrzysz? | Tak | Nie |
| 18. Czy Twoje dziecko wykonuje nienaturalne ruchy palcami w pobliżu swojej twarzy? | Tak | Nie |
| 19. Czy Twoje dziecko próbuje zwrócić Twoją uwagę na wykonywane przez siebie czynności? | Tak | Nie |
| 20. Czy kiedykolwiek zastanawiałaś/zastanawiał się, czy Twoje dziecko jest głuche? | Tak | Nie |
| 21. Czy Twoje dziecko rozumie, co mówią ludzie? | Tak | Nie |
| 22. Czy Twoje dziecko czasem wpatruje się w przestrzeń lub chodzi bez celu? | Tak | Nie |
| 23. Czy Twoje dziecko w przypadku zetknięcia się z czymś nowym, nieznanym patrzy na Ciebie w celu sprawdzenia Twojej reakcji? | Tak | Nie |

© 1999 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton

Według: Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers:

An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders, 31 (2): 131–144.

Instrukcje dotyczące oceny formularza M-CHAT

Wynik formularza uznaje się za nieprawidłowy, jeżeli co najmniej na **2 krytyczne pytania** LUB na **3 dowolne pytania** udzielono odpowiedzi wskazanej w kluczu zamieszczonym w tabeli. Odpowiedzi zawarte w tabeli wskazują na nieprawidłowość zachowania dziecka ocenianego za pomocą danego pytania. Odpowiedzi zaznaczone pogrubioną czcionką i wielkimi literami odnoszą się do KRYTYCZNYCH pytań.

Nie wszystkie dzieci z nieprawidłowym wynikiem formularza spełniają kryteria rozpoznania zaburzenia ze spektrum autyzmu. Dzieci takie należy poddać bardziej szczegółowej ocenie w placówce specjalistycznej.

1. Nie	6. Nie	11. Tak	16. Nie	21. Nie
2. NIE	7. NIE	12. Nie	17. Nie	22. Tak
3. Nie	8. Nie	13. NIE	18. Tak	23. Nie
4. Nie	9. NIE	14. NIE	19. Nie	
5. Nie	10. Nie	15. NIE	20. Tak	

⁷⁸ M-CHAT – Polish. https://www.mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT_Polish.pdf [data dostępu: 30.07.2025].

9.2. PKB w przeliczeniu na osobę

Tabela 18. Dane dotyczące PKB w przeliczeniu na osobę w wybranych krajach w roku 2024

Kraj	Realny Produkt Krajowy Brutto (realny PKB) na osobę (<i>per capita</i>) [USD]
dane za rok	2024
Irlandia	107 316
Szwajcaria	103 670
Singapur	90 674
Norwegia	86 810
USA	85 810
Islandia	82 704
Dania	71 852
Holandia	68 219
Australia	64 408
Szwecja	57 723
Austria	56 833
Belgia	55 955
Niemcy	55 800
Kanada	54 283
Finlandia	53 189
Wielka Brytania	52 637
Francja	46 150
Włochy	40 226
Czechy	31 707
Estonia	31 170
Litwa	29 386
Słowacja	26 148
Polska	25 023
Grecja	24 752
Chorwacja	23 932
Łotwa	23 368
Węgry	23 311

Źródło: opracowanie własne AOTMIT na podstawie <https://data.worldbank.org/indicator/NY.GDP.PCAP.CD> [data dostępu: 23.07.2025].

9.3. Strategia wyszukiwania – analiza kliniczna

Tabela 19. Strategia wyszukiwania Medline via PubMed z dnia 07.07.2025 r.

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	autism[Title/Abstract]	73 793
#2	autis*[Title/Abstract]	79 248
#3	ASD[Title/Abstract]	41 873
#4	Autism spectrum disorder[Title/Abstract]	34 567
#5	"Autism Spectrum Disorder"[Mesh] Sort by: Most Recent	48 936
#6	"Autistic Disorder"[Mesh] Sort by: Most Recent	28 445

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#7	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5 OR #6	93 854
#8	screening[Title/Abstract]	781 633
#9	toddler*[Title/Abstract]	16 879
#10	children[Title/Abstract]	1 384 620
#11	24 mo*[Title/Abstract]	90 899
#12	#9 OR #10 OR #11	1 466 060
#13	#7 AND #8 AND #12	2 289
#14	#7 AND #8 AND #12 Filters: Systematic Review	112
#15	#14 AND Filters: from 2023/03/03 - 2025/07/07	43

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Tabela 20. Strategia wyszukiwania EMBASE via Ovid z dnia 07.07.2025 r.

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	autism.ab,hw,kf,ti.	121 430
#2	"autis*".ab,hw,kf,ti.	123 280
#3	ASD.ab,hw,kf,ti.	59 221
#4	Autism spectrum disorder.ab,hw,kf,ti.	43 885
#5	exp autism/	115 551
#6	exp *autism/	70 874
#7	1 or 2 or 3 or 4 or 5 or 6	148 047
#8	screening.ab,hw,kf,ti.	1 547 877
#9	"toddler*".ab,hw,kf,ti.	23 000
#10	toddlers.ab,hw,kf,ti.	14 984
#11	children.ab,hw,kf,ti.	1 769 707
#12	"24 mo*".ab,hw,kf,ti.	158 431
#13	9 or 10 or 11 or 12	1 914 017
#14	7 and 8 and 13	4 554
#15	limit 14 to "systematic review"	232
#16	limit 25 to yr="2023 - 2025"	98

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

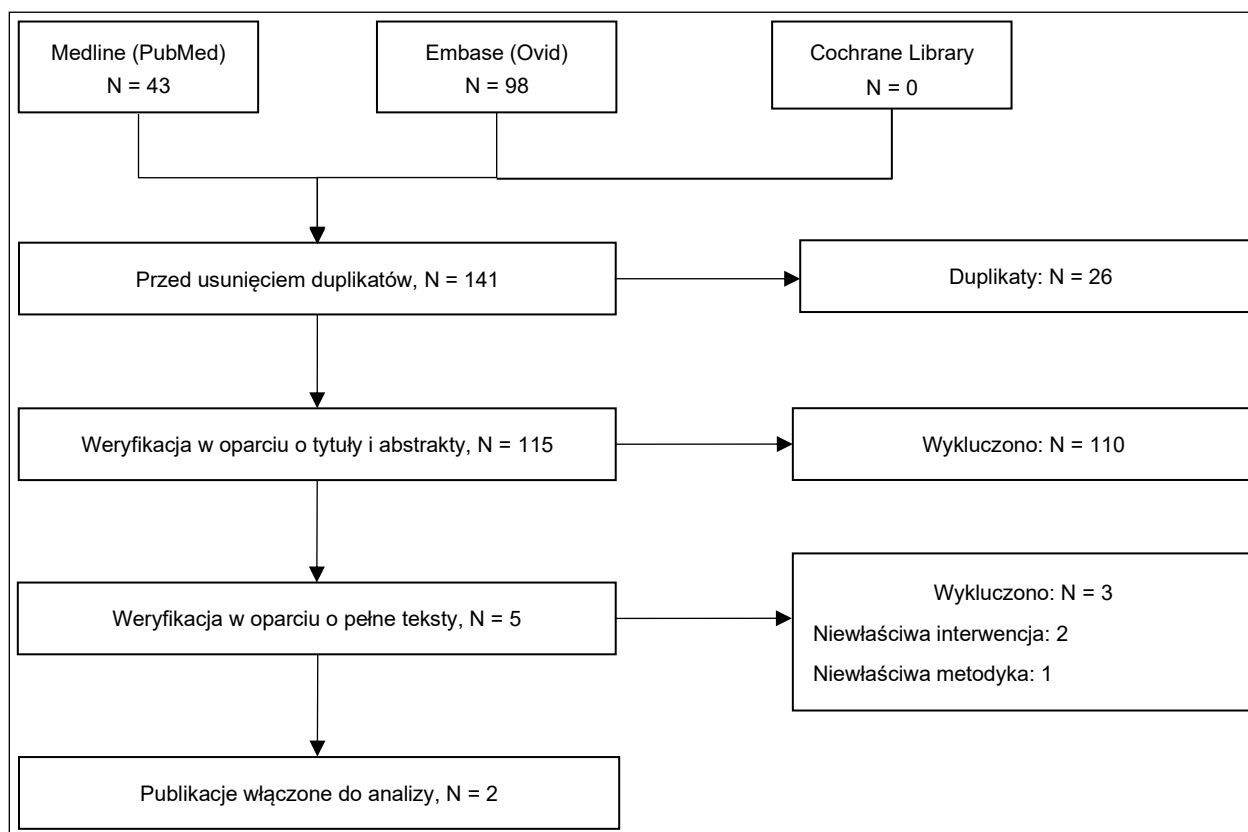
Tabela 21. Strategia wyszukiwania The Cochrane Library z dnia 07.07.2025 r.

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	(autism):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	5 920
#2	(autis*):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	6 296
#3	(ASD):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	3 446
#4	(Autism spectrum disorder):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	4 212
#5	MeSH descriptor: [Autism Spectrum Disorder] explode all trees	2 903
#6	MeSH descriptor: [Autistic Disorder] explode all trees	1 738
#7	#1 or #2 or #3 or #4 or #5 or #6	6 959
#8	(screening):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	111 978

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#9	(toddler*):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	2 493
#10	(children):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	199 323
#11	(24 mo*):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	265 481
#12	#9 or #10 or #11	438 455
#13	#7 AND #8 AND #12 with Cochrane Library publication date from Mar 2023 to Jul 2025, in Cochrane Reviews	0

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Podsumowanie przeprowadzonych przeglądów systematycznych przedstawiono poniżej na diagramie selekcji badań PRISMA.



Rycina 7. Diagram selekcji badań PRISMA dla analizy klinicznej.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

9.4. Strategia wyszukiwania – analiza ekonomiczna

Tabela 22. Strategia wyszukiwania Medline via PubMed z dnia 07.07.2025 r.

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	"Cost-Benefit Analysis"[Mesh]	98 184
#2	cost-utility[Title/Abstract]	7 352
#3	cost effectiveness[Title/Abstract]	89 372
#4	cost benefit*[Title/Abstract]	15,919
#5	cost[Title/Abstract]	653 303
#6	cea[Title/Abstract]	29 744
#7	cua[Title/Abstract]	1 841

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#8	budget impact[Title/Abstract]	2 564
#9	BIA[Title/Abstract]	5 763
#10	markov[Title/Abstract]	33 312
#11	economic*[Title/Abstract]	456 393
#12	"Decision Trees"[Mesh]	13 437
#13	decision tree*[Title/Abstract]	19 902
#14	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13	1 131 010
#15	autism[Title/Abstract]	73 793
#16	autis*[Title/Abstract]	79 248
#17	ASD[Title/Abstract]	41 873
#18	Autism spectrum disorder[Title/Abstract]	34 567
#19	"Autism Spectrum Disorder"[Mesh]	48 936
#20	"Autistic Disorder"[Mesh]	28 445
#21	#15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20	93 854
#22	m-chat[Title/Abstract]	250
#23	mchat[Title/Abstract]	178
#24	m chat[Title/Abstract]	250
#25	Modified Checklist for Autism in Toddlers[Title/Abstract]	249
#26	#22 OR #23 OR #24 OR #25	328
#27	#14 AND #21 AND #26	18
#28	#27 Filters: from 2023/3/3 - 2025/7/7	7

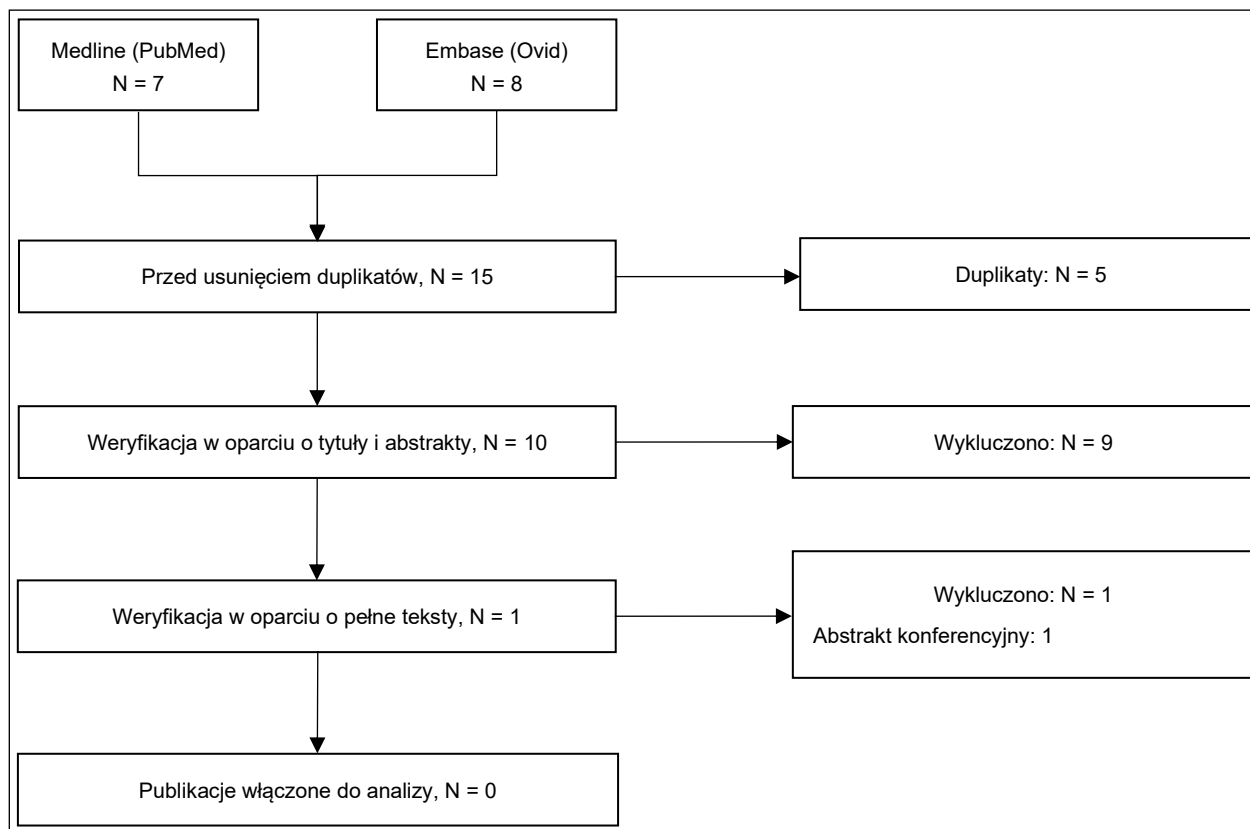
Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Tabela 23. Strategia wyszukiwania EMBASE via Ovid z dnia 07.07.2025 r.

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	exp "decision tree"/	29 210
#2	exp "cost utility analysis"/	14 259
#3	exp "cost effectiveness analysis"/	210 814
#4	exp "cost benefit analysis"/	101 008
#5	(cost-utility or cost effectiveness or cost benefit* or cost or cea or cua or budget impact or BIA or markov or economic* or decision tree*).ab,kf,ti.	1 402 474
#6	1 or 2 or 3 or 4 or 5	1 508 078
#7	(autism or autis* or ASD or Autism spectrum disorder).ab,kf,ti.	122 302
#8	exp autism/	115 551
#9	7 or 8	147 853
#10	(m-chat or mchat or m chat or Modified Checklist for Autism in Toddlers).ab,kf,ti.	503
#11	6 and 9 and 10	28
#12	limit 11 to yr="2023 - 2025"	8

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.

Podsumowanie przeprowadzonych przeglądów systematycznych przedstawiono poniżej na diagramie selekcji badań PRISMA.



Rycina 8. Diagram selekcji badań PRISMA dla analizy ekonomicznej.

Źródło: opracowanie własne AOTMiT.