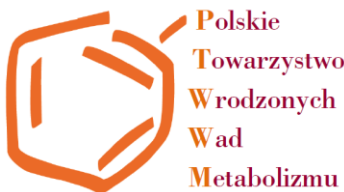


Projekt POWER
**Kurs „Wyniki programu badań przesiewowych noworodków
w kierunku wrodzonych wad metabolizmu”**
05 listopada 2020 *on line*

Badania przesiewowe noworodków jako profilaktyka wtórna wrodzonych wad metabolizmu

Jolanta Sykut-Cegielska
Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii
Instytut Matki i Dziecka
Polskie Towarzystwo
Wrodzonych Wad Metabolizmu



Choroby rzadkie

W UE każda choroba z częstością występowania $< 5:10\ 000$

w USA $< 7,5:10\ 000$

w Japonii $< 4,0:10\ 000$

w Australii $< 1,1:10\ 000$

choroby ultrarzadkie gdy $< 1:50\ 000$



- W Europie ok. 30 mln pacjentów
- W Polsce ok. 2,5 – 3 mln osób
- Ponad 8 000 opisanych różnych genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich:
gł. zespołów genetycznych, z autoimmunizacji,
wrodzonych wad metabolizmu (metabolicznych)...

70% ujawnia się do 2. rż

65% ma ciężki przebieg kliniczny

50% cechuje niepełnosprawność intelektualna

35% umiera w 1. rż

12% do 15. rż

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów – opóźnia to identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów opóźnia identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

E.Pronicka i J. Sykut-Cegielska
Pediatria Polska 2009

Małe zasoby wiedzy specjalistycznej



opóźnienie rozpoznania

W Polsce:
w 47% nieprawidłowe rozpoznanie

>5 lekarzy kons. (u 45%)

>10 lekarzy kons. (u 22%)



u 30% nieakceptowalne okoliczności udzielania informacji

(www.eurordis.org)

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów – opóźnia to identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów – opóźnia to identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

Specyfika problemów związanych z RD

- **specyfika terapeutyczna** – RD a ekonomika w ochronie zdrowia



Niewielka liczba pacjentów z RD (odbiorców technologii medycznych) przyczynia się do wysokich kosztów.

Badania nad nowymi lekami i ich produkcja są nieopłacalne dla firm farmaceutycznych, stąd brak ich zainteresowania rozwojem nowych leków.

Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią).

Obecnie leki sieroce (aby były refundowane) muszą spełniać te same kryteria relacji ceny do ich skuteczności, co leki powszechnie stosowane.

RD z racji wysokich kosztów leczenia są istotnym problemem ekonomicznym w zakresie finansowania ochrony zdrowia

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów – opóźnia to identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

PACJENCI I ICH RODZINY



- są pozostawieni sami sobie,
- odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego,
- doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych.

Specyfika chorób rzadkich

- **ograniczona wiedza** wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów – opóźnia to identyfikację choroby;
- **specyfika diagnostyczna** – metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- **specyfika terapeutyczna** – brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- **specyfika psychospołeczna** – pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- **specyfika organizacyjno-prawna** na poziomie państwa – brak klasyfikacji RD powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, prosta decyzja organizacyjna (ujednolicenie procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria RD) pozwoliłaby rozwiązać ten problem.

E.Pronicka i J. Sykut-Cegielska
Pediatria Polska 2009

- **Brak klasyfikacji i kodyfikacji rzadkich chorób**
powoduje, że są one „niewidoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał.
- **Brak rejestrów chorób rzadkich**
uniemożliwia zaprojektowanie krajowej strategii na rzecz pacjentów i rodzin z rzadkimi chorobami



Brak polityki zdrowotnej dotyczącej wyłącznie
chorób rzadkich



trudny i nierówny dostęp do opieki

Brak ośrodków referencyjnych tj. brak kompleksowej opieki

Brak ośrodków medycyny metabolicznej (dla dorosłych
pacjentów)

Odmowa opieki – w 35% EDS
w 28% EB

(www.eurordis.org)

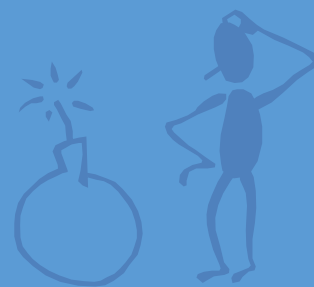
Pediatria/medycyna metaboliczna wrodzone wady metabolizmu jako choroby (ultra)rzadkie

Wrodzone wady metabolizmu

- Duża różnorodność kliniczna
- Występowanie w każdym wieku
- Przebieg ostry, przewlekły, napadowy
- „Maski” chorób częstych (nabytych)

„Maski” wrodzonych wad metabolizmu

- **Sepsa**
- Zakażenie wewnątrzmaciczne
- Uraz okołoporodowy
- Encefalopatia niedotlenieniowo-niedokrwienna
- Zespół zaburzeń oddychania
- Zapalenie mózgu
- **Mózgowe porażenie dziecięce...**



Krytyczne podejście do rozpoznania!

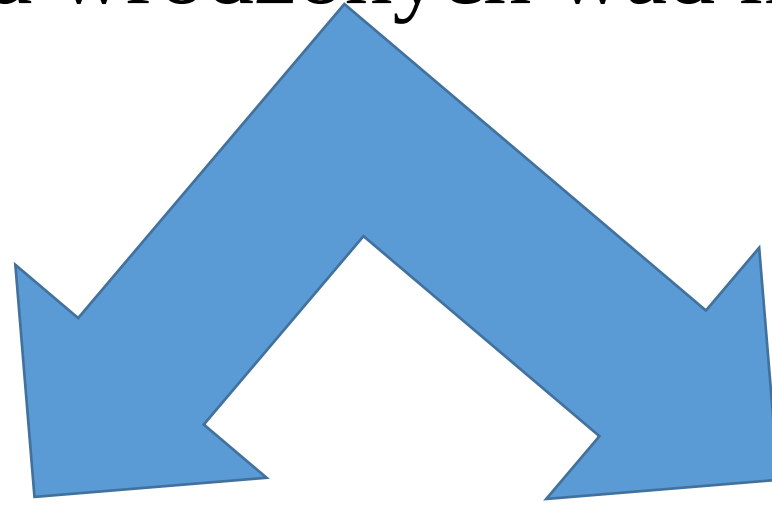
Wrodzone wady metabolizmu

- Duża różnorodność kliniczna
- Występowanie w każdym wieku
- Przebieg ostry, przewlekły, napadowy
- „Maski” chorób częstych (nabytych)



- **Trudności diagnostyczne – opóźnione rozpoznanie**
- **Zalecane badania przesiewowe (skriningowe)**

Diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu

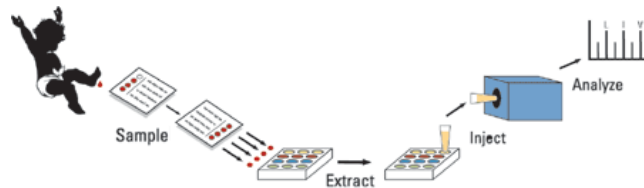


Skryning populacyjny

Skryning selektywny

Badania przesiewowe noworodków

(objawowy)



Cele noworodkowych badań przesiewowych w kierunku wwm

- Wczesne tj. przedobjawowe wykrycie choroby
- Włączenie właściwej interwencji medycznej

**Ratowanie życia
i
dramatyczna poprawa rokowania**



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Clinical Biochemistry

journal homepage: www.elsevier.com/locate/clinbiochem



Short Communication

Newborn screening for metabolic diseases: Saving children's lives and improving outcomes

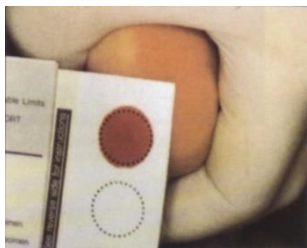


Michael J. Bennett

Department of Pathology & Laboratory Medicine Children's Hospital of Philadelphia, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, 34th Street & Civic Center Blvd, Philadelphia, PA 19104, USA



Diagnostyka wwm w Polsce



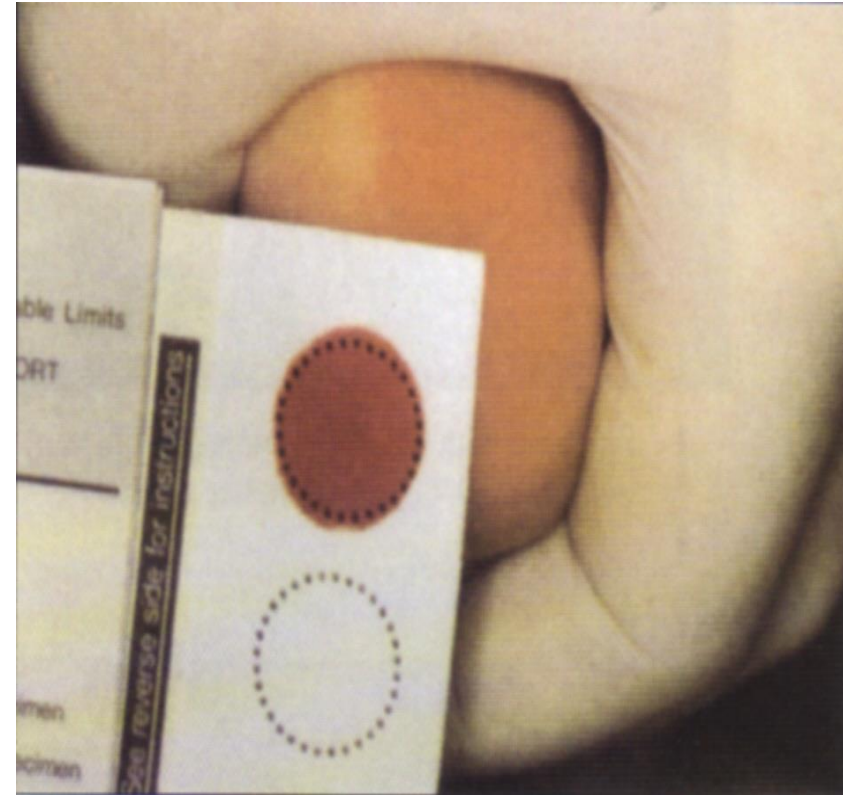
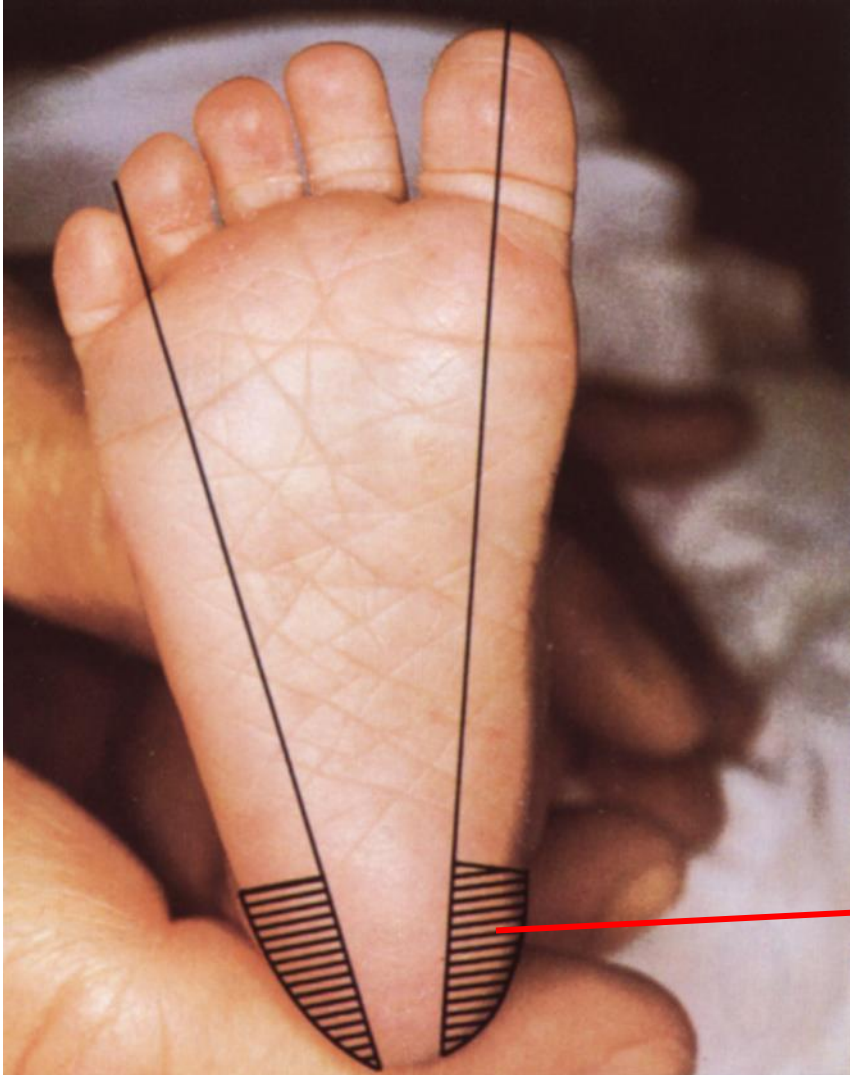
Skrining populacyjny
(wszystkie noworodki)
PKU, CH, CF, wpn, BD, głuchota

Badania przesiewowe
noworodków metodą MS/MS

Skrining selektywny
(diagnostyka objawowa)

Skrining mieszany

Badanie przesiewowe to więcej niż pobranie krwi



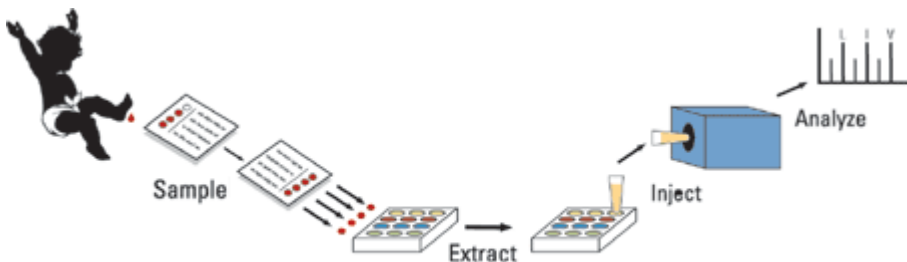
Obszar pobrania krwi

System rozszerzonych badań przesiewowych noworodków



Badania przesiewowe noworodków metodą MS/MS

- Profil acylokarnityn – zaburzenia spalania tłuszczu
 - acydurie organiczne...
- Profil aminokwasów - aminoacidopatie:
 - choroba syropu klonowego
 - tyrozynemia typu 1
 - homocystynuria...
 - defekty cyklu mocznikowego...



Medycyna w kontekście przesiewu noworodkowego

Przeszłość

- Leczenie objawów i powikłań chorób
- Rokowanie ostrożne, często niepewne, czasem nieodwracalne objawy

Teraźniejszość

- Profilaktyka wtórna
- Rokowanie dobre, o ile przestrzegane zalecenia leczenia/monitorowania

Podsumowanie

- Genetyczne uwarunkowanie chorób rzadkich uniemożliwia ich profilaktykę I fazy.
- Badania przesiewowe noworodków pozwalają na profilaktykę II fazy, co dramatycznie poprawia rokowanie pacjentów.
- Rozszerzone badania przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu uwzględniają monitorowanie leczenia/przebiegu choroby (regularne kontrole kliniczne, biochemiczne, dietetyczne itp.) – profilaktyka III fazy.

Szansa na poprawę w zakresie działań profilaktycznych w obszarze chorób rzadkich

Strategia narodowa
dla pacjentów z rzadkimi chorobami
(NPCChR)



COUNCIL RECOMMENDATION
of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases
(2009/C 151/02)

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty establishing the European Community, and in particular the second subparagraph of Article 152(4) thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

Having regard to the opinion of the European Parliament (1),

Having regard to the opinion of the European Economic and Social Committee (2),

NPChR – wyzwaniem dla instytucji rządowych

- Poprawa świadomości o specyfice RD – określenie nieobecne nadal w oficjalnych dokumentach kierunkowych (np. w Narodowym Programie Zdrowia na lata 2016-2020)
- Odpowiedź na specyficzne potrzeby pacjentów z RD (dotyczące dostępu do informacji, diagnostyki, profilaktyki, leczenia i wielodyscyplinarnej opieki)
- Współpraca ze środowiskami profesjonalistów, rodzicielskimi, charytatywnymi, mediami itd. na poziomie krajowym i międzynarodowym



Journal of Mother and Child (od 01.01.2020)

Medycyna Wieku Rozwojowego
uprzednio Developmental Period Medicine

Wydawca: SCIENDO

<https://www.editorialmanager.com/JMotherandChild>

journalofmotherandchild@imid.med.pl

Indeksowane w bazach:

MEDLINE/PubMed,

Index Copernicus, SCOPUS,

Ebsco, BioMedLib, Research

Gate

Punktacja MNiSW – 20 pkt



Kontakt

Tel. KWWMiP: 22 32 77 375

Tel. sekr.: 22 32 77 190

klinika.wwmip@imid.med.pl

jolanta.cegielska@imid.med.pl

www.pediatricametabolics.pl

Dziękuję za uwagę!