Załącznik Nr 2 do zarządzenia Nr 56/2024/DSOZ  
Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia  
z dnia 7 czerwca 2024 r.

**WARUNKI FINANSOWANIA PROGRAMU BADAŃ PRENATALNYCH**

**WARUNKI FINANSOWANIA PROGRAMU BADAŃ PRENATALNYCH**

**I. Część A.**

1. **Opis problemu zdrowotnego**

Wady wrodzone stanowią problem medyczny, ale również rodzinny i społeczny. Są przyczyną poronień, zgonów niemowląt i niepełnosprawności u dzieci. Stwierdza się je u 2-4% żywo urodzonych noworodków, z czego około 30% ma podłoże genetyczne, pozostałe zaś wynikają z czynników środowiskowych, mieszanych lub są idiopatyczne. Część z tych wad dzięki diagnostyce obrazowej i biochemicznej możliwa jest do rozpoznania we wczesnym okresie ciąży (I i II trymestr ciąży). W przypadku, gdy następuje podejrzenie wady wskazane jest wykonanie testu biochemicznego i badania USG w celu oszacowania ryzyka wystąpienia aberracji chromosomalnej. Każdy przypadek stwierdzonej patologii wymaga weryfikacji za pomocą genetycznych badań.

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

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

Obecnie uważa się, że priorytetowe są badania biochemiczne wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży, wspólnie z badaniem USG, oceną przezierności karku (NT – nuchal translucency), obecnością kości nosowej (NB – nasal bone) i pomiarem stężenia PAPP- A oraz wolnej gonadotropiny kosmówkowej. Wartość wykrywcza (DR-Detection Rate) tego badania, wykonanego pomiędzy 11 a 14 tygodniem ciąży wynosi 95%, a procent wyników fałszywie pozytywnych 5%.

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

2. **Cel programu**

Celem programu jest umożliwienie wczesnej identyfikacji ryzyka wad (testy biochemiczne) i wczesne rozpoznanie wad płodu (USG) niezależnie od wieku oraz zwiększenie dostępności do badań prenatalnych w Polsce.

3. **Tryb włączania do programu i populacja, do której skierowany jest program**

Zgodnie z l.p. 4 załącznika do rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu programów zdrowotnych.

4. **Warunki finansowania świadczeń w poszczególnych etapach realizacji programu**

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

a) badanie USG płodu zgodne ze standardami FMF (Fetal Medicine Foundation) przyjętymi przez Polskie Towarzystwo Ginekologów i Położników, wykonane przez lekarza posiadającego kwalifikacje potwierdzone Certyfikatem Umiejętności Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników w zakresie wykonywania Badań Prenatalnych. Finansowane jest pierwsze badanie USG wykonane pomiędzy 11 a 14 tygodniem ciąży, kiedy wymiar CRL wynosi 45-84 mm oraz badanie USG wykonane pomiędzy 18 a 22 (+6dni) tygodniem ciąży;

b) badania biochemiczne (oznaczenia w surowicy krwi), lekarz prowadzący decyduje o wykonaniu określonych testów w zależności od wieku ciąży:

- PAPP-A – osoczowe białko ciążowe A,

- gonadotropina kosmówkowa – wolna podjednostka beta (free-β-HCG)

- AFP – alfa fetoproteina,

- Estriol – wolny estriol;

c) **komputerowa ocena ryzyka choroby płodu na podstawie testów przesiewowych zgodnie ze standardami FMF**;

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

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

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

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

a) klasyczne badania cytogenetyczne (hodowlę komórkową, wykonywanie preparatów do analizy cytogenetycznej -techniki prążkowe, analizę mikroskopową chromosomów,

b) cytogenetyczne badania molekularne (analizę FISH -hybrydyzacja In situ z wykorzystaniem fluorescencji),

c) analizę DNA w przypadkach mikroaberracji i chorób monogenowych.

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

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

Świadczeniodawcy realizujący poszczególne części programu (część położniczo-ginekologiczną lub część genetyczną) obowiązani są do współpracy i wymiany informacji w procesie diagnozowania ciężarnej oraz zachowania kolejności wykonywanych badań zgodnie ze standardami medycznymi.

5. **Wskaźniki monitorowania oczekiwanych efektów**

1) liczba kobiet objętych programem w podziale na przyczyny włączenia do programu;

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

3) liczba kobiet zakwalifikowanych do badania inwazyjnego na podstawie zwiększonego ryzyka wystąpienia wady lub choroby płodu wynikającego z analizy historii choroby (wywiad genetyczny);

4) liczba wykonanych prenatalnych badań inwazyjnych;

5) liczba kobiet z potwierdzeniem wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej);

6) liczba kobiet z potwierdzeniem wady lub choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego.

**II. Część B.**

W celu realizacji programu świadczeniodawca może uzyskać udokumentowaną zgodę od świadczeniobiorcy, która zapewni możliwość przekazywania w uzasadnionych przypadkach informacji (np. wezwania po odbiór wyników badań).

|  |
| --- |
| **-Wzór-**  **zgody świadczeniobiorcy na przetwarzanie danych** |

Nr telefonu:………………… ……………………. (opcjonalnie)

Adres e-mail: …………………………………….. (opcjonalnie)

Wyrażam zgodę na przetwarzanie ww. danych osobowych zgodnie z przepisami rozporządzenia 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. Urz. UE. L Nr 119, str. 1, z późn. zm.).

Wyrażam zgodę na przysłanie pocztą tradycyjną prawidłowego wyniku badania oraz przekazanie pocztą e-mail/ przekazanie drogą SMS[1](fnote://5CBBEC12-2534-4D7D-ACE3-9CF8359C5AE3) zawiadomienia o kolejnej wizycie.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ................................................. |  | ............................................................................... |
| Miejscowość i data |  | czytelny podpis świadczeniobiorcy |

**Słownik uzupełniających danych sprawozdawanych za pomocą komunikatu XML: w Programie badań prenatalnych**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Kod efektu** | **Nazwa efektu** | **Zasady sprawozdawania** |
| 3001\* | Wiek od ukończenia 35 lat (zaznacza się jeśli świadczeniobiorca w danym roku kalendarzowym ukończy 35 lat) | Przyczyny włączenia do programu.  Konieczne sprawozdanie co najmniej jednego kodu. W przypadku sprawozdania kodu 3001 (jeżeli poza kryterium wiekowym są inne wskazania do objęcia programem) można sprawozdać dodatkowo także inny kod. |
| 3002\* | Stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka |
| 3003\* | Stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenowo lub wieloczynnikową |
| 3004\* | Wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka |
| 3005\* | Stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG i/lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu |
| 3006 | Ryzyko wystąpienia wady lub choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG i biochemiczny test przesiewowy I trymestru ciąży) – Ryzyko **niskie** <1:1000 | Ocena ryzyka wystąpienia wady lub choroby płodu w badaniu przesiewowym.  Konieczne sprawozdanie jednego spośród wskazanych kodów. |
| 3007 | Ryzyko wystąpienia wady lub choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG i biochemiczny test przesiewowy I trymestru ciąży) – Ryzyko **pośrednie**: pomiędzy 1:300 i 1:1000 |
| 3008 | Ryzyko wystąpienia wady lub choroby płodu w badaniu przesiewowym (USG i biochemiczny test przesiewowy I trymestru ciąży) – Ryzyko **wysokie** >1:300 |
| 3009 | Zwiększone ryzyko wystąpienia wady lub choroby płodu wynikające z analizy historii choroby (wywiadu genetycznego) | Sprawozdaje się jedynie w przypadku wystąpienia przesłanki. |
| 3010 | Kwalifikacja do badań inwazyjnych |
| 3011 | Potwierdzenie wady płodu w badaniu USG (bez procedury inwazyjnej) | Sprawozdaje się jedynie w przypadku potwierdzenia wady płodu w wyniku badań nieinwazyjnych. |
| 3012 | Potwierdzenie wady lub choroby płodu na podstawie wyniku badania inwazyjnego (ICD-10) | Sprawozdaje się jedynie w przypadku potwierdzenia wady płodu w wyniku badania genetycznego. |
| 3013\*\* | Wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka | Przyczyny włączenia do programu etapu badań inwazyjnych. Konieczne sprawozdanie co najmniej jednego kodu. |
| 3014\*\* | Stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka |
| 3015\*\* | Stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenowo lub wieloczynnikową |
| 3016\*\* | Stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu |

\*Kod efektu stosuje się do świadczeń udzielonych do 4 czerwca 2024 r.

\*\*Kod efektu stosuje się do świadczeń udzielanych od 5 czerwca 2024 r.