

## **Příloha č. 9.1**

### **Formulář k pilotnímu projektu**

#### **Navrhované opatření k akčnímu plánu pro screeningové programy**

*Příloha 9 shrnuje vybrané pilotní projekty k potenciálně přínosným programům. Jedná se o úvodní návrhový popis možných projektů, jejichž realizace – bude-li schválena odbornou radou Akčního plánu – bude vyžadovat podrobnější rozpracování a zdůvodnění.*

SCREENING VROZENÝCH VAD PLODU

NÁRODNÍ REGISTR ukazatelů péče o TĚHOTNOU ŽENU, PLOD, ŠESTINEDĚLKU a NOVOROZENCE

<b>Název pilotního projektu screeningového programu:</b>  SCREENING VROZENÝCH VAD PLODU
<b>Odborný garant pilotního projektu (jméno, adresa, telefon, e-mail):</b>  doc. MUDr. Marek Ľubušký, Ph.D. Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky Porodnicko-gynekologická klinika Fakultní nemocnice Olomouc I. P. Pavlova 6, 775 20 Olomouc +420 606 220 644, +420 585 852 785 marek@lubusky.com
<b>Relevantní odborné společnosti garantující pilotní projekt</b> (možno pod tabulkou přiložit krátké vyjádření)  Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně (ČLS JEP) Česká gynekologická a porodnická společnost ČLS JEP Společnost lékařské genetiky ČLS JEP Česká společnost klinické biochemie ČLS JEP Česká kardiologická společnost
<b>OBECNÉ INFORMACE O PILOTNÍM SCREENINGOVÉM PROGRAMU</b>
<b>Přesná definice vyhledávaného zdravotního stavu, který je předmětem screeningu:</b>  Vrozené vady plodu
<b>Uvažované screeningové vyšetření a jeho opora ve standardech:</b>  <b>Kombinovaný screening v I. a II. trimestru těhotenství</b> (kombinuje: věk, hmotnost a výšku těhotné ženy, rasový původ, anamnestické údaje, ultrazvukové vyšetření plodu, biochemická a genetická vyšetření)  Doporučení České gynekologické a porodnické společnosti ČLS JEP
<b>Cíl screeningu</b> (např. snížení úmrtnosti na onemocnění, snížení nemocnosti, zlepšení kvality života, úspora nákladů na zdravotní péči atd., včetně číselných odhadů účinku, jsou-li známy, vč. citací):

**Časná prenatalní diagnostika vrozených vad plodu**

- Morfologické (strukturální) vady plodu
- Chromozomální vady plodu
- Genetické syndromy u plodu

**Stručné zdůvodnění přínosu screeningu** (významnost zdravotního problému [morbidita, mortalita v populaci], přínos včasné [presymptomatické] léčby detekovaných pacientů pro jejich prognózu atd.):

**Stanovení optimální strategie managementu těhotenství s diagnostikovanou vrozenou vadou plodu**

- Konzultace rodičů o aktuálním stavu, rizicích i prognóze
- Umělé ukončení těhotenství
- Intrauterinní léčba plodu
- Stanovení optimální strategie ukončení těhotenství

**Vymezení cílové populace (věk, pohlaví, další rizikové faktory atd.) screeningu:**

Všechny těhotné ženy

**Potenciální rizika screeningového programu** (zejm. falešná pozitivita [náklady, dyskomfort, rizika spojená s následnou diagnostikou], overdiagnosis, overtreatment [náklady, dyskomfort, rizika spojená s možnou nadbytečnou léčbou]):

**Nutnost zřízení národního registru, který umožní nezávislou evidenci výsledků prováděných screeningových programů v těhotenství!**

**NÁRODNÍ REGISTR ukazatelů péče o TĚHOTNOU ŽENU, PLOD, ŠESTINEDĚLKU a NOVOROZENCE**

spolupráce a elektronické propojení dat více institucí: odborné společnosti + MZ ČR + Zdravotní pojišťovny + ÚZIS (NIS) + ČSÚ

- povinné hlášení POTRATŮ
- povinné hlášení INVAZIVNÍCH VÝKONŮ fetální diagnostiky a terapie
- povinné hlášení VROZENÝCH VAD PLODU
- povinné hlášení MATEŘSKÝCH ÚMRTÍ

V registru jsou zpracovány osobní údaje potřebné pro identifikaci pacienta, údaje evidující potraty (týden těhotenství, spontánní vs. vyvolaný, zdravotní indikace, intrauterinní úmrtí embrya/plodu, chirurgická vs. farmakologická metoda), výsledky dispenzární péče a prováděných screeningových programů v těhotenství, výskyt nejčastějších těhotenských patologií, invazivní výkony fetální diagnostiky (odběr choriových klků, plodové vody, pupečnickové krve) a terapie (fetocida, selektivní fetocida, intrauterinní transfuze krve atd.), perinatální a neonatální mortalitu i morbiditu a mateřská úmrtí, údaje potřebné pro identifikaci poskytovatele provádějícího dispenzární péči i screeningové programy, diagnostikujícího a léčícího.

**Klíčové publikace** (vědecké důkazy související s předchozími odstavci, zejména „evidence-based medicine“, opora v kvalitních studiích, systematické přehledy, analýzy přínosů, rizik a nákladů, HTA, zahraniční doporučení k populačnímu screeningu):

<b>INFORMACE O PŘÍPADNÉM NAVRHOVANÉM PILOTNÍM PROJEKTU</b> (není nutné, pokud projekt není plánován)
<b>Cíle pilotního projektu</b> (např. studie proveditelnosti: ověření realizovatelnosti, nastavení logistiky, potřeba dalších vyšetření, stanovení nákladů; zjištění klíčového parametru: pozitivita, senzitivita, specifická, pozitivní prediktivní hodnota, snížení úmrtnosti nebo mortality, apod.):
<b>Design pilotního projektu</b> (prospektivní studie? intervenční studie? „jednoramenná“ studie/randomizovaná studie/cross-over studie? aj.):
<b>Vymezení cílové populace (věk, pohlaví, další rizikové faktory atd.) projektu:</b>
<b>Předpokládaná délka trvání projektu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Pro náběr a vyšetření osob:</li> <li>- Pro délku sledování osob po ukončení náběru:</li> </ul>
<b>Předpokládaný celkový počet vyšetřených osob, stručné zdůvodnění a doložení proveditelnosti:</b>
<b>Odhad a zdůvodnění nákladů na projekt:</b>
<b>Nezbytné (personální a materiální) vybavení pracovišť uvažovaných pro pilotní projekt:</b>
<b>Seznam pracovišť uvažovaných pro pilotní projekt (název, adresa, kontaktní osoba, telefon, e-mail):</b>
<b>Komentář k realizovatelnosti hromadného (plošného) populačního screeningu v návaznosti na pilotní projekt:</b>