



SPINA



WYZWANIA SYSTEMOWE I ETYCZNE W OPIECE NAD DZIEĆMI Z ROZSZCZEPEM KRĘGOSŁUPA W POLSCE

Raport pt. Wyzwania systemowe i etyczne w opiece nad dziećmi z rozszczepem kręgosłupa w Polsce.
Luty 2021

ISBN 978-83-958532-4-1

Redakcja naukowa: Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

Autorzy w kolejności alfabetycznej:

Prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

Lek. Adrian Filip, Klinika Pediatrii i Nefrologii, Dziecięcy Szpital Kliniczny Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM w Warszawie

Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA, ekspert systemu ochrony zdrowia

Mgr Dominika Madaj-Solberg, Prezes Fundacji Spina

Prof. dr hab. med. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego

Raport powstał w wyniku obrad Okrągłego Stołu, które odbyły się online 11 lutego 2021 r. Organizatorem konferencji były Fundacja Spina i Agencja Green Communication. Moderację dyskusji prowadziła redaktor Iwona Schymalla.

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: Raport pt. Wyzwania systemowe i etyczne w opiece nad dziećmi z rozszczepem kręgosłupa w Polsce. Luty 2021

Spis treści

Stanowisko Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich – wsparcie dla dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Prof. dr hab. med. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego.....	3
Rozszczep kręgosłupa u dzieci: populacja, diagnostyka, rejestry. Prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu.....	4
Dostęp do leczenia. Zapewnienie dzieciom optymalnej opieki: dostęp do lekarzy, specjalistów, zapewnienie koniecznych wyrobów medycznych. Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej.....	5
Sytuacja dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy lekarza i chorego na rozszczep kręgosłupa. Lek. Adrian Filip, Klinika Pediatrii i Nefrologii, Dziecięcy Szpital Kliniczny Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM w Warszawie....	7
Sytuacja dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy matki. Rola Fundacji Spina w procesie wspierania rodziców dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Dominika Madaj-Solberg, Prezes Fundacji Spina.....	8
Doświadczenie lekarza POZ w kontaktach z pacjentami z rozszczepem kręgosłupa. Dr n. med. Michał Sutkowski, Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce	10
Status formalno-prawny i ocena merytoryczna cewników hydrofilowych. Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA; ekspert systemu ochrony zdrowia.....	10
Wnioski	12
Rekomendacje	13
Zestawienie chronologiczne kluczowych danych i argumentów wspierających proces refundacji publicznej cewników hydrofilowych w Polsce	13

Stanowisko Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich – wsparcie dla dzieci z rozszczepem kręgosłupa

Prof. dr hab. med. Zbigniew Żuber,
Przewodniczący Rady Ekspertów ds.
Chorób Rzadkich Medycznej Racji
Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii

Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego



W ubiegłym roku podczas Spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, mówiliśmy o potrzebach dzieci i młodzieży z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym. U blisko 90% dzieci z rozszczepem kręgosłupa występują problemy urologiczne. Pęcherz moczowy pozbawiony właściwego unerwienia nie opróżnia się, a gromadzący się i zalegający w nim mocz powoduje zakażenia układu moczowego i niewydolność nerek.

Problemy urologiczne w wyniku rozszczepu kręgosłupa dotyczą ponad 2 tys. dzieci i młodzieży. Dzieci z przewlekłymi chorobami uczą się cewnikowania bardzo szybko i już cztero-, pięcioletki potrafią się sprawnie samocewnikować, ale potrzebują do tego dobrego sprzętu. Optymalnie powinny być to cewniki hydrofilowe, których dziecko używa 5-6 sztuk dziennie. Widzimy że właściwe cewnikowanie u tych pacjentów wyraźnie zmniejsza śmiertelność z powodu niewydolności nerek.

W latach 70. przeżywało do wieku dorosłego 50% pacjentów z rozszczepem kręgosłupa, w tej chwili 95%. Pacjentów z rozszczepem kręgosłupa, którzy mają pęcherz neurogenny jest ok. 90%. Pęcherz neurogenny u tych pacjentów wykrywamy przy okazji innych problemów: neurologicznych, mięśniowych czy stawowych. Zdarzają się tacy pacjenci, którzy byli u trzech lub więcej specjalistów i każdy z nich powiedział - to nie mój pacjent. A ten pacjent jest nasz, niezależnie, czy on jest dzieckiem czy osobą dorosłą. Jeśli zbierzemy wszystkie choroby rzadkie i ultraradkie to mamy 2 mln pacjentów w Polsce, a w Unii Europejskiej ok. 25 mln, musimy o nich dbać. Jeśli jest problem, to on powinien być rozwiązany. Upokarzające jest, kiedy słyszymy, że nadal nie mamy zrefundowanych cewników hydrofilowych. To jest poważna skaza na naszym wizerunku, że my nie jesteśmy w stanie się z tym przebić. To jest niesprawiedliwe, aby dzieci z rozszczepem kręgosłupa tak cierpiały. Nie możemy na to pozwolić. W Polsce nie mają dostępu do bezpiecznych, dyskretnych i łatwych w użyciu cewników hydrofilowych. Chodzi też o całościową, kompleksową opiekę wielospecjalistyczną. Nie należy czekać, na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich z wprowadzaniem i refundacją publiczną oczywistych rozwiązań.

Eksperci Medycznej Racji Stanu ds. Chorób Rzadkich popierają pełną refundację cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z pęcherzem neurogennym w wyniku rozszczepu kręgosłupa.

Rozszczep kręgosłupa u dzieci: populacja, diagnostyka, rejestry

Prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska,
Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki
Medycznej, Uniwersytet Medyczny
w Poznaniu



Bardzo dziękuję, że mogę przedstawić wyniki i dane, które mamy w Polskim Rejestrze Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR). Obecnie w Rejestrze zarejestrowanych jest ok. 180 tys. dzieci z wadami rozwojowymi. W latach 2002-2019 w Polsce urodziło się 2 221 dzieci z rozszczepem kręgosłupa (ICD10: Q05)¹. Zwykle mówi się, że rozszczep kręgosłupa jest wadą, która występuje znacznie częściej u dziewczynek niż u chłopców. Początkowo obserwowaliśmy przewagę dziewczynek, ale to się zmieniło już od 2013 r. Obecnie rozszczep kręgosłupa występuje z taką samą częstotliwością u obu płci. Jeszcze kilkanaście lat temu rodziło się z tą chorobą blisko 200 dzieci rocznie. Z biegiem lat obserwujemy systematyczny spadek. W 2020 r. urodziło się 82 dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Możemy więc przyjąć, że w Polsce rodzi się obecnie ok. 100 dzieci rocznie z tą wadą. Rozszczep kręgosłupa jest zdecydowanie chorobą rzadką, przewlekłą, zwykle nieuleczalną. Wiąże się z niepełnosprawnością fizyczną lub intelektualną, skraca życie. W Polsce częstość występowania rozszczepu kręgosłupa to raz na 4 tys./ 5 tys. urodzeń. Pojawia się pytanie - co wydarzy się w aspekcie rozszczepu kręgosłupa po orzeczeniu Trybunału Konstytucyjnego? Po pierwsze należy spodziewać się, że będzie się rodziło z tym rozpoznaniem 150-200 dzieci rocznie. W takiej sytuacji nabiera szczególnej wagi profilaktyka pierwotna oraz opieka nad dzieckiem z wadami wrodzonymi. Rozszczep kręgosłupa to jedna z nielicznych wad rozwojowych, w których znaczącą rolę ma profilaktyka pierwotna – przyjmowanie kwasu foliowego oraz unikanie czynników szkodliwych. Bardzo ważne jest poradnictwo genetyczne, bo po urodzeniu jednego dziecka z tą wadą istnieje 3-5% ryzyko powtórzenia się wady. Jeśli u dalszych krewnych pojawiła się ta wada, to jest konieczne podawanie kobiecie w ciąży 10-krotnie większej dawki kwasu foliowego. Ważny jest również w tej sytuacji nacisk na operacje wewnątrzmaciczne, żeby zmniejszyć stopień niepełnosprawności dzieci, które rodzą się z rozszczepem kręgosłupa. Bardzo ważna jest informacja, czy rozszczepowi kręgosłupa towarzyszą też inne wady. Ona jest ważna dla określenia zakresu skoordynowanej opieki wielospecjalistycznej dla tych chorych i równie istotna dla poradnictwa genetycznego. Zrobiliśmy analizę danych z Rejestru i widzimy że w 85% przypadków dziecko z rozszczepem kręgosłupa nie miało towarzyszących wad rozwojowych. Natomiast w 15% przypadków miało jeszcze inne poważne wady: układu mięśniowo-szkieletowego, serca, układu moczowego, pokarmowego, rozszczep wargi i podniebienia, wady narządów płciowych. Dużo więcej będziemy wiedzieć o sytuacji dzieci z rozszczepem kręgosłupa, dzięki projektowi EUROLinkCAT, którego realizacja kończy się w 2022 r.². Porównujemy w nim opiekę medyczną, badamy nierówności zdrowotne wśród różnych warstw społecznych, ekonomiczną ocenę kosztów hospitalizacji w Europie oraz poziom edukacji pacjentów.

Rodzice nie powinni zostawać sami po diagnozie rozszczepu kręgosłupa u dziecka. Potrzebna jest pomoc psychologa oraz przekazywanie wszelkich informacji w sposób najbardziej empatyczny. Dlatego najważniejsza w programie „SOS dla RK”³ jest pierwsza pomoc dla rodziców dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Pierwszy moment po urodzeniu dziecka z poważną wadą rozwojową jest bardzo trudny, ale

po roku następuje okres adaptacji. Wielkie nadzieje wiążemy z Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich oraz powstaniem sieci ośrodków koordynujących opiekę nad pacjentami z rozszczepem kręgosłupa. Konieczne jest uświadomienie społeczeństwa o wsparciu, jakie dziecko i jego rodzina mogą otrzymać. Myślę, że nie można czekać, ale trzeba już w tej chwili działać⁴.

Dostęp do leczenia. Zapewnienie dzieciom optymalnej opieki: dostęp do lekarzy, specjalistów, zapewnienie koniecznych wyrobów medycznych

Dr n. med. Piotr Gastoł, Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej



Rozszczep kręgosłupa jest rozpoznawalny już w badaniach prenatalnych i wtedy może być przeprowadzona operacja korekty wady kręgosłupa.

Oczywiście korekta chirurgiczna nie prowadzi do tego, że nie ma następstw, które ta wada powoduje, ponieważ dalej będzie problem z niedowładami i z zaburzeniami funkcji pęcherza. Dzieci, które były operowane mają jednak mniejsze nasilenie tych problemów. Pierwsze, co spotyka dziecko tuż po narodzeniu to operacja neurochirurgiczna, bo trzeba wykonać, jeżeli nie było operacji prenatalnej, zabieg zamknięcia przepukliny oponowo-rdzeniowej. Bardzo często przeprowadza się również operacje odbarczenia wodogłowa. Zaburzenie unerwienia pęcherza prowadzi do głębokich zmian jego funkcji, a tym samym do głębokich zaburzeń funkcji nerek, które prowadzą do ich niewydolności. Noworodek w pierwszych tygodniach życia powinien zostać pacjentem urologicznym. Dzieci te pozostają pod opieką urologów dziecięcych do osiągnięcia pełnoletniości. Są momenty, że pacjent potrzebuje pomocy neurochirurga, neurologa, ortopedy, rehabilitanta, czasami chirurga czy gastrologa, bo występują zaparcia, które są drugim zaburzeniem funkcji narządów wewnętrznych, po zaburzeniach funkcji pęcherza. Nasi pacjenci przeżywają, ponieważ potrafimy wspomóc pęcherz poprzez jego opróżnianie dzięki cewnikowaniu, a jak wspomagamy funkcję pęcherza, to też i czynność nerek - głównie zapobiegając zakażeniom, które prowadzą do uszkodzenia nerek. Musimy tak działać, żeby pęcherz był niskociśnieniowym zbiornikiem na mocz. Urologię dziecięcą można przyrównać do hydrauliki - mocz płynie z wyższego do niższego ciśnienia. Zadaniem urologa jest doprowadzenie pęcherza do funkcji gromadzenia moczu z ciśnieniem zero, w wyniku czego mocz swobodnie płynie z nerek do pęcherza.

Ważna jest też funkcja pęcherza – opróżnianie z moczu, które wspomagamy za pomocą cewnika. Właściwe cewnikowanie zmniejsza śmiertelność z powodu niewydolności nerek. W latach 70. połowa dzieci z rozszczepem umierała przed 18 rokiem życia. Dziś wieku dorosłego dożywa 95% chorych. To jest obecnie standard opieki urologicznej nad dziećmi z pęcherzem neurogennym na całym świecie⁵. Cewnikowanie pacjenta z pęcherzem neurogennym z powodu przepukliny oponowo-rdzeniowej od

¹ Raport z Bazy Danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) dotyczący urodzenia w Polsce w latach 2002-2019 dzieci z Rozszczepem kręgosłupa Q05 www.rejestrwad.pl

² <http://www.rejestrwad.pl/wrodzone-wady-rozwojowe/prwvr-w-projektach-badawczych/projekty-aktualne/eurolinkcat-utworzenie-europejskiej-koho>

³ <https://spina.com.pl/sos-dla-rk/>

⁴ Wypowiedź w oparciu o prezentację zamieszczoną na końcu Raportu.

⁵ <http://www.cewnikowanie.pturol.org.pl/colooplast-materialy-lekarze.html>

wczesnego okresu noworodkowego jest terapią z wyboru i to musimy w Polsce wprowadzić jako standard opieki. Pierwszy etap to cewnikowanie przez rodziców, potem już samodzielnie cewnikowanie, czyli samocewnikowanie przerywane 5-6 razy dziennie (średnio co 3 godziny). Dzieci szybko uczą się samocewnikowania. Jedyne ograniczenia to strach, który pokonują oraz dostępność do cewników hydrofilowych. Na rynku jest szereg różnych cewników – zwykłe, suche, które wymagają zastosowania żelu nawilżającego czy hydrofilowe, które są gotowe do użycia. Każdy z tych cewników ma swoją rolę i powinien być dostępny dla dzieci. Preferencje są indywidualne, niektórzy wybierają bardziej sztywny cewnik suchy czy też bardziej giętki, miękki – hydrofilowy, który daje się założyć w każdych warunkach, bo nie wymaga czynności dodatkowych.

Coraz lepsze zrozumienie funkcji pęcherza i dolnych dróg moczowych prowadzi do skuteczniejszego stosowania różnych rodzajów leków wspomagających funkcje pęcherza. Cewnikowanie plus farmakoterapia powodują, że większość tych dzieci nie wymaga operacji pęcherzowych. Jeszcze niedawno pęcherze neurogenne były powiększane, modelowane, robiliśmy zbiorniki szczelne na mocz. Teraz praktycznie takich zabiegów się nie robi, dzięki wprowadzeniu cewnikowania i regularnego opróżniania pęcherza oraz farmakoterapii. Cewniki hydrofilowe są gotowe do użycia w każdym momencie. Z naszego punktu widzenia są najlepsze, ponieważ nie wymagają dodatkowych czynności, jak cewnik suchy, przy którym trzeba użyć żelu sterylnego, a ten nie jest refundowany. Rodzice muszą kupić go sami. Problemem polega na tym, że żel powinien po jednym użyciu być wyrzucony, a rodzice ze względu na oszczędności używają go aż się skończy, w związku z tym nie ma sterylności. Taki cewnik suchy jest sztywny i daje większe ryzyko urazu cewki moczowej. To prowadzi do różnych powikłań ze zwężeniami, trudnościami cewnikowania, które wymagają operacyjnego poszerzenia cewki moczowej i zakażeniami. Cewnik hydrofilowy jest od razu wilgotny, sterylny, bardziej śliski, giętki i bezpiecznie wprowadzany do cewki, co skutkuje mniejszą urazowością. Cewniki hydrofilowe są preferowane podczas codziennego stosowania przez pacjentów. Z mojego punktu widzenia nie powinno być żadnych barier, głównie finansowych w dostępności cewników. Pacjent powinien wybrać sobie taki cewnik, jaki potrzebuje i preferuje.

Jako Polskie Towarzystwo Urologiczne budujemy fundamenty opieki skoordynowanej. W Polsce jest kilka ośrodków klinicznych, gdzie to powoli zaczyna już funkcjonować: Śląsk, Warszawa, Kraków. To jest ciężka praca, bo trzeba znaleźć specjalistów i w jednym miejscu ich zgromadzić. Cewnikowanie to jest podstawa prowadzenia pacjenta z pęcherzem neurogennym. Opróżnianie pęcherza z moczu daje nam gwarancję, że nie będzie zakażeń moczu. Tak jak w przyrodzie – tam gdzie strumień płynie jest czysta woda, tam gdzie stoi jest woda mętna. Jeżeli pęcherz jest oczyszczany regularnie, nie będzie zakażeń. Nasza naturalna droga oczyszczania organizmu to wydalanie moczu. Oddawanie moczu co 3 godziny oczyszcza nasz pęcherz, nawet jeśli są tam bakterie, to mocz je usunie. Cewnikowanie dziecka z pęcherzem neurogennym jest podstawą opieki, powinno być stosowane od noworodka. U dzieci różnie bywa, jeśli chodzi o opanowanie samocewnikowania. Cewniki hydrofilowe dają supersamodzielność dzieciom, które chcą same się cewnikować. Mama nie musi przychodzić do szkoły i brać dziecka na bok, żeby je cewnikować, tylko dziecko udaje się do gabinetu pielęgniarskiego i jest samodzielne. To też jest ważny element nauki życia, co też dr Adrian Filip może powiedzieć. Samodzielność dla tych dzieci jest bardzo ważna i daje im „kopa do przodu”.

Sytuacja dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy lekarza i chorego na rozszczep kręgosłupa Lek. Adrian Filip, Klinika Pediatrii i Nefrologii, Dziecięcy Szpital Kliniczny Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM w Warszawie



Cewnikuję się od 25 lat. Dopiero od kilku lat, od kiedy pracuję i zarabiam, mogę sobie pozwolić na cewniki hydrofilowe. Przez 20 lat używałem cewników suchych. W szkole wiązało się to z tym, że miałem osobną reklamówkę, w której znajdowały się cewniki, żel znieczulający, środki dezynfekcyjne, a która stała w gabinecie pielęgniarki. Były takie momenty, że całą 15-20 minutową przerwę spędzałem właśnie tam. Pielęgniarka wychodziła, a ja w tym pomieszczeniu się cewnikowałem, używając rękawiczek oraz teoretycznie jałowego żelu, teoretycznie, bo on nie jest jałowy po dobie od otwarcia. W swoim życiu doznałem dziesiątek a może nawet setek zakażeń układu moczowego. Moje dzieciństwo wiązało się z ciągłymi zakażeniami, nieobecnością w szkole, pobytami w szpitalach, które trwały tydzień, dwa, a niekiedy miesiąc. Jako lekarz, czuję, kiedy zakażenie się zaczyna rozwijać, dlatego sam sobie wypisuję antybiotyk i sam się leczę. Stosuję takie leczenie przede wszystkim po to, żeby nie tracić dni w pracy. W momencie, kiedy mam zakażenie, źle się czuję, gorączkuję, niestety nie jestem w stanie wykonywać czynności zawodowych. Gdy dziecko z rozszczepem kręgosłupa ma zakażenie układu moczowego, to chory jest również rodzic, ponieważ, jeśli dziecko wymaga hospitalizacji, to on mu towarzyszy. A to wiąże się wówczas z jedno- lub dwutygodniową nieobecnością w pracy. Jeśli dziecko nie może się cewnikować samo, to musi mu pomóc rodzic, który zwalnia się z pracy co 3 godziny. Jestem przekonany, że wiele dzieci byłoby w stanie się samocewnikować cewnikami hydrofilowymi.

Jako osoba z rozszczepem kręgosłupa, już przeszło 30 lat żyję z tą chorobą, więc zaznałem się z różnymi problemami i trudnościami, ale też wiele trudności pokonałem w tej chorobie. Swoim życiem, swym postępowaniem staram się pokazywać rodzicom, że można z tą chorobą żyć normalnie. Jest bardzo dużo problemów, z którymi należy się zmierzyć. Przede wszystkim, to co już padło – każdy pacjent z rozszczepem kręgosłupa, czy to małe dziecko, które się dopiero urodziło czy osoba dorosła wymaga wielospecjalistycznej opieki min. urologicznej, neurochirurgicznej, neurologicznej, gastrologicznej, nefrologicznej oraz rehabilitacji. Niestety w Polsce brakuje takich ośrodków, które scalałyby wiedzę i pracę specjalistów. Rodzice przemierzają całą Polskę w ich poszukiwaniu. Starają się wybierać tych najlepszych, bo zdrowie dziecka jest dla nich najważniejsze, a to są oczywiście koszty. Z drugiej strony jest kwestia refundacji wyrobów medycznych, w tym przypadku cewników urologicznych. Ja cewnikuję się codziennie i jest to element mojego codziennego życia, podobnie jak śniadanie, mycie zębów czy praca na oddziale szpitalnym. Cewnikowanie jest moją rutyną życiową od przeszło 25 lat. Cewniki suche są trudniejsze w użyciu, w takim zwyczajnym funkcjonowaniu. Osoba zdrowa idzie do toalety i po chwili wychodzi, natomiast osoba z rozszczepem kręgosłupa musi korzystać z toalety, która jest czysta, wyposażona w stolik, na którym położy żel, rękawiczki, odkażacz i cewnik. Dzięki cewnikom hydrofilowym wiele z tych elementów można pominąć. Cewnik hydrofilowy jest jednorazowy, sterylny, nawilżony, giętki – innymi słowy łatwy i bezpieczny w użyciu. Typowy cewnik starej generacji, którego

używają dzieci i dorośli ma ok. 40 cm. Jak się go używa? Należy umyć ręce mydłem i odkażaczem, otworzyć cewnik i wyjąć z opakowania. Trzeba otworzyć żel znieczulający w tubce, pokryć cewnik żelem, następnie zamknąć tubkę, aby zachować jego jałowość i tak pokryty cewnik włożyć do cewki moczowej. Powinno się to zrobić jałowo, bo jeśli przypadkowo dotknie się powierzchni skóry, czy powierzchni w toalecie, to wiąże się ze 100% zakażeniem układu moczowego bakteriami, które bardzo ciężko się leczy. Największa obawa rodziców dzieci z rozszczepem kręgosłupa to strach, że dziecko nie poradzi sobie samo, że będzie potrzebowało czyjejś opieki. Czasem rzeczywiście jest tak, że jej wymaga, ale ja staram się pokazać rodzicom, że można nauczyć dzieci samocewnikowania od najmłodszych lat. Oczywiście wymaga to dostępu do cewników hydrofilowych. Można dzieciom pokazywać, że choroba to tylko część życia, a tak naprawdę najważniejszy jest człowiek. Jesteśmy ludźmi żyjącymi z wadą wrodzoną, ale przede wszystkim mamy swoją godność, potrzeby i chęć funkcjonowania jak normalne, zdrowe osoby. Staram się to komunikować w swojej pracy, ale też w mediach społecznościowych, w których dużo się udzielam. Jako lekarz i pacjent w jednej osobie wspieram grupy zrzeszające rodziców dzieci z rozszczepem kręgosłupa, którzy potrzebują, omówić wynik badania, bo niekiedy lekarz prowadzący nie ma na tyle czasu, żeby wszystko wyjaśnić. A niekiedy wskazuję lekarzy, do których mogą się zgłosić z danym problemem.

Sytuacja dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy matki. Rola Fundacji Spina w procesie wspierania rodziców dzieci z rozszczepem kręgosłupa Dominika Madaj-Solberg, Prezes Fundacji Spina



Fundacja Spina jest jedyną ogólnopolską fundacją zajmującą się dziećmi i dorosłymi z rozszczepem kręgosłupa. Jest również jedyną organizacją reprezentowaną w Międzynarodowej Federacji Osób z Rozszczepem Kręgosłupa, zrzeszającej 43 kraje na całym świecie. Na co dzień nie za bardzo mogę rozdzielić moje dwie role – rolę mamy dziecka z rozszczepem kręgosłupa oraz rolę prezesa fundacji, więc będę starała się mówić z tych dwóch perspektyw. Jestem mamą 15-letniej Zuzi. Zanim córka się urodziła to już dużo wcześniej pracowałam z dziećmi i dorosłymi niepełnosprawnymi, zarówno w Polsce, jak i w Norwegii. Kiedy 13 lat temu wróciłam po wielu latach emigracji do Polski, już z Zuzią, która miała wtedy niespełna 2 latka, zobaczyłam ogromną przepaść dzielącą system norweski i polski. Miałam wybór - albo wracam do tego bezpiecznego systemu norweskiego albo próbuję zmieniać system polski, mając wiedzę i doświadczenie pracy w polskim systemie ochrony zdrowia i to wynikające z bycia mamą chorego dziecka. I tak też zrobiłam. Na początku były to działania bardzo doraźne, czyli budowanie wspólnoty, gdyż nie było ogólnopolskiej organizacji, która mogłaby koordynować takie działania. Wspólnota dosyć dobrze zadziałała, natomiast budowanie wspólnoty to jest jedna rzecz, ale po pewnym czasie to nie wystarczy, gdyż występują trudności w koordynowaniu leczenia i opieki nad dziećmi. Rodzice jeżdżą od Szczecina po Śląsk, od Lublina po Wrocław w poszukiwaniu specjalistów, którzy mogą pomóc ich dzieciom. Obliczyłam, że w okresie wzrostu i dojrzewania chorego dziecka, potrzebnych jest kilkunastu

specjalistów z różnych dziedzin medycyny i psychologii. Rozumiem, że jest wiele chorób wymagających koordynowania, natomiast rozszczep kręgosłupa jest jednym z zespołów, który jest w czołówce, jeśli chodzi o liczbę specjalistów potrzebnych do leczenia i rehabilitacji. Gdyby rodzice zaraz po otrzymaniu diagnozy rozszczepu kręgosłupa u dziecka otrzymali pakiet informacji oraz wsparcie, to na pewno dużo szybciej i skuteczniej sięgnęliby po pomoc. Przede wszystkim byłoby w dużo lepszej kondycji pomagając swoim dzieciom. Z tego powodu stworzyliśmy w fundacji dwa lata temu program „SOS dla RK”, który zakłada dotarcie do wszystkich szpitali, do każdego oddziału ginekologiczno-położniczego na terenie Polski z tablicą informacyjną i zeszytem na temat rozszczepu kręgosłupa. Chcemy prosić o współpracę wszystkich ordynatorów oddziałów ginekologiczno-położniczych, perinatologicznych, które chciałyby uczestniczyć w bardzo prostym programie, który polega na zawieszeniu tablicy informacyjnej. W momencie otrzymania diagnozy rozszczepu kręgosłupa u dziecka rodzic dostaje informacje i zeszyt, w którym jest rekomendowana lista specjalistów, a ona powiększa się nieustannie. Dzięki temu rodzice nie muszą podróżować za specjalistami po całej Polsce. Kontaktujemy rodziców z doświadczonymi wolontariuszami, którymi są rodzice starszych dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Nowy rodzic jest zabezpieczony informacyjnie, jest wsparty psychologicznie i wie, co ma robić od pierwszego dnia po otrzymaniu diagnozy. Póki co dotarliśmy do kilkudziesięciu szpitali, ale naszym celem jest dotarcie do 400 oddziałów w całej Polsce. Myślę, że to jest program, który może być początkiem narodowego planu. W każdym województwie mamy aktywnego wolontariusza, który wesprze rodzica w tym najtrudniejszym momencie. My wiemy, że później drugim trudnym momentem jest pójście do szkoły i tutaj pojawia się problem z dostępem do odpowiedniego sprzętu i zaopatrzenia, przede wszystkim urologicznego – umiejętności samocewnikowania oraz dostępu do cewników hydrofilowych.

W 2012 r. dzięki gościnności Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka i wsparcia Wojewody Śląskiego otworzyliśmy Pracownię Uroterapeutyczną, służącą do uczenia cewnikowania i samocewnikowania dzieci. Po kilku latach działalności pracowni właściwie już nie zdarzają się dzieci, które nie potrafią się samocewnikować. Chcę Państwu powiedzieć, że kwestia oddawania moczu i cewnikowania jest nie tylko sprawą medyczną, lecz także społeczną. Nasze dzieci często są niestety wytykane w szkole czy później już jako dorosłe osoby. Te problemy powodują alienację. Dzieci i młodzież z rozszczepem kręgosłupa w Polsce nie mają dostępu do cewników hydrofilowych, idealnych do samocewnikowania się. Zaznaczam, że my, prosząc o refundację cewników hydrofilowych, nie chcemy się przesiąść z „cewnika-Fiata” (cewnik suchy) na „cewnik-Teslę” (nowoczesny cewnik hydrofilowy), że użyję takiego sformułowania, które jest bardzo obrazowe. My walczymy obecnie w Polsce o refundację publiczną „cewnika-Volkswagena” – czyli refundację prostych cewników hydrofilowych. Nowoczesny cewnik hydrofilowy wygląda jak kosmetyk. Kiedy dziewczyna w szkole idzie z nim do ubikacji, nikt się nie zorientuje, że idzie się cewnikować, myśli że idzie sobie pomalować rzęsy. Cewnik najnowszej generacji przekręca się lekko, ma w środku sól fizjologiczną, czyli jest sterylny. Otwiera się, jest króciutki, sztywny. Z wprowadzeniem do cewki dzieci 4-5 letnie radzą sobie z nim świetnie. Jest on nawilżony, nie trzeba go niczym pokrywać. Po użyciu wkłada się go z powrotem, zamyka i wyrzuca, albo jeśli nie ma miejsca, żeby go wyrzucić można go schować do kieszeni. Jest to bardzo dyskretna rzecz. Do fundacji przychodzą pacjenci, którzy mają nawet 15 lat i jeszcze się nie samocewnikowali. Przyczyną tej sytuacji jest brak dostępności refundacyjnej do prostych cewników hydrofilowych.

Doświadczenie lekarza POZ w kontaktach z pacjentami z rozszczepem kręgosłupa

Dr n. med. Michał Sutkowski, Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce



Rola lekarza rodzinnego w opiece nad pacjentem z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym jest bardzo ważna. Nasz POZ składa się z sześciu przychodni i obejmuje opieką ok 20 tys. pacjentów. W jednej przychodni są dwie osoby dorosłe i jedno dziecko na ponad 2 tys. pacjentów. Codziennie tych chorych są nieustannie pojawiające się zakażenia układu moczowego i powikłania związane z cewnikowaniem cewnikami suchymi.

Oczywiście w przeważającej części przypadków sprawdzają się cewniki hydrofilowe, gdzie dzieci i dorośli czują różnicę w komforcie stosowania oraz mniejszej liczbie powikłań. Refundacja publiczna jest niezwykle potrzebna, aby cewniki hydrofilowe trafiły jak najszybciej do dzieci i młodzieży w wieku szkolnym. Cewniki hydrofilowe to zmiana jakości życia związana ze sferą intymną, niezmiernie ważną dla dzieci, kiedy idą do szkoły i muszą skonfrontować swoją chorobę z grupą rówieśniczą. Pozwalają one również na rozwój samodzielności i pewności siebie, bo są dyskretne i łatwe w użyciu. W opiece nad chorymi z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym konieczna jest koordynacja i kompleksowość. Ja, jako lekarz POZ mogę oczywiście tym chorym oddać serce, wiedzę, empatię, ale to w żaden sposób nie kończy problemów, które są rzeczywiście gigantyczne dla zwykłych ludzi. Neurolog, ortopeda, urolog, psycholog, fizjoterapeuta to, w warunkach nawet bliskich Warszawie, konsultacja i opieka absolutnie trudna do osiągnięcia.

Status formalno-prawny i ocena merytoryczna cewników hydrofilowych

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA; ekspert systemu ochrony zdrowia



Wg raportu Najwyższej Izby Kontroli z kwietnia 2019 r. w Polsce wzrasta obciążenie pacjentów z tytułu dopłat do wyrobów medycznych, wydawanych na zlecenie oraz występują utrudnienia w dostępie do wyrobów medycznych osób niepełnosprawnych⁶. 25 października 2019 r. Minister Zdrowia zlecił Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji ocenę zasadności zmiany dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych dla dzieci i młodzieży do lat 18. w systemie ochrony zdrowia w Polsce⁷. 30 stycznia 2020 r. otrzymano stanowisko Konsultanta Krajowego w dziedzinie Urologii Dziecięcej, w którym stwierdzono, że cenniki hydrofilowe są terapią z wyboru, zgodną z aktualnymi standardami klinicznymi⁸. Wszystkie kluczowe argumenty oraz stanowiska interesariuszy systemowych zostały przedstawione w trakcie konferencji problemowej w biurze Rzecznika Praw Pacjenta 24 lutego 2020 r. oraz opublikowane w raporcie Fundacji Spina oraz Integracja pt. „Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta”⁹. Podczas tego spotkania Pan Minister Maciej Miłkowski oraz przedstawiciele

AOTMiT-u i NFZ-u jednym głosem mówili, że rozumieją sytuację dzieci i młodzieży z rozszczepem kręgosłupa w aspekcie braku pełnej refundacji cewników hydrofilowych i deklarowali chęć rozwiązania pozytywnie tego problemu. 9 marca 2020 r. opublikowano pismo Rzecznika Praw Obywatelskich popierające refundację publiczną urologicznych cewników hydrofilowych¹⁰. Następnie pojawiło się szereg stanowisk Fundacji Spina oraz Raport Medycznej Racji Stanu. 25 czerwca 2020 r. AOTMiT opublikował Analizę Weryfikacyjną, a 29 czerwca 2020 r. Rada Przejrzystości AOTMiT-u uznała za zasadną refundację cewników jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w ramach zaopatrzenia w wyroby medyczne. 28 lipca 2020 r. Prezes AOTMiT-u przychylił się do opinii Rady Przejrzystości AOTMiT-u i uznał za zasadne zapewnienie dostępności do jednorazowych urologicznych cewników hydrofilowych¹¹. Cewniki hydrofilowe są refundowane prawie w całej UE (wyjątek Polska i Bułgaria). Ustawa O Wsparciu Kobiet w Ciężcy i Rodzin „Za życiem” w przypadku cewników hydrofilowych w praktyce nie działa – lekarz musi wypisać zlecenie na około 1 500 szt. cewników na miesiąc (prawie 9 razy więcej niż zapotrzebowanie), a pacjent i tak ponosi koszt prawie 400 zł/miesiąc. Koszt miesięczny to około 1 100 zł. Rozszczep kręgosłupa jest uznawany za chorobę rzadką – koszt leczenia pęcherza neurogennego jest nieporównywalnie niższy niż w przypadku innych chorób rzadkich – 15 tys. zł to roczny koszt cewników hydrofilowych vs. średnio 0,5-1 mln zł rocznie – koszt podania leków w chorobach rzadkich. Przy cenie 6,23 zł za jeden cewnik hydrofilowy szacowane wydatki NFZ-u wynoszą: ok. 8 mln zł (1 rok), ok. 13 mln zł (2 rok), ok. 19 mln zł (3 rok). Jednorazowe cewniki urologiczne są obecnie refundowane na podstawie Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie. Chorzy mają możliwość zakupu do 180 cewników miesięcznie z limitem finansowania na poziomie 0,80 zł i 30% odpłatnością. Koszt zakupu 180 cewników miesięcznie w limicie finansowania wynosi zatem maksymalnie 144 zł, z czego pacjent płaci 30%, a więc 43,20 zł. Należy tu zaznaczyć, że jeśli cewnik kupowany przez chorego będzie droższy niż 0,80 zł, to właśnie chory ponosi również ten dodatkowy koszt. W latach 2016-2019 NFZ wydał tytułem refundacji wyrobów medycznych odpowiednio 946 mln zł w 2016 r., 1 021 mln zł w 2017 r., 1 093 mln zł w 2018 r. oraz 1 215 mln zł w 2019 r. W latach 2016-2019 NFZ wydał tytułem refundacji cewników urologicznych odpowiednio 9 120 264 zł w 2016 r., 9 781 568 zł w 2017 r., 10 043 062 zł w 2018 r. oraz 10 725 078 zł w 2019 r. Wydatki na cewniki urologiczne stanowiły w 2016 r. – 0,89%, w 2017 r. – 0,88%,

⁶ Raport pt. Dostępność refundowanych wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie i bezpieczeństwo ich stosowania. Najwyższa Izba Kontroli. 18.04.2019 <https://www.nik.gov.pl/kontrola/P/18/056/>

⁷ Opracowanie analityczne AOTMiT pt. Ocena zasadności zmiany dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w Polsce w ramach zaopatrzenia w wyroby medyczne, na zlecenie osoby uprawnionej, oraz ich naprawy, o których mowa w ustawie o refundacji(...). Nr:WS.4320.12.2019 https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/259/RPT/2020.06.25_WS.4320.12.2019_Urologiczne_cewniki_hydrofilowe.pdf

⁸ <https://bipold.aotm.gov.pl/index.php/zlecenia-mz-2019/908-materialy-2019/6400-259-2019-zlc>

⁹ Raport pt. Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta. Spina. Integracja. Warszawa, 24.02.2020 r. <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/984918>

¹⁰ Pismo Rzecznika Praw Obywatelskich do Ministra Zdrowia w sprawie dostępu do świadczeń pacjentów cierpiących na rozszczepienie kręgosłupa i pęcherz neurogeny 09.03.2020 <https://www.integracja.org/wydarzenia/opieka-urologiczna-u-dzieci-z-rozszczepem-kręgosłupa-raport/>

¹¹ Wydanie opinii Prezesa Agencji oraz Rady Przejrzystości w sprawie wniosku racjonalizacyjnego dotyczącego możliwości zapewnienia większej dostępności niepełnosprawnym dzieciom do wyrobów medycznych - urologicznych cewników hydrofilowych (gotowe do użycia - bez aktywacji wodą) w systemie ochrony zdrowia w Polsce. <https://bipold.aotm.gov.pl/index.php/zlecenia-mz-2019/908-materialy-2019/6400-259-2019-zlc>

w 2018 r. – 0,86%, a w 2019 r. – 0,77%. Udział wydatków na cewniki urologiczne spada rok do roku. Istnieje potrzeba udostępnienia pacjentom w ramach finansowania publicznego cewników hydrofilowych w ramach ryczału miesięcznego, tak jak to już funkcjonuje dla wielu wyrobów medycznych umieszczonych w Wykazie wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie (np. worki do zbiórki moczu w nefrostomii, worki stomijne, pieluchomajtki, pończochy kikutowe, zbiorniki na insulinę do osobistej pompy insulinowej, sensor/elektroda do Systemu Ciągłego Monitorowania Glikemii w czasie rzeczywistym). Tym bardziej, że ostatnia aktualizacja Wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie była w 2019 r. Rekomendowane jest ustalenie na wszystkie cewniki hydrofilowe jednego ryczału miesięcznego. Dla pacjentów ryczałt miesięczny na cewniki hydrofilowe jest korzystniejszy niż limit finansowania na jedną sztukę wyrobu – kwotowy limit (ryczałt) miesięczny pozwala pacjentowi na większy wybór refundowanych wyrobów medycznych (asortyment wyrobów medycznych jest dużo bardziej zróżnicowany i zmienny w czasie niż dla leków) – w danym miesiącu, w ramach limitu miesięcznego pacjent może odebrać różne rodzaje cewników hydrofilowych, tzn. takich które są bardziej odpowiednie do przedszkola/szkoły, bardziej odpowiednie do użycia w domu np. mniejszą ilość lepszych, ale droższych cewników (np. cewniki teleskopowe) i większą ilość tańszych.

Wnioski

1. Każdego roku w Polsce rodzi się około 100 dzieci z rozszczepem kręgosłupa.
2. U blisko 90% dzieci z rozszczepem kręgosłupa występują problemy urologiczne. Pęcherz moczowy pozbawiony właściwego unerwienia nie opróżnia się, a gromadzący się i zalegający w nim mocz powoduje zakażenia układu moczowego i niewydolność nerek. W latach 70. połowa dzieci z rozszczepem kręgosłupa umierała przed 18 rokiem życia z powodu niewydolności nerek. Dziś wieku dorosłego dożywa 95% chorych.
3. Cewniki hydrofilowe są leczeniem z wyboru zalecanym przez standardy Polskiego Towarzystwa Urologicznego. Dzięki cewnikom hydrofilowym można ograniczyć liczbę hospitalizacji i wizyt w poradniach urologicznych lub pediatrycznych, co w kontekście pandemii nabiera dodatkowego znaczenia. Samocewnikowanie cewnikami hydrofilowymi jest przepustką do samodzielności i zachowania jakości życia dzieci i młodzieży z rozszczepem kręgosłupa.
4. W czerwcu 2020 r. AOTMiT wydał pozytywne rekomendacje dla refundacji cewników, hydrofilowych. Spełnione zostały wszelkie wymogi formalno-prawne i merytoryczne. Wniosek refundacyjny czeka na finalną decyzję ministra zdrowia.
5. Istnieje potrzeba udostępnienia pacjentom w ramach finansowania publicznego cewników hydrofilowych w ramach ryczału miesięcznego. Dziecko potrzebuje 5-6 cewników dziennie – tyle, ile razy przeciętny człowiek korzysta z toalety. Przekłada się to na koszt refundacji cewników hydrofilowych dla jednego dziecka w kwocie 1 121 zł na miesiąc i ok. 13,5 tys. zł na rok. Szacowane wydatki NFZ tytułem refundacji cewników hydrofilowych w I roku refundacji dla ok. 600 dzieci i młodzieży to ok. 8 mln zł, a w II roku refundacji dla ok. 1 tys. dzieci i młodzieży - ok. 13 mln zł. Na refundację wyrobów medycznych NFZ wydaje kwotę ok. 1,2 mld zł rocznie.

Rekomendacje

1. Ekspertki rekomendują pełną refundację cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z pęcherzem neurogennym w wyniku wrodzonego rozszczepu kręgosłupa.
2. Rekomendowane jest opracowanie i wdrożenie modelu opieki koordynowanej nad chorymi z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa.

Zestawienie chronologiczne kluczowych danych i argumentów wspierających proces refundacji publicznej cewników hydrofilowych w Polsce

Data	Publikacja	Kluczowe argumenty i dane
11.02.2021	Raport pt. „Wyzwania systemowe i etyczne w opiece nad dziećmi z rozszczepem kręgosłupa w Polsce. Stanowisko ekspertów”	Obecnie dzieci z pęcherzem neurogennym czekają na refundację cewników hydrofilowych (pozytywna rekomendacja AOTMiT w roku 2020), a wszyscy chorzy z rozszczepem kręgosłupa na wprowadzenie modelu opieki koordynowanej.
12.11.2020	Raport z Bazy Danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) dotyczący urodzenia w Polsce w latach 2002-2019 dzieci z rozszczepem kręgosłupa ¹²	W latach 2002-2019 w Polsce urodziło się 2 221 dzieci z rozszczepem kręgosłupa (Q05). Średnio rocznie rodzi się ok. 100 dzieci z rozszczepem kręgosłupa.
06.11.2020	Jak systemowo wspierać osoby z niepełnosprawnościami? Propozycje i	Określenie opieki paliatywnej dla dzieci jako świadczenia nielimitowanego .

¹² Raport z Bazy Danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) dotyczący urodzenia w Polsce w latach 2002-2019 dzieci z Rozszczepem kręgosłupa Q05 www.rejestrwad.pl

	kierunki zmian. Raport Ordo Iuris ¹³	
27.10.2020	Publikacja pt. Jeśli państwo podejmuje decyzje, to musi pomóc ¹⁴	Rozszczep kręgosłupa jest ogromnym wyzwaniem dla opieki medycznej i opiekujących się chorym dzieckiem rodziców. W Polsce każdego roku na świat przychodzi ok. 120 dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Dziecko z rozszczepem kręgosłupa ma kilka, a nawet kilkanaście problemów zdrowotnych dotyczących różnych narządów. W związku z ostatnim orzeczeniem Trybunału Konstytucyjnego (o niekonstytucyjności usuwania ciąży z powodu podejrzenia ciężkiej wady płodu) rodziców będzie się więcej dzieci z wadami, m.in. z rozszczepem kręgosłupa. Te dzieci będą potrzebowały leków i wyrobów medycznych. Rozszczepu kręgosłupa nie da się wyleczyć, a pacjenci wciąż potrzebują dostępu do leków i wyrobów medycznych m.in. cewników hydrofilowych, aby móc cewnikować dzieci w sposób przerywany. W innym wypadku dochodzi do niewydolności nerek i dzieci umierają. Ważne jest, by te cewniki były dostępne w trybie refundacyjnym, tak aby rodzice czy opiekunowie mogli je kupować w wystarczającej ilości.
23.10.2020	Publikacja pt. Rodzice dzieci z rozszczepem kręgosłupa czekają na decyzje refundacyjne. MZdrowie ¹⁵	Fundacja Spina upomina się o refundację jednorazowych cewników hydrofilowych i jednorazowych żeli sterylnych do cewników suchych, które są stosowane u dzieci z pęcherzem neurogennym. W ponad 90% przyczyną tej choroby pęcherza u dzieci jest rozszczep kręgosłupa. W opiece nad tymi dziećmi problemy urologiczne są największym problemem – co czwarty rodzic ma z nimi do czynienia. Opóźnienie w podjęciu decyzji pacjenci kładą na karb pandemii i apelują, aby nie zwlekać.
25.09.2020	Raport pt. Wartości w medycynie - czego uczy nas światowy kryzys zdrowia. Medyczna Racja Stanu ¹⁶	Dzieci z przepukliną oponowo rdzeniową, to ważna grupa dzieci z chorobą rzadką. Każdego roku rodzi się od 100 do 120 dzieci z tą wadą. W 2019 r. urodziło się 108, z czego 103 przeżyło - to nie jest duża grupa, ale potrzebuje ogromnego wsparcia. Takich dzieci i młodzieży żyje w Polsce ok. 2,5 tys. i wymagają one kompleksowej opieki – m.in. refundacji cewników hydrofilowych, które zmniejszają zakażenia, dając większy komfort dla chorego. Eksperci popierają w pełni refundację cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży do 18 r.ż. z pęcherzem neurogennym w wyniku wrodzonego rozszczepu kręgosłupa.
28.07.2020	Opinia Prezesa AOTMiT ¹⁷	Prezes Agencji przychylając się do opinii Rady Przejrzystości, uznaje za zasadne zapewnienie dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w Polsce w ramach zaopatrzenia w wyroby medyczne.

¹³ https://ordoiuris.pl/sites/default/files/inline-files/Jak_systemowo_wspierac%CC%81_osoby_z_niepe%C5%82nosprawnos%CC%81ciam.pdf

¹⁴ <https://www.politykazdrowotna.com/66046,wartosci-w-medycynie-jesli-panstwo-podejmuje-decyzje-to-musi-pomoc>

¹⁵ <https://www.mzdrowie.pl/medycyna/rodzice-dzieci-z-rozszczepem-kręgosłupa-czekaja-na-decyzje-refundacyjne/>

¹⁶ https://medycznaracjastanu.pl/wp-content/uploads/2020/11/RAPORT-MRS_WARTOSCI-W-MEDYCYNIE-CZEGO-UCZY-NAS-SWIATOWY-KRYZY-ZS-ZDROWIA_Wrzesien2020.pdf

¹⁷ <https://bipold.aotm.gov.pl/index.php/zlecenia-mz-2019/908-materialy-2019/6400-259-2019-zlc>

29.06.2020	Opinia Rady Przejrzystości AOTMiT nr 155/2020	Rada Przejrzystości uznaje za zasadne zapewnienie dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w Polsce w ramach zaopatrzenia w wyroby medyczne. Rada Przejrzystości stoi na stanowisku, iż optymalnym rozwiązaniem byłoby udostępnienie wszystkich rodzajów cewników oraz żeli nawilżających w ramach wspólnego miesięcznego limitu finansowego dającego pacjentowi możliwość dostosowania wyboru cewników do jego preferencji.
25.06.2020	Raport AOTMiT pt. Ocena zasadności zmiany dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w Polsce ¹⁸	Podsumowując na podstawie analizy sporządzonych przez wnioskodawców dokumentów załączonych do pism Ministra Zdrowia oceniana propozycja wyłonienia nowej pozycji w Wykazie wyrobów medycznych charakteryzuje się następującymi parametrami: 1) wyrób medyczny: cewniki urologiczne jednorazowe hydrofilowe, do 180 szt./miesiąc (miesięczny limit ilościowy w wysokości 180 szt. na 1 pacjenta dla obu rodzajów cewników urologicznych jednorazowych); 2) kryteria przyznawania: pacjenci pediatryczni (do 18 r.ż.) – stan wymagający wielokrotnego cewnikowania, określony kodem ICD-10 (nieδροżność dróg moczowych (N13.9); niedoczynność wypieracza (N31.8); dysfunkcja neurogenna pęcherza moczowego (N31.9); nadczynność wypieracza (N32.8); przeszkoda podpęcherzowa (N32.0); neurogenne dysfunkcje dolnych dróg moczowych (N39.9); nietrzymanie moczu (R32); zatrzymanie moczu (R33); przelewowe, refleksyjne, nagłące nietrzymanie moczu (R39.4); 3) limit finansowania: 1 260 zł (= 7 zł x 180 szt.; miesięczny limit oparty o miesięczne zapotrzebowanie 1 pacjenta); 4) wysokość udziału własnego pacjenta w limicie: 0%; 5) okres użytkowania: raz na miesiąc 6) limit napraw: 0 zł.
08.06.2020	Pismo Rzecznika Praw Pacjenta ¹⁹	W obliczu pandemii COVID-19 należy zabezpieczyć potrzeby dzieci z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym poprzez zapewnienie dostępu do hydrofilowych cewników do samocewnikowania. Eksperci podkreślają konieczność zapewnienia dzieciom z rozszczepem kręgosłupa w Polsce właściwej – zgodnej z europejskimi wytycznymi – opieki, wskazując, że jej zasadniczym elementem jest zagwarantowanie pełnego dostępu do odpowiednich wyrobów medycznych – cewników hydrofilowych do cewnikowania przerywanego. Tak prosta technologia jak cewnik hydrofilowy stanowi prawdziwą rewolucję w życiu dzieci z rozszczepem kręgosłupa i ich rodzin. Każdego roku w Polsce rodzi się ok. 200 noworodków z rozszczepem kręgosłupa. Schorzenie to prowadzi między innymi do upośledzenia funkcji pęcherza – nawet do całkowitej utraty kontroli nad

¹⁸ Ocena zasadności zmiany dostępności do cewników urologicznych jednorazowych hydrofilowych w systemie ochrony zdrowia w Polsce
https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/259/RPT/2020.06.25_WS.4320.12.2019_Urologiczne_cewniki_hydrofilowe.pdf

		utrzymaniem i oddawaniem moczu. Opieka urologiczna polega na tym, aby nie wystąpiły powikłania wynikające ze złej pracy dolnych dróg moczowych – głównie zakażenia moczu, a w konsekwencji niewydolności nerek. Standardy kliniczne zalecają w tej kwestii stosowanie samocewnikowania (cewnikowania przerywanego). Od wielu lat w całej Europie możliwe jest korzystanie z nawilżonych i gotowych do użycia cewników hydrofilowych, które redukują ryzyko urazów cewki i zakażeń układu moczowego. Mniej powikłań i redukcja liczby zakażeń układu moczowego mają szczególne znaczenie w obecnej sytuacji, czyli walki z pandemią koronawirusa – ograniczają bowiem liczbę hospitalizacji, wizyt w poradniach urologicznych lub pediatrycznych/nefrologicznych, co odciąża personel placówek medycznych. W obecnej sytuacji pacjenci w Polsce mają dostęp do refundowanych cewników hydrofilowych w ilości 20 sztuk miesięcznie, co pozwala na zabezpieczenie potrzeb przez około 4 dni. Powoduje to konieczność używania przez pacjentów cewników suchych, które w ocenie ekspertów zwiększają ryzyko infekcji i powikłań. Nie ulega wątpliwości, iż przedmiotowa sytuacja w znaczący sposób obniża jakość życia pacjentów cierpiących na rozszczepienie kręgosłupa i pęcherz neurogeny.
01.06.2020	Raport Medycznej Racji Stanu pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa SARS-COV-2 ²⁰	Eksperci apelują o refundację cewników powlekanych, hydrofilowych, przy których stosowaniu jest mniejsze ryzyko zakażeń i powikłań. W całej Polsce jest populacja ok. 2 tys. dzieci i młodzieży, która wymaga samocewnikowania z użyciem cewników hydrofilowych. W przypadku cewników hydrofilowych chodzi o kilkanaście tysięcy złotych rocznie na terapię, która jest bardzo skuteczna i znakomicie poprawia jakość życia chorego.
25.03.2020	Stanowisko Prezesa Fundacji Spina ²¹	Podstawą opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa w Polsce nadal pozostają przestarzałe cewniki suche. Ich stosowanie znacząco zwiększa częstotliwość występowania uszkodzeń cewki moczowej oraz zakażeń układu moczowego. Wystąpienie i leczenie zakażenia układu moczowego wiąże się z koniecznością wizyty w przychodni lub nawet hospitalizacją. Sytuację może poprawić zapewnienie pełnego dostępu do cewników hydrofilowych, które poprzez redukcję powikłań i zakażeń pozwolą na opiekę nad dzieckiem w warunkach domowych, bez konieczności wizyt w placówkach medycznych. Sprawa wyodrębnienia oddzielnego świadczenia i ustalenia osobnego miesięcznego limitu finansowania dla cewników hydrofilowych jednorazowych jest wyjątkowo ważna.
09.03.2020	Pismo Rzecznika Praw Obywatelskich	Pozwalam sobie zwrócić się do Pana Ministra w sprawie dostępu do świadczeń pacjentów cierpiących na rozszczepienie kręgosłupa

²⁰Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii koronawirusa SARS-COV-2.

https://www.researchgate.net/publication/348734638_RAPORT_MEDYCZNEJ_RACJI_STANU_SYTUACJA_CHORYCH_NA_CHOROBY_RZADKIE_W_CZASIE_PANDEMII_KORONAWIRUSA_SARS-COV-2

²¹https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/259/RPT/2020.06.25_WS.4320.12.2019_Urologiczne_cewniki_hydrofilowe.pdf

	do Ministra Zdrowia w sprawie dostępu do świadczeń pacjentów cierpiących na rozszczepienie kręgosłupa i pęcherz neurogeny ²²	i pęcherz neurogeny. Jednym z głównych problemów dotyczących opieki urologicznej nad tymi pacjentami jest niewystarczający dostęp do hydrofilowych cewników do opróżniania pęcherza (Pismo Konsultanta w dziedzinie urologii dziecięcej z dnia 30 stycznia 2020 r.). Bezsprzeczne jest, że pacjenci z rozszczepieniem kręgosłupa powinni mieć dostęp do takiej liczby cewników hydrofilowych miesięcznie, która pozwoli w pełni zaspokoić ich potrzeby. W szczególności pacjenci i ich opiekunowie powinni mieć możliwość wyboru oraz podjęcia decyzji, ile cewników hydrofilowych i suchych jest im niezbędne na miesiąc. Jestem przekonany, że powyższe przyczyni się do podniesienia komfortu i jakości życia pacjentów potrzebujących opieki urologicznej.
24.02.2020	Apel ²³	My, niżej podpisani, pragniemy podkreślić konieczność i zadeklarować gotowość do podjęcia niezbędnych działań na rzecz optymalizacji opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa w Polsce.
24.02.2020	Raport pt. Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta. Spina. Integracja ²⁴	Materiał powstał na podstawie debaty pt. „Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta”, która odbyła się w dniu 24.02.2020 r. w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta z inicjatywy organizacji pacjentów - Integracji i Fundacji Spina. Wnioski 1. Każdego roku w Polsce rodzi się ok. 200 noworodków z rozszczepem kręgosłupa. Obecnie z tym schorzeniem żyje w Polsce ok. 3 -3,5 tys. dzieci i młodzieży do lat 18. 2. Rozszczep kręgosłupa prowadzi między innymi do upośledzenia funkcji pęcherza - nawet do całkowitej utraty kontroli nad trzymaniem i oddawaniem moczu. 3. Opieka urologiczna polega na tym, aby nie wystąpiły powikłania wynikające z dysfunkcji pracy dolnych dróg moczowych – głównie zakażenia moczu, a w konsekwencji niewydolność nerek i przedwczesna śmierć. 4. Standardy kliniczne zalecają w tej kwestii stosowanie samocewnikowania (cewnikowania przerywanego). 5. Celem właściwego samocewnikowania u pacjentów z pęcherzem neurogenym jest zmniejszenie śmiertelności z powodu niewydolności nerek. 6. W Unii Europejskiej refundowane są nawilżane i gotowe do użycia cewniki hydrofilowe, które redukują ryzyko urazów cewki i zakażeń układu moczowego oraz znacząco zwiększają samodzielność i jakość życia pacjenta.

²² Pismo Rzecznika Praw Obywatelskich do Ministra Zdrowia w sprawie dostępu do świadczeń pacjentów cierpiących na rozszczepienie kręgosłupa i pęcherz neurogeny 09.03.2020 <https://www.integracja.org/wydarzenia/opieka-urologiczna-u-dzieci-z-rozszczepem-kregoslupa-raport/>

²³ Raport pt. Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta. Spina. Integracja. Warszawa, 24.02.2020 r. <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/984918>

²⁴ Raport pt. Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta. Spina. Integracja. Warszawa, 24.02.2020 r. <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/984918>

		7. Mniej powikłań i redukcja liczby zakażeń układu moczowego mają szczególne znaczenie w zakresie ograniczania liczby hospitalizacji, wizyt w poradniach urologicznych lub pediatrycznych oraz codziennego funkcjonowania chorych. Rekomendacje 1. Rekomendowana jest pełna refundacja publiczna hydrofilowych cewników do samocewnikowania. 2. Środowisko klinicystów i pacjentów deklaruje wolę optymalizacji modelu opieki poprzez poprawę dostępu do informacji, edukacji pacjentów i ich rodzin oraz koordynację opieki nad chorym z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym w Polsce.
30.01.2020	Stanowisko Konsultanta Krajowego w dziedzinie urologii dziecięcej w zakresie problemów z dostępnością do hydrofilowych cewników do opróżniania pęcherza moczowego ²⁵	Problemy urologiczne są największym wyzwaniem w opiece nad dzieckiem z rozszczepem kręgosłupa. Od lat 70. XX w. podstawą opieki urologicznej w Europie jest czyste przerywane cewnikowanie. Jest to metoda najbardziej zbliżona do naturalnego opróżniania pęcherza. Nie ma konieczności noszenia cewnika stałego, a chory cewnikuje się 5–6 razy na dobę, czyli tyle razy, ile zdrowa osoba korzysta dziennie z toalety. Rozwiązanie to nie tylko redukuje ryzyko uszkodzenia nerek, ale także poprawia znacznie komfort użycia chorych. Cewniki hydrofilowe ze względu na łatwość stosowania pozwalają pacjentom uniezależnić się od opiekunów, mogą oni sami wykonywać cewnikowanie w prosty sposób poza domem, np. w szkole. Środowisko specjalistów apeluje do MZ o zapewnienie pełnego, refundowanego dostępu do cewników hydrofilowych. Eksperci medyczni podkreślają konieczność zapewnienia dzieciom z rozszczepem kręgosłupa takiej liczby cewników hydrofilowych miesięcznie, która pozwoli w pełni zaspokoić ich potrzeby – tj. ok. 180 sztuk. Pacjent i jego opiekunowie powinni mieć możliwość wyboru i podjęcia decyzji, ile cewników hydrofilowych i suchych potrzebują na miesiąc. Apel o zapewnienie pełnego dostępu do hydrofilowych cewników do samocewnikowania.
25.10.2019	Zlecenie MZ LW.4650.213.2019PL W.4650.213.2019.MWJ ²⁶	Wydanie opinii Prezesa Agencji oraz Rady Przejrzystości w sprawie wniosku racjonalizacyjnego Coloplast Sp. z o.o., dotyczącego możliwości zapewnienia większej dostępności niepełnosprawnym dzieciom do wyrobów medycznych - urologicznych cewników hydrofilowych (gotowe do użycia - bez aktywacji wodą) w systemie ochrony zdrowia w Polsce oraz wniosku Konsultanta Krajowego w dziedzinie urologii dziecięcej o zmianę warunków realizacji świadczenia gwarantowanego: Cewniki jednorazowe hydrofilowe urologiczne, polegającej na wydzieleniu z niego osobnego świadczenia dla dzieci i młodzieży do lat 18 "Cewniki jednorazowe urologiczne hydrofilowe do 180 sztuk miesięcznie".
18.04.2019	Raport NIK pt. Dostępność refundowanych wyrobów medycznych wydawanych	1. Utrudniony i zróżnicowany terytorialnie dostęp pacjentów do wyrobów medycznych 2. Niegospodarne wydatkowanie środków publicznych oraz wzrastające obciążenia pacjentów z tytułu dopłat do wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie

²⁵ <https://bipold.aotm.gov.pl/index.php/zlecenia-mz-2019/908-materialy-2019/6400-259-2019-zlc>

²⁶ <https://bipold.aotm.gov.pl/index.php/zlecenia-mz-2019/908-materialy-2019/6400-259-2019-zlc>

	na zlecenie i bezpieczeństwo ich stosowania. ²⁷	3. Utrudnienia dla osób niepełnosprawnych 4. Nadmierny formalizm odbioru wyrobu medycznego
--	--	---

Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych z domeny publicznej.

²⁷ Raport pt. Dostępność refundowanych wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie i bezpieczeństwo ich stosowania. Najwyższa Izba Kontroli. 18.04.2019 <https://www.nik.gov.pl/kontrole/P/18/056/>



Rozszczep kręgosłupa u dzieci: populacja, diagnostyka, rejestry

Anna Latos-Bieleńska

Zespół Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWR)
Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego M w Poznaniu
www.rejestrwad.pl

PRWR jest rejestrem Ministerstwa Zdrowia i jest finansowany przez MZ

Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWR)



Początek: **1997**
Od **2001** w EUROCAT



www.rejestrwad.pl



POLSKI REJESTR
WRODZONYCH WAD
ROZWOJOWYCH

Zespół Centralny i Baza Danych – Katedra i Zakład Genetyki Medycznej
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu oraz 14 Zespołów Wojewódzkich

- Zgłaszanie do PRWR dzieci z wadami 0-18 r. jest obowiązkowe
- PRWR jest uzupełniany danymi z NFZ (hospitalizacje dzieci z wadami) – od 2018
- Kodowanie wad (ICD-10 i kodów ORPHA) - w Zespole Centralnym PRWR wg wytycznych EUROCAT Coding Committee
- Zgłaszanie weryfikacyjne - z poradni genetycznych z terenu całego kraju.

Stan Bazy Danych PRWR:

>220 000 zgłoszeń

>155 000 dzieci z wadami wrodz.



Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

PRWR jest największym rejestrem EUROCAT

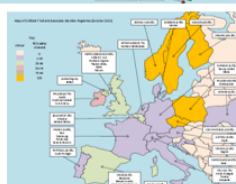
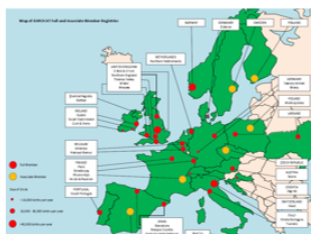


www.eurocat-network.eu

EUROCAT

- Europejskie Konsorcjum rejestrów wad wrodzonych powołane do monitorowania wrodzonych wad rozwojowych w Europie
- od 1979 roku
- 43 rejestry wad w 21 krajach EUROPY
- monitoruje 30% urodzeń w Europie (ponad 1.700.000 urodzeń rocznie)
- współpracuje z WHO
- od 2015 jest na Platformie Chorób Rzadkich UE

Rejestr Centralny EUROCAT finansuje UE
Poszczególne rejestry wchodzące w skład EUROCAT są finansowane ze środków budżetowych własnego kraju.
Do EUROCAT należą rejestry spełniające bardzo wymagające kryteria



Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

W Bazie Danych PRWWR są informacje o



2887

dzieciach z rozszczepem kręgosłupa

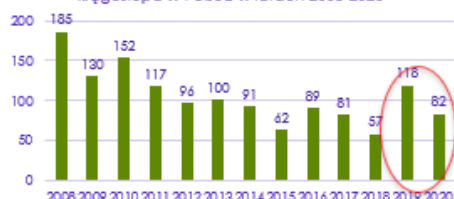
Spada liczba urodzeń dzieci z SB i stopniowo zmniejsza się przewaga dziewczynek.

Obecnie SB występuje z taką samą częstością u chłopców i dziewczynek.

Dzieci z rozszczepem kręgosłupa według płci (wada izolowana, wada mnoga, aberracja lub znany zespół wad)



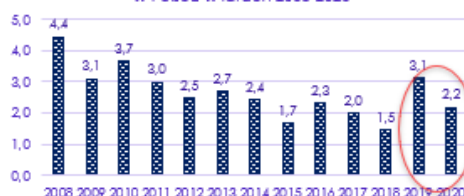
Liczba urodzonych dzieci z rozszczepem kręgosłupa w Polsce w latach 2008-2020



Liczba dzieci żywo urodzonych z SB spada, obecnie w Polsce rodzi się **rocznie około 100 dzieci** z tą wadą



Częstość występowania rozszczepu kręgosłupa w Polsce w latach 2008-2020



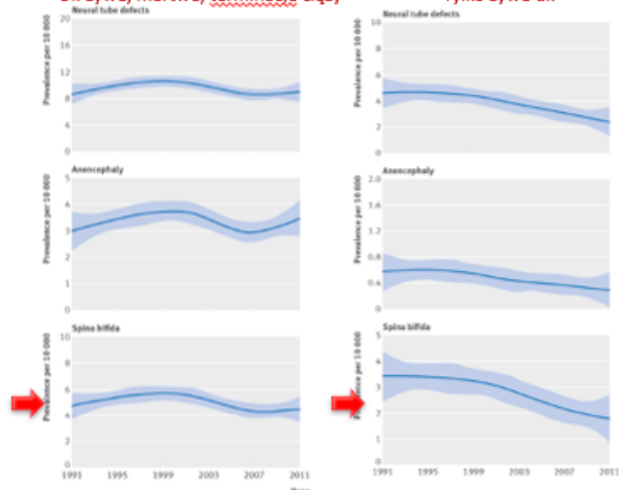
1: 10 000 urodzeń

Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

WCN w Europie 1991-2011 (EUROCAT)

Ur. żywe, martwe, terminacje ciąży

Tylko żywe ur.



Obniżenie częstości WCN u dzieci żywo urodzonych jest skutkiem terminacji ciąży, a nie skutecznej profilaktyki kwasem foliowym

Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study

Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

Rozszczep kręgosłupa jest chorobą rzadką



W ostatnich latach w Polsce częstość występowania rozszczepu kręgosłupa wynosi

1:4000 do 1:5000 urodzeń

(EUROCAT: 1:6000 do 1:7000 ur.)

To znaczy, że rozszczep kręgosłupa **spełnia kryteria uznania za chorobę rzadką** (choroba rzadka – choroba występująca z częstością **1 : 2000 urodzeń** lub rzadziej)



Medyczna Racja Stanu – Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

Informacja, czy SB towarzyszą inne wady



Ważna informacja dla właściwego określenia zakresu skoordynowanej opieki wielospecjalistycznej dla osób z rozszczepem kręgosłupa



Rozszczep kręgosłupa jest wadą uwarunkowaną wielogenowo/wieloczynnikowo, ale jeśli rozszczepowi kręgosłupa towarzyszą też inne wady wrodzone (np. serca), to może się za tym kryć zespół genetyczny (może być wyższe ryzyko powtórzenia się wady – inna porada genetyczna).



Profilaktyka kwasem foliowym ma duże znaczenie dla zmniejszenia ryzyka wystąpienia izolowanego rozszczepu kręgosłupa, ale **nie zmniejsza ryzyka wystąpienia wad mnogich/zespołu wad**, którego częścią jest rozszczep kręgosłupa



2630 dzieci urodzonych z rozszczepem kręgosłupa zgłoszonych do PRWWR w latach **1998-2017**

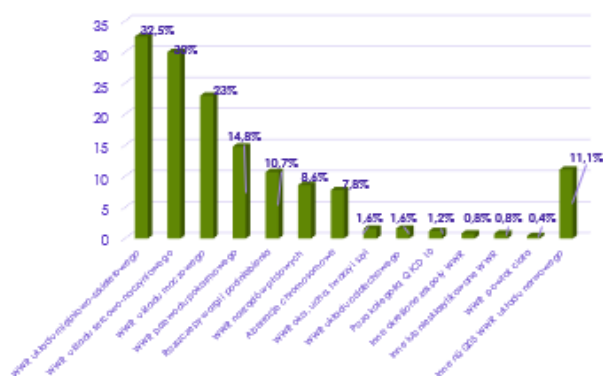


Odsetek ten nie zmienił się w ciągu 20 lat obserwacji, a powinien maleć odsetek SB izolowanego wskutek profilaktyki kwasem foliowym.

Medyczna Racja Stanu – Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021



Dzieci z rozszczepem kręgosłupa z wadami towarzyszącymi



dzieci z SB urodzone żywo z wadami mnogimi (n=222), znanym zespołem wad (n=3) lub aberracją chromosomową (n=18), które nie zmarły lub o zgonie których nie mamy informacji

Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021



Czy wada została wykryta prenatalnie?

Ważne dla operacji wewnątrzmacicznych i sposobu prowadzenia porodu

Jeśli SB towarzyszyły inne wady rozwojowe, wada została wykryta w większym odsetku przypadków



Medyczna Racja Stanu - Okrągły Stół: Rozszczep kręgosłupa, 11. lutego 2021

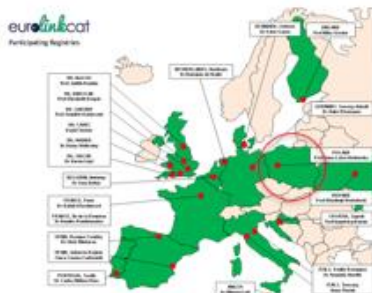


Projekt EUROLINKCAT

dostarczy informacji o opiece medycznej i problemach dzieci z SB i ich rodzin w Europie

2017-2022

eurolinkcat



- Zespół Downa
- Wady wrodzone serca operacyjne
- Rozszczep kręgosłupa
- Rozszczep wargi/podniebienia

- Porównanie wytycznych dotyczących leczenia i szacunków dotyczących opieki prenatalnej, neonatologicznej, chirurgicznej i rehabilitacji w różnych krajach europejskich umożliwi identyfikację "najlepszych praktyk" w całej Europie, aby zoptymalizować diagnostykę i terapię.
- Zbadanie **niezbadanych** aspektów różnych wartości społeczno-ekonomicznych, ekonomicznych, kosztów hospitalizacji w Europie w ciągu pierwszych pięciu lat życia dzieci urodzonych z wrodzoną wadą rozwojową.
- Rozszerzenie wiedzy na temat **wyzwaleń edukacyjnych i potrzeb dzieci z określonymi wrodzonymi wadami rozwojowymi** i przewidywanie ich przyszłych potrzeb.
- Ocena **istniejących baz danych dotyczących opieki zdrowotnej** oraz przedstawienie szacunków dotyczących ich wykorzystania i poprawienia ich jakości w krajach lub regionach, gdzie obecnie nie ma dostępnych rejestrów wrodzonych wad rozwojowych.



Co dalej po orzeczeniu Trybunału Konstytucyjnego?



Promocja zdrowego trybu życia,
unikanie czynników szkodliwych,
profilaktyka kwasem foliowym !!!
A może **fortyfikacja mąki?**

Poradnictwo genetyczne

Operacje wewnątrzmaciczne

Ośrodki opieki skoordynowanej

Wsparcie dla rodzin



Ryzyko powtórzenia się WCN u dziecka, w zależności od tego, u kogo w rodzinie WCN występuje

Jedno dziecko	3-5%
Dwa dzieci	10-12%
Jedno z krewnych 2 stopnia (WCN u wujka, cioci, dziadka lub babci)	1-2%
Jedno z krewnych 3 stopnia (kuzynostwo 1 stopnia)	0,5-1%
Jedno z rodziców ma WCN	4%

