



**Instytut
Matki i Dziecka**

STRATEGIA NAUKOWO-KLINICZNA

– perspektywiczne kierunki działalności
naukowej, rozwojowej i wdrożeniowej

2021 - 2024

SPISTREŚCI

WSTĘP	[3]
MISJA	[4]
DZIAŁALNOŚĆ	[4]
PROGRAM DZIAŁALNOŚCI W LATACH 2021-2024.	[10]
I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA. CELE STRATEGICZNE.	[11]
1. <u>KLINIKA POŁOŻNICTWA I GINEKOLOGII</u>	
2. <u>KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA</u>	
3. <u>KLINIKA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU I PEDIATRII</u>	
4. <u>KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY</u>	
5. <u>KLINIKA CHIRURGII DZIECI I MŁODZIEŻY</u>	
6. <u>KLINIKA NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY</u>	
7. <u>KLINIKA I ZAKŁAD MUKOWISCYDOZY</u>	
8. <u>ZAKŁAD KARDIOLOGII</u>	
II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA. CELE STRATEGICZNE.	[41]
1. <u>ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ</u>	
2. <u>ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ</u>	
3. <u>ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ</u>	
III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH.	
CELE STRATEGICZNE.	[56]
1. <u>ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY</u>	
2. <u>ZAKŁAD EPIDEMIOLOGII I BIOSTATYSTYKI</u>	
3. <u>ZAKŁAD ŻYWIENIA</u>	
4. <u>ZAKŁAD FARMAKOEKONOMIKI</u>	
5. <u>ZAKŁAD USPRAWNIANIA LECZNICZEGO</u>	
6. <u>ZAKŁAD WCZESNEJ INTERWENCJI PSYCHOLOGICZNEJ</u>	
7. <u>ZAKŁAD ZDROWIA PROKREACYJNEGO</u>	

WSTĘP

INSTYTUT MATKI I DZIECKA jest instytutem naukowo-badawczym w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozwojowym.

INSTYTUT MATKI I DZIECKA jest placówką o wieloletniej tradycji i znaczącym dorobku znanym w kraju i na forum międzynarodowym. Został powołany uchwałą Rady Ministrów w 1951 r. i od tego czasu nieprzerwanie uczestniczy w rozwiązywaniu problemów zdrowotnych i społecznych matek, dzieci i młodzieży.

Działania podejmowane przez **INSTYTUT MATKI I DZIECKA** służą rodzinom, które planują i oczekują dzieci, a także samym dzieciom i młodzieży oraz kobietom dojrzałym z zakończonymi planami prokreacyjnymi. Wielodyscyplinarny zespół pracowników traktuje realizację swych zadań jako profesjonalną służbę społeczną dla ochrony i poprawy:

- zdrowia kobiet w okresie prokreacji jak i po jej zakończeniu
- rozwoju oraz zdrowia (fizycznego, psychicznego i społecznego) dzieci i młodzieży w wieku 0-18 lat.

Druga dekada XXI wieku naznaczona pandemią COVID 19 niesie nowe wyzwania dla INSTYTUTU MATKI i DZIECKA, związane przede wszystkim z wdrożeniem nowych rozwiązań w działalności klinicznej, takich jak telemedycyna czy istotne skrócenie czasu hospitalizacji pacjentów oraz rozwijanie medycyny jednego dnia. Konieczność wprowadzenia nowych zasad organizacji pracy i edukacji wymusza przeniesienie części działalności do przestrzeni on-line.

Rewolucja informatyczna, głównie *artificial intelligence* (sztucznej inteligencji) i *machine learning* (uczenia maszyn) daje nowe olbrzymie możliwości w wykorzystaniu ich, nie tylko w tworzeniu nowoczesnych algorytmów diagnostyczno-terapeutycznych, ale też szeroko pojętego zdrowia publicznego. Technologie te będą też wiodącym elementem projektów naukowo-badawczych.

Wszystkie te wyzwania wymagają przededefiniowania celów strategicznych w działalności IMID 2021-2024, ale także intensywnych prac dla zniwelowania różnych barier dla ich realizacji w tym barier architektonicznych.

MISJA

Codziennie walczymy o zdrowie, godność
i radość naszych pacjentów, pamiętając
o tym, co jest dla nas największą
wartością – ludzkie życie.

DZIAŁALNOŚĆ

INSTYTUT MATKI I DZIECKA zajmuje się prowadzeniem działalności:

- **naukowo-badawczo-wdrożeniowej** ukierunkowanej na potrzeby opieki zdrowotnej, obejmującej przede wszystkim ochronę rodzin, macierzyństwa i zdrowia kobiet na każdym etapie ich życia oraz zagadnienia z zakresu medycyny wieku rozwojowego, zdrowia publicznego, jak również realizację Programów Polityki Zdrowotnej, badań klinicznych a także rozpatrywaniem i opiniowaniem wniosków o zgodę na przeprowadzenie badań składanych do lokalnej Komisji Bioetycznej;
- **klinicznej** zorientowanej na zapobieganie, rozpoznawanie i leczenie najbardziej skomplikowanych schorzeń okresu ciąży i wieku rozwojowego oraz kobiet po zakończonej prokreacji;
- **opiniodawczej** związanej z wydawaniem eksperckich opinii o produktach dla populacji wieku rozwojowego na wniosek producentów i dystrybutorów oraz przygotowywaniu ekspertyz zleconych przez urzędy państwowe oraz organizacje niezależne;
- **edukacyjnej** zorientowanej na kształcenie naukowe i specjalistyczne kadr medycznych oraz edukacji zdrowotnej społeczeństwa, promocji zdrowia w ramach realizowanych programów polityki zdrowotnej;
- **popularyzującej naukę** przez wydawanie kwartalnika „Journal of Mother and Child” (dawniej „Developmental Period Medicine”) oraz organizowanie konferencji naukowych.
- **współpracy międzynarodowej.**

DZIAŁALNOŚĆ

W Instytucie realizowanych jest szereg projektów koncentrujących się na zagadnieniach medycyny matczyno-płodowej, neonatologii i pediatrii, szczególnie w obszarze rzadkich wrodzonych wad metabolizmu i mukowiscydozy oraz neurologii. Ważną dziedziną działań IMID jest zdrowie publiczne dzieci i młodzieży. Dzięki osiągnięciom badawczym Instytutu i współpracy z innymi jednostkami medycznymi możliwe jest praktyczne wykorzystanie dokonań w diagnostyce chorób, profilaktyce i ich leczeniu, uwzględniając najnowsze osiągnięcia naukowo-badawcze w tym zakresie.

INSTYTUT MATKI I DZIECKA zatrudnia unikatową w skali kraju **kadre, o wysokich kwalifikacjach zawodowych i naukowych**, współpracując z wieloma instytucjami naukowymi oraz organizacjami w kraju i za granicą.

W skład Instytutu wchodzi **8 klinik**: Położnictwa i Ginekologii, Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Chirurgii Dzieci i Młodzieży, Onkologii i Chirurgii Onkologicznej Dzieci i Młodzieży, Neurologii Dzieci i Młodzieży, Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Anestezjologii, Oddział Hospitalizacji Jednego Dnia oraz **14 zakładów**: Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej, Genetyki Medycznej, Mukowiscydozy, Diagnostyki Obrazowej, Epidemiologii i Biostatystyki, Kardiologii, Ortopedii Szczękowej i Ortodoncji, Patomorfologii, Usprawniania Leczniczego, Wczesnej Interwencji Psychologicznej, Zdrowia Dzieci i Młodzieży, Zdrowia Prokreacyjnego, Zakład Żywienia oraz Zakład Farmakoeconomiki.

DZIAŁALNOŚĆ

Główne obszary funkcjonowania **INSTYTUTU MATKI I DZIECKA** to aktywność badawczo-rozwojowa oraz działalność kliniczna, diagnostyczna i zdrowie publiczne obejmujące następujące, główne kierunki:

- **perinatologia** ukierunkowana na ciążę powikłaną, przede wszystkim wady okresu płodowego, położnictwo i ginekologia
- **neonatologia i intensywna terapia noworodka** ukierunkowana na noworodki skrajnie niedojrzałe, oraz noworodki z wadami wrodzonymi
- koordynacja i rozwój **Programu Badań Przesiewowych** wszystkich noworodków w Polsce w kierunku wrodzonych wad metabolizmu i innych chorób genetycznie uwarunkowanych w tym rdzeniowego zaniku mięśni
- **genetyka medyczna** wyspecjalizowana w diagnostyce pre- i postnatalnej oraz w badaniach nad etiopatogenezą chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad neurologicznych
- rozwijanie **metod diagnostycznych i leczniczych** w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym chorób rzadkich i ultrarzadkich.
 - a) upowszechnianie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej.
 - b) udostępnianie i upowszechnianie wiedzy w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych w obszarze diagnostyki genetycznej, biochemicznej, proteomicznej i metabolomicznej, a także postępowania medycznego, zwłaszcza w zakresie terapii celowanej i wrodzonych wad metabolizmu.
 - c) inicjowanie działań naukowo-medycznych w zakresie rozwoju Polityki Zdrowotnej Państwa m. in. w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu.
- **pediatria metaboliczna**
- **mukowiscydoza** dzieci i młodzieży
- **koordynowanie diagnostyki oraz leczenia** dzieci z pierwotnymi nowotworami kości w skali ogólnopolskiej

DZIAŁALNOŚĆ

- **chirurgia onkologiczna** dzieci i młodzieży
 - koordynacja leczenia oszczędzającego u dzieci z pierwotnymi nowotworami narządu ruchu w skali ogólnopolskiej
 - rozwijanie nowych technik operacyjnych u dzieci z guzami litymi
 - **opieka koordynowana** nad pacjentami z nerwiakowłókniakowością typu 1 i pokrewnymi rasopatiami
 - **neurologia** dzieci i młodzieży ze specjalizacją w padaczkach lekoopornych
 - **chirurgia dzieci i młodzieży** wyspecjalizowana w leczeniu noworodków z wadami wrodzonymi i wcześniaków
 - **chirurgia wrodzonych wad twarzoczaszki** u dzieci
 - **kardiologia** - kobiet w ciąży, płodu i noworodków
 - **diagnostyka obrazowa** matki i dziecka
 - **diagnostyka patomorfologiczna** wyspecjalizowana w onkologii dziecięcej przede wszystkim guzów litych
- oraz
- **zdrowie prokreacyjne**
 - **zdrowie publiczne** dzieci i młodzieży: profilaktyka zdrowia dzieci i młodzieży, rozwój psychoruchowy dzieci, medycyna szkolna, żywienie, epidemiologia
 - **epidemiologia perinatalna**
 - **ekonomika zdrowia** i ocena technologii medycznych
 - **farmakoeconomika**

W Instytucie realizowane są:

- **granty naukowe** Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego, Narodowego Centrum Badań i Rozwoju, Narodowego Centrum Nauki;
- **projekty Narodowego Programu Zdrowia;**
- **programy badawcze** finansowane z funduszy UE;
- **programy** finansowane we współpracy z krajowymi i zagranicznymi instytucjami np. WHO, związane z wysokospecjalistyczną aparaturą badawczą oraz finansowane przez sponsorów;
- **badania kliniczne** w tym finansowane przez Agencję Badań Medycznych.

DZIAŁALNOŚĆ

Ponadto, **Instytut Matki i Dziecka** jako jednostka naukowo-badawcza planuje realizację następujących celów:

- a) **rozwój** Instytutu jako **ośrodka naukowo-badawczego**; rozwój naukowy pracowników Instytutu
- b) działania zorientowane na **innowacyjność** w obszarze sektora usług prozdrowotnych oraz współpraca badawczo-rozwojowa, której wymiernymi efektami będą aplikacje i wdrożenia
- c) zaangażowanie w **krajowe i międzynarodowe projekty naukowo-badawcze** oraz zwiększenie roli Instytutu w realizowanych projektach
 - uczestnictwo w zagranicznych projektach badawczych,
 - inicjowanie działań w zakresie powszechnych programów prozdrowotnych,
 - udział w kampaniach społecznych poprzez partnerstwo z instytucjami rządowymi, samorządowymi, organizacjami pozarządowymi i biznesem,
 - uczestnictwo w pracach międzynarodowych podmiotów naukowych (towarzystwa naukowe, czasopisma naukowe), zespołów eksperckich,
 - uczestnictwo w pracach komitetów organizacyjnych i konferencji naukowych,
 - tworzenie bazy pod projekty interdyscyplinarne.
- d) **komercjalizacja** wyników badań naukowych
 - intensyfikacja udziału w projektach naukowo-badawczych służących poprawie zdrowia, kondycji społeczeństwa, jak i gospodarce,
 - współpraca z organami administracji samorządowej i państwowej oraz przedsiębiorcami i organizacjami pożytku publicznego z kraju i za granicy (generowanie zysków, nowe technologie, powoływanie spółek celowych);
 - budowanie optymalnych struktur badawczych umożliwiających identyfikację kompetencji i specjalizacji poszczególnych pracowników;
 - systematyczne prowadzenie profesjonalnej diagnozy i oceny, wskazujące realne możliwości zwiększenia „wartości ewaluacyjnej” i „wartości rozwojowej” jednostki.

DZIAŁALNOŚĆ

e) **promocja działalności** Instytutu

- upowszechnianie wyników prowadzonych badań naukowych i prac rozwojowych
- organizowanie kursów podnoszących kwalifikacje medyczne oraz konferencji naukowych przy udziale zewnętrznych środków finansowych
- prowadzenie działań informacyjnych zorientowanych na odbiorców zewnętrznych np.: wystąpienia skierowane do przedsiębiorców, udział w targach technologii, zorganizowanie publicznej debaty;
- budowanie korzystnego wizerunku Instytutu i jego pracowników poprzez wystąpienia w opiniotwórczych mediach, prezentacje podczas festiwali nauki czy tworzenie portali internetowych poruszających ważne społecznie zagadnienia;
- prowadzenie działań public relations, poprzez stały kontakt z mediami, regularne przekazywanie informacji o działaniach Instytutu do wybranych dziennikarzy i redakcji, umieszczanie informacji na stronie internetowej Instytutu.

IMiD jako instytucja posiadająca wyróżnienie HR Excellence in Research, zobowiązuje się do tworzenia sprzyjających warunków pracy, rozwoju kariery oraz przejrzystych procesów rekrutacji pracowników naukowych, wdrażając zasady „Europejskiej Karty Naukowca” i „Kodeksu postępowania przy rekrutacji pracowników naukowych”.

PROGRAM DZIAŁALNOŚCI

W LATACH 2021-2024

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

- Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.
- 1. KLINIKA POŁOŻNICTWA I GINEKOLOGII
- 2. KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA
- 3. KLINIKA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU I PEDIATRII
- 4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY
- 5. KLINIKA CHIRURGII DZIECI I MŁODZIEŻY
- 6. KLINIKA NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY
- 7. KLINIKA I ZAKŁAD MUKOWISCYDOZY
- 8. ZAKŁAD KARDIOLOGII

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

- Rozwijanie nowoczesnych metod diagnostycznych i leczniczych w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozrodczym.
- 1. ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ
- 2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ
- 3. ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

- Identyfikacja potrzeb zdrowotnych kobiet ciężarnych, noworodków oraz dzieci i młodzieży oraz podejmowanie działań na rzecz ich zdrowia i dobrostanu.
- 1. ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY
- 2. ZAKŁAD EPIDEMIOLOGII I BIOSTATYSTYKI
- 3. ZAKŁAD ŻYWIENIA
- 4. ZAKŁAD FARMAKOEKONOMIKI
- 5. ZAKŁAD USPRAWNIANIA LECZNICZEGO
- 6. ZAKŁAD WCZESNEJ INTERWENCJI PSYCHOLOGICZNEJ
- 7. ZAKŁAD ZDROWIA PROKREACYJNEGO

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.

Instytut Matki i Dziecka jest placówką naukowo-badawczą w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozwojowym. Opieka nad pacjentami z chorobami przewlekłymi i stanami patologicznymi ujawniającymi się w wieku dziecięcym jest prowadzona w sposób holistyczny od urodzenia do dorosłości. Instytut Matki i Dziecka jest ośrodkiem modelowym pod względem postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w perinatologii i neonatologii, chirurgii twarzoczaszki, onkologii, wrodzonych wadach metabolizmu i mukowiscydozie. W placówce prowadzone są programy zarówno kompleksowej, jak i koordynowanej opieki nad pacjentami przewlekłe chorymi sprawowanej przez zespół wielodyscyplinarny, a także stosowane są najnowocześniejsze rodzaje terapii, w tym terapie spersonalizowane z wykorzystaniem technologii genetycznych.

I. Cele ogólne

1. Organizacja opieki zdrowotnej

A. Funkcjonalna

Organizacja opieki koordynowanej

Zgodnie z definicją Europejskiego Biura ds. Zintegrowanej Opieki Zdrowotnej, będącego częścią Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), opieka koordynowana to „konceptja świadczeń związanych z diagnozowaniem, leczeniem, opieką, rehabilitacją i promocją zdrowia w wymiarze nakładów, realizacji i organizacji świadczeń oraz zarządzania”. Koordynowana opieka zdrowotna prowadzi do poprawy dostępności, jakości oraz efektywności opieki, a także poziomu satysfakcji pacjenta. Z praktycznej perspektywy, koordynowany system realizacji świadczeń można określić mianem bliskich, roboczych relacji między różnymi służbami i usługami, takimi jak szpitale, opieka domowa, zdrowie publiczne, opieka społeczna i inne związane ze zdrowiem.

Kompleksowa opieka w oparciu o zespół wielodyscyplinarny

W przypadku większości chorób przewlekłych, a także określonych szczególnych sytuacji związanych np. z prokreacją czy rozwojem dziecka, kompleksową opiekę nad pacjentem powinien sprawować zespół wielodyscyplinarny. W modelu tym specjaliści różnych dziedzin zajmują się nad chorym wspólnie, razem podejmując kluczowe dla procesu leczenia decyzje. W wielu doniesieniach udowodniono, że taki rodzaj opieki przynosi bardzo dobre efekty. Jednym z przykładów może być opieka nad pacjentem z mukowiscydozą, która jest chorobą wieloukładową, a ponadto bardzo poważną, skracającą życie. Podobnie w ośrodkach leczenia wrodzonych wad metabolizmu standardem powinno być prowadzenie pacjentów przez zespół wielodyscyplinarny. Wieloletnie doświadczenie Instytutu umożliwia też modelową opiekę nad ciężarną z rozpoznaną wadą genetyczną, anatomiczną lub innym problemem perinatologicznym u płodu, poprowadzenie ciąży do rozwiązania, podjęcie decyzji o rozwiązaniu i przekazaniu do klinik neonatologii lub chirurgii IMiD celem ustabilizowania najmniejszego pacjenta. Opiekę nad pacjentem z wadami następnie

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.

przejmują kliniki oraz poradnie pediatrii. Bardzo dobrym przykładem opieki realizowanym w IMiD z sukcesami od wielu lat jest także kompleksowa opieka nad pacjentami z wadami twarzoczaszki (od diagnostyki perinatalnej poprzez leczenie chirurgiczne, po którym prowadzona jest rehabilitacja z udziałem ortodonta, logopedy i psychologa). Innym przykładem jest kompleksowa opieka nad noworodkami urodzonymi przedwcześnie, która powinna zapewnić dostęp do interwencji diagnostyczno-leczniczych niezbędnych do zapewnienia im optymalnego rozwoju.

Telemedycyna

Telemedycyna już od wielu lat zajmuje coraz istotniejsze miejsce w opiece zdrowotnej, co jest spowodowane przede wszystkim komfortem pacjenta, uproszczeniem procedury medycznej, a także możliwością zaoszczędzenia środków finansowych, wszędzie tam, gdzie stan pacjenta i plan leczenia na to pozwalają. W dobie pandemii COVID-19 taki sposób prowadzenia wizyt kontrolnych daje dodatkowe korzyści w postaci zapobiegania zakażeniom SARS-CoV-2 (ilość porad telemedycznych przeprowadzonych w Instytucie podczas pandemii w 2020r - 20 274). Teleporady mogą być praktykowane w dużej części poradni specjalistycznych, a także w każdym przypadku wizyt receptowych. Kontakt z pacjentem może odbywać się drogą telefoniczną, kanałów internetowych przeznaczonych do telekonferencji, czy nawet pocztą elektroniczną.

B. Hospitalizacje jednodniowe

Stworzenie warunków lokalowych (Likwidacja barier architektonicznych) umożliwiających prowadzenie hospitalizacji jednodniowych, opracowanie terapeutyczno-diagnostyczne pacjenta.

W określonych sytuacjach (dobry stan ogólny pacjenta, pobyt diagnostyczny lub w celu wykonania mało inwazyjnych procedur medycznych) bardzo korzystną formą udzielania świadczeń zdrowotnych są hospitalizacje jednodniowe. Sale chorych przeznaczone do prowadzenia takich pobytów powinny być wyposażone w sprzęt medyczny w zależności od profilu wykonywanych procedur, a także w osobny węzeł sanitarny. Odpowiednie wyposażenie sal pozwoli na wprowadzenie w szczególnie zagrożonych zakażeniami krzyżowymi grupach pacjentów (mukowiscydoza, pacjenci w immunosupresji) tzw. systemu „rooming-in” polegającego na tym, że w miarę możliwości na czas wizyty pacjent pozostaje w swoim gabinecie i to personel medyczny rotuje się pomiędzy gabinetami zachowując wszelkie zasady prewencji zakażeń, a ponadto możliwie jak najwięcej procedur jest przeprowadzanych w gabinecie chorego.

Przyjmowanie pacjentów w trybie jednodniowym wtedy, kiedy jest to możliwe, pozwoli z jednej strony na redukcję kosztów wielodniowych hospitalizacji, zaś z drugiej przyczyni się w znacznym stopniu do zapobiegania zakażeniom szpitalnym.

Poza stworzeniem warunków do wykonywania zabiegów w trybie ambulatoryjnym jednego dnia, ze względu na ograniczenia powierzchni całego Instytutu, wydaje się celem nadrzędnym skrócenie czasów hospitalizacji pacjentów w oddziałach, a co za tym idzie, jak najlepsze wykorzystanie dostępnych łóżek oddziałowych. W oddziałach zabiegowych zwiększenie ilości zabiegów endoskopowych powinno być celem nadrzędnym, tam gdzie mogą mieć one zastosowanie. Spowoduje to zwiększenie ilości zabiegów, przy skróceniu długości hospitalizacji pacjentów.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.

2. Terapie spersonalizowane

Koncepcja tych terapii opiera się na zidentyfikowaniu różnic pomiędzy pacjentami chorującymi na to samo schorzenie. Dzięki odpowiedniej diagnostyce możliwe jest dobieranie odpowiednich terapii do konkretnych grup pacjentów. Medycyna personalizowana pozwala przewidzieć, czy określona terapia okaże się skuteczna dla danego pacjenta. Podstawą medycyny personalizowanej zazwyczaj są badania genetyczne pozwalające na identyfikację określonej zmiany, co daje możliwość korekcji konkretnego defektu na poziomie molekularnym u danego pacjenta, a nie leczenie jedynie skutków choroby wspólnych dla wszystkich chorych. Jest to więc dopasowywanie leku do pacjenta, a nie do danej choroby. Medycyna personalizowana oznacza ścisłe współdziałanie diagnostyki i terapii. Z tego powodu ośrodek dający możliwość tego typu terapii musi mieć dostęp do zaawansowanych metod diagnostycznych. Chociaż koszt terapii spersonalizowanej zazwyczaj jest wyższy niż konwencjonalnego leczenia, z uwagi na swoją skuteczność i bezpieczeństwo, w szerszej perspektywie zmniejszają całkowity koszt opieki nad danym pacjentem.

Przykładem takiego typu leczenia jest terapia genowa w uwarunkowanych genetycznie chorobach neurologicznych i metabolicznych, a także w onkologii (na podstawie analizy profilu molekularnego komórek nowotworowych) czy też podawanie modulatorów zmienionego chorobowo białka (np. modulatory białka *CFTR* w mukowiscydozie).

3. Włączenie sztucznej inteligencji do rozwiązań diagnostyczno-terapeutycznych

Sztuczna inteligencja to zdolność maszyn do wykazywania ludzkich umiejętności, takich jak rozumowanie, uczenie się, planowanie i kreatywność. Postęp w zakresie mocy obliczeniowej, dostępność ogromnych ilości danych i nowe algorytmy doprowadziły do wielkich przełomów w tej dziedzinie w ostatnich latach. Sztuczna inteligencja umożliwia systemom technicznym postrzeganie ich otoczenia, radzenie sobie z tym, co postrzegają i rozwiązywanie problemów, działając w kierunku osiągnięcia określonego celu. Są w stanie do pewnego stopnia dostosować swoje zachowanie, analizując skutki wcześniejszych działań i działając autonomicznie. Przykładami systemów sztucznej inteligencji są sieci neuronowe, maszynowe tłumaczenie tekstów, rozpoznawanie mowy i pisma, systemy eksperckie czy uczenie się maszyn. Wykorzystanie w rozsądny sposób metod opartych na sztucznej inteligencji w medycynie otwiera nowe możliwości, dzięki którym usprawnione zostaną procesy np. organizacji pracy, zarządzania zasobami ludzkimi, rejestracji pacjentów i komunikacji z nimi, algorytmów diagnostycznych, a w niektórych przypadkach także leczniczych, w tym poprzez kanały telemedycyny, a ponadto dystrybucji leków i materiałów medycznych, szkolenia personelu itd.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.

4. Realizacja i kreowanie programów zdrowotnych

Programy zdrowotne to zespół zaplanowanych działań z zakresu opieki zdrowotnej ocenianych jako skuteczne, bezpieczne i uzasadnione, umożliwiających osiągnięcie w określonym terminie założonych celów, polegających na wykrywaniu i zrealizowaniu określonych potrzeb zdrowotnych oraz poprawy stanu zdrowia określonej grupy świadczeniobiorców, opracowany, wdrażany, realizowany i finansowany przez ministerstwo lub jednostkę samorządu terytorialnego. Choroby przewlekłe leczone w Instytucie Matki i Dziecka w większości przypadków wymagają kompleksowego, a ponadto niejednokrotnie bardzo kosztownego leczenia, które powinno być prowadzone w wysoce specjalistycznym ośrodku przez doświadczony zespół. Takie postępowanie wymaga zapewnienia dodatkowych środków, gdyż finansowanie standardowych procedur medycznych często jest niewystarczające w przypadku prowadzenia kompleksowej opieki nad pacjentami przewlekłe chorymi, a także profilaktyki i wczesnego wykrywania chorób. Przykładem takiego programu jest program badań przesiewowych noworodków realizowany w Instytucie Matki i Dziecka od kilkadziesiąt lat i nieustannie doskonalony i rozszerzany, Narodowy Program dla Chorób Rzadkich, Program Zdrowia Prokreacyjnego czy Program Badań Prenatalnych. Innymi przykładami są programy lekowe Narodowego Funduszu Zdrowia.

5. Działalność badawczo-rozwojowa

Instytut Matki i Dziecka prowadzi działalność badawczo-rozwojową ukierunkowaną na potrzeby opieki zdrowotnej, obejmującej przede wszystkim ochronę rodzin, macierzyństwa i zdrowia kobiet oraz zagadnienia z zakresu medycyny wieku rozwojowego. Ponadto realizowane są programy zdrowotne i badania kliniczne, w tym wieloośrodkowe. W ramach działalności badawczo-rozwojowej Instytut Matki i Dziecka uczestniczy w prowadzeniu projektów międzynarodowych m. in. w dziedzinie chorób metabolicznych, onkologii, neurologii dziecięcej czy mukowiscydozy, zaś eksperci będący pracownikami placówki biorą aktywny udział w pracach krajowych i międzynarodowych towarzystw naukowych. Także wprowadzanie danych pacjentów do międzynarodowych i krajowych rejestrów chorych (np. mukowiscydoza, wrodzone wady metabolizmu) jest istotnym elementem działalności Instytutu. Placówka zajmuje się również rozpatrywaniem i opiniowaniem wniosków o zgodę na przeprowadzenie badań składanych do lokalnej Komisji Bioetycznej.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesna medycyna w opiece nad kobietą i dzieckiem.

6. Popularyzacja wiedzy

Jednym z zadań placówek naukowych jest popularyzacja wiedzy w społeczeństwie. W przypadku dziedzin z zakresu medycyny i pokrewnych nabiera to szczególnego znaczenia, gdyż świadomość społeczna dotycząca działań prozdrowotnych z jednej strony, a diagnostyki i leczenia chorób z drugiej ma kluczowe znaczenie dla szeroko pojętego zdrowia publicznego i profilaktyki chorób w populacji. W Instytucie Matki i Dziecka popularyzacja wiedzy odbywa się na wielu płaszczyznach poczynając od prowadzenia edukacji pacjentów i ich opiekunów dotyczącej problemów zdrowotnych w trakcie hospitalizacji i na wizytach ambulatoryjnych, poprzez wydawanie broszur informacyjnych, zamieszczania opisów metod diagnostycznych i leczniczych poszczególnych schorzeń na stronach internetowych, po prowadzenie szeroko zakrojonych kampanii informacyjnych w mediach na temat np. chorób rzadkich (mukowiscydoza, choroby metaboliczne, neurologiczne) z jednej strony czy działań profilaktycznych u dzieci zdrowych, np. dotyczących zdrowego odżywiania. Duże znaczenie ma także współpraca z organizacjami pacjenckimi w zakresie popularyzacji wiedzy dotyczącej chorób, takich jak: wady wrodzone, choroby neurologiczne, metaboliczne, mukowiscydoza.

7. Kształcenie kadr medycznych i w innych dziedzinach mających zastosowanie w ochronie zdrowia

Istotnym filarem działalności edukacyjnej Instytutu jest edukacja przeddyplomowa (studenckie koła naukowe) oraz podyplomowa specjalistów w postaci licznych kursów, szkoleń praktycznych i staży specjalistycznych czy też prezentacja wyników badań na konferencjach krajowych i międzynarodowych oraz publikacji w czasopiśmie naukowych prac poglądowych i oryginalnych. (doktoranci)

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

1. KLINIKA POŁOŻNICTWA I GINEKOLOGII

1. Krótki opis problemu

Opieka perinatalna jako zintegrowana i wielodyscyplinarna opieka nad kobietami obejmująca:

- planowanie rodziny,
- opiekę przedkoncepcyjną,
- opiekę przed, śród i poporodową
- opiekę nad noworodkiem

Działalność Interdyscyplinarnego Zespołu ds. Wad Płodu, którego opieką objęte są pacjentki kierowane z całego kraju.

Wady OUN – poprawa diagnostyki poprzez rozwój umiejętności obrazowania w USG płodów z wadami OUN, współpraca z zakładem radiologii (MRI) oraz kliniką chirurgii IMiD

Ginekologia – Diagnostyka i leczenie chirurgiczne przy zastosowaniu metod małoinwazyjnych

2. Cele ogólne

- a) Doskonalenie schematu opieki nad ciążarną w ciąży powikłanej.
- b) Interdyscyplinarna opieka nad niepłodną parą.
- c) Rozwój oddziału ginekologii

3. Cele szczegółowe

Ad. a)

- Prowadzenie i zakończenie ciąży powikłanej wadami wrodzonymi u płodu w zespole interdyscyplinarnym. Stworzenie modelu opieki nad ciążarną z płodem z chorobami OUN.
- Opieka perinatalna w ciążach bliźniaczych i w ciążach z zahamowaniem wzrastania u płodu.

Ad. b)

Kompleksowa diagnostyka i leczenie niepłodności- ambulatoryjna i szpitalna.

Ad. c)

- Rozwój technik endoskopowych w diagnostyce ginekologicznej oraz leczeniu operacyjnym zmian łagodnych i złośliwych narządu rodnego
- Stworzenie modelu zachowania płodności u dzieci oraz pacjentek dorosłych poddawanych leczeniu onkologicznemu

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

1. KLINIKA POŁOŻNICTWA I GINEKOLOGII

4. Opis sposobu realizacji programu z określeniem zadań.

Ad. a)

- Diagnostyka ambulatoryjna i szpitalna ciężarnych z podejrzeniem wady wrodzonej płodu. Interdyscyplinarne prowadzenie ciąży (położnik, perinatolog, neonatolog, genetyk, chirurg dziecięcy, neurolog, psycholog, radiolog, anestezjolog, onkolog) w celu zagwarantowania optymalnej opieki okołoporodowej dla chorego noworodka.
- Wprowadzenie i optymalizacja modelu opieki medycznej nad ciężarną z płodem dotkniętym wadami OUN. Rozwój diagnostyki USG. Ścisła współpraca z zakładem Radiologii oraz Kliniką Chirurgii IMiD w celu ograniczenia możliwych powikłań matczyno- płodowych.
- Zwiększenie dostępności pracowni USG dla pacjentek ciężarnych z stwierdzonym zahamowaniem wzrastania płodu lub w ciążach bliźniaczych

Ad. b)

Rozwój poradni diagnostyki i leczenia niepłodności, z uwzględnieniem niepłodności męskiej, we współpracy ze specjalistami z zakresu genetyki, immunologii i psychologii. Zracjonalizowanie zatrudnienia w poradni celem zwiększenia rekrutacji pacjentek do programu narodowego leczenia niepłodności.

Ad. c)

- Stworzenie i rozwój pracowni endoskopowej jednego dnia.
- Wykonywanie małoinwazyjnych zabiegów histeroskopii office poza blokiem operacyjnym, bez konieczności zwiększania zapotrzebowania na łóżka w oddziale ginekologii, które jest na chwilę obecną mocno ograniczone.
- W pełni wykorzystanie sal operacyjnych w czasie dnia pracy poprzez zwiększenie liczby zabiegów endoskopowych (laparoscopia)
- Podnoszenie kwalifikacji i umiejętności personelu lekarskiego
- Stworzenie procedur onkofertility u pacjentek małoletnich, nastolatek i dorosłych dotkniętych chorobą nowotworową, wymagających leczenia, u których istnieje ryzyko utraty płodności oraz funkcji jajników w skutek zastosowanego leczenia (chemio – radioterapia lub chirurgia).
- Stworzenie banku tkanek dostępnego dla pacjentek z możliwością zamrożenia i przechowania tkanki jajnikowej do momentu zakończenia leczenia onkologicznego.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

1. KLINIKA POŁOŻNICTWA I GINEKOLOGII

5. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Ad. a)

- Poprawa wyników leczenia noworodków z wadą wrodzoną rozpoznaną prenatalnie będących pod opieką zespołu specjalistów IMiDz..
- Zmniejszenie częstości zgonów wewnątrzmacicznych, umieralności okołoporodowej, i poprawa wyników neonatologicznych u płodów matek z zahamowaniem wzrastania obserwowanym w USG oraz w ciążyach bliźniaczych

Ad. b)

- Zwiększenie dostępności całościowej diagnostyki zaburzeń płodności oraz psychologicznych aspektów niepłodności.
- Zwiększenie dostępu do technik endoskopowych w diagnostyce i leczeniu niepłodności kobiecej.
- Współpraca z zakładem Genetyki Medycznej IMiD nad diagnozowaniem i badaniem genetycznie uwarunkowanych przyczyn niepłodności.

Ad. c)

- Poprawa jakości diagnostyki poprzez zastosowanie technik endoskopowych będących podstawowym standardem w diagnostyce większości patologii jamy macicy.
- Poprawa dostępności oraz jakości leczenia poprzez zwiększenie dostępności do zabiegów endoskopowych metodą laparoskopii w patologiach macicy i przydatków, zarówno łagodnych zmianach jak i nowotworach złośliwych
- Stworzenie pierwszego w Polsce ośrodka onkofertility dającego możliwość zachowania płodności zarówno u dzieci jak i u dorosłych z chorobami onkologicznymi. Cel realizowany we współpracy z Kliniką Onkologii IMiD oraz Zakładem Genetyki Medycznej IMiD. Złazszcza w przypadku dzieci jest to inicjatywa unikatowa w skali kraju, gdyż nikt nie posiada zaplecza porównywalnego z IMiD w zakresie sprzętowym jak i ludzkim.

6. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

Stworzenie banku tkanek w przypadku procedury onkofertility, ze względu na brak refundacji przez NFZ daje możliwość komercjalizacji procedury przechowywania tkanki jajnika, do momentu ponownego jej przeszczepienia po zakończeniu leczenia onkologicznego. W przeciwieństwie do samej procedury laparoskopowej którą można rozliczyć w ramach kontraktu z NFZ.

Poprawa dostępności do zabiegów endoskopowych zarówno laparoskopowych jak i endoskopowych przy możliwościach sprzętowych bloku operacyjnego i zaplecza informatycznemu IMiD, daje możliwość realizowania komercyjnych kursów edukacyjnych z małoinwazyjnych procedur operacyjnych na bardzo wysokim poziomie, przy uczestnictwie nie kilku ale nawet kilkudziesięciu uczestników

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

2. KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA

I. Koordynowana opieka rozwojowa nad noworodkiem urodzonym przedwcześnie (KORD) do 3 rż – badanie pilotażowe.

1. Opis szczegółowy

Jak wynika z polskich danych epidemiologicznych, częstość urodzeń noworodków znacznie przed terminem nie wzrasta w ostatnich dekadach lat, natomiast dzięki postępom medycyny zwiększa się ich przeżywalność. W konsekwencji takiej sytuacji rośnie liczba dzieci z problemami zdrowotnymi i rozwojowymi najbardziej nasilonymi w pierwszych latach życia. Przedwczesne urodzenie i mała masa ciała wiążą się z ryzykiem powikłań wczesnych, takich jak zaburzenia oddychania, krwawienia wewnątrzczaszkowe, martwicze zapalenie jelit (NEC) oraz powikłań odległych w postaci dysplazji oskrzelowo – płucnej (BPD), retinopatii wcześniaków, nieprawidłowego rozwoju, upośledzenia widzenia i/lub słyszenia, ograniczenia wzrastania. Mogą także występować, zwykle przejściowe, zaburzenia napięcia mięśniowego pod postacią jego obniżenia lub wzmożenia czy asymetria ułożenia ciała. Konsekwencją wczesnego uszkodzenia mózgu mogą być stwierdzone w przyszłości: mózgowe porażenie dziecięce (MPDz), dysharmonia rozwojowa, opóźniony rozwój psychoruchowy i poznawczy, zaburzenia emocjonalne, autyzm.

Biorąc to wszystko pod uwagę ważne jest, aby po opuszczeniu szpitala po kilkumiesięcznej hospitalizacji w warunkach Oddziału Intensywnej Terapii Noworodka, rozwój dziecka był nadzorowany przez lekarzy specjalistów. Odpowiednia opieka medyczna stwarza szansę na prawidłowy rozwój noworodków urodzonych przedwcześnie i możliwość wyrównywania różnic rozwojowych, a przez to i szans życiowych w porównaniu do noworodków urodzonych w prawidłowym terminie.

Opieka poszpitalna nad populacją noworodków urodzonych przedwcześnie jest obecnie realizowana w przyszpitalnych Poradniach Neonatologicznych na III poziomie referencji. Regularna ocena stanu noworodka pozwala na szybką diagnozę w przypadku pojawienia się powikłań ze strony układów oddechowego, nerwowego lub pokarmowego.

Bardzo ważnym elementem kompleksowej opieki nad wcześniakiem jest także wsparcie zapewniane rodzicom przedwcześnie urodzonych niemowląt. Sprzyja temu zagwarantowanie odpowiedniej edukacji rodziców w zakresie opieki nad wcześniakiem. W niektórych przypadkach wymagają oni także pomocy psychologicznej, ponieważ wzrasta ryzyko depresji matczynej wielokrotnie częściej niż u matek noworodków urodzonych o czasie.

Kompleksowa opieka rozwojowa dzieci urodzonych przedwcześnie (KORD)

Do objęcia opieką kompleksową zostaną zakwalifikowane dzieci urodzone przedwcześnie przed ukończeniem 32 tygodnia ciąży, według rozpoznania ICD-10: Po7 Zaburzenia związane z krótkim czasem trwania ciąży i niskiej urodzeniowej masie ciała, niesklasyfikowane gdzie indziej. Liczebność populacji według Rejestru Badań Przesiewowych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie wynosi obecnie 4881 dzieci. W praktyce liczba dzieci wyjściowo zakwalifikowanych do Programu będzie się zmniejszać z upływem czasu, bo część bardziej dojrzałych wcześniaków (tj. urodzonych 28-32 tyg. ciąży) dogoni rozwojowo rówieśników urodzonych o czasie i pozostanie w opiece podstawowej.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

2. KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA

Kompleksowa opieka rozwojowa dzieci urodzonych przedwcześnie (KORD) będzie realizowana od daty wypisu noworodka ze szpitala i trwała do ukończenia 3 roku życia (według wieku kalendarzowego) przez podmiot koordynujący, w różnych komórkach organizacyjnych (podmiotach), zgodnie ze schematem. Podmiotem koordynującym będzie szpital posiadający oddział neonatologii 3 poziom referencyjny i oddział położnictwa i ginekologii 3 poziom referencyjny oraz przyszpitalne poradnie neonatologii i pediatrii.

Celem opieki kompleksowej jest zapewnienie dostępu do interwencji diagnostyczno-leczniczych, które są niezbędne do zapewnienia optymalnego rozwoju dziecka urodzonego przedwcześnie. W ramach tej opieki będą realizowane świadczenia z rodzaju ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, rehabilitacji leczniczej oraz porad żywieniowych.

Wszystkie procedury związane z opieką i realizacją kompleksowej opieki w trakcie realizacji świadczenia organizuje i nadzoruje podmiot koordynujący, który:

1. Prowadzi diagnostykę, w tym obrazową i laboratoryjną, leczenie, rehabilitację leczniczą, porady żywieniowe - zgodnie z indywidualnymi potrzebami dziecka, przy uwzględnieniu świadczeń wchodzących w zakres opieki kompleksowej;
2. Opracowuje indywidualny plan leczenia i żywienia obejmujący informacje na temat zaplanowanych świadczeń i procedur medycznych, w tym porad specjalistycznych, ich kolejności, orientacyjnych terminów oraz świadczeniodawców będących podwykonawcami (ich lokalizacji), u których to leczenie będzie prowadzone - w przypadkach uzasadnionych stanem zdrowia dziecka dokonuje zmiany planu leczenia dziecka;
3. Zapewnia dostęp konsultacji specjalistycznych, koniecznych w procesie opieki oraz zapewnia dostęp do realizacji ewentualnych procedur okulistycznych (wstrzyknięcie rekombinowanych białek do gałki ocznej, fotokoagulacja/laser) zgodnie ze stanem klinicznym dziecka;
4. Zapewnia dostęp do realizacji specjalistycznej rehabilitację leczniczej, zgodnie ze stanem dziecka oraz prowadzi edukację opiekunów dotyczącą stylu życia, czynników ryzyka;
5. Zapewnia opiekunom dziecka możliwość kontaktu z ośrodkiem koordynującym w dni robocze codziennie w godz. 8-15, a minimum raz w tygodniu w godz. 15 -20;
6. Odpowiada za prowadzenie dokumentacji medycznej zgodnie z obowiązującymi przepisami;
7. Prowadzi sprawozdawczość z wykonanych świadczeń do Krajowego Rejestru Wcześnieika - po jego ewentualnym wdrożeniu na mocy rozporządzenia Ministra Zdrowia;
8. W przypadku, gdy dziecko nie zostało zakwalifikowane lub przerwano realizację świadczeń w ramach KORD, odnotowuje ten fakt w historii choroby oraz (niezwłocznie) w systemie informatycznym dedykowanym do monitorowania KORD, po jego udostępnieniu przez NFZ;

W trakcie udzielania świadczenia w ramach KORD przekazuje informacje lekarzowi podstawowej opieki zdrowotnej o świadczeniach zrealizowanych i zaleceniach do realizowania w ramach podstawowej opieki zdrowotnej.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

2. KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA

Specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia

- a) Badanie przedmiotowe z oceną wzrastania
- b) Badania laboratoryjne.
- c) Porady specjalistyczne w szczególności:
 - okulistyczne,
 - laryngologiczne
 - neurologiczne
 - logopedyczne
 - psychologiczne
- d) Rehabilitacja lecznicza według indywidualnego programu rehabilitacji psychoruchowej

Dodatkowo w wieku 2 lat (wiek korygowany) planowane jest wykonanie i zwalidowanie w 1 ośrodku koordynującym (Instytut Matki i Dziecka) testu ASQ-3 (Ages and Stages Questionnaires). Jest on zaakceptowanym przez Amerykańską Akademię Pediatrii, najczęściej używanym i zwalidowanym na świecie testem do prowadzenia badań przesiewowych oceny rozwoju noworodków (w tym urodzonych przedwcześnie). Posiada on formę badania kwestionariuszowego i jest wypełniany przez rodziców lub opiekunów dziecka. Obejmuje on następujące obszary rozwojowe dziecka: komunikację, motorykę dużą, motorykę małą, rozwiązywanie problemów oraz rozwój psychoemocjonalny. Ocena punktowa dokonywana przez lekarza pozwala w krótkim czasie stwierdzić czy dziecko wymaga dalszej opieki specjalistycznej w ośrodku koordynującym czy może zostać przekazane do lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. W przypadku pozytywnej oceny testu przez rodziców i lekarza planowane jest jego użycie w przyszłości na szerszą skalę w innych ośrodkach koordynujących.

2. Oczekiwane wyniki postępowania

- a) Właściwa ocena, właściwe żywienie, konieczne interwencje terapeutyczne są niezbędne do zapewnienia optymalnego rozwoju dziecka i mogą zapobiec zaburzeniom rozwoju lub ograniczyć istniejący deficyt rozwojowy.
- b) Dążenie do wyrównania niedoborów żywieniowych, nieprawidłowego rozwoju ruchowego, poznawczego i emocjonalnego, pełnej realizacji kalendarza szczepień by dzieci te mogły w terminie rozpocząć edukację przedszkolną i szkolną.
- c) Po zakończeniu świadczeń realizowanych w ramach Kompleksowej opieki rozwojowej dzieci urodzonych przedwcześnie (KORD) należy przewidywać, że około 20-30% dzieci dalej będzie wymagało kontynuowania leczenia w ramach pediatrycznej opieki specjalistycznej, którą powinien zapewnić ośrodek koordynujący.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

2. KLINIKA NEONATOLOGII I INTENSYWNEJ TERAPII NOWORODKA

II. Stan zdrowia młodych dorosłych (20 lat) urodzonych przedwcześnie ze szczególnym uwzględnieniem oceny czynności płuc i zaburzeń metabolicznych – prospektywne badanie kohortowe PREMATURITAS 20

1. Opis szczegółowy

Grupa noworodków skrajnie niedojrzałych (<28 tc z masą ciała <1000g) i bardzo niedojrzałych (<32 tc z masą ciała <1750g), której wzrost przeżywalności nastąpił głównie pod koniec XX wieku, stała się grupą wymagającą szczególnej obserwacji i długofalowej oceny rozwoju. Związane jest to głównie z wynikami zarówno badania amerykańskich, australijskich jak i 2 największych badań europejskich (EPIPAGE¹-Francja, EPICURE¹-Anglia), które wykazały występowanie w tej populacji dzieci znacznych zaburzeń rozwoju ruchowego, poznawczego, emocjonalnego i społecznego w wieku 6 i 11 lat.

Obecnie pojawiają się w piśmiennictwie pierwsze, pojedyncze prace oceniające problemy zdrowotne tej populacji dzieci w wieku 20 lat, a więc wtedy gdy wchodzi w wiek młodych dorosłych.

2. Populacja badana i przebieg badania

Pierwszym w Polsce badaniem prospektywnym, obejmującym noworodki urodzone przed 33 t.c, w ciągu jednego roku (1998/1999) na terenie Warszawy, było badanie PREMATURITAS. Głównym koordynatorem badań była Klinika Patologii i Intensywnej Terapii Nowo-rodka oraz Zakład Epidemiologii Instytutu Matki i Dziecka. Głównym celem pracy była komplekso-owa ocena rozwoju populacji dzieci, w wieku 2 i 6 lat. Obecnie wykorzystując ten unikalny materiał – populację młodych dorosłych, która dziś skończyła 20 lat chcemy ocenić ją pod względem zdrowotnym ze szczególnym uwzględnieniem oceny czynności płuc i zaburzeń metabolicznych oraz aktualnego funkcjonowania poznawczego, emocjonalnego i społecznego.

Populacja badana w wieku 6 lat wynosiła 126 dzieci (67% populacji wyjściowej). Obecnie w 2020 roku, kiedy rozpoczynamy badanie, ma ona 21-22 lata i mamy nadzieję na nawiązanie kontaktu z około 60-100 młodymi dorosłymi. Będą mieli one wykonane specjalistyczne testy wydolności oddechowej, badania antropometryczne i składu ciała oraz badania biochemiczne. Planowane jest wykonanie USG płuc oraz nerek wraz z oceną ich objętości. Jednocześnie ci młodzi dorośli będą poproszeni o wypełnienie zwalidowanych ankiet oceniających ich jakość życia oraz ankietę zawierającą globalne informacje o ich stanie zdrowia i osiągniętym wykształceniu.

Planowane jest zakończenie badania i podsumowanie wyników w roku 2023.

3. Oczekiwane wyniki

- Będą to pierwsze w Polsce wyniki oceny stanu zdrowia ze szczególnym uwzględnieniem czynności płuc, zaburzeń metabolicznych i oceny jakości życia młodych dorosłych (20 lat) urodzonych przedwcześnie w ich prospektywnej obserwacji. Planowane jest upowszechnienie danych na zjazdach i konferencjach w Polsce i za granicą.
- Uzyskane wyniki wydolności oddechowej i USG płuc pozwolą na opracowanie standardów oceny klinicznej pacjentów urodzonych przedwcześnie ze szczególnym uwzględnieniem grupy po przebytej dysplazji oskrzelowo-płucnej (BPD).
- Planowane jest porównanie naszych wyników badań z wynikami badania EPIPAGE- 1 prowadzonego we Francji w 1997 i w którym 20-letni młodzi dorośli są obecnie oceniani pod różnym kątem. Umożliwi to identyfikację najbardziej korzystnych strategii postępowania w wybranych aspektach i wskaże nowe kierunki polityki zdrowotnej, które powinny być podjęte w Polsce dla tej grupy młodych dorosłych.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

3. KLINIKA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU I PEDIATRII

1. Rozwijanie działalności klinicznej w zakresie:

a) Skriningu populacyjnego

- diagnostyka potwierdzająca wyniki badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu (wwm) z obszaru województw: mazowieckiego, podlaskiego, warmińsko-mazurskiego i lubelskiego
- opieka (leczenie wraz z monitorowaniem) nad zidentyfikowanymi pacjentami z WWM w trybie stacjonarnym w KWWMiP
- follow-up pacjentów z wykrytymi WWM z kraju

b) Skriningu selektywnego

- diagnostyka i specjalistyczna opieka nad pacjentami z WWM z całego kraju

c) Konsultacji specjalistycznych dla innych ośrodków w kraju (także w ramach działalności konsultanta krajowego i wojewódzkiego w dziedzinie pediatrii metabolicznej).

2. Udział w sieciach/rejestrach międzynarodowych

- a) związany ze aplikacją złożoną do METABERNu – obecnie na etapie zaakceptowania na poziomie ERN do dalszego procedowania
- b) uczestnictwo w wieloośrodkowych projektach badawczych wraz z działalnością publikacyjną w zakresie innych sieci/rejestrów międzynarodowych tj.: E-IMD, E-HOD, i-NTD, GALNET

3. Realizacja programów lekowych MZ – dotychczasowych i ew. nowych

4. Prowadzenie i udział w badaniach klinicznych obserwacyjnych i interwencyjnych dotyczących wwm tj.: PMM2-CDG, Ravicti, HPP, THP, alkaptonurii, miopatii mitochondrialnych itp.

5. Stworzenie sieci eksperckich ośrodków pediatrii/medycyny metabolicznej w kraju – zgodnie z założeniami Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, aktualnie procedowanego w MZ

6. Uczestnictwo w projekcie POWER

7. Rozwijanie działalności Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu z siedzibą w IMiD

8. Rozwijanie działalności publikacyjnej we współpracy z wiodącymi ośrodkami z i spoza kraju

9. Kontynuowanie działalności szkoleniowo-edukacyjnej

- a) w zakresie specjalizacji z: pediatrii, pediatrii metabolicznej, neonatologii, neurologii dziecięcej, genetyki klinicznej, laboratoryjnej diagnostyki genetycznej, dietetyki, pielęgniarstwa
- b) w Studenckim Kole Naukowym Pediatrii Metabolicznej z siedzibą w KWWMiP
- c) poprzez aktywny udział w licznych konferencjach naukowo-szkoleniowych organizowanych w kraju i za granicą

10. Kontynuacja współpracy z krajowymi i międzynarodowymi organizacjami pacjenckimi i rodzicielskimi (np. Forum ORPHAN, AADC Trust, CDG Alliance)

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

Nadrzędnym celem działań prowadzonych w ramach strategii naukowo-klinicznej w Klinice Chirurgii Onkologicznej Dzieci i Młodzieży będzie poprawa wyników leczenia i jakości życia pacjentów z nowotworami litymi. Poniżej przedstawiono najistotniejsze zagadnienia związane z realizacją powyższego celu.

1. Cel

Poprawa wyników leczenia dzieci, młodzieży i młodych dorosłych z nowotworami litymi ze szczególnym uwzględnieniem guzów kości oraz poprawa diagnostyki i wyników leczenia małych pacjentów z chorobami z kręgu histiocytóz.

Przeżycie pacjentów leczonych z powodu w guzów litych jest nadal niezadowalające mimo stosowania kompleksowego leczenia. Średnie przeżycia dla całej grupy w Polsce wynoszą ok. 40 - 70% w zależności m.in. od stopnia zaawansowania i obecności czynników rokowniczych. Rokowanie w chorobach z kręgu histiocytóz wynosi obecnie ponad 90%, aczkolwiek powikłania po leczeniu, jak i odległe następstwa mogą zdecydowanie pogarszać jakość życia ozdrowieńców. W ramach strategii naukowo klinicznej planuje się poprawić wyniki leczenia w ww. grupach pacjentów poprzez:

- I. Zwiększenie dostępności do wysokospecjalistycznej opieki onkologicznej dla lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej poprzez uczestnictwo w portalach onkologicznych
- II. Niwelowanie uwarunkowanych różnicami w bazie sprzętowej dysproporcji w dostępie pacjentów do wysokospecjalistycznych świadczeń zdrowotnych, poprzez zakup wyposażenia, w tym specjalistycznego sprzętu wykorzystywanego w trakcie zabiegów operacyjnych
- III. Wprowadzenie programu kontroli jakości w diagnostyce i leczeniu zarówno guzów litych, jak i chorób z kręgu histiocytóz u dzieci, młodzieży i młodych dorosłych we współpracy z Zakładem Diagnostyki Radiologicznej IMiD, Zakładem Patomorfologii IMiD oraz Zakładem Patomorfologii, jak i Pracownią Diagnostyki Genetycznej i Molekularnej Nowotworów Narodowego Instytutu Onkologii. Program zakłada następujące działania mające na celu poprawę jakości procedur diagnostyczno-terapeutycznych:
 - prowadzenie centralnej weryfikacji badań histopatologicznych
 - prowadzenie centralnej weryfikacji badań immunohistochemicznych
 - prowadzenie centralnej weryfikacji badań molekularnych
 - prowadzenie centralnej weryfikacji badań radiologicznych
 - kontrole terapii w kluczowych momentach terapeutycznych
 - konsultacje oraz wydawanie opinii, co do postępowania w tej grupie chorych

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

- IV. Wprowadzenie nowoczesnej diagnostyki w chorobach z kręgu histiocytoz oraz zwiększenie dostępności do leczenia celowanego u ww. chorych poprzez realizację programu POL HIOSTIO w ramach ABM.
- V. Współpracę wielośrodковую, w tym międzynarodową służącą pogłębianiu wiedzy z zakresu onkologii dziecięcej oraz wymianie doświadczeń
- VI. Wprowadzenie algorytmów postępowania terapeutyczno-diagnostycznych oraz wdrażanie innowacyjnych technik i metod leczenia w tej grupie pacjentów tj. terapia celowana, nowe techniki chirurgiczne, nowe techniki diagnostyczne.

2. Organizacja systemu pomocy i wsparcia psychologicznego dla pacjentów z chorobą nowotworową i ich bliskich

Psychoonkologia to interdyscyplinarna dziedzina medycyny, której problematykę można ująć w trzy grupy:

- 1. działania nastawione na psychoprewencję i promocję zdrowia ze szczególnym uwzględnieniem zachowań ułatwiających zapobieganie oraz wczesne wykrywanie i leczenie choroby nowotworowej
- 2. usuwanie lub łagodzenie psychologicznych i psychopatologicznych następstw choroby i leczenia u pacjentów onkologicznych oraz ich rodzin
- 3. działania psychoprofilaktyczne, nastawione na personel medyczny zatrudniony na oddziałach onkologicznych.

Podstawowe zadania psychoonkologii to: dbanie o poprawę jakości życia pacjentów z chorobą nowotworową i ich rodzin, włączenie problemów psychoonkologicznych do programu nauczania studentów i personelu medycznego, działalność naukowo-badawcza. Będą one realizowane poprzez pracę zarówno w Klinice jak i Poradni Psycho-Onkologicznej obejmując poniższe aspekty:

- wspieranie pacjentów, rodziców oraz całych rodzin (rodzeństwo, dziadkowie) w procesie leczenia, od diagnozy, po zakończenie leczenia (bez względu na to, czy jest ono pozytywne czy negatywne), zarówno w czasie pobytu w szpitalu, jak i poza nim
- edukację w zakresie sposobów działań mających na celu poprawę lub utrzymanie zdrowia (np. dieta, rehabilitacja) oraz terapię psychologiczną
- działania edukacyjne i terapie dla chorych na nowotwory i ich bliskich mające na celu zapobieganie wykluczeniu i izolacji osób chorych
- tworzenie grup wsparcia dla pacjentów, rodziców oraz rodzeństwa, na każdym etapie leczenia oraz po jego zakończeniu

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

- towarzyszenie rodzinie i pacjentowi w momencie kierowania go pod opiekę hospicyjną (bardzo często wśród pacjentów i rodziców istnieje uczucie niepokojenia się z zaistniałą sytuacją)
- wspieranie rodziny (telefoniczne lub w poradni) w okresie opieki terminalnej w domu, kiedy opiekę medyczną nad pacjentem prowadzi już hospicjum lub lekarz rodzinny
- kierowanie na konsultację psychiatryczną, gdy pacjentowi/rodzicowi potrzebna jest pomoc farmakologiczna
- stałą współpracę z całym zespołem terapeutycznym w szpitalu (lekarze, pielęgniarki), który ustala zakres informacji, które mają być przekazane dziecku
- edukację i poradnictwo w sprawach dotyczących wychowania i rozwoju dziecka
- współpracę z poradniami psychologiczno-pedagogicznymi, szkołami w celu pomocy w opiece nad pacjentem onkologicznym jak i rozwiązywanie ew. problemów
- rozpoznawanie występujących w rodzinie problemów socjalno – bytowych i pomoc w ich rozwiązywaniu
- przyjmowanie funkcji pracownika socjalnego, w przypadku konieczności kontaktu z sądami, kuratorami sądowymi, jeśli są przydzieleni rodzinie
- kontakt ze stowarzyszeniami i fundacjami działającymi na rzecz pacjenta

3. Poprawa jakości życia pacjentów z chorobą nowotworową

Dzięki coraz lepszym wynikom leczenia, co roku zwiększa się liczba ozdowieńców, wymagających ścisłego monitorowania stanu zdrowia pod względem m.in powikłań po leczeniu. Coraz więcej uwagi przywiązuje się też do jakości życia po leczeniu onkologicznym. Działania ukierunkowuje się na możliwie jak najmniejsze skutki uboczne terapii przy maksymalnym zwiększeniu przeżyć i czasu wolnego od choroby. Wpisując się w światowe tendencje planuje się:

- I. Kontynuowanie współpracy z Klinikami i Zakładami IMID celem identyfikacji pacjentów wymagających specjalistycznej opieki i leczenia w aspekcie powikłań po przebytej terapii
- II. We współpracy z Kliniką Ginekologii IMID wdrożenie i prowadzenie działań profilaktycznych w zakresie bezpłodności i zaburzeń hormonalnych powstałych w wyniku leczenia onkologicznego
- III. Kontynuowanie współpracy z Kliniką Ginekologii IMID w ramach zabezpieczania płodności przed i w trakcie leczenia onkologicznego
- IV. Kontynuowanie dotychczasowych działań ukierunkowanych na ograniczenie skutków niepełnosprawności ruchowej. W ramach działań planuje się również szeroką edukację pacjenta i jego rodziny, co do bezpiecznych zachowań ruchowych wspartą poprzez

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

wydawanie ulotek oraz informatorów. W miarę możliwości finansowych cele realizowane będą dodatkowo poprzez zakup sprzętu i urządzeń niezbędnych do poprawy sprawności ruchowej, koordynacji i wydolności. Cel realizowany we współpracy z Zakładem Rehabilitacji IMID.

- V. Wprowadzanie szeroko pojętych działań profilaktycznych nakierowanych na zapobieganie powstawaniu powikłań po leczeniu chorób nowotworowych.

Poprawa stanu zdrowia oraz jakości życia pacjentów po przebytych leczeniu z powodu choroby nowotworowej w okresie dziecięcym poprzez redukcję stopnia ciężkości odległych następstw powstałych w wyniku leczenia przeciwnowotworowego dodatkowo powinna skutkować zmniejszeniem odległych kosztów leczenia działań niepożądanych po złożonej terapii przeciwnowotworowej stosowanej u dzieci i młodzieży.

4. Opieka nad pacjentami z dziedziczną lub wysoką predyspozycją do chorób nowotworowych

Ostatnie badania wskazują na coraz większy udział czynników genetycznych w powstawaniu chorób nowotworowych. Coraz częściej decyzje diagnostyczno-terapeutyczne podejmuje się na podstawie badań genetycznych. Mając na uwadze obecne tendencje wydaje się za słuszne:

- opracowanie i wdrożenie do praktyki standardów genetycznego postępowania diagnostycznego dla osób z podejrzeniem wysokiej predyspozycji do nowotworów
- zidentyfikowanie możliwie największej liczby rodzin wysokiego ryzyka zachorowania na nowotwory dziedziczne oraz objęcie ich specjalistyczną opieką ukierunkowaną na aktywną prewencję zachorowań na określony nowotwór
- wdrażanie profilaktyki oraz wczesne wykrywanie nowotworów złośliwych w rodzinach z rzadkimi zespołami dziedzicznej predyspozycji do nowotworów
- personalizację leczenia na podstawie analizy profilu molekularnego komórek nowotworowych prowadzącego do zwiększenia efektywności leczenia pacjentów z chorobami nowotworowymi.

Zadania te będą realizowane przy współpracy z Zakładem Genetyki Medycznej IMID oraz Pracownią Diagnostyki Genetycznej i Molekularnej Nowotworów Narodowego Instytutu Onkologii.

5. Opieka nad pacjentem z NF i pokrewnymi RASopatiami

RASopatie to grupa chorób, u których u podłoża leżą zmiany w szlaku kinaz RAS/MAPK, a dokładniej mutacje genów kodujących poszczególne białka szlaku sygnałowego kinaz aktywowanych mitogenami. Choroby te mogą dotyczyć wielu narządów i układów, mogą mieć różną ekspresję kliniczną i heterogenność genetyczną; niestety są nieuleczalne.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

Najczęściej rozpoznawaną RASopatią w populacji polskiej jest neurofibromatoza typu 1 (NF1). Objawy choroby mogą być zróżnicowane, od pojedynczych plam czy guzków, do licznych zmian znacznego rozmiaru, w tym również rozrostów o charakterze nowotworowym prowadzących do bezpośredniego zagrożenia życia pacjenta. Wczesne wykrycie nowotworu zazwyczaj prowadzi do jego wyleczenia. Ze względu na dużą zmienność objawów klinicznych nierzadko rozpoznanie w tej grupie chorób jest opóźnione, zwłaszcza w przypadkach o łagodnej ekspresji. Złożoność procesu diagnostycznego, duże spectrum objawów, a także przewlekłość procesu i konieczność stałego nadzoru medycznego nie wpływa korzystnie na jakość opieki nad tymi pacjentami.

W związku z powyższym, w ramach działalności Kliniki planowane jest zwiększenie dostępności do wysokospecjalistycznej opieki dla ww. pacjentów poprzez:

1. udział w programie pilotażowym Ministerstwa Zdrowia w zakresie koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami
2. rozszerzenie pracy Poradni Neurofibromatoz IMID poprzez kontynuację opieki również nad młodymi dorosłymi
3. wykonywanie kompleksowej diagnostyki w kierunku identyfikacji defektu odpowiedzialnego za wystąpienie choroby z grupy RASopatii w tym nerwiakowłóknikowości typu I u chorych objętych opieką w IMID.

Zadania te będą realizowane przy współpracy z Zakładem Genetyk Medycznej i IMID.

6. Opieka nad noworodkami oraz wcześniakami z wrodzonymi nowotworami

Nowotwory w grupie noworodków występują niezmiernie rzadko. Szacuje się, iż pojawiają się one u 3,65 na 100000 urodzeń, co oznacza, iż w Polsce, gdzie rodzi się około 380 tys. dzieci rocznie, u 14 noworodków rozpoznaje się złośliwy guz lity. Częstość występowania wszystkich zmian nowotworowych na świecie wynosi 7,2 na 100000 urodzeń. W Polsce liczba ta jest niedoszacowana, gdyż często lekarze zajmujący się takim pacjentem nie zgłaszają go do rejestrów onkologicznych. Śmiertelność w tej grupie pacjentów nie zawsze jest związana z progresją choroby, ale niestety wynika też to z komplikacji w przebiegu ciąży, powikłań w okresie porodu, czy wczesnym okresie po porodzie, tzw. okresie wczesno-adaptacyjnym. Wraz z postępem w dziedzinie opieki położniczej i okołoporodowej oraz rozwojem nowoczesnych metod obrazowania płodu, coraz większy odsetek tych nowotworów może być zidentyfikowany w okresie prenatalnym, co pozwala na prawidłowe planowanie porodu i opieki nad noworodkiem bezpośrednio po porodzie i w okresie wczesno-adaptacyjnym, co skutkuje zwiększeniem odsetka wyleczalności w tej grupie pacjentów.

Właściwa opieka nad noworodkiem z nowotworem złośliwym wymaga wielodyscyplinarnego zespołu, który integruje działanie wielu specjalistów zaangażowanych w opiekę nad matką i dzieckiem, w tym ginekologów z umiejętnościami prowadzenia ciąż wysokiego ryzyka, neonatologów wyspecjalizowanych w prowadzeniu pacjentów nierzadko w skrajnie ciężkim

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

stanie oraz onkologów dziecięcych z dużym doświadczeniem. W Polsce istnieje bardzo dobrze działający system opieki onkologicznej dla dzieci i młodzieży z 19 ośrodkami w większych miastach na terenie całego kraju. Jednak obecnie są tylko dwie placówki, gdzie w jednym miejscu otacza się opieką ciężarna matka i dziecko (Instytut Matki i Dziecka w Warszawie nakierowany na tego typu dzieci oraz Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi).

Celem naszego działania będzie poprawa wyleczalności w grupie wcześniaków i noworodków z wrodzonymi nowotworami. Cel ten będzie realizowany poprzez kontynuowanie pracy powstałego w przeciągu ostatnich lat zespołu do opieki nad tego typu pacjentami, w którego skład wchodzi neonatolog, onkolog, chirurg, anestezjolog i radiolog.

7. Edukacja środowiska medycznego

Co roku niestety do Kliniki trafiają pacjenci z zaawansowaną chorobą nowotworową po nieadekwatnym, uporczywym leczeniu objawowym. Mając na uwadze, że niewiedza oraz najczęściej bagatelizowanie objawów zgłaszanych przez pacjenta i rodzinę, a także niedokładne badanie kliniczne i oszczędność w wykonaniu badań obrazowych opóźniają rozpoznanie choroby nowotworowej. Natomiast właśnie jej wczesne rozpoznanie jest jednym z podstawowych czynników warunkujących powodzenie leczenia, wpływającym nie tylko na rokowanie, ale też na jakość życia pacjenta po leczeniu choroby nowotworowej. W ramach tego zadania planowane jest prowadzenie edukacji środowiska medycznego:

- w zakresie wczesnego wykrywania chorób z grupy guzów litych w populacji dzieci i młodzieży w Polsce
- w zakresie postępowania z pacjentem i jego rodziną w trakcie trwania leczenia onkologicznego, jak i bezpośrednio po zakończonym leczeniu ze szczególnym uwzględnieniem postępowania w trakcie powikłań wynikających z prowadzonej terapii
- w zakresie postępowania z pacjentem i jego rodziną po zakończonym leczeniu onkologicznym z naciskiem na możliwe trwałe następstwa choroby i odległe skutki uboczne terapii

Zadania te będą realizowane poprzez wykłady na kursach bądź konferencjach dla lekarzy podstawowych i szczegółowych specjalności, prowadzenie szkoleń, obecność na platformach edukacyjno-informacyjnych oraz publikacje w piśmiennictwie o szerokim odbiorze. Dodatkowo działania te będą wspierane poprzez kampanie społeczne realizowane z organizacjami pozarządowymi współpracującymi z Kliniką.

8. Realizowanie celów naukowych

- prowadzenie badań naukowych w ramach badań statutowych i grantów w zakresie onkologii dziecięcej ze szczególnym uwzględnieniem problemów opisanych powyżej
- uczestnictwo w niekomercyjnych badaniach klinicznych służących optymalizacji leczenia pacjentów z guzami litymi oraz histiocytozą z komórek Langerhansa

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

4. KLINIKA CHIRURGII ONKOLOGICZNEJ DZIECI I MŁODZIEŻY

- uczestnictwo w międzynarodowych projektach badawczych dotyczących patogenezy i biologii nowotworów
- uczestnictwo w międzynarodowych projektach badawczych służących optymalizacji leczenia oraz wprowadzaniu nowych standardów terapeutycznych
- uczestnictwo w badaniach z zakresu profilaktyki przeciw nowotworowej
- uczestnictwo w komercyjnych badaniach klinicznych służących wprowadzaniu nowych substancji leczniczych
- przedstawienie wyników na zjazdach krajowych i konferencjach międzynarodowych w formie wystąpień ustnych i plakatowych
- publikacje naukowe w piśmiennictwie zagranicznym oraz polskim.

9. Podnoszenie kwalifikacji personelu

- kształcenie personelu w kierunkach bezpośrednio związanych z działalnością Kliniki
- uzyskiwanie stopni naukowych przez pracowników Kliniki.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

5. KLINIKA CHIRURGII DZIECI I MŁODZIEŻY

1. Krótki opis problemu

Częstość występowania wszystkich wrodzonych wad rozwojowych w Polsce szacuje się na 2%. Leczenie wad wrodzonych wymagających operacji u noworodka, w wieku niemowlęcym lub wczesnodziecięcym jest jednym z wiodących zadań realizowanych w Klinice Chirurgii Dzieci

i Młodzieży od momentu jej powstania. Klinika rocznie leczy około 2000 dzieci w tym 130-140 noworodków wymagających operacji bezpośrednio po urodzeniu oraz około 1000 niemowląt i dzieci > 1 roku życia z wadami wymagającymi korekty. Najczęściej leczonymi zaburzeniami są wady powłok (1:5000 urodzeń), wady przewodu pokarmowego (1: 3-5000 urodzeń), wady układu nerwowego, wady rozszczepowe wargi i podniebienia (1: 1000 urodzeń), wady narządów płciowych (np. spodziectwo 1-3 : 1000 urodzeń). Monitorowanie wielu wad wrodzonych rozpoczyna się już w okresie prenatalnym, co ułatwia specjalistyczne leczenie chirurgiczne oraz zaplanowanie interdyscyplinarnej długoczasowej opieki. Stałym zadaniem Kliniki jest także operowanie patologii chirurgicznych charakterystycznych dla niedojrzałych noworodków (wiek płodowy < 32 tygodni, masa ciała < 1000g). Współpraca Kliniki Chirurgii z innymi jednostkami Instytutu w ramach zespołów ds. leczenia wad płodu i noworodka oraz ds. leczenia wad twarzoczaszki jest wzorcowym przykładem interdyscyplinarnego podejścia do problemów związanych z leczeniem dziecka urodzonym z wrodzonym zaburzeniem rozwojowym.

2. Cele ogólne

- I. Kontynuacja badań nad optymalizacją postępowania diagnostyczno - leczniczego w przypadkach wad wrodzonych wymagających operacji w wieku noworodkowym, niemowlęcym lub wczesnodziecięcym w celu zminimalizowania niepełnosprawności i zapewnienia pełnej integracji społecznej. Badania dotyczą wad powłok (wrodzone wytrzewienie, przepuklina pępowinowa), wad przewodu pokarmowego, wad OUN, wad twarzoczaszki, niektórych wad narządów płciowych: spodziectwo)

Współpraca m.in. z: Kliniką Położnictwa i Ginekologii, Kliniką Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Zakładem Anestezjologii i Intensywnej Terapii, Zakładem Diagnostyki Obrazowej, Zakładem Ortodoncji, Poradnią Logopedyczną, psychologiem klinicznym

- II. Ocena fizycznego rozwoju niedojrzałych noworodków operowanych z powodu perforacji przewodu pokarmowego, w szczególności po resekcji jelita.

Współpraca z Kliniką Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Zakładem Anestezjologii i Intensywnej Terapii.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

5. KLINIKA CHIRURGII DZIECI I MŁODZIEŻY

3. Cele szczegółowe

Ad.1

- ocena znaczenia rozpoznania i monitorowania wady w okresie prenatalnym oraz ustalenie strategii postępowania w trakcie trwania ciąży, terminu i drogi porodu oraz okresu po urodzeniu (położnik, radiolog, chirurg dziecięcy, anestezjolog, psycholog)
- opracowanie na podstawie dotychczasowych długoletnich doświadczeń optymalnego leczenia chirurgicznego dla poszczególnych typów anatomicznych wad (chirurg dziecięcy, chirurg szczękowy, neurochirurg, anestezjolog)
- ustalenie rodzaju i okresu koniecznej wielospecjalistycznej opieki dla pacjentów po operacji wady wrodzonej (specjaliści w zależności od rodzaju zaburzenia)

Ad.2

- ustalenie rodzaju przeprowadzonych procedur chirurgicznych (resekcje, liczba operacji) i jej wpływu na późniejszy rozwój fizyczny
- porównanie rozwoju fizycznego niedojrzałych noworodków po operacjach przewodu pokarmowego z analogiczną grupą noworodków nie leczonych chirurgicznie

3. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Standaryzacja leczenia w poszczególnych zaburzeniach pozwoli :

- objąć ciężarną ze stwierdzoną wadą wrodzoną u płodu opieką ośrodka specjalistycznego już w okresie prenatalnym, udzielenie jej przed porodem kompleksowej informacji dotyczącej istoty wady, możliwości, rodzaju, terminu leczenia, rokowania oraz koniecznego okresu kontroli pooperacyjnej – **rzetelna informacja o istocie problemu, pomoc psychologiczna, zaplanowanie ewentualnej wsparcia socjalnego.**
- koncentracja leczenia w jednym ośrodku z długoletnim doświadczeniem i dysponującym kadrą specjalistów w leczeniu wrodzonych zaburzeń rozwojowych – **ogólna poprawa wyników leczenia oraz rzetelna interdyscyplinarna, długoczasowa ocena postępowania terapeutycznego w odniesieniu do częstości i przyczyny występowania powikłań zaburzających rozwój lub skutkujących niepełnosprawnością**
- wyciąganie wniosków dotyczących możliwości poprawy wyników (np.: ograniczenie liczby operacji, wiek leczenia, wprowadzanie procedur mniej inwazyjnych, udoskonalenie techniki chirurgicznej) na podstawie oceny leczenia dużych grup pacjentów z poszczególnymi wadami – **optymalizacja kosztów leczenia**

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

6. KLINIKA NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY

Plan działań naukowo-klinicznych

1. Kontynuacja badań nad próbą korelacji fenotyp-genotyp w encefalopatiach padaczkowych i w ramach tego tematu:
 - kontynuacja współpracy z klinikami i zakładami Instytutu Matki i Dziecka, w tym Zakładem Genetyki Medycznej, Zakładem Diagnostyki Obrazowej
 - kontynuacja współpracy z polskimi ośrodkami naukowymi, w tym z Warszawskim Uniwersytetem Medycznym, Instytutem Gruźlicy i Chorób Płuc, Instytutem Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im M. Mossakowskiego Polskiej Akademii Nauk
 - kontynuacja współpracy międzynarodowej z ośrodkami w Danii Niemczech, Nowej Zelandii
2. Kontynuacja współpracy nad wykrywaniem i korelacją genotyp-fenotyp leukodystrofii oraz innych rzadkich chorób neurozwyrodnieniowych
 - kontynuacja współpraca z Zakładem Diagnostyki Obrazowej oraz Genetyki Medycznej IMiD
 - kontynuacja współpracy z ośrodkami zagranicznymi w Holandii i Kanadzie

Ad.1

1. Krótki opis problemu

Dotychczas zostały opisane 89 jednostki Wczesnoniemowlęcych Encefalopatii Padaczkowych (EIEE) (katalog McKusicka-OMIM 02.10.2020)

Do 2021 roku w Klinice Neurologii Dzieci i Młodzieży IMiD zgromadzono materiał obejmujący ponad 100 przypadków genetycznie uwarunkowanych encefalopatii padaczkowych, encefalopatii rozwojowych z padaczką oraz innych padaczek uwarunkowanych genetycznie. Dane dotyczą pacjentów Kliniki i i Poradni Neurologicznej IMiD, badania genetyczne pochodzą zarówno z IMiD jak i WUM, Warsaw Genomics, Medgen i innych licencjonowanych laboratoriów genetycznych. Ponadto na bieżąco zbieramy kolejne przypadki.

Materiał zebrany jest w formie tabel grupujących dane pacjentów z poszczególnymi mutacjami, w których wyszczególnione są objawy istotne dla analizy fenotypu.

Wstępna analiza danych pozwala na wyciągnięcie wniosków, że w większości przypadków przebieg choroby jest nieswoisty, zwłaszcza u najmłodszych pacjentów. Są jednak jednostki chorobowe, których występuje różnego stopnia korelacja fenotyp-genotyp.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

6. KLINIKA NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY

2. Cele ogólne

- dalsze gromadzenie materiału
- dalsza analiza fenotyp-genotyp

3. Cele szczegółowe

- wyodrębnienie jednostek chorobowych, w których możliwa będzie ukierunkowana diagnostyka
- poprawa diagnostyki klinicznej, próby identyfikacji biomarkerów diagnostycznych
- przyspieszenie ustalenia prawidłowej diagnozy – potwierdzonej molekularnie
- publikacje

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

- poprawa skuteczności leczenia
- zmniejszenie kosztów badań molekularnych (np. analiza jednego lub kilku genów vs panel/WES)
- zmniejszenie liczby lub nawet rezygnacja z kosztownych badań biochemicznych (np. enzymatycznych) i innych wykonywanych dotychczas w procesie diagnostycznym
- poradnictwo genetyczne

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- wyodrębnienie (we współpracy z genetykami molekularnymi) zmodyfikowanych zestawów diagnostycznych (panele) do wyodrębnionych dzięki analizie genotyp-fenotyp grup chorób.

Ad. 2

Do 2021 roku w Klinice Neurologii zgromadzono materiał obejmujący ponad 50 przypadków genetycznie uwarunkowanych różnych leukodystrofii. Ponadto na bieżąco zbieramy kolejne przypadki. Zebrany materiał zawiera dane pacjentów z poszczególnymi mutacjami, w których wyszczególnione są objawy istotne dla analizy fenotypu.

Wstępna analiza danych pozwala na wyciągnięcie wniosków, że w większości przypadków przebieg choroby jest mało swoisty, jednak już na podstawie badań MR (metodą rezonansu magnetycznego) można wyciągnąć wstępne wnioski i ukierunkować diagnostykę. W tej grupie znajdują się jednostki chorobowe, których występuje różnego stopnia korelacja fenotyp-fenotyp.

Obecnie przygotowywany jest w Zakładzie Genetyki Medycznej IMiD diagnostyczny panel genowy.

Pod opieką Kliniki i Poradni Neurologicznej znajduje się także kilkudziesięciu pacjentów z rzadkimi chorobami neurozwyrodnieniowymi, którzy z racji potrzeb zdrowotnych wymagają opieki wielospecjalistycznej i z tej racji współpracujemy z wieloma ośrodkami (j.w.) zarówno polskimi jak i zagranicznymi.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

6. KLINIKA NEUROLOGII DZIECI I MŁODZIEŻY

2. Cele ogólne

- dalsze gromadzenie materiału
- dalsza analiza genotyp-fenotyp

3. Cele szczegółowe

- poprawa diagnostyki klinicznej
- próby identyfikacji biomarkerów diagnostycznych
- wyodrębniania poszczególnych chorób do ukierunkowania diagnostyki molekularnej

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

- przyspieszenie ustalenia prawidłowej diagnozy, a przez to umożliwienia wdrożenia ukierunkowanej terapii (np. enzymatycznej terapii zastępczej czy transplantacji szpiku tym skuteczniejszych im wcześniej wdrożonych) lub tzw. leczenia wspierającego wraz z unikaniem znanych czynników pogarszających przebieg choroby (np. gorączka czy silny stres w chorobach mitochondrialnych)
- poradnictwo genetyczne

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

7. KLINIKA I ZAKŁAD MUKOWISCYDOZY

1. Krótki opis problemu

Implementacja standardów europejskich dotyczących diagnostyki i leczenia mukowiscydozy, obejmujących badania przesiewowe noworodków, opiekę w ośrodkach specjalistycznych, a w ostatnich latach wprowadzenie przełomowych, pierwszych leków przyczynowych, jakimi są modulatory *CFTR*, spowodowało znaczne wydłużenie życia chorych na mukowiscydozę i poprawę jego jakości. Jednocześnie doprowadziło to do zmiany strategii opieki, polegającej nie tylko na leczeniu postępującej choroby i jej powikłań, ale na jak najwcześniejszym wykrywaniu zaburzeń m.in. w układzie oddechowym, celem szybkiej interwencji klinicznej zapobiegającej ich progresji. Jednocześnie wprowadzenie badań przesiewowych noworodków, wykrywanie nowych mutacji w genie *CFTR* o nieznanych konsekwencjach klinicznych, doprowadziło do wyłonienia grupy pacjentów o niejednoznacznej diagnozie (ang. Screened Positive Patients with Hypertrypsinogenemia and an Inconclusive Diagnosis – CFSPID; ang. *CFTR*-related metabolic syndrome -CRMS). Nie spełniają oni kryteriów rozpoznania mukowiscydozy i zwykle pozostają w dalszej obserwacji. Diagnostyka tych pacjentów w przyszłości wpływająca na dalsze postępowanie kliniczne, jest jednym z kluczowych wyzwań naukowców zajmujących się mukowiscydozą. W takich przypadkach pomocnym wydaje się elektrofizjologiczne badanie epitelialnego przepływu prądu - ICM (ang. intestinal current measurement). Białko *CFTR* działa jako zależny od cAMP (cyklicznego adenozyno-3',5'-monofosforanu) kanał chlorkowy oraz jako regulator innych nabłonkowych kanałów jonowych. Na dzień dzisiejszy poznane zostały charakterystyczne zmiany bioelektrycznych odpowiedzi w nabłonku odbyticy chorych na mukowiscydozę. Odpowiedzi te obejmują zwiększoną wrażliwość na amiloryd w przypadku transportu jonów Na⁺, nieprawidłowe wydzielanie jonów Cl⁻ zależne od cAMP, jak również wadliwe cholinergiczne wydzielanie jonów Cl⁻.

Z kolei z perspektywy diagnostyki i monitorowania wczesnej choroby oskrzelowo-płucnej w przebiegu mukowiscydozy kluczową rolę odgrywają nowoczesne badania czynnościowe układu oddechowego. Technika wyłukiwania azotu metodą wielokrotnych oddechów (ang. Multiple breath nitrogen washout – MBNW) oraz oscylometria impulsowa (ang. impulse oscillometry system -IOS) charakteryzują się wysoką czułością we wczesnych fazach choroby oskrzelowo-płucnej, korelacją z badaniami obrazowymi, powtarzalnością oraz łatwością wykonania ze strony pacjenta, co w grupie pediatrycznej jest niezmiernie istotne. Są to metody, które stosunkowo niedawno weszły do praktyki klinicznej, dlatego wymagają dalszych badań i analiz celem min ustalenia zakresów norm dla chorych na mukowiscydozę.

Ocena zaburzeń czynności układu oddechowego na podstawie MBNW oraz IOS, porównanie z badaniami konwencjonalnymi jak spirometria czy bodypletyzmografia, pozwoli na określenie miejsca tych badań w diagnostyce i monitorowaniu choroby oskrzelowo-płucnej. Dodatkowo w kontekście zakażenia patogennymi szczepami odgrywającego kluczową rolę w zapoczątkowaniu i w dalszym rozwoju przewlekłej choroby płuc, da możliwość analizy wyników u pacjentów w stanie stabilnym oraz w zaostrzeniu. Zwiększona podatność dróg oddechowych w mukowiscydozie na zakażenia, głównie bakteryjne, ale także wirusowe i grzybicze stanowi jeden z głównych czynników warunkujących progresję choroby oskrzelowo-płucnej, co jest związane z większą chorobowością i śmiertelnością. W przebiegu tych zakażeń często dochodzi także do pogorszenia funkcji płuc w badaniach czynnościowych układu oddechowego, a w konsekwencji do pogorszenia jakości i długości życia.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

7. KLINIKA I ZAKŁAD MUKOWISCYDOZY

2. Cele ogólne

- a) Określenie stopnia funkcjonowania kanału CFTR u pacjentów wyłonionych z przesiewu noworodkowego w kierunku mukowiscydozy, u których nie są znane konsekwencje kliniczne mutacji genu *CFTR*
- b) Rola badań czynnościowych układu oddechowego w diagnostyce i monitorowaniu wczesnej choroby oskrzelowo-płucnej w przebiegu mukowiscydozy w populacji dziecięcej.
- c) Przewlekłe zakażenie dróg oddechowych florą patogenną jako czynnik progresji zaburzeń czynnościowych układu oddechowego u dzieci chorych na mukowiscydozę.

3. Cele szczegółowe

- a) Analiza funkcjonowania kanału CFTR w oparciu o europejskie wytyczne, w przypadku zdrowych ochotników (próba określenia wartości granicznych).
- b) Analiza funkcjonowania kanału CFTR u pacjentów z mukowiscydozą, u których została zachowana funkcja zewnątrzwydzielnicza trzustki oraz u pacjentów z niewydolną trzustką (próba określenia wartości granicznych).
- c) Analiza i określenie stopnia funkcjonowania kanału CFTR w przypadkach z przesiewu noworodkowego w kierunku mukowiscydozy, u których nie są znane konsekwencje kliniczne mutacji genu *CFTR* lub uzyskane wyniki badań genetycznych oraz testów potowych są nie pozwalają na jednoznaczne rozpoznanie mukowiscydozy.
- d) Zastosowania nowoczesnych technik badań czynnościowych jak oscylometria impulsowa (ang. impulse oscillometry system -IOS) oraz technika wypłukiwania azotu metodą wielokrotnych oddechów (ang. Multiple breath nitrogen washout – MBNW) w rozpoznawaniu i monitorowaniu zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej w przebiegu mukowiscydozy.
- e) Ocena zmienności międzytestowej uzyskiwanej podczas spontanicznego oddychania w czasie badania MBNW u pacjentów z mukowiscydozą w stanie stabilnym klinicznie.
- f) Określenie rodzaju flory patogennej powodującej przewlekłe zakażenie dróg oddechowych u pacjentów z mukowiscydozą i jego korelacja z wynikami badań czynnościowych układu oddechowego.
- g) Ocena czynnościowa układu oddechowego u pacjentów z niejednoznaczną diagnozą mukowiscydozy (CFSPID – ang. Screened Positive Patients with Hypertrypsinogenemia and an Inconclusive Diagnosis).

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

7. KLINIKA I ZAKŁAD MUKOWISCYDOZY

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Badania ICM (ang. Intestinal Current Measurement) u pacjentów wyłonionych z przesiewu noworodkowego, u których nie są znane konsekwencje kliniczne mutacji genu *CFTR*, pozwolą ocenić stopień funkcjonowania kanału CFTR. Mogą wpłynąć na określenie ich zastosowania u pacjentów z CFSPID. Prowadzone badania epitelialnego przepływu prądu przez tkanki jelita u osób, u których mutacje genu *CFTR* wywołujące chorobę nie zostały jeszcze poznane pod kątem konsekwencji klinicznych, mogą pomóc w określeniu ich statusu chorobowego. Tego typu badania wykonywane są podczas diagnostyki w kierunku mukowiscydozy w renomowanych ośrodkach europejskich. Przeprowadzenie badania ICM wymaga użycia wysokospecjalistycznych wystandaryzowanych urządzeń oraz ściśle określonych procedur. Dotychczas w Polsce nie były wykonywane tego rodzaju badania z wykorzystaniem wystandaryzowanego sprzętu oraz procedur.

Analiza nowoczesnych badań czynnościowych układu oddechowego jak MBNW i IOS u dzieci z mukowiscydozą w stanie stabilnym, jak również w przebiegu zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej może przyczynić się do ustalenia norm w tej grupie pacjentów. Na ich podstawie będzie możliwa ocena przydatności tych technik i ich włączenie do standardu badań wykonywanych u pacjentów z mukowiscydozą. Określenie zmienności międzytestowej uzyskiwanej podczas spontanicznego oddychania w czasie badania MBNW, pozwoli na zrewidowanie wymogów poprawności technicznej jego wykonywania. Zabieg ten może pomóc w akceptacji większej ilości wyników i skróceniu czasu wykonywania badania.

Wyniki badań przyczynią się to do poprawy opieki nad dziećmi chorymi na mukowiscydozę, a w konsekwencji do poprawy jakości i długości życia.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

Badanie epitelialnego przepływu prądu może zostać wprowadzone do praktyki szpitalnej jako test wykonywany w przypadkach, w których uzyskane wyniki badań genetycznych oraz testów potowych są niejednoznaczne.

Określenie roli badań MBNW oraz IOS może stanowić wkład do ich wprowadzenia do standardów diagnostyki i leczenia mukowiscydozy. Ustalenie norm może być przydatne w monitorowaniu choroby oskrzelowo-płucnej oraz w rozpoznawaniu choroby oskrzelowo-płucnej. Dodatkowo zrewidowanie wymogów dotyczących poprawności technicznej przeprowadzania testu MBNW, może pomóc w jego wprowadzeniu do rutynowej diagnostyki czynnościowej płuc, podczas hospitalizacji pacjentów z mukowiscydozą.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

8. ZAKŁAD KARDIOLOGII

1. Krótki opis problemu

Działania w obszarze kardiologii w IMiD obejmujące diagnostykę prenatalną, ocenę noworodków w tym wcześniaków, monitorowanie stanu kardiologicznego dzieci i młodzieży leczonych przeciwnowotworowo oraz kardiologię ciężarnych będą koncentrować się na kardiologii nieinwazyjnej. Kardiologia nieinwazyjna to dziedzina będąca podspecjalnością kardiologii, wykorzystująca techniki dostarczające istotnych informacji o układzie sercowo-naczyniowym, bez bezpośredniej ingerencji w struktury ciała człowieka. Wśród nich powszechnie używana jest echokardiografia z coraz bardziej zaawansowanymi technikami, umożliwiającymi precyzyjne pomiary hemodynamiczne, a także ocenę stanu samego mięśnia sercowego. Szczególnego znaczenia nabiera także możliwość 24-godzinnego lub dłuższego monitorowania różnych parametrów czynności układu sercowo-naczyniowego, w tym także technik telemetrycznych. Kardiologia nieinwazyjna, z minimalizacją ryzyka dla pacjenta, umożliwia prowadzenie bezpiecznej kardiologicznej diagnostyki prenatalnej, badanie kobiet w ciąży, noworodków, także przedwcześnie urodzonych oraz dzieci i młodzieży. Telemedycyna, w tym teleporady nabrały dużego znaczenia, zwłaszcza w okresie pandemii COVID 19.

2. Cele ogólne

Zasadne wydaje się więc wykazania skuteczności i bezpieczeństwa nowoczesnych sposobów nieinwazyjnych metod diagnostyki i monitorowania terapii w praktyce klinicznej w takich populacjach pacjentów, w tym również technik telemedycznych.

3. Cele szczegółowe

- Ocena przydatności ścisłego monitorowania pacjentek z nadciśnieniem tętniczym w ciąży - porównanie skuteczności terapii hipotensyjnej, przebiegu porodu i stanu pourodzeniowego noworodków u pacjentek monitorowanych z wykorzystaniem telemedycyny versus tradycyjny sposób prowadzenia.
- Dalsza ocena losów ciąż pacjentek, u których postawiono podejrzenie wady wrodzonej serca u płodów w prenatalnym badaniu kardiologicznym
- Kontynuacja analizy wskazań do przeprowadzenia badania echokardiograficznego u noworodków, zwłaszcza przedwcześnie urodzonych.

I. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-KLINICZNA

8. ZAKŁAD KARDIOLOGII

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Spodziewamy się wykazania:

- a) efektów prenatalnej diagnostyki kardiologicznej prowadzonej w IMiD
- b) przydatności prowadzonej diagnostyki kardiologicznej u noworodków, zwłaszcza przedwcześnie urodzonych
- c) bezpieczeństwa telemedycyny w prowadzeniu pacjentek z nadciśnieniem tętniczym w ciąży versus mniej intensywny nadzór nad tymi pacjentkami w kontekście przebiegu ciąży, porodu i stanu pourodzeniowego noworodków
- d) Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.
 - wdrożenie zaktualizowanych schematów prenatalnej diagnostyki kardiologicznej
 - aktualizacja wytycznych dotyczących wskazań do pourodzeniowego badania echokardiograficznego noworodków
 - opracowanie nowoczesnych zasad prowadzenia pacjentek z nadciśnieniem tętniczym w ciąży z wykorzystaniem telemedycyny.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesne metody diagnostyczne w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozrodczym.

Diagnostyka medyczna w Instytucie Matki i Dziecka wpisuje się w wiodącą rolę Instytutu jako ośrodka referencyjnego w wielu dziedzinach określonych zbiorczo powyżej, w tym w szeroko rozumianej diagnostyce perinatologicznej, począwszy od obrazowania i genetyki płodu poprzez przesiewowe badania noworodków po działania diagnostyczne niezbędne do rozpoznania i leczenia wrodzonych wad metabolizmu i wszelkich innych chorób wrodzonych, w diagnostyce onkologicznej płodów, dzieci, młodzieży i kobiet, diagnostyce chorób kobiet ciężarnych, diagnostyce chorób neurologicznych, w tym chorób rzadkich, itp.

Celem prac prowadzonych w obszarze wielowymiarowej diagnostyki ma być opracowanie nowoczesnych metod diagnostycznych, wykorzystujących możliwości nowych technik obrazowania i omicznych analiz wysokoprzepustowych, które umożliwią personalizację sposobu postępowania terapeutycznego u pacjentów Instytutu Matki i Dziecka. Personalizacja postępowania diagnostyczno-terapeutycznego będzie poddana procedurom badawczo-wdrożeniowym, a następnie promowana w innych ośrodkach w kraju i zagranicą. Nieodzownym elementem rozwoju nowej metodologii będzie opracowanie narzędzi bioinformatycznych i baz danych, które pozwolą na wdrożenie podejść analitycznych wykorzystujących systemy sztucznej inteligencji (AI) i narzędzia do uczenia maszynowego (ML), a tym samym umożliwią bardziej efektywną analizę danych diagnostyczno-naukowych. Główne założenia strategiczne ujęte są poniżej.

1. Cele ogólne:

- a) Wdrożenie nowoczesnych technik wysokoprzepustowych opartych o sekwencjonowanie następnej generacji, spektrometrię masową i chromatografię wysokorozdzielczą umożliwiających analizę genomu (również w oparciu o analizę wolnych kwasów nukleinowych), transkryptomu, proteomu i metabolomu, w badaniach dotyczących patogenezy chorób wieku rozwojowego i opieki perinatalnej w tym u kobiet z grupy zwiększonego ryzyka genetycznego wystąpienia niezrównoważeń genomu (w przypadkach wad wrodzonych w badaniu USG płodu lub w testach przesiewowych I/II trymestru ciąży). Optymalizacja procesu diagnostycznego i wprowadzenie nowych badań (w tym z zakresu farmakogenetyki) we współpracy z Klinikami Instytutu Matki i Dziecka. Celem takiego podejścia jest personalizacja leczenia pacjentów, zwłaszcza w przypadku identyfikacji zmian, które w sposób bezpośredni mogą przełożyć się na sposób podejścia terapeutycznego.
- b) Udział w opiece jednodniowej – diagnostyka obrazowa i szybkie testy laboratoryjne oraz tzw. testy przyłożkowe, do wykonania w ciągu jednego dnia pobytu matki/lub dziecka w jednostce szpitalnej.
- c) Koordynacja i dalszy rozwój Programu Badań Przesiewowych wszystkich noworodków w Polsce w kierunku wrodzonych wad metabolizmu.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesne metody diagnostyczne w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozrodczym.

- d) Wykorzystanie innowacyjnych narzędzi bioinformatycznych – zastosowanie uczenia maszynowego w obszarze:
- **diagnostyki przesiewowej** - opracowanie i wdrożenie nowych algorytmów diagnostycznych, zwłaszcza w zakresie diagnostyki chorób objętych ogólnopolskim programem badań przesiewowych noworodków oraz innych wad metabolizmu,
 - **diagnostyki proteomicznej oraz metabolomicznej** w pracach badawczych nad markerami zaburzeń proteomu i metabolomu oraz dynamiki zmian w wybranych wadach metabolizmu,
 - **diagnostyki genetycznej** wykorzystującej technologie omiczne, w tym genomikę, transkryptomikę i epigenomikę,
 - **diagnostyki obrazowej** w:
 - badaniach płodu: ultrasonograficznych i MR, współpraca w tym zakresie między ZDO i KPiG IMiD a jednostką/jednostkami zewnętrznymi
 - badaniach noworodków urodzonych przedwcześnie i o czasie, głównie USG i MR, współpraca w tym zakresie między ZDO i KPiG IMiD a jednostką/jednostkami zewnętrznymi
 - badaniach dzieci ze złośliwymi nowotworami kości i tkanek miękkich, współpraca w tym zakresie między ZDO i KOiChODziM IMiD a jednostką/jednostkami zewnętrznymi
 - badaniach MR dzieci z padaczką, współpraca w tym zakresie między ZDO i KNDziM IMiD a jednostką/jednostkami zewnętrznymi
 - badaniach MR dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, współpraca w tym zakresie między ZDO i KWWMiP IMiD a jednostką/jednostkami zewnętrznymi
- e) Integracja systemów informatycznych w ramach Instytutu Matki i Dziecka. Rozbudowa istniejących systemów informatycznych w celu zwiększenia efektywności analizy danych, również pod kątem integracji danych uzyskanych za pomocą różnych metod analizy omicznej. Integracja i rozbudowa istniejących baz danych z analiz genomowych (sekwencjonowanie następnej generacji, technika porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy), pod kątem ich wykorzystania jako punkt odniesienia w badaniach diagnostycznych i naukowych (określenie częstości występowania określonych zmian w populacji polskiej, wprowadzenie możliwości adnotacji wariantów o niepewnej patogenności przez użytkownika systemu). Bazy danych wariantów/danych omicznych/badań obrazowych, które pozostaną do dyspozycji IMiD, będą mogły także zostać wykorzystane na potrzeby realizacji zadań związanych z wdrażaniem metod wykorzystujących systemy sztucznej inteligencji (SI) i narzędzia „samouczące”.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

CELE STRATEGICZNE

Nowoczesne metody diagnostyczne w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozrodczym.

- f) Badania naukowe dotyczące patogenezы chorób o podłożu genetycznym, również z wykorzystaniem zindywidualizowanego modelu komórkowego opartego o indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste (iPSC) oraz narzędzi umożliwiających edycję genomu.
- g) Automatyzacja prac laboratoryjnych z wykorzystaniem stacji roboczych. Adaptacja pomieszczeń oraz likwidacja barier architektonicznych, które ograniczają możliwości wprowadzenia nowoczesnych metod diagnostycznych.
- h) Współpraca międzynarodowa w zakresie stosowania nowych technologii oraz optymalizacji i automatyzacji procedur diagnostycznych w zakresie:
 - optymalizacji integracji badań przesiewowych noworodków w Unii Europejskiej.
 - stosowania nowych technik obrazowych,
 - diagnostyki zaburzeń neurometabolicznych, glikozylacji białek, metabolizmu aminokwasów siarkowych oraz analizy proteomicznej i metabolomicznej,
 - prowadzenia badań nad zmiennością fenotypową w chorobach o znanym podłożu genetycznym oraz wykorzystania nowoczesnych podejść analitycznych z zakresu badań omicznych.
- i) Ocena możliwości i korzyści płynących z nawiązania krajowej/międzynarodowej współpracy w zakresie wzajemnego udostępniania baz danych (posiadanych i przyszłych), w celu umożliwienia wdrażania metod badawczych opartych na tzw. big data dla pełniejszego i przyspieszonego wykorzystania rozwiązań uczenia maszynowego; ocena dostępnych platform współpracy w w/w zakresach.
- j) Ocena możliwości i korzyści płynących z wdrożenia do badań naukowych rozwiązań opartych na blockchain, ocena dostępnych krajowych/międzynarodowych platform współpracy w powyższym zakresie.
- k) Opracowanie systemu szkoleń dla lekarzy, diagnostów laboratoryjnych i analityków medycznych z w zakresie diagnostyki obrazowej, genetyki medycznej, diagnostyki biochemicznej (ze szczególnym uwzględnieniem badań przesiewowych noworodków), proteomicznej i metabolomicznej.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

1. ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ

1. Opis zagadnienia

Częstość występowania wad wrodzonych oraz chorób i zaburzeń genetycznych ujawniających się przed 25 rokiem życia szacuje się na około 80/1000 żywych urodzeń. Choroby genetyczne i wady wrodzone są jedną z głównych przyczyn umieralności noworodków i niemowląt. Stanowią około 70% przyczyn hospitalizacji w 1 roku życia. Zazwyczaj są chorobami przewlekłymi i wymagają leczenia i opieki wielospecjalistycznej przez całe życie. Rozpoznanie choroby/wady genetycznej łączy się często z wysokim ryzykiem ponownego jej wystąpienia w rodzinie. Większość chorób genetycznych jest w obecnym stanie wiedzy nieuleczalna a skutki kliniczne wielu z nich (niepełnosprawność intelektualna i fizyczna) mają dodatkowo istotny wymiar społeczny i ekonomiczny. Badania nad etiopatogenezą chorób genetycznie uwarunkowanych w zakresie struktury i zmian genomu, mechanizmów regulacji ekspresji genów, syntezy białek i złożonych procesów ich modyfikacji, relacji ze środowiskiem i wzajemnego oddziaływania mają nie tylko wartość poznawczą ale stanowią impuls dla tworzenia nowych koncepcji terapeutycznych w medycynie klinicznej oraz zapewnienia pacjentom i ich rodzinom kompleksowej opieki uwzględniającej poradnictwo genetyczne

Współczesna medycyna w wielu płaszczyznach postrzegana jest jako medycyna molekularna gdzie słowo molekularna utożsamiana jest z innowacyjnością wykorzystania osiągnięć genetyki i biologii molekularnej. Poznanie pełnego zapisu informacji genomu człowieka otworzyło nową erę przed genetyką medyczną i wyznaczyło główne kierunki rozwoju medycyny. Tą erą jest genomika. Choroby uwarunkowane genetycznie postrzegamy już nie tylko poprzez mutację w pojedynczym genie, a coraz częściej patologię i zmienność fenotypową interpretujemy jako interakcje wariantów wielu genów. Współczesne możliwości analizy molekularnej (nowe, wysokoprzepustowe technologie analizy kwasów nukleinowych i narzędzia bioinformatyczne) umożliwiają, w przewidywalnym czasie i przy wymiernych kosztach, jednoczesną analizę nie tylko całej części kodującej (wszystkich genów, 2-3% całego genomu) ale i całego genomu człowieka. Obejmują w zasadzie wszystkie typy chorób. Genetyka medyczna, w tym cytogenetyka, cytogenetyka i genetyka molekularna, stają się niezbędne zarówno dla racjonalnego, odpowiadającego poziomowi współczesnej wiedzy i możliwościom, planowania badań diagnostycznych jak i interpretacji wyników w kontekście zarówno patologii jak i, w coraz większym stopniu, możliwości terapii. W badaniach chorób uwarunkowanych genetycznie szczególne pole otwiera się przed badaniami prognostycznymi, także wobec chorób wieloczynnikowych, a wśród nich chorób cywilizacyjnych. Identyfikacja predyspozycji genetycznych do rozwoju określonych chorób stwarza dodatkowo nowe możliwości budowania programów zapobiegania tym chorobom. Określenie, przy zachowaniu norm etycznych, specyficznego profilu genetycznego pacjenta zmienia nie tylko poglądy na sposób leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych, lecz także wymusza jego indywidualizację. Stanowi też podstawę do precyzyjnego określenia ryzyka genetycznego, a co za tym idzie zapewnienia właściwej porady genetycznej choremu i jego rodzinie oraz zaoferowania diagnostyki prenatalnej w rodzinach ryzyka genetycznego.

2. Cele ogólne

- badanie genetycznie uwarunkowanych nie zrównoważeń genomu z uwzględnieniem fizykalnego mapowania wybranych regionów chromosomowych odpowiedzialnych za patologię kliniczną taką jak cechy dysmorfii/wady wrodzone, niepełnosprawność intelektualna, padaczki, spektrum autyzmu wczesnodziecięcego, zaburzenia płodności (przyczyny poronień samoistnych i niepłodności pierwotnej).

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

1. ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ

- identyfikacja i określanie funkcji genów i roli ich wariantów w patogenezie chorób dziedzicznych i możliwości terapii
- poradnictwo genetyczne w rodzinach ryzyka genetycznego wystąpienia zaburzeń rozwoju/zespołów dysmorficznych współistniejących z wadami wrodzonymi, cechami niepełnosprawności intelektualnej, oraz spektrum zaburzeń zachowania.
- upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej;
- udostępnianie i upowszechnianie wiedzy w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych w zakresie diagnostyki genetycznej, a także rekomendacji w zakresie postępowania medycznego, w tym terapii celowanej.
- inicjatywa i wsparcie w zakresie rozwoju polityki zdrowotnej Państwa w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych.

3. Cele szczegółowe

Szczegółowe cele naukowe i diagnostyczne wskazują na wybrane kierunki badawcze i zakładają poszerzenie wiedzy o etiologii i molekularnych mechanizmach powstawania patologii chorób i zespołów genetycznych.

Zadania naukowe

- badania nad patogenezą chorób neurorozwojowych, w tym niepełnosprawności intelektualnej
- badania powiązań molekularnych w patogenezie różnych grup chorób neurogenetycznych (zespoły padaczkowe, niepełnosprawność intelektualna i spektrum chorób autystycznych) ze szczególnym zwróceniem uwagi na procesy synaptogenezy
- badania patogenety wybranych wad rozwojowych, z uwzględnieniem roli określonych genów w procesie rozwoju organizmu, w tym rozwoju układu nerwowego i kostno-szkieletowego
- badania mechanizmów aberracji chromosomowych
- identyfikacja i charakterystyka kliniczna nowych zespołów mikrodelecji i mikroduplikacji - w kontekście chorób genomowych, ich definicji, gdzie fenotyp kliniczny jest konsekwencją nieprawidłowej dawki genu (lub genów) znajdującej się w regionie genomu, który uległ rearanżacji.
- badania prognostyczne w celu określenia molekularnej etiopatogenezy chorób genetycznie uwarunkowanych.
- poznanie patologii molekularnej modelowych chorób dziedzicznych, istocie i funkcji mutacji na poziomie DNA, białka i komórki - badania pod kątem identyfikacji, mapowania i modyfikacji ekspresji genów warunkujących określoną patologię, a także identyfikację markerów genomowych w aspekcie diagnostyki, leczenia oraz profilaktyki
- określanie molekularnych celów pod kątem indywidualizacji leczenia (identyfikacja wariantów genów kodujących enzymy szlaków metabolizmu leków, identyfikacja mutacji patogennych w kontekście wykluczenia i/lub włączenia odpowiednich leków czy postępowania terapeutycznego)

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

1. ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ

- identyfikacja i wykorzystanie markerów genomowych i białkowych do diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych
- identyfikacja, mapowanie i modyfikacja ekspresji genów, których warianty warunkują określoną patologię z uwzględnieniem zróżnicowania ekspresji klinicznej zespołów genetycznych
- poszukiwania związków między osobniczą zmiennością genetyczną, a podatnością na zachorowania
- wykorzystanie w badaniach chorób genetycznie uwarunkowanych specyficznych dla pacjenta modeli komórkowych (iPSC)

Zadania diagnostyczne

- wprowadzanie do diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych nowych technologii analizy kwasów nukleinowych i analizy genomu - stworzenie platform diagnostycznych odpowiadającej potrzebom poradnictwa genetycznego
- wprowadzenie, odpowiednio techniki porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy i zaawansowanych technik molekularnych takich jak sekwencjonowanie następnej generacji w tym celowanych paneli genów do rutynowej diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej, wad wrodzonych/zespołów dysmorficznych, zespołów z grupy encefalopatii padaczkowych, genodermatoz, wrodzonych wad metabolizmu, chorób nerwowo-mięśniowych, niedosłuchu, kolagenopatii, dysplazji szkieletowych, nawracających poronień
- wprowadzenie nieinwazyjnych metod molekularnych w diagnostyce prenatalnej u kobiet z grupy zwiększonego ryzyka genetycznego wystąpienia niezrównoważeń genomu (np. w przypadkach wad wrodzonych w badaniu USG płodu lub w testach przesiewowych I/II trymestru ciąży).
- wprowadzenie zaawansowanych technik molekularnych, w tym analizy eksomu do diagnostyki prenatalnej mnogich wad wrodzonych u płodu oraz u noworodków z podejrzeniem patologii genetycznie uwarunkowanej
- wprowadzenie badań transkryptomu w oparciu o RNA pochodzące z płynu owodniowego, w przypadkach ciąży z mnogimi wadami wrodzonymi.
- rozszerzenie oferty diagnostycznej na grupy pacjentów z zaburzeniami rytmu serca i kardiomiopatii oraz jednostki chorobowe takie jak polineuropatie obwodowe, wady rozwojowe mózgu oraz w wybranym zakresie choroby nowotworowe
- wprowadzenie testów do wczesnej diagnostyki onkologicznej w oparciu o wolnokrążące DNA

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

1. ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

Efektem praktycznym będzie doskonalsza diagnostyka kliniczna i identyfikacja rodzin wysokiego ryzyka genetycznego co umożliwi racjonalne prowadzenie profilaktyki pierwotnej i wtórnej chorób genetycznie uwarunkowanych w tym:

- usprawnienie procesu diagnostycznego - skrócenie czasu trwania procedur diagnostycznych u pacjentów z genetycznie uwarunkowaną patologią rozwoju zarówno na etapie pre- jak i postnatalnym oraz rozszerzenie ich zakresu poprzez zastosowanie diagnostycznych technologii wysokoprzepustowych
- stworzenie ośrodków referencyjnych diagnostyki molekularnej z uwzględnieniem poradnictwa genetycznego dla:
 - chorób neurorozwojowych wieku noworodkowego i niemowlęcego
 - nerwiakowłókniakowości typu I, innych fakomatoz i chorób z grupy RASopatii,
 - genodermatoz
 - zespołów dysmorficznych, w tym chorób imprintingowych
- opracowanie, z uwzględnieniem wykorzystania nowoczesnych metod analizy genomu, metod i zasad diagnostyki, standardów diagnostycznych dla określonych wad rozwojowych, chorób, zespołów i zaburzeń genetycznych (badania będą obejmowały zmiany somatyczne jak i konstytucyjne, choroby mono i wielogenowe, badanie predyspozycji genetycznych, przesiew noworodkowy, farmakogenetykę, epigenetykę, monitorowanie leczenia),
- wprowadzenie do rutynowej diagnostyki klinicznej specyficznych dla określonych chorób/zespołów genetycznych testów molekularnych i cytogenetycznych w tym testów opartych o sekwencjonowanie wieloprzepustowe wybranych paneli genów, analizy eksomu/genomu
- wprowadzenie nieinwazyjnych metod molekularnych w diagnostyce prenatalnej u kobiet z grupy zwiększonego ryzyka genetycznego wystąpienia niezrównoważeń genomu w oparciu o wolny DNA krążący w krwiobiegu matki.
- utworzenie biobanku preparatów DNA i hodowli tkankowych
- określenie standardów referencyjności laboratoriów genetycznych, opracowanie i realizacja programów specjalizacji z zakresu genetyki klinicznej i laboratoryjnej genetyki medycznej.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- wdrożenie nowoczesnych standardów diagnostyki i poradnictwa genetycznego na etapie pre- jak i postnatalnym odpowiadających zdobyczom współczesnej wiedzy i możliwościami nowych technologii biologii molekularnej (wdrożenie metod analizy genomowej, takich jak sekwencjonowanie następnej generacji oraz mikromacierzy całogenomowych)
- opracowanie algorytmów postępowania diagnostycznego i rekomendowania ich dla poszczególnych jednostek chorobowych / grup chorób, zarówno w diagnostyce post- jak i prenatalnej

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

I. Badania przesiewowe noworodków – nowe wyzwania oraz metody w diagnostyce biochemicznej.

1. Wstęp

Badanie przesiewowe noworodków jest bardzo ważnym postępowaniem profilaktycznym, które polega na wstępnej identyfikacji chorób wrodzonych, za pomocą testów analitycznych, przed wystąpieniem objawów klinicznych. Choroby te niewykryte w pierwszym miesiącu życia prowadzą do zaburzeń rozwoju i często do ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej wykluczającej samodzielne funkcjonowanie osoby chorej w społeczeństwie. W Polsce rodzi się w ciągu roku blisko 400 dzieci z chorobami wrodzonymi objętymi obecnie programem badań przesiewowych. Jedynym sposobem na uratowanie tych dzieci jest wczesna diagnostyka biochemiczna, na podstawie analizy krwi noworodków pobranej na specjalną bibułę, co umożliwia wczesne rozpoczęcie leczenia już w pierwszych tygodniach, a nawet dniach życia. Populacyjne badania przesiewowe zostały uznane przez Światową Organizację Zdrowia za ważne działanie profilaktyczne, którego celem jest wykrycie i leczenie chorób wrodzonych, stanowiących zagrożenie dla życia dziecka lub prowadzących do zaburzeń rozwoju, ciężkiego przebiegu choroby i często trwałej niepełnosprawności intelektualnej. Rozwój metod diagnostycznych oraz dostępność leczenia powodują sukcesywny wzrost liczby chorób w panelu badań przesiewowych w wielu krajach. W państwach Unii Europejskiej wszystkie noworodki objęte są tymi badaniami. Liczba badanych chorób sięga obecnie w Europie 30, a w USA w niektórych Stanach dochodzi do 55 (przy czym obligatoryjny panel dla wszystkich Stanów obejmuje 35 chorób). Postęp w świecie wymaga stałych prac nad przenoszeniem nowych rozwiązań na grunt naszego kraju oraz prowadzenia własnych prac badawczych. Aktualnie w Polsce, wykonuje się badania przesiewowe noworodków dla całej populacji, które obejmują 29 chorób wrodzonych. Stałe poszerzanie zakresu badań przesiewowych o kolejne choroby od początku wprowadzenia tych badań w Polsce, umożliwiło wykrywanie i ratowanie coraz większej liczby noworodków. Ponadto, wdrożenie etapu diagnostyki potwierdzającej oraz etapu monitorowania leczenia doprowadziło do organizacji badań przesiewowych w Polsce zgodnie z rekomendacjami ekspertów Unii Europejskiej. Rozwój diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu i metod leczenia wymaga dalszego prowadzenia prac badawczo-wdrożeniowych, jako podstawy realizacji programu leczenia chorób rzadkich, przyjętym do realizacji przez wszystkie państwa Unii Europejskiej.

2. Cele ogólne

Wczesna identyfikacja noworodków chorych na rdzeniowy zanik mięśni, w oparciu o badanie przesiewowe noworodków u których po konsultacji klinicznej, możliwe będzie włączenie spersonalizowanego leczenia w ramach programu lekowego Ministerstwa Zdrowia.

- Opracowanie zintegrowanego systemu diagnostyki populacyjnej w oparciu o badania przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu (WWM), wysokospecjalistycznej diagnostyki biochemicznej, w tym molekularnej, dla wszystkich

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

noworodków oraz monitorowanie leczenia we współpracy ze specjalistycznymi jednostkami klinicznymi.

- Prace badawcze nad opracowaniem i wdrożeniem badań przesiewowych chorób dotychczas w Polsce nie objętych tymi badaniami (SMA, SCID) oraz poszerzanie diagnostyki biochemicznej wspierającej badania przesiewowe w kierunku wrodzonych wad metabolizmu (MSUD, WPN).
- Wykorzystanie uczenia maszynowego do opracowania i wdrożenia nowych algorytmów diagnostycznych, zwłaszcza w zakresie diagnostyki chorób objętych programem badań przesiewowych, oraz innych wad metabolizmu.

3. Cele szczegółowe

- Badania przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Przygotowanie i wdrożenie w całej w Polsce testu przesiewowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni w oparciu o Program badań przesiewowych noworodków w Polsce.
- Badania przesiewowe w kierunku ciężkiego złożonego deficytu odporności (SCID) – kontynuacja. Przygotowanie testu przesiewowego w kierunku SCID i wdrożenie pilotażowych badań w celu opracowania norm oraz algorytmu postępowania diagnostycznego i leczniczego w oparciu o Program badań przesiewowych noworodków w Polsce.
- Diagnostyka różnicowa aminokwasów rozgałęzionych metodą LC/MS/MS w drugim etapie badania przesiewowego w kierunku choroby syropu klonowego (MSUD). Opracowanie i wdrożenie rozdzielnego, ilościowego oznaczania aminokwasów rozgałęzionych metodą LC/MS/MS w kropli krwi pobranej na bibułę. Wyznaczenie norm oraz zbadanie zależności między poszczególnymi parametrami biochemicznymi i ich użyteczności w ocenie fenotypu klinicznego. Porównanie jednoczasowych wyników otrzymanych z dwóch różnych materiałów i metod: surowicy (analiza HPLC) i krwi pełnej pobranej na bibułę (analiza LC/MS/MS).
- Profil steroidów jako drugi etap badania przesiewowego w kierunku wrodzonego przerostu nadnerczy (WPN). Określenie norm dotyczących profilu sterydowego (17-hydroksyprogesteronu (17-OHP), kortyzolu, androstendionu, 21-deoksykortyzolu i 11-deoksykortyzolu) w grupach wiekowych dzieci oraz opracowanie algorytmu do diagnostyki i monitorowania leczenia WPN.
- Udostępnienie i upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu badań przesiewowych noworodków oraz stosowanych biochemicznych metod diagnostycznych.
- Współpraca międzynarodowa w zakresie stosowania nowych technologii oraz optymalizacji i automatyzacji procedur diagnostycznych. Współpraca w zakresie optymalizacji integracji badań przesiewowych noworodków w Unii Europejskiej.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

- Optymalizacja integracji badań przesiewowych noworodków w Unii Europejskiej.
- Wczesna identyfikacja noworodków chorych na rdzeniowy zanik mięśni (SMA) w oparciu o badanie przesiewowe noworodków, u których po konsultacji klinicznej, możliwe będzie włączenie spersonalizowanego leczenia w ramach programu lekowego Ministerstwa Zdrowia. Wykrycie choroby w okresie przedobjawowym i wczesna terapia znacząco poprawia rokowanie pacjentów, jak również ogranicza koszty leczenia związanego z późnym rozpoznaniem (oddech wspomagany, rehabilitacja, leczenie ortopedyczne, sprzęt, hospitalizacje związane z powikłaniami choroby).
- Wczesne wykrycie wrodzonego ciężkiego niedoboru odporności (SCID) umożliwia leczenie ratujące życie poprzez przeszczep komórek macierzystych lub terapię genetyczną.
- Włączenie metody z użyciem kropli krwi pobranej na bibułę pozwoli na weryfikację podejrzenia choroby syropu klonowego (MSUD) przed wezwaniem dziecka na oddział co umożliwi wczesne rozpoczęcie odpowiedniego leczenia dietetycznego bez ciężkich objawów intoksykacji. Zastosowanie tej metody pozwoli na częstsze monitorowanie leczenia choroby, a w przypadku koniecznej hospitalizacji dziecka możliwość znacznie skrócić czas dotarcia materiału do laboratorium (bibułę można dołożyć do pliku badań przesiewowych dostarczanych przez kuriera).
- Zastosowanie metody bibułowej w diagnostyce różnicowej wrodzonego przerostu nadnerczy (WPN) znacznie ułatwi uzyskanie materiału (wcześniej ocena profilu steroidowego w moczu wymagała dobowej zbiórki) i przyspieszy diagnostykę tego schorzenia. Ustalenie optymalnych grup i norm dla poszczególnych grup wiekowych spowoduje obniżenie liczby wyników fałszywie dodatnich w badaniach przesiewowych co pozwoli na zmniejszenie liczby powtórnych pobrań i zmniejszenie stresu u rodziców.

5. Potencjalne wdrożenia i komercjalizacja

- Wprowadzenie nowych jednostek chorobowych do panelu badań przesiewowych dla całej populacji noworodków w Polsce.
- Opracowanie i wdrożenie norm i algorytmów postępowania diagnostycznego w kierunku potwierdzenia rozpoznania i leczenia WWN oraz MSUD.
- Wprowadzenie nowych metod diagnostycznych dla zapewnienia wczesnego wykrywania WWM i wdrożenia leczenia przed wystąpieniem objawów z możliwością wykorzystania wyników przez kliniki i oddziały pediatryczne, endokrynologiczne oraz metaboliczne.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

II. Metabolomika i proteomika - nowe metody pozwalające na szybką diagnozę i celowane leczenie

1. Wstęp / Opis zagadnienia

Choroba to dynamiczny proces modyfikujący ekspresję określonych genów, tym samym przyczyniając się do zmian w produkowanych i wydzielanych białkach, co w ostateczności prowadzi do niekontrolowanego wzrostu stężenia substratu oraz braku produktu. Pojedyncze markery charakteryzują się niską czułością i specyficznością a ich wartość diagnostyczna stanowi jedynie pewne zawężone kryterium rozpoznania. Dlatego coraz częściej w diagnostyce wykorzystywane są profile składające się z wielu parametrów lub markerów biochemicznych. Do takich badań zaliczamy zarówno profil aminokwasów i acylokarnityn w suchej kropli krwi, analizę 25 podstawowych aminokwasów w osoczu i płynie mózgowo-rdzeniowym, czy profil kwasów organicznych w moczu. W wielu sytuacjach badania te nie są jednak wystarczające. Dlatego poszukiwane są nowe narzędzia diagnostyczne obejmujące nieznane i/lub nietypowe markery biochemiczne. Jednym z takich badań jest panel metabolomiczny, czyli złożony profil składający się z aminokwasów I i II rzędowych, ich pochodnych, dipeptydów oraz związków występujących tylko w odpowiednich stanach chorobowych. Można go wykonać zarówno w osoczu, płynie mózgowo-rdzeniowym (PMR) jak i w moczu, co znacznie ułatwia dalsze postępowanie diagnostyczne.

O ile przebieg większości szlaków biochemicznych jest dobrze poznany, o tyle wiedza o wzajemnych oddziaływaniach poszczególnych markerów, budowie i funkcji ich receptorów, białek transportujących oraz kofaktorów wymaga dalszych badań podstawowych. Kluczowe będzie nie tylko oznaczenie panelu mediatorów i ich nośników czy receptorów, ale przede wszystkim poznanie powiązań pomiędzy poszczególnymi składowymi systemu, co pozwoli na lepsze zrozumienie funkcjonowania ludzkiego organizmu w warunkach prawidłowych i patologicznych. W dostępnej literaturze światowej nie znaleziono badań opisujących sieć powiązań pomiędzy układem poszczególnych metabolitów oraz białek w stanie prawidłowym i w patologii.

Dzięki porównaniu grupy zdrowych i chorych pacjentów można więc będzie określić tzw. „odcisk palca choroby”, co oznacza specyficzne zestawienie z jednej strony markerów biochemicznych z drugiej markerów białkowych dla danej choroby. Taki wzór ekspresji, któremu towarzyszy odpowiedni fenotyp kliniczny stanowi alternatywę dla dotychczasowych metod polegających na oznaczeniu jednego lub kilku wybranych parametrów.

W ostatnich latach w diagnostyce klinicznej dominującą dziedziną nauki stała się zarówno metabolomika jak i proteomika – nauki, które stwarzają nadzieję na opracowanie nowych metod pozwalających na szybką diagnozę i celowane leczenie.

W chwili obecnej tylko kilka laboratoriów na świecie opracowało panel metabolomiczny wykorzystywany w chorobach metabolicznych. Panel proteomiczny z kolei jest w znacznym stopniu wykorzystywany w diagnostyce chorób nowotworowych.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

2. Cele ogólne

- Ocena przydatności metabolomiki i proteomiki w diagnostyce chorób metabolicznych wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków oraz chorób neurometabolicznych, których diagnostyka wymaga punkcji łądźwiowej.
- Badania nad mechanizmami utleniającymi i przeciwutleniającymi w wybranych stanach patologicznych przebiegających z zaburzeniami neurologicznymi o podłożu genetycznym i zapalnym u noworodków oraz u dzieci i młodzieży. Rola stresu oksydacyjnego w patogenezie zaburzeń endokrynologicznych u kobiet w wieku rozrodczym.
- Powiązania pomiędzy metabolizmem kostnym i metabolizmem tkanki tłuszczowej oraz ocena gospodarki białkowej u dzieci w chorobach wieku rozwojowego i u zdrowych dzieci stosujących różne modele żywienia.
- Udostępnienie i upowszechnienie wiedzy w obszarze chorób genetycznie uwarunkowanych w zakresie diagnostyki biochemicznej, proteomicznej i metabolomicznej, a także w zakresie ścieżek postępowania medycznego w tym terapii celowanej.

3. Cele szczegółowe

- Analiza profilu metabolomicznego i ukierunkowanie dalszej diagnostyki metabolicznej.
- Badanie wzajemnych zależności pomiędzy neuroprzekaźnikami pobudzającymi i hamującymi. Analiza poziomów neurotransmiterów (GABA, glicyna, glutaminian) oraz metabolitów kwaśnych amin biogennych w płynie m-rdzeniowym, co pozwoli na pogłębienie wiedzy dotyczącej ich wzajemnych zależności w ośrodkowym układzie nerwowym.
- Próba określenia wpływu stężenia neuroprzekaźnika na syntezę białka receptorowego poprzez analizę wybranych receptorów oraz białek transportujących: dla monoamin (Dopamine Transporter - DAT, Dopamine Receptor 2 - D2R, Vesicular Monoamine Transporter 2 VMAT2); dla GABA – (Vesicular Inhibitory Amino acid Transporter GABA VT); dla kwasu foliowego (Folate Receptor 1 - FR α); dla serotoniny (Serotonin transporter - SERT) metodą Western Blott.
- Analiza neuropeptydów za pomocą spektrometrii mas.
- Analiza produktów rozpadu tryptofanu (kynurenina, kwas kynureninowy, kwas 3-OH-antranilinowy oraz kwas chinolinowy) u szerokiej grupy chorych z zaburzeniami metabolizmu aminokwasów i neurotransmiterów.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

- Badanie zaburzeń metabolizmu aminokwasów siarkowych poprzez poszerzenie panelu diagnostycznego o cystationinę, cysteinę, S-adenozylometioninę (SAM), S-adenozylhomocysteinę (SAH) oraz dipeptydy siarkowe.
- Kynurenina a nasilenie stresu oksydacyjnego u pacjentów z zaburzeniami neurologicznymi o podłożu genetycznym i zapalnym.
- Charakterystyka/identyfikacja białek dla wybranej grupy chorób. Analiza wybranych białek w płynie mózgowo-rdzeniowym za pomocą wysokorozdzielczego spektrometru, typu Orbitrap, u dzieci z nieprawidłowym profilem metabolitów amin biogennych i/lub niskim 5-metylotetrahydrofolianem (5-MTHF).
- Analiza izoform transferryny za pomocą spektrometrii mas w rozpoznawaniu wrodzonych zaburzeń N-glikozylacji.
- Rola stresu oksydacyjnego w patogenezie zespołu policystycznych jajników (PCOS). Poszukiwanie zależności pomiędzy metabolizmem glutationu a wybranymi adipokinami we krwi badanych pacjentek. Określenie wpływu zastosowanej interwencji dietetycznej na poziom badanych parametrów biochemicznych.
- Metabolizm kostny u dzieci z zespołem Pradera-Willego – związki z metabolizmem tkanki tłuszczowej.
- Analiza panelu aminokwasów (ze szczególnym uwzględnieniem aminokwasów egzogennych) w surowicy krwi dzieci na diecie wegetariańskiej i tradycyjnej.
- Współpraca międzynarodowa w obszarach zaburzeń neurometabolicznych, glikozylacji białek, metabolizmu aminokwasów siarkowych oraz analizy proteomicznej i metabolomicznej z ośrodkami referencyjnymi w Holandii i Czechach.
- Opracowanie systemu szkoleń dla lekarzy, diagnostów laboratoryjnych i analityków medycznych

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

- Badania nad receptorami i transporterami neuroprzekaźników będą pierwszym etapem, który przyczyni się do rozwoju wiedzy dotyczącej transportu neuroprzekaźników w ośrodkowym układzie nerwowym u ludzi. Natomiast oznaczenie fragmentu mapy proteomu płynu mózgowo-rdzeniowego w wybranych zaburzeniach neurotransmisji przybliży nas do oceny całkowitego proteomu w OUN. Poszerzenie diagnostyki i zupełnie nowe panele diagnostyczne umożliwią przede wszystkim szybsze postawienie rozpoznania i wprowadzenia leczenia celowanego.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

2. ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ

- Wymiana wiedzy i technologii z najlepszymi ośrodkami w Europie w obszarze diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu zarówno u dzieci jak i dorosłych (Centrum Medycznym Uniwersytetu Radbouda w Nijmegen, Uniwersytetem Karola w Pradze, Centrum Medycznym Vrij Universiteit w Amsterdamie)
- Określenie sprawności wybranych mechanizmów przeciwutleniających w aspekcie obrony przed potencjalnym ryzykiem rozwoju zmian prozapalnych, miażdżycowych, oraz neurologicznych pozwoli ocenić wpływ stosowanego postępowania terapeutycznego (dieta, ewentualna suplementacja witaminami) na status osydo-redukcyjny w wybranych grupach pacjentów.
- Niewłaściwie zbilansowana dieta w tym dieta wegetariańska charakteryzująca się wysokim spożyciem białka pochodzenia roślinnego stwarza możliwość niedoborów związanych z mniejszą podażą aminokwasów egzogennych. Może to mieć niekorzystny wpływ na metabolizm kostny i w konsekwencji na uzyskanie szczytowej masy kostnej. Od uzyskanej masy kostnej zależy kondycja układu szkieletowego w okresie młodości, jak i zagrożenie wystąpienia osteopenii lub osteoporozy w wieku podeszłym. Uzyskane wyniki badań mogą być pomocne w pracy klinicysty i mieć znaczenie praktyczne w celu zapobiegania niedoborom składników pokarmowych u dzieci na dietach wegetariańskich, a szczególnie na restrykcyjnej diecie wegańskiej, gdzie wskazane jest prowadzenie stałej oceny stanu żywienia i odżywienia.
- Analiza metabolizmu kostnego u pacjentów z PWS i związków pomiędzy metabolizmem kostnym i tkanki tłuszczowej u tych chorych pozwoli ocenić wpływ stosowanego postępowania terapeutycznego na wzajemne relacje między badanymi parametrami biochemicznymi w powiązaniu z parametrami antropometrycznymi, sposobem żywienia i ogólnym stanem klinicznym badanych dzieci.
- Opracowania standardowego postępowania diagnostycznego, terapeutycznego i profilaktycznego u dzieci i młodzieży oraz u kobiet w wieku rozrodczym leczonych w Instytucie Matki i Dziecka. Uzyskane dane zostaną poddane analizie z uwzględnieniem najnowszych doniesień światowych i opublikowane w czasopismach położniczych, pediatrycznych, neurologicznych i metabolicznych.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- Wykorzystanie szerokich paneli: metabolomicznego, analizy neurotransmisji, analizy produktów rozpadu tryptofanu, aminokwasów siarkowych oraz izoform transferyny w „rutynowej diagnostyce” przez wszystkie kliniki i oddziały (neurologiczne, metaboliczne, gastroenterologiczne, nefrologiczne, pediatryczne, chirurgiczne, hematologiczne a w szczególności oddziały intensywnej terapii jako istotne wsparcie diagnostyki rzadkich wad metabolizmu, w tym wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków.
- Upowszechnienie badań już wykonywanych w ramach NFZ oraz wprowadzenie nowych parametrów zastosowanych do realizacji powyższych tematów, jeśli uzyskane wyniki potwierdzą ich przydatność w diagnostyce i monitorowaniu leczenia wybranych jednostek chorobowych.

II. DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWO-DIAGNOSTYCZNA

3. ZAKŁAD DIAGNOSTYKI OBRAZOWEJ

1. Krótki opis problemu

Mimo bardzo dużego rozwoju metod obrazowych, czy też wskutek właśnie szybkości tego rozwoju, możliwości kliniczne i naukowe zakładów diagnostyki obrazowej, w tym ZDO IMiD, są ograniczone przez posiadany w danym momencie sprzęt, reprezentujący te możliwości z momentu produkcji. Otrzymanie/zakup nowych aparatów stwarza potencjał do pójścia naprzód i wprowadzenia wcześniej nieposiadanych technik do praktyki klinicznej i badań naukowych.

2. Cele ogólne

Implementacja nowych możliwości aparaturowych i nieinwazyjnych technik diagnostycznych w badaniach naukowych zgodnych z profilem działalności naukowo-klinicznej IMiD: elastografii USG, USG płuc, bezkontrastowej perfuzji MR (ASL).

3. Cele szczegółowe

- a) Zastosowanie elastografii USG w ocenie zmian nowotworowych tkanek miękkich i kości, ze szczególnym uwzględnieniem różnicowania charakteru zmian przy protezach jako potencjalne remedium na artefakty, które protezy generują w badaniach MR i TK.
- b) Zastosowanie USG płuc u dzieci, w tym u noworodków, w celu potencjalnego częściowego zastąpienia metod radiologicznych obciążających promieniowaniem rentgenowskim.
- c) Zastosowanie całkowicie nieinwazyjnej bezkontrastowej perfuzji ASL w badaniu MR u noworodków w ocenie efektów leczenia hipotermią i w innych przypadkach, w tym drgawek noworodkowych, śmierci mózgu i in.
- d) Zastosowanie perfuzji ASL u dzieci z padaczką, zwłaszcza w mózgach o prawidłowej strukturze.

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Każdy z w/w celów szczegółowych niesie ze sobą przede wszystkim korzyść kliniczną dla pacjentów Instytutu w postaci potencjalnego ograniczenia obciążenia promieniowaniem X i poprawy efektywności diagnostyki, a co za tym idzie - leczenia. Korzyścią naukową mają być publikacje naukowe ze względu na stosunkowo małą ich ilość w dotychczasowym piśmiennictwie w tych specyficznych dziedzinach. Kolejną korzyścią ma być utrzymanie pozycji lidera w kraju w dziedzinie obrazowania płodów, noworodków, dzieci i młodzieży w chorobach, którymi zajmuje się Instytut.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

Każdy z celów szczegółowych niesie za sobą potencjał wdrożeniowy dzięki specyfice pacjentów przyjmowanych w IMiD i naszej specjalizacji w diagnostyce i leczeniu chorób nowotworowych układu mięśniowo-szkieletowego, noworodków, w tym przedwcześnie urodzonych oraz padaczki we wszystkich jej odmianach i ze wszystkich przyczyn.

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

1. Wstęp. Opis zagadnienia

Nadrzędnym celem polityki zdrowotnej na rzecz kobiet ciężarnych, noworodków, dzieci i młodzieży jest przeciwdziałanie zagrożeniom cywilizacyjnym oraz poprawa zdrowia tych populacji i związanej z nim jakości życia, a także niwelowanie społecznych nierówności w zdrowiu. W nowoczesnym Państwie, prowadzącym politykę zdrowotną z wykorzystaniem metod naukowych, istotnym jej elementem jest także monitorowanie zjawisk zdrowotnych w populacji w celu wykrywania ewentualnych niekorzystnych trendów i stymulowania korzystnych zmian.

Strategia Instytutu Matki i Dziecka jest zgodna z Agendą na Rzecz Zrównoważonego Rozwoju 2030 ONZ, a w szczególności z Celem 3: *Zapewnić wszystkim w każdym wieku zdrowe życie oraz promować dobrostan*¹. Opiera się ona także na podstawowych funkcjach zdrowia publicznego rekomendowanych przez WHO² (The 10 Essential Public Health Operations), które korespondują z kierunkami działań w zdrowiu publicznym, jak opracowywanie rekomendacji oraz mobilizowanie partnerstw do identyfikowania i rozwiązywania problemów zdrowotnych, a także wzmacnianie społeczeństwa w kwestiach zdrowotnych.

W Polsce w ostatnich latach umieralność noworodków, dzieci i młodzieży a także liczba urodzeń martwych - po okresie spadku - osiągnęły stan stabilizacji, ale porównanie z krajami Europy Zachodniej³ pokazuje istniejący potencjał do działań na rzecz dalszego obniżenia odpowiednich wskaźników. Niepokojący jest także wysoki odsetek cięć cesarskich, ponad dwukrotnie przekraczający wartości tego wskaźnika w Europie. Ponadto, obserwuje się wzrost odsetka dzieci z nadwagą i otyłością oraz nieprawidłowymi wartościami ciśnienia tętniczego krwi⁴. Niekorzystne zmiany występują również w populacji dzieci i młodzieży szkolnej i dotyczą głównie pogarszających się zachowań zdrowotnych oraz wskaźników zdrowia psychosomatycznego. Ma to odzwierciedlenie w niezadowalającej pozycji Polski w rankingach międzynarodowych⁵.

¹ Cele zrównoważonego rozwoju. Dostęp: <https://un.org.pl/>

² The-10-Essential-Public-Health-Operations. Dostęp: <https://www.euro.who.int/en/health-topics/Health-systems/public-health-services/policy/the-10-essential-public-health-operations>

³ Euro-Peristat project. European Perinatal Health Report. Core indicators of the health and care of pregnant women and babies in Europe in 2015

⁴ Fijałkowska A, Oblacińska A, Korzycka M (red.), Zdrowie i styl życia polskich uczniów, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa 2019.

⁵ Inchley J, Currie D, Budisavljevic S, Torsheim T, Jåstad A, Cosma A et al. editors. (2020) Spotlight on adolescent health and well-being. Findings from the 2017/2018 Health Behaviour in School-aged Children (HBSC) survey in Europe and Canada. International report. Volume 1. Key findings. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe, Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO.

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

Istotną rolę w działaniach na rzecz poprawy zdrowia w populacji kobiet ciężarnych i populacji w wieku rozwojowym pełni wysokiej jakości opieka zdrowotna w okresie perinatalnym, dzieciństwie i okresie adolescencji z zagwarantowaniem jej ciągłości, w tym badania przesiewowe i profilaktyczne oraz promocja zachowań prozdrowotnych. Ponadto, w ostatnich latach, w celu maksymalizacji zdrowia i potencjału zdrowotnego populacji, podkreśla się konieczność rozszerzenia zadań opieki, zwłaszcza perinatalnej, poza działania stricte kliniczne: zorientowanie na osobę (patient-centered care) i jej dobrostan oraz promowanie efektywnej komunikacji i wsparcia.

Ważnym czynnikiem wpływającym negatywnie na zdrowie jest trwająca obecnie pandemia Covid-19, która obniża jakość standardowej opieki zdrowotnej i ogranicza realizację działań profilaktycznych i promujących zdrowie, szczególnie ważnych dla kobiet ciężarnych, dzieci i młodzieży. Konieczne jest więc uwzględnienie w ocenie zdrowia i jakości opieki oraz w planowanych działaniach wyzwań dotyczących sytuacji epidemiologicznej wynikającej z pandemii SARS-Cov-2.

Podsumowując, strategia Instytutu Matki i Dziecka w obszarze zdrowia publicznego koncentruje się na potrzebach zdrowotnych kobiet ciężarnych, noworodków oraz dzieci i młodzieży. Zajmuje się identyfikacją tych potrzeb (rozpoznanie głównych problemów zdrowotnych, badania nad czynnikami ryzyka, ocena jakości opieki zdrowotnej) oraz podejmowaniem działań na rzecz zdrowia i dobrostanu (opracowanie i wdrażanie rekomendacji, badania i działania profilaktyczne, programy promocji zdrowia, udział w tworzeniu polityki zdrowotnej). Ponadto, obejmuje prowadzenie analiz z zakresu ekonomiki zdrowia oraz oceny kosztów i obciążeń społecznych związanych z jednostkami chorobowymi typowymi dla kobiet ciężarnych, noworodków, dzieci i młodzieży.

2. Cele ogólne

1. Prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych w zakresie uwarunkowań, zapobiegania, rozpoznawania i leczenia powikłań ciąży i chorób okresu noworodkowego, jakości opieki nad matką i noworodkiem oraz następstw chorób i zaburzeń w okresie rozwojowym dla stanu zdrowia w wieku dorosłym.
2. Monitorowanie stanu zdrowia w okresie okołoporodowym w Polsce.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

3. Tworzenie wysokiej jakości raportów krajowych i międzynarodowych dotyczących zdrowia matek i dzieci na podstawie wskaźników wypracowanych przez reprezentatywne grupy ekspertów.
4. Prowadzenie badań nad kluczowymi zagadnieniami związanymi ze zdrowiem i opieką zdrowotną nad matkami i dziećmi ze szczególnym uwzględnieniem okresu okołoporodowego i jakości opieki perinatalnej rozumianej jako zintegrowana i wielodyscyplinarna opieka nad kobietami obejmująca planowanie rodziny, opiekę przedkonceptyjną, przed-, śród- i poporodową oraz opiekę nad noworodkiem.
5. Planowanie, wdrażanie i ewaluacja programów z zakresu promocji zdrowia w okresie przedkonceptyjnym i perinatalnym.
6. Monitorowanie stanu zdrowia i rozwoju dzieci, młodzieży i młodych dorosłych oraz wybranych uwarunkowań na podstawie obiektywnych i subiektywnych mierników zdrowia i stylu życia, w tym sposobu żywienia, z uwzględnieniem danych zbieranych administracyjnie oraz badań własnych.
7. Planowanie, wdrażanie i ewaluacja programów z zakresu nowoczesnej profilaktyki skierowanych do dzieci, młodzieży i rodziców. Promowanie działań opartych na dowodach, w tym programów profilaktycznych o udowodnionej skuteczności.
8. Monitorowanie i standaryzacja opieki profilaktycznej nad dziećmi i młodzieżą w wieku 0-19 lat- realizacja zadań wynikających z ustawy o opiece zdrowotnej nad uczniami z dnia 12 kwietnia 2019 r., Dz. U. 2019 poz. 1078.
9. Prowadzenie badań naukowych i podejmowanie działań z obszaru tworzenia polityki opartej na danych z badań naukowych, jako podstawa do tworzenia i publikowania ekspertyz, zaleceń i rekomendacji.
10. Ocena wpływu czynników żywieniowych na stan odżywienia dzieci w wieku przedpokwitaniowym.
11. Weryfikacja zaleceń żywieniowych, w kierunku prozdrowotnym, dotyczących żywienia dziecka w wieku niemowlęcym, poniemowlęcym, przedszkolnym i wczesnoszkolnym. Opracowywanie i uaktualnianie modeli bezpiecznego żywienia dzieci i młodzieży.
12. Wypracowanie uniwersalnego algorytmu postępowania diagnostyczno- terapeutycznego na podstawie analizy postępowania żywieniowego u dzieci z grupy ryzyka otyłości.
13. Wykonywanie analiz kosztów (bezpośrednich medycznych) i obciążeń społecznych (kosztów pośrednich) związanych z jednostkami chorobowymi typowymi dla dzieci i młodzieży.
14. Prowadzenie badań jakości życia dzieci, młodzieży i kobiet w wieku rozrodczym m. in. jako element pomiaru użyteczności stanów zdrowia i późniejszych analiz farmakoekonomicznych.

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

15. Wykonywanie analiz z zakresu ekonomiki zdrowia prowadzących do oceny opłacalności wybranych procedur diagnostycznych i terapeutycznych, w tym opieki koordynowanej stosowanych u dzieci i młodzieży oraz kobiet w zakresie opieki przedkoncepcyjnej, przed-, śród- i poporodowej.

3. Cele szczegółowe

1. Zadania dotyczące identyfikacji potrzeb zdrowotnych oraz opracowania sposobów ich realizacji w populacji kobiet ciężarnych oraz dzieci i młodzieży

1. Opracowywanie systemu pogłębionych badań perinatalnych - ogólnokrajowych lub regionalnych, mających na celu cykliczną ocenę stanu zdrowia i jego podstawowych uwarunkowań u kobiet ciężarnych i noworodków. Prowadzenie takich badań.
2. Działania na rzecz wypracowania oraz włączenia do systemu rutynowej sprawozdawczości zestawu wskaźników umożliwiających ocenę jakości opieki zdrowotnej w okresie perinatalnym w kontekście realizacji standardu w zakresie opieki w czasie ciąży i porodu oraz w okresie noworodkowym a także jej wpływu na wyniki ciąży oraz stan zdrowia dziecka. Wdrożenie zintegrowanych baz danych.
3. Ocena responsywności systemu opieki zdrowotnej (opieka zorientowana na osobę) w okresie perinatalnym i czasie porodu, jej uwarunkowań oraz wpływu na wyniki ciąży.
4. Wdrażanie nowych skal pomiaru zdrowia i oceny środowiska dorastania, jak również metod oceny nierówności w zdrowiu.
5. Określanie obszarów priorytetowych wymagających podejmowania działań interwencyjnych (np. otyłość, niedostatek aktywności fizycznej) ze szczególnym uwzględnieniem realiów związanych z aktualną sytuacją pandemiczną i w perspektywie – popandemiczną.
6. Kompleksowa ocena sposobu żywienia dzieci w różnych przedziałach wieku w odniesieniu do stanu ich odżywienia i uwarunkowań rodzinno-środowiskowych.
7. Identyfikacja czynników żywieniowych związanych z zaburzeniami stanu odżywienia u dzieci w wieku przedpokwitaniowym.
8. Badanie wpływu na rozwój somatyczny dzieci niekonwencjonalnego sposobu ich żywienia, (np. diety wegetariańskiej) oraz diet eliminacyjnych.

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

II. Zadania dotyczące populacyjnych działań profilaktycznych i promocji zdrowia

1. Opracowanie i wdrażanie programów promujących prawidłowe żywienie i adekwatną suplementację, aktywność fizyczną oraz inne zachowania prozdrowotne kobiet w okresie okołokoncepcyjnym i perinatalnym. Prowadzenie prac na rzecz dostosowania tematyki edukacji przedporodowej do potrzeb kobiet ciężarnych.
2. Opracowanie standardów opieki profilaktycznej nad małym dzieckiem oraz nowelizowanie standardów opieki profilaktycznej nad uczniami.
3. Opracowanie założeń działań wdrożeniowych oraz udział we wdrażaniu opracowywanych programów profilaktycznych związanych z zachowaniami zdrowotnymi dzieci i młodzieży.
4. Opracowanie programów edukacyjnych ukierunkowanych na poprawę stylu życia dzieci i młodzieży w celu zapobiegania występowania czynników ryzyka sercowo-naczyniowego.
5. Wzmacnianie polityki w zakresie właściwego doboru żywności w żłobkach, przedszkolach i szkołach.
6. Rozwijanie i wdrażanie strategii aktywnego uczestnictwa młodzieży w badaniach naukowych i działaniach z zakresu promocji zdrowia (zgodnie ze Strategią Unii Europejskiej na rzecz młodzieży na lata 2019–2023 i podobnymi dokumentami).
7. Wykorzystanie strategii e-health oraz nowoczesnych technologii w promocji zdrowia dzieci, młodzieży i młodych dorosłych do monitorowania oraz nauki spełniania zaleceń dotyczących masy ciała, tętna, aktywności fizycznej i odżywiania się.
8. Tworzenie partnerstw w zakresie działań na różnym poziomie profilaktyki (administracja publiczna, samorządy lokalne, organizacja pozarządowe, jednostki naukowo-badawcze krajowe i międzynarodowe, szkoły, przedszkola i społeczności lokalne).

III. Zadania dotyczące diagnostyki, leczenia, rehabilitacji i specjalistycznego poradnictwa medycznego i psychologicznego wraz z oceną kosztów i efektów niektórych z nich

1. Badanie mechanizmów powstania zaburzeń związanych z żywieniem dzieci, szczególnie otyłości i niedożywienia.
2. Ocena kosztów wybranych chorób rzadkich.
3. Ocena skuteczności, kosztów oraz opłacalności ekonomicznej programów opieki koordynowanej z uwzględnieniem ich przydatności w systemie ochrony zdrowia.

CELE STRATEGICZNE

Od opieki perinatalnej do wczesnej dorosłości.

4. Spodziewane efekty i korzyści wynikające z realizacji programu

1. Dostarczenie naukowo udokumentowanych informacji umożliwiających prowadzenie polityki zdrowotnej w zakresie opieki nad matką i dzieckiem opartej na danych i wielodyscyplinarnej ekspertyzie naukowej.
2. Poprawa jakości opieki zdrowotnej nad kobietą ciężarną i w okresie okołoporodowym.
3. Poprawa stanu zdrowia kobiet ciężarnych oraz noworodków, dzieci i młodzieży.
4. Poprawa jakości opieki profilaktycznej nad dziećmi i młodzieżą w wieku 0-19 lat ze szczególnym uwzględnieniem potrzeby zapewnienia odpowiedniego wsparcia dla dziecka i jego rodziny w okresie pandemicznym
5. Zahamowanie niekorzystnych tendencji zmian wskaźników stanu zdrowia populacji wieku rozwojowego w tym: wskaźników stanu odżywienia w zakresie niedoboru lub nadmiaru masy ciała populacji (z uwzględnieniem różnych grup wieku), niedoboru aktywności fizycznej i innych zachowań ryzykownych dla zdrowia i prawidłowego rozwoju
6. Niwelowanie społecznych nierówności w zdrowiu kobiet ciężarnych, dzieci i młodzieży
7. Wykazanie opłacalności wybranych działań w perspektywie krótko- i długoterminowej

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- Opracowanie i publikacja podręcznika dla położnych i innych osób realizujących edukację przedporodową zgodnie z najnowszą wiedzą i zaleceniami, uwzględniającego aktualne dane dotyczące wiedzy i zachowań prozdrowotnych kobiet ciężarnych w Polsce
- Opracowanie metody oceny jakości opieki zdrowotnej w okresie perinatalnym w kontekście realizacji standardu w zakresie opieki w czasie ciąży i porodu oraz w okresie noworodkowym przy wykorzystaniu zintegrowanych baz danych
- Opracowanie i nowelizowanie standardów w profilaktycznej opiece zdrowotnej nad populacją w wieku rozwojowym, ich wdrożenie i monitorowanie na poziomie ogólnopolskim i regionalnym
- Wdrażanie skal pomiarowych i kwestionariuszy zdrowotnych
- Wprowadzenie poradnictwa żywieniowego w podstawowej opiece zdrowotnej
- Opracowanie podstawowej bazy teoretycznej do produkcji żywności dla niemowląt i małych dzieci
- Opracowanie programów opieki koordynowanej z wykorzystaniem narzędzi e-Zdrowia
- Opracowania i raporty na zamówienie ośrodków zewnętrznych
- Współpraca w ramach partnerstwa prywatno-publicznego przy realizacji wybranych programów prewencyjnych.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

1. ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY

Strategia bazuje na podstawowych działaniach z zakresu zdrowia publicznego rekomendowanych przez Światową Organizację Zdrowia¹ (The 10 Essential Public Health Operations), które są zgodne z celami zrównoważonego rozwoju Programu Narodów Zjednoczonych ds. Rozwoju (UNDP)².

Korespondują one z trzema kluczowymi funkcjami zdrowia publicznego, jakimi są:

- Opracowywanie rekomendacji, które wspierają działania na rzecz zdrowia.
- Mobilizowanie partnerstw do identyfikowania i rozwiązywania problemów zdrowotnych (samorządy lokalne, organizacja pozarządowe, jednostki naukowo-badawcze krajowe i międzynarodowe).
- Informowanie, edukowanie i wzmacnianie społeczeństwa w kwestiach zdrowotnych.

1. Główne cele i zadania

- A. Prowadzenie badań naukowych i podejmowanie działań z obszaru tworzenia polityki opartej na danych z badań naukowych (data driven policymaking) będących podstawą do budowania ekspertyz, zaleceń i rekomendacji, w tym:
 - a) Prowadzenie w trybie ciągłym badań ilościowych o wysokich standardach metodologicznych, na próbach populacyjnych, (m. in. zachowania zdrowotne i inne czynniki ryzyka chorób cywilizacyjnych, monitorowanie otyłości/ niedoboru masy ciała, monitorowanie aktywności fizycznej, monitorowanie opieki zdrowotnej nad uczniami).
 - b) Prowadzenie badań jakościowych w obszarze zdrowia, jego uwarunkowań i zachowań zdrowotnych dzieci i młodzieży.
 - c) Wdrażanie nowych skal do pomiaru wskaźników zdrowotnych i oceny środowiska dorastania.
 - d) Identyfikowanie obszarów priorytetowych wymagających podejmowania działań interwencyjnych (np. otyłość, niedobór masy ciała, niedostatek aktywności fizycznej).
 - e) Rozwijanie i wdrażanie strategii aktywnego uczestnictwa młodzieży (youth engagement) w badaniach (youth participatory action research) i działaniach z zakresu promocji zdrowia (zgodnie ze Strategią Unii Europejskiej na rzecz młodzieży na lata 2019–2027³ i podobnymi dokumentami).
 - f) Ekspertyzy, tworzenie rekomendacji dla instytucji rządowych (Ministerstwo Zdrowia, Ministerstwo Sportu, Główny Inspektorat Sanitarny itp.).
 - g) Współpraca z instytucjami międzynarodowymi (WHO, UNICEF) w tworzeniu i wdrażaniu strategii zdrowia dzieci i młodzieży.

¹ The-10-Essential-Public-Health-Operations. Dostęp: <https://www.euro.who.int/en/health-topics/Health-systems/public-health-services/policy/the-10-essential-public-health-operations>

² Cele zrównoważonego rozwoju. Dostęp: <https://un.org/pl/>

³ Resolution of the Council of the European Union and the Representatives of the Governments of the Member States meeting within the Council on a framework for European cooperation in the youth field: The European Union Youth Strategy 2019-2027. Dostęp: [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PL/TXT/PDF/?uri=CELEX:42018Y1218\(01\)&from=EN](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PL/TXT/PDF/?uri=CELEX:42018Y1218(01)&from=EN)

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

1. ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY

B. Monitorowanie wskaźników zdrowotnych w populacji dzieci, młodzieży i młodych dorosłych i monitorowanie opieki profilaktycznej nad uczniami:

B1. Monitorowanie stanu zdrowia i rozwoju dzieci, młodzieży i młodych dorosłych w wieku 1-24 lat oraz wybranych uwarunkowań na podstawie obiektywnych i subiektywnych mierników zdrowia i stylu życia z uwzględnieniem danych zbieranych administracyjnie oraz badań własnych, w tym:

- Monitorowanie wskaźników zdrowotnych i śledzenie trendów.
- Prowadzenie i publikowanie analiz, dotyczących umieralności, zachorowalności i chorobowości w formie krajowych raportów na temat sytuacji zdrowotnej dzieci, młodzieży i młodych dorosłych w wieku 1-24 lat.

B2. Monitorowanie opieki profilaktycznej nad dziećmi i młodzieżą w wieku 0-19 lat - realizacja zadań wynikających z ustawy o opiece zdrowotnej nad uczniami z dnia 12 kwietnia 2019 r., Dz. U. 2019 poz. 1078, w tym:

- Analiza informacji gromadzonych w ramach statystyki publicznej i ocena realizacji opieki zdrowotnej nad uczniami.
- Opracowywanie i przedstawianie ministrowi zdrowia corocznej informacji o realizacji opieki zdrowotnej nad uczniami opracowanej na podstawie danych statystyki publicznej mz-o6.
- Proponowanie w razie potrzeby ministrowi zdrowia kierunków zmian w opiece zdrowotnej nad uczniami.
- Proponowanie w razie potrzeby ministrowi zdrowia kierunków zmian w kształceniu zawodowym osób sprawujących opiekę zdrowotną nad uczniami.
- Opiniowanie programów kształcenia podyplomowego pielęgniarek oraz lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, w zakresie profilaktycznej opieki zdrowotnej nad uczniami.
- Współpraca z ministrem edukacji w zakresie opracowywania i opiniowania programów edukacji zdrowotnej i promocji zdrowia dla podmiotów działających na rzecz zapewnienia warunków realizacji opieki zdrowotnej nad uczniami.
- Prowadzenie badań w zakresie oceny jakości opieki zdrowotnej nad uczniami i opracowywanie na ich podstawie nowelizacji standardów opieki profilaktycznej nad uczniami.
- Opracowywanie w porozumieniu z towarzystwami naukowymi i konsultantami krajowymi zaleceń postępowania dotyczących opieki nad uczniami przewlekle chorymi w szkole.

¹ The-10-Essential-Public-Health-Operations. Dostęp: <https://www.euro.who.int/en/health-topics/Health-systems/public-health-services/policy/the-10-essential-public-health-operations>

² Cele zrównoważonego rozwoju. Dostęp: <https://un.org.pl/>

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

1. ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY

C. Prowadzenie działań z zakresu nowoczesnej profilaktyki i promocji zdrowia, w tym: Promowanie programów profilaktycznych o udowodnionej skuteczności.

- Opracowywanie, wdrażanie i ewaluacja programów interwencyjnych.
- Działania zmierzające do zahamowania niekorzystnych tendencji zmian wskaźników zdrowotnych populacji wieku rozwojowego poprzez planowanie i realizację programów promocji zdrowia, profilaktycznych i interwencyjnych.
- Działania prowadzące do zahamowania niekorzystnych wskaźników stanu odżywienia w zakresie niedoboru/nadmiaru masy ciała populacji w różnych grupach wieku z uwzględnieniem specyfiki okresu rozwojowego poprzez planowanie i realizację programów promocji zdrowia, profilaktycznych interwencyjnych.
- Wdrażanie strategii e-health w profilaktyce zachowań zagrażających zdrowiu dzieci i młodzieży.
- Wykorzystanie nowoczesnych technologii w promocji zdrowia dzieci, młodzieży i młodych dorosłych, np. sprzętu oraz technologii do monitorowania oraz nauki spełniania zaleceń dotyczących masy ciała, tętna, aktywności fizycznej, odżywiania się, etc.).
- Wykorzystanie narzędzi nowoczesnej profilaktyki popularnych w środowisku dzieci i młodzieży, takich jak np. Vloging, Gaming, problem solving, jako drogi skutecznego oddziaływania wspierającego profilaktykę klasyczną.
- Wykorzystanie współczesnych mechanizmów w kreowaniu zdrowego stylu życia młodzieży, wykorzystanie kanałów komunikacyjnych takich, jak: nowoczesne media społecznościowe, influencerzy oraz mechanizmu trend-settingu.
- Opracowywanie założeń działań wdrożeniowych oraz udział we wdrażaniu opracowywanych programów.

2. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- Wdrożenie i monitorowanie działań wynikających z ustawy o opiece zdrowotnej nad populacją w wieku rozwojowym na poziomie ogólnopolskim.
- Prowadzenie badań naukowych, opracowania i raporty na zamówienie ośrodków zewnętrznych.
- Współpraca w ramach partnerstwa publiczno-prywatnego przy realizacji wybranych programów profilaktycznych.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

1. ZAKŁAD ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY

3. Popularyzacja nauki (wiedzy i wyników badań)

- Opracowanie i publikacja wyników badań w pracach naukowych (artykuły w czasopismach krajowych i zagranicznych, monografie naukowe).
- Prezentacja wyników badań na konferencjach krajowych i międzynarodowych.
- Opracowanie i Publikacja prac popularnonaukowych, poradników i innych opracowań dla środowisk związanych z promocją zdrowia, dla środowisk związanych z populacją wieku rozwojowego (rodzice, nauczyciele), dla dzieci i młodzieży i dla ogółu społeczeństwa.
- Wdrażanie innych form edukacji społeczeństwa (m. in. organizacja i prowadzenie szkoleń dla różnych grup i środowisk, prowadzenie warsztatów edukacyjnych dla dzieci i młodzieży szkolnej, udział w piknikach naukowych).
- Wspieranie Fundacji IMiD w działaniach ukierunkowanych na poprawę zdrowia i zachowań zdrowotnych dzieci i młodzieży.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

2. ZAKŁAD EPIDEMIOLOGII I BIOSTATYSTYKI

1. Krótki opis problemu

W nowoczesnym Państwie, prowadzącym politykę zdrowotną z wykorzystaniem metod naukowych, istotnym jej elementem jest monitorowanie zjawisk zdrowotnych w populacji w celu wykrywania ewentualnych niekorzystnych trendów i stymulowania korzystnych zmian. Elementem takiej polityki jest też najlepsze zrozumienie procesów, pod wpływem których kształtuje się zdrowie populacji, w tym zdrowie matki i dziecka w okresie okołoporodowym.

Przemiany w zakresie zachowań prokreacyjnych i zdrowotnych kobiet, postęp w zakresie sposobu prowadzenia ciąży i porodu oraz w opiece nad noworodkiem powodują, że dla rzetelnej interpretacji zjawisk okołoporodowych w skali kraju konieczne są zarówno dane służące bieżącemu monitorowaniu tych zjawisk, z uwzględnieniem zróżnicowania terytorialnego i społecznego oraz organizacji służby zdrowia i podstawowych czynników ryzyka, jak i pogłębione badania epidemiologiczne prowadzone w skali populacyjnej, których celem powinno być wyjaśnianie uwarunkowań występowania wybranych powikłań ciąży, niekorzystnych zakończeń ciąży oraz zachorowalności i umieralności matek i noworodków. Badania takie powinny służyć podejmowaniu stosownych działań przeciw niekorzystnym zjawiskom w perspektywie bieżącej i na przyszłość.

W Polsce instytucją, która najdłużej i w sposób najbardziej kompleksowy prowadzi takie ogólnokrajowe badania jest Instytut Matki i Dziecka reprezentowany w tym zakresie przez Zakład Epidemiologii i Biostatystyki we współpracy z Kliniką Położnictwa i Ginekologii oraz Kliniką Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka. Nasza działalność jest oparta na połączeniu gruntownej wiedzy metodycznej i merytorycznej, co powoduje że Instytut Matki i Dziecka jest rozpoznawalnym uczestnikiem badań międzynarodowych w tym przedmiocie, na przykład projektu Unii Europejskiej Euro-Peristat od 2004 roku.

W latach 2017-2020 Zakład Epidemiologii i Biostatystyki realizował także - w ramach Narodowego Programu Zdrowia - ogólnopolskie badanie „Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia kobiet ciężarnych wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu” .

2. Cele ogólne

Prowadzenie populacyjnych badań naukowych i prac rozwojowych w zakresie zapobiegania, rozpoznawania i leczenia powikłań ciąży i chorób okresu noworodkowego, jakości opieki nad matką i noworodkiem oraz następstw niekorzystnych zjawisk w okresie okołoporodowym dla stanu zdrowia w życiu dorosłym.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

2. ZAKŁAD EPIDEMIOLOGII I BIOSTATYSTYKI

3. Cele szczegółowe

- 1) Tworzenie raportów dotyczących porównania zdrowia matek i dzieci w krajach Europy, z wykorzystaniem wskaźników wypracowanych przez reprezentatywne grono ekspertów międzynarodowych. Prowadzenie badań (w ramach sieci Euro-Peristat) nad kluczowymi zagadnieniami związanymi ze zdrowiem i opieką zdrowotną na matkami i dziećmi, rozpatrywanymi w ujęciu populacyjnym.
- 2) Monitorowanie stanu zdrowia w okresie okołoporodowym w Polsce.
- 3) Prowadzenie pogłębionych perinatalnych ogólnokrajowych i regionalnych badań mających na celu cykliczną ocenę stanu zdrowia i jego podstawowych uwarunkowań u kobiet ciężarnych i noworodków oraz ocenę jakości opieki okołoporodowej.
- 4) Prowadzenie interdyscyplinarnych badań naukowych poświęconych wybranym patologiom ciąży oraz chorobom płodów i noworodków (wspólnie z właściwymi zakładami i klinikami)

4. Opis sposobu realizacji programu z określeniem zadań

ad 1 i 2) Monitorowanie stanu zdrowia w okresie okołoporodowym w Europie opiera się na wykorzystaniu rutynowych niezagregowanych baz danych. W Polsce są to zgłoszenia urodzenia noworodka i karty zgonu (GUS) oraz dane Narodowego Funduszu Zdrowia (hospitalizacja) i inne źródła. Modyfikacja zakresu zmiennych w tych bazach, łączenie i pogłębiona analiza tych baz z wykorzystaniem wiedzy merytorycznej i metodycznej pozwala na publikowanie cyklicznych raportów umożliwiających ocenę stanu zdrowia populacji w okresie okołoporodowym oraz jakości opieki okołoporodowej a współpraca w ramach sieci Euro-Peristat – dokonywanie rzetelnych porównań międzynarodowych.

W wymiarze krajowym, planowana jest kontynuacja prac nad następującymi szczegółowymi zagadnieniami:

- czas trwania ciąży i masa urodzeniowa noworodka z uwzględnieniem grup społecznych matki, rozkładu terytorialnego i trendów czasowych
- zgony noworodków i niemowląt z uwzględnieniem czasu trwania ciąży w momencie urodzenia, masy urodzeniowej, przyczyn zgonu a także grup społecznych matki, rozkładu terytorialnego i trendów czasowych
- zgony kobiet w okresie ciąży, porodu i połogu z uwzględnieniem wyjściowej, pośredniej i bezpośredniej przyczyny zgonu oraz odstępu czasowego od porodu
- martwe urodzenia

Jednocześnie dążyć się będzie do poszerzenia zakresu danych dostępnych w skali populacyjnej.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

2. ZAKŁAD EPIDEMIOLOGII I BIOSTATYSTYKI

Ad 3) Dane zgromadzone w latach 2017-2020 w trakcie realizacji ogólnopolskiego prospektywnego badania „Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia kobiet ciężarnych wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu” umożliwią m.in. przygotowanie wielu opracowań naukowych dotyczących wiedzy, zachowań i problemów zdrowotnych kobiet ciężarnych w Polsce, w tym:

- znajomości zasad prawidłowego stylu życia w czasie ciąży (m.in. odżywianie się, aktywność fizyczną, stosowanie używek)
- odżywiania się w poszczególnych trymestrach ciąży
- aktywności fizycznej w poszczególnych trymestrach ciąży
- występowania cięć cesarskich z uwzględnieniem uwarunkowań społecznych
- związku masy urodzeniowej noworodka ze sposobem odżywiania się matki i aktywnością fizyczną matki w poszczególnych trymestrach ciąży
- występowania cukrzycy ciążowej i populacyjnych uwarunkowań tego zjawiska
- występowania nadciśnienia w czasie ciąży i populacyjnych uwarunkowań tego zjawiska
- Wobec obszerności zgromadzonych danych, przygotowanie powyższych opracowań zajmie kilka lat.

Ad 4) Program będzie realizowany głównie siłami własnymi zakładu wzmocnionymi - w miarę możliwości - pozyskanymi środkami

5. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Badania (punkt 1-3) dostarczą naukowo udokumentowanych ogólnopolskich informacji przydatnych dla prowadzenia polityki zdrowotnej w zakresie opieki nad matką i dzieckiem opartej na dowodach i ekspertyzie naukowej.

W efekcie działania programu (punkt 4) nastąpi głębsze zrozumienie wybranej patologii położniczej a Instytut Matki i Dziecka będzie postrzegany jako ekspert w obszarze objętym programem.

6. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

Wdrożeniem będzie wykorzystanie analiz wynikających z prowadzonych badań w praktyce, w szczególności:

- udział w przygotowaniu kolejnej edycji europejskiego raportu Euro-Peristat
- wydanie publikacji książkowej przeznaczonej dla położnych, lekarzy i organizatorów opieki zdrowotnej wraz z aneksem dla pacjentów (materiały informacyjne) zawierającej praktyczne zalecenia dotyczące diety, przyrostu masy ciała i aktywności fizycznej kobiet ciężarnych.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

3. ZAKŁAD ŻYWIENIA

1. Krótki opis problemu

Sposób żywienia dzieci jest uznawany za ważny czynnik prognostyczny ich zdrowia w okresie dorosłości. Badania naukowe dotyczące powiązania czynnika żywieniowego ze stanem odżywienia dzieci wskazują, że istotne znaczenie dla optymalnego rozwoju dzieci ma taki sposób żywienia, w którym podaż składników pokarmowych z diety dziecka odpowiada jego zapotrzebowaniu. Zbilansowana dieta, czyli odpowiednia podaż składników pokarmowych, prawidłowo kształtowane zachowania żywieniowe oraz preferencje smakowe to podstawowe składowe sposobu żywienia, który może być opisany także poprzez wzory żywienia. Wzory żywienia we wczesnym dzieciństwie są kluczowym czynnikiem profilaktyki chorób przewlekłych związanych z dietą [m.in. otyłości, chorób układu sercowo - naczyniowego, zespołu metabolicznego, alergii na pokarm].

2. Cele ogólne

Celem planowanych badań będzie kompleksowa ocena sposobu żywienia dzieci w wieku 2 – 10 lat w powiązaniu z ich stanem odżywienia, ze zwróceniem szczególnej uwagi na wybrane wskaźniki biochemiczne stanu odżywienia.

3. Cele szczegółowe

- a) Ocena stanu odżywienia dzieci na podstawie wybranych cech i wskaźników antropometrycznych, składu ciała oraz wybranych wskaźników biochemicznych, które mogą być wczesnymi markerami zaburzeń w rozwoju psychosomatycznym dziecka.
- b) Ocena postępowania żywieniowego, w tym wzorów żywienia dzieci, profilu składników odżywczych w dietach dzieci, w odniesieniu do nowelizowanych norm żywienia i standardów medycznych
- c) Identyfikacja czynników żywieniowych zaburzających stan odżywienia badanych dzieci pozostających na dietach fizjologicznych bądź eliminacyjnych [diety - bezmleczna, bez laktozy, bez fruktozy, bezglutenowa, bez mięsa, diety ubogoenergetyczne]

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

Uzyskane wyniki pozwolą na opracowanie i / lub modyfikację zaleceń dotyczących żywienia dzieci oraz wytycznych do reformulacji środków spożywczych dla dzieci

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- materiały edukacyjne dla rodziców/opiekunów, personelu medycznego, personelu w placówkach opiekuńczo-wychowawczych,
- wytyczne dla producentów żywności przeznaczonej dla dzieci

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

4. ZAKŁAD FARMAKOEKONOMIKI

1. Krótki opis problemu

Farmakoekonomika jest interdyscyplinarną dziedziną wiedzy służącą ekonomicznej ocenie opłacalności działań w sektorze ochrony zdrowia. Oprócz wymiaru kosztowego jest ona głęboko powiązana z epidemiologią i zdrowiem publicznym. Działania w tym zakresie są rdzenną kompetencją Instytutu Matki i Dziecka. Dotyczy to zarówno badań populacyjnych dzieci np. nad otyłością, jak i kobiet w ciąży, chorób metabolicznych, onkologii dziecięcej, neurologii dziecięcej, chirurgii i wielu innych. Obiecującą kierunkiem badań jest wykorzystanie danych genetycznych i ich powiązanie z ujęciem ekonomicznym.

2. Cele ogólne

Celem ogólnym strategii jest znalezienie synergii między obszarami nauki trwale zakorzenionymi w działalności Instytutu a zakresem działań ekonomiki zdrowia.

3. Cele szczegółowe

- Wykorzystanie danych medycznych i sprawozdawczych Instytutu do zaplanowania programów opieki koordynowanej
- Zacieśnienie współpracy w zakresie zdrowia publicznego dzieci i młodzieży oraz ekonomiki zdrowia
- Ocena opłacalności wybranych procedur operacyjnych np. nowatorskich operacji twarzoczaszki
- Poszukiwania synergii wykorzystania badań genetycznych i ich wymiaru ekonomicznego w zakresie prewencji i leczenia chorób

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

W/w działania pozwolą na odzwierciedlenie tak ważnego w obecnych czasach wymiaru zarządczego, ekonomicznego działań diagnostyczno-leczniczych, umożliwi ocenę kosztowej-efektywności technologii medycznych stosowanych w Instytucie.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

Prace mogą stanowić podstawę przygotowania publikacji naukowych o dużym zasięgu, komunikacji na konferencjach i kongresach oraz, ze względu na aplikacyjny, praktyczny charakter projektów farmakoekonomicznych, wdrożeń np. w zakresie opieki koordynowanej

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

5. ZAKŁAD USPRAWNIANIA LECZNICZEGO

1. Krótki opis problemu

Fizjoterapia z dekady na dekadę nabiera coraz większego znaczenia znajdując zastosowanie w leczeniu coraz większej liczby schorzeń zarówno o przebiegu ostrym jak i przewlekłym. Mimo dynamicznego rozwoju fizjoterapii nadal istnieją w jej obrębie obszary budzące duży niedosyt badawczy i praktyczny. Należą do nich diagnostyka fizjoterapeutyczna i prawidłowy dobór określonych metod fizjoterapeutycznych opartych na tej diagnostyce, a także monitorowanie i końcowa ocena programu rehabilitacji. Coraz większego znaczenia nabiera również fizjoprofilaktyka dotycząca głównie chorób cywilizacyjnych oraz odległych patologii będących np. konsekwencjami poporodowymi lub przeciążeniowymi ukł. ruchu.

2. Cele ogólne

Celem podstawowym działalności naukowej Zakładu Usprawniania Leczniczego w najbliższych latach będzie nowelizacja, poszerzenie i doskonalenie diagnostyki i metod kompleksowej rehabilitacji dzieci i młodzieży z przewlekłą chorobą wieku rozwojowego, a także kobiet z zaburzeniami w obrębie dna miednicy. Działalność kliniczna Zakładu będzie rozszerzona o wczesną opiekę poporodową na Kl. Położnictwa.

3. Cele szczegółowe

- a) Fizjoprofilaktyka najczęstszych zagrożeń chorobami cywilizacyjnymi oraz odległymi patologiami poporodowymi w obrębie miednicy małej poprzez poradnictwo i stosowanie programów zapobiegawczych.
- b) Opracowanie jednolitych kryteriów diagnostycznych oraz metod monitorowania i końcowej oceny programu rehabilitacji.
- c) Propagowanie opieki rehabilitacyjnej długofalowej stosowanej w warunkach domowych poprzez włączenie rodziny w proces terapeutyczny ich dziecka.

4. Zadania badawcze

- a) Wypracowanie optymalnego postępowania fizjoterapeutycznego z dzieckiem przewlekle chorym na podstawie długofalowych badań skuteczności różnych metod fizjoterapii, w różnych grupach schorzeń wieku dziecięcego i młodzieńczego ze szczególnym zwróceniem uwagi na schorzenia wynikające z zagrożeń cywilizacyjnych jak otyłość oraz wady postawy, które pojawiają się już w okresie przedszkolnym i nasilają się w okresie szkolnym stanowiąc istotny czynnik ryzyka pogorszenia stanu zdrowia młodych Polaków.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

5. ZAKŁAD USPRAWNIANIA LECZNICZEGO

- a) Niezmienną od lat strategię działalności naukowo-klinicznej Zakładu stanowią choroby nowotworowe i zaburzenia neurorozwojowe w okresie niemowlęcym. Na podstawie działalności fizjoterapeutycznej w Klinikach Onkologii i Neurologii oraz Ośrodka Rehabilitacji Diennej dla Dzieci planuje się opracowanie i modyfikację metod usprawniania dzieci objętych opieką rehabilitacyjną.
- b) Opracowanie i wdrożenie programów edukacyjnych dla kobiet po porodzie zapobiegających zaburzeniom funkcjonalnym mięśni dna miednicy.
- c) Zastosowanie różnych testów czynnościowych oceniających wydolność fizyczną oraz funkcje układów mięśniowego i oddechowego w celu opracowywania, monitorowania i końcowej oceny programu rehabilitacji stosowanej w różnych jednostkach chorobowych wieku dziecięcego i młodzieńczego oraz u kobiet z problemami uroginekologicznymi.

5. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu

- a) Uzyskanie lepszych efektów terapeutycznych.
- b) Zwiększenie świadomości prozdrowotnej wśród kobiet po porodzie oraz rodzin dzieci i młodzieży z różnymi schorzeniami zarówno o przebiegu ostrym jak i przewlekłym

6. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja

- a) Upowszechnianie wyników poprzez publikacje i prezentacje na konferencjach.
- b) Szkolenia dla fizjoterapeutów.
- c) Poradniki dla rodziców, kobiet po porodzie i z problemami uroginekologicznymi.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

6. ZAKŁAD Wczesnej INTERWENCJI PSYCHOLOGICZNEJ

1. Krótki opis problemu

Działalność naukowa i kliniczna Zakładu Wczesnej Interwencji Psychologicznej obejmuje zagadnienia z zakresu psychopatologii rozwojowej, zdrowia psychicznego niemowląt i małych dzieci oraz psychologii pre- i perinatalnej. Wczesne dzieciństwo uważane jest za kluczowy czas dla rozwoju psychiki, jak również zdrowia i funkcjonowania człowieka w perspektywie cyklu życia. W tym czasie dziecko jest szczególnie podatne na działanie różnego typu niekorzystnych czynników, z drugiej jednak strony możliwości zmiany nieoptymalnych trajektorii rozwojowych są również znacznie większe niż w innych okresach rozwojowych.

Wyniki wielu badań wskazują na istnienie okresów sensytywnych, kiedy działania z zakresu wczesnej interwencji mają największą szansę powodzenia. To "okno" szczególnej wrażliwości dziecka na oddziaływania o charakterze wspierającym rozwój najprawdopodobniej zawiera się w pierwszych pięciu latach życia, a według niektórych autorów przypada na czas do wieku 2-3 lat (Daelmans i in., 2016).

Zgodnie z podejściem transakcyjnym (Sameroff, 2010) rozwój psychiczny, rozumiany jako proces nieustannej, ukierunkowanej reorganizacji, warunkowany jest złożonymi relacjami pomiędzy czynnikami biologicznymi oraz środowiskowymi, w kontekście własnej aktywności podmiotu. Na obecnym etapie wiedzy można uznać, że jednym z ważnych sposobów wspierania szans rozwojowych małych dzieci jest, z jednej strony, wczesna identyfikacja sygnałów nieprawidłowości rozwojowych, z drugiej zaś, odpowiednie oddziaływanie na i poprzez najbliższe środowisko, czyli rodziców/opiekunów.

Kluczowym celem oddziaływania na rodziców jest wspieranie tzw. opieki prorozwojowej (ang. nurturing care), polegającej na stwarzaniu warunków do zaspokojenia podstawowych potrzeb dziecka, w tym potrzeb emocjonalnych, społecznych i poznawczych (Britto i in., 2016; Chan, Lake, Hansen, 2016). Cechą takiej opieki jest wrażliwość rodzica na potrzeby dziecka, widoczna w codziennych interakcjach, opartych na szacunku i uważności opiekuna na sygnały dziecka, wspieraniu dziecka w podejmowaniu kolejnych zadań rozwojowych, stwarzaniu warunków dla rozwoju autonomii adekwatnie do wieku, ale jednocześnie nadawaniu aktywności dziecka odpowiedniej struktury. Warto podkreślić, że znaczenie opieki prorozwojowej jest w niedostatecznym stopniu uwzględniane w dostępnych w Polsce świadczeniach z zakresu wczesnej interwencji/ wczesnego wspomagania rozwoju, które ukierunkowane są przede wszystkim na bezpośrednią pracę z samym dzieckiem. Co więcej, jeśli nawet działania ukierunkowane na wspieranie opieki prorozwojowej są podejmowane, to jest to często robione stosunkowo późno, z pominięciem okresu ciąży i pierwszych miesięcy po porodzie. Tymczasem ich skuteczność w znacznej mierze opiera się m.in. na oddziaływaniu w odpowiednim czasie, w sposób, który uwzględni możliwie różne czynniki ryzyka oraz w oparciu o istniejące zasoby (Britto i in., 2016).

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

6. ZAKŁAD Wczesnej interwencji psychologicznej

Należy podkreślić, że pomimo dynamicznego rozwoju neuronauki, mechanizmy patologizacji rozwoju psychicznego, jak również mechanizmy rezyliencji (odporności psychicznej) zostały wyjaśnione jedynie częściowo. Jest to jeden z ważniejszych problemów badawczych w obszarze psychopatologii rozwojowej, wczesnej interwencji, jak również zdrowia psychicznego niemowląt i małych dzieci.

2. Cele ogólne

- a) Prowadzenie badań i opracowanie zastosowań klinicznych w obszarze zdrowia psychicznego dzieci 0-5 i wczesnej interwencji, a w szczególności analiza trajektorii rozwojowych dzieci z wybranych grup ryzyka zaburzeń rozwoju, z uwzględnieniem złożonych zależności pomiędzy uwarunkowaniami biologicznymi i relacyjnymi.
- b) Analiza wybranych uwarunkowań trudności emocjonalnych u rodziców w okresie przed i poporodowym oraz opracowanie odpowiednich form pomocy psychologicznej
- c) Długofalowa analiza sytuacji psychologicznej matek i ojców w kontekście: zaburzeń i trudności rozwojowych dzieci, chorób somatycznych w rodzinie, zagrożeń cywilizacyjnych.

3. Cele szczegółowe

Ad. a)

1. Analiza zależności pomiędzy wczesnymi formami i jakością komunikacji rodzice-noworodek urodzony przedwcześnie oraz regulacją autonomiczną a dalszym rozwojem komunikowania się i społecznego poznania (we współpracy z zespołem Kliniki Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka oraz prof. Mayą Gratier z Uniwersytetu Nanterre w Paryżu)
2. Przygotowanie polskiego tłumaczenia oraz prace nad polskim wydaniem Klasyfikacji DC:0-5, unikalnej klasyfikacji zaburzeń rozwojowych i problemów zdrowia psychicznego niemowląt i małych dzieci
3. Analiza trajektorii i profili rozwojowych dzieci urodzonych skrajnie przedwcześnie i ich porównanie w zależności od występowania (lub nie) zwiększonego ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu (jak również innych problemów emocjonalnych i behawioralnych)

Ad. b)

1. Analiza częstości występowania depresji, lęku i zaburzeń po stresie traumatycznym u rodziców oczekujących narodzin dziecka oraz po porodzie w zależności od stanu zdrowia dziecka i stopnia ryzyka rozwojowego.
2. Próba opisu doświadczeń i przeżyć rodziców w sytuacji niepomysłnej diagnozy u płodu/noworodka

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

6. ZAKŁAD Wczesnej interwencji psychologicznej

3. Opracowanie modelu pomocy psychologicznej dla rodziców doświadczających trudności wymienionych w punkcie b) 1. Po weryfikacji model mógłby stać się podstawą dla szkoleń psychologów.
4. Opracowanie systemu szkoleń dla lekarzy, pielęgniarek i położnych.

Ad. c)

1. Analiza doświadczeń rodzicielskich ojców niemowląt zagrożonych niepełnosprawnością ruchową.
2. Porównanie wskaźników zdrowia psychicznego ojców i matek dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu oraz z niepełnosprawnością sprzężoną.
3. Analiza doświadczeń rodzicielskich ojców i matek w obliczu pandemii COVID-19.

5. Opis sposobu realizacji programu z określeniem zadań.

Program oparty jest na łączeniu działalności naukowej i klinicznej. Będzie realizowany wspólnie z partnerami z IMID oraz innych jednostek. Od strony metodologicznej przyjmujemy podejście polegające na łączeniu ilościowych i jakościowych metod analizy. Realizacja celów szczegółowych wymagała będzie prowadzenia badań w planie podłużnym z zastosowaniem nowatorskich metod analizy danych (np. wykorzystanie programu Observer XT z modułem do integrowania danych behawioralnych i fizjologicznych). Szczegółowe zadania zostaną opracowane po wnikliwej ocenie możliwości realizacji poszczególnych celów, jak również ustaleniu zasad współpracy z partnerami.

6. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Wśród spodziewanych efektów i korzyści warto wymienić:

- a) opracowanie propozycji nowych, opartych na wskaźnikach synchronii biobehawioralnej, form wczesnej interwencji dla noworodków i ich rodziców
- b) w warunkach szpitalnych oraz prace nad sprawdzeniem ich efektywności.
- c) upowszechnienie Klasyfikacji DC:0-5
- d) opracowanie form wsparcia matek i ojców w kontekście ich doświadczeń rodzicielskich związanych z chorobą lub niepełnosprawnością dziecka oraz wyzwaniami cywilizacyjnymi.

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

6. ZAKŁAD Wczesnej interwencji psychologicznej

Warto podkreślić, że proponowane badania odnoszą się zarówno do biologicznych, jak i relacyjnych czynników ryzyka, czynników dających się zidentyfikować w okresie pre- i perinatalnym, jak również do tych, które można opisać w kolejnych miesiącach i latach życia dziecka. Jednocześnie ważnym kierunkiem naszych poszukiwań będzie próba określenia tych mechanizmów, które mogą odgrywać funkcję chroniącą rodzinę i dziecko pomimo wystąpienia wymienionych wyżej czynników ryzyka patologizacji rozwoju. Można przypuszczać, że ważnymi mechanizmami o znaczeniu ochronnym są procesy zachodzące w relacjach rodzice-dziecko i to one mogą być ważnym celem interwencji terapeutycznej. W efekcie prowadzonych badań opracowane zostaną różne formy wczesnej interwencji psychologicznej, oparte na wspieraniu prorozwojowej opieki, np. dla dzieci urodzonych przedwcześnie i ich rodziców

7. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

- Modele wczesnej interwencji i wsparcia psychologicznego
- System szkoleń dla specjalistów i rodziców
- Publikacje w czasopismach naukowych
- Konferencja

III. DZIAŁALNOŚĆ W OBSZARZE ZDROWIA PUBLICZNEGO I INNYCH

7. ZAKŁAD ZDROWIA PROKREACYJNEGO

1. Krótki opis problemu

Współczesne metody laboratoryjnej diagnostyki prenatalnej nie dostarczają żadnych markerów biologicznych, które pozwoliłyby potwierdzić homeostazę środowiska wewnątrzmacicznego, a tym samym pomóc w wykryciu wszelkich zaburzeń homeostazy z potencjalnymi krótko- i długoterminowymi konsekwencjami zdrowotnymi w okresie pourodzeniowym. Innymi słowy dysponujemy bardzo skromnymi narzędziami do oceny środowiska wewnątrzmacicznego, w którym rozwija się płód.

2. Cele ogólne

- Prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych w zakresie opracowania opieki nad kobietą w każdym okresie życia, w tym: podczas ciąży, porodu i opieki po porodzie, oraz zapobieganie zachorowalności i umieralności matek i noworodków.
- Promocja polityki i strategii zdrowia prokreacyjnego.
- Współpraca z instytucjami zajmującymi się zdrowiem prokreacyjnym.

3. Cele szczegółowe

- Poszukiwanie biomarkerów specyficznie zaangażowanych w wewnątrzmaciczne procesy towarzyszące rozwojowi płodu.
Biomarkery będą poszukiwane w trzech materiałach klinicznych: w smółce noworodków i surowicy kobiet ciężarnych oraz w płynie owodniowym.
Oznaczenia Aminopeptydazy N podobnie jak innych enzymów proteolitycznych skumulowanych w smółce ma na celu dostarczenie wiedzy o ich udziale w fizjologicznych procesach płodowego rozwoju tkanek i narządów oraz wskazanie na ich kliniczną przydatność jako biomarkerów dla rozpoznawania stanów patologicznych.
Surowica kobiet ciężarnych jest bogatym źródłem tysięcy indywidualnych białek. Elektroforeza jest prostą metodą laboratoryjną, różnicującą na 6 frakcji 22 najobfitsze, dobrze poznane białka surowicy, stanowiące 99% całkowitego proteomu.
- Rozszerzenie wiedzy o lokalnych procesach wewnątrzmacicznych przy wykorzystaniu parametrów laboratoryjnych.
- Ocena możliwości wykorzystania nieinwazyjnie uzyskiwanych podczas porodu materiałów klinicznych dla różnicowania zagrożeń okołoporodowych (płyn owodniowy, smółka, surowica krwi matki)

4. Spodziewane efekty i korzyści realizacji programu.

Oprócz korzyści poznawczych, planowane są publikacje w czasopismach z listy filadelfijskiej oraz przedstawienie wyników na zjazdach towarzystw naukowych.

5. Potencjalne wdrożenia lub komercjalizacja.

Istnieje możliwość komercjalizacji i zastosowania w praktyce klinicznej odkrytych markerów dobrostanu płodu ocenianych in utero.