

Załącznik nr 1 do uchwały nr 39 Komitetu Monitorującego Program Fundusze Europejskie dla Rozwoju Społecznego 2021 – 2027 z dnia 12 września 2023 roku

Roczny Plan Działania na rok: 2023

Tytuł lub zakres projektu: Podniesienie wiedzy i umiejętności kadry medycznej w zakresie diagnostyki perinatalnej chorób uwarunkowanych genetycznie z ukierunkowaniem na wczesną diagnostykę prenatalną Wrodzonych Wad Metabolizmu

Wersja fiszki: 1

Numer i data uchwały Komitetu Monitorującego: uchwała nr 39 z dnia 12 września 2023 roku

Informacje o instytucji opracowującej fiszkę:

Numer i nazwa Priorytetu: Priorytet 01 Umiejętności

Instytucja: Centrum Projektów Europejskich

Dane kontaktowe osoby (osób) do kontaktów roboczych (imię i nazwisko, e-mail, nr telefonu): Marcin Tylczyński, marcin.tylczynski@cpe.gov.pl, (022) 378 31 63

Numer i nazwa działania FERS: 01.01 Współpraca ponadnarodowa

Fiszka Projektu wybranego w sposób niekonkurencyjny

Podstawowe informacje o Projekcie:

Typ/typy projektów FERS: Projekt współpracy ponadnarodowej zakładający wdrożenie nowych rozwiązań dzięki współpracy z partnerem zagranicznym.

Podmiot, który będzie wnioskodawcą: Instytut Matki i Dziecka

Uzasadnienie wyboru projektu w sposób niekonkurencyjny oraz wyboru podmiotu, który będzie wnioskodawcą:

Projekt jest odpowiedzią na problem związany z następującymi brakami w polskim systemie kształcenia kadr medycznych, a także pozamedycznych, które uczestniczą w opiece nad pacjentami z chorobami genetycznie uwarunkowanymi, w szczególności w obszarach objętych projektem:

- Brak wiedzy wśród kadr medycznych o objętych projektem chorobach metabolicznych u dzieci i ich obrazie w życiu prenatalnym; w wybranych zakresach niedostateczna wiedza z zakresu perinatologii, pediatrii metabolicznej i diagnostyki metabolicznej oraz genetycznej dla kobiet w ciąży i płodu;
- Dysproporcja pomiędzy postępem naukowym i medycznym związanym z technikami analizy genomu a wiedzą kadr medycznych i praktycznymi możliwościami ich wykorzystania w objętym projektem zakresie diagnostyki chorób metabolicznych u dzieci, w tym w okresie prenatalnym;
- Niedostatek szkoleń z zakresu wykorzystania wysokospecjalistycznej aparatury diagnostycznej w perinatologii, pediatrii metabolicznej, genetyce medycznej, przesiewie noworodkowym, wrodzonych wadach metabolizmu (wysokospecjalistyczne kursy USG dla perinatologów są rzadko organizowane i na ogół koszt udziału jest dodatkowym ograniczeniem);
- Brak szkoleń oraz skutecznych kanałów dostarczania wiedzy i uzupełniania luk kompetencyjnych z zakresu metod diagnostycznych, interpretowania wyników badań specjalistycznych, ścieżek postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w opisanym zakresie;
- Trudność dostępu do medycznego, laboratoryjnego personelu stanowiąca barierę rozwoju lub zastosowania wiedzy i metod z zakresu objętego projektem;
- Brak wzorców doraźnego specjalistycznego postępowania medycznego w przypadku podejrzenia choroby metabolicznej u

płodu lub występowania obciążenia genetycznego w rodzinie; brak diagnostyki prenatalnej chorób metabolicznych u płodów.

Dotychczasowe doświadczenia wskazują, że system kształcenia kadr medycznych w Polsce pozostawia istotne luki dla jakości świadczonych usług medycznych i postępu medycznego, edukacyjnego i systemowego, w powyżej wskazanych obszarach. Działania systemowe z przyczyn obiektywnych obejmują główne nurty kształcenia, zaś adaptacje nie mogą następować na tyle szybko, jak wymagają tego dziedziny charakteryzujące się szybkim postępowaniem. Bariery są również to, że istotnym warunkiem podnoszenia kwalifikacji w omawianym zakresie jest wiedza praktyczna, a w tym wypadku dostęp do wysokospecjalistycznej aparatury laboratoryjno-medycznej i rozwiązań technologicznych, które powinny stanowić ważny element szkolenia oraz stały wysiłek w zakresie adaptacji aktualnych zdobyczy naukowo-medycznych.

Dlatego konieczna jest realizacja przedsięwzięcia, które zapewni podnoszenie kwalifikacji kadr medycznych w zakresie wczesnej diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu płodu i pacjentek ciężarnych, a także odpowiednich zagadnień z zakresu neonatologii, pediatrii metabolicznej, chorób genetycznie uwarunkowanych, neurologii, diagnostyki genetycznej oraz metabolomicznej i proteomicznej, w oparciu zarówno o najnowszą wiedzę i praktykę specjalistyczną, jak również infrastrukturę badawczą.

Z wyżej opisanymi problemami wiążą się poniżej opisane bariery uwidaczniające się w obszarze technologiczno-procesowym, który ma wpływ na zakres medyczny i edukacyjny:

- W przypadku niektórych chorób genetycznie uwarunkowanych m.in. z grupy chorób lizosomalnych wdrożenie szybkiej diagnostyki różnicowej (poprzesiewowej), która wykonywana jest za granicą; możliwe zapewnienie szybszego włączenia skutecznego postępowania u noworodków z możliwą do leczenia rozpoznaną po porodzie chorobą;

- Brak możliwości rozpoznania przyczyn części zaburzeń rozwoju i wad płodu ujawniających się w trakcie opieki prenatalnej – potrzeba poszerzenia możliwości diagnozowania chorób genetycznie uwarunkowanych w okresie prenatalnym;
- Konieczność podjęcia działań zmierzających do wyeliminowania luki diagnostycznej związanej z nieobejmowaniem opieką specjalistyczną ciężarnych i płodów w opiece przedporodowej z podejrzeniem choroby metabolicznej u płodu lub ciąży u pacjentki z chorobą metaboliczną, udostępnienie wiedzy o dostępnych metodach diagnostycznych i sposobach ich wykonywania;
- Niewystarczająca w stosunku do potrzeb liczba i rodzaj prowadzonych badań w kierunku diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu dla pacjentek ciężarnych i płodu w okresie prenatalnym;
- Niska dostępność lub niedostępność na rynku ochrony zdrowia rozwiązań technologicznych i sprzętowych umożliwiających wykonywanie badań genetycznych i metabolicznych w diagnostyce śródciążowej;
- Niedostatek narzędzi do analizy w diagnostyce prenatalnej.

Podstawą rozwinięcia działalności edukacyjnej będą obecne dokonania na polu diagnostycznym i naukowym IMiD w zakresie perinatologii, położnictwa i ginekologii, interdyscyplinarnej prenatalnej opieki koordynowanej, diagnostyki biochemicznej i genetycznej, w tym badań przesiewowych, pediatrii metabolicznej, i innych. Prace wdrożeniowe będą komplementarne do prowadzonych dotychczas prac badawczo-wdrożeniowych, m.in. dzięki finalizowanemu projektowi „Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka” w ramach Działania 4.3 PO WER 2014-2020. Został tu wdrożony szeroki zakres metod diagnostycznych, m.in. panele diagnostyczne wykonywane przy wykorzystaniu wysokoprzepustowego sekwencjonowania metodą następnej generacji. W przypadku obecnego projektu wdrożone zostaną ścieżki postępowania medycznego i metody diagnozy, które można uznać

za komplementarne, tj.: metoda Rapid WES, dedykowane panele diagnostyki NGS i profilowanego (do konkretnych chorób metabolicznych) badania wolno krążącego DNA płodu (ffDNA), które będą mogły być stosowane w diagnostyce prenatalnej oraz metody analizy biochemicznej pozwalające na szybkie przeprowadzenie diagnostyki postnatalnej w podejrzeniu chorób lizosomalnych (szybkie analizy z tzw. suchej krwi obecnie wykonywane przez zagraniczne ośrodki) oraz oznaczania znanych markerów chorób metabolicznych w krwi pępowinowej płodu wykonywanych obecnie rutynowo dopiero po porodzie w ramach diagnostyki przesiewowej. W ramach projektu wykorzystywana będzie również część aparatury nabytej w poprzednim projekcie.

Usytuowanie przedsięwzięcia w krajowych i europejskich planach i ramach strategicznych.

Projekt wpisuje się w Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2021/1057 z dnia 24 czerwca 2021 r. ustanawiające Europejski Fundusz Społeczny Plus (EFS+), które zakłada m.in.: zwiększanie równego i szybkiego dostępu do dobrej jakości, trwałych i przystępnych cenowo usług, w tym opieki zdrowotnej.

Projekt jest komplementarny z Programem UE dla zdrowia na lata 2021–2027 (EU4Health) wprowadzony Rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2021/522 z dnia 24 marca 2021 r. w sprawie ustanowienia Programu działań Unii w dziedzinie zdrowia („Program UE dla zdrowia”) na lata 2021–2027 w zakresie tematycznym udoskonalania systemów ochrony zdrowia m.in. poprzez poprawę dostępu do opieki zdrowotnej.

Projekt stanowi bezpośrednie odwołanie do Opinii Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego „Zapewnienie silnej europejskiej solidarności z pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie” (2023/C 75/10), postulat 1.9.: EKES wzywa do uznania znaczenia dostępu do diagnozy chorób rzadkich podczas badań przesiewowych w okresie okołoporodowym lub noworodkowym lub jak najwcześniej po wystąpieniu problemów zdrowotnych lub rozwojowych, korzyści płynących z multidyscyplinarnej

opieki zdrowotnej oraz całościowej perspektywy w odniesieniu do potrzeb i ścieżek pacjentów, dla których korzystna mogłaby być zintegrowana opieka medyczna i społeczna oraz scentralizowana koordynacja opieki, a przede wszystkim – optymalizacja dostępności finansowej opieki.

Projekt wpisuje się w cele Strategii na rzecz Odpowiedzialnego Rozwoju w zakresie obszaru 'kapitał ludzki i społeczny' poprzez zwiększanie zasobu wiedzy, umiejętności oraz potencjału zawartego w każdym człowieku i w społeczeństwie, jako całości. Projekt odpowiada na potrzebę podwyższania umiejętności zawodowych (kształcenie kadr medycznych) a także wyposażenia i pomocy dydaktycznych (zakup aparatury niezbędnej do nauczania). W ramach Celu szczegółowego II – Rozwój społecznie wrażliwy i terytorialnie zrównoważony, obszar: spójność społeczna, projekt wpisuje się w kierunki interwencji nr 2 - Poprawa dostępności do usług, w tym społecznych i zdrowotnych, poprzez ułatwianie dostępu do wysokiej jakości usług zdrowotnych (zwiększenie dostępu do nowoczesnych badań genetycznych poprzez obniżenie ich ceny) oraz nr 4 - Rynek pracy zapewniający wykorzystanie potencjału zasobów ludzkich dla rozwoju Polski - Programy profilaktyki, wczesnego wykrywania problemów zdrowotnych zasobów pracy oraz zagrożeń niepełnosprawnością (wczesna diagnostyka wad wrodzonych). W ramach obszaru: rozwój zrównoważony terytorialnie, projekt nawiązuje do kierunku interwencji nr 3 – Aktywne gospodarczo i przyjazne mieszkańcom miasta - Poprawa dostępu do różnego typu usług publicznych o charakterze rozwojowym, w tym związanych ze zdrowiem (zwiększenie zakresu i liczby badań chorób genetycznie uwarunkowanych).

Narodowy Program Zdrowia 2021-2025 - Projekt wpisuje się w cel operacyjny 5. Narodowego Programu Zdrowia 2021-2025 (projekt) Wyzwania demograficzne (Kreowanie postaw prozdrowotnych oddziałujących na zdrowie prokreacyjne oraz podnoszenie kompetencji kadr medycznych w zakresie zdrowia prokreacyjnego oraz upowszechnianie rozwiązań systemowych w zakresie zdrowia

prokreacyjnego, w tym w opiece prekoncepcyjnej i okołoporodowej – Instytut jest jednym z ośrodków leczenia niepłodności realizujących zadania i świadczących opiekę w tym zakresie w ramach Programu kompleksowej ochrony zdrowia prokreacyjnego w Polsce.

Strategia Rozwoju Kapitału Ludzkiego 2030 – projekt wpisuje się w realizację wszystkich 4 celów szczegółowych Strategii: Podniesienie poziomu kompetencji oraz kwalifikacji obywateli, w tym cyfrowych; Poprawa zdrowia oraz efektywności systemu opieki zdrowotnej; Wzrost i poprawa wykorzystania potencjału kapitału ludzkiego na rynku pracy; redukcja ubóstwa i wykluczenia społecznego oraz poprawa dostępu do usług świadczonych w odpowiedzi na wyzwania demograficzne.

Projekt wpisuje się także w Narodowy plan dla chorób rzadkich w zakresie: Poprawa diagnostyki chorób rzadkich, a w tym Poprawa dostępności do laboratoryjnych badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich oraz poprawę dostępności do laboratoryjnych badań wysokospecjalistycznych (niegenetycznych).

Uzasadnienie wyboru podmiotu.

Instytut Matki i Dziecka (IMiD) w Warszawie został utworzony na podstawie przepisów rozporządzenia Rady Ministrów z dnia 10 marca 1951 r. w sprawie utworzenia Instytutu Matki i Dziecka i od tego czasu nieprzerwanie uczestniczy w rozwiązywaniu problemów zdrowotnych i społecznych matek, dzieci i młodzieży.

IMiD jest jednostką naukowo-badawczą oraz badawczo-rozwojową. Posiada wiedzę i doświadczenie w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, opiece perinatalnej, opiece neonatologicznej i anestezyjologicznej nad noworodkami m.in. ze stwierdzonymi wadami, leczonymi onkologicznie, urodzonymi w przebiegu powikłań ciąży. IMiD wykonuje i rozwija badania diagnostyczne o unikalnym profilu oraz dysponuje ponad 70 letnim dorobkiem uznanym w kraju i na forum międzynarodowym, a także unikalną ekspertyzą w diagnostyce i leczeniu chorób dziedzicznych i cywilizacyjnych. Przedmiotem działalności IMiD jest prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych oraz wdrażanie ich wyników, prowadzenie

szkolenia podyplomowego, a także uczestniczenie w systemie ochrony zdrowia ukierunkowanym na potrzeby opieki zdrowotnej ludności, obejmujące w szczególności ochronę macierzyństwa i zdrowia kobiet oraz zdrowia i rozwoju dzieci i młodzieży (aktualny statut został zatwierdzony przez Ministra Zdrowia w dniu 21 grudnia 2021 r.)

W kontekście planowanego zakresu prac wdrożeniowych należy podkreślić unikatową kompozycję ekspertyzy ulokowanej w IMiD, który jest ośrodkiem ogólnopolskim świadczącym zadania dla systemu zdrowia, w tym specjalistyczną opiekę medyczną w wielu obszarach związanych z położnictwem, perinatologią, chorobami rzadkimi, w tym wysokospecjalistyczną opieką w zakresie Wrodzonych Wad Metabolizmu:

1. Działalność ośrodka oimicznego (OMICS; unikalne połączenie zastosowania metod analizy genomicznej, proteomicznej i metabolomicznej oraz narzędzi bioinformatycznych z zakresu OMICS Data Science) umożliwiająca przeprowadzenie kompleksowej diagnostyki w obrębie jednego podmiotu w przypadku chorób znacząco wpływających na obniżenie jakości życia rodzin, wyłączenie społeczne i wysokie koszty opieki medycznej.
2. Dzięki zapleczu medyczno-naukowemu Kliniki Położnictwa i Ginekologii i innych jednostek w IMiD jest jedyny na Mazowszu ośrodek koordynowanej opieki perinatalnej. Działa tu Interdyscyplinarny Zespół ds. Wad płodu. Na bazie doświadczenia tej działalności zdefiniowana została potrzeba i możliwość dokonania interwencji medyczno-edukacyjnej przewidzianej zakresem opisanego projektu.
 - Realizowany jest Program Zdrowia Prokreacyjnego - od 2023 IMiD posiada certyfikat Centrum Zdrowia Prokreacyjnego;
 - Wykonywane są zabiegi wewnątrzmacicznej terapii płodu, działają 4 pracownice ultrasonograficzne diagnostyki prenatalnej w obrębie których realizowany jest Program Diagnostyki Prenatalnej oraz objęte są opieką ultrasonograficzną pacjentki z rozpoznanymi lub podejrzanymi wadami u płodu. Działa tu przeprowadzająca unikalne procedury specjalistyczne Pracownia Konfliktów Matczyno-

Płodowych, gdzie diagnozowane są pacjentki z podejrzeniem wystąpienia w ciąży konfliktu matczyno-płodowego i wykonywane są wysokospecjalistyczne zabiegi lecznicze. W pracowniach diagnostycznych wykonywane są badania z zakresu inwazyjnej diagnostyki genetycznej (amniopunkcja, biopsja kosmówki, kordocenteza). W roku 2022 wykonano najwięcej na Mazowszu 800 inwazyjnych badań diagnostycznych;

- Klinika Położnictwa i Ginekologii jest ośrodkiem III stopnia referencyjności, co oznacza kwalifikację do najwyższego ponadregionalnego stopnia opieki okołoporodowej. Specjalizuje się w zagadnieniach medycyny matczyno-płodowej, patologii rozrodczości i ciąży, perinatologii oraz chorób kobiecych;
- Ponadto w Klinice odbywają praktyki zawodowe studenci Uniwersytetu Medycznego Wydziału Nauki o Zdrowiu – kierunek położnictwo. Klinika posiada akredytację do prowadzenia specjalizacji w zakresie: położnictwa i ginekologii, perinatologii, onkologii ginekologicznej. Klinika ma uprawnienia do prowadzenia staży cząstkowych dla innych specjalizacji. We współpracy z Warszawskim Uniwersytetem Medycznym w Klinice działa Studenckie Koło Naukowe;
- Od 2022 roku Klinika kształci studentów wydziału medycznego Uczelni Łazarskiego w Warszawie. W klinice odbywają się zajęcia praktyczne dla studentów IV i V roku oraz seminaria. Studenci mają także wykłady z pracownikami naszej Kliniki. Przy Klinice od roku 2022 realizowane są kursy USG prenatalnego dla położników pod egidą PTGiP. Kursanci w trakcie ich trwania spotykają się z wybitnymi specjalistami z całego kraju zajmującymi się tematyką diagnostyki prenatalnej. Jesteśmy otwarci na innych dlatego do udziału w naszych kursach zapraszamy wybitnych wykładowców z kraju jak i z zagranicy by mogli podzielić się z uczestnikami swoją unikatową wiedzą.

3. IMiD realizuje i koordynuje wieloletni Program Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce Ministra Zdrowia dla całej populacji i jako jedyny w Polsce wykonuje badania przesiewowe i diagnostyczne w kierunku wrodzonych wad metabolizmu. Program ten został w IMiD wypracowany i od początku IMiD był jego głównym realizatorem. W połączeniu z innymi badaniami biochemicznymi, a zwłaszcza z szerokim profilem badań genetycznych IMiD jest jedyną i unikalną w Polsce jednostką z tak kompleksową diagnostyką chorób genetycznie uwarunkowanych, wrodzonych wad metabolizmu. W Zakładzie Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej IMiD wdrożone zostały i są rozwijane unikatowe w niektórych przypadkach metody analizy enzymatycznej i biochemicznej na skalę nie tylko Polski, ale również Europy.

- Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej uczestniczy w międzynarodowych programach diagnostycznych oraz przeprowadza następujące działania szkoleniowo-edukacyjne:
 - ✓ obligatoryjne staże i szkolenia z zakresu badań przesiewowych do specjalizacji z genetyki medycznej;
 - ✓ szkolenia dla diagnostów laboratoryjnych;
 - ✓ kursy specjalizacyjne z zakresu Pediatrii Metabolicznej w ramach CMKP.
- Szczególnie unikalny charakter w skali kraju mają szkolenia z zakresu noworodkowych badań przesiewowych w kierunku chorób dziedzicznych. Aktywność ta bazuje bowiem na jedynym w Polsce warsztacie i doświadczeniu jakie w tej dziedzinie zostały wypracowane w zespole ZBPiDM. Mając też na uwadze zasadność szkolenia kadr medycznych, IMiD był inicjatorem utworzenia nowej specjalizacji – pediatrii metabolicznej, a kursy z tej tematyki realizowane są przez kadrę IMiD.

4. Zakład Genetyki Medycznej przeprowadza unikalną w skali kraju diagnostykę dla wielu chorób genetycznie uwarunkowanych w tym między innymi niepełnosprawności intelektualnej, chorób

neurodegeneracyjnych, chorób nerwowo-mięśniowych, genodermatoz, zespołów dysmorficznych. Zakład Genetyki Medycznej jest ośrodkiem referencyjnym w zakresie diagnostyki cytogenetycznej, molekularnej oraz poradnictwa genetycznego szerokiego zakresu chorób genetycznie uwarunkowanych w tym między innymi niepełnosprawności intelektualnej, chorób neurodegeneracyjnych, chorób nerwowo-mięśniowych, genodermatoz, zespołów dysmorficznych.

Z powodzeniem wdrożył unikalne techniki analizy całogenomowej i z wykorzystaniem sekwencjonowania wysokoprzepustowego.

- ZGM był jednym z pierwszych ośrodków w Polsce, w których wprowadzono do diagnostyki chorób dziedzicznych metody analizy kwasów nukleinowych a ostatnio najnowocześniejsze metody cytogenetyki molekularnej. Laboratoria ZGM podlegają przeprowadzonym za granicą testom kontrolnym. Pracownicy zakładu prowadzą działalność szkoleniowo-edukacyjną w zakresie:
 - ✓ staży i szkoleń w zakresie genetyki klinicznej i laboratoryjnej genetyki medycznej;
 - ✓ kursów specjalizacyjnych realizowanych w ramach CMKP (realizatorzy kursów wyłaniani w drodze konkursu);
 - ✓ wykładów i kursów dla studentów i doktorantów;
 - ✓ praktyk studenckich (studenci z UW, WUM, SGGW);
 - ✓ wydawania książek i skryptów z zakresu genetyki człowieka i chorób genetycznie uwarunkowanych;
 - ✓ publikacji naukowych i udziału w konferencjach naukowych.
- W zakładzie przygotowano po kilkadziesiąt prac licencjackich, magisterskich i doktorskich.

5. Dzięki staraniom Instytutu Matki i Dziecka utworzona została nowa specjalizacja pediatrii metabolicznej oraz podjęte zostały pierwsze w Polsce starania poprawy opieki medycznej nad noworodkami, u których stwierdzona została wrodzona wada metabolizmu.

6. Utworzony tu został jeden z pierwszych w Polsce oddziałów specjalizujących w leczeniu dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu – Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii.

Do priorytetowych obszarów działalności Instytutu należy aktywny rozwój Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce, rozwój metod diagnostyki i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym WWM, upowszechnianie aktualnej wiedzy w obszarze diagnostyki genetycznej, biochemicznej, oraz wspieranie rozwoju Polityki Zdrowotnej dla medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych.

Do zakresu działalności IMID należy w szczególności:

- prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych w zakresie:
 - a. edukacji zdrowotnej i promowania zdrowia populacji wieku rozwojowego, kobiet w wieku prokreacyjnym i rodziny,
 - b. zapobiegania, rozpoznawania chorób, leczenia i rehabilitacji dzieci i młodzieży,
 - c. ochrony macierzyństwa i zdrowia kobiet, zwłaszcza w wieku prokreacyjnym,
 - d. ochrony zdrowia rodziny,
 - e. genetyki, epidemiologii i etiopatogenezy chorób i zaburzeń rozwojowych,
 - f. organizacji ochrony zdrowia matki i dziecka,
 - g. rozwijanie Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce,
 - h. rozwijanie metod diagnostycznych i leczniczych w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu;
- wdrażanie i przystosowanie wyników badań naukowych i prac rozwojowych do potrzeb praktyki;
- upowszechnianie wyników prowadzonych badań naukowych i prac rozwojowych, w tym upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej oraz 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 chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu;

- kształcenie naukowe i specjalistyczne kadr medycznych;
- wykonywanie badań i analiz oraz opracowywanie opinii i ekspertyz dotyczących stanu zdrowia matki i dziecka oraz rozwoju nauk w tej dziedzinie;
- podejmowanie działania na rzecz walidacji metod i narzędzi diagnostyczno – badawczych;
- inicjatywa naukowo-medyczna w zakresie rozwoju Polityki Zdrowotnej Państwa w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu;
- inicjowanie i współdziałanie merytoryczne w przygotowywaniu założeń do aktów prawnych oraz innych dokumentów dotyczących opieki zdrowotnej nad kobietą w wieku prokreacyjnym i rodziną, matką i dzieckiem, oraz opieką nad dzieckiem i młodzieżą;
- uczestnictwo w systemie ochrony zdrowia poprzez prowadzenie działalności leczniczej na rzecz zdrowia matki, dziecka i rodziny;
- opracowywanie i udostępnianie informacji naukowej oraz prowadzenie działalności wydawniczej w zakresie działalności Instytutu;
- prowadzenie działalności wydawniczej - IMiD może prowadzić studia podyplomowe i doktoranckie, kursy, szkolenia i inne formy kształcenia, nadaje stopnie i tytuły naukowe; może również podejmować inicjatywę w celu utworzenia centrum naukowo-badawczego.

Strategia Naukowa Instytutu Matki i Dziecka przyjęta 19 grudnia 2017 stanowi, że jednymi ze szczególnych obszarów działalności naukowo-rozwojowej są:

- Perinatologia ukierunkowana na ciężę powikłaną, przede wszystkim wady okresu płodowego, położnictwo i ginekologię:
 - a. prowadzenie pogłębionych perinatalnych ogólnokrajowych i regionalnych badań mających na celu cykliczną ocenę stanu zdrowia i jego podstawowych uwarunkowań u kobiet ciężarnych i noworodków oraz Upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej,
 - b. udostępnianie i upowszechnianie wiedzy w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych w obszarze diagnostyki genetycznej, enzymatycznej, biochemicznej, , a także postępowania medycznego, zwłaszcza w zakresie terapii celowanej i wrodzonych wad metabolizmu;
- Ocena jakości opieki okołoporodowej. Rozwijanie Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce;
- Rozwijanie metod diagnostycznych i leczniczych w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym chorób rzadkich i ultraradkich;
- Inicjatywa naukowo-medyczna w zakresie rozwoju Polityki Zdrowotnej Państwa w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu.

Podkreślić należy również fakt, że w poprzedniej perspektywie finansowej Instytut Matki i Dziecka otrzymał rekomendacje z Ministerstwa Zdrowia, w piśmie sygnowanym z upoważnienia Ministra Zdrowia, do realizacji projektu, który jest finalizowany „Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka” i kwalifikację do naboru pozakonkursowego w ramach Działania 4.3 PO WER 2014-2020. Jednocześnie podkreślone zostały unikalny dorobek, potencjał i rola Instytutu Matki i Dziecka w systemie zdrowotnym w Polsce w związku z realizacją i dynamicznym rozwojem Programu badań przesiewowych noworodków w Polsce.

Cel szczegółowy FERS, w ramach którego projekt będzie realizowany:

Cel szczegółowy g) wspieranie uczenia się przez całe życie, w szczególności elastycznych możliwości podnoszenia i zmiany kwalifikacji dla wszystkich, z uwzględnieniem umiejętności w zakresie przedsiębiorczości i kompetencji cyfrowych, lepsze przewidywanie zmian i zapotrzebowania na nowe umiejętności na podstawie potrzeb rynku pracy, ułatwianie zmian ścieżki kariery zawodowej i wspieranie mobilności zawodowej.

Opis projektu:

Cel główny projektu:

Celem projektu jest opracowanie i wdrożenie programów edukacyjnych we współpracy ponadnarodowej z zakresu perinatalnej diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu oraz ścieżek specjalistycznego postępowania medycznego.

Ścieżki edukacyjne obejmą wiedzę i umiejętności trudno dostępne lub unikatowe w systemie kształcenia dyplomowego i podyplomowego w obszarze medycyny w Polsce. Dotyczą dziedzin (m.in. perinatologia, genetyka, pediatria metaboliczna, czy ogólnie diagnostyka związana z tymi obszarami), w których następuje stały i niezwykle szybki postęp, zarówno technologiczny, procesowy, jak i naukowo-medyczny. Dlatego cele projektu przyczynią się do podniesienia kwalifikacji i umożliwią rozwój/zmianę ścieżki kariery wśród grupy docelowej, która ogniwem dodatkowo „re-transferującym” wiedzę i umiejętności w innych podmiotach medycznych, pośród kadr medycznych i pacjentów.

Nowymi metodami i schematami opieki wielospecjalistycznej objęte zostaną kobiety w ciąży z zaobserwowanymi w badaniu USG nieprawidłowościami lub z obciążonym wywiadem rodzinnym, położniczym sugerującym podejrzenie choroby metabolicznej oraz noworodki z nieprawidłowościami wymagającymi potwierdzenia lub wykluczenia wrodzonych wad metabolizmu, a w szczególności spichrzeniowych chorób lizosomalnych.

Kluczowymi dla wdrożonych ścieżek będzie połączenie diagnostyki wykonywanej przy użyciu USG, metody diagnostyki genetycznej Rapid

WES (*Whole Exome Sequencing*), dedykowanych paneli diagnostyki NGS (*Next Generation Sequencing*), profilowanego badania wolno krążącego DNA płodu (ffDNA). Jednocześnie należy podkreślić, że w Polsce nie ma dostępu do szybko wykonywanych badań z tzw. suchej kropli krwi w kierunku rozpoznania spichrzeniowych chorób lizosomalnych, w których przypadku czas postawienia diagnozy i włączenia odpowiedniego postępowania medycznego jest kwestią krytyczną. Analizy tego typu będą również wdrożone w ramach projektu, a także oznaczanie znanych biomarkerów chorób metabolicznych z krwi pępowinowej płodu wykonywanych obecnie rutynowo dopiero po porodzie. Transfer technologii będzie uzupełniony przeprowadzeniem części prac wdrożeniowych w oparciu o ekspertyzę posiadaną w IMID, m.in. w zakresie opieki perinatalnej, diagnostyki genetycznej.

Efektom projektu będzie wypracowanie i wdrożenie programu kursów i warsztatów obejmujących m.in. wykonywanie i analizowanie ukierunkowanych specjalistycznych badań USG, ukierunkowanej diagnostyki genetycznej, enzymatycznej i biochemicznej oraz niezbędne zagadnienia z zakresu położnictwa, genetyki, pediatrii metabolicznej, biochemii.

Projekt umożliwi zdobycie i podniesienie kwalifikacji kadr medycznych w unikatowym i wciąż deficytowym obszarze zdrowia w odpowiedzi na niezaspokojone potrzeby medyczne w grupie polskich pacjentów z rzadkimi chorobami. Takie zadania są szczególnie ważne obecnie w początkowej fazie realizacji przyjętego w Polsce Planu dla Chorób Rzadkich.

Stanowi to odpowiedź na potrzeby podnoszenia kwalifikacji kadr, które w związku z nieustającymi zmianami i szybkim postępem w medycynie, w szczególności w obszarze perinatologii, medycynie metabolicznej, genetyce klinicznej i laboratoryjnej, diagnostyce laboratoryjnej i generalnie w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych, nie są lub nie mogą jeszcze zostać zaspokojone w ramach powszechnego systemu kształcenia. Dlatego w tym obszarze nieodzowne jest zapewnienie dostępu

do „lifelong learning”. Jednocześnie projekt ułatwi kadrom z grupy docelowej zmianę ścieżki kariery lub jej pomyślnie rozpoczęcie w przypadku osób wchodzących dopiero na rynek pracy, dla których uzyskana w ramach projektu wiedza będzie ważnym elementem pozycji rynkowej. Możliwość pozyskania nowych, niekiedy unikatowych kompetencji pokierowania dalszą karierą w pożądanym kierunku zdecydowanie wpłynie na zwiększenie mobilności zawodowej grupy docelowej, bezpośrednio w przypadku osób szukających sposobności do poprawy osobistych możliwości rozwojowych.

Należy również podkreślić, że dostarczenie nowych kwalifikacji kadrom medycznym i niemedycznym wg opisywanego w projekcie zakresu, przyczyni się do zwiększenia dyfuzji wiedzy i praktyk do innych podmiotów medycznych (ośrodków leczniczych, laboratoriów i innych).

Projekt obejmuje wdrożenie nowego modelu diagnostyczno-prognostycznego z zakresu wrodzonych wad metabolizmu dla pacjentek ciężarnych oraz ich płodów, tj. jeszcze w okresie prenatalnym oraz dla noworodków z podejrzeniem wrodzonych wad metabolizmu, a zwłaszcza chorób lizosomalnych w pierwszych dniach życia. Efektem będzie ustalenie biomarkerów wrodzonych wad metabolizmu umożliwiających wczesne rozpoznanie i wdrożenie odpowiedniej ścieżki medycznej u ciężarnych oraz noworodków z wrodzonymi wadami metabolizmu – zarówno w okresie ciąży, jak już w pierwszych dniach życia.

Część prac przedwdrożeńowych i wdrożeńowych ukierunkowana będzie na ustalenie kryteriów inicjowania ścieżki postępowania dotyczącej rozpoznania choroby metabolicznej u płodu.

W przypadku niektórych wrodzonych wad metabolizmu im wcześniejsze wykrycie choroby i w konsekwencji wcześniejsze rozpoczęcie leczenia, tym lepsze rokowanie co do życia i prawidłowego rozwoju psycho-ruchowego dziecka i zdecydowanie mniejsze obciążenia dla systemu opieki zdrowotnej w kraju.

Zidentyfikowanie u kobiety wrodzonej wady metabolizmu pozwala na monitorowanie jej przebiegu podczas całej ciąży, a zwłaszcza w okresie

okołoporodowym i podczas porodu. zapobiegać celu zapobiegania rozwojowi zespołu wad wrodzonych u płodu, spowodowanego toksycznym wpływem wysokich stężeń określonych metabolitów.

Wykryte w ultrasonografii płodowej wady płodu jak np. wady mózgu, kośćca czy nerek przy prawidłowym wyniku standardowego testu genetycznego i braku innych przyczyn powstania tych wad, jak również wybrane powikłania położnicze będą stanowiły jeden z punktów rozpoczęcia schematu rozpoznania obejmującego również wdrażane w ramach projektu procedury diagnostyki genetycznej.

Wdrożenie opisywanych metod przyczyni się do dalszego rozwoju opieki medycznej w okresie prenatalnym w Polsce - ustalenie właściwych ścieżek diagnostycznych dla WWM w okresie prenatalnym jest warunkiem postępu w zakresie wczesnego rozpoczęcia ewentualnego leczenia wewnątrzmacicznego.

Prace wdrożeniowe obejmujące procedury diagnostyczne pozwolą stwierdzić, w których przypadkach i jakich zaburzeń w korelacji z obrazem USG płodu, możliwa jest implementacja przewidywanych ścieżek postępowania oraz w jakim zakresie konieczne jest podjęcie innych ścieżek badawczych. Kolejnym z celów jest doprowadzenie do wyeliminowania luki diagnostycznej związanej z nieobejmowaniem opieką specjalistyczną ciężarnych i płodów w opiece przedporodowej z podejrzeniem choroby metabolicznej u płodu lub ciąży u pacjentki z chorobą metaboliczną, udostępnienie wiedzy o dostępnych metodach diagnostycznych i sposobach ich wykonywania.

Efekty prac wdrożeniowych obejmujących implementację dedykowanych programów edukacyjnych nie tylko umożliwią udostępnienia unikatowej wiedzy i umiejętności dla kadr medycznych, ale przyczynią się również do osiągnięcia przewidywanych korzyści dla systemu zdrowotnego w Polsce, tj.:

- ✓ znaczącej poprawy rokowań u płodów i dzieci dotkniętych wybranymi chorobami uwarunkowanymi genetycznie, w tym płodów z chorobami metabolicznymi,

- ✓ doprowadzenia do wyeliminowania luki diagnostycznej związanej z nieobejmowaniem opieką specjalistyczną ciężarnych z nieprawidłowym USG będącym wskazaniem do diagnostyki pogłębionej przy prawidłowym wyniku klasycznego badania genetycznego,
- ✓ zwiększenia skuteczności leczenia w przyszłości, a także obniżenia kosztów leczenia wynikających z wcześniejszego wdrożenia skutecznego postępowania medycznego, związanych z rehabilitacją,
- ✓ ograniczenia kosztów społecznych.

Wypracowane w Instytucie Matki i Dziecka we współpracy z Partnerem lub Partnerami Ponadnarodowymi (m.in. Katolicki Uniwersytet w Leuven, Belgia) rozwiązania i rozwój technologiczny pozwolą na zwiększenie dostępności do unikatowych procedur postępowania medycznego dla kadr medycznych i pacjentów w Polsce, które obejmą opisane metody diagnostyki genetycznej i biochemicznej w powiązaniu z wysokospecjalistyczną analizą obrazowania USG:

1. Zaplanowana jest współpraca partnerska z Katolickim Uniwersytetem w Leuven w zakresie m.in. Rapid WES, dedykowanych paneli diagnostyki NGS, profilowanego badania wolnokrążącego DNA płodu (ffDNA) i ewentualne dodatkowe technologie uzgodnione w toku dalszych prac.
2. Trwają uzgodnienia z jednym z ośrodków europejskich w Wiedniu dotyczące współpracy w zakresie diagnostyki różnicowej w kierunku chorób lizosomalnych (biochemia)

Wstępnie uzgodniony został również udział Partnera Krajowego – Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie. Tamtejszy Zakład Genetyki rozwija również diagnostykę metaboliczną (Pracownia metaboliczna), opartą nie tylko na metodach genetycznych, ale również enzymatycznych i biochemicznych. To wiodący w Polsce ośrodek specjalistyczny w zakresie diagnostyki chorób lizosomalnych. Ekspertyza tej jednostki byłaby wykorzystana zarówno do szybkiego wdrożenia objętych projektem metod biochemicznych, jak również do zwiększenia skali udostępnienia nowej

diagnostyki w dwóch ośrodkach oraz możliwości edukacyjnych związanych z celami projektu.

W Instytucie Matki i Dziecka zostaną wdrożone nowe metody diagnostyki laboratoryjnej w opisanym zakresie, wypracowane wskazania do poszerzonej diagnostyki prenatalnej, opisane ścieżki postępowania diagnostycznego służące do wykrywania przypadków koniecznych do objęcia specjalistyczną opieką prenatalną i tuż po urodzeniu oraz wprowadzona będzie szybka diagnostyka różnicowa u noworodków z podejrzeniem wystąpienia wrodzonych wad metabolizmu, a zwłaszcza spichrzeniowych chorób lizosomalnych.

Prace wdrożeniowe będą realizowane przez interdyscyplinarny zespół specjalistów obejmujący m.in.: perinatologów, ginekologów-położników, specjalistów pediatrii metabolicznej, neonatologów, neurologów, genetyków klinicznych, specjalistów USG, diagnostów laboratoryjnych specjalizujących się w diagnostyce biochemicznej, diagnostów laboratoryjnych specjalizujących się w genetyce laboratoryjnej, personelu laboratoryjnego, i innych. Odbiorcami wypracowanych rozwiązań będzie przede wszystkim kadra medyczna o wyżej wskazanych specjalnościach. Efektem projektu będzie wdrożenie i przetestowanie programów edukacyjnych, których adresatami będą kadry z grupy docelowej:

- kadry IMiD,
- lekarze perinatolodzy, położnicy i ginekolodzy, specjaliści USG,
- pracownicy laboratoriów genetycznych i diagnostycznych,
- genetycy, diagności laboratoryjni,
- pediatrzy, neonatolodzy, specjaliści pediatrii metabolicznej, lekarze intensywnej opieki medycznej, a także inni lekarze oraz osoby w trakcie specjalizacji, jak również psychologowie i psychiatry (ewentualnie pedagodzy mający kontakt z rodzinami osób dotkniętych długotrwałymi skutkami chorób genetycznie uwarunkowanych),

- studenci i absolwenci uczelni wyższych (profil medyczny, nauki przyrodnicze, biomedyczny, psychologicznych, pedagogicznych oraz kierunki bioinformatyczne).

Nabyta wiedza i umiejętności przyczynią się do zaspokojenia zidentyfikowanych na rynku zdrowotnym potrzeb edukacyjnych, kwalifikacyjnych, w tym zniwelowania rozpoznanych luk i barier charakterystycznych dla dziedzin, w których obserwowane jest wysokie tempo postępu technologicznego oraz merytorycznego przy jednoczesnym niedostatku w zakresie systemowego upowszechniania najnowszej, szybko zmieniającej się wiedzy. Podniesienie kwalifikacji ułatwi jednocześnie możliwość pożądanego kształtowania ścieżki kariery, zarówno jej zmiany lub rozwijania w przypadku osób dysponujących doświadczeniem, jak i pomyślnego jej rozpoczęcia w przypadku osób, które wchodzi na rynek pracy lub nie dysponują jeszcze pozytywnie weryfikowanym przez rynek doświadczeniem.

Trwałość:

Po zakończeniu realizacji projektu, IMiD będzie utrzymywał zakupione urządzenia i kontynuował działania podjęte w czasie realizacji projektu w oparciu o zdobyte doświadczenie i wypracowane z partnerem ponadnarodowym procedury i materiały szkoleniowe. W zakresie działań edukacyjnych będą prowadzone szkolenia dla ww. grup docelowych w ramach działalności statutowej IMiD. Prowadzone będą badania naukowe, których celem będzie wdrożenie i upowszechnienie testów genetycznych w praktyce medycznej. Badania te będą prowadzone z wykorzystaniem zakupionej aparatury w zakresie perinatologii, pediatrii i neonatologii, analizy biochemicznej i genetycznej. Dodatkowo zakładane jest w oparciu o rezultaty projektu:

1. Prowadzenie nowoczesnych badań w zakresie opieki perinatalnej w tym interdyscyplinarnej opieki medycznej nad kobietami w ciąży i płodem w przypadku podejrzenia zaburzeń o podłożu metabolicznym i innym.
2. Propagowanie nowej wiedzy specjalistycznej związanej z prowadzoną działalnością naukowo-badawczą, w wyniku, której wdrażane będą

nowe metody postępowania diagnostyczno-leczniczego – lekarze pierwszego kontaktu i inni specjaliści.

3. Współpracę naukowo-edukacyjną z innymi placówkami w kraju i za granicą, w ramach tego: rozwój kadr: lekarze, pracownicy naukowcy, personel techniczny; transfer i dystrybucja wiedzy i praktyk; prace rozwojowe; szkolenia zagraniczne i krajowe; transfer wiedzy do środowisk specjalistów spoza IMiD.
4. Popularyzację wiedzy z zakresu perinatologii, neonatologii, pediatrii metabolicznej, diagnostyki proteomicznej, metabolomicznej i genetycznej (uczniowie i studenci, rodzice, inne grupy osób niebędących specjalistami w opisanych dziedzinach, w zależności od tematyki realizowanych programów edukacyjnych).

Główne zadania przewidziane do realizacji w projekcie, ze wskazaniem grup docelowych (o ile dotyczy), planowanych terminów realizacji zadań (o ile dotyczy) oraz szacunkowych kosztów ich realizacji (% budżetu projektu – o ile dotyczy):

W ramach projektu przewidywany jest następujący zakres działań:

- **Zadanie 1** - Współpraca z Partnerem/Partnerami
Ponadnarodowymi, w tym wyjazdy studyjne i konsultacje online. Uczestniczyła w nich będzie kadra medyczna IMiD i ewentualnie Partnera Krajowego (specjaliści perinatologii, położnictwa i ginekologii, USG, pediatrii metabolicznej, pediatrii, neonatologii, diagnostyki laboratoryjnej specjalizujący się w analizach genetycznych i biochemicznych, personel laboratoryjny, inni). Współpraca przez cały okres realizacji projektu z malejącą intensywnością.

Szacowany budżet: 300 000 zł

Zakres działania:

- dobór kadry do prac transferowych,
- organizacja i przeprowadzenie wizyt studyjnych,
- organizacji sesji online konsultacyjnych.

Kamień milowy 1: Uzgodnienie obszaru technologicznego i założeń wdrożeniowych.

Kamień milowy 2: zakończenie konsultacji związanych z weryfikacją wdrażanych procedur postępowania medycznego.

- **Zadanie 2** - Prace wdrożeniowe i testowanie rozwiązania - wypracowanie we współpracy z Partnerami Ponadnarodowymi oczekiwanych rozwiązań medycznych i przeprowadzenie prac badawczo-wdrożeniowych w Instytucie Matki i Dziecka przy zaangażowaniu interdyscyplinarnej kadry specjalistycznej (m.in. specjaliści położnictwa i ginekologii, USG, pediatrii metabolicznej, pediatrii, neonatologii, diagnostyki laboratoryjnej specjalizujący się w analizach genetycznych i biochemicznych, personel laboratoryjny). Ich efektem będzie wdrożenie procedur diagnostycznych dla pacjentek ciężarnych i płodu oraz związanych z postępowaniem terapeutycznym od pierwszych chwil po narodzeniu dziecka z wadą wrodzoną metabolizmu.

Projektem będą objęci pacjenci IMID. Dodatkowo możliwe jest podjęcie współpracy z innym podmiotem położniczym i wtedy projektem objęte były również pacjentki z innego ośrodka/ów. W 2022 r było ok 305 tys. urodzeń, z których - ustalając proporcję odnoszącą się do powyższych wyliczeń potencjalna zbiorowość pacjentek, które mogłyby być objęte diagnostyką genetyczną i inną w ramach wypracowanych ścieżek postępowania to zawiera się w przedziale 6000-10000 pacjentek rocznie. Grupy pacjentów (szczególny zakres medyczny) objęte niedostępnymi obecnie metodami diagnostyczno-terapeutycznymi: Pacjentki od 11 do 34 tygodnia ciąży w podziale na podgrupy w zależności od wymagań metodologicznych i leczniczych objęte specjalnie wdrożonymi badaniami przesiewowymi w kierunku wrodzonych wad metabolizmu i wybranych wad klinicznie powiązanych: wad ośrodkowego układu nerwowego, wad serca, zespołów akinezji płodu, zahamowania wzrastania płodu. W ramach zadania zakupiony zostanie niezbędny sprzęt specjalistyczny oraz przeprowadzony zostanie wąski zakres prac adaptacyjno-remontowych, również z myślą o konieczności przeprowadzenia szkoleń praktycznych w projekcie. Wstępnie przewidywany jest m.in. zakup

aparatów USG, sprzęt do chłodzenia w niskich temperaturach, wirówka oraz inny sprzęt laboratoryjny, medyczny oraz wyposażenie. Zakładany jest również niewielki zakres prac adaptacyjnych w obrębie IMID w celu zapewnienia lokalizacji do zakupywanej aparatury oraz modyfikacji organizacji ruchu i pracy.

Szacowany budżet: 9 300 000 zł (spodziewane wydatki w ramach cross-finansingu ok. 2 250 000 zł).

Zakres działania:

- dobór kadry do prac wdrożeniowych,
- utworzenie zespołów interdyscyplinarnych,
- zakup dedykowanej aparatury medycznej,
- wykonanie niezbędnych prac adaptacyjno-remontowych,
- przeprowadzenie prac wdrożeniowych.

Kamień milowy 1: Zakupienie aparatury.

Kamień milowy 2: Wykonanie prac remontowo-adaptacyjnych.

Kamień milowy 3: Utworzenie zespołów wdrożeniowych i zorganizowanie ich prac.

Kamień milowy 4: Wyselekcjonowanie rodzajów zaburzeń, przypadków diagnostycznych do przeprowadzenia prac badawczo-wdrożeniowych.

Kamień milowy 5: Przyjęcie i wdrożenie ostatecznego zakresu ścieżek postępowania medycznego.

- **Zadanie 3** - Opracowanie i testowanie programów edukacyjnych dla kadr medycznych, laboratoryjnych i niemedycznych uczestniczących w określonej opiece nad pacjentami w Polsce z zakresu wdrażanych badań przesiewowych, innych wdrażanych elementów postępowania medycznego oraz wiedzy stanowiącej niezbędne uzupełnienie dla zapewnienia wysokiej skuteczności edukacyjnej, rozwojowej dla opisanej grupy:
 - specjaliści perinatologii, położnictwa i ginekologii, USG, pediatrii metabolicznej, pediatrii, neonatologii, diagności laboratoryjnie specjalizujący się w analizach genetycznych i biochemicznych, personel laboratoryjny, psychologowie, psychiatrzy, pedagodzy

uczestniczący w opiece nad rodzinami pacjentów dotkniętych skutkami chorób metabolicznych, studenci uczelni medycznych, przyrodniczych, z kierunków psychologicznych, pedagogicznych, z kierunków technicznych związanych z rozwijaniem technologii informatycznych, w tym z zakresu data science, lekarze i diagności w trakcie specjalizacji, osoby planujące swoją dalszą karierę w charakterze technicznego wsparcia laboratoryjnego.

- Pojedyncze szkolenia (tematy) na ogół dwu i jednodniowe, w różnych ścieżkach edukacyjnych (od jednego do kilku tematów); kursy warsztatowe oraz wykładowe, z wykorzystaniem analizy przypadków. Ze względu na specyfikę zagadnień i formę pracy podczas zajęć, przewidywana wstępnie liczebność grup średnio ok. 15 osób, w przypadku części zajęć warsztatowych możliwa konieczność utworzenia mniej licznych grup, ewentualnie pracy równoległej w podgrupach.

Szacowany budżet: 4 950 000 zł

Zakres działania:

- dobór kadry do prac wdrożeniowo-szkoleniowych,
- opracowanie listy i wstępnego zakresu tematycznego,
- opracowanie materiałów dydaktycznych, pomocniczych, programów szkoleń,
- opracowanie i przeprowadzenie seminariów merytorycznych związanych z uruchomieniem interwencji szkoleniowej i naborem uczestników (konieczność podjęcia rekrutacji aktywnej),
- rekrutacja uczestników z grupy docelowej,
- przeprowadzenie i monitorowanie kursów,

Kamień milowy 1: opracowanie wstępnego zakresu tematycznego kursów i przypisanie dedykowanych grup docelowych.

Kamień milowy 2: opracowanie materiałów i programów kursów.

Kamień milowy 3: opracowanie i przeprowadzenie seminariów merytorycznych.

Kamień milowy 4: zrealizowanie kursów i działań związanych z monitorowaniem.

- **Zadanie 4** - Analiza efektów testowania i wypracowanie oraz wdrożenie ostatecznych wersji rozwiązań: postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne, programy edukacyjne.

Szacowany budżet: 450 000 zł

Zakres działania:

- przeprowadzenie analizy efektów testowania i wypracowanie ostatecznej wersji rozwiązań dotyczących ścieżek postępowania medycznego,
- przeprowadzenie analizy efektów testowania i wypracowanie ostatecznej wersji rozwiązań dotyczących opracowania i testowania programów edukacyjnych,
- dobór zespołu eksperckiego opiniującego wnioski z testowania i ostateczne rozwiązania w zakresie wdrażania ścieżek postępowania medycznego i zatwierdzenie ostatecznych rozwiązań,
- dobór zespołu eksperckiego opiniującego wnioski z testowania i ostateczne rozwiązania w zakresie wdrożenia wdrażania programów edukacyjnych i zatwierdzenie ostatecznych rozwiązań.

Kamień milowy 1: przeprowadzenie analiz z zakresu ścieżek postępowania medycznego.

Kamień milowy 2: przeprowadzenie analiz z zakresu programów edukacyjnych.

Kamień milowy 3: zatwierdzenie ostatecznej wersji rozwiązań dotyczących ścieżek postępowania medycznego.

Kamień milowy 4: zatwierdzenie ostatecznej wersji rozwiązań dotyczących programów **edukacyjnych**.

Czy projekt będzie realizowany w partnerstwie?

- Tak

Podmioty, które będą partnerami w projekcie ze wskazaniem realizowanych zadań i uzasadnienie wyboru partnerów:

Przewidywana jest współpraca z **Katolickim Uniwersytetem w Leuven (Belgia)**, który jest jednym z wiodących ośrodków europejskich w

zakresie zastosowania i rozwoju technologii diagnostyki genetycznej oraz prowadzeniu prac badawczo-wdrożeniowych. Badania tego ośrodka koncentrują się na patogenezie chorób genetycznie uwarunkowanych. Prowadzone badania o charakterze naukowym, jak praktycznym nakierowane są na zapewnienie pacjentom szybkiej, zgodnej z najnowszą wiedzą i osiągnięciami biologii molekularnej diagnostyki chorób o podłożu genetycznym. Działania te podporządkowane są strategii leczenia spersonalizowanego. KU Leuven jest zaangażowany w belgijski program badań prenatalnych.

Należy podkreślić, że jest sprawdzony pod kątem współpracy ponadnarodowej ośrodek. Zakładany transfer obejmie m.in. Rapid WES, dedykowanych paneli diagnostyki NGS, profilowanego badania wolnokrążącego DNA płodu (ffDNA) i ewentualne dodatkowe technologie uzgodnione w toku dalszych prac wdrożeniowych.

Ponadto zaplanowana jest współpraca z innym ośrodkiem europejskim w Wiedniu, w zakresie transferu technologii na potrzeby wdrożenia szybkiej diagnostyki z tzw. suchej kropli krwi w zakresie chorób lizosomalnych.

Wskazanie podmiotu będzie możliwe w późniejszym okresie.

Według obecnych uzgodnień przewidziana jest również współpraca z **Partnerem Krajowym - Instytutem Psychiatrii i Neurologii** (Zakład Genetyki, Pracownia metaboliczna), czego spodziewanym efektem będzie zwiększenie dostępności do efektów wdrożenia, zarówno w zakresie wykonywanej diagnostyki, jak i działalności edukacji oraz dyfuzji wiedzy i informacji.

Czy projekt będzie projektem grantowym?

- Nie

Przewidywany termin złożenia wniosku o dofinansowanie:

- IV kw. 2023 r.

Przewidywany okres realizacji projektu:

- IV kw. 2023 – III kw. 2026

Szacowany budżet projektu:

Szacowana kwota wydatków w projekcie w podziale na lata i ogółem (PLN): **15 000 000,00:**

- w roku 2023: 0,3 mln zł
- w roku 2024: 6 mln zł
- w roku 2025: 6 mln zł
- w roku 2026: 2,7 mln zł

Wymagany wkład własny beneficjenta (PLN):

- Tak

Procentowy poziom wymaganego wkładu własnego:

- 3,00%

Szacowany wkład UE (PLN):

- 12 378 000 zł

Cross-financing:

- kwota 2 250 000 mln zł
- 15,00 %

Rodzaj planowanych wydatków w ramach cross-finansingu:

- Roboty adaptacyjno-remontowe w obrębie IMID w celu zapewnienia lokalizacji do zakupywanej aparatury oraz modyfikacji organizacji ruchu i pracy.

Zakładane efekty Projektu wyrażone wskaźnikami (w podziale na płeć i ogółem):

Wskaźniki Rezultatu

1. **Nazwa wskaźnika:** Liczba instytucji, które dzięki współpracy z partnerami zagranicznymi w programie wdrożyły nowe rozwiązania
Wartość docelowa dla projektu: 2
W podziale na (o ile dotyczy) (uzupełnij):
Kobiety: n/d
Mężczyzn: n/d
2. **Nazwa wskaźnika:** Liczba osób, które podniosły kompetencje w obszarze realizacji projektu i w związku z wykorzystaniem zakupionego sprzętu.

Wartość docelowa dla projektu: 500

W podziale na (o ile dotyczy) (uzupełnij):

Kobiety: n/d

Mężczyzn: n/d

Wskaźniki Produktu

- 1. Nazwa wskaźnika:** Liczba instytucji, które podjęły współpracę z partnerem zagranicznym w programie.

Wartość docelowa dla projektu: 2

W podziale na (o ile dotyczy) (uzupełnij):

Kobiety: n/d

Mężczyzn: n/d

- 2. Nazwa wskaźnika:** Liczba określonych i zweryfikowanych we współpracy z Partnerem Ponadnarodowym procedur diagnostycznych i ścieżek postępowania. Wartość docelowa dla projektu: 4

W podziale na (o ile dotyczy) (uzupełnij):

Kobiety: n/d

Mężczyzn: n/d

- 3. Nazwa wskaźnika:** Liczba opracowanych programów edukacyjnych z zakresu diagnostyki prenatalnej WWM, obsługi urzędów i wykonywania specjalistycznej diagnostyki prenatalnej i biochemicznej, perinatologii, pediatrii metabolicznej, neonatologii, neurologii, genetyki klinicznej i diagnostyki genetyczne.

Wartość docelowa dla projektu: 10

W podziale na (o ile dotyczy) (uzupełnij):

Kobiety: n/d

Mężczyzn: n/d

Szczegółowe kryteria wyboru projektów

Kryteria dostępu:

- 1. W projekcie wykorzystywane są przynajmniej dwa rodzaje działań współpracy ponadnarodowej spośród następujących:**

- 1) wypracowanie i wdrożenie nowego/ych rozwiązania/ń;**
- 2) transfer, zaadaptowanie i wdrożenie nowego/ych rozwiązania/ń;**
- 3) równoległe tworzenie i wdrożenie nowego/ych rozwiązania/ń;**
- 4) wymiana informacji i doświadczeń,**

w tym obowiązkowo jednym z nich jest wymiana informacji i doświadczeń.

Opis i uzasadnienie kryterium:

Zastosowanie działań współpracy ponadnarodowej nastawionych na wdrożenie wypracowanych rozwiązań pozwoli na adaptowanie rozwiązań sprawdzonych w innych krajach lub wypracowanie nowych rozwiązań dotychczas nie stosowanych w Polsce. Projekty zakładające współpracę w tworzeniu wspólnych produktów lub równoległe tworzenie rozwiązań umożliwią wypracowanie nowatorskich rozwiązań wykorzystujących potencjał i odmienne uwarunkowania wszystkich partnerów. Natomiast realizacja projektu opartego na transferze nowych rozwiązań pozwoli w znacznym stopniu ograniczyć koszty wdrożenia tego rozwiązania ze względu na skrócony czas jego implementacji, czy eliminację potencjalnych błędów i problemów.

Sposób weryfikacji kryterium – na podstawie zapisów wniosku o dofinansowanie projektu

2. Wniosek o dofinansowanie projektu jest składany w partnerstwie ponadnarodowym, co oznacza, że:

- 1) cel, produkt/y i rezultat/y projektu muszą być powiązane ze współpracą ponadnarodową i pokazywać wartość dodaną takiej współpracy,**
- 2) wskazane zostało uzasadnienie dla wykorzystania współpracy ponadnarodowej dla osiągnięcia celu projektu.**

Opis i uzasadnienie kryterium:

Wnioskodawca jest zobowiązany do przedstawienia zasadności wykorzystania doświadczeń dostępnych w danym kraju/regionie/instytucji

partnera ponadnarodowego dla osiągnięcia celu projektu, a tym samym do rozwiązania przedstawionego w projekcie problemu/ów. Wnioskodawca musi wykazać, że produkt/y i rezultat/y projektu powstały w wyniku współpracy z partnerem ponadnarodowym.

Sposób weryfikacji kryterium – na podstawie zapisów wniosku o dofinansowanie projektu.

3. Wniosek o dofinansowanie zawiera koncepcję wdrożenia rozwiązania wypracowanego we współpracy ponadnarodowej do praktyki, w tym po zakończeniu realizacji projektu.

Opis i uzasadnienie kryterium:

Ponieważ celem projektów współpracy ponadnarodowej jest wdrożenie wypracowanych rozwiązań do praktyki, beneficjent musi dokładnie przemyśleć oraz precyzyjnie zaplanować swoje działania w tym zakresie, już na etapie wniosku o dofinansowanie. Ponadto, mając na uwadze wymogi dotyczące trwałości rezultatów projektu, beneficjent jest także zobowiązany do zapewnienia stosowania wypracowanego rozwiązania także po zakończeniu realizacji projektu, w formie i zakresie przewidzianym wnioskiem o dofinansowanie projektu.

W opisie koncepcji należy zawrzeć informacje potwierdzające realność wdrożenia wypracowanego/ zaadaptowanego rozwiązania, tj. wskazać, że będzie ono mogło być bezpośrednio w projekcie wdrożone w ramach obecnych warunków krajowych, tj. na dzień złożenia wniosku (np. bez wymogu dokonania zmian legislacyjnych).

Beneficjent musi opisać we wniosku o dofinansowanie formę oraz sposób wdrożenia rozwiązania wypracowanego we współpracy ponadnarodowej do praktyki oraz przewidywany rodzaj instytucji, w której/których dane rozwiązanie będzie wdrożone. Rozwiązanie może zostać wdrożone w instytucji beneficjenta (w tym u jego partnerów krajowych) lub innych podmiotach przewidzianych we wniosku o dofinansowanie. Forma wdrożenia, na podstawie decyzji odpowiedniego podmiotu zarządzającego, jest zależna od specyfiki instytucji oraz samego rozwiązania.

Poprzez wdrożenie rozumie się wykorzystywanie w praktyce nowego instrumentu/narzędzia/podejścia będącego przedmiotem projektu, zgodnie z założeniami projektu określonymi we wniosku o dofinansowanie.

Za wdrożenie kompleksowego/kompleksowych rozwiązania/rozwiązań uznaje się wdrożenie do praktyki przez podmioty, których zadań merytorycznych to rozwiązanie dotyczy.

Sposób weryfikacji kryterium – na podstawie zapisów do wniosku o dofinansowanie projektu.

Podpis osoby upoważnionej do podejmowania decyzji w zakresie Roczego Planu Działania:

.....

Miejscowość, data

.....

Podpis osoby upoważnionej

.....

Data zatwierdzenia fiszki w ramach Roczego Planu Działania
(wypełnia Instytucja Zarządzająca FERS)