



Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu v mezinárodním kontextu

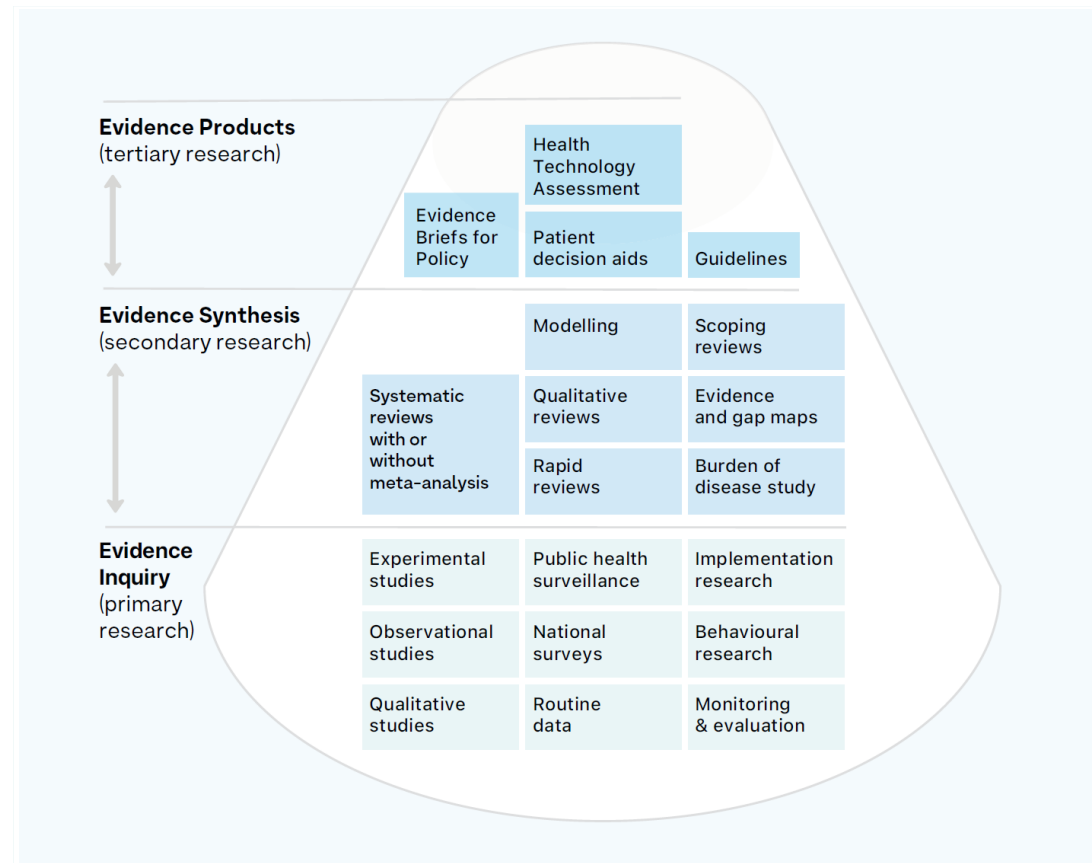
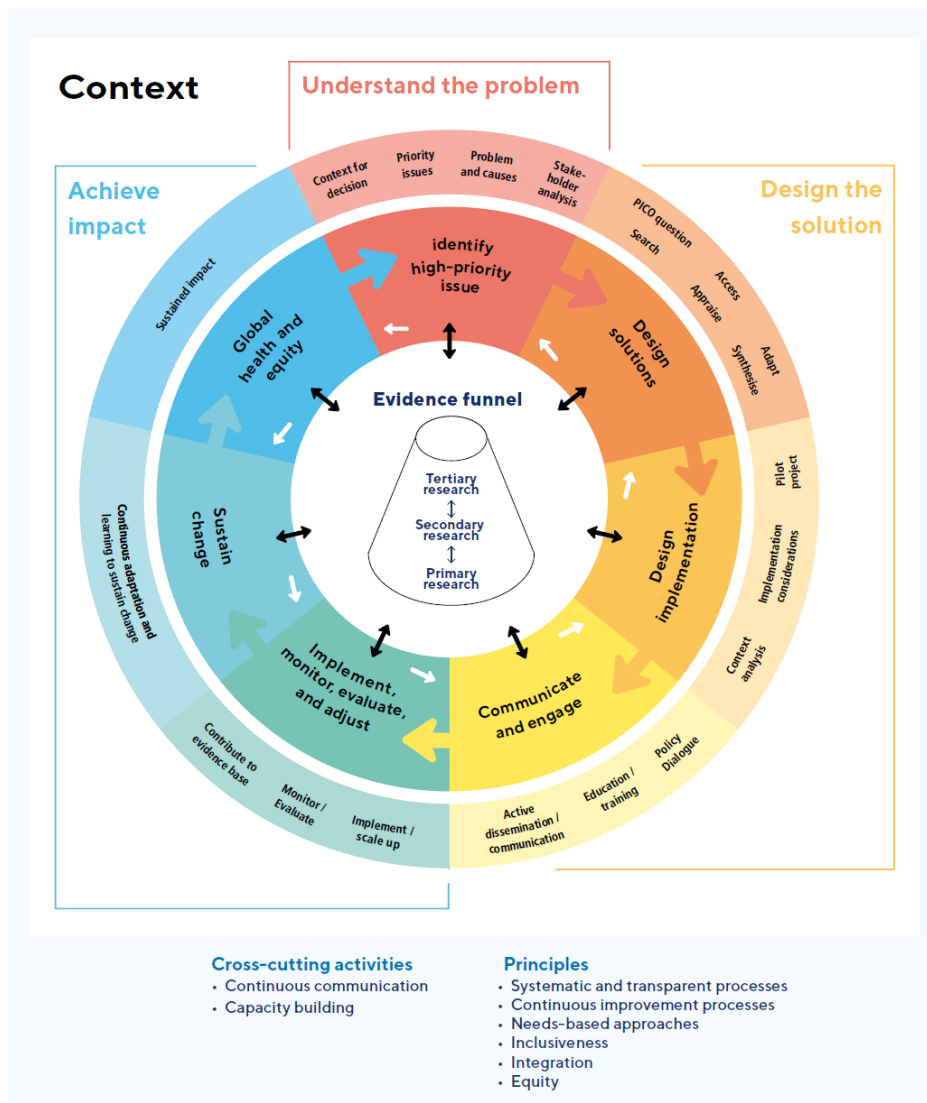
Ondřej Májek, Kateřina Hejcmanová, Renata Chloupková,
Ondřej Ngo, Karel Hejduk

Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu
v mezinárodním kontextu

ÚVOD



Zdravotní politiky založené na vědeckých poznatcích



adapted from Reveiz 2020

Evidence, policy, impact. WHO guide for evidence-informed decision-making. Geneva: World Health Organization; 2021. Licence: [CC BY-NC-SA 3.0 IGO](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/).

Datová základna screeningových programů NSC

Analýza dat – informační systém hodnocení kvality

Sběry dat ÚZIS

Národní Zdravotnický Informační System

Národní zdravotní registry

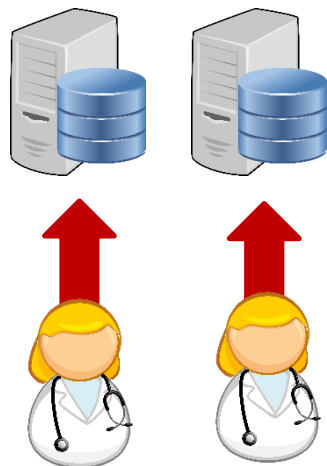
NOR
...
NRHZS

Plátcí
zdravotní
péče

Poskytovatelé
zdravotních
služeb

Ad-hoc databáze pilotních projektů

Nové sběry screeningových programů



Pilotní
projekt 1

Pilotní
projekt 2

...

Externí databáze

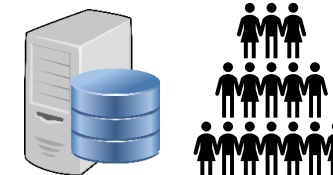
Existující sběry screeningových programů



screening
karcinomu
prsu

...

Sociodemografické údaje (ČSÚ)



Novorozenecký screening by měl být navržen jako integrovaný systém

- Prvky efektivního provozu programů novorozeneckého laboratorního screeningu (NLS)
 - Výběr (nových) onemocnění v panelech NLS by měl být založen na publikovaných kritériích, procedury by měly být standardizovány, otevřené pro veřejnou oponenturu výsledky projednání by měly být publikovány
 - Laboratoře a programy by měly být schopny produkovat data o **klíčových indikátorech kvality**, které se vztahují k **celému procesu NLS**, včetně odběrů, transportu, kvality vzorků, času do získání laboratorního výsledku a zahájení péče o pozitivně testované pacienty
 - Měly by být vytvořeny plány pro **hodnocení dlouhodobých výsledků**
 - ...

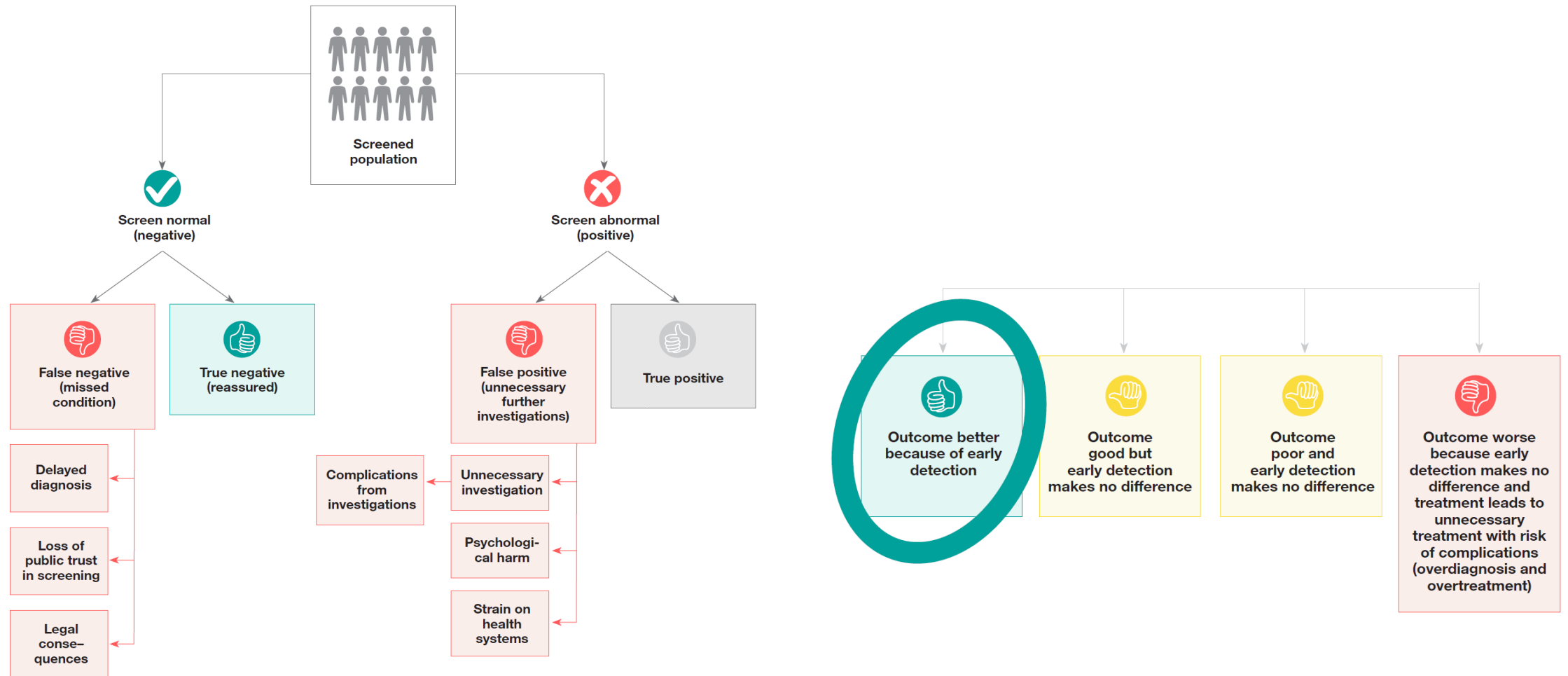
Scarpa, M., Bonham, J.R., Dionisi-Vici, C., Prevot, J., Pergent, M., Meyts, I., Mahlaoui, N. and Schielen, P.C., 2022. Newborn screening as a fully integrated system to stimulate equity in neonatal screening in Europe. *The Lancet Regional Health–Europe*, 13.

Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu
v mezinárodním kontextu

INDIKÁTORY PRO PLÁNOVÁNÍ PROGRAMU



Čistý přínos programu? Možné výsledky u účastníků



Screening programmes: a short guide. Increase effectiveness, maximize benefits and minimize harm. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2020. Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO.

Rámce pro rozhodování

- **Přínosy vs. rizika**

- Tradiční kritéria: Wilson a Jungner
- Specifika novorozeneckého screeningu: poznatky z randomizovaných studií ne vždy dostupné, testování více onemocnění najednou

- **Různé přístupy v různých zemích**

- Prospěch ze screeningu: novorozenci, rodiny
- Definice kritérií: W&J a doplňky, praktické aspekty
- Posouzení: skórovací systémy, čistý přínos, postoje expertů
- Požadovaná úroveň poznatků: randomizované studie, nižší úroveň
- Závěr: ano/ne, pilotní studie, vylepšit proveditelnost

PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE

J. M. G. WILSON

*Principal Medical Officer, Ministry of Health,
London, England*

G. JUNGNER

*Chief, Clinical Chemistry Department, Sahlgren's Hospital,
Gothenburg, Sweden*

- (1) The condition sought should be an important health problem.
- (2) There should be an accepted treatment for patients with recognized disease.
- (3) Facilities for diagnosis and treatment should be available.
- (4) There should be a recognizable latent or early symptomatic stage.
- (5) There should be a suitable test or examination.
- (6) The test should be acceptable to the population.
- (7) The natural history of the condition, including development from latent to declared disease, should be adequately understood.
- (8) There should be an agreed policy on whom to treat as patients.
- (9) The cost of case-finding (including diagnosis and treatment of patients diagnosed) should be economically balanced in relation to possible expenditure on medical care as a whole.
- (10) Case-finding should be a continuing process and not a "once and for all" project.

Jansen, M.E., Metternick-Jones, S.C. and Lister, K.J., 2017. International differences in the evaluation of conditions for newborn bloodspot screening: a review of scientific literature and policy documents. *European Journal of Human Genetics*, 25(1), pp.10-16.

US uniform screening panel

Table 2

Combined criteria and distribution of scores in the data collection instrument (Highest possible score: 2100)
I. Condition/Disorder (subtotal score 700)

Criterion	Categories in criterion	Score
Incidence of condition	>1:5x000	100
	>1:25,000	75
	>1:50,000	50
	>1:75,000	25
	<1:100,000	0
Signs and symptoms clinically identifiable in the first 48 hours	Never	100
	<25% of cases	75
	<50% of cases	50
	<75% of cases	25
Burden of disease (natural history if untreated)	Always	0
	Profound	100
	Severe	75
	Moderate	50
	Mild	25
Individual benefits of early intervention	Minimal	0
	Clear scientific evidence that early intervention resulting from screening optimizes outcome	200
	Some scientific evidence that early intervention resulting from screening optimizes outcome	100
	No scientific evidence that early intervention resulting from screening optimizes outcome	0
Familial and societal benefits of early intervention	Early identification provides clear benefits to family and society (education, understanding prevalence and natural history, cost effectiveness)	100
	Early identification provides some benefits to family and society	50
	No evidence of benefits	0
Early diagnosis and treatment prevent mortality	Yes	100
	No	0

Table 2

Continued

II. Screening Test (subtotal score 700)

Criterion	Categories in criterion	Score
Does a sensitive AND specific screening test algorithm currently exist?	Yes	200
	No	0
Test characteristics (Yes = apply score; No = 0)	Doable in neonatal bloodspots OR by a simple, in-nursery physical method	100
	High throughput (>200/day/FTE)	50
	Overall analytical cost <1\$ per test per condition	50
	Multiple analytes relevant to one condition are detected in same run	50
	Other conditions identified by same analytes	50
	Multiple conditions detected by same test (multiplex platform)	200

III. Treatment & Management (subtotal score 700)

Criterion	Categories in criterion	Score
Availability of treatment (*)	Treatment exists and is widely available in most communities	50
	Treatment exists but availability is limited	25
	No treatment available or necessary	0
Cost of treatment (*)	Inexpensive	50
	Expensive (>\$50,000/patient/year)	0
Potential efficacy of existing treatment	To prevent ALL negative consequences	200
	To prevent MOST negative consequences	100
	To prevent SOME negative consequences	50
	Treatment efficacy not proven	0
Diagnostic confirmation	Providers of diagnostic confirmation are widely available	100
	Limited availability of providers of diagnostic confirmation	50
	Diagnostic confirmation is available only in a few centers	0
Acute management	Providers of acute management are widely available	100
	Limited availability of providers of acute management	50
	Acute management is available only in a few centers	0
Simplicity of therapy	Management at the primary care or family level	200
	Requires periodic involvement of a specialist	100
	Requires regular involvement of a specialist	0

NOTE: The two criteria marked with (*) above were combined in the data collection instrument, a score of 100 was attributed to a treatment that is inexpensive and widely available, 50 if expensive or limited availability, 0 if expensive and limited availability. The final version was prompted by feedback from several survey respondents who felt that not all options were actually considered (e.g., no treatment necessary).

Newborn screening: toward a uniform screening panel and system. Genet Med. 2006 May;8 Suppl 1(Suppl 1):1S-252S. doi: 10.1097/01.gim.0000223891.82390.ad. PMID: 16783161; PMCID: PMC3111605.



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

NSC NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM



Model posouzení potenciálního programu: Populační pilotní program SMA/SCID



Přípravné práce začaly v roce 2020

- Zapojení všech aktérů
- Rozhodovací model: zátěž onemocněním, jednotkové náklady na onemocnění, jednotkové náklady na screening, charakteristiky screeningového procesu
- Strategie a metodika pro **populační pilotní projekt**

Další poznatky budou získány v průběhu programu: možná úprava HTA shrnutí

Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu
v mezinárodním kontextu

INDIKÁTORY PRO MONITORING A EVALUACI



Součásti programu novorozeneckého laboratorního screeningu

1. Laboratorní testování (sběr, transport, testování vzorků)
2. Kontaktování pozitivně testovaných
3. Diagnóza (skutečně pozitivní nebo falešně pozitivní výsledek)
4. Léčba a management onemocnění
5. Evaluace pro nalezení příležitostí pro zlepšování kvality
6. Edukace rodičů, zdravotníků, a dalších aktérů

Yusuf, C., Sontag, M.K., Miller, J., Kellar-Guenther, Y., McKasson, S., Shone, S., Singh, S. and Ojodu, J., 2019. Development of national newborn screening quality indicators in the United States. *International journal of neonatal screening*, 5(3), p.34.

Výkonnostní cíle

- Zvyšování pokrytí
- Zvyšování pozitivní prediktivní hodnoty
- Optimalizace času vyhodnocení výsledků
- Minimalizace administrativních chyb
- Zajištění follow-up pacientů

Loeber, J.G., Platis, D., Zetterström, R.H., Almashanu, S., Boemer, F., Bonham, J.R., Borde, P., Brincat, I., Cheillan, D., Dekkers, E. and Dimitrov, D., 2021. Neonatal screening in Europe revisited: an ISNS perspective on the current state and developments since 2010. *International journal of neonatal screening*, 7(1), p.15.

Informační systémy pro screening

- **Multidisciplinární**
 - Zaměstnanci laboratoří
 - Specializovaní pediatři
 - Poskytovatelé primární péče
 - Epidemiologové
- **Výsledky screeningu, krátkodobé a dlouhodobé výsledky péče**
- **Přehled falešně pozitivních a falešně negativních výsledků**

Loeber, J.G., Platis, D., Zetterström, R.H., Almashanu, S., Boemer, F., Bonham, J.R., Borde, P., Brincat, I., Cheillan, D., Dekkers, E. and Dimitrov, D., 2021. Neonatal screening in Europe revisited: an ISNS perspective on the current state and developments since 2010. *International journal of neonatal screening*, 7(1), p.15.

Rešerše indikátorových systémů: příklad – Spojené státy



Quality Indicator 1 Percent of dried blood spot specimens that were unacceptable due to improper collection and/or transport



Quality Indicator 2 Percent of dried blood spot specimens with at least one missing state-defined essential data field upon receipt at the lab



Quality Indicator 3 Percent of eligible newborns not receiving a newborn screen, reported by dried blood spot or point-of-care screen(s)



Quality Indicator 4 Percent of infants that have no recorded final resolution (confirmed diagnosis or diagnosis ruled out by an appropriate medical professional) with the newborn screening program



Quality Indicator 5 Timeliness of newborn screening activities



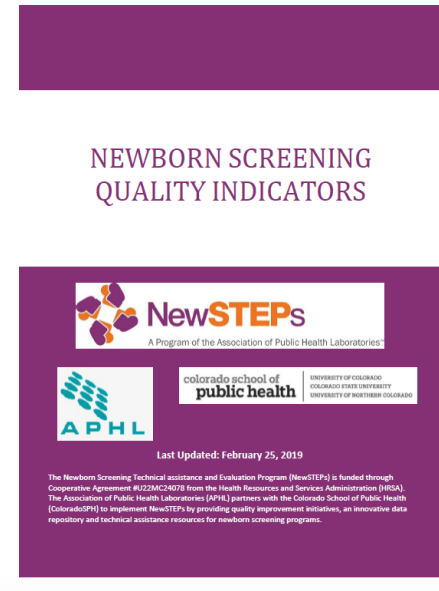
Quality Indicator 6 Percent of infants with an out-of-range newborn screen result requiring clinical diagnostic workup reported by disorder category



Quality Indicator 7 Percent of disorders detected by newborn screening with a confirmed diagnosis by an appropriate medical professional



Quality Indicator 8 Percent of missed cases, reported by disorder



Proportion of specimens/screens that were obtained during the following process intervals:

- Time from birth to specimen collection/ point-of-care testing.
- Time from specimen collection to receipt at your state's newborn screening laboratory.¹
- Time from specimen receipt at your state's newborn screening laboratory to reporting out specimen results.
- Time from birth to reporting out specimen results.
- Time from reporting out-of-range results to medical intervention by an appropriate medical professional for infants with a confirmed clinical diagnosis.
- Time from birth to confirmation of clinical diagnosis by an appropriate medical professional.
- For infants with an out-of-range newborn screen result requiring a clinical diagnostic workup by an appropriate medical professional, time from birth to determining if a result was a false positive.



Další kroky: mezinárodní průzkum

- Indikátory kvality nebyly zahrnuty v recentním průzkumu (Loeber et al., 2021)
- Specifičtější průzkum zaměřený na využití informační systémy by byl přínosný pro diskusi mezinárodního doporučení
- Možný obsah dotazníku
 - Řízení a právní rámec
 - Součásti centrálního informačního systému (databáze, proměnné)
 - Použité indikátory kvality

Identifikace potenciálních indikátorů je pouze první krok: další výběr a diskuse nezbytná s ohledem na význam, vhodnost definice a proveditelnost (Yusuf, 2019)

Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu
v mezinárodním kontextu

PŘÍKLAD MEZINÁRODNÍ ZDRAVOTNÍ POLITIKY: SCREENING NÁDORŮ



Doporučení Rady EU o screeningových programech

L 327/34

EN

Official Journal of the European Union

16.12.2003

COUNCIL RECOMMENDATION
of 2 December 2003
on cancer screening

(2003/878/EC)

ANNEX

SCREENING TESTS WHICH FULFIL THE REQUIREMENTS OF THE RECOMMENDATION (*):

- pap smear screening for cervical cancer precursors starting not before the age of 20 and not later than the age of 30;
- mammography screening for breast cancer in women aged 50 to 69 in accordance with European guidelines on quality assurance in mammography;
- faecal occult blood screening for colorectal cancer in men and women aged 50 to 74.

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION
HEREBY RECOMMENDS THAT MEMBER STATES
offer **evidence-based** cancer screening through a **systematic population-based approach** with quality assurance at all appropriate levels. The tests which should be considered in this context are listed in the Annex;

Aktuálně probíhá aktualizace...



European Guidelines pro zajištění kvality



Breast cancer



European Guidelines for QA in colorectal cancer screening and diagnosis

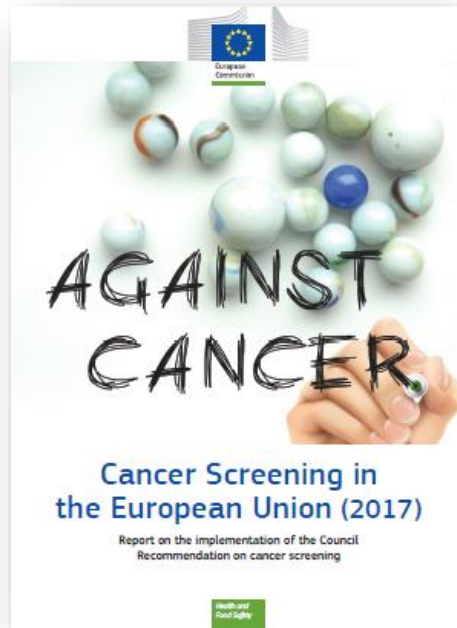


European Guidelines for QA in cervical cancer screening + supplements

Breast cancer guidelines and quality assurance

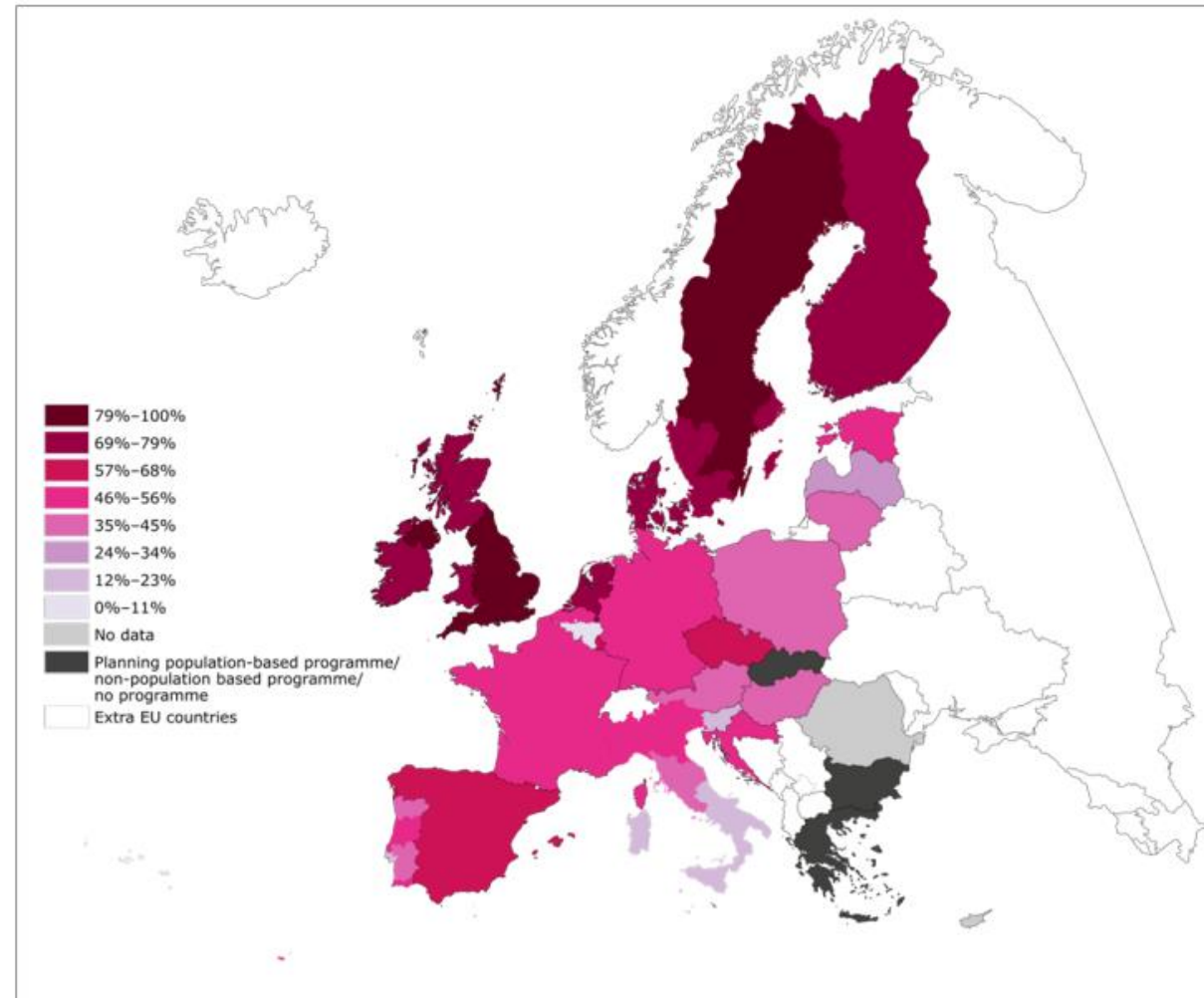
<p>European guidelines on screening and diagnosis</p> <p>Evidence-based guidelines developed by the European Commission.</p>	<p>Collection of guidelines on breast cancer care</p> <p>Guidelines on treatment, rehabilitation, follow-up and palliative care.</p>	<p>European quality assurance scheme</p> <p>Quality assurance for breast cancer services covering the entire breast cancer pathway.</p>
---	---	--

Mezinárodní report o screeningu v zemích EU



Breast cancer screening coverage, women aged 50-69, year 2013

Source: Cancer Screening in the European Union, Report on the implementation of the Council Recommendation on cancer screening. 2017.



Plánování, monitoring a evaluace novorozeneckého screeningu
v mezinárodním kontextu

SHRNUTÍ



Shrnutí

- Zdravotní politika by měla být založena na vědeckých poznatcích, včetně národních a lokálních indikátorů
- Rozhodnutí o zdravotních politikách by měla být založena na náležitých informacích a kritériích
- Výběr programů, jejich monitoring, evaluace a úpravy vyžadují relevantní indikátory
- Mezinárodní spolupráce může být velmi prospěšná díky sdílení společných standardů a příkladů správné praxe

Děkuji za pozornost!



Poděkování početným spolupracovníkům v NSC a ÚZIS

NSC NATIONAL
SCREENING
CENTRE



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

NSC NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM

