

## Załącznik nr 2

### Sprawozdania z realizacji projektów współfinansowanych ze środków zagranicznych lub w ramach projektów międzynarodowych w 2021 r.

#### GRANTY ZAKOŃCZONE W 2021 R.

**Numer projektu: 831390**

**Tytuł: Sieć Orphanet**

**Akronim: ONW**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Krystyna H. Chrzanowska**

Polska, reprezentowana przez Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie, wzięła udział w kolejnym projekcie w ramach Trzeciego Programu Unii w dziedzinie zdrowia (2014-2020) pt. „Orphanet Network” (akronim: ONW 831390; 2018-2021), przygotowanym przez Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale (INSERM, Francja) w odpowiedzi na zaproszenie Agencji Wykonawczej ds. Konsumentów, Zdrowia, Rolnictwa i Żywności (CHAFEA).

Jednostką organizacyjną w IPCZD realizującą ww. projekt był Zakład Genetyki Medycznej. Krajowym koordynatorem projektu w Polsce była prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska (kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD), natomiast kierownikiem projektu była prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek. W realizacji projektu uczestniczyło dwóch *information scientists* finansowanych ze środków UE i Ministerstwa Zdrowi: (1.) od 15 listopada 2018 do 17 marca 2021; (2.) od 1 marca do 15 czerwca 2021.

Ponadto powołani zostali eksperci zewnętrzni/partnerzy w osobach: prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski (Uniwersytet Medyczny w Warszawie), prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzba (Uniwersytet Medyczny w Gdańsku), prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel (Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu).

Projekt rozpoczął się w dn. 1.06.2018 r. i zgodnie z planem miał się zakończyć w dn. 31.12.2020 r. (31 miesięcy), ale z uwagi na problemy spowodowane pandemią SARS-CoV-2 został przedłużony do dn. 30.06.2021 r. (w ramach planowanego budżetu).

Komitet Operacyjny projektu (OOC Operating Committee) powołał Radę Zarządzającą (Management Board; MB), która składała się z 27 koordynatorów krajowych reprezentujących 4 obszary geograficzne krajów członkowskich.

#### **CELE ogólne projektu ONW 831390**

1. Zapewnienie społeczności osób zainteresowanych chorobami rzadkimi (ang. *rare diseases*, RD) narzędzi umożliwiających wzajemną współpracę. Dotyczy to w szczególności wykazu RD, który umożliwia wspólne, interdyscyplinarne (łącznie dziedziny ochrony zdrowia oraz badań naukowych) działania pomiędzy krajami.

2. Zapewnienie wiarygodnych informacji na temat chorób rzadkich, zwłaszcza za pomocą encyklopedii dostępnej w kilku językach.

3. Utworzenie katalogu specjalistycznych usług, mających pomóc pacjentom, lekarzom i osobom zainteresowanym uzyskać fachową wiedzę na temat konkretnej choroby w Europie i poza jej granicami oraz dostarczyć informacji niezbędnych do wsparcia działań regulujących.

4. Kontynuacja rozwoju i umacnianie roli Orphanetu jako referencyjnej bazy danych na temat RD poprzez nawiązywanie i zacieśnianie współpracy pomiędzy ogólnoeuropejską siecią Orphanet a Europejskimi Sieciami Referencyjnymi (European Reference Networks, ERNs) w zakresie uzyskiwania, korygowania i rozpowszechniania wiedzy na temat chorób rzadkich.

**Zadania IPCZD** zaplanowane w ramach projektu ONW były realizowane w ramach 4 pakietów:

**WP4:** Nomenklatura dotycząca chorób rzadkich i narzędzia umożliwiające współpracę; **Zadanie 4.1:** Utrzymanie i rozszerzanie oraz tłumaczenie nomenklatury i klasyfikacji chorób rzadkich zaproponowanej przez Orphanet (8 języków narodowych, w tym język polski).

**WP5:** Informacja na temat chorób rzadkich i leków sierocych; **Zadanie 5.3:** Prowadzenie i aktualizowanie encyklopedii Orphanet, w tym: **5.3.1** Tworzenie streszczeń i definicji.

**WP6:** Katalog ośrodków referencyjnych; **Zadanie 6.1:** Zbieranie informacji na temat centrów eksperckich, laboratoriów/ośrodków genetycznych, rejestrów pacjentów i biobanków, projektów badawczych i badań klinicznych, organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi w Europie i poza jej granicami.

**WP7:** Umocnienie Orphanetu jako europejskiej bazy chorób rzadkich; **Zadanie 7.3:** Podkreślenie roli Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.

Do *information scientists* należało zbieranie danych, tłumaczenie bieżących dokumentów oraz wprowadzania danych i ich aktualizacji na platformę VPN, z wykorzystaniem odpowiednich procedur i programów zabezpieczających poufność. Do obowiązków koordynatora w IPCZD należała m.in. stała walidacja zbieranych danych oraz tłumaczeń. W wybranych rodzajach danych walidacja była przeprowadzana przez odpowiednich ekspertów, przede wszystkim biologów molekularnych, pracujących w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD, jak również współpracujących specjalistów z różnych dziedzin medycyny. Wyniki tych działań zostały opublikowane w Orphanet Reports Series Collection. Dane aktualizowane były co rok; po każdej aktualizacji przeprowadzana była ich walidacja przez koordynatora projektu.

W ramach prac nad projektem ONW nie udało się pozyskać dodatkowych środków z Ministerstwa Zdrowia na tłumaczenia i korekty tłumaczeń tekstów zamieszczanych w encyklopedii Orphanet.

Od 17.04.2018 r. na międzynarodowej stronie portalu Orphanet udostępniona jest strona w języku polskim, na której zamieszczane są materiały tłumaczone z języka angielskiego. Pacjenci oraz ich rodziny, a także lekarze specjaliści oraz ogół społeczeństwa mają dostęp do bezpłatnych, wysokiej jakości, systematycznie uaktualnianych, wiarygodnych informacji o chorobach rzadkich oraz do specjalistycznej wiedzy, m.in. do katalogu centrów eksperckich, listy laboratoriów wykonujących badania diagnostyczne, wykazu toczących się projektów badawczych i badań klinicznych oraz działających na terenie krajów członkowskich organizacji pacjentów. Orphanet współpracuje ze specjalistami z całego świata, aby zapewnić rzetelne dane naukowe na temat chorób rzadkich oraz ułatwić nawiązywanie międzynarodowych kontaktów i współpracy w zakresie chorób rzadkich.

## Realizacja zadań projektu ONW w IPCZD do dn. 30.06.2021 r.

**WP4.** Nomenklatura dotycząca chorób rzadkich i narzędzia umożliwiające współpracę; **Zadanie 4.1:** Utrzymanie i rozszerzanie oraz tłumaczenie nomenklatury i klasyfikacji chorób.

IPCZD jako wykonawca kolejnych grantów pozyskiwanych przez Orphanet od szeregu lat uczestniczy w pracach nad ujednoczeniem klasyfikacji i nadaniu wszystkim chorobom rzadkim oddzielnych unikatowych kodów ORPHA. W ramach realizacji tego zadania **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**, wraz z numerami ORPHA, była na bieżąco dwukrotnie (2019 i 2020) aktualizowana i uzupełniana o nowe jednostki chorobowe z tłumaczeniem na język polski. Ostatnia wersja jest dostępna na polskiej stronie internetowej: <http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/strona-glowna/> w zakładce Seria Raportów Orphanetu.

Pełna lista, w łatwym do wykorzystania formacie XML, jest dostępna do bezpłatnego pobrania na platformie Orphadata <http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php>.

Umożliwia to zintegrowanie nomenklatury Orphanetu z systemami informatycznymi w placówkach opieki zdrowotnej.

**WP5:** Informacja na temat chorób rzadkich i leków sierocych; **Zadanie 5.3:** Prowadzenie i aktualizowanie encyklopedii Orphanet, w tym: **5.3.1** Tworzenie streszczeń i definicji (Tabela).

### 1. Aktualizacja, weryfikacja i walidacja nazw wybranych chorób rzadkich i synonimów

**W roku 2019** zaktualizowano, zweryfikowano i zwalidowano nazwy wybranych chorób rzadkich i synonimów z listy obejmującej **20 956 nazw chorób rzadkich**, dokument liczy **231 stron** – **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**.

**W roku 2020** zaktualizowano, zweryfikowano i zwalidowano nazwy wybranych chorób rzadkich i synonimów wybranych z listy obejmującej **ponad 22 318 nazw chorób (więcej o 1362 rekordy)** dokument liczy **410 stron** – **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**.

### 2. Tłumaczenia z języka angielskiego na polski nowo utworzonych i zmienionych nazw chorób rzadkich i synonimów

Baza nazw chorób rzadkich i synonimów jest stale, regularnie uaktualizowana.

**Łącznie przetłumaczono 981** nowo utworzonych i zmienionych nazw chorób rzadkich i synonimów, w tym:

**359 nazw** w latach 2018-2019,

**634 nazw** w latach 2020-2021.

### 3. Tłumaczenia z języka angielskiego na polski streszczeń z encyklopedii chorób rzadkich Orphanet

Tłumaczenie tekstów zamieszczanych w encyklopedii Orphanet jest żmudne i wymaga wysoce specjalistycznej wiedzy oraz bardzo dobrej znajomości medycznego języka angielskiego. W omawianym projekcie tłumaczenia te były wykonywane przez Zespół Orphanet Polska. Należy podkreślić, że po przetłumaczeniu każdy tekst musiał być zostać zwalidowany przez eksperta, a następnie odpowiednio sformatowany i przekonwertowany w celu umieszczenia – w zależności od specyfiki tekstu – w odpowiednim programie komputerowym napisanym na potrzeby platformy Orphanet. Te ostatnie czynności (techniczne) były wykonywane przez *information scientist*.

**W roku 2018** w bazie Orphanetu znajdowało się **1088 przetłumaczonych** na język polski **streszczeń** chorób rzadkich; **w roku 2019 liczba** ta wzrosła **do 1254**. **W okresie 2020-2021** polski zespół Orphanet wykonał **tłumaczenia** kolejnych **800 streszczeń**. **Ogólna pula streszczeń wzrosła do 1888** (zwalidowane teksty są stopniowo wprowadzane do systemu).

Warto podkreślić, że tłumaczenia tekstów naukowych (m.in. streszczeń) przygotowywane Zespół Orphanet Polska umożliwiają uzyskanie wiarygodnych, sprawdzonych danych dotyczących wybranych chorób rzadkich, w tym informacji z zakresu: etiologii, klasyfikacji, ośrodków eksperckich, testów diagnostycznych, organizacji zrzeszających pacjentów, projektów badawczych, badań klinicznych i leków sierocych dla każdej z chorób.

**WP6:** Katalog ośrodków referencyjnych; **Zadanie 6.1:** Zbieranie informacji na temat centrów eksperckich, laboratoriów/ośrodków genetycznych, rejestrów pacjentów i biobanków, projektów badawczych i badań klinicznych, organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi w Europie i poza jej granicami.

W ramach projektu ONW nadal gromadzone były i aktualizowane informacje o: ośrodkach klinicznych spełniających kryteria EUCED dla ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich, także tych działających już w Europejskich Sieciach Referencyjnych, medycznych wysokospecjalistycznych laboratoriach diagnostycznych oferujących badania genetyczne i/lub niegenetyczne oraz o rejestrach pacjentów i biobankach. Stałe miejsce na stronach Orphanetu mają organizacje pacjentów zajmujące się chorobami rzadkimi. Informacje o projektach badawczych dotyczących rzadkich chorób pozyskiwano dzięki przeglądaniu wykazu badań finansowanych przez Narodowe Centrum Nauki oraz Narodowe Centrum Badań i Rozwoju; na stronie internetowej Wspólnotowego Serwisu Informacyjnego Badań i Rozwoju **CORDIS** poszukiwano danych o projektach europejskich. Informacje o aktualnych badaniach klinicznych w kierunku chorób rzadkich wyszukiwano w wykazach badań klinicznych dostępnych na stronach internetowych szpitali oraz Agencji Badań Medycznych.

Na polskiej stronie startowej portalu ORPHANET (<http://www.orpha.net/national/PL-PL>) na bieżąco zamieszczane były informacje o odbywających się w Polsce konferencjach, spotkaniach lub innych wydarzeniach związanych z chorobami rzadkimi.

Ponadto wykonywane były także:

- zadania zlecane przez zespół koordynujący w Paryżu, dotyczące kontroli jakości danych w bazie danych Orphanetu,
- tłumaczenia i bieżące aktualizacje danych przesyłanych z centrali zgodnie z założonymi celami projektu,
- przeprowadzenie internetowej ankiety satysfakcji użytkowników Orphanetu Polska,
- dodatkowe tłumaczenia około 20 innych tekstów o charakterze informacyjnym.

**WP7:** Umocnienie Orphanetu jako europejskiej bazy chorób rzadkich; **Zadanie 7.3:** Podkreślenie roli Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.

Wykonawcy projektu uczestniczyli aktywnie w konferencjach i telekonferencjach (od marca 2020 roku w wersji on-line z powodu pandemii SARS-CoV-19) oraz prowadzili korespondencję (pisanie

odpowiedzi, wyjaśnień itp.) z koordynatorem projektu w Paryżu, MZ i innymi ośrodkami zainteresowanymi aktywnością portalu ORPHANET.

Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska brała udział w otwierającej pracę nad projektem konferencji „Kick-off meeting” 18-10.10.2018 (Paryż, stacjonarnie) oraz w corocznych konferencjach „Orphanet Annual Meetings”: 10-11.10.2019 (Paryż stacjonarnie), 7-8.10.2020 (remote – on-line).

*Information scientist* – dr Magdalena Kalwas-Śliwińska, uczestniczyła w szkoleniach „Orphanet Annual Training”: 10-13.03.2019 (Paryż, stacjonarnie) oraz kilku szkoleń on-line w roku 2020.

Prof. Krystyna Chrzanowska jako krajowy koordynator Orphanet uczestniczyła regularnie, co dwa miesiące, w spotkaniach on-line Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board, MB).

### **Rola Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów członkowskich oraz popularyzacja zagadnień związanych z chorobami rzadkimi**

Poniżej wymieniono najważniejsze konferencje / spotkania robocze z ramach projektu ONW, w których uczestniczył polski zespół Orphanetu, prezentując aktualne informacje na temat chorób rzadkich w Polsce i w Europie oraz uczestnicząc w opracowaniu projektów i planów związanych z podkreśleniem roli Orphanetu i zacieśnieniem współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów członkowskich.

- Conference e-Health Forum, session e-Health and Rare Diseases, Autorzy: A. Olry, A. Rath, K. Chrzanowska, „The importance of the traceability of rare diseases patients in health information systems: the role of the ORPHA codification”, prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska), 20.09.2019 r., Sopot.
- Conference „Rare diseases perspectives in Central-Eastern Europe” (satellite to General Assembly meeting EJP RD); Autorzy: A. Olry, A. Rath, K. Chrzanowska, „ORPHA coding”, prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska 16.09.2019 r., Gdańsk.
- XVII Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich „Nie przegap choroby rzadkiej”, autorstwo i prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska pt. „Europejski Wspólny Program dotyczący Chorób Rzadkich (EJP RD)”, 27-30.06.2019 r., Serock.
- Wystąpienie prof. Krystyny Chrzanowskiej w Senacie Rzeczypospolitej Polskiej na konferencji pt: „Choroby rzadkie i ultra rzadkie: stan aktualny, wyzwania i perspektywy”, 3.06.2019, Warszawa.
- Szkolenie z zakresu projektu EU POWER, wykład prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej pt. „Integracja działań na rzecz chorób rzadkich – Polska w międzynarodowej sieci Orphanet”, 08.05.2019 r., Warszawa.
- Konferencja z okazji Dnia Chorób Rzadkich: diagnostyka, leczenie i opieka, 28.02.2019 r., Warszawa; wystąpienie prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej
- Spotkanie Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN, 28.02.2019 r., Warszawa; wystąpienie prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej.
- Spotkanie robocze ekspertów z krajów członkowskich EU: Workshop (virtual) RD-CODE Multistakeholders (Orphanet & Prague, koordynacja); termin 22-23.06.2020. Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzbę (Gdański Uniwersytet Medyczny) w dyskusjach na temat pozycji chorób rzadkich w poszczególnych krajach członkowskich, organizacji opieki zdrowotnej oraz funkcjonowania narodowych planów/strategii dla chorób rzadkich.

- 29.02.2020 r. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich, Spotkanie z okazji Światowego Dnia Chorób Rzadkich, prof. Krystyna Chrzanowska prezentacja PPT: „Orphanet – problemy i wyzwania”.
- 16.06.2020 r. V Kongres Wyzwań Zdrowotnych, panel „Choroby Rzadkie w Polsce: Narodowy plan dla Chorób Rzadkich – czy uporządkuje i uczyni bardziej efektywną opiekę nad pacjentami?”, Krystyna Chrzanowska „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – strategia na lata 2021-2023” (prezentacja PPT).
- 19.10.2020 r. XVI Forum Rynku Zdrowia, Sesja VI, „Choroby Rzadkie w Polsce – sam plan, nawet narodowy, nie rozwiąże wszystkich problemów”, prof. Krystyna Chrzanowska: „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – obszary strategiczne dla poprawy diagnostyki, leczenia i opieki medycznej oraz dostępu do wiarygodnych informacji” (prezentacja PPT).
- 26-27.11.2020 r., XVII Międzynarodowa Konferencja Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego: „Farmakoekonomika w dobie pandemii – krótkookresowe korekty czy długofalowe zmiany”. Prof. Krystyna Chrzanowska, prezentacja PPT: „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – wczesna diagnostyka choroby rzadkiej przepustką do właściwej terapii”.

#### **Udział w innych spotkaniach eksperckich**

- Spotkanie robocze ekspertów z krajów członkowskich EU: Workshop (virtual) RD-CODE Multistakeholders (Orphanet & Prague, koordynacja); termin 22-23.06.2020. Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzby (Gdański Uniwersytet Medyczny) w dyskusjach na temat pozycji chorób rzadkich w poszczególnych krajach członkowskich, organizacji opieki zdrowotnej oraz funkcjonowania narodowych planów/strategii dla chorób rzadkich.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w 4 spotkaniach on-line i pracach Scientific Committee (SciCom) powołanego w ramach EJP RD Pillar 3, T14.1, z udziałem przedstawicieli Orphanetu (wspólne działanie). Celem było opracowanie ram i zawartości modułu szkoleniowego dla przedstawicieli krajów członkowskich, którzy będą szkolić pracowników nauki i lekarzy w swoich krajach w zakresie nomenklatury chorób rzadkich, klasyfikacji i kodów ORPHA (tzw. „training for trainers”).
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzby w prezentacji opracowanego modułu oraz w szkoleniu dla przedstawicieli krajów członkowskich EU, które odbyło się on-line w dniach 3-4.11.2020: „Orphanet nomenclature & RD ontologies for RD research. Training for trainers (TfT)”.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w przygotowaniu polskiego stanowiska dotyczącego pozycjonowania chorób rzadkich oraz udziału Orphanetu w nowej perspektywie zdrowotnej EU4Health 2021-2027, uzgodnionego z Ministrem Zdrowia oraz Stałym Przedstawicielstwem RP w EU.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w pracach nad przygotowaniem polskiego stanowiska dotyczącego kontynuacji misji konsorcjum Orphanet, uzgodnionego Ministrem Zdrowia, które zostało przedstawione przez prof. Chrzanowską podczas Spotkania Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable Diseases (SGPP); wideokonferencja w dniu 25.11.2020 r.

W ostatnim roku realizacji projektu ONW prof. Krystyna Chrzanowska aktywnie uczestniczyła w spotkaniach grupy powołanej przez Radę Zarządzającą Orphanetu, **Orphanet Sustainability Task**

**Force**, mającej na celu: określenie kierunków rozwoju i potrzeb konsorcjum Orphanetu w kolejnych latach, poszukiwanie potencjalnych dodatkowych/alternatywnych źródeł finansowania (partnerstwo) oraz planowanie nowych form usług dostępnych dla użytkowników platformy i określenie priorytetów aktywności. Platforma Orphanet nadal będzie aktywnie współpracować z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi dla Chorób Rzadkich, korzystając ze współfinansowania w ramach programu EU4Health.



**Numer projektu: INT10**

**Tytuł: Innowacyjny polsko-niemiecki transgraniczny program wczesnej diagnostyki i leczenia chorób rzadkich u noworodków – RareScreen**

**Akronim: RareScreen**

**Kierownik projektu: Małgorzata Pac**

Czas trwania projektu obejmował okres 22.10.2018–30.04.2021 r. W ramach grantu wykonano badania przesiewowe w kierunku SCID i innych limfopenii T i B u 101 012 noworodków, w tym 37 025 polskich (z woj. zachodniopomorskiego) oraz 63 987 niemieckich (z terenu Pomorza Przedniego-Meklemburgii i Brandenburgii).

W badaniach wykorzystano się ilościową reakcję łańcuchową polimerazy DNA (qPCR) dla oceny TREC i KREC z bibuły pobranej w pierwszych dobach życia noworodka. Badania wykonywane były w laboratorium PUM/SPSK 1 w Szczecinie, dokąd bibuły z suchą kroplą krwi przesyłano z całego obszaru woj. zachodniopomorskiego oraz części Niemiec objętej badaniem. W przypadku wątpliwości badanie powtarzano badanie z tej samej próbki, a następnie (o ile nadal były wątpliwości) z kolejnej próbki (nowe pobranie na bibułę – DBS). Przy podejrzeniu niedoboru odporności wykonywano badanie cytometryczne, konsultowane z immunologiem (IP CZD dla noworodków polskich, CHARITE – dla niemieckich) odnośnie dalszego postępowania, w tym poszerzonej diagnostyki immunologicznej i genetycznej w w/w ośrodkach immunologicznych.

**W efekcie badań przesiewowych i diagnostyki rozpoznano:** na terenie Polski 1 dziecko z zespołem NBS, 1 dziecko z agammaglobulinemią (AR – IGLL1), 1 dziecko z delta-talasemią, 1 dziecko z przejściowym obniżeniem TREC/KREC w efekcie leczenia immunosupresyjnego matki. Na objętym projektem obszarze Niemiec rozpoznano 2 dzieci z SCID/CID, 1 z agammaglobulinemią (AR IGLL1).

#### **Publikacje**

M. Giżewska, K. Durda, T. Winter, I. Ostrowska, M. Ołtarzewski, J. Klein, O. Blakenstein, H. Romanowska, E. Krzywińska-Zdeb, M. Patalan, E. Bartkowiak, N. Szczerba, S. Seiberling, B. Birkenfeld, M. Nauck, H. von Bernuth, E. Bernatowska, M. Walczak, M. Pac: Newborn Screening for SCID and Other Severe Primary Immunodeficiency In the Polish-German Transborder Area: Experience From the First 14 Months of Collaboration. *Frontiers in Immunology*, 16.10.2020 r., doi: 102289/filmu.2020.01948.

#### **Wykłady w ramach konferencji**

1. Maria Giżewska – Newborn screening for SCID In the Polish–German trans-border area: experiences from the first year of collaboration. ISNS MENA, Cypr, 7-11.03.2020 r.

Z uwagi na pandemię konferencja i wykład odbyły się on-line.

2. Małgorzata Pac – Newborn screening for T and B cell primary immunodeficiencies in the Polish-German transborder area. “Christmas Readings” Conference and J Project Meeting, Lwów, 10.12.2020 r.

## GRANTY KONTYNUOWANE W 2021 ROKU



**Numer projektu: 777389**

**Tytuł: Wspólna Sieć Europejskich Badań Klinicznych u Dzieci**

**Akronim: c4c**

**Kierownik projektu: dr n. med. Marek Migdał**

Celem projektu jest zwiększenie roli Europy w badaniach klinicznych w pediatrii zarówno poprzez stworzenie zaplecza do ich prowadzenia, jak i narzędzi pozwalających na wykorzystanie aktualnie posiadanych informacji dla rozwoju wiedzy na temat leków stosowanych u dzieci. Poprzez uczestnictwo w tym programie IPCZD ma szansę na udział w większej ilości badań klinicznych sponsorowanych zarówno przez przemysł farmaceutyczny, jak również środowiska akademickie.

### **Realizowane zadania badawcze w 2021 r.**

- Udział w opracowywaniu strategii działania National Hub Polska po skończeniu projektu
- Udział w cyklicznych spotkaniach National Hub w trybie telekonferencyjnym (co miesiąc)
- Udział w cyklicznych spotkaniach omawiających postęp pracy w badaniach klinicznych niekomercyjnych
- Udział w cyklicznych spotkaniach omawiających postęp pracy w badaniach klinicznych komercyjnych
- Aktualizacja danych w CFS i jednostkach POLPEDNET
- Udział w spotkaniach koordynatorów projektu Treocapa
- Wypełnienie dokumentacji potrzebnej do złożenia dokumentów do URPL w ramach badania niekomercyjnego KD-CAAP
- Rozpoczęcie rekrutacji do Young Patient Advisory Group – YPAG
- Przekazywanie informacji od SPoC do ośrodków POLPEDNET
- IPCZD jako NH podpisało umowę o poufności z PPD oraz zostało przyjęte do Paediatric Investigator Network (PIN)
- Udział w c4c General Assembly
- Sprawdzenie możliwości Ośrodków w ramach POLPEDNET do prowadzenia badań klinicznych w RSV, CKD, UC, Astma
- Przygotowania do rozpoczęcia nowych badań komercyjnych RSV (DAISY) oraz CKD (FIONA)
- Sprawdzenie możliwości do badań klinicznych w obszarze COVID 19
- Uczestnictwo zespołu POLPEDNET w warsztatach Parent Patient Involvement
- Opracowywanie kursu Advanced GCP for nurses
- Udział w spotkaniu c4c financial report
- Udział w szkoleniu c4c „Communication Webinar”

- Rozpoczęcie cyklicznych spotkań c4c Young Investigators Meeting
- Udział w Investigator meeting KD-CAAP
- Cykliczne spotkania ze sponsorem badania KD-CAAP

**Numer projektu: 825575**

**Tytuł: Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich**

**Akronim: EJP RD**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Krystyna H. Chrzanowska**

**Celem współpracy w ramach EJP RD jest stworzenie warunków do wymiany wiedzy i doświadczeń w obszarze opieki medycznej i innowacyjnych badań naukowych w zakresie chorób rzadkich (ang. *rare diseases*; RD).**

Akcje EJP RD opierają się na 4 głównych filarach, wspierane koordynowaniem centralnym:

FILAR 1. Finansowanie/konsolidacja badań

FILAR 2. Skoordynowany dostęp do danych i usług

FILAR 3. Budowanie możliwości i wzmacnianie (*capacity building*)

FILAR 4. Szybkie przekładanie odkryć naukowych (tzw. *translational research*) na ich praktyczne wprowadzanie do badań klinicznych.

#### **MATERIAŁ**

Materiały zarówno do dyskusji podczas telekonferencji, jak i podsumowania telekonferencji przysyłane są z centrali EJP RD w Paryżu (INSERM).

**METODY** (związane z zadaniami IPCZD)

**IPCZD** uczestniczy w zadaniach Filaru 2., Filaru 3 oraz Filaru 4.

**FILAR 0: Koordynacja, zarządzanie i komunikacja** (Coordination, Transversal Activities & Communication)

- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Komitetu Wykonawczego (*Executive Committee*; ExCom) EJP RD (od stycznia 2019)
- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Walnego Zgromadzenia EJP RD (*General Assembly*; GA) (nominacja 07.05.2019)
- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Zespołu (*Writing Group*) opracowującego nowy projekt „Europejskie Partnerstwo dla Chorób Rzadkich” (European Partnership on Rare Diseases) w ramach perspektywy Horyzont Europa (#HorizonEU).

**Udział w spotkaniach on-line Komitetu Wykonawczego** (Executive Committee, ExCom (regularnie co 2 miesiące), **Walnego Zgromadzenia** (General Assembly; GA), **Rady Zarządzającej** (Governing Board; GB) oraz **Rady Polityki** (Policy Board; PB) EJP RD:

1. 12-13.01.2021 r.: **wspólne spotkanie ExCom z Radą Polityki** (Policy Board) w celu: (1) omówienia stanu zaawansowania obecnych działań oraz (2) przedstawienia i poddania dyskusji planów na przyszłość (od roku 2024);

2. 02.03.2021 r.: omówienie planu zrównoważonego rozwoju (postępy) oraz stanu zaawansowania prac we wszystkich grupach roboczych (WPs), jak również ocena zaangażowania w projekty naukowe finansowane przez EJP RD (w ramach Filaru 1.) – przygotowania do przeglądu śródkresowego;
3. **16.04.** oraz **19.04.2021 r., Mid-term Evaluation Meeting** (Przegląd śródkresowy) **spotkanie członków ExCom z ekspertami Komisji Europejskiej**, odpowiednio w pierwszym dniu Filaru 0. (WP1 – WP5) oraz Filaru 2. (WP10 – WP 13), w drugim dniu Filary: 1. (WP6 – WP9), 3. (WP14 – WP18) oraz 4. (WP19 – WP20); w ciągu dwóch dni łącznie 5 sesji (20 prezentacji).
4. 23.04.2021 r.: (1) omówienie przebiegu Przeglądu śródkresowego (**Mid-term evaluation meeting**); (2) plan pracy na 4. rok projektu – omówienie/dyskusja; (3) aktualne informacje na temat rozpoczęcia prac nad nowym projektem Partnerstwo dla chorób rzadkich (**RD Parnership**);
5. 03.06.2021 r.: (1) krótkie (w punktach) przedstawienie przez liderów poszczególnych Filarów 1–4 propozycji planowanych nowych działań i ważnych zmian; krótka prezentacja strategicznego seminarium (z partnerami WP2); (2) przygotowania do spotkania z Komitetem Polityki (Policy Board) oraz Walnym Zgromadzeniem (General Assembly);
6. **06.07.2021 r.: Trzecie coroczne spotkanie ExCom** (całodniowe, hybrydowe, w Paryżu oraz on-line) – (1) analiza budżetu; (2) dyskusja nad wydłużeniem czasu trwania EJP RD; (3) kompleksowe przedstawienie raportu oceny śródkresowej; (4) przygotowanie odpowiedzi;
7. **07-08.07.2021 r.: spotkanie członków ExCom z Radą Polityki** (Policy Board; PB) **oraz Radą Zarządzającą** (Governing Board; GB) (całodniowe, hybrydowe, w Paryżu oraz on-line): (1) prezentacja 3-letnich osiągnięć EJP RD; (2) dyskusja i oczekiwane na opinię PB i GB na temat planu aktywności w 4. Roku projektu; (3) dyskusja nad przygotowaniem przyszłego projektu Partnerstwa dla Chorób Rzadkich (RD Partnership) ukierunkowana na współpracę z przemysłem.
8. 20.07.2021 r.: **3. Raport ze spotkania F2F/on-line ExCom z Radą Polityki (PB) oraz Radą Zarządzającą (GB)** przedstawiony do przeglądu i komentowania (termin do 29 lipca);
9. **14-16.09.2021 r.: 3. (coroczne) spotkanie Walnego Zgromadzenia** (General Assembly; GA) oraz Konsorcjum (Consortium) **EJP RD**.
10. 25.10.2021 r.: spotkanie ExCom (on-line): informacje o planach związanych z przygotowaniem Partnerstwa dla Chorób Rzadkich (RD Partnership).
11. **28.10.2021 r.: 3. spotkanie grupy piszącej nowy projekt „Partnerstwo dla Chorób Rzadkich” (RD Partnership)** w ramach perspektywy Horyzont 2030; prof. Krystyna Chrzanowska dołączyła do grupy, uzyskawszy nominację Ministra Zdrowia. W skład grupy wchodzi reprezentanci/delegaci krajów członkowskich EU i niektórych krajów stowarzyszonych oraz przedstawiciele projektów/organizacji EU takich jak, m.in. ERNs, ERICA, Solve-RD. Przewodniczącą Zespołu przygotowującego projekt jest dr Daria Julkowska, Koordynator programu EJP RD.

12. 03.11.2021 r.: spotkanie ExCom (on-line) omówienie organizacji prac związanych z przygotowaniem projektu „Partnerstwo dla Chorób rzadkich” oraz przygotowań do dwudniowego spotkania 1-2 grudnia.

13. **01-02.12.2021** r.: całodienne dwudniowe spotkania **EJP RD EXCom z udziałowcami zewnętrznymi** (hybrydowe, F2F (Paryż)/on-line) poświęcone dyskusji nad długofalową strategią w zakresie badań naukowych i innowacji oraz przyszłego partnerstwa. Bardzo ważna dyskusja toczyła się na temat powstania Sieci Naukowych Badań Klinicznych (Clinical Research Networks).

## **FILAR 2 Innowacyjny, skoordynowany dostęp do danych i usług w celu poprawy jakości badań naukowych w chorobach rzadkich**

### **WP11 Wspólna wirtualna platforma zawierająca dane i źródła przydatne do badań naukowych nad chorobami rzadkimi** (Common virtual platform for discoverable data and resources for RD research)

Zadanie 11.2: Wspólna wirtualna platforma zgodna z zasadami FAIR umożliwiającą łatwy dostęp do wiarygodnych rejestrów międzynarodowych oraz wymianę informacji dotyczących chorób rzadkich (FAIR-compliant virtual platform for discovery of RD resources).

Podczas spotkania w ramach przeglądu i oceny śródkresowej (Mid-Term Review meeting), który odbył się w dniu 16.04.2021 r., omawiano postępy w budowie architektury wspólnej wirtualnej platformy (VP) do wyszukiwania danych i zasobów do badań rzadkich chorób. Przedstawiono w skrócie standardy jakim muszą odpowiadać dane i meta-dane umieszczane na VP i połączone z nią zasoby związane z chorobami rzadkimi.

W dniu 3.05.2021 roku, podczas spotkania „Annual Retreat”, odbyła się interaktywna dyskusja między twórcami filaru 2 a użytkownikami końcowymi, tj. badaczami, przedstawicielami europejskich sieci referencyjnych i europejskich grup rzeczników pacjentów, którzy mieli okazję przekazać swoje opinie na temat stanu obecnego oraz dalszego rozwoju Wirtualnej platformy i związanych z nią działań.

### **FILAR 3: Budowa potencjału** (*Capacity building*) (WP14 i WP18)

**WP14 Szkolenie w zakresie zarządzania danymi i jakością** (Training on data management and Quality) IPCZD (Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska) uczestniczy w trzech zadaniach (**14.1** – jako członek Orphanetu, **14.2** – jako beneficjent, **14.3** – jako ekspert).

**Zadanie 14.1 Orphanet training: Szkolenie w zakresie stosowania nomenklatury Orphanet w chorobach rzadkich oraz ontologii (kodyfikacji) chorób rzadkich do badań naukowych** (*Training on the Orphanet nomenclature and RD ontologies for RD research*).

Prof. Krystyna Chrzanowska w 2020 brała udział w pracach Task Force Scientific Committee (SciCom) Orphanet/EJPRD training. Zespół opracowywał materiały szkoleniowe dotyczące nomenklatury oraz ontologii Orphanet w języku angielskim dla potrzeb badań naukowych w chorobach rzadkich.

W 2021 roku sesje szkoleniowe zostały zorganizowane przez krajowe zespoły Orphanet w trzech krajach członkowskich: Norwegia (8-9 marca; 35 uczestników z wiodących Centrów Chorób Rzadkich i z Ministerstwa Zdrowia), Włochy (10 września; 17 uczestników z całego kraju), Hiszpania (30 września oraz 7 października; po 15 osób). W Norwegii wykłady odbywały się w języku angielskim

z uwagi na dobrą powszechną znajomość tego języka, w Hiszpanii i we Włoszech moduł szkoleniowy został przetłumaczony na języki narodowe. W trakcie dyskusji z trenerami Orphanetu przygotowane przez centralę materiały zostały nieco zmodyfikowane/dostosowane do lokalnych potrzeb.

Na rok 2022 zaplanowane są kolejne szkolenia w czterech krajach: Finlandia, Polska, Szwajcaria, Turcja. Zespół Orphanet Polska (IPCZD) przetłumaczy dostarczone materiały szkoleniowe i przeprowadzi szkolenie dla przedstawicieli ośrodków eksperckich chorób rzadkich z całego kraju.

**Zadanie 14.2:** *Szkolenie w zakresie standardów jakości danych dotyczących genetyki/genomiki w laboratorium i naukowej praktyce klinicznej (Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era).*

W 2021 roku prof. Krystyna Chrzanowska, jako członek zespołu ekspertów, ponownie brała udział w kwalifikacji kandydatów do udziału w 3. edycji szkolenia, które odbyło się w wersji on-line w dniach 27-29.10; gospodarzem był Istituto Superiore di Sanita w Rzymie (Włochy).

Czwarta edycja kursu odbędzie się w dniach 19-21.10.2022 roku; organizatorem jest Centre for Rare Diseases, Tübingen University, Niemcy.

IPCZD (Warszawa) będzie gospodarzem szkolenia, które odbędzie w dniach 18-20.10.2023 roku.

**Zadanie 14.3:** *Szkolenie w zakresie strategii lepszych rozwiązań w przypadkach nierozpoznanych chorób rzadkich (Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases)*

W 2021 roku prof. Piotr Socha wraz z zespołem przedstawił podczas 3. edycji kursu (12-14.04) dwie prezentacje dotyczące trudnych diagnostycznie przypadków chorób rzadkich z Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD. Szkolenie odbyło się w wersji on-line.

23.11.2021 roku prof. Krystyna Chrzanowska brała udział w spotkaniu on-line poświęconemu przygotowaniu programu 4. edycji kursu, który odbędzie się w dniach 11-13.04.2022 roku.

**WP18 Przygotowanie i dostosowanie aktywności szkoleniowej do potrzeb** (Development and adaptation of training activities); IPCZD uczestniczy we wszystkich zadaniach tego Pakietu działań. Prof. Krystyna Chrzanowska jest współkoordynatorem (co-lider).

**Zadanie 18.1:** *Ocena potrzeb edukacyjnych i szkoleniowych (Evaluation of education and training needs)*

Zgodnie z harmonogramem w 2021 roku został przygotowany raport dotyczący istniejących luk w szkoleniach oraz proponowanych rozwiązań. Zwrócono uwagę na specyficzne potrzeby 13 krajów europejskich, które jako ostatnie przystąpiły do UE (tzw. kraje UE-13).

Opinie pozyskano podczas spotkań/dyskusji różnych gremiów EJP RD:

1. Corocznych spotkań Komitetu Wykonawczego (ExCom): 3.07.2019; 7.07.2020, 6.07.2021);
2. Corocznych spotkań Rady Polityki (PB): 4.07.2019, 8.07.2020, 12.01.2021);
3. Corocznych spotkań Zgromadzenia Ogólnego (GA: 16-19.09.2019, 14-18.09.2020, 14-16.09.2021;
4. Warsztatów „Rare disease perspectives in Central – Eastern Europe”, 16.09.2019;

5. Podczas Przeglądu śródkresowego EJP RD (*Mid-term Evaluation Meeting*), 19.04.2021;
6. Podczas spotkania „Dostosowanie krajowych strategii dotyczących chorób rzadkich” (*Alignment of national rare diseases strategies with EJP RD*), 8.07.2021;
7. Podczas sesji poświęconej *Sharing training needs and possible solutions for implementation in Pillar 3 and Pillar 1/2/4*, 15.09.2021.

W raporcie wskazano wymagane działania na trzech poziomach:

1. Organizacji (EJP RD),
2. Krajów członkowskich,
3. Europy i globalnym.

Zaplanowano kontynuację działań w tym zakresie w ramach Zadania 18.3.

#### Zadanie 18.2 Zestawienie dostępnych źródeł (Compilation of existing resources)

Przeprowadzono dokładny przegląd dostępnych materiałów edukacyjnych i szkoleniowych w dziedzinie chorób rzadkich, w tym także przygotowanych w ramach innych projektów. Zestawienie wyników analizy przedstawiono podczas spotkania ExCom z Radą Polityki 12.01.2021.

Zaplanowano kontynuację działań w tym zakresie w ramach Zadania 18.3.

#### Zadanie 18.3 Identyfikacja luk edukacyjnych i szkoleniowych (Identification of education & training gaps)

W ramach tego zadania zaplanowano dalsze prace nad zagadnieniami wymienionymi w Zadaniu 18.1 i 18.2.

Prace nad kolejnymi dwoma ostatnimi zadaniami będą prowadzone w roku 2022:

#### Zadanie 18.4 Opracowanie propozycji rozwiązań w celu wypełnienia zidentyfikowanych luk (Development of proposed solutions to fill the gaps identified)

#### Zadanie 18.5 Prace przygotowawcze umożliwiające adaptację i/lub wdrożenie zwalidowanych rozwiązań (Preparatory work to enable adaptation and/or implementation of validated solutions)

**FILAR 4:** Intensywne tłumaczenie projektów badawczych i doskonalenie wyników badań klinicznych (Accelerated translation of research projects and improvement outcomes of clinical studies)

Udział IPCZD w filarze 4 związany jest z realizacją nowych zadań w ramach WP20 pn. „Accelerating the validation, use and development of innovative methodologies tailored for clinical trials in RDs” (pol. „Badanie przydatności istniejących oraz opracowanie nowych narzędzi metodologicznych w badaniach klinicznych w chorobach rzadkich”). W ramach WP20 przeprowadzony został nabór projektów demonstracyjnych dotyczących walidacji i modyfikacji istniejących metodologii statystycznych, które mają być wykorzystywane w badaniach klinicznych w chorobach rzadkich. Spośród zgłoszonych projektów wybrany został projekt EPISTOP IDEAL, który realizowany jest m.in. przez IPCZD (*kierownikiem projektu ze strony IPCZD jest prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak*).

Celem niniejszego projektu jest powtórna analiza wyników uzyskanych w ramach grantu EPISTOP, realizowanego ze środków 7PR KE, przy użyciu nowatorskich metod statystycznych oraz ustalenie, czy można na ich podstawie wskazać właściwe dla chorób rzadkich metody statystyczne oraz metody randomizacji w badaniach klinicznych.

Zgodnie z harmonogramem, w dniu 24.02.2021 roku uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej przy IPCZD na prowadzenie badań. We współpracy z partnerami w projekcie, matematykami i statystykami z TTSi przygotowano dane w formie zagregowanej do analiz w ramach projektu. Przygotowano również dane dotyczące randomizacji pacjentów. Plany analiz omawiano szczegółowo w trakcie wideokonferencji w ramach projektu, które odbyły się w dniach 19.02., 02.03., 28.04., 09.06., 06.07., 29.09., 05.10., 02.11. oraz 14.12.2021 roku. Aktualnie wyniki są analizowane.



**Numer umowy grantowej: 362/2020**

**Tytuł: Wpływ karmienia niemowląt mieszanką na bazie mleka koziego lub mleka krowiego na częstość atopowego zapalenia skóry**

**Akronim: GiraFFE**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Dariusz Gruszfeld, prof. IPCZD**

**Cel badania:** Określenie względnego ryzyka rozwoju atopowego zapalenia skóry w ciągu pierwszych 12 miesięcy życia u niemowląt karmionych mieszanką na bazie pełnego mleka koziego w porównaniu do niemowląt karmionych mieszanką na bazie mleka krowiego.

**Opis prac zrealizowanych w 2021 r.:**

1. Odbywały się cykliczne (1x/miesiąc) wewnętrzne spotkania robocze zespołu badawczego oraz spotkania on-line wszystkich zespołów zaangażowanych w projekt, czyli ośrodków z Polski, Niemiec i Hiszpanii – 11 spotkań w 2021r.
2. Spotkanie badaczy – tzw. „kick off” meeting w Monachium 28-29.09.2021 r.
3. Liczba dzieci zrandomizowanych – 49.
4. Liczba dzieci na wizycie V0 – 51.
5. Liczba dzieci na wizycie V4 – 15.
6. Liczba dzieci na wizycie V6 – 6.
7. Liczba dzieci, którym została pobrana i zabezpieczona krew – 15.
8. Liczba wyjazdów w celu rekrutacji poza IPCZD – 2 (Białystok).

**Ryzyka i problemy podczas realizacji prac:**

Główny problem to trudności z rekrutacją nowych dzieci – docelowo zaplanowano w naszym ośrodku udział 200 dzieci. W tym celu podejmowane są liczne działania promocyjne i informacyjne poprzez cały zespół badaczy, zarówno w tzw. social mediach, jak i w środowisku medycznym (lekarze, pielęgniarki). Najlepsze rezultaty wydaje się mieć zaangażowanie w rekrutację pielęgniarek środowiskowych.

**Numer projektu: 947180**

**Tytuł projektu: Rejestr metadanych dla ERN RITA**

**Akronim: MERITA**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Beata Wolska-Kuśnierz**

**Realizowane zadania badawcze w 2021 r.**

WP 4: ERDRI Registration Team (ERT)

W dniu 9.11.2021 r. odbyło się szkolenie on-line udostępnione bezpłatnie przez Komisję Europejską, dotyczące zbierania danych z każdego rejestru RITA i rejestrowania ich na platformie ERDRI.

Oczekujemy na wyznaczenie konkretnych rejestrów dla naszego ośrodka oraz zainicjowania współpracy przez liderów projektu. Kolejnym etapem – jeszcze nie rozpoczętym – jest zebranie danych o wyznaczonych rejestrach oraz wprowadzenie ich do bazy danych.



**Numer projektu: 947629**

**Tytuł projektu: Europejski Rejestr Transplantacji Dziecięcej**

**Akronim: PETER**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński**

### **Realizowane zadania badawcze w 2021 r.:**

- WP 5 Patients/Families outcomes. Legal and ethical issues
  - Przygotowano tłumaczenia polskich wersji ankiet jakości życia dziecięcych biorców przeszczepów (PedsTxQL) i przekazano do koordynatora sieci TransplantChild.
- WP 6 Registry Quality Assurance and monitoring – Zespół IPCZD jest liderem Working Package 6.

Poniżej podsumowanie działalności w ramach tego zadania:

Europejski Rejestr Transplantacji Dziecięcej (PETER) będzie platformą skupiającą się na przeszczepach pediatrycznych w UE, w tym na wszystkich rodzajach przeszczepów (tj. zarówno przeszczepach narządów litych – SOT, jak i przeszczepach krwiotwórczych komórek macierzystych – HSTC). W ramach tej platformy gromadzone informacje od klinicystów i pacjentów włączane są do projektów badawczych.

Zespół IPCZD, jako lider WP6 projektu PETER, zdefiniował Plan Zapewnienia Jakości Danych (QDAP) dla rejestru, biorąc pod uwagę określone ramy danych jakościowych.

Te ogólne ramy obejmują struktury zarządzania, procesy i procedury zarządzania jakością danych i informacji, aspekty etyczne, takie jak konieczność uzyskania świadomej zgody na gromadzenie danych pacjentów oraz kwestie ochrony danych.

### **METODY I ŚRODKI**

Nad oceną funkcjonowania rejestru i zgłaszaniem propozycji usprawnień w zakresie funkcjonowania i jakości rejestru pracowaliśmy podczas spotkań on-line. Propozycje te były dokumentowane w protokołach z każdego spotkania.

Nasze doświadczenie zdobyte w ciągu ponad 10 lat pracy z polskimi rejestrami transplantacyjnymi i innymi rejestrami medycznymi opartymi na rozwiązaniach on-line pozwoliło nam zgłosić wiele usprawnień.

## **PRACE WYKONANE W OKRESIE SPRAWOZDAWCZYM**

Głównymi działaniami były prace nad oceną i udoskonaleniem rejestru. Przygotowano kilka propozycji ulepszenia struktury i działania rejestru. Osiągnęliśmy zdefiniowanie ram jakościowych rejestru (filary: zarządzanie, jakość danych, jakość informacji, kwestie etyczne, bezpieczeństwo i prywatność). Od momentu wprowadzenia danych pacjentów do rejestru ponad 50 pacjentów z IPCZD zostało zgłoszonych do rejestru. Ostatnia wersja Planu Zapewnienia Jakości została wysłana 8.09.2021 r. Dostarczono propozycje wskaźników efektywności rejestru PETER oraz propozycję Komitetu Zarządzającego. Zdefiniowano krytyczne zagrożenia związane z realizacją, takie jak brak personelu do wprowadzania danych do rejestru w ośrodkach uczestniczących w projekcie.

## **DOTYCHCZASOWE DZIAŁANIA UPOWSZECHNIAJĄCE I EWALUACYJNE ORAZ ICH NAJWAŻNIEJSZE REZULTATY**

Dzięki dotychczasowym działaniom udoskonalono interfejs do wprowadzania danych oraz poprawiono merytorycznie gromadzone dane, co umożliwiło rozpoczęcie zbierania danych w rejestrze w sposób bezpieczny i z ograniczeniem niezamierzonych błędów przy wprowadzaniu. Kolejnym etapem powinno być raportowanie on-line.



Numer projektu: POWR.05.04.00-00-0161/18-00/100/2018/569

Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci

Akronim: PO WER Kid

Kierownik projektu: dr hab. n. med. Grażyna Brzezińska-Rajsyz

### Realizowane zadania badawcze

Celem projektu PO WER Kid, finansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój 2014-2020 jest zwiększenie liczby lekarzy przeszkolonych w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej na poziomie podstawowym i zaawansowanym poprzez rozwój ich kompetencji zawodowych i kwalifikacji, w tym działania oparte na metodach symulacji medycznej. Projekt jest realizowany od 1.10.2018 r., a jego zakończenie planowane jest na 31.10.2023 r.

Projekt PO WER Kid realizowany jest we współpracy z Wojewódzkim Szpitalem Specjalistycznym we Wrocławiu, Śląskim Uniwersytetem Medycznym w Katowicach oraz Uniwersytetem Medycznym im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.



W roku 2021 w ramach projektu odbywały się szkolenia lekarzy w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej **na poziomie podstawowym i zaawansowanym** w oparciu o szkolenia na symulatorach (Pracownia Kardiologicznej Symulacji Medycznej w IPCZD) oraz szkolenia praktyczne prowadzone na bieżąco w Pracowni Interwencji Sercowo-Naczyniowych IPCZD oraz we współpracujących ośrodkach kardiologicznych.

Na aktualnym etapie **szkolenie podstawowe** (kursy teoretyczne z elementami symulacji oraz szkolenia praktyczne) zakończyło dwóch lekarzy w IPCZD, pozostałe ośrodki kontynuują szkolenia na poziomie podstawowym. **Szkolenie zaawansowane** (kursy teoretyczne z elementami symulacji i szkolenie praktyczne dopuszczające do wykonywania kardiologicznych zabiegów interwencyjnych u pacjentów w wieku 0-18 lat jako operator) ukończyły 3 osoby (1 w IPCZD, 1 w ośrodku w Poznaniu i 1 w Katowicach). Szkolenie zaawansowane w projekcie kontynuowane jest przez 4 lekarzy.



Rzeczpospolita  
Polska

Unia Europejska  
Europejski Fundusz Społeczny



Nabór nowych uczestników do programu został już zamknięty. W listopadzie 2021 r. odbyła się druga, ostatnia już edycja kursu **„Morfologia układu sercowo-naczyniowego i jego wad rozwojowych dla kardiologów interwencyjnych”**. Leczenie interwencyjne wad wrodzonych serca wymaga dogłębnego zrozumienia budowy prawidłowego serca oraz naczyń tętniczych i żylnych w warunkach prawidłowych i przy obecności wad rozwojowych – temu właśnie miał służyć program przeprowadzonego kursu.



**Numer projektu: POWER.05.04.00-00-0164/18**

**Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w wideochirurgii (chirurgii minimalnego dostępu) w oparciu o zaawansowane techniki symulacji medycznej**

**Akronim: PO WER simvid**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński**

Celem projektu jest utworzenie jedynego w Polsce Ośrodka Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci, który umożliwi nabycie i sprawdzenie teoretycznych i praktycznych umiejętności chirurgicznych w zakresie chirurgii minimalnego dostępu przez lekarzy rezydentów i specjalistów chirurgii dziecięcej i ogólnej w warunkach symulacji podstawowych technik i wybranych operacji wideochirurgicznych.

Dzięki utworzeniu ośrodka możliwe jest wyrównywanie umiejętności lekarzy rezydentów i specjalizujących się w chirurgii dziecięcej oraz lekarzy przeszkolonych w technikach chirurgii minimalnego dostępu poprzez rozwój kompetencji zawodowych i kwalifikacji lekarzy z wykorzystaniem metod symulacji medycznej.

**W roku 2021 r. w ramach projektu w nowo utworzonym Ośrodku Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci przeprowadzono:**

- 12 kursów w zakresie podstawowym w terminach: 10-12.02, 17-19.02, 10-12.03, 17-19.03, 14-16.04, 21-23.04, 12-14.05, 19-21.05, 9-11.06, 16-18.06, 13-15.10, 8-10.12;
- 7 kursów w zakresie zaawansowanym w terminach: 24-26.02, 24-26.03, 28-30.04, 26-28.05, 23-25.06, 15-17.09, 17-19.11.

**Podczas kursów wszyscy uczestnicy otrzymali następujące materiały dydaktyczne:**

- podręcznik w formie papierowej i elektronicznej „Podstawy chirurgii minimalnego dostępu”;
- podręcznik w formie papierowej i elektronicznej „Chirurgia minimalnego dostępu u dzieci – podręcznik do kursu zaawansowanego”;
- zdalny dostęp do materiałów opracowanych przez firmę Symbionix (producent zaawansowanych symulatorów haptycznych).

**Do końca grudnia 2021 r. przeszkolono 132 lekarzy, w tym 93 osoby w zakresie podstawowym i 39 osób w zakresie zaawansowanym.**

Wszyscy uczestnicy kursu zdali egzamin (składający się z części testowej oraz praktycznej) i otrzymali na zakończenie kursu „Certyfikat podstawowych umiejętności w zakresie wideochirurgii u dzieci” lub „Certyfikat zaawansowanych umiejętności w zakresie wideochirurgii u dzieci”.

