



Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
Wydział Świadczeń Opieki Zdrowotnej

**Badanie przesiewowe za pomocą
kwestionariusza M-Chat, do diagnozowania
nieprawidłowości ze spektrum autyzmu**

**– ocena zasadności kwalifikacji świadczeń do wykazu świadczeń
gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej**

Nr: WS.420.2.2023

Data ukończenia: 22.03.2023 r.

Aktualizacja z dn. 30.03.2023 r.¹

¹ Aktualizacja obejmuje uzupełnienia nie pozostające w sprzeczności z informacjami przedstawionymi na posiedzeniu RP w dn. 27.03.2023 r. W związku z włączeniem do materiału dowodowego po terminie i dacie zamknięcia raportu opinii Prezesa NFZ oraz opinii dr hab. n. med. Macieja Pileckiego raport został zaktualizowany w następujących częściach: przedmiot i historia zlecenia (str. 7-8), streszczenie wykonawcze (str. 9-14), opinie ekspertów klinicznych (str. 31-35), analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia (str. 44-49).

KARTA NIEJAWNOŚCI

Dane zakreślone **kolorem żółtym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy:

Zakres wyłączenia jawności: dane objęte oświadczeniem (dane kosztowe) o zakresie tajemnicy przedsiębiorcy

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust. 2 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2016 poz.1764) w zw. z art. 11 ust. 4 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz. U. z 2003 r., Nr 153, poz. 1503 z późn. zm.)

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności:

Dane zakreślone **kolorem czerwonym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na prywatność osoby fizycznej.

Zakres wyłączenia jawności: dane osobowe.

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust.1 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2016, poz.1764 z późn. zm. w zw. z art. 1 ust. 1 oraz art. 23 ust.1 ustawy z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych (Dz. U. z 2016. poz. 922 z późn. zm.)

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: osoba fizyczna

Dane zakreślone **kolorem czarnym** stanowią informacje publiczne podlegające wyłączeniu ze względu na tajemnicę przedsiębiorcy: nie dotyczy

Zakres wyłączenia jawności: dane objęte oświadczeniem o zakresie tajemnicy przedsiębiorcy.

Podstawa prawna wyłączenia jawności: art. 5 ust.1 ustawy z dnia 6 września 2001 r. o dostępie do informacji publicznej (Dz. U. z 2016, poz.1764) w zw. z art. 11 ust. 4 ustawy z dnia 16 kwietnia 1993 r. o zwalczaniu nieuczciwej konkurencji (Dz. U. z 2003 r., Nr 153, poz. 1503 z późn. zm.).

Organ dokonujący wyłączenia jawności: Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Podmiot, w interesie którego dokonano wyłączenia jawności: nie dotyczy

Wykaz wybranych skrótów

AACAP	American Academy of Child and Adolescent Psychiatry
Agencja /AOTMiT	Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
ASD	zaburzenia ze spektrum autyzmu (<i>ang. autism spectrum disorder</i>)
ASQ	Autism Screening Questionnaire
CDC	Centers for Disease Control and Prevention
Chat	Kwestionariusz autyzmu w okresie poniemowlęcym (<i>ang. Checklist for Autism in Toddlers</i>)
DSM-5	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
EEG	elektroencefalografia
ICD-10	Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-10 (<i>ang. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems</i>)
ITC	Infant Toddler Checklist
KK	Konsultant Krajowy
KŚOP	Karta Świadczenia Opieki Zdrowotnej
M-Chat	Zmodyfikowany kwestionariusz autyzmu w okresie poniemowlęcym (<i>ang. Modified Checklist for Autism in Toddlers</i>)
M-Chat-R/F	Zmodyfikowany kwestionariusz autyzmu w okresie poniemowlęcym, poprawiony z follow-up (<i>ang. Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up</i>)
MZ	Ministerstwo Zdrowia
NHMRC	National Health and Medical Research Council
NFZ	Narodowy Fundusz Zdrowia
NICE	The National Institute for Health and Care Excellence
NIH	National Institutes of Health
NIK	Najwyższa Izba Kontroli
NIL	Naczelna Izba Lekarska
NYSDH	New York State Department of Health
NZMDP	Ministry of Disabled People of New Zealand
PKB	produkt krajowy brutto
POSI	Parents' Observation of Social Interaction
POZ	Podstawowa Opieka Zdrowotna

Spis treści

1. Podstawowe informacje o zleceniu	6
2. Przedmiot i historia zlecenia	7
3. Streszczenie wykonawcze	9
3.1. Obecna praktyka w Polsce	9
3.2. Wytyczne, rozwiązania międzynarodowe i opinie ekspertów.....	9
3.3. Wyniki analizy klinicznej	11
3.4. Skutki wnioskowanej zmiany dla systemu ochrony zdrowia	12
3.5. Wnioski i ograniczenia.....	13
4. Problem decyzyjny	15
4.1. Problem zdrowotny.....	15
4.1.1. Oceniana interwencja.....	17
4.1.2. Aktualne postępowanie w Polsce	19
4.2. Wytyczne praktyki klinicznej.....	20
4.2.1. Metodyka.....	20
4.2.2. Wyniki wyszukiwania.....	21
4.2.3. Rekomendacje kliniczne	23
4.3. Rozwiązania międzynarodowe	26
4.3.1. Metodyka.....	26
4.3.2. Wyniki wyszukiwania.....	27
4.3.3. Rozwiązania organizacyjne.....	28
4.4. Opinie ekspertów klinicznych	31
4.5. Wcześniejsze oceny Agencji związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem	36
5. Charakterystyka badań i ekstrakcja danych z badań włączonych do przeglądu	37
5.1. Metodyka	37
5.2. Charakterystyka i opis wyników badań wtórnych włączonych do przeglądu	37
6. Analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia	44
6.1. Stanowisko Prezesa NFZ	44
6.2. Skutki dla systemu ochrony zdrowia – oszacowanie własne AOTMiT.....	44
6.2.1. Wielkość populacji docelowej.....	44
6.2.2. Koszt świadczenia.....	45
6.2.1. Metodyka i sposób przeprowadzenia analizy	45
6.2.2. Wyniki.....	47
6.2.3. Podsumowanie.....	49
6.3. Przegląd analiz ekonomicznych	49
3. Bibliografia	50
4. Strategia wyszukiwania.....	52
4.1. Analiza kliniczna	52

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

4.2. Analiza ekonomiczna.....	53
5. ANEKS	56
1. Wykaz kategorii rekomendacji i jakości dowodów naukowych	56
2. Legenda notacji BPMN II wykorzystanej do prezentacji ścieżek diagnostycznych.....	58

1. Podstawowe informacje o zleceniu

Pełna nazwa zlecenia:

Prośba o przygotowanie rekomendacji odnośnie wprowadzenia doświadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej badania przesiewowego realizowanego za pomocą kwestionariusza M-Chat, stosowanego do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu. Badanie przedmiotowym kwestionariuszem byłoby wykonywane w czasie badań bilansowych 2-latka.

Typ zlecenia:

- zakwalifikowanie jako świadczenia gwarantowanego**, wraz z określeniem poziomu finansowania w sposób kwotowy albo procentowy lub sposobu jego finansowania, lub warunków jego realizacji (art. 31c ustawy o świadczeniach)
 - usunięcie świadczenia opieki zdrowotnej z wykazu świadczeń gwarantowanych albo dokonanie zmiany poziomu lub sposobu finansowania, lub warunków realizacji świadczenia gwarantowanego (art. 31e–f ustawy o świadczeniach)
 - realizacja innych zadań zleconych przez ministra właściwego do spraw zdrowia (art. 31n pkt 5 ustawy o świadczeniach)
-

Zlecenie dotyczy świadczenia gwarantowanego z zakresu:

- podstawowej opieki zdrowotnej
 - ambulatoryjnej opieki specjalistycznej
 - leczenia szpitalnego
 - opieki psychiatrycznej i leczenia uzależnień
 - rehabilitacji leczniczej
 - świadczeń pielęgnacyjnych i opiekuńczych w ramach opieki długoterminowej
 - leczenia stomatologicznego
 - lecznictwa uzdrowiskowego
 - ratownictwa medycznego
 - opieki paliatywnej i hospicyjnej
 - świadczeń wysokospecjalistycznych
 - programów zdrowotnych
-

Wnioskodawca:

Minister Zdrowia

2. Przedmiot i historia zlecenia

Podstawa prawna i historia zlecenia: Pismem znak DLG.740.54.2022.TK.MS z 3 stycznia 2023 r., Minister Zdrowia, działając na mocy art. 31c ust. 1 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2020 r. poz. 1398, ze zm.) zlecił Prezesowi AOTMiT przygotowanie rekomendacji w sprawie zakwalifikowania świadczenia opieki zdrowotnej: badania przesiewowego realizowanego za pomocą kwestionariusza M-Chat, stosowanego do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu w terminie do 31 marca 2023 r. Wraz z pismem przewodnim Minister Zdrowia przekazał Kartę Świadczenia Opieki Zdrowotnej obejmującą opis świadczenia. W dniu 1 marca 2023 r. oraz w toku korespondencji mailowej doprecyzowano zakres świadczenia z autorką KŚOP, dr n. med. Aleksandrą Lewandowską.

Historia korespondencji

Prezes NFZ. Agencja, działając na podstawie art. 31c ust. 3 pkt. 2 ustawy o świadczeniach, pismem znak WS.420.2.2023.PH z 6 marca 2023 r. wystąpiła do Prezesa NFZ z prośbą o przekazanie opinii w sprawie zasadności zakwalifikowania wyżej opisanych świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej. Do dnia 22.03.2023 r. odpowiedzi nie otrzymano.

Po dacie zamknięcia raportu otrzymano opinię Prezesa NFZ. Wnioski z opinii zamieszczono w aktualizacji raportu z dnia 30 marca 2023 r.

Eksperti kliniczni. W toku prac analitycznych wystąpiono do konsultantów krajowych i wojewódzkich w dziedzinie medycyny rodzinnej, pediatrii, psychiatrii dzieci i młodzieży, psychologii klinicznej, neurologii dziecięcej oraz psychoterapii dzieci i młodzieży z prośbą o przekazanie opinii eksperckiej, zgodnie z art. 31c ust.3 pkt 1 ustawy o świadczeniach, w sprawie zasadności zakwalifikowania ww. świadczenia opieki zdrowotnej jako świadczenia gwarantowanego z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

O ocenę zasadności finansowania ww. świadczenia ze środków publicznych poproszeni zostali następujący eksperci:

- a. dr n. med. Aleksandra Lewandowska Konsultant Krajowy w dziedzinie psychiatria dzieci i młodzieży, nie otrzymano opinii (wskazanie Konsultantów Krajowych z innych dziedzin medycyny)
- b. dr n. hum. Bernardetta Lzydorczyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie psychologii klinicznej, odpowiedź otrzymano 10 marca 2023 r.
- c. dr hab. n. med. Agnieszka Mastalerz-Migas, Konsultant Krajowy w dziedzinie medycyny rodzinnej, nie otrzymano opinii.
- d. dr hab. n. med. Agnieszka Słopień, Konsultant Krajowy w dziedzinie psychoterapii dzieci i młodzieży, nie otrzymano opinii.
- e. prof. dr hab. n. med. Ewa Emich-Widera, Konsultant Krajowy w dziedzinie neurologii dziecięcej, nie otrzymano opinii.
- f. prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska, Konsultant Krajowy w dziedzinie pediatrii, nie otrzymano opinii.
- g. dr hab. n. med. Maciej Pilecki Konsultant Wojewódzki w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, odpowiedź otrzymano po dacie zamknięcia raportu i wyznaczonym terminie, w dniu 27 marca 2023 r. – wnioski z opinii zamieszczono w aktualizacji raportu z dnia 30 marca 2023 r.

W związku z włączeniem do materiału dowodowego po terminie i dacie zamknięcia raportu opinii Prezesa NFZ oraz opinii dr hab. n. med. Macieja Pileckiego po terminie i dacie zamknięcia raportu – został on zaktualizowany w następujących częściach:

1. Streszczenie wykonawcze (str. 9-14),

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

2. Opinie ekspertów klinicznych (str. 31-35),
3. Analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia (str. 44-49).

3. Streszczenie wykonawcze

3.1. Obecna praktyka w Polsce

Aktualnie nie stosuje się w trakcie badań bilansowych narzędzi do diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu. Zgodnie z definicją zawartą w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz.U. 2021 poz. 540, z późn. zm.) okresowe badanie profilaktyczne (bilans zdrowia) - przeprowadzany w wieku 2 lat obejmuje:

- 1) badanie lekarskie podmiotowe i przedmiotowe, ze szczególnym uwzględnieniem tempa rozwoju fizycznego (pomiary: masy i długości ciała), w tym określenie współczynnika masy ciała (Body Mass Index – BMI), i psychomotorycznego oraz przebytych schorzeń;
- 2) ocenę wykonania szczepień ochronnych zgodnie z kalendarzem szczepień;
- 3) ocenę obecności czynników ryzyka uszkodzenia słuchu;
- 4) przeprowadzenie testu rozwoju reakcji słuchowych oraz ocenę rozwoju mowy;
- 5) test Hirschberga w kierunku wykrywania zeza;
- 6) pomiar ciśnienia tętniczego krwi.

Nie obejmuje ono oceny rozwoju psychospołecznego, który stanowi element badania bilansowego dzieci w trzeciej klasie szkoły podstawowej oraz na późniejszych etapach edukacji.

Pacjenci z podejrzeniem zaburzeń (stwierdzonym w lub poza systemem opieki zdrowotnej) trafiają do ośrodków środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży (I poziom referencyjności) w celu potwierdzenia wstępnej diagnozy przez psychologa. Następnie kierowani są do centrum zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży (II poziom referencyjności) w celu postawienia ostatecznej diagnozy przez lekarza psychiatrę oraz skierowania na terapię.

W oparciu o dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za lata 2014–2021, na podstawie populacji siedmiolatków, można wnioskować, że 32% pacjentów otrzymuje diagnozę przed ukończeniem 3 roku życia, a pozostałe 68% pacjentów w wieku 3–7 lat.

3.2. Wytyczne, rozwiązania międzynarodowe i opinie ekspertów

Wytyczne

Wytyczne praktyki klinicznej zalecają przeprowadzanie oceny ryzyka wystąpienia zaburzeń ze spektrum autyzmu przez lekarza podczas wizyt kontrolnych. Zależnie od dokumentu jest to określane jako screening lub jako element rutynowej opieki lekarskiej. Forma przeprowadzania oceny, możliwe do wykorzystania narzędzia oraz wiek dzieci różnią się między dokumentami.

W wytycznych SIGN 2016 i NZMDP 2022 sformułowano zalecenie przeciwko stosowaniu screeningu w populacji ogólnej. Jednocześnie wytyczne wskazują aby lekarz regularnie omawiał z opiekunami prawidłowość rozwoju dziecka zwracając uwagę na cechy wskazujące na ASD. Wytyczne NICE w ogóle nie używają sformułowania „screening”, natomiast wskazują na konieczność oceny ryzyka ASD przez lekarza prowadzącego dziecko w ramach rutynowych wizyt kontrolnych. Jednak większość odnalezionych dokumentów wytycznych (AACAP 2014, NHMRC 2018, NYSDH 2017) zaleca stosowanie badań przesiewowych.

Należy zaznaczyć, że pięć z sześciu włączonych do analizy dokumentów wytycznych, podkreśla, że nie można jednoznacznie określić potrzeby skierowania dziecka na dalszą diagnostykę ASD wyłącznie na podstawie wyniku kwestionariusza do badań przesiewowych. Ocenę powinien przeprowadzić lekarz, biorąc pod uwagę pełen obraz kliniczny, a różne dostępne kwestionariusze mogą być pomocne w usystematyzowanym zebraniu wywiadu.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Trzy z pięciu dokumentów wytycznych (AACAP 2014, SIGN 2016, NZMDP 2022), które wymieniają możliwe do stosowania kwestionariusze (jako pomoc w wywiadzie), uwzględniają M-Chat, a jedno nie (NHMRC 2018).

Jedynie wytyczne Nowojorskiego departamentu zdrowia (NYSDH 2017), zalecają używanie wystandaryzowanych kwestionariuszy dopasowanych do wieku dziecka jako podstawy badań przesiewowych. Wymienia trzy możliwe do stosowania narzędzia, w tym nowszą wersję M-Chat-R/F zawierającą pogłębiony wywiad w przypadku wyniku „niepewnego”.

Większość zaleceń nie wskazuje konkretnego wieku, w którym należy przeprowadzić ocenę ryzyka w kierunku ASD. Zaleca się aby była ona przeprowadzana w ramach wizyt kontrolnych. Jednocześnie we wszystkich rekomendacjach podkreślono wpływ wczesnego rozpoznania i rozpoczęcia terapii na uzyskanie lepszych efektów leczenia. Dokument NYSDH 2017 zaleca przynajmniej dwa badania: w wieku 18 miesięcy oraz między 24 a 30 m.ż., natomiast NZMDP 2022 co najmniej trzy: w wieku 8-12 miesięcy, 2-3 lat oraz 4-5 lat.

Wszystkie wytyczne wskazują, że uzyskanie pierwszego wyniku ujemnego w badaniu przesiewowym lub stwierdzenie braku oznak ASD w wywiadzie, nie zwalnia z konieczności przeprowadzenia badań/wywiadu podczas kolejnych wizyt kontrolnych. Podkreślają także znaczenie wczesnej diagnozy dla możliwości wczesnego rozpoczęcia terapii, dzięki czemu uzyskiwane efekty leczenia są lepsze.

W toku analizy wpływu wczesnego rozpoczęcia terapii u dzieci zdiagnozowanych w trakcie badań przesiewowych na jej efektywność, zidentyfikowano analizę brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych (2023 r.) „A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years” mającą na celu ocenę zasadności przeprowadzania badań przesiewowych u dzieci poniżej 5 r.ż.. Analizę przeprowadzono w zakresie:

1. Utrzymania rozpoznania ASD postawionego u tak małych dzieci na dalszym etapie rozwoju
Wskazano, iż istnieje niewiele dowodów na to, że rozpoznanie ASD utrzymuje się po ukończeniu 4 lub 5 roku życia, ponieważ dzieci objęte włączonymi badaniami miały około 2 lat, kiedy otrzymały wstępną diagnozę, a okres obserwacji większości z nich wynosił maksymalnie 2 lata. Wskazano na konieczność dalszych badań w populacji poddanej badaniu przesiewowemu z wykorzystaniem zaślepienia podczas obserwacji, aby dostarczyć bardziej użytecznych informacji na temat stabilności diagnoz ASD postawionych u małych dzieci.
2. Dokładności narzędzi przesiewowych u dzieci poniżej 5 roku życia w celu identyfikacji ASD
Wersje kwestionariusza M-CHAT wskazano jako najczęściej oceniane, z szacunkową czułością około 80%. Podkreślono jednak ograniczenia związane z dużym ryzykiem błędu systematycznego, głównie ze względu na podejście do obserwacji dzieci z negatywnym wynikiem badań przesiewowych oraz brak zaślepienia wyników badań przesiewowych w ocenach diagnostycznych ASD. Ponadto wskazano, że dowody sugerują, iż badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/językowe lub opóźnienia.
3. Korzyści z wczesnej interwencji u dzieci w wieku 5 lat i młodszych, wykrytych w badaniach przesiewowych
Wskazano, iż maksymalny czas obserwacji wśród zidentyfikowanych badań wynosił zaledwie 2 lata, stąd istnieje ograniczona liczba dowodów dotyczących długoterminowych wyników wczesnej interwencji u tych małych dzieci zidentyfikowanych w badaniach przesiewowych.

Na podstawie przeprowadzonej analizy stwierdzono, że brak jest podstaw do przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci poniżej 5 roku życia.

Rozwiązania międzynarodowe

Badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu przeprowadzane w populacji ogólnej dzieci w trakcie bilansu zdrowia stosowane jest w USA podczas wizyt kontrolnych w 18 oraz 24 miesiącu życia. W Szkocji, Niemczech, Francji badanie przesiewowe jest przeprowadzane u dzieci z podwyższonym ryzykiem wystąpienia ASD oraz z niepokojącymi objawami, nie zaleca się przeprowadzania w populacji ogólnej. Nie odnaleziono informacji czy ocena rozwoju psychospołecznego jest stałym elementem bilansów zdrowia w tych krajach.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

We wszystkich 4 krajach kwestionariusz M-CHAT jest wymieniany jako jedno z wielu narzędzi możliwych do wykorzystania w trakcie oceny, jednak nie wskazywane jest preferowane wykorzystanie konkretnego z nich.

Opinie ekspertów

W toku prac wystąpiono do konsultantów krajowych i wojewódzkich w dziedzinie medycyny rodzinnej, pediatrii, psychiatrii dzieci i młodzieży, psychologii klinicznej, neurologii dziecięcej oraz psychoterapii dzieci i młodzieży z prośbą o przekazanie opinii eksperckiej. Do dnia ukończenia analizy uzyskano opinię jedynie od prof. dr hab. Bernadetty Izydorczyk (Konsultant Krajowej w dziedzinie psychologii klinicznej). Według Pani Profesor zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, a odpowiednim do tego momentem jest „bilans dwulatka”. Pozwoli to na wczesne wykrycie zaburzeń i rozpoczęcie terapii co daje lepsze rokowania długoterminowe dla całościowego rozwoju dziecka. Jako odpowiednie narzędzie wskazuje kwestionariusz M-Chat-R. Jako zalety wymienia jego wysoka czułość diagnostyczna przy jednoczesnej krótkiej i zrozumiałej dla odbiorców treści, szybki sposób obliczania wyników i dostępność narzędzia. Jako wady wskazuje jego przesiewowy charakter, nie jest to specjalistyczne narzędzie psychologiczne do badania zróżnicowanych aspektów w spektrum zaburzeń autyzmu, jakim jest np. ADOS2.

W dniu 27.03.2023 r. po zakończeniu prac analitycznych, otrzymano kolejną opinię, którą dołączono w ramach aktualizacji raportu.

W opinii dr hab. Macieja Pileckiego (Konsultant Wojewódzki w dziedzinie psychologii klinicznej) zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, a odpowiednim do tego momentem jest bilans dwulatka wykonywany przez lekarza. Ekspert ma wątpliwości co do trafności diagnostycznej narzędzia M-Chat i wskazuje, że zastosowanie dodatkowego wywiadu z narzędzia M-Chat-R/F znacząco zwiększa trafność diagnostyczną. Wskazuje też szereg innych możliwych do wykorzystania kwestionariuszy, w tym narzędzia w języku polskim (Q-Chat, ESAT, STAT), nie wskazuje jednak najlepszego z nich. Według szacunków eksperta, wprowadzenia badania przesiewowego może spowodować zwiększenie obciążenia placówek I stopnia referencyjności nawet o 30%. W przypadku wprowadzenia badania narzędziem M-Chat podczas badań bilansowych, konieczne będzie przeszkolenie lekarzy w tym zakresie.

Dodatkowo Konsultant Wojewódzki zwraca uwagę na konieczność całościowego podejścia do zdrowia psychicznego dzieci w wieku 0-3 lat (szkolenia dla lekarzy m.in. POZ, perinatologów, pediatrów, położnych, rodziców, pracowników żłobków i przedszkoli), a nie jedynie skupianie się na ASD.

3.3. Wyniki analizy klinicznej

W zakresie analizy wpływu wczesnej diagnostyki na efektywność terapii

W toku prac na wpływem wczesnego rozpoczęcia terapii u dzieci zdiagnozowanych w trakcie badań przesiewowych na jej efektywność, poddano analizie przegląd Brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych (2023 r.) „A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years”, w którym wskazano na ograniczoną liczbę dowodów naukowych dotyczących długoterminowych wyników wprowadzenia wczesnej interwencji u małych dzieci. Na podstawie przeprowadzonej analizy stwierdzono, że brak jest podstaw do przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci poniżej 5 roku życia.

W zakresie parametrów testów diagnostycznych badania M-Chat

W celu odnalezienia badań dotyczących wykorzystania narzędzia M-Chat do badań przesiewowych w kierunku ASD dokonano wyszukiwania systematycznego dowodów naukowych. Na potrzeby niniejszej analizy ograniczono się do opracowań wtórnych. Odnaleziono dwa badania spełniające kryteria włączenia do przeglądu i poddano je analizie.

Wyniki metaanalizy Więckowski 2023 oceniającej parametry narzędzi M-CHAT oraz M-CHAT-R/F stosowane do diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu wskazują na:

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- wysoką trafność badania przy użyciu kwestionariusza M-Chat jako testu przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (czułość od 82% do 83%, przy swoistości od 84% do 99%);
- wartość predykcyjną ujemną w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie ponad 99,8-99,9%, co pozwala wnioskować o bardzo wysokiej wiarygodności wyniku ujemnego;
- niskie wartości predykcyjne dodatnie w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie 5-45%, a co za tym idzie, dodatni wynik badania musi być potwierdzony dalszą diagnostyką, przy uwzględnieniu diagnostyki różnicowej innych zaburzeń rozwojowych.

W badaniu wtórnym Levy 2020 oceniano parametry narzędzi diagnostycznych w badaniach przesiewowych w kierunku zaburzeń ASD w populacji ogólnej dzieci w podstawowej opiece zdrowotnej. W przypadku oceny dzieci w 24-36 miesiącu życia wskazano następujące narzędzia:

- M-Chat (The Modified Checklist for Autism in Toddlers),
- M-Chat-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up),
- ITC (Infant-Toddler Checklist),
- PDQ1 (Psychological Development Questionnaire-1),
- SCQ (Social Communication Questionnaire).

Wyniki parametrów diagnostycznych dla zidentyfikowanych kwestionariuszy (minimalne i maksymalne zidentyfikowane w badaniach pierwotnych włączonych do przeglądu) były porównywalne. Narzędzia M-Chat oraz M-Chat-R/F to jedyne zidentyfikowane w przeglądzie kwestionariusze, które są zwalidowane na język polski oraz są bezkosztowe w użytkowaniu.

3.4. Skutki wnioskowanej zmiany dla systemu ochrony zdrowia

Obecnie nie jest realizowany program badań przesiewowych zaburzeń ze spektrum autyzmu. Bilans zdrowia w wieku 2 lat nie obejmuje oceny rozwoju psychospołecznego. Wprowadzenie świadczenia jako elementu bilansu zdrowia spowoduje, że realizacja odbywać się będzie w sposób komplementarny do obecnie finansowanego świadczenia. W związku z tym, iż narzędzie M-Chat jest procedurą bezkosztową, nie generującą kosztów związanych z zakupem licencji, użytkowaniem i rozpowszechnianiem, wprowadzenie świadczenia jako elementu bilansu zdrowia nie wpłynie na koszt realizacji świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Podstawowym celem włączenia badania przesiewowego ASD jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat jest przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia ewentualnej terapii, stąd pacjenci objęci badaniem nie powinni stanowić dodatkowych pacjentów dla systemu. W obecnie funkcjonującej ścieżce pacjenci ci trafiają do systemu, jednak w późniejszym wieku. W oparciu o dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za lata 2014-2021, na podstawie populacji siedmiolatków, można wnioskować, że 32% pacjentów otrzymuje diagnozę przed ukończeniem 3 roku życia, a pozostałe 68% pacjentów w wieku 3-7 lat.

W oparciu o dane uzyskane z analizy klinicznej można szacować odsetek wszystkich uzyskanych z badania M-Chat wyników dodatnich (*true positive* i *false positive*) na 15%. Dane z analizy Brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych wskazują, iż badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/komunikacyjne lub opóźnienia rozwoju. Również opinia Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wskazuje, że wśród dzieci z dodatnim wynikiem badania M-Chat poza pacjentami z ASD znajdują się również pacjenci z innymi rodzajami zaburzeń rozwojowych, stąd decyzja o konieczności skierowania do dalszej diagnostyki każdego dziecka, które uzyskało wynik dodatni wydaje się być uzasadniona. Jednak z uwagi na ograniczone dowody naukowe, arbitralne założenie, iż uzyskane wyniki fałszywie dodatnie obejmować będą jedynie pacjentów z innymi zaburzeniami rozwojowymi (a nie pacjentów zdrowych) obarczone jest dużą niepewnością.

Biorąc pod uwagę, liczbę sprawozdanych zrealizowanych bilansów zdrowia w wieku 2 lat, wynoszących 80 658 w roku 2021 oraz przyjmując arbitralne założenie, iż 15% pacjentów wymagać będzie dalszej diagnostyki w ośrodku I stopnia referencyjnego systemu ochrony zdrowia psychicznego dzieci

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

i młodzieży, do podmiotów tych trafiłoby rocznie 12 098 pacjentów. Przy liczbie poradni (dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za 2021 r.) wynoszącej 381, można szacować średnio rocznie 32 nowych pacjentów przypadających na jeden podmiot. Przy obecnym obciążeniu podmiotów (120 283 pacjentów na 381 ośrodków – średnio 315 świadczeniobiorców rocznie na ośrodek) – można szacować średnie zwiększenie obciążenia ośrodka o 10%. w skali roku. W kontekście kosztów stanowiących skutek wprowadzonego rozwiązania przekładającego się na zwiększenie liczby pacjentów w Zespołach lub Ośrodkach środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży - I poziom referencyjny, lub Centrach zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży - poradnia zdrowia psychicznego – II poziom referencyjny, zgodnie z opinią NFZ:

- „nie jest możliwa do oszacowania liczba pacjentów przyjętych przez I poziom referencyjny w ramach którego pacjent otrzymałby poradę diagnostyczną psychologiczną, a następnie i tak musiałby być przekierowany do lekarza psychiatry dzieci i młodzieży w ramach II poziomu referencyjnego lub Poradni dla osób z autyzmem dziecięcym w celu ostatecznej diagnozy,
- z uwagi na fakt, że AOTMIT jest w trakcie publikowania taryf świadczeń gwarantowanych w zakresie świadczeń dedykowanych osobom z autyzmem dziecięcym, zatem na dzień dzisiejszy nie wiemy jaki będzie ostateczny koszt diagnozy osób z całościowymi zaburzeniami rozwoju.”

Zgodnie z opinią Konsultanta Krajowego wdrożenie badania przy użyciu narzędzia M-Chat jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat może być związane z koniecznością podwyższenia kompetencji lekarzy POZ przeprowadzających bilans. Zasadne byłoby rozważenie przez MZ aby wraz z wdrożeniem przygotować seminaria umożliwiające wprowadzenie narzędzia do praktyki i zapoznanie lekarzy POZ z nowym elementem bilansu. Na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych za lata 2017-2021 liczba lekarzy wykonujących bilans 2-latka wyniosła 13 425, natomiast w oparciu o Zestawienia liczbowego lekarzy i lekarzy dentyistów wg dziedziny i stopnia specjalizacji Naczelnej Izby Lekarskiej można wnioskować, że liczba lekarzy mogących wykonywać bilans (lekarze pediatry i specjaliści medycyny rodzinnej) może wynosić 27 118 (odpowiednio 15 305 i 11 813). Z uwagi na fakt, że dane dotyczące liczby lekarzy mogących realizować świadczenie bilansu zdrowia w wieku 2 lat są ograniczone, oszacowanie kosztu szkoleń dla lekarzy jest obarczone dużą niepewnością.

Ponadto, zgodnie z opinią NFZ, „z uwagi na fakt, że badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu miałyby się odbywać w trakcie badań bilansowych 2-latka, konieczna jest nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej [1] w części III zał. 1. Poszerzenie badania bilansowego o wnioskowane działanie może ponadto spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ np. stawki kapitałowej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ realizujących porady bilansowe w tej grupie wiekowej, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.”

3.5. Wnioski i ograniczenia

Przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia terapii.

W obecnie funkcjonującej ścieżce pacjenci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu trafiają do systemu na diagnostykę w różnym wieku, często w przedszkolnym i szkolnym. Celem wprowadzenia screeningu jest przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia terapii. Dzieci, które uzyskały prawdziwie dodatni wynik testu w większości nie będą stanowiły dodatkowych pacjentów, a jedynie tych, którzy trafiliby do systemu w starszym wieku.

W oparciu o dane uzyskane z analizy klinicznej można szacować odsetek wszystkich uzyskanych z badania M-Chat wyników dodatnich (*true positive* i *false positive*) na 15%. Dane z analizy Brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych oraz opinia Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wskazują, że wśród dzieci z dodatnim wynikiem badania M-Chat poza pacjentami z ASD znajdują się również pacjenci z innymi rodzajami zaburzeń rozwojowych. W związku z tym decyzja o konieczności skierowania do dalszej diagnostyki każdego dziecka, które uzyskało wynik dodatni wydaje się być uzasadniona. Jednak z uwagi na ograniczone dowody naukowe, arbitralne

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

założenie, iż uzyskane wyniki fałszywie dodatnie obejmować będą jedynie pacjentów z innymi zaburzeniami rozwojowymi obarczone jest dużą niepewnością.

Wytyczne, dane literaturowe oraz opinie ekspertów podają jako aksjomat istotność wczesnej diagnostyki w kontekście poprawy efektywności terapii. Nie odnaleziono jednak wysokiej jakości dowodów naukowych na skuteczność wczesnej terapii w zakresie istotnych punktów końcowych. Ponadto w ramach przeprowadzonego przeglądu nie zidentyfikowano analiz ekonomicznych dotyczących przedmiotowego świadczenia. W związku z czym nie ustalono wpływu wykonywania badań przesiewowych w wieku od dwóch do trzech lat na koszty związane z dalszą diagnostyką i terapią oraz zyski w postaci wzrostu jakości życia pacjentów.

Trafność analizowanej metody diagnostycznej

W toku analizy klinicznej w ramach rozpatrywanej metaanalizy (Więckowski 2023) wskazano na wysoką trafność badania przy użyciu kwestionariusza M-Chat jako testu przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (czułość 82%- 83%, swoistość 84%-99%, wartość predykcyjna ujemna w przy prevalencji ASD 1% na poziomie 99,8-99,9%). W ramach przeglądu literatury nie odnaleziono jednak dowodów naukowych potwierdzających przewagę kwestionariusza M-Chat nad innymi dostępnymi narzędziami. Zarówno wytyczne praktyki klinicznej jak i przeglądy systematyczne wskazują na szereg możliwych do wykorzystania kwestionariuszy, przy czym żaden z nich nie został wskazany jako preferowany. Konsultant Krajowa w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, uzasadniła wybór tego narzędzia jego użytecznością praktyczną tj. dostępnością, brakiem kosztów zakupu i użytkowania, wysokim rozpowszechnieniem, łatwością i szybkością jego przeprowadzenia.

Obciążenie ośrodków środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży

W przypadku wprowadzenia badania przesiewowego ASD przy użyciu narzędzia M-Chat nie jest zakładany wzrost kosztów jednostkowych świadczenia, ani wzrost liczby pacjentów objętych dotychczasowymi świadczeniami w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej. Jednak zakładany odsetek uzyskanych wyników dodatnich badania (15% populacji) może wpłynąć na istotne obciążenie ośrodków środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży (I poziom referencyjności).

Alternatywne rozwiązanie systemowe

W toku prac analitycznych uwzględniono zakres bilansów zdrowia u dzieci starszych oraz wytyczne praktyki klinicznej, które wskazują na zasadność przeprowadzenia oceny rozwoju psychospołecznego u dzieci w wieku 2 lat. W związku z tym alternatywą do wprowadzenia badania przesiewowego ASD z wykorzystaniem narzędzia M-Chat może być rozszerzenie zakresu bilansu zdrowia w wieku dwóch lat o ocenę rozwoju psychospołecznego. Obecnie ocena ta pojawia się po raz pierwszy dopiero jako element badania bilansowego u dzieci w trzeciej klasie szkoły podstawowej.

4. Problem decyzyjny

4.1. Problem zdrowotny

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *autism spectrum disorders*, ASD) uznawane są za grupę złożonych nieprawidłowości neurorozwojowych, charakteryzujących się znacznymi trudnościami w interakcjach społecznych i komunikowaniu się, a także występowaniem ograniczonych, powtarzanych, stereotypowych wzorców zachowania i zainteresowań.

[APA 2013]

Epidemiologia

Aktualne dane epidemiologiczne wskazują na to, że ASD dotyczy co najmniej 1% osób w populacji ogólnej. Liczba osób z tą diagnozą systematycznie wzrasta. Związane jest to m.in. z większą wykrywalnością, rozszerzeniem definicji, wzrostem wiedzy profesjonalistów i rodziców, a także lepszą dostępnością do usług diagnostycznych. Brak jest dokładnych informacji na temat rozpowszechnienia zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce. Przyjmuje się za reprezentatywne dane z badań z innych krajów w Europie. Statystyki wskazują, że autyzm diagnozowany jest u chłopców około 4 razy częściej niż u dziewcząt.

[APA 2013, Banasiak 2010]

Według raportu NIK „Wsparcie osób z autyzmem i zespołem Aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania” z 2019 roku, w roku szkolnym 2018/2019 z kształcenia specjalnego w szkołach i przedszkolach korzystało 54,4 tys. dzieci z autyzmem lub zespołem Aspergera. Oznacza to, że zdiagnozowano autyzm lub zespół Aspergera u jednego na 115 uczniów (0,87%).

[NIK 2019]

Etiologia

Etiologia zaburzeń jest złożona i nie do końca poznana, wyróżnia się czynniki genetyczne, neurobiologiczne i środowiskowe. Nieprawidłowości w badaniu EEG obserwuje się u 20%–25% chorych, a osoby z ASD częściej cierpią na padaczkę. Wiele obszarów mózgu chorego wykazuje nieprawidłowości i wiele systemów neuronalnych bierze udział w powstawaniu zaburzeń. Badania pośmiertne wykazały liczne nieprawidłowości szczególnie w obrębie układu limbicznego. Osoby z ASD mają większe mózgi z aberracjami w rozwoju szlaków istoty białej. Wykazano też zwiększenie obwodowego stężenia serotoniny. Zwiększone ryzyko wystąpienia ASD u kolejnego dziecka oraz w przypadku bliźniąt jednojajowych w porównaniu do dwujajowych, silnie wskazuje na uwarunkowanie genetyczne zaburzeń. Dziedziczenie ma charakter wielogenowy. U niektórych chorych stwierdza się stwardnienie guzowate, zespół kruchego chromosomu X, zespół Angelmana, fenyloketonurię. Wpływ mogą mieć też czynniki środowiskowe, szczególnie komplikacje ciążowe np. zakażenie wirusem opryszczki, wrodzona różyczka. Autyzm częściej stwierdza się u dzieci z ciąż przemieszanych lub wcześniaczych oraz z niedotlenieniem przy porodzie, jak również u dzieci matek z cukrzycą ciążową, przyjmujących niektóre leki (np. na epilepsję) czy narażonych na toksyny środowiskowe.

[Modabbernia 2017, Volkmar 2014, Rowland 2008, Wright 2008]

Diagnostyka i objawy:

Według klasyfikacji ICD-10 zaburzenia ze spektrum autyzmu obejmują kategorię F84 Całościowe zaburzenia rozwojowe, w tym:

- F84.0 – Autyzm dziecięcy
- F84.1 – Autyzm atypowy
- F84.2 – Zespół Retta
- F84.3 – Inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- F84.4 – Zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi
- F84.5 – Zespół Aspergera
- F84.8 – Inne całościowe zaburzenia rozwojowe
- F84.9 – Całościowe zaburzenia rozwojowe, nieokreślone

Zaburzenia te cechuje różnorodność objawów i stopnia ich nasilenia, a wspólnymi cechami są problemy w komunikacji i rozumieniu zjawisk społecznych. Zaburzenia ze spektrum autyzmu należy odróżnić od innych specyficznych zaburzeń rozwojowych, zaburzeń językowych, głuchoty, reaktywnych zaburzeń przywiązania, zaburzeń obsesyjno-kompulsywnych, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń lękowych, czy chorób psychicznych np. schizofrenii lub innych chorób organicznych. [Volkmar 2014]

Objawy autyzmu mogą pojawić się w okresie niemowlęcy, jednak najczęściej pojawiają się w okresie poniemowlęcym i wczesnoszkolnym. Według klasyfikacji ICD-10 istnieją następujące kryteria rozpoznania autyzmu dziecięcego:

1. Nieprawidłowy lub upośledzony rozwój wyraźnie widoczny przed 3 rokiem życia w co najmniej jednym z następujących obszarów:
 - Rozumienie i ekspresja językowa używane w społecznym porozumiewaniu się,
 - Rozwój wybiórczego przywiązania społecznego lub wzajemnych interakcji społecznych
 - Zabawa funkcjonalna lub symboliczna.
2. Łącznie musi wystąpić co najmniej sześć objawów spośród wymienionych w punktach a, b i c, przy czym co najmniej dwa z punktu a i po co najmniej jednym z punktów b i c:
 - a) Jakościowe nieprawidłowości wzajemnych interakcji społecznych, manifestujące się w co najmniej dwóch z następujących obszarów:
 - niedostateczne wykorzystywanie kontaktu wzrokowego, wyrazu twarzy, postawy ciała i gestów do odpowiedniego regulowania interakcji społecznych,
 - niedostateczny (adekwatnie do wieku umysłowego i pomimo licznych okazji) rozwój związków rówieśniczych, obejmujących wzajemne współdzielenie zainteresowań, aktywności i emocji,
 - brak odwzajemniania społeczno-emocjonalnego, przejawiający się upośledzeniem lub odmiennością reagowania na emocje innych osób; lub brak modulowania zachowania odpowiednio do społecznego kontekstu; lub słaba integracja zachowań społecznych, emocjonalnych i komunikacyjnych,
 - brak spontanicznej potrzeby dzielenia z innymi osobami radości, zainteresowań lub osiągnięć (np. brak pokazywania, przynoszenia lub wskazywania innym ludziom przedmiotów osobistego zainteresowania).
 - b) Jakościowe nieprawidłowości w porozumiewaniu się, manifestujące się w co najmniej jednym z następujących obszarów:
 - opóźnienie lub całkowity brak rozwoju języka mówionego, które nie wiążą się z próbą kompensowania za pomocą gestów lub mimiki jako alternatywnego sposobu porozumiewania się (często poprzedzane przez brak komunikatywnego gaworzenia),
 - względny niedostatek inicjatyw i wytrwałości w podejmowaniu wymiany konwersacyjnej (na jakimkolwiek występującym poziomie umiejętności językowych), w której zachodzą zwrotne reakcje na komunikaty innej osoby,
 - stereotypowe i powtarzające się, idiosynkratyczne wykorzystywanie słów i wyrażeń,
 - brak spontanicznej różnorodności zabawy w udawanie („na niby”) lub zabawy naśladowującej role społeczne.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- c) Ograniczone, powtarzające się i stereotypowe wzorce zachowania, zainteresowań i aktywności przejawiane w co najmniej jednym z następujących obszarów:
- pochłonięcie jednym lub licznymi stereotypowymi zainteresowaniami o nieprawidłowej treści i zogniskowaniu, lub jednym lub więcej zainteresowaniami nieprawidłowymi z powodu swej intensywności i ograniczenia, a nie z powodu treści i zogniskowania
 - wyrażenie kompulsywne przywiązanie do specyficznych, niefunkcjonalnych czynności rutynowych i zrytualizowanych,
 - stereotypowe i powtarzające się manieryzmy ruchowe, obejmujące stukanie bądź kręcenie palcami; lub złożone ruchy całego ciała,
 - koncentracja na cząstkowych lub niefunkcjonalnych właściwościach przedmiotów służących do zabawy (jak np. ich zapach, odczuwanie powierzchni, powodowanego hałasu lub wibracji).

3. Obrazu klinicznego nie można wyjaśnić innymi objawami całościowych zaburzeń rozwojowych, specyficznymi rozwojowymi zaburzeniami rozumienia języka z wtórnymi trudnościami społeczno-emocjonalnymi, reaktywnymi zaburzeniami przywiązania ani zaburzeniem selektywności przywiązania, upośledzeniem umysłowym z pewnymi cechami zaburzeń emocji i zachowania, schizofrenią o niezwykle wczesnym początku, ani zespołem Retta.

Zgodnie z Amerykańską klasyfikacją zaburzeń psychiatrycznych (DSM-5) nie wyróżnia się już poszczególnych zaburzeń (wskazanych w klasyfikacji ICD-10), zostały one zastąpione jedną nazwą: zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. *autism spectrum disorder, ASD*). Klasyfikacja DSM-5 wskazuje następujące objawy ASD:

1. Klinicznie znaczące, stałe nieprawidłowości w obrębie komunikacji społecznej i interakcji.
 - Wyraźne deficyty w komunikacji werbalnej i niewerbalnej wykorzystywanej w interakcjach społecznych,
 - Brak wzajemności społecznej,
 - Nieumiejętność rozwijania i utrzymywania relacji z rówieśnikami właściwej dla poziomu rozwoju.
2. Ograniczone, powtarzalne wzorce zachowań, zainteresowań i aktywności objawiające się poprzez co najmniej dwa z poniższych objawów:
 - Stereotypowe zachowania motoryczne lub werbalne lub nietypowe zachowania sensoryczne,
 - Nadmierne przywiązanie do rutyny i zrytualizowanych wzorców zachowania,
 - Ograniczone zainteresowania.
3. Objawy muszą wystąpić we wczesnym dzieciństwie (ale mogą nie manifestować się w pełni dopóki oczekiwania społeczne nie przekroczą ograniczonych możliwości dziecka).

[APA 2013, Wright 2008, WHO 1992]

4.1.1. Oceniana interwencja

Zgodnie z dołączoną do zlecenia MZ Kartą Świadczenia Opieki Zdrowotnej kwestionariusz M-Chat stanowi jedno z częściej wykorzystywanych narzędzi do wczesnego przesiewowego wykrywania ASD u małych dzieci. Kwestionariusz ten został stworzony przez Barona-Cohena, Allen i Gillberga w 1992 roku (*Checklist for Autism in Toddlers, CHAT*), a następnie zmodyfikowany w 2001 przez Robins i wsp. (*Modified Checklist for Autism in Toddlers, M-CHAT*). Zmodyfikowana wersja jest odpowiednia dla dzieci od 24. do 30. miesiąca życia. M-CHAT jest bezpłatnym, walidowanym testem, dostępnym w języku polskim, z określonym sposobem wyliczania wyników. Test składa się z 23 pytań z odpowiedziami

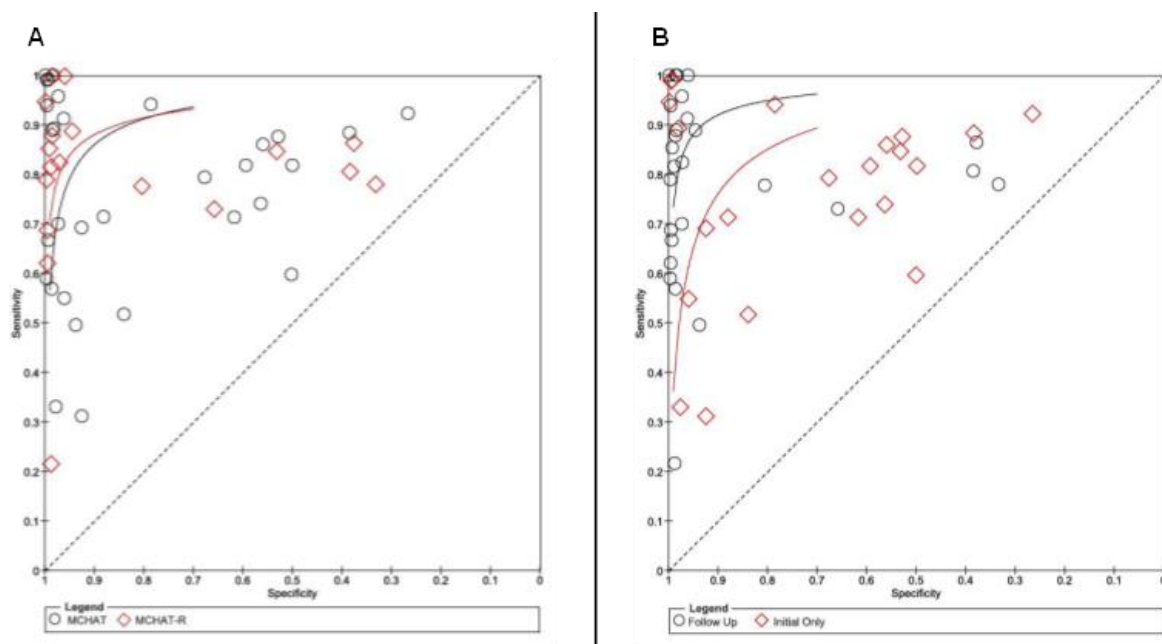
Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Tak/Nie. Dziewięć pytań odnoszących się do związków społecznych i komunikacji posiada największą moc dyskryminacyjną.

W 2014 roku autorzy narzędzia opublikowali jego aktualizację pod nazwą M-Chat-R/F (*Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow-Up*). Jest to obecnie najnowsza wersja kwestionariusza. W wersji M-Chat-R/F, w porównaniu do M-Chat usunięto trzy pytania:

3. Czy dziecko lubi wspinać się po schodach?
4. Czy dziecko lubi bawić się w „a-kuku”/chowanego?
8. Czy potrafi bawić się małymi zabawkami (np. samochodzikami, klockami), nie tylko biorąc je do buzi, obracając i upuszczając?

Pozostałe pytania przeredagowano i dodano przykłady zachowani dziecka, których pytania dotyczą. W wersji M-Chat, niewłaściwa odpowiedź na 2 pytania kluczowe lub na 3 dowolne, wskazuje na całościowe zaburzenia rozwoju. Natomiast w wersji M-Chat-R/F niewłaściwa odpowiedź na 8 lub więcej pytań wskazuje na całościowe zaburzenia rozwoju. Natomiast wynik 3–7 punktów jest wskazaniem do przeprowadzenia dodatkowej oceny kwestionariuszem M-Chat-R/F, który zawiera bardziej rozbudowane pytania i algorytmy odpowiedzi, co pozwala rodzicom lepiej opisać zachowanie dziecka niż w przypadku dychotomicznej skali tak/nie. Dopiero uzyskanie ponad 2 punktów w M-Chat-R/F wskazuje na całościowe zaburzenia rozwoju. Jak wskazuje Konsultant Krajowy w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, dr n. med. Aleksandra Lewandowska wykonanie pogłębionej wersji kwestionariusza M-CHAT-R/F, wymaga przeprowadzenia z rodzicem 20–30 minutowej rozmowy. Rozmowę musi przeprowadzić osoba przeszkolona w obsłudze i interpretacji tego narzędzia (może to być np. psycholog w ośrodku I poziomu referencyjnego, psycholog w PPP lub psycholog placówki wczesnej interwencji). Przy użyciu tego narzędzia przeszkolenia będzie wymagała znacznie większa grupa: zarówno lekarze w POZ, jak i psychologowie w w/w placówkach. Porównanie trafności diagnostycznej obu narzędzi przedstawiono poniżej.



Wykres 1 Porównanie trafności diagnostycznej wnioskowanego kwestionariusza M-Chat (czarny) z nowszą wersją M-Chat-R (czerwony) – A oraz kwestionariusza M-Chat lub M-Chat-R w wersji z (czarny) i bez (czerwony) pogłębionego wywiadu „follow-up” – B

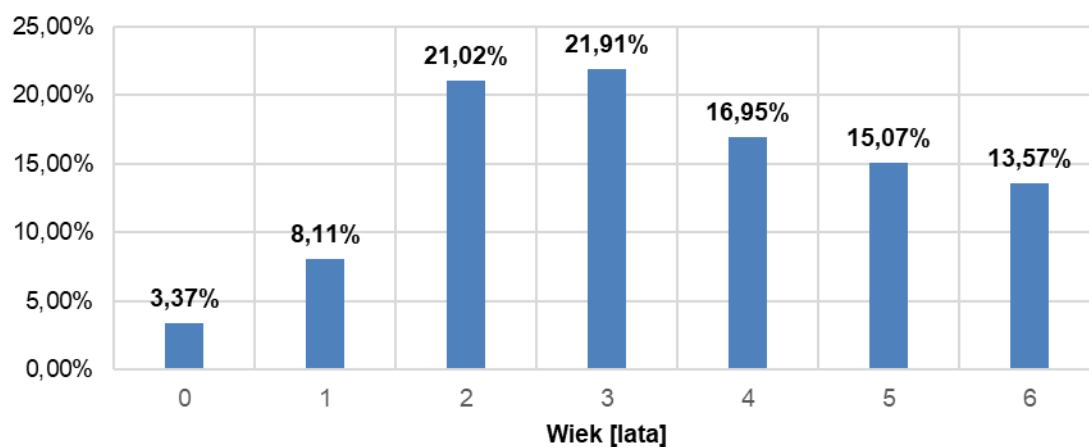
Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ

4.1.2. Aktualne postępowanie w Polsce

Aktualnie nie stosuje się w trakcie badań bilansowych narzędzi do diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu. Pacjenci z podejrzeniem zaburzeń (rozpoznanym w lub poza systemem opieki zdrowotnej) trafiają do ośrodków opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży pierwszego poziomu referencyjności w celu potwierdzenia bądź odrzucenia wstępnej diagnozy przez psychologa. Następnie kierowani są do ośrodków drugiego poziomu referencyjności w celu postawienia ostatecznej diagnozy przez lekarza psychiatrę oraz skierowania na terapię.

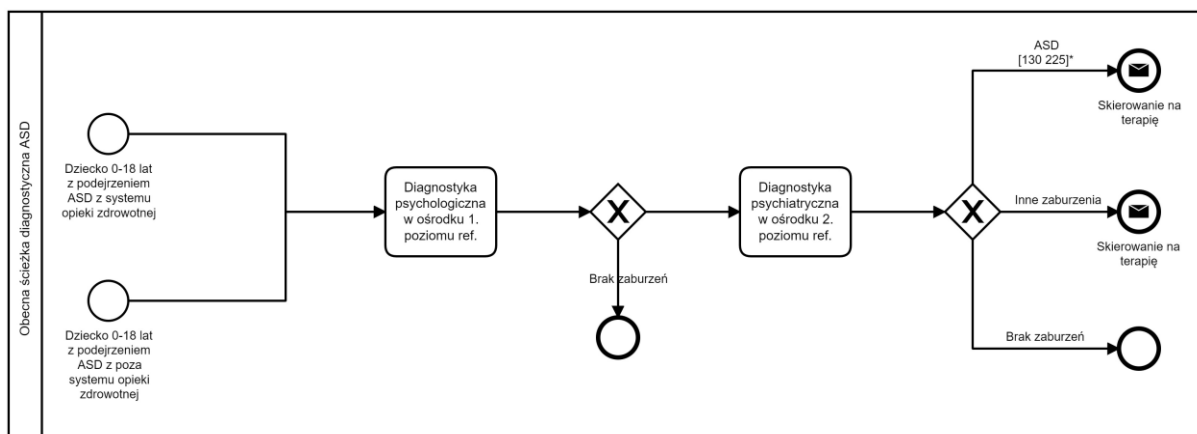
W oparciu o dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za lata 2014–2021, na podstawie populacji siedmiolatków, można wnioskować, że 32% pacjentów otrzymuje diagnozę przed ukończeniem 3 roku życia, a pozostałe 68% pacjentów w wieku 3–7 lat (**Wykres 2**). Przebieg aktualnej ścieżki diagnostycznej przedstawiono na schemacie poniżej (Rycina 1).

Rozkład wieku, w którym dokonywana jest diagnoza autyzmu w Polsce



Wykres 2 Rozkład wieku, w którym dokonywana jest diagnoza autyzmu w Polsce

Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ



Rycina 1 Obecna ścieżka diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce

*Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ**

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Zgodnie z definicją zawartą w rozporządzeniu Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz.U. 2021 poz. 540, z późn. zm.) bilans zdrowia to okresowe profilaktyczne badanie przeprowadzane na różnych etapach życia. Zgodnie z warunkami realizacji porad patronażowych oraz badań bilansowych, w tym badań przesiewowych (część III załącznika nr 1 do rozporządzenia) obejmują one różny zakres badań w zależności od wieku, w którym są one przeprowadzane.

Profilaktyczne badanie lekarskie (bilans zdrowia) przeprowadzany w wieku 2 lat obejmuje²:

- 7) badanie lekarskie podmiotowe i przedmiotowe, ze szczególnym uwzględnieniem tempa rozwoju fizycznego (pomiar: masy i długości ciała), w tym określenie współczynnika masy ciała (Body Mass Index – BMI), i psychomotorycznego oraz przebytych schorzeń;
- 8) ocenę wykonania szczepień ochronnych zgodnie z kalendarzem szczepień;
- 9) ocenę obecności czynników ryzyka uszkodzenia słuchu;
- 10) przeprowadzenie testu rozwoju reakcji słuchowych oraz ocenę rozwoju mowy;
- 11) test Hirschberga w kierunku wykrywania zezą;
- 12) pomiar ciśnienia tętniczego krwi.

Obecnie ocena rozwoju psychospołecznego stanowi element badania bilansowego dzieci w trzeciej klasie szkoły podstawowej oraz na późniejszych etapach edukacji¹.



Wykres 3 Liczba przeprowadzonych „bilansów dwulatka” w latach 2017 – 2021

Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ

4.2. Wytyczne praktyki klinicznej

4.2.1. Metodyka

W celu odnalezienia najbardziej aktualnych wytycznych praktyki klinicznej dotyczących przeprowadzania screeningu w kierunku autyzmu u dzieci, przeprowadzono wyszukiwanie zaleceń

² Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 24 września 2013 r. w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej (Dz.U. 2021 poz. 540, z późn. zm.)

postępowania diagnostyczno-terapeutycznego, w postaci przeszukania stron internetowych zagranicznych agencji HTA oraz innych organizacji działających w ochronie zdrowia. Zastosowano następujące słowa kluczowe: *autism, autism spectrum disorder, ASD, screening, diagnostics, guidelines, recommendation* (oraz ich odpowiedniki w języku polskim). Dodatkowo przeprowadzono niesystematyczne, wolnotekstowe wyszukiwanie w przeglądarce google.pl oraz bazie tripdatabase.com. W dniach 20–23.02.2023 r. przeszukano następujące źródła:

- National Institute for Health and Care Excellence, NICE [www.nice.org.uk],
- National Health Service (United Kingdom National Health Service) [<https://www.england.nhs.uk>]
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network, SIGN [www.sign.ac.uk/guidelines/index.html],
- Nowozelandzkie Ministerstwo Zdrowia [www.health.govt.nz],
- Australijskie Ministerstwo Zdrowia [<http://www.health.gov.au>],
- Haute Autorité de Santé, HAS [www.has-sante.fr],
- Belgian Health Care Knowledge Centre, KCE [kce.fgov.be];
- Trip DataBase [<https://www.tripdatabase.com>].

Do analizy włączono dokumenty opublikowane w języku polskim oraz angielskim.

4.2.2. Wyniki wyszukiwania

W wyniku przeglądu wytycznych odnaleziono 13 dokumentów, z czego 10 odnosiło się do screeningu.

Wszystkie odnalezione dokumenty zostały poddane ocenie jakości zgodnie z Domeną 3. (Rygor metodologiczny) narzędzia oceny jakości wytycznych AGREE II. Jako wytyczne wysokiej jakości uznano te, które osiągnęły ocenę powyżej 70%: AACAP 2014, SIGN 2016, NICE 2017, NYSDH 2017, NHMRC 2018, NZMDP 2022.

Najważniejsze wnioski z przeglądu wytycznych:

- SIGN nie zaleca screeningu w całej populacji, a jedynie w grupach podwyższonego ryzyka ASD, wśród wielu narzędzi wymienia kwestionariusz M-CHAT jako odpowiedni dla dzieci w wieku 18–30 miesięcy.
- SIGN wskazuje, że w ramach kontroli zdrowia dzieci, lekarz może zidentyfikować dzieci wymagające diagnostyki w kierunku ASD. Różne narzędzia/kwestionariusze [w tym M-CHAT] mogą być w tym pomocne, ale ich wynik nie powinien być decydujący dla podjęcia decyzji o dalszej diagnostyce.
- NZMDP również nie zaleca powszechnych badań przesiewowych, wskazuje natomiast, że w ramach opieki nad dzieckiem, zarówno pracownicy służby zdrowia jak i pedagodzy powinni omawiać z rodzicami prawidłowość rozwoju dziecka. Konsultacje takie powinny mieć miejsce przynajmniej w wieku 8-12 miesięcy, 2-3 lat oraz 4-5 lat.
- Nowozelandzkie wytyczne NZMDP jako jedno z pomocnych narzędzi wskazują M-CHAT, zaznaczając równocześnie, że lekarz czy opiekun z doświadczeniem powinien być w stanie sam rozpoznać oznaki ASD.
- NHMRC zaleca, aby lekarz podstawowej opieki zdrowotnej przeprowadzał wywiad z opiekunami dziecka w kierunku ASD i, w razie potrzeby, skierował dziecko na dalszą diagnostykę. Informacje powinny być zbierane w sposób ustrukturyzowany, jednak autorzy wytycznych nie podają konkretnych narzędzi czy kwestionariuszy do tego służących. Podkreślają też, że żadne narzędzie z jednoznacznie wskazanym punktem odcięcia wyniku dodatkiego nie może być decydujące dla skierowania na dalsze badania. Nie podano wieku od którego należy rozpocząć obserwację w kierunku autyzmu.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- NYSDH zaleca screening przy użyciu jednego z proponowanych narzędzi podczas wizyt kontrolnych w wieku 18 miesięcy oraz na wizycie między 24-30 m.ż.. Dla dzieci bez podejrzenia ASD zaleca dwuetapowy kwestionariusz M-CHAT R/F lub ITC lub POSI. Jeśli wynik wskazuje na ryzyko autyzmu dziecko kierowane jest na dalszą diagnostykę. W przypadku wyniku ujemnego zalecane są dalsze badania przesiewowe w kierunku ASD w kolejnych latach oraz badania w kierunku możliwych innych zaburzeń rozwojowych.
- AACAP zaleca, aby podczas rutynowych wizyt kontrolnych oraz oceny psychiatrycznej, przeprowadzić wywiad w kierunku cech zaburzeń ze spektrum autyzmu. Wskazuje wiele narzędzi (w tym M-CHAT), które mogą być pomocne, podkreślając, że nie są to narzędzia diagnostyczne. W przypadku podejrzenia ASD należy skierować dziecko na dalszą diagnostykę.
- NICE nie odnosi się bezpośrednio do kwestii screeningu, wskazuje jednak na zasadność wczesnego wywiadu w kierunku cech mogących wskazywać na ASD. Podaje własną listę cech i objawów, na które lekarz powinien zwrócić uwagę. Nie wymienia konkretnych narzędzi do diagnostyki czy screeningu, jednak wspomina o ich istnieniu, wskazując że mogą być pomocne do usystematyzowania wywiadu.
- Wszystkie wytyczne podkreślają znaczenie wczesnego rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu dla lepszych efektów terapii.

Na podstawie przeprowadzonego przeglądu przygotowano zestawienie wytycznych odpowiadających na podstawowe pytania problemu decyzyjnego.

Tabela 1 Podsumowanie wytycznych odpowiadających na pytania problemu decyzyjnego

Czy zalecana jest ocena ryzyka wystąpienia ASD przez lekarza POZ?	
AACAP 2014	Tak
NHMRC 2018	Tak
NYSDH 2017	Tak
NICE 2017	Tak.
NZMDP 2022	Tak*
SIGN 2016	Tak*
*Sformułowano zalecenie przeciwko stosowaniu screeningu w populacji ogólnej. Jednocześnie wytyczne wskazują aby lekarz (w przypadku NZMDP również pedagog) regularnie omawiał z opiekunami prawidłowość rozwoju dziecka zwracając uwagę na cechy wskazujące na ASD i w razie potrzeby skierował dziecko na diagnostykę. Wytyczne SIGN dodatkowo zalecają screening w populacji zwiększonego ryzyka.	
W jakim wieku powinna odbywać się ocena ryzyka wystąpienia ASD?	
NHMRC 2018	Nie podano wieku.
NICE 2017	Nie podano wieku.
AACAP 2014	Nie podano wieku. Podczas rutynowych wizyt kontrolnych.
SIGN 2016	Nie podano wieku. Podczas rutynowych wizyt kontrolnych.
NYSDH 2017	W wieku 18 miesięcy oraz między 24 a 30 m.ż..
NZMDP 2022	Co najmniej w wieku 8–12 miesięcy, 2–3 lat oraz 4–5 lat.
Uzyskanie pierwszego wyn. ku ujemnego w badaniu przesiewowym lub stwierdzenie braku oznak ASD w wywiadzie, nie zwalnia z konieczności przeprowadzenia badań/wywiadu podczas kolejnych wizyt kontrolnych.	
Czy zalecane jest używanie kwestionariuszy do screeningu ASD?	
AACAP 2014	Nie zalecane. Narzędzia diagnostyczne (w tym M-CHAT) mogą być pomocne w zbieraniu wywiadu, ale nie mogą jednoznacznie decydować o konieczności dalszej diagnostyki.
NZMDP 2022	Nie zalecane. Wytyczne wskazują, że doświadczony lekarz lub pedagog jest w stanie postawić podejrzenie ASD. Równocześnie wymienia różne narzędzia (w tym M-CHAT) jako ewentualną pomoc.
SIGN 2016	Nie zalecane. Podkreśla, że fałszywie ujemny wyn. k badania przesiewowego przy pomocy kwestionariusza, może opóźnić diagnozę i rozpoczęcie terapii. Różne narzędzie (w tym M-CHAT) mogą pełnić rolę wspomagającą podczas zbierania wywiadu.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

NHMRC 2018	Nie zalecane. Narzędzia diagnostyczne (nie wymienia M-CHAT) mogą być pomocne w zbieraniu wywiadu, ale nie mogą jednoznacznie decydować o konieczności dalszej diagnostyki.
NICE 2017	Nie zalecane. Towarzystwo nie wymienia konkretnych narzędzi, jedynie wspomina o ich istnieniu i wskazuje, że mogą pełnić jedynie rolę pomocniczą.
NYS DH 2017	Zalecane. Wskazuje M-CHAT R/F [wersja zaktualizowana względem ocenianego M-CHAT] oraz ITC i POSI, nie określając, które z narzędzi jest lepsze.

4.2.3. Rekomendacje kliniczne**Tabela 2 Zestawienie zaleceń dotyczących badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu**

Organizacja, rok (kraj/region)	Rekomendowane interwencje
SIGN 2016	<p>4.1.2. BADANIA PRZESIEWOWE Populacyjne badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu nie są zalecane. Wyniki fałszywie dodatnie albo fałszywie ujemne wynikające z nieprawidłowego przeprowadzenia badań przesiewowych mogą opóźnić prawidłowe rozpoznanie. Decyzja o wystawieniu skierowania i przeprowadzeniu dalszej oceny powinna wynikać ze wskazań klinicznych.</p> <p>Zalecenie: Populacyjne badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu nie są zalecane. [Jakość dowodów: 2+]</p> <p>4.1.3. BADANIA KONTROLNE Zalecenie: W ramach podstawowego programu nadzoru nad zdrowiem dziecka, pracownicy opieki zdrowotnej mogą wspierać wczesną identyfikację dzieci wymagających dalszej diagnostyki w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu i innych zaburzeń rozwojowych. Ocena kliniczna powinna obejmować wysoki poziom uwagi nakierowanej na zachowania i trudności z zakresu integracji społecznej i zabawy, mowy oraz umiejętności językowych i komunikacyjnych, które wskazują na zaburzenia ze spektrum autyzmu. [Jakość dowodów: 2+, 2++]</p> <p>Zalecenie: Dzieci poniżej trzeciego roku życia, u których nastąpiła regresja w zakresie umiejętności językowych lub społecznych powinny zostać skierowane na dalszą diagnostykę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. [Jakość dowodów 2++]</p> <p>Zalecenie: Z celu gromadzenia informacji można wykorzystać dostępne narzędzia, ale nie powinny być one wykorzystywane do podjęcia lub wykluczenia decyzji o skierowaniu na diagnostykę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. [Jakość dowodów: 2+, 4]</p> <p>4.1.4 BADANIA PRZESIEWOWE W RAMACH DIAGNOSTYKI INNYCH SCHORZEŃ: Wskazówka praktyczna: Ocena dzieci i młodzieży z zaburzeniami rozwoju, problemami emocjonalnymi i behawioralnymi, zaburzeniami psychiatrycznymi, nieprawidłowościami w zakresie zdrowia psychicznego lub syndromami genetycznymi obejmuje, jako część rutynowej praktyki, ocenę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. [Jakość dowodów: 2++ i 2+]</p> <p>Aneks 4 Kwestionariusze wykorzystywane w ramach badań przesiewowych grup wysokiego ryzyka: [...] Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) (wiek docelowy: 18–30 miesięcy)</p>
NZMDP 2022	<p>1.1.1. Wczesne rozpoznanie autyzmu jest kluczowe. Pozwala ono na wczesne wprowadzenie programów wsparcia i może prowadzić do lepszego funkcjonowania na późniejszych etapach życia. [Kategoria B]</p> <p>1.1.2. Formalne populacyjne badania przesiewowe w kierunku autyzmu nie są zalecane. [Kategoria B]</p> <p>1.1.3. W ramach nadzoru mającego na celu wykrycie i szybką reakcję na jakiegokolwiek zaburzenia rozwojowe dziecka, pracownicy opieki zdrowotnej i edukacji powinni regularnie omawiać jego rozwój z rodzicami dziecka (co najmniej, w wieku 8–12 miesięcy, 2–3 lat i 4–5 lat). [Kategoria C]</p> <p>1.2.4. Ocena diagnostyczna młodzieży i dorosłych powinna być kompleksowa (obejmująca wszystkie obszary wymienione poniżej), a w wywiad i obserwację włączona powinna zostać osoba zainteresowana (patrz: Załącznik k 3.5). [Kategoria C]</p>

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	<p>1.2.5. Należy wykorzystać wystandaryzowane wywiady w ramach oceny zaburzeń ze spektrum autyzmu (patrz: Załącznik 3.5). [Kategoria B]</p> <p>Przegląd literatury przeprowadzony w Wielkiej Brytanii przez National Autism Plan for Children (NAPC) nie znalazł dowodów uzasadniających wdrożenie narzędzi do populacyjnych badań przesiewowych w celu identyfikacji osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu / tāngata whaitakiwātanga (zalecenie 1.1.2). Ich wyniki potwierdzają konsensus mówiący, że rodzice i pracownicy posiadający wiedzę na temat prawidłowego (nieautystycznego) rozwoju mogą rozpoznać autyzm.</p> <p>Narzędzia przesiewowe specyficzne dla zaburzeń ze spektrum autyzmu o adekwatnej czułości i swoistości obejmują:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Checklist for Autism in Toddlers (CHAT), • Autism Screening Questionnaire (ASQ). [Kategoria B]
NHMRC 2018	<p>Zalecenie 18. Sugeruje się, aby w czasie standardowych badań bilansowych adekwatnych do wieku lekarz podstawowej opieki zdrowotnej zebrał w sposób ustrukturyzowany informacje dotyczące objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu wykorzystując kwestionariusze pacjenta lub obserwacje. [CBR-2]</p> <p>Chociaż narzędzia tego typu mogą być przydatne do ustrukturyzowanego gromadzenia informacji dotyczących objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu, dowody potwierdzające zasadność podejmowania decyzji o dalszej diagnostyce na podstawie wyłącznie jednego narzędzia są mocno ograniczone. Decyzja o skierowaniu na taką ocenę nie może być sprowadzona do algorytmu z jednoznacznie wyznaczonym progiem behawioralnym i wymaga wielowymiarowej oceny klinicznej. Wczesna diagnoza i wdrożenie terapii u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu są istotne dla osiągnięcia pozytywnych wyników w dłuższym okresie.</p> <p>Zalecenie 19. Zaleca się, aby w przypadku podejrzenia zaburzeń ze spektrum autyzmu lekarz podstawowej opieki zdrowotnej rozpoczął diagnostykę od omówienia i uzyskania zgody pacjenta na wystawienie skierowania. Pisemne skierowanie do Zespołu Diagnostycznego powinno zawierać przyczynę skierowania i informacje niezbędne do efektywnego rozpoczęcia procesu. [CBR-1]</p>
NYS DH 2017	<p>1. Istotne jest, aby okresowa ocena zdrowia i ciągła obserwacja rozwoju były rutynowo przeprowadzane w ramach podstawowej opieki zdrowotnej lub przez innych specjalistów w określonych przedziałach wiekowych, zaczynając od urodzenia, aby zapewnić możliwie najwcześniejszą identyfikację zaburzeń ze spektrum autyzmu i innych zaburzeń rozwojowych. [PO]</p> <p>2. Okresowe bilanse zdrowia w wieku 9, 18 i 30 miesięcy powinna obejmować ogólną ocenę rozwoju, w celu identyfikacji ewentualnych problemów i czynników niepokojących. Badanie z użyciem wystandaryzowanych narzędzi przesiewowych dedykowanych zaburzeniom ze spektrum autyzmu powinno zostać przeprowadzone u wszystkich dzieci, u których przeprowadzany jest bilans zdrowia w wieku 18 miesięcy, a następnie powinno zostać powtórzone podczas wizyt w wieku 24 i 30 miesięcy. [PO]</p> <p>3. Zaleca się, aby, w przypadku podejrzenia zaburzeń ze spektrum autyzmu zgłaszanych przez rodziców lub na podstawie obserwacji, czy też pytań kontrolnych dotyczących zachowań społecznych, komunikacji lub zabawy, świadczeniodawca udzielający opieki pediatrycznej przeprowadzał badania przesiewowe z użyciem wystandaryzowanych narzędzi odpowiednich dla wieku dziecka. [PO]</p> <p>14. Wykorzystanie narzędzi do badań przesiewowych Poziomu 1 [wykonywanych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u wszystkich dzieci] w podstawowej opiece pediatrycznej jest silnie zalecane jako element wczesnej diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu. Wiarygodność i skuteczność wykorzystywanych narzędzi w wykrywaniu możliwych zaburzeń ze spektrum autyzmu powinna zostać potwierdzona w opublikowanych badaniach klinicznych. [PO]</p> <p>15. W przypadku dzieci bez żadnych dodatkowych czynników ryzyka zaleca się rutynowe badania przesiewowe w wieku 18, 24 i 30 miesięcy z wykorzystaniem narzędzi specyficznych dla zaburzeń ze spektrum autyzmu. [PO]</p> <p>16. Jeśli narzędzie do badań przesiewowych wskaże, że wystąpienie zaburzeń ze spektrum autyzmu jest mało prawdopodobne, wciąż należy:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Przeprowadzić badanie w kierunku innych zaburzeń rozwoju lub opóźnień w leczeniu, które mogły być przyczyną pierwotnych podejrzeń. • Kontynuować regularne okresowe obserwacje w kierunku zaburzeń rozwoju, które mogą mieć związek z przyczyną pierwotnych podejrzeń.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	<ul style="list-style-type: none"> Powtarzać badania przesiewowe w różnych przedziałach wiekowych, w tym okresowe badania diagnostyczne, jeśli utrzymuje się podejrzenie zaburzeń ze spektrum autyzmu. [PO] <p>20. M-CHAT-R/F jest przydatnym narzędziem do badań przesiewowych Poziomu 1. To jest najnowsza wersja narzędzia. Zaleca się jego użycie zamiast narzędzia M-CHAT, ponieważ badania wskazują na jego większą zdolność wykrywania zaburzeń ze spektrum autyzmu i innych zaburzeń rozwojowych. [E]</p> <p>21. M-CHAT-R/F jest dwuetapowym narzędziem do badań przesiewowych i badanie należy przeprowadzić przy użyciu obu części. Pierwsza część to składająca się z 20 pytań ankieta skierowana do rodziców. Jeśli dziecko uzyska dodatni wynik (możliwe zaburzenia ze spektrum autyzmu), należy przeprowadzić z rodzicami wywiad uzupełniający. Przy ponownym uzyskaniu dodatniego wyniku w wywiadzie uzupełniającym, zaleca się skierowanie dziecka na diagnostykę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. [E]</p> <p>22. M-CHAT-R/F ma także określone zakresy ryzyka. Jeśli dziecko uzyskało dodatni wynik wskazujący na możliwe zaburzenia ze spektrum autyzmu, osiągając 3 lub więcej punktów w teście M-CHAT-R/F, należy przeprowadzić drugą część badania -- wywiad uzupełniający z rodzicami. Jednak, jeśli dziecko uzyskało wynik równy 8 lub więcej, wskazujący na wysokie ryzyko zaburzeń, należy pominąć wywiad uzupełniający z rodzicami i niezwłocznie skierować dziecko na diagnostykę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. [E]</p>
AACAP 2014	<p>Zalecenie 1. Ocena rozwoju małych dzieci oraz ocena psychiatryczna wszystkich dzieci powinna rutynowo obejmować pytania dotyczące objawów zaburzeń ze spektrum autyzmu. [CS]</p> <p>Opracowane narzędzia do badań przesiewowych mogą być pomocne lekarzowi (patrz Tabela 3) [w tym M-Chat].</p> <p>Należy zauważyć, że narzędzia te mogą wymagać przeglądu w celu weryfikacji, czy mają udowodnioną zgodność z DSM-5 ASD, a także, uwzględnić, że mogą one wspierać, ale NIE ZASTĘPUJĄ diagnozy klinicznej</p> <p>Zalecenie 2. Jeśli wyniki badań przesiewowych wskazują na istotne objawy z zakresu zaburzeń ze spektrum autyzmu, należy przeprowadzić pogłębione badania diagnostyczne w celu zdiagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu. [CS]</p>
NICE 2017	<p>1.3.3. Rozważ skierowanie dzieci i młodych dorosłych do zespołu zajmującego się diagnostyką autyzmu, jeśli podejrzewasz autyzm w oparciu o zgłoszone i zaobserwowane cechy. [NICE podaje cechy i objawy, na które lekarz powinien zwrócić uwagę].</p> <p>1.3.5. Należy mieć na uwadze, że narzędzia służące do identyfikacji podwyższonego ryzyka autyzmu u dzieci i młodzieży mogą być przydatne do ustrukturyzowanego gromadzenia informacji o cechach wskazujących na możliwy autyzm, ale nie są niezbędne i nie powinny być wykorzystywane do rozpoznania lub wykluczenia autyzmu. Należy wziąć również pod uwagę, że:</p> <ul style="list-style-type: none"> wynik dodatni uzyskany w badaniach z użyciem narzędzi wykrywających podwyższone ryzyko autyzmu może wspierać podjęcie decyzji o skierowaniu do dalszej diagnostyki, ale może również wskazywać na inne przyczyny niż autyzm wynik ujemny nie wyklucza autyzmu. <p>1.5.11. W ramach diagnostyki autyzmu nie polegaj wyłącznie na specyficznych narzędziach służących do diagnostyki autyzmu.</p>

Analizowane wytyczne wskazują na różne narzędzia, które mogą być pomocne w badaniach przesiewowych dzieci w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Różnią się one między sobą wiekiem populacji docelowej. Część z nich powtarza się w różnych zaleceniach. Wszystkie zidentyfikowane narzędzia zestawiono w tabeli poniżej, z wyszczególnieniem populacji oraz wytycznych, które je wskazały.

Tabela 3 Zestawienie narzędzi do screeningu w kierunku ASD wymienionych w odnalezionych dokumentach wytycznych

Lp.	Narzędzie do screeningu	Populacja	Wytyczne
1.	ASD Detection In Early Childhood (ADEC)	12–36 miesięcy	NYSDH (poziom 2 – u dzieci z podejrzeniem ASD)
2.	Asperger Syndrome Diagnostic Interview (ASDI)	dzieci i dorośli	NZMDP 2022, AACAP 2014*

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

3.	Asperger Syndrome Diagnostic Scale (ASDS)	5–18 lat	AACAP 2014*
4.	Australian Scale for Asperger's syndrome (ASAS)	dzieci w szkole podstawowej	NZMDP 2022
5.	Autism Behaviour Checklist (ABC)	dzieci	AACAP 2014
6.	Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R)	dzieci i dorośli	NZMDP 2022, AACAP 2014*
7.	Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic (ADOS-G)	dzieci i dorośli	NZMDP 2022, AACAP 2014*
8.	Autism Screening Questionnaire (ASQ)	dzieci i dorośli	dzieci i dorośli- AACAP 2014, SIGN 2016, NZMDP 2022
9.	Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)	2–3 lata	SIGN 2016
10.	Childhood Autism Rating Scale (CARS)	dzieci po 2 r.ż.	AACAP 2014, SIGN 2016
11.	Childhood Autism Screening Test (CAST)	4-11 lat	AACAP 2014, SIGN 2016, NZMDP 2022
12.	Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP-IT-Checklist)	dzieci	AACAP 2014
13.	Developmental, Diagnostic and Dimensional Interview (3di)	b.d.	NZMDP 2022
14.	Diagnostic Interview for Social and Communicative Disorders (DISCO)	każdy wiek	NZMDP 2022, AACAP 2014*
15.	Gilliam Asperger's Disorder Scale (GADS)	3–22 lata	NZMDP 2022, AACAP 2014*
16.	Infant – Toddler Checklist (ITC)	6–24 miesięcy	NYSDH (poziom 1 – u wszystkich dzieci)
17.	Krug Asperger's Disorder Index (KADI)	6–22 lata	NZMDP 2022
18.	Modified Checklist For ASD In Toddlers-Revised With Follow-Up (M-CHAT-R/F)	18–30 miesięcy	NYSDH (poziom 1 – u wszystkich dzieci)
19.	Parent Observation Of Early Milestones (POEMS)	do 36 miesięcy	NYSDH (poziom 2 – u dzieci z podejrzeniem ASD)
20.	Parent Observation Of Social Interaction (POSI)	16–35 miesięcy	NYSDH (poziom 1 – u wszystkich dzieci)
21.	Pervasive Developmental Disorders Rating Scale	1–18 lat	SIGN 2016
22.	Screening Test For Asd In Toddlers (STAT)	24–36 miesięcy	NYSDH (poziom 2 – u dzieci z podejrzeniem ASD), SIGN 2016
23.	Social Communication Questionnaire	>4 lata	SIGN 2016
24.	Social Responsiveness Scale (SRS)	4–18 lat	SIGN 2016, AACAP 2014*
25.	The Social Communication Disorders Checklist	3–18 lat	SIGN 2016
*Narzędzie wskazane przez AACAP jako diagnostyczne, a nie przesiewowe.			

4.3. Rozwiązania międzynarodowe

4.3.1. Metodyka

W dniach 6-7.03.2023 r. przeprowadzono wyszukiwanie niesystematyczne rozwiązań organizacyjnych i refundacyjnych dotyczące badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Dokonano wyszukiwania wolnotekstowego na stronach internetowych instytucji działających w ochronie zdrowia przy użyciu następujących słów kluczowych: *autism*, *autism spectrum disorder*, *ASD*, *screening*, *diagnostics*. W ramach przeglądu rozwiązań międzynarodowych szukano informacji dotyczących rozwiązań w następujących krajach: Szkocja, Wielka Brytania, Austria, Niemcy, Szwajcaria, Holandia, Belgia, Francja, Norwegia, Włochy oraz Estonia, Litwa i Słowacja (kraje o zbliżonym PKB do Polski) [AOTMiT PKB].

4.3.2. Wyniki wyszukiwania

Badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu przeprowadzane w populacji ogólnej dzieci w trakcie bilansu zdrowia stosowane jest w USA podczas wizyt kontrolnych w 18 oraz 24 miesiącu życia. W Szkocji, Niemczech, Francji badanie przesiewowe jest przeprowadzane u dzieci z podwyższonym ryzykiem wystąpienia ASD oraz z niepokojącymi objawami, nie zaleca się przeprowadzania w populacji ogólnej. Nie odnaleziono informacji czy ocena rozwoju psychospołecznego jest stałym elementem bilansów zdrowia w tych krajach.

We wszystkich 4 krajach kwestionariusz M-CHAT jest wymieniany jako jedno z wielu narzędzi możliwych do wykorzystania w trakcie oceny, jednak nie wskazywane jest p referowane wykorzystanie konkretnego z nich.

W toku analizy wpływu wczesnego rozpoczęcia terapii u dzieci zdiagnozowanych w trakcie badań przesiewowych na jej efektywność zidentyfikowano analizę brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych (2023 r.) „A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years” mającą na celu ocenę zasadności przeprowadzania badań przesiewowych u dzieci poniżej 5 r.ż. Analizę przeprowadzono w zakresie:

1. Utrzymania rozpoznania ASD postawionego u tak małych dzieci na dalszym etapie rozwoju

Wskazano, iż istnieje niewiele dowodów na to, że rozpoznanie ASD utrzymuje się po ukończeniu 4 lub 5 roku życia, ponieważ dzieci objęte włączonymi badaniami miały około 2 lat, kiedy otrzymały wstępną diagnozę, a okres obserwacji większości z nich wynosił maksymalnie 2 lata. Wskazano na konieczność dalszych badań w populacji poddanej badaniu przesiewowemu z wykorzystaniem zaślepienia podczas obserwacji, aby dostarczyć bardziej użytecznych informacji na temat stabilności diagnoz ASD postawionych u małych dzieci.

2. Dokładności narzędzi przesiewowych u dzieci poniżej 5 roku życia w celu identyfikacji ASD

Wersje kwestionariusza M-CHAT wskazano jako najczęściej oceniane, z szacunkową czułością około 80%. Podkreślono jednak ograniczenia związane z dużym ryzykiem błędu systematycznego, głównie ze względu na podejście do obserwacji dzieci z negatywnym wynikiem badań przesiewowych oraz brak zaślepienia wyników badań przesiewowych w ocenach diagnostycznych ASD. Ponadto wskazano, że dowody sugerują, iż badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/językowe lub opóźnienia.

3. Korzyści z wczesnej interwencji u dzieci w wieku 5 lat i młodszych, wykrytych w badaniach przesiewowych

Wskazano, iż maksymalny czas obserwacji wśród zidentyfikowanych badań wynosił zaledwie 2 lata, stąd istnieje ograniczona liczba dowodów dotyczących długoterminowych wyników wczesnej interwencji u tych małych dzieci zidentyfikowanych w badaniach przesiewowych.

Na podstawie przeprowadzonej analizy odstąpiono od sformułowania zalecenia przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ASD u dzieci poniżej 5 roku życia.

4.3.3. Rozwiązania organizacyjne

Poniżej przedstawiono najważniejsze odnalezione informacje odnoszące się merytorycznie do zakresu przedmiotowego zlecenia Ministra Zdrowia.

Tabela 4 Rozwiązania organizacyjne w wybranych krajach

Kraj	Rozwiązanie organizacyjne
Wielka Brytania ³	<p>Dokument <i>A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years</i> stanowi analizę przeprowadzoną przez UK National Screening Committee, która ma na celu ocenę zasadności przeprowadzania badań przesiewowych u dzieci poniżej 5 r.ż.</p> <p>W 2011 r. Narodowy Komitet do spraw badań przesiewowych nie zalecił przeprowadzania badań przesiewowych u dzieci poniżej 5 r.ż.</p> <p>W 2022 przeprowadzono uzupełnienie opracowania oraz weryfikacji zasadności poprzedniego zalecenia.</p> <p><u>Przeanalizowane dowody nie wskazują, że badania przesiewowe w kierunku ASD powinny być zalecane u dzieci w wieku ≤5 lat.</u></p> <p>Chociaż istnieje pewna niepewność co do skuteczności narzędzi przesiewowych służących do identyfikacji dzieci z ASD, głównymi czynnikami ograniczającymi są niepewność co do utrzymania rozpoznania ASD postawionego u tak małych dzieci na dalszym etapie rozwoju oraz brak dowodów na skuteczność interwencji stosowanych wobec dzieci wykrytych w badaniu przesiewowym ASD.</p> <p>Q1: Utrzymania rozpoznania ASD postawionego u tak małych dzieci na dalszym etapie rozwoju</p> <p>Istnieje niewiele dowodów na to, że rozpoznanie ASD utrzymuje się po ukończeniu 4 lub 5 roku życia, ponieważ dzieci objęte włączonymi badaniami miały około 2 lat, kiedy otrzymały wstępną diagnozę, a okres obserwacji większości z nich wynosił maksymalnie 2 lata. Konieczne byłyby dalsze badania w populacji poddanej badaniu przesiewowemu z wykorzystaniem zaślepienia podczas obserwacji, aby dostarczyć bardziej użytecznych informacji na temat stabilności diagnoz ASD postawionych u małych dzieci.</p> <p>Q2: Jaka jest dokładność narzędzi przesiewowych u dzieci poniżej 5 roku życia w celu identyfikacji ASD?</p> <p>Wersje M-CHAT były najczęściej oceniane, z szacunkową czułością około 0,8. Jednak takie badania są generalnie obciążone dużym ryzykiem błędów systematycznych, głównie ze względu na podejście do obserwacji dzieci z negatywnym wynikiem badań przesiewowych oraz brak zaślepienia wyników badań przesiewowych w ocenach diagnostycznych ASD. Omówione dowody sugerują, że badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/językowe lub opóźnienia.</p> <p>Q3: Czy wykazano korzyści z wczesnej interwencji u dzieci w wieku 5 lat i młodszych, wykrytych w badaniach przesiewowych?</p> <p>Zidentyfikowano tylko 4 badania, 3 badania z randomizacją i badanie kohortowe, w których oceniano skuteczność wczesnej interwencji u małych dzieci z ASD zidentyfikowanym na podstawie populacyjnych badań przesiewowych. W związku z tym dostępne dowody są ograniczone przez niewielką liczbę badań obejmujących dzieci zidentyfikowane w wyniku badań przesiewowych ASD.</p> <p>Ponieważ maksymalny czas obserwacji wśród zidentyfikowanych badań wynosił zaledwie 2 lata, istnieje ograniczona liczba dowodów dotyczących długoterminowych wyników wprowadzenia wczesnych interwencji u tych małych dzieci zidentyfikowanych w badaniach przesiewowych.</p> <p>Ograniczenia analizy - dostępne dowody dotyczące wszystkich 3 pytań są ograniczone.</p> <ul style="list-style-type: none"> • W przypadku pytania 1 badania są ograniczone brakiem zaślepienia wstępnych ocen diagnostycznych podczas dalszej oceny diagnostycznej oraz brakiem obserwacji. • Brak zaślepienia ogranicza interpretację wielu badań dotyczących dokładności badań przesiewowych. • Krótkie okresy obserwacji (2 lata) ograniczają stopień, w jakim można oceniać utrzymanie się postawionej diagnozy ASD na dalszym etapie rozwoju dziecka oraz ocenić skuteczność wprowadzonych interwencji u dzieci zdiagnozowanych podczas badania przesiewowego. • Szczególnym ograniczeniem wielu badań przesiewowych dotyczących dokładności jest to, w jakim zakresie i w jaki sposób obserwowano dzieci, które uzyskały negatywny wynik testu przesiewowego, tak aby można było uzyskać wiarygodne oszacowania czułości i specyficzności.

³ The UK National Screening Committee. (2023). *A review of screening for autism spectrum disorders in pre-school children under the age of 5 years. External review against programme appraisal criteria for the UK National Screening Committee.* <https://view-health-screening-recommendations.service.gov.uk/document/606/download> (data dostępu: 22.03.2023)

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	<ul style="list-style-type: none"> Przegląd jest ograniczony przez włączenie wyłącznie anglojęzycznych opracowań, które były publikowane od 2010 r. Tylko część artykułów zidentyfikowanych podczas przeszukiwania bazy danych została podwójnie prześwietlona na etapie tytułu i streszczenia lub pełnego tekstu. Co więcej, poziom zgody między recenzentami co do włączenia odpowiednich badań był ogólnie niski, ze względu na brak jasnych opisów aspektów projektu badania. Możliwe jest zatem, że niektóre istotne badania nie zostały uwzględnione w przeglądzie. Jednak biorąc pod uwagę wszystkie obecne niepewności i ograniczenia w dowodach dotyczących 3 pytań badawczych, jest mało prawdopodobne, aby pominięcie niektórych dalszych badań doprowadziło w tym momencie do innego zalecenia.
Szkocja ⁴	<p>Populacyjne badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu nie są zalecane. Wyniki fałszywie dodatnie albo fałszywie ujemne wynikające z nieprawidłowego przeprowadzenia badań przesiewowych mogą opóźnić prawidłowe rozpoznanie. Decyzja o wystawieniu skierowania i przeprowadzeniu dalszej oceny powinna wynikać ze wskazań klinicznych.</p> <p>Ocena dzieci i młodzieży z zaburzeniami rozwoju, problemami emocjonalnymi i behawioralnymi, zaburzeniami psychiatrycznymi, nieprawidłowościami w zakresie zdrowia psychicznego lub syndromami genetycznymi obejmuje, jako część rutynowej praktyki, ocenę w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu.</p> <p>Kwestionariusze wykorzystywane w ramach badań przesiewowych grup wysokiego ryzyka: [...] Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) (wiek docelowy: 18–30 miesięcy)</p>
Francja ⁵	<p>Rutynowe badania przesiewowe w kierunku ASD w populacji ogólnej (powszechne badania przesiewowe) nie są zalecane z powodu braku wystarczająco czułych i specyficznych narzędzi.</p> <p>Badania przesiewowe w kierunku objawów ASD są zalecane u dzieci z objawami ostrzegawczymi lub u których ryzyko wystąpienia ASD lub NDD jest znacznie większe niż w populacji ogólnej.</p> <p>Rodzeństwo dzieci z ASD jest bardziej narażone na ASD lub inne NDD niż ogólna populacja, dlatego zaleca się rutynowe badania przesiewowe w tej grupie. To badanie przesiewowe powinno przebiegać zgodnie z określonym protokołem w celu wykrycia objawów sugerujących ASD, począwszy od 1 roku życia i kontynuując monitorowanie rozwoju dzieci.</p> <p>We wszystkich przypadkach zalecany proces screeningu obejmuje kompleksową ocenę kliniczną rozwoju dziecka podczas dedykowanej konsultacji.</p> <p>Dla dzieci w wieku od 16 do 30 miesięcy może opierać się na M-CHAT. Jeśli wyniki potwierdzą ryzyko ASD, można to uzupełnić o bardziej precyzyjny, ustrukturyzowany wywiad z rodzicami za pomocą M-CHAT-Follow-up.</p> <p>Skierowanie lub kontynuacja zgodnie z wynikami dedykowanej konsultacji</p> <p>W przypadku potwierdzenia ryzyka ASD podczas dedykowanej konsultacji przesiewowej dziecko powinno być niezwłocznie skierowane na specjalistyczną konsultację diagnostyczną zaburzeń neurorozwojowych z lekarzem psychiatrą dziecięcym i/lub pediatrą.</p> <p>Jeżeli ryzyko ASD nie zostanie potwierdzone podczas badania przesiewowego, rozwój dziecka powinien być nadal monitorowany poprzez regularną kontrolę lekarską dziecka, w szczególności obowiązkowe badania kontrolne w wieku od 0 do 6 lat</p>
Niemcy ⁶	<p>Nie należy przeprowadzać badań przesiewowych całej populacji dzieci, młodzieży lub dorosłych na obecność zaburzeń ze spektrum autyzmu, ponieważ odsetek wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych jest wysoki dla wszystkich narzędzi przesiewowych dostępnych w języku niemieckim.</p> <p>Badania przesiewowe powinny być przeprowadzane wyłącznie przez pracowników służby zdrowia posiadających wiedzę i umiejętności w zakresie zaburzeń psychicznych i rozwojowych oraz stosowanych narzędzi przesiewowych oraz ich oceny i interpretacji.</p> <p>Ze względu na niewystarczającą jakość badań żaden z istniejących instrumentów nie może być zalecany jako obowiązkowy do badań przesiewowych. Diagnozy nie można postawić ani wykluczyć na podstawie samych tylko narzędzi przesiewowych</p>

⁴ NHS Scotland. *NHS Education for Scotland: Autism Spectrum Disorders*, <https://asd.nes.scot.nhs.uk/media/1046/nextpatient.pdf> (data dostępu: 22.03.2023)

⁵ Haute Autorité de Santé. (2018). *Autism spectrum disorder. Warning signs, detection, diagnosis and assessment in children and adolescents. Clinical practice guidelines method*, https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-04/cpg_asd_diagnostic_assessment_child_teenager_2018.pdf (data dostępu: 22.03.2023)

⁶ Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie e.V., Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e.V. (2021). *S3-Leitlinie Autismus-Spektrum-Störungen im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter, Teil 1: Diagnostik*. https://register.awmf.org/assets/guidelines/028_D_G_f_Kinder-und_Jugendpsychiatrie_und_Psychotherapie/028-0181_S3_Autism_spectrum_disorders_in_childhood_adolescence_and_adulthood_2021-09_abgelaufen.pdf (data dostępu: 22.03.2023)

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	<p>W przypadku małych dzieci w wieku od dwóch lat dwuetapowy M-CHAT (zmodyfikowana lista kontrolna autyzmu u małych dzieci) może być wykorzystany do potwierdzenia podejrzenia dotyczącego zaburzenia ze spektrum autyzmu. Jednak specyficzność jest bardzo niska, więc wyniki należy interpretować bardzo ostrożnie.</p> <p>W okresie niemowlęcym nie ma empirycznie potwierdzonych cech umożliwiających przewidywanie późniejszego zaburzenia ze spektrum autyzmu. W przypadku dzieci wykazujących nieprawidłowości rozwojowe między 10 a 12 miesiącem życia (w badaniu przesiewowym w kierunku choroby U6) należy wykonać dodatkowe badanie między 16 a 18 miesiącem życia w celu sprawdzenia, czy w tym czasie nieprawidłowości się pogłębiły lub ustąpiły czas. Jest to również zalecane dla dzieci, których rodzice wyrażają w tym czasie obawy dotyczące rozwoju ich dziecka</p>
USA ⁷	<p>Amerykańska Akademia Pediatrii (AAP) zaleca, aby wszystkie dzieci były badane pod kątem opóźnień rozwojowych i niepełnosprawności podczas regularnych wizyt lekarskich u zdrowych dzieci w:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 9 miesięcy • 18 miesięcy • 30 miesięcy <p>Dodatkowe badania przesiewowe mogą być potrzebne, jeśli dziecko jest w grupie wysokiego ryzyka problemów rozwojowych z powodu przedwczesnego porodu lub niskiej masy urodzeniowej.</p> <p>Ponadto wszystkie dzieci powinny być badane specjalnie pod kątem ASD podczas regularnych wizyt lekarskich u zdrowych dzieci w:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 18 miesięcy • 24 miesiące <p>Dodatkowe badania przesiewowe mogą być potrzebne, jeśli dziecko jest w grupie wysokiego ryzyka ASD (np. ma rodzeństwo z ASD) lub jeśli występują objawy.</p> <p>Ważne jest, aby lekarze badali wszystkie dzieci pod kątem opóźnień rozwojowych, ale szczególnie monitorowali te, które są bardziej narażone na problemy rozwojowe z powodu przedwczesnego porodu, niskiej masy urodzeniowej lub rodzeństwa lub rodzica z ASD.</p> <p>Istnieje wiele różnych narzędzi do badań rozwojowych. CDC nie zatwierdza ani nie popiera żadnych konkretnych narzędzi do celów przesiewowych. Ta lista nie jest wyczerpująca i mogą być dostępne inne testy.</p> <p>Wybrane przykłady narzędzi przesiewowych do badania ogólnego rozwoju i ASD:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ages and Stages Questionnaires (ASQ) • Communication and Symbolic Behavior Scales (CSBS) • Parents' Evaluation of Developmental Status (PEDS) • Modified Checklist for Autism in Toddlers (MCHAT) • Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children (STAT)

⁷ Centers for Disease Control and Prevention (2022). *Screening and Diagnosis of Autism Spectrum Disorder for Healthcare Providers*. <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-screening.html> (data dostępu: 22.03.2023)

4.4. Opinie ekspertów klinicznych

W toku prac wystąpiono do 6 ekspertów z prośbą o ocenę zasadności wprowadzenia do świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej wnioskowanego świadczenia. Do dnia 22.03.2023 r. otrzymano 1 opinię, która przedstawiono w poniższej tabeli. W dniu 27.03.2023 r. po zakończeniu prac analitycznych, otrzymano kolejną opinię, którą dołączono do tabeli w ramach aktualizacji raportu.

Tabela 5. Podsumowanie opinii ekspertów.

Elementy stanowiska eksperckiego	Opinia ekspercka	
Czy zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci?	Ekspert 1	Tak , w mojej ocenie jest zasadnym wprowadzenie badań przesiewowych u małych dzieci w kierunku oceny ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu.
	Ekspert 2	Tak , w Polsce rozpoznawanie całościowych zaburzeń rozwojowych jest późne, co wpływa na to, że dzieci oraz ich rodziny mogą skorzystać z adekwatnych oddziaływań rehabilitacyjnych lub terapeutycznych z opóźnieniem. Na świecie rośnie częstotliwość rozpoznawania ASD (Jonas Kozik M.; Wolańczyk T. 2021). Dane pokazują, iż możliwa jest diagnoza rzetelna i trafna objawów ASD w między 15-18 miesiącem życia (Grzegorzewska I; Cierpiątkowska L.; Borkowska A. R. 2020).
Czy optymalne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w trakcie bilansu 2 latka? Czy badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci powinny być finansowane jako odrębne świadczenie?	Ekspert 1	Tak , w mojej ocenie badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u małych dzieci wieku 2 lat powinny być finansowane jako odrębne świadczenie albowiem wczesne wykrywanie omawianych zaburzeń rozwojowych stanowi czynnik ochronny w zakresie zapobiegania rozwojowi w wieku późniejszym dziecięcym zróżnicowanych zaburzeń w zakresie zdolności poznawczych, deficytów społecznych oraz innych problemów towarzyszących objawom rozwijających się zaburzeń ze spektrum autyzmu. Badanie przesiewowe dziecka w trakcie bilansu 2 latka daje możliwość jak najwcześniejszego zwrócenie uwagi rodziców (opiekunów) na wykrycie czynników zagrażających dla rozwoju spektrum autyzmu i całego późniejszego psychospołecznego rozwoju dziecka.
	Ekspert 2	Wydaje się że wprowadzenie badań w ramach bilansu 2 latka może umożliwić szybsze wykrywanie zaburzeń , a tym samym szybsze podjęcie oddziaływań terapeutycznych i rehabilitacyjnych. Dane wskazują iż diagnoza ASD w tym okresie cechuje wysoka trafność i rzetelność .
Czy badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w trakcie bilansu 2 latka powinno realizowane za pomocą formularza M-CHAT?	Ekspert 1	Tak , w mojej ocenie badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci i całościowych zaburzeń rozwoju w trakcie bilansu 2 latka warto realizować za pomocą formularza M-CHAT albowiem jest to powszechnie używane na świecie narzędzie przesiewowe do pomiaru Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym (Modified Checklist for Autism in Toddlers; M-CHAT-R) dla dzieci między 16. do 30. miesiącem życia (Robins i wsp. 2014). Wczesne rozpoznawanie zaburzeń ze spektrum autyzmu wymaga wczesnej diagnozy w powyższym kierunku i wczesnej interwencji. Narzędzie to pozwala lekarzom, innym pracownikom wielu placówek medycznych, psychologiczno- opiekuńczych ocenić wstępnie ryzyko wystąpienia autyzmu u danego dziecka na podstawie wypełnionego przez rodziców krótkiego i dostępnego kwestionariusza.
	Ekspert 2	Wątpliwości wzbudza realizacja badania jedynie w oparciu o kwestionariusz M-CHAT . Kwestionariusz ten jest względnie popularny, stosunkowo krótki i prosty w użyciu. Test ma jednak stosunkowo wysoki procent wyników fałszywie dodatnich obejmujący dzieci z innymi problemami rozwojowymi lub dzieci rodziców mających trudności w precyzyjnym odpowiedzeniu na pytania. Uwagę zwraca też wysoki procent wyników fałszywie ujemnych . W literaturze przedmiotu podkreśla się znaczenie ponownego badania zwiększającego trafność oceny oraz badania przez klinicystę w oparciu o dodatkowe narzędzie M-CHAT-R/F . (Stumer, Raymond, et al. "Autism screening at 18 months of age: a comparison of the Q-CHAT-10 and M-CHAT screeners." Molecular Autism 13.1 (2022): 1-11.). Oznacza to, że miarodajna ocena obejmuje trzy etapy: badanie przesiewowe, badanie follow-up, ocenę klinicysty. Dodatkowo w niektórych badaniach sugeruje się potwierdzenie wyniku dodatkowym testem (np. STAT).

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

		<p>Dopiero taka procedura badawcza daje szansę na to, że do dalszej diagnozy kierowane są dzieci z wysokim ryzykiem autyzmu (około 50%) oraz zaburzeń nieprorozwojowych w ogóle (ponad 90%). W tak skonstruowanej procedurze lekarze POZ kierowali by do dalszej diagnostyki około 6% dzieci.</p> <p>Wątpliwości budzi tu dodatkowo jedynie koncentracja na całościowych zaburzeniach w rozwoju. W wieku 2 lat ocenie podlegać mogą problemy w więzi (np. więź lękowo-unikająca, więź zdeorganizowana), cechy nadpobudliwości dziecka czy zahamowanie behawioralne.</p> <p>Kwestie zdrowia psychicznego i rozwoju dzieci w populacji 0-3 powinny być rozwiązane kompleksowo i obejmować:</p> <ul style="list-style-type: none"> - szkolenia dla przyszłych rodziców na temat zdrowia psychicznego dzieci - zespoły dedykowane opiece nad matkami w ciąży i mogące kontynuować opiekę nad rodziną po urodzeniu dziecka z zastosowaniem oddziaływań wzmacniających więź w relacji z dzieckiem. - szkolenia dla położnych w przedmiocie zdrowia psychicznego dzieci i znaczenia więzi wczesnodziecięcej. - szkolenia dla pracowników żłobków, lekarzy POZ i pediatrów z diagnozowania zaburzeń emocjonalnych okresu 0-3. - rozwój w ramach opieki psychiatrycznej zespołów perinatalnych oferujących terapię więzi wczesnodziecięcej <p>Narzędzia diagnostyczne mogą być uzupełnieniem takiego modelu.</p>
Jaka liczba dzieci rocznie ma wykonywany bilans 2-latka w publicznym systemie ochrony zdrowia w Polsce?	Ekspert 1	Nie posiadam dokładnych danych na powyższy temat
	Ekspert 2	Ekspert nie posiada takich danych.
Proszę o oszacowanie populacji pacjentów, którzy na podstawie badań przesiewowych przeprowadzonych w trakcie bilansu 2-latka mogą zostać skierowani na konsultację specjalistyczną w celu dalszej diagnostyki / rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu?	Ekspert 1	Nie posiadam dokładnych danych na powyższy temat
	Ekspert 2	Wg GUS w roku 2022 w Polsce urodziło się 305 000 dzieci. CDC (2018) wskazuje, iż częstotliwość występowania ASD w populacji rośnie i w ostatnich latach i przekroczyła 1 %. Przy założeniu, że wyniki dodatnie M-CHAT uzyska 15% dzieci to w roku 2024 do diagnozy całościowych zaburzeń rozwoju skierowane zostały by 45750 dzieci. Diagnoza całościowych zaburzeń w rozwoju wymaga nie mniej niż 3 wizyt diagnostycznych. Dzieci te trafiały by zapewne do placówek I poziomu referencyjnego celem wstępnej oceny ich stanu i kierowane do specjalistycznych poradni zajmujących się autyzmem lub psychiatrycznych. Przy założeniu że opieką w ramach NFZ objętych jest w Polsce średnio około 150 tys dzieci z zaburzeniami psychicznymi rocznie oznaczało by to szacunkowe zwiększenie obciążenia placówek opieki psychiatrycznej dla dzieci i młodzieży o 31% co roku. Wartości te kumulowały by się z roku na rok. Warto zaznaczyć, że diagnoza całościowych zaburzeń w rozwoju dokonywana jest w oparciu o specjalistyczne poradnie w których szacunkowy czas oczekiwania na wizytę wynosi około roku.
Proszę o wskazanie, zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo, w jakich krajach na świecie wykonywane są badania przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu? W jakim wieku są wykonywane? Przy wykorzystaniu jakich narzędzi?	Ekspert 1	Za uznane narzędzia do wczesnego przesiewowego wykrywania ASD u małych dzieci uznaje się m.in. Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym – Checklist for Autism in Toddlers – CHAT (od 18. miesiąca życia) opracowany przez Simona Baron-Cohena, Jane Allen, Christophera Gillberga i jego zmodyfikowaną wersję Modified Checklist for Autism in Toddlers – M-CHAT (od 24. do 30. miesiąca życia). Zmodyfikowany Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym (Modified Checklist for Autism in Toddlers; MCHAT-R) jest powszechnie używanym na świecie narzędziem przesiewowym przeznaczonym do wypełnienia przez oboje rodziców (Robins i wsp. 2014). Jego zaletą jest relatywnie wysoka czułość diagnostyczna, przy jednoczesnej krótkiej i zrozumiałej dla odbiorców treści, z jednoczesną dostępnością kwestionariusza.
	Ekspert 2	Badania przesiewowe na obecność autyzmu w opiece podstawowej wykonywane są w wielu krajach.
Czy kwestionariusz M-CHAT jest obecnie używany w Polsce do diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci? Czy istnieją inne narzędzia zaadaptowane i używane w Polsce?	Ekspert 1	Jest to narzędzie przesiewowe stosowane także w Polsce do oceny ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu u małych dzieci. Poza narzędziem przesiewowym, o którym mowa (M-CHAT), istnieją również wystandaryzowane narzędzia psychologiczne do pomiaru zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci i młodzieży (od 2 lat do 18 lat) np. zestaw kwestionariuszy ASRS , przeznaczony do badania zaburzeń autystycznych, zespołu Aspergera czy test ADOS – 2 (Autism Diagnosis Observation Schedule) , który wymaga specjalistycznego przygotowania np. psychologa, pedagoga (zalecanego specjalistycznego szkolenia i uzyskania certyfikatu diagnosty ADOS-2). Test ADOS -2 uznawany jest za jedno z najdokładniejszych narzędzi do diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu, stosowany jest w Polsce oraz na świecie. Można badać testem ADOS 2 zarówno małe dzieci, młodzież, jak i osoby dorosłe, ale wymaga on specjalistycznej wiedzy i szkolenia, jest czasochłonny w procedurze jego prowadzenia.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	Ekspert 2	Kwestionariusz M-CHAT został przetłumaczony i jest używany przez specjalistów w wielu placówkach . Właściwości psychometryczne nie polskiej wersji nie zostały jeszcze dokładnie zbadane (Grzegorzewska I; Cierpialkowska L.; Borkowska A. R. 2020). Analiza literatury przedmiotu wskazuje jednak na jego niską czułość i specyficzność (Sturner, Raymond, et al. "Autism screening at 18 months of age: a comparison of the Q-CHAT-10 and M-CHAT screeners." Molecular Autism 13.1 (2022): 1-11.).
Proszę o wskazanie, zgodnie z posiadaną wiedzą oraz w oparciu o piśmiennictwo, jakie narzędzie diagnostyczne jest najlepsze w badaniu przesiewowym w kierunku autyzmu u dzieci w wieku 2 lat.	Ekspert 1	Zmodyfikowany Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym (Modified Checklist for Autism in Toddlers; M-CHAT-R) jest uznanym i używanym na świecie narzędziem przesiewowym dla dzieci między 16. do 30. miesiącem życia, przeznaczonym do wypełnienia przez oboje rodziców (Robins i wsp. 2014).
	Ekspert 2	Istnieje wiele narzędzi służących do przesiewowego badania pod kontem autyzmu, należą do nich, poza M-CHAT również: Q-CHAT (również istnieje polska wersja, brak danych dotyczących właściwości psychometrycznych); ESAT (istnieje polska wersja; dane wskazują na wysoką czułość i swoistość narzędzia; brak danych dotyczących charakterystyki psychometrycznej); STAT (test przeznaczony do badania dzieci 2 letnich, charakteryzuje się wysoką czułością i swoistością, polska adaptacja w trakcie opracowania). Aktualnie większość przesiewowych kwestionariuszy nie ma opracowanej charakterystyki psychometrycznej. W związku z czym nie można wskazać który z nich najlepiej sprawdził by się w badaniu przesiewowym dzieci w wieku 2 lat . Zaleta M-CHAT jest fakt, iż jest ona rozpowszechniona wśród specjalistów zajmujących się ASD. M-CHAT ma jednak niską wartość predykcji. Na jedno dziecko u którego w badaniu potwierdzony jest autyzm przypada od 4 do 5 u których diagnoza ta nie zostaje potwierdzona (doi: 10.1136/bmjpo-2020-000700. eCollection 2021.).
Jaki wpływ na dalszą terapię dzieci ma wczesne postawienie diagnozy (w 2 r.ż.)?	Ekspert 1	Warto podkreślić, że objęcie powszechnym badaniem całej populacji dzieci, np. podczas badań okresowych tzw. „bilans dwulotka”, pozwoli na objęcie opieką także dzieci z grup zagrożonych wykluczeniem społecznym . Włączenie badania z wykorzystaniem M-CHAT-R do pakietu świadczeń gwarantowanych zwiększy szanse wczesnej identyfikacji ryzyka występowania zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci i rozpoczęcia pełnej diagnostyki. Autyzm stanowi poważne zaburzenie rozwoju, jest jednocześnie zjawiskiem trudnym do wykrycia u małych dzieci. Dokonując badania przesiewowego celem wykrycia zaburzeń ze spektrum autyzmu czy też zaburzeń rozwojowych możemy wspierać rozwój dziecka i jednocześnie podjąć wczesną interwencję, co daje lepsze rokowania długoterminowe dla całościowego rozwoju dziecka . Wskazywany w literaturze psychologicznej złożony, wieloaspektowy i specyficzny obraz przebiegu procesów rozwojowych i ich wzajemnych powiązań u dzieci z zaburzeniami spektrum autyzmu wymaga wieloetapowego procesu diagnozowania i wczesnego wykrywania autyzmu. Badania przesiewowe mogą stanowić punkt wyjścia do sporządzenia pogłębionej diagnozy psychologicznego funkcjonowania dziecka ze spektrum autyzmu, co rokuje zmniejszeniem trudności dziecka oraz zapobieganiem różnorodnym wtórnym zaburzeniom np. wykluczeniu społecznemu.
	Ekspert 2	Ze względu na znaczenie wczesnych doświadczeń ważne jest jak najszybsze wykrywanie objawów ASD i podejmowanie terapii i rehabilitacji psychologicznej . Badania wskazują iż efekty interwencji w przypadku dzieci z ASD są najlepsze jeżeli działania zostają podjęte naj najwcześniej (Grzegorzewska I; Cierpialkowska L.; Borkowska A. R. 2020).
Czy rozszerzenie zakresu odpowiedzialności lekarza POZ w zakresie przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu w trakcie bilansu 2-latka jest możliwe w obecnie funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej? Jakich potencjalnych zmian oraz działań (np. szkolenia dla lekarzy POZ) wymagałoby wprowadzenie badań przesiewowych przy wykorzystaniu narzędzia M-CHAT?	Ekspert 1	W mojej ocenie jest możliwe rozszerzenie zakresu odpowiedzialności lekarza POZ w zakresie przeprowadzania badań przesiewowych w kierunku ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu w trakcie bilansu 2-latka - w obecnie funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej. M-CHAT-R jest dostępnym narzędziem przesiewowym stosowanym (jak już pisano w niniejszej opinii) w celu oceny ryzyka wystąpienia u dziecka (16-30 miesięcy) zaburzeń ze spektrum autyzmu. Może on być stosowany zarówno przez lekarza, jak i innych specjalistów (psychologów, pedagogów) zajmujących się rozwojem dziecka do 3 roku życia.
	Ekspert 2	Wiedza lekarzy POZ na temat zaburzeń psychicznych dzieci i młodzieży powinna być większa. W razie wprowadzenia narzędzia w takcie specjalizacji i szkoleń konieczne jest zaznajamianie lekarzy z kwestionariuszem M-CHAT ; jego konstrukcją oraz możliwością ćwiczeń w posługiwaniu się tym narzędziem przesiewowym. Kwestie zdrowia psychicznego i rozwoju dzieci w populacji 0-3 powinny być rozwiązane kompleksowo i obejmować: - szkolenia dla przyszłych rodziców na temat zdrowia psychicznego dzieci - zespoły dedykowane opiece nad matkami w ciąży i mogące kontynuować opiekę nad rodziną po urodzeniu dziecka z zastosowaniem oddziaływań wzmacniających więź w relacji z dzieckiem.

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

		<ul style="list-style-type: none"> - szkolenia dla położnych w przedmiocie zdrowia psychicznego dzieci i znaczenia więzi wczesnodziecięcej. - szkolenia dla pracowników żłobków, lekarzy POZ i pediatrów z diagnozowania zaburzeń emocjonalnych okresu 0-3. - rozwój w ramach opieki psychiatrycznej zespołów perinatalnych oferujących terapię więzi wczesnodziecięcej <p>Narzędzia diagnostyczne mogą być uzupełnieniem takiego modelu.</p>
Proszę o wskazanie mocnych i słabych stron wnioskowanej technologii medycznej	Ekspert 1	<p>Mocne strony:</p> <p>wysoka czułość diagnostyczna przy jednoczesnej krótkiej i zrozumiałej dla odbiorców treści, szybki sposób obliczania wyników i dostępność narzędzia do dokonywania pomiaru cech ryzyka rozwoju w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu.</p> <p>Słabe strony:</p> <p>dotyczy badania przesiewowego cech ryzyka zaburzeń ze spektrum autystycznych małych dzieci w ściśle określonym przedziale wiekowym, nie jest specjalistycznym narzędziem psychologicznym do badania zróżnicowanych aspektów w spektrum zaburzeń autyzmu, jak np. ADOS2.</p>
	Ekspert 2	<p>Mocne strony:</p> <p>Narzędzie ma charakter przesiewowy i jest proste w użyciu</p> <p>Słabe strony:</p> <p>Szereg pytań w kwestionariuszu jest niespecyficznych dla całościowych zaburzeń w rozwoju i może dawać fałszywie dodatnie wyniki.</p> <p>Niska czułość i specyficzność narzędzia w wersji użytej jedynie jako punktowe badanie przesiewowe.</p>
<p>Ekspert 1 - Prof. dr hab. Bernadetta Izydorczyk, Konsultant Krajowy w dziedzinie psychologii klinicznej Ekspert 2 - Dr hab. Maciej Pilecki, Konsultant Wojewódzki w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży</p>		

Podsumowanie opinii ekspertów

W opinii prof. dr hab. Bernadetta Izydorczyk (Konsultant Krajowej w dziedzinie psychologii klinicznej) zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, a odpowiednim do tego momentem jest bilans dwulatka wykonywany przez lekarza. Jednak jako odpowiednie narzędzie wskazuje kwestionariusz M-Chat-R z 2014 roku, a nie wnioskowany M-Chat z 1999 roku. Zgodnie ze wskazanym piśmiennictwem chodzi o wersję dwustopniową opublikowaną w 2014 roku jako M-Chat-R/F, jednak Pani profesor nie odwołuje się do drugiej części kwestionariusza (F – follow up), nie wskazuje kto i na jakich warunkach miałyby przeprowadzać zamieszczony w niej pogłębiony wywiad.

W opinii dr hab. Macieja Pileckiego (Konsultant Wojewódzki w dziedzinie psychologii klinicznej) zasadne jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu, a odpowiednim do tego momentem jest bilans dwulatka wykonywany przez lekarza. Ekspert ma wątpliwości co do trafności diagnostycznej narzędzia M-Chat i wskazuje, że zastosowanie dodatkowego wywiadu z narzędzia M-Chat-R/F znacząco zwiększa trafność diagnostyczną. Wskazuje też szereg innych możliwych do wykorzystania kwestionariuszy, w tym narzędzia w języku polskim (Q-Chat, ESAT, STAT), nie wskazuje jednak najlepszego z nich. Według szacunków eksperta, wprowadzenia badania przesiewowego może spowodować zwiększenie obciążenia placówek I stopnia referencyjności nawet o 30%. W przypadku wprowadzenia badania narzędziem M-Chat podczas badań bilansowych, konieczne będzie przeszkolenie lekarzy w tym zakresie.

Dodatkowo Konsultant Wojewódzki zwraca uwagę na konieczność całościowego podejścia do zdrowia psychicznego dzieci w wieku 0-3 lat (szkolenia dla lekarzy m.in. POZ, perinatologów, pediatrów, położnych, rodziców, pracowników żłobków i przedszkoli), a nie jedynie skupianie się na ASD.

4.5. Wcześniejsze oceny Agencji związane merytorycznie z przedmiotowym zleceniem

Kwestia zasadności zakwalifikowania świadczeń opieki zdrowotnej opisanych w ramach KŚOZ nie była wcześniej przedmiotem oceny w Agencji. Nie prowadzone były również procesy mające na celu kwalifikację świadczeń zbliżonych merytorycznie do wnioskowanych.

5. Charakterystyka badań i ekstrakcja danych z badań włączonych do przeglądu

5.1. Metodyka

W celu odnalezienia badań dotyczących wykorzystania narzędzia M-Chat do badań przesiewowych w kierunku autyzmu dokonano przeszukiwania zgodnie z przyjętymi kryteriami włączenia według schematu PICOS (Tabela 6). Na potrzeby niniejszej analizy ograniczono się do opracowań wtórnych (przeeglądów systematycznych z metaanalizą).

Tabela 6 Kryteria włączenia i wykluczenia do przeglądu

Kategoria	Opis
Populacja docelowa	Dzieci w wieku 24-36 miesięcy
Interwencja	M-Chat
Komparator	Narzędzia do screeningu ASD
Punkty końcowe	Dowolne odnoszące się do parametrów trafności kwestionariusza
Typ badania	Do analizy włączono: <ul style="list-style-type: none"> metaanalizy na podstawie wyników przeglądu systematycznego

Wyszukiwanie doniesień naukowych przeprowadzono w dniach 1-2.03.2023 r. w następujących elektronicznych bazach informacji medycznej:

- MEDLINE (via PubMed),
- EMBASE (via Ovid),
- The Cochrane Library.

Strategie wyszukiwania dowodów naukowych wraz z wynikami wyszukiwania w poszczególnych bazach oraz diagramy selekcji przedstawiono w rozdziale 4 .

Przeprowadzono dwuetapowy proces selekcji w oparciu o wyżej opisane kryteria włączenia. W pierwszej kolejności analizowano tytuły oraz streszczenia badań, na podstawie których opracowano listę badań wstępnie spełniających kryteria włączenia do analizy. Kolejnym etapem była selekcja na podstawie pełnych tekstów artykułów. Selekcja badań została przeprowadzona przez dwóch niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji badań w oparciu o pełne teksty doniesień naukowych, ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu (z udziałem trzeciego analityka).

5.2. Charakterystyka i opis wyników badań wtórnych włączonych do przeglądu

W wyniku przeprowadzonego wyszukiwania odnaleziono dwa badania wtórne spełniające założone kryteria włączenia do przeglądu.

Wyniki metaanalizy Więckowski 2023 oceniającej parametrów narzędzi M-CHAT oraz M-CHAT-R/F stosowanych do diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu wskazują na:

- wysoką trafność badania przy użyciu kwestionariusza M-Chat jako testu przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (czułość od 82% do 83%, przy swoistości od 84% do 99%);
- wartość predykcyjna ujemna w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie ponad 99,8-99,9% pozwala wnioskować o bardzo wysokiej wiarygodności wyniku ujemnego;

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- niskie wartości predykcyjne dodatnie w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie 5-45% wskazują, iż dodatni wynik badania musi być potwierdzony dalszą diagnostyką, przy uwzględnieniu diagnostyki różnicowej innych zaburzeń rozwojowych.

W badaniu wtórnym Levy 2020 oceniano parametry narzędzi diagnostycznych w badaniach przesiewowych w kierunku zaburzeń ASD w populacji ogólnej dzieci w podstawowej opiece zdrowotnej. W przypadku oceny dzieci w 24-36 miesiącu życia wskazano następujące narzędzia:

- M-Chat (The Modified Checklist for Autism in Toddlers),
- M-Chat-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up),
- ITC (Infant-Toddler Checklist),
- PDQ1 (Psychological Development Questionnaire-1),
- SCQ (Social Communication Questionnaire).

Wyniki diagnostyczne dla zidentyfikowanych kwestionariuszy (minimalne i maksymalne zidentyfikowane w badaniach pierwotnych włączonych do przeglądu)

Narzędzia	Dostępność		Czas trwania badania	Wiek (miesiące)	Wyniki			
	Język	Koszty			Se	Sp	PPV	NPV
M-Chat	PL	brak	5-10 min	16-30	0,67-1	0,84-0,99	0,116-1	0,99-1
M-Chat-R/F	PL	brak	20-30 min	16-30	0,59-1	0,71-0,99	0,37 – 0,99	0,99-1
ITC	ANG	brak	10 min	6-24	0,933	b.d	0,73	0,93
PDQ1	ANG	brak	10 min	18-36	0,74-1	0,99-1	0,78-1	0,99-1
SCQ	PL	tak	10 min	Powyżej 24	b.d	b.d	0,75	b.d

Narzędzia M-Chat oraz M-Chat-R/F to jedyne zidentyfikowane w przeglądzie kwestionariusze, które są zwalidowane dla języka polskiego oraz bezkosztowe w użytkowaniu.

Próbowano również ustalić wpływ wczesnego rozpoczęcia interwencji u dzieci zdiagnozowanych w trakcie badań przesiewowych. Żadne z badań nie odnosiło się bezpośrednio do korzyści wynikających ze skierowania na wczesne leczenie po badaniu przesiewowym.

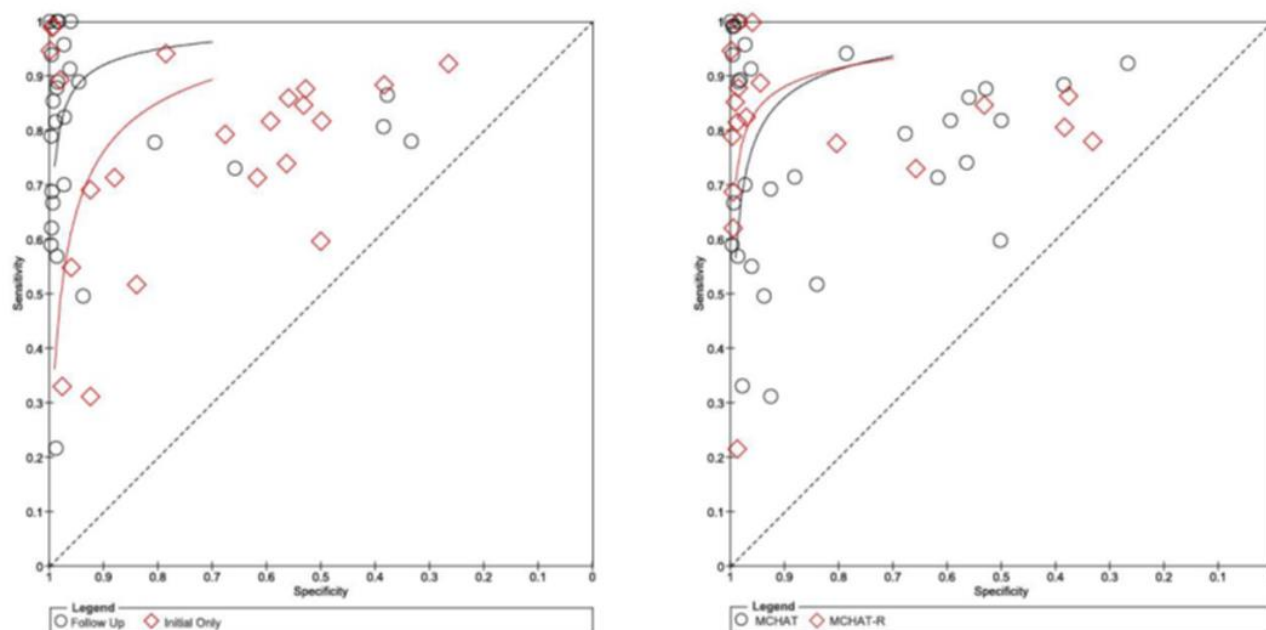
Zmiana aktualnie obowiązującego algorytmu diagnostycznego po ewentualnym dodaniu badania przesiewowego z wykorzystaniem kwestionariusza M-Chat podczas „bilansu dwulatka” została przedstawiona poniższym schemacie (Rycina 2).

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Wieckowski 2023 <i>Sensitivity and Specificity of the Modified Checklist for Autism in Toddlers (Original and Revised) A Systematic Review and Meta-analysis</i>							
Charakterystyka badania							
Metodyka			Populacja		Interwencja	Punkty końcowe	
<p>Typ badania: przegląd systematyczny z metaanalizą</p> <p>Cel: ocena parametrów narzędzi M-CHAT oraz M-CHAT-R/F stosowanych do diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu</p> <p>Przeszukane bazy: PubMed, Web of Science, Scopus</p> <p>Okres objęty wyszukiwaniem: 01.01.2001-31.08.2022</p> <p>Kryteria włączenia:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Badania oceniające M-CHAT(-R/F) w badaniach przesiewowych w kierunku ASD; • Badania opublikowane w recenzowanych czasopiśmie anglojęzycznych; • Dzieci poniżej 48 m.ż. • W badaniu zidentyfikowano co najmniej 10 przypadków ASD • Zgłoszone procedury identyfikacji przypadków fałszywie ujemnych; • Zawierał informacje (lub miał informacje dostarczone przez autorów, gdy się z nimi skontaktowano) potrzebne do przeprowadzenia metaanalizy (wskaźnik przypadków prawdziwie dodatnich, fałszywie dodatnich, fałszywie ujemnych i prawdziwie ujemnych) <p>Kryteria wykluczenia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Typ publikacji: recenzje, komentarze artykuły konferencyjne <p>Liczba włączonych badań: 50</p> <p>Ocena jakości włączonych badań: QUADAS-2</p>			<p>Dzieci do 48 miesiąca życia</p> <p>Badania oceniające M-CHAT N=31</p> <p>Badania oceniające M-CHAT-R N=18</p>		M-CHAT(-R/F)	<p>Pierwszorzędowe:</p> <ul style="list-style-type: none"> • czułość • swoistość 	
Ograniczenia badania							
<ul style="list-style-type: none"> • Problemy metodologiczne, które zostały zidentyfikowane w większości badań, co mogło wpłynąć na zniekształcenie zgłoszonych miar dokładności. W szczególności wiele badań nie oceniało każdego dziecka, które zostało przebadane za pomocą M-CHAT(-R/F), prawdopodobnie z powodu oczywistych wyzwań związanych z wykonalnością. W związku z tym zakładano, że dzieci, które uzyskały wynik negatywny i nie zostały ocenione, miały wyniki prawdziwie ujemne do analiz, ale możliwe jest, że niektóre przypadki zostały pominięte. • Różnice w kryteriach diagnostycznych ASD i rodzaju klinicysty, który przeprowadził ocenę, przyczyniły się do heterogeniczności między badaniami. • Uwzględniono tylko badania opublikowane w recenzowanych czasopiśmie anglojęzycznych 							
Skuteczność i bezpieczeństwo							
Charakterystyka	Liczba badań	Czułość	Swoistość	PPV*	NPV*	DOR (95% CI)	Wartość P
M-CHAT(-R/F)	49	0.83	0.94	12%	99,8%	75.40 (35.56-159.87)	b.d
M-CHAT	31	0.83	0.94	12%	99,8%	63.47 (25.38-158.73)	0.72

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

M-CHAT-R	18	0.83	0.95	14%	99,8%	102.69 (27.87-378.26)	
Initial only	22	0.82	0.84	5%	99,8%	24.61 (9.01-67.23)	0.01
Likelihood level LOW	27	0.83	0.99	46%	99,9%	334.78 (156.69-715.31)	<.001



Porównanie trafności diagnostycznej wnioskowanego kwestionariusza M-Chat (czarny) z nowszą wersją M-Chat-R (czerwony).

Porównanie trafności diagnostycznej kwestionariusza M-Chat lub M-Chat-R w wersji z (czarny) i bez (czerwony) pogłębionego wywiadu „follow-up”.

Wnioski autorów:

- wysoką trafność badania przy użyciu kwestionariusza M-Chat jako testu przesiewowego w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (czułość od 82% do 83%, przy swoistości od 84% do 99%);
- wartość predykcyjna ujemna w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie ponad 99,8-99,9% pozwala wnioskować o bardzo wysokiej wiarygodności wyniku ujemnego;
- niskie wartości predykcyjne dodatnie w populacji badanej przy prevalencji ASD 1% na poziomie 5-45% wskazują, iż dodatni wynik badania musi być potwierdzony dalszą diagnostyką, przy uwzględnieniu diagnostyki różnicowej innych zaburzeń rozwojowych.

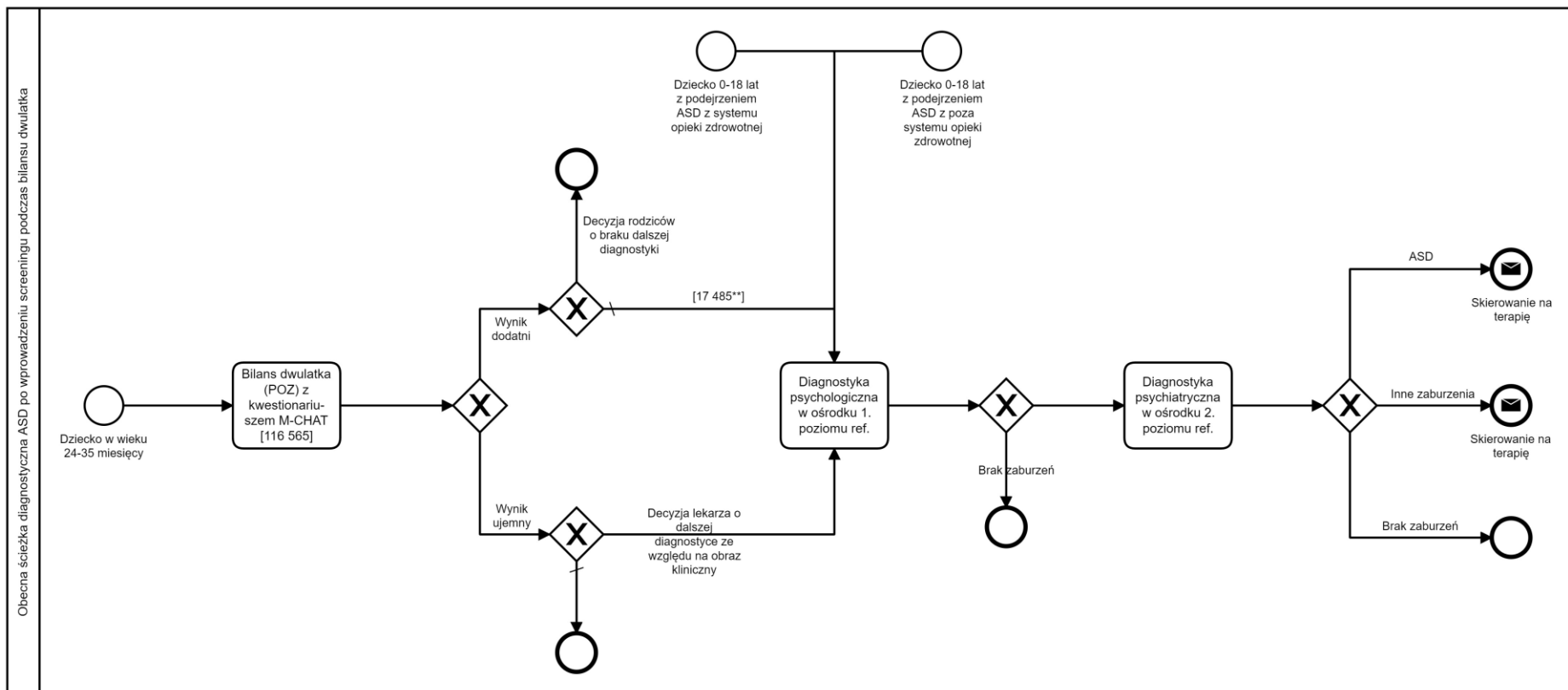
Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Levy 2020 Screening Tools for Autism Spectrum Disorder in Primary Care: A Systematic Evidence Review						
Charakterystyka badania						
Metodyka		Populacja	Interwencja	Punkty końcowe		
<p>Typ badania: przegląd systematyczny z metaanalizą</p> <p>Cel: ocena parametrów narzędzi diagnostycznych w badaniach przesiewowych w populacji ogólnej dzieci w podstawowej opiece zdrowotnej</p> <p>Przeszukane bazy: Medline, PsychInfo, Educational Resources Information Clearinghouse, Cumulative Index of Nursing and Allied Health Literature</p> <p>Okres objęty wyszukiwaniem: 01.2000-06.2018</p> <p>Kryteria włączenia:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Populacja: Dzieci do 12 r.ż poddawane badaniom przesiewowym w kierunku ASD w POZ lub podobnych warunkach • W badaniu opisane dokładnie właściwości identyfikacyjne, czas skierowania i diagnozy, czas dostępu do interwencji • Badania >100 pacjentów • Komparator: brak badań przesiewowych lub alternatywne badanie <p>Kryteria wykluczenia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Badania skupiające się wyłącznie na niemowlętach, starszych dzieciach lub osobach dorosłych lub oceniające ogólne badania przesiewowe rozwoju, genetyczne biomarkery • Inne warunki niż POZ • Badania <100 pacjentów <p>Liczba włączonych badań: 27</p> <p>Ocena jakości włączonych badań: QUADAS-2</p>		Dzieci do 12 r.ż	M-CHAT(-R/F) ITC PDQ-1 SCQ	Pierwszorzędowe: <ul style="list-style-type: none"> • czułość • swoistość • PPV • NPV 		
Ograniczenia badania						
Potencjalne ograniczenia obejmują stroniczość publikacji, selektywne raportowanie w ramach badań i ograniczone wyszukiwanie.						
Skuteczność i bezpieczeństwo						
Badanie	Jakość badania	Wiek (miesiące)	Czułość	Swoistość	PPV	NPV
M-CHAT (-R/F)						
Robins 2014	dobra	18–24	0.91 (0.86–0.96)	0.96 (0.95–0.96)	M-CHAT: 0.138 M-CHAT (-R/F): 0.509	0.999
Sturmer 2016	dobra	14.7–40.8	M-CHAT (-R/F): 0.59 (0.49–0.69)	M-CHAT (-R/F) 0.71d (0.62–0.80)	0.40 (0.30–0.50)	b.d
Baduel 2017	dobra	24	0.67 (0.41–0.86)	0.94 M-CHAT (-R/F): 0.99	0.14 M-CHAT (-R/F): 0.6	0.99

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

Robins 2001	umiarkowana	18–30	M-CHAT : 0.87	M-CHAT: 0.99	M-CHAT : 0.80	M-CHAT : 0.99
Kleinman 2008	umiarkowana	16–30	0.91	b.d	0.36 (0.31–0.40) M-CHAT(-R/F): 0.74 (0.68–0.80)	b.d
Pandey 2008	umiarkowana	24–30	b.d	b.d	M-CHAT: 0.16 M-CHAT(-R/F): 0.61	b.d
Robins 2008	umiarkowana	14–27	b.d	b.d	0,058 M-CHAT(-R/F): 0,57	b.d
Canal-Bedia 2011	umiarkowana	18–36	M-CHAT S1: 1.0 S2: 1.0	M-CHAT S1: 0.98 (0.98–0.99) S2: 0.98 (0.98–0.99)	M-CHAT S1: 0.35 (0.23–0.46) S2: 0.19 (0.05–0.33)	M-CHAT S1: 1.0 S2: 1.0
Miller 2011	umiarkowana	14–30	b.d	b.d	M-CHAT 0.27 (0.20–0.33)	b.d
Nygren 2012	umiarkowana	30	M-CHAT-R/F 0.767 (0.614–0.882)	b.d	M-CHAT-R/F 0.917 (0.775–0.982)	b.d
Chlebowski 2013	umiarkowana	18–24	b.d	b.d	0.06 M-CHAT: 0.54	b.d
Kamio 2014	umiarkowana	4–26	0.725 M-CHAT-R/F : 0.476	0.843 M-CHAT-R/F: 0.986	0.116 M-CHAT-R/F 0.455	b.d
Khowaja 2015	umiarkowana	16–30	b.d	b.d	0.522 (0.404–0.640)	b.d
Hardy 2015	umiarkowana	16–31	0.81 (0.72–0.90)	b.d	0.076 (0.06–0.09) 0.27 (0.22–0.32)	b.d
Eugenin 2015	umiarkowana	16–30	b.d	b.d	0.045 (0.014–0.077) M-CHAT-R/F: 0.40 (0.18–0.62)	b.d
Janvier 2016	umiarkowana	16–76	b.d	b.d	0.15 (0.11–0.18) M-CHAT-R/F: 0.37 (0.29–0.44)	b.d
ITC						
Wetherby 2008	dobra	6–24	0.933	b.d	0.73 (0.69–0.77)	0.93 (0.91–0.95)
PDQ-1						
Zahorodny 2018	dobra	Young = 18–24 Middle = 25–30 Old = 31–36	Young = 0.8462 Middle = 0.7143 Old = 1.00	Young = 0.9962 Middle = 1.00 Old = 1.00	Young = 0.7857 Middle = 1.00 Old = 1.00	Young = 0.9975 Middle = 0.9965 Old = 1.00
SCQ						
Janvier 2016	umiarkowana	16–76	b.d	b.d	0.75 (0.67–0.83)	b.d
Wnioski autorów:						
Narzędzia do badań przesiewowych ASD można wykorzystać do dokładnego określenia odsetka niewyselekcjonowanych populacji małych dzieci pod kątem ASD w ustawieniach POZ i podobnych. ASD jest powszechnym zaburzeniem neurorozwojowym związanym ze znacznymi kosztami życia. Coraz więcej dowodów potwierdza korzyści funkcjonalne i lepsze wyniki małych dzieci otrzymujących intensywną interwencję, więc wczesna identyfikacja na poziomie populacji jest pilnym wyzwaniem dla zdrowia publicznego.						

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu



Rycina 2 Ścieżka diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu w Polsce po wprowadzaniu badań przesiewowych podczas „bilansu dwulatka”

Źródło: Opracowanie własne na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ i szacunków eksperta**

6. Analiza wpływu finansowania świadczenia opieki zdrowotnej ze środków publicznych na system ochrony zdrowia

6.1. Stanowisko Prezesa NFZ

Agencja, działając na podstawie art. 31c ust. 3 pkt. 2 ustawy o świadczeniach, pismem znak WS.420.2.2023.PH z 6 marca 2023 r. wystąpiła do Prezesa NFZ z prośbą o przekazanie opinii w sprawie zasadności zakwalifikowania wyżej opisanych świadczeń opieki zdrowotnej jako świadczeń gwarantowanych w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej. Do dnia 22.03.2023 r. nie otrzymano odpowiedzi.

6.2. Skutki dla systemu ochrony zdrowia – oszacowanie własne AOTMiT

W poniższym rozdziale przedstawiono oszacowanie przewidywanych skutków dla systemu ochrony zdrowia związanych z ewentualnym wprowadzeniem badania przesiewowego zaburzeń ze spektrum autyzmu przy użyciu kwestionariusza M-Chat w trakcie bilansu zdrowia u dzieci w wieku 2 lat.

6.2.1. Wielkość populacji docelowej

Badaniem przesiewowym zaburzeń ze spektrum autyzmu przy użyciu kwestionariusza M-Chat, zgodnie z Kartą Świadczenia Opieki Zdrowotnej, objęte byłyby wszystkie dzieci, u których wykonywany jest bilans zdrowia w wieku 2 lat.

Zgodnie ze ścieżką wskazaną przez Konsultanta Krajowego pacjenci z dodatnim wynikiem badania kierowani byliby do dalszej diagnostyki wstępnej i pogłębionej w ośrodkach I i II stopnia referencyjnego systemu ochrony zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży.

Tabela 7. Zestawienie danych dotyczących szacowanej wielkości populacji docelowej w skali roku.

Lp.	Źródło oszacowania	Szacowana liczebność populacji docelowej
Bilans zdrowia w wieku 2 lat		
1.	KPZ	Brak danych
2.	Opinie ekspertów	Brak danych
3.	NFZ	Brak danych
4.	Dane sprawozdawczo-rozliczeniowe (za lata 2017-2021)	153 950 - 80 658
Lekarze POZ wykonujący bilans zdrowia w wieku 2 lat		
1.	KPZ	Brak danych
2.	Opinie ekspertów	Brak danych
3.	NFZ	7 584 - 9 102*
4.	Dane sprawozdawczo-rozliczeniowe (suma za lata 2017-2021 r.)	13 425
Diagnostyka w podmiocie I stopnia referencyjności		
1.	Opinia eksperta	15 % populacji pacjentów, u których wykonano bilans zdrowia w wieku 2 lat
<p><i>Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie KPZ, opinii KK w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, stanowiska NFZ, danych sprawozdawczo-rozliczeniowych za lata 2017-2021</i></p> <p>*dane NFZ za lata 2019-2022</p>		

6.2.2. Koszt świadczenia

Tabela 8. Zestawienie danych dotyczących szacowanych kosztów.

Lp.	Źródło oszacowania	Koszt świadczenia
Bilans zdrowia w wieku 2 lat		
1.	KŚOZ	Świadczenie ma wpłynąć na przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia terapii, ma być realizowane jako element innego świadczenia w ramach POZ (bilansu zdrowia w wieku 2 lat) w ramach budżetu przeznaczanego na jego realizację bez konieczności dodatkowego zwiększania budżetu. Narzędzie M-Chat jest procedurą bezkosztową, nie generującą kosztów związanych z zakupem licencji, użytkowania i rozpowszechniania.
2.	Opinia eksperta	j.w.
3.	NFZ	Brak danych
Szkolenie lekarzy POZ		
1.	KŚOZ	Brak danych
2.	Opinia eksperta	Trudno oszacować skutki finansowe z uwagi na niepewność odnośnie potencjalnego zapotrzebowania (liczba lekarzy POZ, którzy mieliby zostać objęci szkoleniem) a także format i koszty szkolenia uzupełniającego dla lekarzy w zakresie psychiatrii dzieci i młodzieży.
Diagnostyka w podmiocie I stopnia referencyjności		
1.	KŚOZ	Brak danych
2.	Opinia eksperta	Włączenie świadczenia jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat ma na celu przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia terapii u pacjentów z ASD. Szacunkowo 15% dzieci poddanych bilansowi trafi na dalszą diagnostykę do podmiotów realizujących świadczenia z zakresu psychiatrii dzieci i młodzieży na I stopniu referencyjności. Na podstawie opinii eksperta, wśród dzieci z dodatnim wynikiem badania M-Chat znajdują się poza pacjentami z ASD również pacjenci z innymi rodzajami zaburzeń rozwojowych. W obecnie funkcjonującej ścieżce trafiliby oni do systemu, jednak w późniejszym wieku, stąd nie stanowił by oni dla systemu dodatkowych pacjentów.
3.	NFZ	<ul style="list-style-type: none"> „nie jest możliwa do oszacowania liczba pacjentów przyjętych przez I poziom referencyjny w ramach którego pacjent otrzymałby poradę diagnostyczną psychologiczną, a następnie i tak musiałby być przekierowany do lekarza psychiatry dzieci i młodzieży w ramach II poziomu referencyjnego lub Poradni dla osób z autyzmem dziecięcym w celu ostatecznej diagnozy, z uwagi na fakt, że AOTMiT jest w trakcie publikowania taryf świadczeń gwarantowanych w zakresie świadczeń dedykowanych osobom z autyzmem dziecięcym, zatem na dzień dzisiejszy nie wiemy jaki będzie ostateczny koszt diagnozy osób z całościowymi zaburzeniami rozwoju.”
Źródło: opracowanie własne AOTMiT na podstawie KPZ, opinii KW w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży, stanowiska NFZ		

W poniższej tabeli przedstawiono zestawienie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych świadczeń realizowanych z zakresu bilansu zdrowia w wieku 2 lat.

Tabela 9. Zestawienie danych dotyczących świadczeń z zakresu bilansu zdrowia w wieku 2 lat na podstawie bazy danych ŚWIAD

Zakres danych	2017	2018	2019	2020	2021	2022 I półrocze	Suma
Liczba pacjentów	153 024	138 973	141 021	66 038	80 083	44 803	622 990
Liczba udzielonych świadczeń	153 950	139 922	141 853	66 443	80 658	45 113	627 939
Liczba świadczeniodawców	4 537	4 528	4 455	4 038	4 028	3 789	5 327
Liczba unikalnych NPWZ	9 302	9 262	9 090	7 596	7 726	6 914	13 425

6.2.1. Metodyka i sposób przeprowadzenia analizy

Poniżej przedstawiono założenia i metodykę analizy potencjalnych skutków finansowych w przypadku ewentualnego objęcia refundacją ocenianego świadczenia.

1. Założenia ogólne:

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

- a. Realizacja świadczenia będzie odbywać się w ramach świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.
- b. Badaniem przesiewowym w kierunku ASD przy użyciu narzędzia M-Chat zostaną objęci wszyscy pacjenci, u których wykonywany będzie bilans zdrowia w wieku 2 lat, którzy obecnie objęci są świadczeniami finansowanymi ze środków publicznych. Badanie przesiewowe w kierunku ASD będzie stanowić świadczenie komplementarne do obecnie finansowanych świadczeń. Wdrożenie tego świadczenia nie powinno wpłynąć na zmianę liczby dotychczas diagnozowanych i leczonych pacjentów, a jedynie na przesunięcie w czasie momentu diagnozy i rozpoczęcia terapii.
- c. Badanie przy użyciu kwestionariusza M-Chat, ze względu na swój przesiewowy charakter jest obarczone ryzykiem uzyskania wyników fałszywie dodatnich. Dane z analizy brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych wskazują, iż badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/komunikacyjne lub opóźnienia rozwoju. Również zgodnie z opinią Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wśród dzieci z dodatnim wynikiem badania M-Chat poza pacjentami z ASD znajdują się również pacjenci z innymi rodzajami zaburzeń rozwojowych, stąd decyzja o konieczności skierowania do dalszej diagnostyki każdego dziecka, które uzyskało wynik dodatni jest uzasadniona.
- d. W obecnie istniejącej ścieżce diagnostycznej pacjenci z podejrzeniem ASD diagnozowani są w ramach diagnostyki wstępnej i pogłębionej w podmiotach realizujących świadczenia z zakresu psychiatrii dzieci i młodzieży na odpowiednio I i II stopniu referencyjności. W przypadku wprowadzenia badania przesiewowego jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat przesunięciu uległby jednak wiek pacjentów, u których rozpoczyna się diagnostykę i ewentualną terapię, nie będą oni stanowić zatem dla systemu dodatkowych pacjentów.

2. Perspektywa: płatnika publicznego

3. Liczebność populacji:

- a. Założenia populacyjne oparto na danych zawartych w bazie danych ŚWIAD, będącej w dyspozycji Agencji wg strategii wyszukiwania:

- Okres czasu 2017-2021
- Kod 5.01.00.0000104 bilans zdrowia przeprowadzony u pacjentów w wieku 24–35 miesięcy

oraz danych epidemiologicznych uzyskanych z przeglądu literatury oraz opinii Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży.

- b. Założenia dotyczące liczby lekarzy wykonujących oparto na danych zawartych w bazie danych ŚWIAD, będącej w dyspozycji Agencji oraz Zestawienia liczbowego lekarzy i lekarzy dentyistów wg dziedziny i stopnia specjalizacji Naczelnej Izby Lekarskiej

- Lekarze POZ wykonujący bilans zdrowia w wieku 2 lat w latach 2017-2021 – 13 425
- Lekarze pediatrzy wykonujący zawód (NIL) – 15 305
- Lekarze specjaliści medycyny rodzinnej (NIL) – 11 813

4. Koszt procedury:

Koszt procedury oparto na danych zawartych w Karcie Świadczenia Opieki Zdrowotnej oraz analizie dostępnych danych pochodzących od twórców narzędzia.

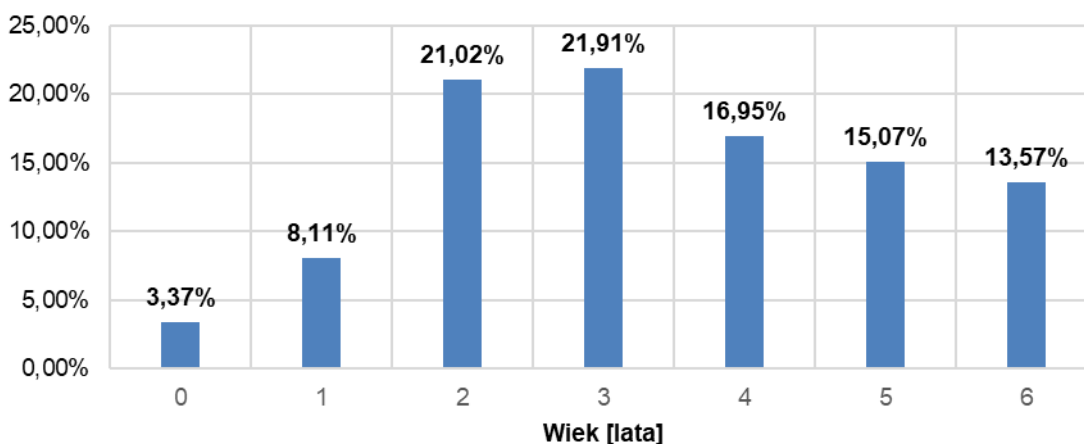
6.2.2. Wyniki

Obecnie nie jest realizowany program badań przesiewowych zaburzeń ze spektrum autyzmu. Bilans zdrowia w wieku 2 lat nie obejmuje oceny rozwoju psychospołecznego. Wprowadzenie świadczenia jako elementu bilansu zdrowia spowoduje, że realizacja odbywać się będzie w sposób komplementarny do obecnie finansowanego świadczenia. W związku z tym, iż narzędzie M-Chat jest procedurą bezkosztową, nie generującą kosztów związanych z zakupem licencji, użytkowania i rozpowszechniania, wprowadzenie świadczenia jako elementu bilansu zdrowia nie wpłynie na koszt realizacji świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.

Jednakże, zgodnie z opinią NFZ, „z uwagi na fakt, że badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu miałyby się odbywać w trakcie badań bilansowych 2-latków, konieczna jest nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej [1] w części III zał. 1. Poszerzenie badania bilansowego o wnioskowane działanie może ponadto spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ np. stawki kapitacyjnej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ realizujących porady bilansowe w tej grupie wiekowej, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.”

Podstawowym celem włączenia badania przesiewowego ASD jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat jest przesunięcie momentu diagnozy i rozpoczęcia ewentualnej terapii, stąd pacjenci objęci badaniem nie powinni stanowić dodatkowych pacjentów dla systemu. W obecnie funkcjonującej ścieżce pacjenci ci trafiają do systemu, jednak w późniejszym wieku. W oparciu o dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za lata 2014-2021, na podstawie populacji siedmiolatków, można wnioskować, że 32% pacjentów otrzymuje diagnozę przed ukończeniem 3 roku życia, a pozostałe 68% pacjentów w wieku 3-7 lat.

Rozkład wieku, w którym dokonywana jest diagnoza autyzmu w Polsce



Wykres 4 Rozkład wieku, w którym dokonywana jest diagnoza autyzmu w Polsce

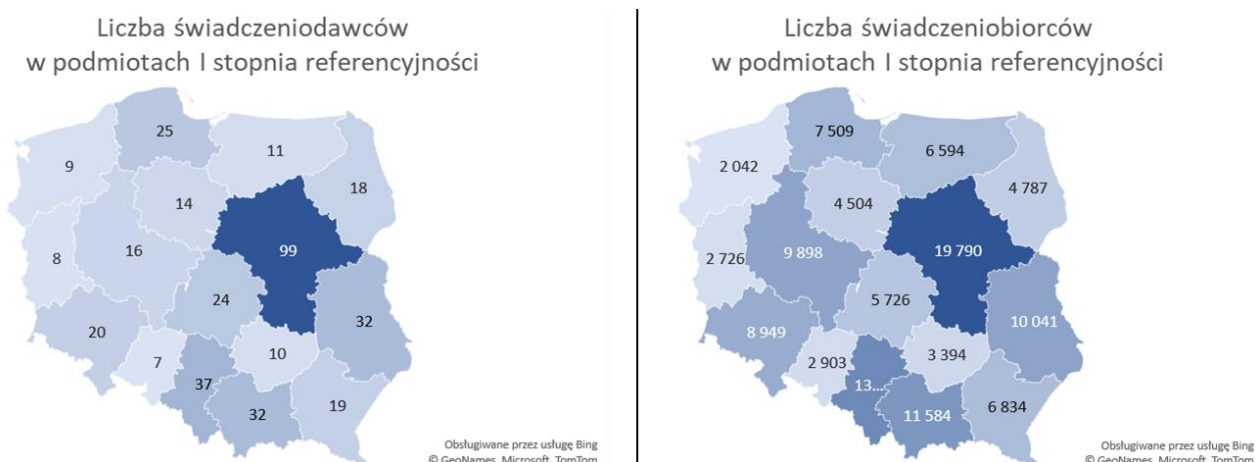
W oparciu o dane uzyskane z analizy klinicznej można szacować odsetek wszystkich uzyskanych z badania M-Chat wyników dodatnich (*true positive* i *false positive*) na 15%. Dane z analizy brytyjskiego Narodowego Komitetu ds. Badań Przesiewowych wskazują, iż badania przesiewowe w kierunku ASD prowadzą do przypadkowych ustaleń, takich jak inne zaburzenia rozwojowe/komunikacyjne lub opóźnienia rozwoju. Również opinia Konsultanta Krajowego w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży wskazuje, że wśród dzieci z dodatnim wynikiem badania M-Chat poza pacjentami z ASD znajdują się również pacjenci z innymi rodzajami zaburzeń rozwojowych, stąd decyzja o konieczności skierowania do dalszej diagnostyki każdego dziecka, które uzyskało wynik dodatni wydaje się być uzasadniona. Jednak z uwagi na ograniczone dowody naukowe, arbitralne założenie, iż uzyskane wyniki fałszywie dodatnie obejmować będą jedynie pacjentów z innymi zaburzeniami rozwojowymi (a nie pacjentów zdrowych) obarczone jest dużą niepewnością.

Biorąc pod uwagę, liczbę sprawozdanych zrealizowanych bilansów zdrowia w wieku 2 lat, wynoszących 80 658 w roku 2021 oraz przyjmując arbitralne założenie, iż 15% pacjentów wymagać będzie dalszej diagnostyki w ośrodku I stopnia referencyjnego systemu ochrony zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży,

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

do podmiotów tych trafiłoby rocznie 12 098 pacjentów. Przy liczbie poradni (dane sprawozdawczo-rozliczeniowe za 2021 r.) wynoszącej 381, można szacować średnio rocznie 32 nowych pacjentów przypadających na jeden podmiot. Przy obecnym obciążeniu podmiotów (120 283 pacjentów na 381 ośrodków – średnio 315 świadczeniobiorców rocznie na ośrodek) – można szacować średnie zwiększenie obciążenia ośrodka o 10% w skali roku. W kontekście kosztów stanowiących skutek wprowadzonego rozwiązania przekładającego się na zwiększenie liczby pacjentów w Zespołach lub Ośrodkach środowiskowej opieki psychologicznej i psychoterapeutycznej dla dzieci i młodzieży - I poziom referencyjny, lub Centrach zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży - poradnia zdrowia psychicznego – II poziom referencyjny, zgodnie z opinią NFZ:

- „nie jest możliwa do oszacowania liczba pacjentów przyjętych przez I poziom referencyjny w ramach którego pacjent otrzymałby poradę diagnostyczną psychologiczną, a następnie i tak musiałby być przekierowany do lekarza psychiatry dzieci i młodzieży w ramach II poziomu referencyjnego lub Poradni dla osób z autyzmem dziecięcym w celu ostatecznej diagnozy,
- z uwagi na fakt, że AOTMIT jest w trakcie publikowania taryf świadczeń gwarantowanych w zakresie świadczeń dedykowanych osobom z autyzmem dziecięcym, zatem na dzień dzisiejszy nie wiemy jaki będzie ostateczny koszt diagnozy osób z całościowymi zaburzeniami rozwoju.”



Rycina 3 Liczba świadczeniodawców w podmiotach I stopnia referencyjności oraz liczba świadczeniobiorców z nich korzystających

Źródło: Opracowanie własne, na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych NFZ

Zgodnie z opinią Konsultanta Krajowego wdrożenie badania przy użyciu narzędzia M-Chat jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat może być związane z koniecznością podwyższenia kompetencji lekarzy POZ przeprowadzających bilans. Zasadne byłoby rozważenie przez MZ aby wraz z wdrożeniem przygotować seminaria umożliwiające wprowadzenie narzędzia do praktyki i zapoznanie lekarzy POZ z nowym elementem bilansu. Na podstawie danych sprawozdawczo-rozliczeniowych za lata 2017-2021 liczba lekarzy wykonujących bilans 2-latką wyniosła 13 425, natomiast w oparciu o *Zestawienia liczbowego lekarzy i lekarzy dentyistów wg dziedziny i stopnia specjalizacji* Naczelnej Izby Lekarskiej można wnioskować, że liczba lekarzy mogących wykonywać bilans (lekarze pediatry i specjaliści medycyny rodzinnej) może wynosić 27 118 (odpowiednio 15 305 i 11 813). Z uwagi na fakt, że dane dotyczące liczby lekarzy mogących realizować świadczenie bilansu zdrowia w wieku 2 lat są ograniczone, oszacowanie kosztu szkoleń dla lekarzy jest obarczone dużą niepewnością.

W przypadku wprowadzenia badania przesiewowego ASD przy użyciu narzędzia M-Chat nie jest zakładany wzrost kosztów jednostkowych świadczenia, ani wzrost liczby pacjentów objętych dotychczasowymi świadczeniami w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej. Jednak zakładany odsetek uzyskanych wyników dodatknych badania (15% populacji) może wpłynąć na obciążenie podmiotów realizujących świadczenia z zakresu psychiatrii dzieci i młodzieży na I stopniu referencyjności.

6.2.3. Podsumowanie

W obecnie istniejącym koszyku świadczeń gwarantowanych w zakresie podstawowej opieki zdrowotnej brak jest procedury „badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu”, tym samym nie są one finansowane ze środków publicznych. Zgodnie z przeprowadzonymi analizami, wprowadzenie ww. świadczenia jako elementu bilansu zdrowia w wieku 2 lat nie wpłynie na koszty płatnika publicznego, gdyż realizacja odbywać się będzie w sposób komplementarny do obecnie finansowanych świadczeń. Badanie przesiewowe w kierunku ASD może stanowić wartość dodaną do procesu diagnostyki pacjenta wpływając na przesunięcie momentu diagnozy i ewentualnego wdrożenia terapii, jednak z uwagi na dodatkowe koszty, związane przede wszystkim z obszarem szkoleń lekarzy POZ, ostateczny koszt wdrożenia jest niepewny.

Jednakże, zgodnie z opinią NFZ, „z uwagi na fakt, że badanie przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu miałyby się odbywać w trakcie badań bilansowych 2-latków, konieczna jest nowelizacja rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej [1] w części III zał. 1. Poszerzenie badania bilansowego o wnioskowane działanie może ponadto spowodować konieczność zwiększenia przez NFZ np. stawki kapitałowej lub wprowadzenie innej dodatkowej dopłaty dla lekarzy POZ realizujących porady bilansowe w tej grupie wiekowej, a tym samym wzrost nakładów na finansowanie świadczeń z zakresu podstawowej opieki zdrowotnej.”

6.3. Przegląd analiz ekonomicznych

W celu odnalezienia analiz ekonomicznych dotyczących stosowania narzędzia M-Chat do screeningu u dzieci w wieku 2 lat w kierunku autyzmu, dokonano przeszukiwania systematycznego w bazach publikacji medycznych MEDLINE via PubMed oraz Embase via Ovid. Zastosowane strategie wyszukiwania zostały przedstawione w ostatnim rozdziale. Posługiwano się słowami kluczowymi ograniczającymi wyniki wyszukiwania względem interwencji, łącząc kwerendy odpowiednimi operatorami logicznymi Boole'a.

Wyszukiwanie doniesień naukowych przeprowadzono w dniu 13.03.2023 r., a następnie przeprowadzono dwuetapowy proces selekcji. W pierwszej kolejności analizowano tytuły oraz streszczenia badań, na podstawie których opracowano listę badań wstępnie spełniających kryteria włączenia do analizy (2 badania). Kolejnym etapem była selekcja na podstawie pełnych tekstów artykułów. Selekcja badań została przeprowadzona przez dwóch niezależnie pracujących analityków. W przypadku wystąpienia niezgodności opinii w trakcie weryfikacji badań w oparciu o pełne teksty doniesień naukowych, ostateczne stanowisko uzgadniano w drodze konsensusu (z udziałem trzeciego analityka). Ostatecznie oba badania zostały odrzucone (abstrakt konferencyjny oraz pełen tekst publikacji w języku Czeskim).

W ramach przeprowadzonego przeglądu nie zidentyfikowano analiz ekonomicznych dotyczących przedmiotowego świadczenia. W związku z tym oraz z uwagi na charakter analizowanego świadczenia odstąpiono od przeprowadzenia formalnej analizy ekonomicznej.

3. Bibliografia

Badania i przeglądy włączone do przeglądu	
Wieckowski 2023	Wieckowski, A. T., Williams, L. N., Rando, J., Lyall, K., & Robins, D. L. (2023). Sensitivity and Specificity of the Modified Checklist for Autism in Toddlers (Original and Revised): A Systematic Review and Meta-analysis. <i>JAMA pediatrics</i> .
Levy 2020	Levy, S. E., Wolfe, A., Coury, D., Duby, J., Farmer, J., Schor, E., ... & Warren, Z. (2020). Screening tools for autism spectrum disorder in primary care: A systematic evidence review. <i>Pediatrics</i> , 145(Supplement_1), S47-S59.
Rekomendacje kliniczne	
AACAP 2014	Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., & State, M. (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. <i>Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry</i> , 53(2), 237-257.
NHMRC 2018	Whitehouse, A. J., Evans, K., Eapen, V., & Wray, J. (2018). A national guideline for the assessment and diagnosis of autism spectrum disorders in Australia. Full National Guideline. Whitehouse, Australia: Autism Cooperative Research Centre (CRC).
NICE 2017	The National Institute for Health and Care Excellence, Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis, 2017, https://www.nice.org.uk/guidance/cg128 , [23.02.2023 r.]
NYSDH 2017	New York State Department of Health, Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children with Autism Spectrum Disorders (ASD), 2017 update, https://www.health.ny.gov/publications/20152.pdf , [22.02.2023r.]
NZMDP 2022	Rau, H. W. H. T. Autism Guideline. https://www.whaikaha.govt.nz/assets/Autism-Guideline/Aotearoa-New-Zealand-Autism-Guideline-Summary.pdf , [22.02.2023 r.]
SIGN 2016	Scottish Intercollegiate Guidelines Network Assessment, SIGN 145, Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders, https://www.sign.ac.uk/assets/sign145.pdf , [23.02.2023 r.]
Inne	
Modabbernia 2017	Modabbernia, A., Velthorst, E., & Reichenberg, A. (2017). Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. <i>Molecular autism</i> , 8(1), 1-16.
Volkmar 2014	Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., & State, M. (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. <i>Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry</i> , 53(2), 237-257.
APA 2013	American Psychiatric Association. (2013). <i>Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5</i> . Washington.
Wright 2008	Wright, P. Stern, J. Phelan, M. (2008). <i>Psychiatria Tom 1, Rozdział 13 Psychiatria dzieci i młodzieży</i> . red. Rybakowski, J. Rybakowski, F. Wrocław: Elsevier.
Rowland 2008	Rowland, P. (2008). <i>Neurologia Merritta Tom 2, Rozdział 77 Niepostępujące zaburzenia rozwojowe mózgu</i> . red. Kwieciński, H. Kamińska, A. Wrocław: Elsevier.
WHO 1992	World Health Organization. (1992). <i>International classification of diseases: Diagnostic criteria for research (10th edition)</i> . Geneva, Switzerland.
NIH 2021	NIH, Early Intervention for Autism (2021), https://www.nichd.nih.gov/health/topics/autism/conditioninfo/treatments/early-intervention [15.03.2023 r.]
CDC 2022	CDC, Treatment and Intervention Services for Autism Spectrum Disorder (2022), https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/treatment.html [15.03.2023 r.]
Słopeń 2022	Słopeń, A., Rynkiewicz, A., Janas-Koz k, M. (2022). Zaburzenia ze spektrum autyzmu. [w:] Wolańczyk, T., Janas-Koz k, M. (Red.). <i>Psychiatria Dzieci i Młodzieży (Tom 1)</i> . PZWL Wydawnictwo Lekarskie.
Pasco 2018	Pasco, G. (2018). The value of early intervention for children with autism. <i>Paediatrics and Child Health</i> , 28(8), 364-367.
Banasiak 2010	M. Banasiak, M., A. Witus k, A., T. Pietras, T., P. (2010). Górski, <i>Epidemiologia autyzmu</i> , [w:] T. Pietras, A. Witusik, P. Gałeczki (red.), <i>Autyzm – epidemiologia, diagnoza i terapia</i> , Wrocław: Continuo,
NIK 2019	Najwyższa Izba Kontroli. (2019). Wsparcie osób z autyzmem i zespołem aspergera w przygotowaniu do samodzielnego funkcjonowania, Informacja o wynikach kontroli. LKI.430.006.2019. Nr ewid. 75/2019/P/19/073/LKI
Dawson 2010	Dawson G, Rogers S, Munson J, Smith M, Winter J, Greenson J, Donaldson A, Varley J. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. <i>Pediatrics</i> .

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	2010 Jan;125(1):e17-23. doi: 10.1542/peds.2009-0958. Epub 2009 Nov 30. PMID: 19948568; PMCID: PMC4951085.
Zwaigenbaum 2015	Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, Kasari C, Carter A, Granpeesheh D, Mailloux Z, Smith Roley S, Wagner S, Fein D, Pierce K, Buie T, Davis PA, Newschaffer C, Robins D, Wetherby A, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL, McPartland JC, Natowicz MR. Early Intervention for Children With Autism Spectrum Disorder Under 3 Years of Age: Recommendations for Practice and Research. <i>Pediatrics</i> . 2015 Oct;136 Suppl 1(Suppl 1):S60-81. doi: 10.1542/peds.2014-3667E. PMID: 26430170; PMCID: PMC9923898.

4. Strategia wyszukiwania

4.1. Analiza kliniczna

Tabela 10 Strategia wyszukiwania Medline via PubMed

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	Search: (((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract])) OR (ASD[Title/Abstract])) OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract])) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh])) OR ("Autistic Disorder"[Mesh]))	77 061
#2	Search: screening[Title/Abstract]	656 994
#3	Search: ((toddler*[Title/Abstract]) OR (children[Title/Abstract])) OR (24 mo*[Title/Abstract])	1 307 405
#4	Search: ((((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract])) OR (ASD[Title/Abstract])) OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract])) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh])) OR ("Autistic Disorder"[Mesh])) AND (screening[Title/Abstract])) AND (((toddler*[Title/Abstract]) OR (children[Title/Abstract])) OR (24 mo*[Title/Abstract]))	1 776
#5	Search: ((((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract])) OR (ASD[Title/Abstract])) OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract])) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh])) OR ("Autistic Disorder"[Mesh])) AND (screening[Title/Abstract])) AND (((toddler*[Title/Abstract]) OR (children[Title/Abstract])) OR (24 mo*[Title/Abstract])) Filters: Systematic Review	79

Tabela 11 Strategia wyszukiwania EMBASE via Ovid

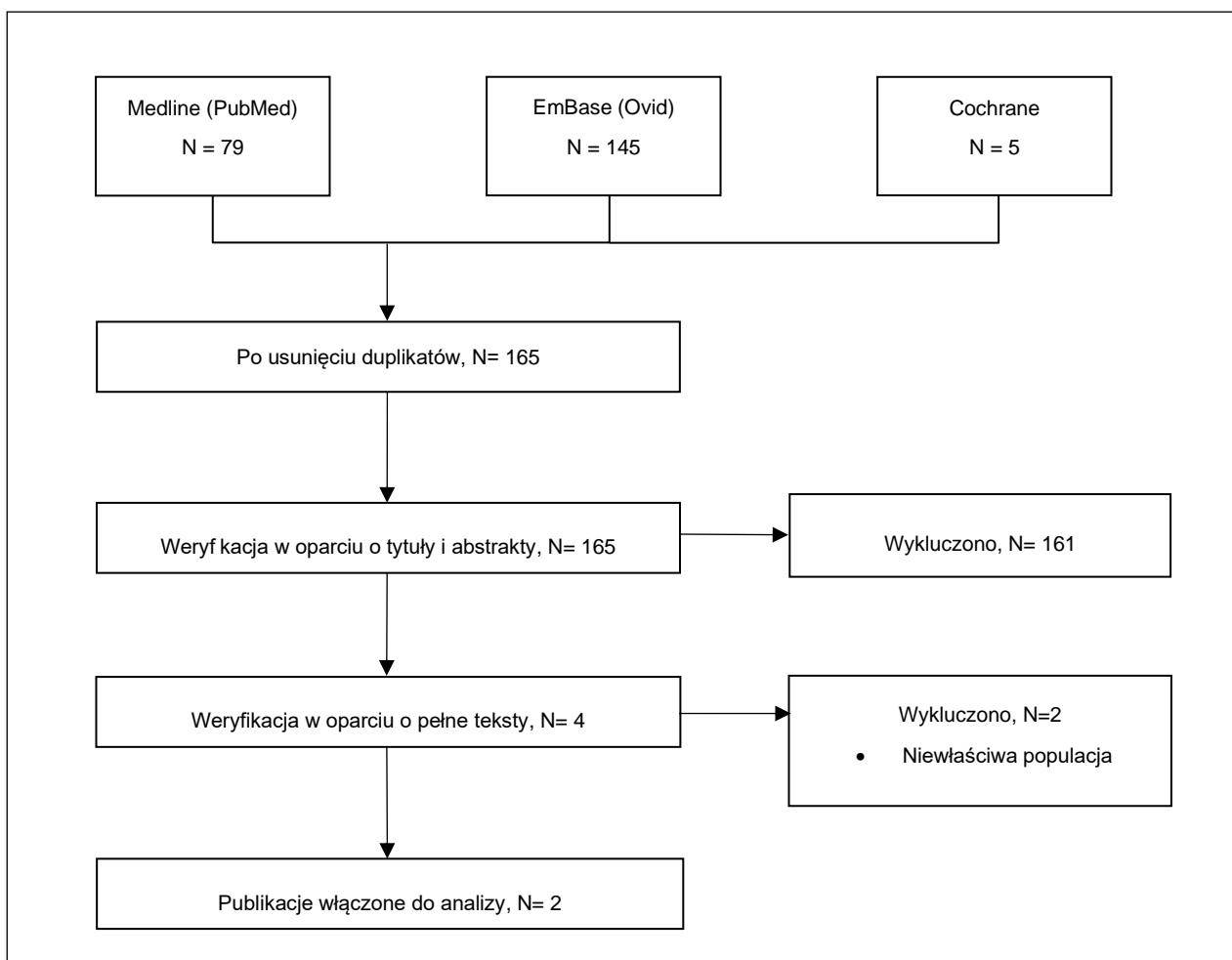
Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
1	autism.ab,hw,kf,ti.	98 696
2	"autis*".ab,hw,kf,ti.	100 449
3	ASD.ab,hw,kf,ti.	47 831
4	Autism spectrum disorder.ab,hw,kf,ti.	33 870
5	exp autism/	92 509
6	exp *autism/	58 030
7	1 or 2 or 3 or 4 or 5 or 6	121 354
8	screening.ab,hw,kf,ti.	1 308 012
9	"toddler*".ab,hw,kf,ti.	19 034
10	toddlers.ab,hw,kf,ti.	12 462
11	children.ab,hw,kf,ti.	1 556 909
12	"24 mo*".ab,hw,kf,ti.	131 419
13	9 or 10 or 11 or 12	1 676 699
14	7 and 8 and 13	3 396
15	limit 14 to "systematic review"	145

Tabela 12 Strategia wyszukiwania The Cochrane Library

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
#1	(autism):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	4 517
#2	(autis*):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	4 841
#3	(ASD):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	2 761
#4	(Autism spectrum disorder):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	3 132

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

#5	MeSH descriptor: [Autism Spectrum Disorder] explode all trees	2 195
#6	MeSH descriptor: [Autistic Disorder] explode all trees	1 346
#7	#1 or #2 or #3 or #4 or #5 or #6	5 491
#8	(screening):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	91 528
#9	(toddler*):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	2 122
#10	(children):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	173 091
#11	(24 mo):ti,ab,kw (Word variations have been searched)	3 322
#12	#9 or #10 or #11	176 300
#13	#7 and #8 and #12 in Cochrane Reviews	5



Rycina 4 Diagram selekcji badań PRISMA dla analizy klinicznej

4.2. Analiza ekonomiczna

Tabela 13 Strategia wyszukiwania Medline via PubMed

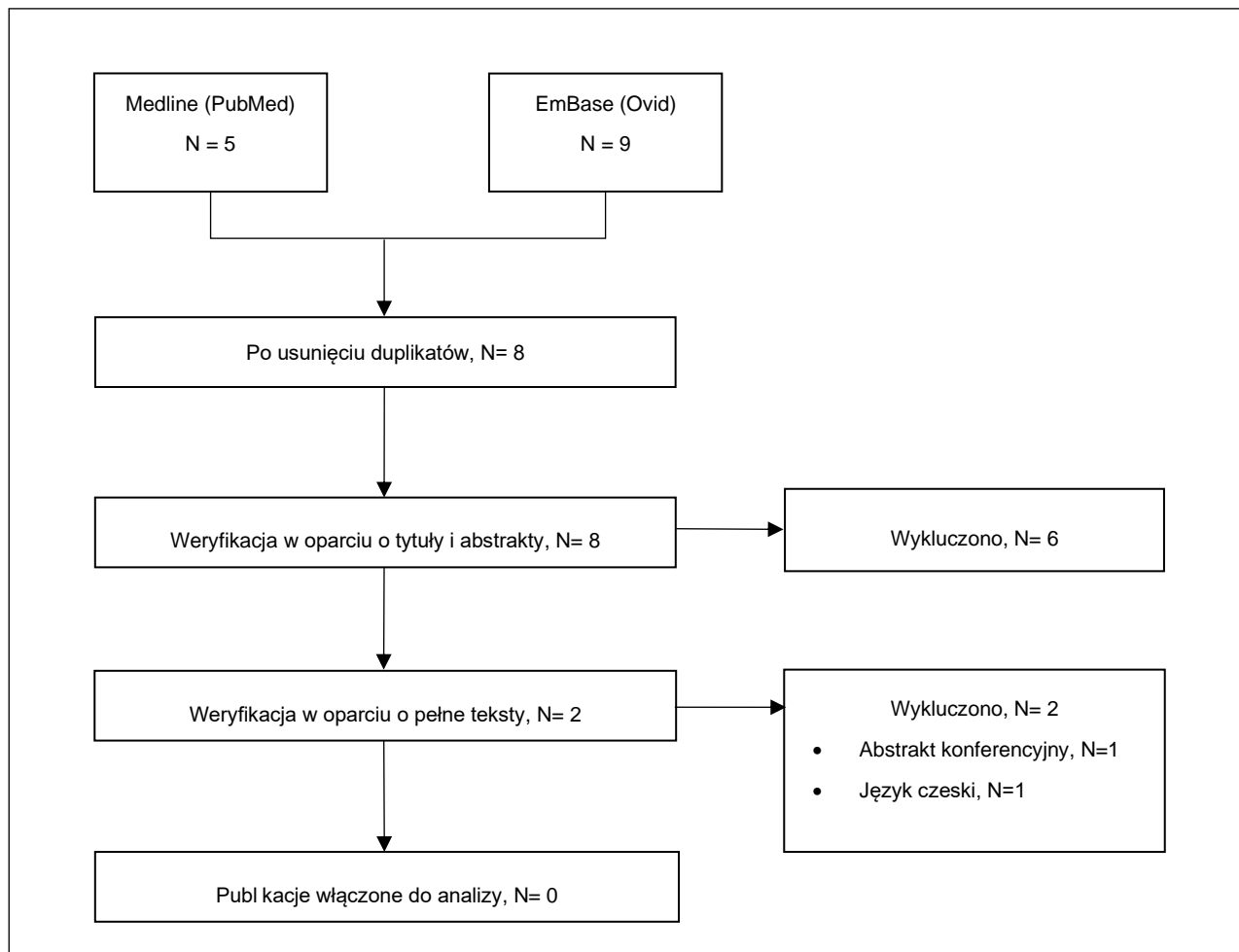
Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
5	((((((((("Cost-Benefit Analysis"[Mesh]) OR (cost-utility[Title/Abstract])) OR (cost effectiveness[Title/Abstract])) OR (cost benefit*[Title/Abstract])) OR (cost[Title/Abstract])) OR (cea[Title/Abstract])) OR (cua[Title/Abstract])) OR (budget impact[Title/Abstract])) OR (BIA[Title/Abstract])) OR (markov[Title/Abstract])) OR (economic*[Title/Abstract])) OR ("Decision Trees"[Mesh])) OR (decision tree*[Title/Abstract])) AND (((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract])) OR (ASD[Title/Abstract]))	5

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

	OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract]) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh]) OR ("Autistic Disorder"[Mesh])) AND (((m-chat[Title/Abstract]) OR (mchat[Title/Abstract]) OR (m chat[Title/Abstract])) OR (Modified Checklist for Autism in Toddlers[Title/Abstract])) Filters: in the last 5 years	
4	((((((((((("Cost-Benefit Analysis"[Mesh]) OR (cost-utility[Title/Abstract]) OR (cost effectiveness[Title/Abstract]) OR (cost benefit*[Title/Abstract]) OR (cost[Title/Abstract]) OR (cea[Title/Abstract]) OR (cua[Title/Abstract]) OR (budget impact[Title/Abstract]) OR (BIA[Title/Abstract]) OR (markov[Title/Abstract]) OR (economic*[Title/Abstract]) OR ("Decision Trees"[Mesh]) OR (decision tree*[Title/Abstract]) AND (((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract]) OR (ASD[Title/Abstract]) OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract]) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh]) OR ("Autistic Disorder"[Mesh])) AND (((m-chat[Title/Abstract]) OR (mchat[Title/Abstract]) OR (m chat[Title/Abstract])) OR (Modified Checklist for Autism in Toddlers[Title/Abstract]))	11
3	((((m-chat[Title/Abstract]) OR (mchat[Title/Abstract]) OR (m chat[Title/Abstract])) OR (Modified Checklist for Autism in Toddlers[Title/Abstract]))	246
2	(((((autism[Title/Abstract]) OR (autis*[Title/Abstract]) OR (ASD[Title/Abstract]) OR (Autism spectrum disorder[Title/Abstract]) OR ("Autism Spectrum Disorder"[Mesh]) OR ("Autistic Disorder"[Mesh]))	77 111
1	((((((((((("Cost-Benefit Analysis"[Mesh]) OR (cost-utility[Title/Abstract]) OR (cost effectiveness[Title/Abstract]) OR (cost benefit*[Title/Abstract]) OR (cost[Title/Abstract]) OR (cea[Title/Abstract]) OR (cua[Title/Abstract]) OR (budget impact[Title/Abstract]) OR (BIA[Title/Abstract]) OR (markov[Title/Abstract]) OR (economic*[Title/Abstract]) OR ("Decision Trees"[Mesh]) OR (decision tree*[Title/Abstract])	943 209

Tabela 14 Strategia wyszukiwania EMBASE via Ovid

Nr	Kwerenda	Liczba rekordów
1	(cost-utility or cost effectiveness or cost benefit* or cost or cea or cua or budget impact or BIA or markov or economic* or decision tree*).ab,kf,ti.	1 173 224
2	exp "decision tree"/	20 774
3	exp "cost utility analysis"/	12 084
4	exp "cost effectiveness analysis"/	178 371
5	exp "cost benefit analysis"/	93 374
6	1 or 2 or 3 or 4 or 5	1 267 399
7	(autism or autis* or ASD or Autism spectrum disorder).ab,kf,ti.	100 575
8	exp autism/	92 566
9	7 or 8	121 060
10	(m-chat or mchat or m chat or Modified Checklist for Autism in Toddlers).ab,kf,ti.	387
11	6 and 9 and 10	17
12	limit 11 to last 5 years	9



Rycina 5 Diagram selekcji badań PRISMA dla analizy ekonomicznej

5. ANEKS

1. Wykaz kategorii rekomendacji i jakości dowodów naukowych

Tabela 15 Kategorie rekomendacji wg NICE

Kategorie rekomendacji	
Silne	Zalecenia dotyczące interwencji, które muszą być stosowane (lub nie wolno ich stosować).
Umiarkowane	Zalecenia dotyczące interwencji, które powinny (lub nie powinny) być stosowane.
Słabe	Zalecenia dotyczące interwencji, które można zastosować.

Tabela 16 Kategorie rekomendacji wg SIGN

Jakość dowodów	
1++	Wysokiej jakości metaanalizy, przeglądy systematyczne badań RCT lub badań RCT o bardzo niskim ryzyku błędu systematycznego
1+	Dobrze przeprowadzone metaanalizy, przeglądy systematyczne lub badania RCT o niskim ryzyku błędu systematycznego
1-	Metaanalizy, przeglądy systematyczne lub badania RCT o wysokim ryzyku błędu systematycznego
2++	Wysokiej jakości przeglądy systematyczne badań kliniczno-kontrolnych lub badań kohortowych Wysokiej jakości badania kliniczno-kontrolne lub badania kohortowe z bardzo niskim ryzykiem wystąpienia zakłóceń lub błędu systematycznego oraz wysokie prawdopodobieństwo, że związek jest przyczynowy
2+	Dobrze przeprowadzone badania kliniczno-kontrolne lub badania kohortowe z niskim ryzykiem wystąpienia zakłóceń lub błędu systematycznego oraz umiarkowanym prawdopodobieństwem, że związek jest przyczynowy
2-	Badania kliniczno-kontrolne lub badania kohortowe z wysokim ryzykiem wystąpienia zakłóceń lub błędu systematycznego oraz znaczne ryzyko, że związek nie jest przyczynowy
3	Badania nieanalityczne, np. opisy przypadków, serie przypadków
4	Opinia ekspertów
Siła zalecenia	
Silna rekomendacja przeciwko	Niepożądane efekty wyraźnie przewyższają efekty pożądane
Warunkowa rekomendacja przeciwko	Niepożądane efekty prawdopodobnie przewyższają efekty pożądane
Zalecane jest przeprowadzenie badań oraz możliwe warunkowe zalecenie do stosowania w badaniach klinicznych	Bilans efektów pożądanych i niepożądanych jest wyrównany lub niepewny
Warunkowa rekomendacja za	Pożądane efekty prawdopodobnie przewyższają efekty niepożądane
Silna rekomendacja za	Pożądane efekty wyraźnie przewyższają efekty niepożądane
Dobra praktyka	
Najlepsze postępowanie zalecane na podstawie doświadczenia klinicznego grupy tworzącej wytyczne	

Tabela 17 Kategorie rekomendacji wg NYSDH

Kategorie rekomendacji	
E	Rekomendacja oparta na dowodach naukowych.
PO	Rekomendacja oparta na opinii panelu wynikającej z obecnej dobrej praktyki.

Tabela 18 Kategorie rekomendacji wg NZMDP

Kategorie rekomendacji	
A	Zalecenie oparte na DOBRYCH dowodach (klika poprawnie przeprowadzonych badań, które są adekwatne i istotne klinicznie).
B	Zalecenie oparte na UMIARKOWANYCH dowodach (badania, które w większości zostały poprawnie przeprowadzone, ale są pewne zastrzeżenia w stosunku do wielkości próby, zgodności, adekwatności lub istotności klinicznej, które mogą wiązać się z pewną niepewnością, ale pojawianie się nowych dowodów nie powinno zmienić kierunku).

Kwestionariusz M-Chat do diagnozowania nieprawidłowości ze spektrum autyzmu

C	Zalecenie oparte wyłącznie na OPINII EKSPERCKIEJ (z opinii zewnętrznej, opublikowanej lub nie, np. wytyczne oparte o konsensus).
I	Nie można sformułować zalecenia. Niewystarczające dowody (brak dowodów, niska jakość lub heterogeniczne wyniki i brak możliwości określenia bilansu korzyści i szkód).
Good Practice Point	Nie ma dostępnych dowodów, zalecenia dotyczące najlepszej praktyki zostało sformułowane w oparciu o doświadczenie Grupy Opracowującej Wytyczne lub konsultacje przeprowadzone na terenie Nowej Zelandii.

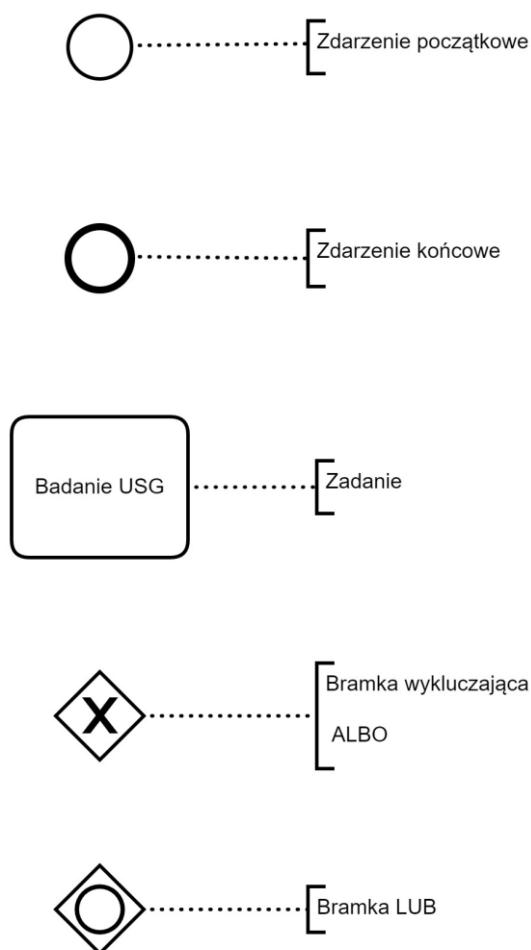
Tabela 19 Kategorie rekomendacji wg AACAP

Kategorie rekomendacji	
Standard opieki [CS]	Stosuje się do zaleceń, które opierają się na rygorystycznych dowodach empirycznych (np. metaanalizy, przeglądy systematyczne, badania RCT) lub na niepodważalnym konsensusie klinicznym.
Zalecenie kliniczne [CG]	Stosuje się do zaleceń opartych na silnych dowodach empirycznych (np. nierandomizowane badania z grupą kontrolną, badania kohortowe, badania kliniczno-kontrolne) lub silnym konsensusie klinicznym.
Opinia ekspercka [OP]	Stosuje się do zaleceń, które są oparte na nowych danych empirycznych (np. badania bez grupy kontrolnej, lub serie/opisy przypadków) lub opinie klinicznej, ale nie zostały potwierdzone silnymi dowodami empirycznymi lub silnym konsensusiem klinicznym.
Nie przyjęte [NE]	Stosuje się do praktyki, o której wiadomo, że jest nieefektywna lub przeciwwskazana.
Siła zalecenia	
[rct]	Kontrolna próba kliniczna z randomizacją stosuje się do badań, w których populacja jest włączana do dwóch lub więcej grup interwencji w oparciu o randomizację
[ct]	Badanie z grupą kontrolną, stosuje się do badań, w których populacja w sposób nierandomizowany włączana jest do dwóch lub więcej grup interwencji
[ut]	Badanie bez grupy kontrolnej stosuje się do badań, w których populacja poddawana jednej interwencji
[cs]	Seria przypadków/raport stosuje się do serii przypadków lub opisu przypadku

Tabela 20 Kategorie rekomendacji wg NHMRC

Kategorie rekomendacji		
Rekomendacje sformułowane na podstawie konsensusu (CBR)	1	Materiał dowodowy jest spójny pomiędzy licznymi źródłami dowodów i eksperci uznają, że stanowi doskonałe uzasadnienie dla zalecenia. Zalecenia tej kategorii oznaczane są jako CBR-1 i rozpoczynają się zwrotem „Zaleca się...”
	2	Materiał dowodowy jest w przeważającej części spójny pomiędzy licznymi źródłami dowodów i ma poparcie ekspertów, choć z pewnymi zastrzeżeniami. Zalecenia tej kategorii oznaczane są jako CBR-2 i rozpoczynają się zwrotem „Sugeruje się...”
	3	Materiał dowodowy jest w miarę spójny, jednak zawiera pewne niepewności lub ogranicza się do małej liczby badań, ale jest wystarczające poparcie ekspertów, choć z pewnymi zastrzeżeniami. Zalecenia tej kategorii oznaczane są jako CBR-3 i rozpoczynają się zwrotem „Uzasadnione może być...”
	4	Materiał dowodowy jest niespójny lub nie ma go oraz zalecenie ma niskie poparcie wśród ekspertów. Zalecenia tej kategorii oznaczane są jako CBR-4 i rozpoczynają się zwrotem „Uzasadnione lub nie może być...”

2. Legenda notacji BPMN II wykorzystanej do prezentacji ścieżek diagnostycznych



Rycina 6 Legenda – notacja BPMN II

Notacja BPMN II wykorzystana została do graficznej prezentacji ścieżek diagnostycznych. Użyto dwóch podstawowych rodzajów bramek, czyli miejsc w których proces zmienia swój kierunek przebiegu. Bramka wykluczająca (ALBO) to alternatywa rozłączna, za tą bramką proces może podążać dalej tylko jedną ścieżką. Bramka LUB pokazują przepływy warunkowe, za tą bramką proces może być realizowany każdą z pokazanych opcji lub kilkoma z nich w dowolnej kombinacji lub tylko jedną.