# Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych

## Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) (www.rejestrwad.pl)

## 1. Wstęp – wrodzone wady rozwojowe i ich monitorowanie

### 1.1. Wady wrodzone jako problem medyczny i społeczny:

- występują u 2-4,0% noworodków (duże wady)
- są zasadniczą (pierwsze lub drugie miejsce) przyczyną zgonów niemowląt
- są zasadniczą przyczyną niepełnosprawności fizycznej u dzieci
- często współistnieją z niepełnosprawnością intelektualną (32–56% dzieci z niepełnosprawnością intelektualną ma wady rozwojowe)
- urodzenie dziecka z poważną wadą rozwojową/zespołem wad ma często negatywne skutki dla rodziny
- osoby z poważnymi wadami rozwojowymi wymagają wieloletniej wielokierunkowej i kosztownej opieki medycznej
- wiele zespołów wad należy do chorób rzadkich, które stanowią szczególny problem dla systemu opieki zdrowotnej.

### 1.2. Etiologia wrodzonych wad rozwojowych:

Jest złożona, wady wrodzone mogą powstać zarówno pod wpływem czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Większość wad wrodzonych powstaje przy udziale czynników genetycznych, ale część wad powstaje wskutek działania różnego typu teratogenów.

### 1.3. Profilaktyka wrodzonych wad rozwojowych

Obniżenie częstości występowania niektórych wad wrodzonych w populacji oraz złagodzenie ich skutków (zwłaszcza zmniejszenie stopnia niepełnosprawności) może nastąpić dzięki różnorodnym działaniom profilaktycznym.

#### Profilaktyka I stopnia

- w przypadku wad genetycznych – identyfikacja rodzin podwyższonego ryzyka genetycznego i objęcie ich poradnictwem genetycznym
- przyjmowanie przez kobiety w wieku rozrodczym kwasu foliowego
- identyfikacja i eliminowanie czynników teratogennych – w czasie ciąży: m.in. monitorowanie wpływu na płód leków przyjmowanych przez ciężarną, prowadzenie kampanii informacyjnej dotyczącej szkodliwości palenia tytoniu i spożywania alkoholu przez ciężarną, zapobieganie infekcjom ciężarnej

- identyfikacja i eliminowanie ew. czynników działających lokalnie w środowisku (klastry wad)

### Profilaktyka II stopnia

Diagnostyka prenatalna – rozpoznanie prenatalne wad rozwojowych w celu optymalnego sposobu prowadzenia ciąży i porodu, a w niektórych wadach także leczenia chirurgicznego płodu i noworodka.

## 1.4. Monitorowanie wrodzonych wad rozwojowych na świecie – rejestry wad

Monitorowanie wrodzonych wad rozwojowych jest rekomendowane przez WHO (np. Birth Defects Report by the Secretariat, 14.5.2009, EB 125/7; Birth Defects 21.1.2010, EB 126.R6). Na świecie działają 123 rejestry wad wrodzonych zorganizowane w 3 konsorcjach: **EUROCAT** (Europa, European Surveillance of Congenital Anomalies), **ECLAMC** (Ameryka Łac., Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations) oraz **ICBDSR** (konsorcjum światowe, International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research).
Polska uczestniczy w systemie europejskiego monitoringu wad wrodzonych poprzez **Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR)**, który jest od 2001 roku członkiem EUROCAT.
EUROCAT, który powstał w 1979 roku, jest Konsorcjum UE zrzeszającym rejestry wad (z krajów UE i spoza niej) spełniające określone kryteria, zapewniające wiarygodność danych. Obecnie są to 43 rejestry w 20 krajach, monitorujące 1,7 mln urodzeń rocznie.

**Cele EUROCAT**:

- dostarczanie informacji dotyczących epidemiologii wrodzonych wad rozwojowych w Europie, w tym wad wrodzonych i zespołów wad należących do chorób rzadkich
- koordynowanie działań i współpraca krajów europejskich w zakresie zbierania porównywalnych, kompletnych danych dotyczących wad rozwojowych; współpraca z rejestrami wad na świecie
- działania zmierzające do identyfikacji czynników teratogennych i źródeł ryzyka
- ocena efektywności podejmowanych działań w zakresie pierwotnej profilaktyki wad rozwojowych oraz przesiewowych badań prenatalnych
- współpraca i wymiana informacji mająca na celu poprawę opieki medycznej nad dziećmi z wrodzonymi wadami rozwojowymi i wypracowanie standardów postępowania profilaktycznego, diagnostycznego i terapeutycznego.

**PRWWR jest największym rejestrem EUROCAT.** W EUROCAT PRWWR jest podzielony na dwa rejestry: Wielkopolska/Poland (nr 69, Full Member) oraz Poland (nr 76, Associate Member).

Dzięki członkostwu PRWWR w EUROCAT, Polska aktywnie uczestniczy w realizacji wspólnych celów dotyczących monitorowania i profilaktyki wad wrodzonych w Europie. Przewodnicząca PRWWR, A. Latos-Bieleńska, była w latach 2002-2007 członkiem EUROCAT Steering Committee, członkiem grup roboczych EUROCAT, uczestniczyła w opracowaniu rekomendacji dotyczących zdrowia prekoncepcyjnego. Jedną z rekomendacji jest stałe monitorowanie wad wrodzonych w Europie poprzez

powołane w tym celu rejestry i połączenie rejestrów z działaniami profilaktycznymi. EUROCAT jest na platformie Rejestru Chorób Rzadkich UE, tym samym także PRWWR jest rejestrem chorób rzadkich związanych z wadami wrodzonymi (20-25% chorób rzadkich).

## 2. Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych http://www.rejestrwad.pl/

### 2.1. Podstawa prawna PRWWR

Podstawą prawną PRWWR jest Ustawa z dnia 28 kwietnia 2011 r. o systemie informacji w ochronie zdrowia (Dz. U. z 2017 r. poz. 1845 oraz z 2018 r. poz. 697). Rejestr został utworzony Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 5 grudnia 2014 r. w sprawie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (Dz. U. poz. 1823), podmiotem prowadzącym jest Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. Aktualnie PRWWR działa zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 12 czerwca 2018 r. w sprawie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (Dz.U. 1196).

### 2.2. Geneza PRWWR

PRWWR był początkowo (1997-2000) programem zamawianym przez Ministra Zdrowia, finansowanym przez KBN (grant PBZ-019-10). W wyniku otwartego konkursu jego realizację powierzono Katedrze i Zakładowi Genetyki Medycznej AM (obecnie UM) w Poznaniu (kier. Katedry i programu A. Latos-Bieleńska). W następnych latach PRWWR był i jest finansowany przez Ministerstwo Zdrowia.

### 2.3. Organizacja PRWWR

Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) został wprowadzony 1 kwietnia 1997 roku, rozszerzał działalność o kolejne województwa. Od 2007 roku PRWWR obejmuje cały kraj, monitorując 100% urodzeń w Polsce.
PRWWR działa w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, gdzie zlokalizowana jest baza PRWWR i Zespół Centralny PRWWR.
Zespół Centralny PRWWR stanowi prof.dr hab.n.med. Anna Latos-Bieleńska (Przewodnicząca PRWWR), Prof.UM dr hab.n.med. Anna Materna-Kiryluk (Koordynator Organizacyjny PRWWR), dr n. o zdr. Katarzyna Wiśniewska (Kierownik Bazy Danych PRWWR), mgr Anna Jamry-Dziurla (Z-ca Koordynatora Organizacyjnego PRWWR) oraz mgr Magdalena Białęcka (Z-ca Kierownika Bazy Danych PRWWR). W Zespole Centralnym PRWWR pracuje również 7 osób przy Bazie Danych, a także informatycy i statystyk.
Na poziomie województw zgłaszanie do PRWWR koordynowały Wojewódzkie Zespoły PRWWR. W utworzeniu i prowadzeniu PRWWR wielkie zasługi miało i ma wielu wybitnych klinicystów – konsultantów krajowych i wojewódzkich, kierowników klinik i katedr, ordynatorów oddziałów, przewodniczących towarzystw naukowych, którzy wspierali PRWWR swoim autorytetem. Na stronie PRWWR są pełne informacje o zespołach wojewódzkich i ich przewodniczących.
PRWWR jest zbiorowym dziełem wielu lekarzy, zgłaszających dzieci z wadami do Rejestru. **Aż 90% zgłoszeń pochodzi od neonatologów**, z którymi PRWWR współpracuje szczególnie blisko.
Źródłem danych do PRWWR są zgłoszenia elektroniczne wrodzonych wad rozwojowych, wypełniane przez lekarzy z oddziałów szpitalnych, poradni dziecięcych i specjalistycznych, praktyk lekarzy rodzinnych i poradni genetycznych. Do PRWWR zgłaszane są dzieci żywo urodzone, u których rozpoznano wadę rozwojową, a także dzieci z wadą lub wadami rozwojowymi martwo urodzone. Jako

kryterium wrodzonych wad rozwojowych przyjęto „wewnętrzną lub zewnętrzną nieprawidłowość morfologiczną powstającą w okresie życia wewnątrzmacicznego i obecną przy urodzeniu, niezależnie od jej etiologii, patogenezy i momentu rozpoznania".
Od 2017 r prowadzony jest aktywny sposób zbierania informacji o wadach z poradni genetycznych na terenie objętym PRWWR. Umożliwia on weryfikację rozpoznań wielu rzadkich wad rozwojowych, głównie wad mnogich oraz zespołów aberracji chromosomowych i znanych zespołów wad genetycznie uwarunkowanych.
Rozwój informatyzacji w ochronie zdrowia i Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 12 czerwca 2018 r. w sprawie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych umożliwiły od połowy 2018 roku wprowadzenie aktywnego systemu zbierania danych z wykorzystaniem elektronicznych źródeł danych o dzieciach z wadami z NFZ jako dodatkowego źródła informacji w PRWWR.
W Centralnym zespole PRWWR prowadzona jest weryfikacja, klasyfikacja wad i kodowanie wad, zgodnie z wytycznymi EUROCAT wypracowywanymi przez Komitet Klasyfikacji i Kodowania Wad Rozwojowych (Committee on Classification and Coding of Malformations).
Od 2001 roku PRWWR wchodzi w skład EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). Kierunki działania PRWWR takie jak: ocena rodzajów i częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych, ocena skuteczności działań w zakresie pierwotnej profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych, próby identyfikacji ewentualnych zagrożeń mutagennych i teratogennych są zbieżne z kierunkami działania EUROCAT. PRWWR, będąc rejestrem prowadzonym przez genetyków klinicznych, realizuje dodatkowe zadania, w tym badania podłoża molekularnego wrodzonych wad rozwojowych. Zanonimizowane informacje na temat dzieci z wadami wrodzonymi z bazy danych PRWWR po zweryfikowaniu i zakodowaniu są transferowane do EUROCAT i EUROmediCAT, co umożliwia udział w europejskim systemie nadzoru nad wadami i realizowanych programach badawczych i profilaktycznych.

## 3. Znaczenie PRWWR dla systemu ochrony zdrowia w Polsce

### 3.1. Uzyskanie informacji o częstości występowania i rodzajach wrodzonych wad rozwojowych na terenie kraju

W Polsce częstość występowania niektórych wad wrodzonych jest inna niż w pozostałych krajach Eurocat, dotyczy to zwłaszcza wad wrodzonych u dzieci żywo urodzonych. **W Polsce jest wyższa niż średnio w Europie częstość występowania zespołu Downa, wad kończyn, wad cewy nerwowej, rozszczepu wargi i/lub rozszczepu podniebienia.**

### 3.2. Działania zmierzające do identyfikacji zagrożeń środowiskowych (czynników mutagennych i teratogennych)

Jest to jeden z podstawowych celów prowadzenia rejestrów wad. Jego znaczenie jest widoczne szczególnie w przypadku katastrof ekologicznych. Bez rejestrów wad nie jest możliwa ocena ich skutków. PRWWR w skali ogólnopolskiej, a EUROCAT w skali europejskiej, w sposób ciągły prowadzi taki monitoring . Jego częścią jest m.in. obserwowanie tzw. zespołów wartowniczych, występujących wskutek nowych mutacji genowych.
Dzięki PRWWR zidentyfikowano różnice w częstości i rodzajach wad wrodzonych w poszczególnych województwach i dwa klastery wrodzonych wad rozwojowych (obszary o zwiększonej częstości występowania). W województwie zachodniopomorskim i lubelskim stwierdzono większą niż w

pozostałych województwach częstość występowania wad ubytkowych kończyn. W województwach: śląskim, dolnośląskim i lubelskim stwierdza się wyższą częstość rozszczepu podniebienia, a w woj. wielkopolskim i dolnośląskim wyższą częstość rozszczepu wargi i podniebienia. Na terenie województwa dolnośląskiego zidentyfikowano klaster przestrzenno-czasowy rozszczepu wargi i podniebienia w 1999 r., który może mieć związek z powodzią na tym terenie (1997 r. – powódź tysiąclecia). Na terenie województwa dolnośląskiego zidentyfikowano również klaster wytrzewienia, obejmujący 68 gmin. Zidentyfikowane klastery wskazują na konieczność badań nad lokalnymi czynnikami środowiskowymi w celu określenia ich udziału w etiologii ww. wad wrodzonych.
W 2020 roku PRWWR włączył się w badania EUROCAT w kierunku ew. teratogennego działania wirusa SARS-CoV-2 w przypadku zachorowania kobiety na Covid-19 w pierwszym trymestrze ciąży.

## 3.3. Uzyskanie danych dotyczących zapotrzebowania na specjalistyczną opiekę medyczną, diagnostykę, terapię i rehabilitację dla dzieci z wadami wrodzonymi

Prawidłowo sklasyfikowane wady wrodzone mogą być analizowane wg województw (a także niższych jednostek administracyjnych) – wg rodzaju wady, trwałego inwalidztwa, zapotrzebowania na rodzaj opieki medycznej (leczenie operacyjne, zachowawcze, rehabilitacja). Dane można porównać z analogicznymi danymi z innych krajów UE. Tego typu analizy robi EUROCAT. PRWWR wykazał dużą przydatność podczas opracowywania Mapy Potrzeb Zdrowotnych – Wady Wrodzone w 2016 roku.

## 3.4. Uzyskanie danych mogących przyczynić się do zidentyfikowania czynników ryzyka wystąpienia wad rozwojowych u płodu

W pracach prowadzonych na podstawie danych uzyskanych z PRWWR dla polskiej populacji zidentyfikowano szereg uwarunkowań i czynników ryzyka wrodzonych wad rozwojowych takich jak wiek rodziców, kolejność ciąży, udział czynników egzogennych. PRWWR uczestniczy też w badaniach nad czynnikami ryzyka urodzenia dziecka z wrodzonymi wadami rozwojowymi prowadzonych w ramach EUROCAT i EUROmediCAT (ocena teratogennego wpływu leków).

## 3.5. Uzyskanie danych o chorobach rzadkich manifestujących się jako wady wrodzone/zespoły wad

Ok. 20-25% chorób rzadkich jest związanych z obecnością wad wrodzonych. Współpraca PRWWR z lekarzami genetykami umożliwia weryfikację wielu wad mnogich i uzyskanie informacji o zidentyfikowanych zespołach wad wrodzonych, wśród których wiele należy do chorób rzadkich. PRWWR jest więc źródłem informacji o częstości występowania w Polsce wybranych zespołów genetycznych należących do chorób rzadkich.

## 3.6. Poprawa poradnictwa genetycznego dla rodzin, w których urodziło się dziecko z wadami rozwojowymi

Rodziny dzieci z wadami zgłoszonymi do PRWWR otrzymują informację o projektach badawczych, do których mogą się zgłaszać i korzystać z diagnostyki genetycznej (w tym diagnostyki w najlepszych ośrodkach zagranicznych) w ramach współpracy naukowej. Zwiększa to dostęp do badań genetycznych, które przyczynia się do poprawy opieki genetycznej nad dziećmi z wadami rozwojowymi.

## 3.7. Monitorowanie stanu profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych przez przyjmowanie kwasu foliowego przez kobiety w wieku prokreacyjnym

W zgłoszeniu do PRWWR jest zapytanie o przyjmowanie przez matkę kwasu foliowego, informacje te są również zbierane od matek dzieci z grupy kontrolnej (dzieci urodzone bez wad rozwojowych, co umożliwia ocenę stanu profilaktyki kwasem foliowym). PRWWR brał udział w badaniach EUROCAT Neural Tube Defects (NTD) Working Group, dotyczących stanu profilaktyki wad wrodzonych przez przyjmowanie kwasu foliowego przez kobiety w wieku prokreacyjnym. Efektem były obliczenia, w jakim stopniu można obniżyć częstość występowania wad cewy nerwowej w Europie, i rekomendacje dla wzbogacania w kwas foliowy mąki, co wprowadzono w Wielkiej Brytanii.

## 3.8. Monitorowanie stanu diagnostyki prenatalnej wad wrodzonych

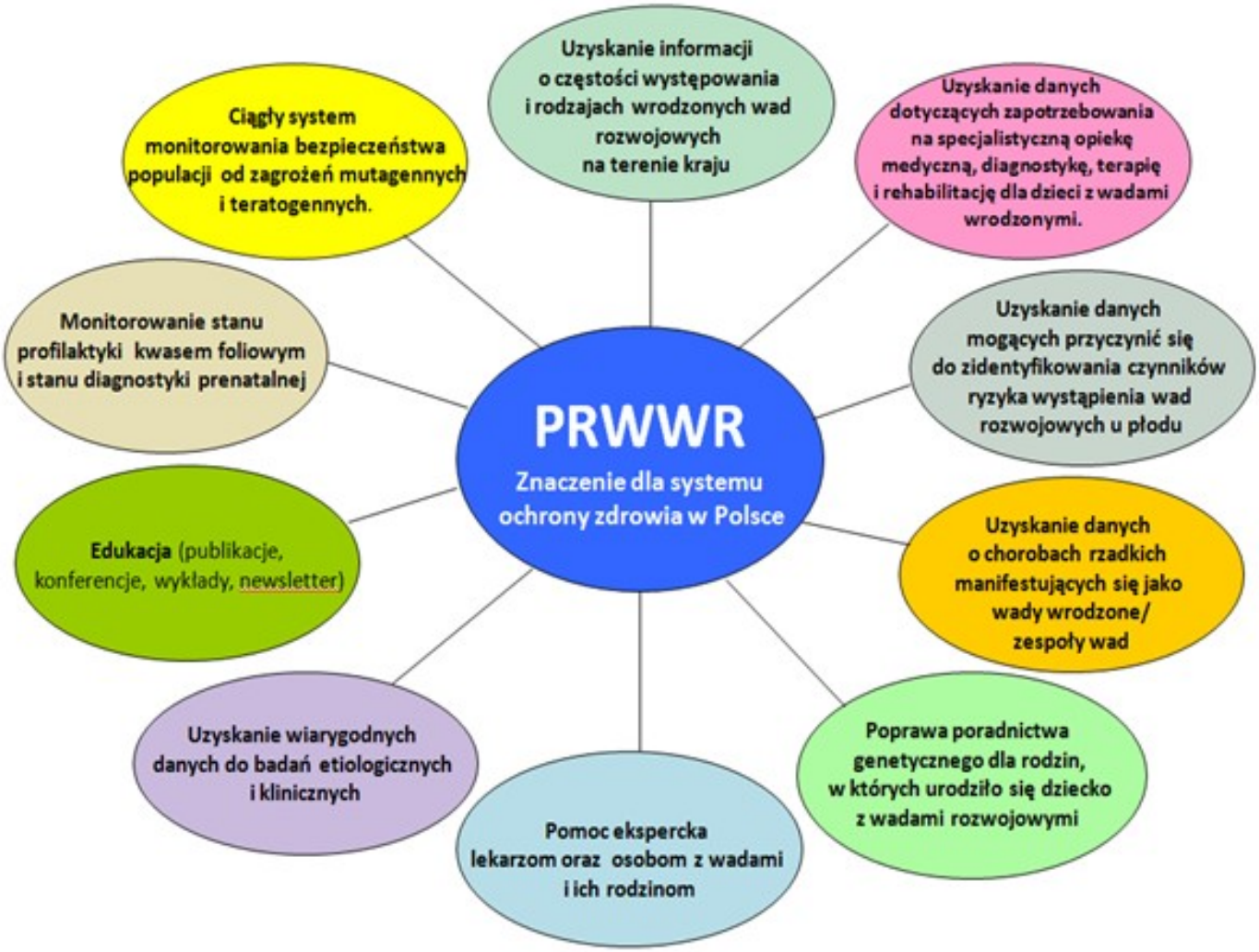
PRWWR gromadzi informacje, czy wada rozwojowa u dziecka była wykryta prenatalnie, a jeśli tak, to w którym tygodniu ciąży i jakie metody diagnostyki prenatalne były stosowane. Dane te dotyczą jednak jedynie wad wrodzonych u dzieci żywo urodzonych.

## 3.9. Uzyskanie wiarygodnych danych do badań etiologicznych i klinicznych

Z danych gromadzonych przez PRWWR korzystają lekarze różnych specjalności w badaniach etiologicznych i klinicznych.
Nowy kierunek badań podjęty w ramach PRWWR, nierealizowany jeszcze w rejestrach EUROCAT, polega na kwalifikacji i rekrutacji dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi zgłoszonych do PRWWR do badań molekularnych, których celem jest identyfikacja czynników genetycznych. PRWWR uczestniczy w badaniach podłoża molekularnego wad kończyn i wad układu moczowego. Badania te są finansowane w ramach projektów naukowych.
PRWWR współuczestniczył w badaniach nad częstością nosicielstwa mutacji dla zespołu/syndromu Smith-Lemli-Opitz dla oceny zasadności wprowadzenia w Polsce ew. badań przesiewowych, badania nad podłożem molekularnym zespołu/syndromu Cornelia de Lange.

## 3.10. Działania edukacyjne skierowane do lekarzy i społeczeństwa

Działania edukacyjne skierowane do lekarzy i społeczeństwa są stałą częścią PRWWR. Przy okazji informacyjno-sprawozdawczych spotkań z lekarzami przypomina się o profilaktyce kwasem foliowym, znaczeniu poradnictwa genetycznego, znaczeniu eliminacji czynników teratogennych, zdrowiu przedkoncepcyjnym. Formy edukacji to wykłady, artykuły edukacyjne, materiały edukacyjne na stronie PRWWR.




*Rycina 1. Znaczenie PRWWR dla systemu ochrony zdrowia*

## 3.11. Grupa ekspertów służąca pomocą lekarzom i pacjentom w zakresie informacji dotyczących wad wrodzonych

Do Zespołu Centralnego PRWWR kierowane są pytania zarówno lekarzy, jak i rodziców dzieci z wadami dotyczące etiologii wady, możliwych skutków przyjmowania w ciąży określonych leków, ośrodków specjalizujących się w określonej opiece medycznej nad dziećmi z wadami i innych. Przewodnicząca i członkowie Zespołu Centralnego uczestniczą w spotkaniach stowarzyszeń rodziców dzieci z wadami rozwojowymi. PRWWR współpracują ze stowarzyszeniami pacjentów i ich rodzin, wpierając ich inicjatywy.

## 3.12. Odbiorcy danych PRWWR

Raporty z PRWWR są przekazywane do Ministerstwa Zdrowia, a cząstkowe raporty do władz samorządowych i są publikowane. Dane dotyczące wad wrodzonych służą także stowarzyszeniom

pacjentów, konsultantom krajowym, towarzystwom naukowym.
PRWWR posiada dużą i wartościową bibliografię w języku polskim i angielskim (IF ok. 400), w czasie trwania PRWWR wydano  pięć monografii, wyniki ukazują się w czasopismach fachowych o zasięgu światowym, polskie dane są cytowane i są przedmiotem analiz (pełna informacja na temat dorobku naukowego PRWWR jest na stronie PRWWR www.rejestrwad.pl).
Ważną częścią działalności jest edukacja skierowana do lekarzy rodzinnych i specjalistów (udział w zjazdach i konferencjach naukowych, spotkania informacyjne, publikacje o charakterze edukacyjnym, newsletter, materiały edukacyjne na stronie internetowej Rejestru).
Informacje o wadach wrodzonych w Polsce są przekazywane do EUROCAT, gdzie są publikowane i umieszczone na stronie www, a poprzez EUROCAT przekazywane dalej do urzędów Unii Europejskiej, WHO i są punktem wyjścia dla europejskich i światowych programów monitorujących i profilaktycznych. PRWWR jest częścią europejskiego i światowego systemu monitorowania wad wrodzonych i chorób rzadkich.

## 4. Podsumowanie

Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych nie jest prostym odwzorowaniem innych rejestrów, ale jest oryginalnym polskim osiągnięciem, ze względu na rozwiązania organizacyjne oraz liczne i ważne cele praktyczne.

---

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, prof. UMP dr hab. n. med. Anna Materna-Kiryluk,
dr n. o zdr. Katarzyna Wiśniewska, mgr Anna Jamry-Dziurla oraz pozostali członkowie Zespołu PRWWR
Zespół Centralny PRWWR: Katedra i Zakład Genetyki Medycznej,
Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu

---

Źródło strony: http://chorobyrzadkie.gov.pl/rejestry/polski-rejestr-wrodzonych-wad-rozwojowych