

Załącznik do uchwały nr 196 KM PO WER z dnia 7 marca 2018 r. w sprawie zmiany w Rocznym Planie Działania na 2018 rok dla Działania 4.3
PO WER opracowanym przez Ministerstwo Inwestycji i Rozwoju

L.p.	Miejsce w Rocznym Planie Działania	Obecny zapis	Proponowany zapis
1.	Roczny Plan Działania dla Działania 4.3 PO WER opracowany przez Centrum Projektów Europejskich	-	Dodano fiszkę projektu pozakonkursowego.

DZIAŁANIE/PODDZIAŁANIE PO WER	4.3. Współpraca ponadnarodowa
FISZKA PROJEKTU POZAKONKURSOWEGO WDROŻENIOWEGO	
PODSTAWOWE INFORMACJE O PROJEKCIE	
Tytuł lub zakres projektu	<p>„Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka” (EDUGEN)</p> <p>Projekt zakłada opracowanie i wdrożenie programu edukacyjnego w oparciu o transfer i rozwój technologii oraz procedur diagnostycznych, którego celem będzie podnoszenie kwalifikacji kadr medycznych w odpowiedzi na potrzeby epidemiologiczno-demograficzne kraju w zakresie specjalistycznej diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych w tym wrodzonych wad metabolizmu (WWM). W dobie zwiększającej się liczby chorób objętych badaniami przesiewowymi noworodków, w tym chorób rzadkich, pojawia się luka w postaci dalszego postępowania diagnostycznego i terapeutycznego. Dlatego wdrożenie diagnostyki obejmującej zarówno genomikę, proteomikę, jak i metabolomikę, da możliwie pełny obraz zmian towarzyszących chorobom genetycznie uwarunkowanym i umożliwi postawienie ostatecznego rozpoznania. Obserwowany wzrost liczby pacjentów z chorobami genetycznie uwarunkowanymi powoduje zwiększenie prawdopodobieństwa zetknięcia się z nimi każdego lekarza. To otwiera konieczność dostarczenia kadrze medycznej aktualnej wiedzy na temat dostępności badań, indywidualnego podejścia diagnostycznego oraz umiejętności wykorzystania aparatury medycznej do wykonywania określonych procedur. Dlatego zaproponowany model działania łączący badania genetyczne, protoemiczne i metaboliczne umożliwi unikalne, kompleksowe podejście do chorób genetycznie uwarunkowanych oraz szerokie rozpowszechnienie wiedzy w tej dziedzinie, co zaowocuje istotną poprawą samego zakresu, jak i jakości diagnostyki dzieci, młodzieży i całych rodzin oraz możliwości profilaktyki i ich leczenia. Projekt będzie realizowany w Instytucie Matki i Dziecka (IMiD) przez Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej (ZBPiDM) oraz przez Zakład Genetyki Medycznej (ZGM). W ramach projektu zostaną wdrożone działania i rozwiązania, które przyczynią się do podniesienia poziomu wiedzy z zakresu genetyki człowieka, w tym uwarunkowań genetycznych, oraz metabolomiki i proteomiki wśród osób szkolonych w ramach realizacji projektu. Wykorzystanie nowoczesnej aparatury w diagnostyce zwiększy dla pacjentów dostępność do nowoczesnej diagnostyki genetycznej i biochemicznej przy jednoczesnym obniżeniu kosztów jej świadczenia. Dzięki odpowiednio opracowanym programom szkoleniowym i edukacyjnym podniesiony zostanie poziom wiedzy z zakresu diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych wśród kadr medycznych związanych z opieką medyczną dzieci i młodzieży, w tym lekarzy rodzinnych, pediatrów, neurologów, onkologów, immunologów, gdyż to od nich zależy szybkość podjęcia skutecznej ścieżki diagnostycznej i ewentualnej terapii. Jednocześnie w dobie upowszechniania się testów genetycznych konieczne jest dostarczenie specjalistycznej wiedzy wymienionym grupom lekarzy. Realizatorzy projektu będą współuczestniczyć w badaniach i transferze technologii dotyczących patologii molekularnych, metabolizmu komórki i proteomiki w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych. Będą również opracowywać metody systematycznego określania jakości i efektywności usług genetycznych mając na uwadze standardy i normy europejskie zgodne z zasadami dobrej praktyki klinicznej i laboratoryjnej.</p> <p>Ponadto w związku z wdrożeniem nowych technologii badań genomu oraz postępem w zakresie badań i diagnostyki genetycznej konieczne jest zapewnienie narzędzi i specjalistów na potrzeby przetwarzania olbrzymiej ilości informacji na końcowy wynik diagnostyczny. Dlatego zakładane jest również, we współpracy z partnerami krajowymi, wdrożenie programów szkoleniowych i edukacyjnych oraz prac badawczych w obszarze bioinformatyki w zakresie analizy danych genomowych. Działania edukacyjne zostaną skierowane do studentów uczelni medycznych, politechnicznych, absolwentów, specjalistów. Prace badawcze realizowane będą we współpracy ze specjalistami (lekarze, diagności, biolodzy, genetycy, inżynierowie) i ewentualnie wyselekcjonowanymi uczestnikami szkoleń.</p> <p>Zakres działalności Zakładu Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej</p> <p>IMiD prowadząc badania przesiewowe dla całej populacji noworodków posiada w</p>

	<p>Zakładzie Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej wysokospecjalistyczne laboratorium biochemiczne, które będzie stanowiło bazę badawczo-rozwojową dla aktywności prowadzonej w ramach projektu, obejmującej także diagnostykę genetyczną w zakresie badań specjalistycznych. ZBPiDM jest koordynatorem i wykonawcą programu badań przesiewowych noworodków w całej Polsce w kierunku chorób dziedzicznych i jako jedyny w Polsce prowadzi badania wykonywane metodą tandemowej spektrometrii mas umożliwiające wykrycie rzadkich wad metabolizmu. ZBPiDM będzie ponadto kontynuował prace w zakresie metabolomiki i proteomiki, które są obecnie przedmiotem wielu badań. Wraz z postępem wiedzy okazało się, że informacja genetyczna oraz badanie proteomu powinno być uzupełnione o identyfikację zmian zachodzących w komórce wyjaśniających odpowiedzi organizmu na bodźce fizjologiczne i patofizjologiczne. Przewiduje się, że wyniki tych badań poszerzą zakres diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych i przyczynią się do szybszej weryfikacji rozpoznania klinicznego. Realizacja prac badawczo-wdrożeniowych oraz przeprowadzenie odpowiadających im działań edukacyjno-szkoleniowych dla kadr medycznych umożliwi rozpowszechnienie wiedzy z zakresu chorób genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich, jak i przyspieszy obecnie często zbyt długą procedurę diagnostyczną. W celu realizacji powyższego zadania zostanie utworzony interdyscyplinarny zespół specjalistów z genetyki, pediatrii metabolicznej, neurologii, immunologii i biochemii, przy współpracy z innymi ośrodkami w Polsce i za granicą.</p> <p>Zakres działalności Zakładu Genetyki Medycznej</p> <p>W wyniku realizacji projektu, wykorzystując doświadczenie edukacyjne i naukowe oraz zaplecze diagnostyczne, badawcze i kliniczne, Zakład Genetyki Medycznej jako wyspecjalizowany ośrodek genetyczny będzie oferował w dużo większym zakresie niż obecnie molekularną i cytogenetyczną diagnostykę genetyczną osobom oraz rodzinom z chorobami i zaburzeniami o podłożu genetycznym. Zastosowanie wysokoprzepustowych maszyn do sekwencjonowania DNA, planowanych do zakupienia w projekcie, znacząco obniży koszt jednostkowy badań genetycznych i upowszechni do nich dostęp, umożliwiając wczesną diagnozę i interwencję medyczną wszystkim zainteresowanym niezależnie od miejsca zamieszkania. Badania te mają ogromne znaczenie w aspekcie społeczno-ekonomicznym. Będą też krokiem w kierunku przyszłych rozwiązań związanych z medycyną spersonalizowaną.</p> <p>Przewiduje się również włączenie do tworzenia i realizacji programu edukacyjno-wdrożeniowego Klinikę Pediatrii, gdzie rozwijany jest unikalny w skali kraju profil pediatrii metabolicznej, Klinikę Neurologii Dzieci i Młodzieży, gdzie we współpracy z Zakładem genetyki Medycznej IMiD wdrażane są nowe metody diagnostyki oraz inne jednostki IMiD</p>
<p>Uzasadnienie realizacji projektu w trybie pozakonkursowym</p>	<p>Projekt jest odpowiedzią na problem związany z następującymi brakami w polskim systemie prowadzenia badań chorób genetycznie uwarunkowanych oraz kształcenia kadr medycznych:</p> <ul style="list-style-type: none"> • niedostateczna wiedza z zakresu genetyki człowieka i diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych; • niewystarczająca w stosunku do potrzeb liczba i rodzaj prowadzonych badań w kierunku chorób genetycznie uwarunkowanych w tym wrodzonych wad metabolizmu; • niska dostępność lub niedostępność na rynku ochrony zdrowia rozwiązań technologicznych i sprzętowych umożliwiających wykonywanie badań genetycznych i metabolicznych; • niedostatek szkoleń z zakresu wykorzystania wysokospecjalistycznej aparatury diagnostycznej w genetyce medycznej, przesiewie noworodkowym, wrodzonych wadach metabolizmu, analizie proteomicznej i metabolomicznej); • brak szkoleń oraz skutecznych kanałów dostarczania wiedzy i uzupełniania luk kompetencyjnych z zakresu metod diagnostycznych, interpretowania wyników badań specjalistycznych, ścieżek postępowania diagnostyczno-terapeutycznego; • niedostatek narzędzi do analizy genetycznej i brak specjalistów z zakresu analizy danych genomowych (bioinformatyki) odpowiadających potrzebom szybkiego postępu w zakresie genetyki i możliwości przetworzenia bardzo dużych ilości informacji na wynik diagnostyczny; • brak stosownych uregulowań prawnych normujących wykorzystanie testów genetycznych. <p>Należy podkreślić, że przewidziane wdrożenia w zakresie diagnostyki wrodzonych wad</p>

metabolizmu i innych chorób genetycznie uwarunkowanych poprawiają sytuację medyczną nie tylko w odniesieniu do dzieci/młodzieży, ale i całych rodzin. Na ogół identyfikacja choroby i podjęcie leczenia u jednego członka rodziny oznacza bowiem określenie grupy ryzyka i rozpoczęcie interwencji diagnostyczno-leczniczej u innych członków rodziny. Dlatego program podniesienia wiedzy i kwalifikacji, który jest celem projektu obejmuje kadry medyczne związane z diagnostyką i leczeniem zarówno dzieci/młodzieży, u których zidentyfikowano wadę dziedziczną, jak też ich rodzin.

IMiD jest jednostką badawczo-rozwojową. Posiada wiedzę i doświadczenie w diagnostyce i leczeniu chorób genetycznie uwarunkowanych. Wniosek Instytutu Matki i Dziecka o realizację w trybie pozakonkursowym wynika z unikalności profilu badań diagnostycznych wykonywanych w IMiD oraz bazuje na ponad 60 letnim doświadczeniu w diagnostyce i leczeniu chorób dziedzicznych. **IMiD realizuje i koordynuje wieloletni Program badań przesiewowych noworodków w Polsce Ministra Zdrowia dla całej populacji i jako jedyny w Polsce wykonuje badania przesiewowe i diagnostyczne w kierunku wrodzonych wad metabolizmu** Program ten został w IMiD wypracowany i od początku IMiD był jego jedynym realizatorem. W połączeniu z innymi badaniami biochemicznymi, a zwłaszcza z szerokim profilem badań genetycznych IMiD jest jedyną i unikalną w Polsce jednostką z tak kompleksową diagnostyką chorób genetycznie uwarunkowanych.

IMiD aktywnie uczestniczy w przygotowywaniu i doskonaleniu zawodowym kadr medycznych (m.in. staże specjalizacyjne, szkolenia), w szczególności w obszarze genetyki medycznej i diagnostyki metabolicznej. Dotychczasowe doświadczenia wskazują, że system kształcenia kadr medycznych w Polsce pozostawia istotne, dla jakości świadczonych usług medycznych i postępu, luki w powyżej wskazanych obszarach. Działania systemowe z przyczyn obiektywnych obejmują główne nurty kształcenia, zaś adaptacje nie mogą następować na tyle szybko, jak tego wymagają dziedziny charakteryzujące się szybkim postępowaniem. Bariera jest również to, że istotnym warunkiem podnoszenia kwalifikacji w omawianym zakresie jest wiedza praktyczna, a w tym wypadku dostęp do wysokospecjalistycznej aparatury laboratoryjno-medycznej i rozwiązań technologicznych, które powinny stanowić ważny element szkolenia oraz stały wysiłek w zakresie adaptacji aktualnych zdobyczy naukowo-medycznych.

Dlatego konieczne jest podjęcie przedsięwzięcia, które zapewni podnoszenie kwalifikacji kadr medycznych w zakresie diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu w oparciu zarówno o najnowszą wiedzę, praktykę specjalistyczną, jak również infrastrukturę badawczą. Podstawą rozwinięcia działalności edukacyjnej będą obecne dokonania na polu diagnostycznym i naukowym IMiD w zakresie cytogenetyki, genetyki molekularnej, diagnostyki biochemicznej i metabolicznej oraz zaplanowane wdrożenia uwzględniające wyposażenie w wysokospecjalistyczną aparaturę medyczną. Rozpoczęte zostaną prace w obszarze bioinformatyki, skutkujące wdrożeniem programów szkolenia specjalistów i realizacją prac badawczych.

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

	<p>Trudno przecenić rolę genetyki medycznej w systemie ochrony zdrowia populacji. W swojej istocie realizacja projektu przyczyni się do rozwoju – poszerzenia spektrum i liczby – genetycznych badań diagnostycznych. Przyczyni się do zwiększenia wykrywalności wad wrodzonych i dziedzicznych (noworodkowe badania przesiewowe), a co za tym idzie umożliwi wczesną interwencję medyczną. Przyczyni się do zapewniania pełniejszego spektrum badań genetycznych, identyfikacji rodzin ryzyka genetycznego i możliwych w tym zakresie działań profilaktycznych.</p>
Cel szczegółowy PO WER, w ramach którego projekt będzie realizowany	Wdrożenie nowych rozwiązań, w szczególności z zakresu aktywizacji zawodowej, kształcenia przez całe życie i tworzenia oraz realizacji polityk publicznych, dzięki współpracy z partnerami zagranicznymi.
Priorytet inwestycyjny	9iv, 10iii
Typ/typy projektów przewidziane do realizacji w ramach projektu	Projekty z komponentem ponadnarodowym realizowane poza Common Framework.
Cel główny projektu	<p>Celem głównym projektu jest prowadzenie działalności edukacyjno-diagnostycznej w zakresie poszerzania wiedzy z dziedziny genetyki człowieka oraz nowych możliwości diagnostyki chorób dziedzicznych zarówno w analizie genomu jak i jego produktów oraz zmian metabolicznych w oparciu o rozwiązania wypracowane przy udziale partnera ponadnarodowego.</p> <p>Postęp, jaki na przełomie XX i XXI wieku dokonał się w poznaniu informacji genetycznej człowieka w olbrzymim stopniu zmienił oblicze nie tylko wielu dziedzin i specjalności medycznych, ale także wielu sfer życia i aktywności ludzi. Postęp technologiczny, o którym mowa znacznie wyprzedził nie tylko świadomość społeczną, często manifestującą się działaniami o charakterze populistycznym, ale także wiedzę kadr medycznych, które powinny pośredniczyć w przekazywaniu jej osobom (pacjentom), do których docelowo jest kierowana. Wobec stale powiększających się możliwości określenia molekularnej etiologii chorób, identyfikacji nosicielstwa mutacji genowych wśród osób zdrowych (krewnych chorego) jak też pojawienia się realnych możliwości określania predyspozycji genetycznych wobec szeregu chorób, przedstawienie tych możliwości społeczeństwu jak też zapewnienie porady genetycznej choremu i jego rodzinie staje się obowiązkiem zarówno lekarza rozpoznającego chorobę jak też organizatorów opieki medycznej. Działania, o których mowa wpisują się w opublikowany przez Ministerstwo Nauki i Szkolnictwa Wyższego Krajowy Program Badań, w zakresie tematycznym: choroby cywilizacyjne, nowe leki oraz medycyna regeneracyjna.¹</p> <p>Jednocześnie ma miejsce dynamiczny rozwój zapotrzebowania w obszarze diagnostyki i leczenia chorób dziedzicznych człowieka. Sformułowane zostały w ramach Unii Europejskiej rekomendacje utworzenia przez kraje członkowskie narodowych programów na rzecz chorób rzadkich². Komisja Europejska jeszcze w 2004 r. przedstawiła rekomendacje dotyczące etycznych, prawnych i społecznych implikacji badań genetycznych. Instytut Matki i Dziecka jest koordynatorem i realizatorem programu badań przesiewowych, który obejmuje wszystkie noworodki urodzone w</p>

¹ Krajowy Program Badań został ustanowiony Uchwałą Rady Ministrów z dnia 16 sierpnia 2011 roku.

² Decyzja nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r. przyjmująca wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003); 2) uzupełniająco motyw 7 do rozporządzenia nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999; 3) Decyzja nr 1350/2007/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 23 października 2007 r. ustanawiająca drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008-2013 i zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, które rekomendowało państwu członkowskim ustanowienie i realizację planów dotyczących rzadkich chorób w celu zapewnienia pacjentom cierpiącym na rzadkie choroby dostępu do opieki zdrowotnej wysokiej jakości, w tym diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, wsparcia gwarantującego maksimum niezależności osób i dostępu do leków sierocych.

	<p>Polsce. Obecnie w IMiD w ramach programu przesiewowego prowadzone są badania w kierunku 27 chorób wrodzonych, w tym 23 rzadkich wad metabolizmu. Stworzyło to zapotrzebowanie na specjalistyczną diagnostykę biochemiczną, głównie opartą o metabolomikę oraz na szerokie rozpowszechnienie wiedzy w tej dziedzinie.</p> <p>Dlatego Instytut Matki i Dziecka, w oparciu o własny dorobek medyczo-naukowy i ogólnopolski charakter działalności, w tym unikalność działań w zakresie przesiewu noworodkowego oraz zapotrzebowanie wynikające z aktualnych polityk zdrowotnych i trendów rozwojowych, przedstawia koncepcję działań wdrożeniowo-edukacyjnych obejmujących obszary genetyki medycznej i diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych oraz bioinformatyki.</p>
<p>Główne zadania przewidziane do realizacji w projekcie ze wskazaniem grup docelowych</p>	<p>Grupą docelową projektu będą:</p> <ul style="list-style-type: none"> • kadry IMiD, • pracownicy laboratoriów genetycznych i diagnostycznych, • lekarze pierwszego kontaktu i specjaliści, • studenci i absolwenci uczelni wyższych (profil biomedyczny oraz kierunki bioinformatyczne) <p>Szczególną grupą będą lekarze rodzinni i pediatrzy, na których spoczywa odpowiedzialność w pierwszej kolejności i którzy powinni mieć łatwy dostęp do specjalistycznej konsultacji i szybkiej ścieżki diagnostycznej. W ramach projektu zostanie położony też szczególny nacisk na rozwój i podnoszenie poziomu wiedzy z zakresu genetyki, chorób genetycznie uwarunkowanych, wrodzonych wad metabolizmu w społeczeństwie. Przyczyni się to do lepszego zrozumienia i zwiększenia zaufania opinii publicznej dla tych zagadnień i oferowanych społeczeństwu nowych procedur diagnostycznych i terapeutycznych.</p> <p>W ramach projektu zakłada się następujące działania:</p> <p>1) zakup wysokospecjalistycznych urządzeń laboratoryjnych wykorzystywanych w ramach działalności badawczej i diagnostycznej (np. wysokopręciowe maszyny do sekwencjonowania DNA), które są niezbędne do przeprowadzenia w pierwszej kolejności szkoleń specjalistycznych dla personelu laboratoryjnego (obsługa i wykorzystanie wysokospecjalistycznej aparatury laboratoryjno-diagnostycznej), wdrożenia nowych procedur diagnostycznych i badawczych przez kadry IMiD, a następnie do przeprowadzenia szkoleń i programów edukacyjnych dla kadry medycznej i interdyscyplinarnej (m.in. informatycy, biolodzy i in.).</p> <p>Szacunkowa wartość kosztów bezpośrednich: ok. 23 mln zł. Zakładana liczba wprowadzonych do wykorzystania urządzeń i zestawów w ramach wdrożenia nowych procedur diagnostycznych (aparatura wysokospecjalistyczna zgodna ze zdefiniowanym w projekcie profilem – warunek konieczny do przeprowadzenia szkoleń grupy docelowej w celu podniesienia jej umiejętności): 33</p> <p><i>Kamień milowy: Przygotowanie zaplecza niezbędnego dla przygotowania szkoleń dla personelu laboratoryjnego i kadr medycznych – IV kw. 2020 r.</i></p> <p>Powyższe działanie jest zgodne z ogólnymi zasadami EFS oraz z zapisami PO WER w zakresie wydatków ponoszonych na zakup środków trwałych oraz w ramach cross-finansingu, jak również przyczynia się do realizacji celu głównego projektu.</p> <p>2) opracowanie we współpracy z partnerem ponadnarodowym procedur laboratoryjnych w zakresie podnoszenia kwalifikacji naukowych i zawodowych dla personelu IMiD, opracowanie programów szkoleniowych dla kadr medycznych z całej Polski oraz transfer dobrych praktyk organizacyjnych w ramach wdrożenia nowych procedur diagnostycznych, poprzez:</p> <ol style="list-style-type: none"> a. wyjazdy studyjne do partnerów ponadnarodowych, konsultacje z partnerami ponadnarodowymi; b. szkolenia wytypowanej do udziału w projekcie kadry IMiD w zakresie wykonywania nowych procedur laboratoryjnych; transfer wiedzy i praktyk od partnerów ponadnarodowych;

- c. opracowanie przez kadrę IMiD w oparciu o współpracę z partnerami ponadnarodowymi ww. procedur i programów szkoleniowych oraz ich implementacja w IMiD w ramach działań wdrożeniowych.

Szacunkowa wartość kosztów bezpośrednich: ok. 4 mln zł

Zaangażowana kadra IMiD: ok 40 osób

Kamień milowy: Kadra IMiD przygotowana do prowadzenia szkoleń dla personelu laboratoryjnego i kadr medycznych, oraz do prac w ramach grupy roboczej ds. opracowania i wdrożenia nowych programów dydaktycznych, szkoleniowych z zakresu bioinformatyki – IV kw. 2020 r.

- 3) przeprowadzenie szkoleń dla kadr medycznych i personelu laboratoryjnego z zakresu obsługi wysokospecjalistycznej aparatury medycznej (genetyka medyczna i wrodzone wady metabolizmu) z zastosowaniem wysokospecjalistycznej aparatury laboratoryjnej oraz dla kadr medycznych z zakresu analizy i interpretowania wyników badań (genetyka medyczna i wrodzone wady metabolizmu) oraz zastosowania nowoczesnej diagnostyki z zakresu genetyki medycznej i wrodzonych wad metabolizmu w ścieżkach postępowania leczniczego;
- rekrutacja uczestników (kadry IMiD, kadry medyczne i laboratoryjne z całej Polski);
 - przygotowanie kadry prowadzącej szkolenia i wspierającej ich realizację, przez IMiD;
 - opracowanie konspektów szkoleń, materiałów szkoleniowych i przeprowadzenie szkoleń;
 - zapewnienie uaktualnienia informacji o nowych procedurach laboratoryjnych w miarę ich pojawiania się i udostępnienie ich uczestnikom szkoleń;
 - zapewnienie follow-up dla kadry medycznej poprzez opracowanie materiałów z zakresu nowych ścieżek postępowania diagnostyczno-terapeutycznego (w obszarach zgodnych z profilem projektu).

Szacunkowa wartość kosztów bezpośrednich: ok. 4,3 mln zł

Szacunkowa łączna liczba osób objętych szkoleniami: ok. 680 osób

Kamień milowy: Personel laboratoryjny i kadry medyczne przygotowane do obsługi wysokospecjalistycznej aparatury medycznej oraz analizy i interpretowania wyników badań (genetyka medyczna i wrodzone wady metabolizmu) oraz zastosowania nowoczesnej diagnostyki z zakresu genetyki medycznej i wrodzonych wad metabolizmu w ścieżkach postępowania leczniczego – IV kw. 2021 r.

- 4) Opracowanie i wdrożenie programów edukacyjnych, dydaktycznych i szkoleniowych z zakresu bioinformatyki w partnerstwie krajowym z Politechniką Warszawską:
- sformowanie grupy roboczej z kadr IMiD oraz Politechniki Warszawskiej; ewentualne zaangażowanie ekspertów spoza IMiD i Politechniki Warszawskiej o uznanym dorobku lub doświadczeniu naukowym, wdrożeniowym w obszarze genetyki i informatyki;
 - prace merytoryczne grupy; opracowanie programów szkoleniowych dla studentów/ absolwentów studiów inżynierskich (informatyka), opcjonalnie medycznych lub przyrodniczych;
 - zrekrutowanie uczestników szkoleń spośród ww. absolwentów studiów inżynierskich (informatyka), opcjonalnie medycznych lub przyrodniczych, lub studentów tych kierunków i przeprowadzenie szkoleń;
 - przygotowanie przez grupę roboczą programu edukacyjnego będącego merytoryczną podstawą utworzenia nowej specjalizacji (interdyscyplinarnej);
 - follow-up – opracowywanie i dostarczanie uczestnikom szkoleń w miarę pojawiania się nowych, aktualnych informacji o rozwoju procedur diagnostycznych, nowych rozwiązaniach informatycznych z zakresu analizy

danych genomowych oraz identyfikowanych nowych potrzebach wdrożeń (aktualizacja obszaru prac rozwojowych).

Szacunkowa wartość kosztów bezpośrednich: ok. 0,7 mln zł
Szacunkowa łączna liczba osób objętych szkoleniami: ok. 70 osób.

Kamień milowy: Opracowane oraz wdrożenie programy edukacyjne, dydaktyczne i szkoleniowe z zakresu bioinformatyki dla kadr interdyscyplinarnych (biolodzy, informatycy itp.)– IV kw. 2021 r.

Ww. działalność będzie realizowana na wielu płaszczyznach:

1. Podnoszenie umiejętności kadr medycznych w zakresie wykonywania nowych procedur diagnostycznych – pracownicy laboratoryjni i lekarze.
2. Podnoszenie umiejętności w zakresie obsługi wysokospecjalistycznej aparatury badawczej i diagnostycznej – pracownicy laboratoryjni.
3. Podnoszenie umiejętności w zakresie specjalistycznej wiedzy diagnostyczno-terapeutycznej (genetyka medyczna) w ramach Podstawowej Opieki Zdrowotnej, Ambulatoryjnej Opieki Specjalistycznej i leczenia szpitalnego – lekarze pierwszego kontaktu, pediatrzy, lekarze rodzinni, neonatolodzy, kierownicy jednostek i placówek medycznych:
 - a. analizowanie i interpretowanie wyników badań wykonanych przy zastosowaniu wysokospecjalistycznej aparatury,
 - b. ścieżki postępowania diagnostyczno-terapeutycznego.
4. Wdrożenie rozwiązań projakościowych i organizacyjnych zwiększających i utrwalających dostęp do wysokiej jakości usług medycznych w kluczowych dla rozwoju wielu dziedzin medycyny obszarach; jednoczesne obniżenie kosztów świadczeń.
5. Wdrożenie unikalnych w Polsce programów szkolenia bioinformatyków i rozwoju tej dyscypliny w ramach kształcenia dyplomowego i podyplomowego.

W ramach projektu będą prowadzone ogólnopolskie programy szkoleniowe i edukacyjne nastawione na podniesienie poziomu wiedzy i umiejętności kadr medycznych. W ramach działań edukacyjnych i szkoleniowych zostaną przygotowane zarówno zbiory opracowań o poszczególnych chorobach, algorytmy diagnostyczne oraz, co szczególnie ważne, opisy metod leczenia, wraz z opisem przypadków. W oparciu o wypracowane metody działania będą organizowane szkolenia tematyczne zarówno dla kadry IMiD, jak i osób uczestniczących w szkoleniu rekrutowanych wśród kadry medycznej z całej Polski. W ramach szkoleń podyplomowych przewidujemy prowadzenie kursów specjalizacyjnych z genetyki klinicznej, laboratoryjnej genetyki medycznej oraz pediatrii metabolicznej powołanej przez Ministra Zdrowia rozporządzeniem z dnia 4.09.2014. Przewidujemy tu ścisłą współpracę z uniwersytetami medycznymi. Planujemy również szkolenia dla lekarzy niespecjalizujących się w genetyce (lekarze rodzinni, pediatrzy, neurologi). Szkolenia realizowane w ZBPiDM i ZGM będą miały charakter teoretyczny i praktyczny z zapewnionym dostępem do urządzeń laboratoryjnych z zapoznaniem się z nowoczesnymi procedurami diagnostycznymi.

Trwałość:

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

	<p>aparatury w zakresie genetyki i cytogenetyki molekularnej oraz szerokiej palety metod analizy biochemicznej.</p> <p>Po wdrożeniu projektu oraz równoległe z projektem IMiD zakłada realizację następujących działań:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Prowadzenie nowoczesnych badań chorób genetycznie uwarunkowanych w tym wrodzonych wad metabolizmu 2. Propagowanie nowej wiedzy specjalistycznej związanej z prowadzoną działalnością naukowo-badawczą, w wyniku, której wdrażane będą nowe metody postępowania diagnostyczno-leczniczego – lekarze pierwszego kontaktu i inni specjaliści. 3. Współpraca naukowo-edukacyjna z innymi placówkami w kraju i za granicą, w ramach tego: rozwój kadr: lekarze, pracownicy naukowcy, personel techniczny; transfer i dystrybucja wiedzy i praktyk; prace rozwojowe; szkolenia zagraniczne i krajowe; transfer wiedzy do środowisk specjalistów spoza IMiD. 3. Popularyzacja wiedzy z zakresu genetyki medycznej, biologii molekularnej i chorób genetycznie uwarunkowanych w społeczeństwie (uczniowie i studenci, rodzice, inne grupy osób niebędących specjalistami w opisanych dziedzinach, w zależności od tematyki realizowanych programów edukacyjnych).
<p>Podmiot zgłaszający projekt³</p>	<p>Centrum Projektów Europejskich</p>
<p>Podmiot, który będzie wnioskodawcą</p>	<p>Instytut Matki i Dziecka</p>
<p>Uzasadnienie wyboru podmiotu, który będzie wnioskodawcą⁴</p>	<p>Instytut Matki i Dziecka (IMiD) jest instytutem badawczym działającym od 66 lat. IMiD został powołany uchwałą Rady Ministrów w 1951 r. Nadzór nad działalnością IMiD sprawuje Ministerstwo Zdrowia. Instytut jest państwową jednostką organizacyjną, wyodrębnioną pod względem prawnym, organizacyjnym i ekonomiczno-finansowym, posiada osobowość prawną. IMiD, jako instytut badawczy w całości kontrolowany przez Skarb Państwa, jest podmiotem publicznym. Zgodnie z nowoprojektowanym rozporządzeniem Ministra Zdrowia dotyczącym statutu IMiD przedmiotem działalności IMiD jest m.in. prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych i wdrażanie ich wyników, prowadzenie szkolenia podyplomowego, uczestniczenie w systemie ochrony zdrowia ukierunkowanym na potrzeby opieki zdrowotnej ludności, obejmujące w szczególności ochronę macierzyństwa i zdrowia kobiet oraz zdrowia i rozwoju dzieci i młodzieży (statut został zatwierdzony przez Ministra Zdrowia w dniu 6 lutego 2018 r.).</p> <p>Do priorytetowych obszarów działalności Instytutu należy aktywny rozwój Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce, rozwój metod diagnostyki i leczenia chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym WWM, upowszechnianie aktualnej wiedzy w obszarze diagnostyki genetycznej, biochemicznej, proteomicznej i metabolicznej oraz wspieranie rozwoju Polityki Zdrowotnej dla medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych.</p>

³ W przypadku opracowywania Roczego Planu Działania przez IP, podmiotem zgłaszającym projekt jest IP. W przypadku opracowywania Roczego Planu Działania przez IZ należy wpisać nazwę podmiotu, który zgłosił projekt do IZ.

⁴ W szczególności w świetle art. 38 ust. 2 i 3 ustawy z dnia 11 lipca 2014 r. o zasadach realizacji programów w zakresie polityki spójności finansowanych w perspektywie finansowej 2014–2020 (Dz. U. poz. 1146) oraz podrozdziału 5.2.1 Polityka spójności, rozdziału 5.2 Zasady wyboru projektów Umowy Partnerstwa z dnia 21 maja 2014 r.

W szczególności w zakresie działalności IMID jest:

- Prowadzenie badań naukowych i prac rozwojowych w zakresie:
 - a. edukacji zdrowotnej i promowania zdrowia populacji wieku rozwojowego, kobiet w wieku prokreacyjnym i rodziny,
 - b. zapobiegania, rozpoznawania chorób, leczenia i rehabilitacji dzieci i młodzieży,
 - c. ochrony macierzyństwa i zdrowia kobiet, zwłaszcza w wieku prokreacyjnym,
 - d. ochrony zdrowia rodziny,
 - e. genetyki, epidemiologii i etiopatogenezy chorób i zaburzeń rozwojowych,
 - f. organizacji ochrony zdrowia matki i dziecka,
 - g. rozwijanie Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce,
 - h. rozwijanie metod diagnostycznych i leczniczych w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu.
- Przystosowanie wyników badań naukowych i prac rozwojowych do potrzeb praktyki
- Wdrażanie wyników badań naukowych i prac rozwojowych

W związku z prowadzoną działalnością do zadań Instytutu należą również:

- upowszechnianie wyników prowadzonych badań naukowych i prac rozwojowych, w tym upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej oraz udostępnianie i upowszechnianie wiedzy w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych w obszarze diagnostyki genetycznej, biochemicznej, proteomicznej i metabolomicznej, a także postępowania medycznego, zwłaszcza w zakresie terapii celowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu;
- kształcenie naukowe i specjalistyczne kadr medycznych;
- wykonywanie badań i analiz oraz opracowywanie opinii i ekspertyz dotyczących stanu zdrowia matki i dziecka oraz rozwoju nauk w tej dziedzinie;
- podejmowanie działania na rzecz walidacji metod i narzędzi diagnostyczno – badawczych;
- inicjatywa naukowo-medyczna w zakresie rozwoju Polityki Zdrowotnej Państwa w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu;
- inicjowanie i współudział merytoryczny w przygotowywaniu założeń do aktów prawnych oraz innych dokumentów dotyczących opieki zdrowotnej nad kobietą w wieku prokreacyjnym i rodziną, matką i dzieckiem, oraz opieką nad dzieckiem i młodzieżą;
- uczestnictwo w systemie ochrony zdrowia poprzez prowadzenie działalności leczniczej na rzecz zdrowia matki, dziecka i rodziny;
- opracowywanie i udostępnianie informacji naukowej oraz prowadzenie działalności wydawniczej w zakresie działalności Instytutu.

Instytut prowadzi działalność wydawniczą, może prowadzić studia podyplomowe i doktoranckie, kursy, szkolenia i inne formy kształcenia, nadaje stopnie i tytuły naukowe. Może również podejmować inicjatywę w celu utworzenia centrum naukowo-badawczego.

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

- Rozwijanie Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce
- Rozwijanie metod diagnostycznych i leczniczych w zakresie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym chorób rzadkich i ultraradkich
 - a. Upowszechnienie aktualnej wiedzy z zakresu genetyki człowieka oraz metod biologii molekularnej

b. udostępnianie i upowszechnianie wiedzy w przypadku chorób genetycznie uwarunkowanych w obszarze diagnostyki genetycznej, biochemicznej, proteomicznej i metabolomicznej, a także postępowania medycznego, zwłaszcza w zakresie terapii celowanej i wrodzonych wad metabolizmu

- Inicjatywa naukowo-medyczna w zakresie rozwoju Polityki Zdrowotnej Państwa w obszarze medycyny spersonalizowanej chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu

Zapewniono również spójność opisanych priorytetowych obszarów działalności z unormowaniem zawartym w Regulaminie Organizacyjnym IMiD, przyjętym zarządzeniem Dyrektora w dn. 12 grudnia 2017.

Podkreślić należy również fakt, że **Instytut Matki i Dziecka otrzymał rekomendację z Ministerstwa Zdrowia, w piśmie sygnowanym z upoważnienia Ministra Zdrowia, do realizacji opisywanego projektu i kwalifikację do naboru pozakonkursowego w ramach Działania 4.3 Współpraca ponadnarodowa** Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój. Jednocześnie podkreślone zostały unikalny dorobek, potencjał i rola Instytutu Matki i Dziecka w systemie zdrowotnym w Polsce w związku z realizacją i dynamicznym rozwojem Programu badań przesiewowych noworodków w Polsce.

IMiD jest jedyną jednostką w Polsce, która wykonuje i koordynuje program badań przesiewowych noworodków, w ramach którego wykonuje badania w kierunku wrodzonych wad metabolizmu, niedoczynności tarczycy i wrodzonego przerostu kory nadnerczy oraz przeprowadza się w szerokim zakresie diagnostykę różnicową chorób metabolicznych zarówno na poziomie genetycznym jak i biochemicznym, Ponadto przeprowadza unikalną w skali kraju diagnostykę dla wielu chorób genetycznie uwarunkowanych w tym między innymi niepełnosprawności intelektualnej, chorób neurodegeneracyjnych, chorób nerwowo-mięśniowych, genodermatoz, zespołów dysmorficznych.

Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej przeprowadza badania biochemiczne i wdraża unikatową diagnostykę w zakresie metabolomiki i proteomiki. ZBPiDM uczestniczy w międzynarodowych programach diagnostycznych oraz przeprowadza następujące działania szkoleniowo-edukacyjne:

- obligatoryjne staże i szkolenia z zakresu badań przesiewowych do specjalizacji z genetyki medycznej;
- szkolenia dla diagnostów laboratoryjnych;
- kursy specjalizacyjne z zakresu Pediatrii Metabolicznej w ramach CMKP.

Szczególnie unikalny charakter w skali kraju mają szkolenia z zakresu noworodkowych badań przesiewowych w kierunku chorób dziedzicznych. Aktywność ta bazuje bowiem na jedynym w Polsce warsztacie i doświadczeniu jakie w tej dziedzinie zostały wypracowane w zespole ZBPiDM. Mając też na uwadze zasadność szkolenia kadr medycznych, IMiD był inicjatorem utworzenia nowej specjalizacji –pediatrii metabolicznej, a kursy z tej tematyki realizowane są przez kadrę IMiD.

Zakład Genetyki Medycznej jest ośrodkiem referencyjnym w zakresie diagnostyki cytogenetycznej, molekularnej oraz poradnictwa genetycznego szerokiego zakresu chorób genetycznie uwarunkowanych w tym między innymi niepełnosprawności intelektualnej, chorób neurodegeneracyjnych, chorób nerwowo-mięśniowych, genodermatoz, zespołów dysmorficznych. ZGM był jednym z pierwszych ośrodków w Polsce, w których wprowadzono do diagnostyki chorób dziedzicznych metody analizy kwasów nukleinowych a ostatnio najnowocześniejsze metody cytogenetyki molekularnej. Laboratoria ZGM podlegają przeprowadzaniem za granicą testom kontrolnym. Pracownicy zakładu prowadzą działalność szkoleniowo-edukacyjną w zakresie:

- staży i szkoleń w zakresie genetyki klinicznej i laboratoryjnej genetyki

	<p>medycznej;</p> <ul style="list-style-type: none"> • kursów specjalizacyjnych realizowanych w ramach CMKP (realizatorzy kursów wyłaniania w drodze konkursu); • wykładów i kursów dla studentów i doktorantów; • praktyk studenckich (studenci z UW, WUM, SGGW); • wydawania książek i skryptów z zakresu genetyki człowieka i chorób genetycznie uwarunkowanych; • publikacji naukowych i udziału w konferencjach naukowych. <p>W zakładzie przygotowano po kilkadziesiąt prac licencjackich, magisterskich i doktorskich, 6 osób habilitowało się, a 3 osoby uzyskały tytuł profesora.</p> <p><u>Ponadto IMiD:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Prowadzi działalność naukowo-badawczą (badania statutowe, NCN, NCBiR, MZ, Fundacja na rzecz Nauki Polskiej, Horyzont); działalność medyczną, gdzie m.in. takie jednostki jak Zakład Genetyki Medycznej, Klinika Onkologii Chirurgicznej, Mazowieckie Centrum Diagnostyki i Terapii Nowotworów Układu Kostno-Szkieletowego u Dzieci i Młodzieży, Klinika Anestezjologii i Oddział Intensywnej Terapii są ośrodkami referencyjnymi; prowadzi badania kliniczne; prowadzi działalność edukacyjną (szkolenia, staże, kursy specjalizacyjne, Studium Doktoranckie); działalność opiniodawczą (wydawanie eksperckich opinii o produktach dla populacji wieku rozwojowego na wniosek producentów i dystrybutorów oraz przygotowywanie ekspertyz zleconych przez urzędy państwowe w tym Ministerstwo Zdrowia czy Urząd Ochrony Konkurencji i Konsumentów oraz organizacje niezależne); oraz działalność wydawniczą (Medycyna Wieku Rozwojowego). Współpracuje z renomowanymi ośrodkami naukowymi i medycznymi w kraju, w Europie i na świecie, m.in.: Katolicki Uniwersytet Medyczny w Leuven (Belgia), Baylor College of Medicine w Houston, CZD, COI, UW, WUM, GUM i wiele innych. 2. Jest członkiem gremiów lub uczestniczy w działaniach: WHO HBSC - Health Behaviour in School-Aged Children, WHO COSI - Childhood Obesity Surveillance Initiative, E-IMD - European Registry and Network for Intoxication type Metabolic Diseases, E-HOD - European Network and Registry for Homocystynurias and Methylation Defects, iNTD - International Network on Neurotransmitter related Disorders, 22q11deletion syndrome International Consortium, European Huntington's Disease Network, Rare Epileptic Syndromes Consortium, Polski Rejestr Guzów Kości, Polska Grupa ds Leczenia Guzów Łitych, Polska Grupa ds Leczenia Mięsiaka Ewinga, EURO-PERISTAT network (projekt finansowany z Programów Zdrowotnych Unii Europejskiej), Human Gene Mutation Database, Alamut, European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), Cystic Fibrosis Clinical Trial Network. 3. Zajmuje się promocją zdrowia w ramach realizowanych programów polityki zdrowotnej (Narodowy Program Zdrowotny, akcje społeczne – np. „W trosce o serce”). 4. Współdziała ze stowarzyszeniami wspierającymi rodziny dzieci chorych, w szczególności na choroby rzadkie. 			
Czy projekt będzie realizowany w partnerstwie?	TAK	X	NIE	
Podmioty, które będą partnerami w projekcie i uzasadnienie ich	Udział partnerów zagranicznych w projekcie zapewni dostęp do sprawdzonych rozwiązań organizacyjnych i wdrożeniowych. Nie wyeliminuje to niezbędnego wkładu naukowego i innowacyjnego ze strony IMiD, jednak współpraca zapewni bieżące wsparcie w zakresie weryfikacji przyjętych założeń: edukacyjnych, naukowych,			

<p>wyboru⁵</p>	<p>medycznych i wdrożeniowych. ZBPI DM oraz ZGM współpracują ponadto z krajowymi uczelniami w tym przede wszystkim z uniwersytetami medycznymi. Szeroka współpraca z zakresu genetyki medycznej obejmuje również wspólne projekty z instytutami resortowymi Ministerstwa Zdrowia i instytutami Polskiej Akademii Nauk.</p> <p>Ponadto w związku z planami realizacji opisywanych działań podjęta zostanie interdyscyplinarna współpraca z Wydziałem Elektroniki i Technik Informatycznych Politechniki Warszawskiej w pionierskim na skalę światową obszarze bioinformatyki. Na Politechnice Warszawskiej, na Wydziale Elektroniki i Technik Informatycznych, na bazie Zakładu Sztucznej Inteligencji i Zakładu Systemów Informatycznych od kilku lat funkcjonuje unikalny zespół do rozwijania metod analizy genomu człowieka w obszarze zastosowań bioinformatyki. Zespół ten powstał w oparciu o doświadczenia zdobyte głównie w Baylor College of Medicine (Houston, USA) i specjalizuje się w analizie danych genomowych to jest przetwarzaniu informacji uzyskanych w wyniku wieloprzepustowego sekwencjonowania genomu człowieka na rzecz zastosowań w medycynie - głównie analizie danych w chorobach genetycznie uwarunkowanych.</p> <p>Rozwój badań i diagnostyki genetycznej oznacza wytworzenie olbrzymiej ilości informacji, która musi ulec przetworzeniu na końcowy wynik diagnostyczny. Rola bioinformatyki na tym etapie jest kluczowa. Współpraca z Wydziałem Elektroniki i Technik Informatycznych obejmuje wdrożenie programu edukacyjnego/dydaktycznego, przewiduje prowadzenie szkoleń na każdym z poziomów trójstopniowego systemu bolońskiego, jak też w zakresie szkolenia podyplomowego. Nacelowanie szkolenia na studentów i absolwentów Politechniki wynika wprost z konieczności wykształcenia bioinformatyków, którzy zaangażowaliby się w analizę danych genomowych. Zakładana jest również realizacja wspólnych projektów badawczych związanych z opracowaniem algorytmów przetwarzania danych genetycznych.</p> <p>Dopuszczalna jest współpraca partnerska z innymi ośrodkami krajowymi, jak uniwersytety medyczne w związku z prowadzoną w projekcie działalnością wdrożeniowo-edukacyjną w obszarze genetyki klinicznej i laboratoryjnej oraz biochemii i proteomiki.</p> <p>Zgodnie z planami i prowadzonymi uzgodnieniami partnerami ponadnarodowymi będą ośrodki, które są jednymi z najważniejszych centrów diagnostyki w zakresie genetyki medycznej i chorób metabolicznych w Europie. Ze względu na dotychczasowe doświadczenia i kontakty naukowe planowana jest współpraca z kierowanym przez prof. Jorisa Vermeescha Zakładem Genetyki Człowieka Katolickiego Uniwersytetu w Leuven (Belgia). Badania tego ośrodka koncentrują się na patogenezie chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym chorób neurologicznych i nowotworów. Prowadzone badania o charakterze naukowym, jak praktycznym nakierowane są na zapewnienie pacjentom szybkiej, zgodnej z najnowszą wiedzą i osiągnięciami biologii molekularnej diagnostyki chorób o podłożu genetycznym. Działania te podporządkowane są strategii leczenia spersonalizowanego. Przy Zakładzie Genetyki człowieka funkcjonuje laboratorium technik genomowych, na którego wyposażeniu znajdują się sekwenatory wysokoprzepustowe (Illumina: NovaSeq, HiSeq 2500 i 4000, NextSeq i MiSeq, 2x PacBio), narzędzia do przygotowania bibliotek do sekwencjonowania następnej generacji, narzędzia do fragmentacji i analizy jakości kwasów nukleinowych), jak też pełne wyposażenie do analiz genomowych w technologii mikromacierzy. Laboratorium genomowe jest jednym z wiodących ośrodków w zakresie sekwencjonowania metodą następnej generacji. Warto wspomnieć, że jest zaangażowane w belgijski program badań prenatalnych, którego elementem jest nieinwazyjna diagnostyka wykorzystująca wolny płodowy DNA krążący z krwioobiegu matki. Dokładnie te same platformy analizy genomu człowieka planujemy rozwijać w ramach programu POWER. Współpraca z ośrodkiem belgijskim umożliwi zarówno wymianę naukową, jak też szkolenie i zapoznanie się z nowymi technikami i</p>
---------------------------	--

⁵ Wypełnić w przypadku projektu realizowanego w partnerstwie. W przypadku, gdy nie są znane konkretne podmioty, które będą partnerami w projekcie należy wpisać pożądane cechy partnerów oraz uzasadnić wskazanie określonych cech.

	<p>procedurami sekwencjonowania kwasów nukleinowych i badań genomu. Umożliwi również opracowanie i wdrożenie automatyzacji pracy w laboratorium zajmującym się analizami wysokoprzepustowymi.</p> <p>Podjęta zostanie też współpraca z Department of Chemistry, VU Medical Center, Amsterdam, Netherlands i Charles University in Prague, Czech Republic. Department of Chemistry w VU Medical Center to laboratorium zajmujące się rozbudowaną diagnostyką chorób metabolicznych i pierwszy ośrodek, który wprowadził diagnostykę drgawek pirydoksyno-zależnych - deficyt SSADH (dehydrogenaza bursztyniło semi aldehydowa) oraz AASA (dehydrogenaza - alfa- amino- adypinowego - semialdehydu). Ośrodek ten zajmuje się poszukiwaniem nowych markerów biochemicznych wskazujących na zaburzenia transportu w ośrodkowym układzie nerwowym (zaburzenia neurotransmiterów oraz metabolizmu kreatyny). Wykorzystuje metody Immunoblottingu i elektroforezy do analizy białek. Współpraca z VU Medical Center będzie stanowiła wsparcie we wprowadzaniu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • analizy białek - metody Immunoblotting, elektroforeza (PAGE), rozkład białek • diagnostyki drgawek pirydoksyno-zależnych • analizy kwasów tłuszczowych (PUFA i VLCFA) <p>Uniwersytet Karola w Pradze to ośrodek zajmujący się diagnostyką chorób metabolicznych, przesiewem noworodkowym. Prowadzi szeroką diagnostykę zaburzeń metabolizmu aminokwasów siarkowych, w tym homocystynurii oraz zaburzeń metabolizmu kwasu foliowego i remetylacji. Współpraca z Uniwersytetem Karola będzie stanowiła wsparcie w wprowadzaniu</p> <ul style="list-style-type: none"> • rozpoznawaniu i różnicowaniu zaburzeń metabolizmu aminokwasów siarkowych oraz zaburzeń związanych z niedoborem lub brakiem kobalaminy, na poziomie mitochondrialnym i cytoplazmy • wykorzystaniu LC-MS/MS w diagnostyce enzymatycznej, w tym oznaczanie aktywności OTC, czy enzymatycznej diagnostyce homocystynurii przez oznaczanie aktywności syntazy Beta-cystationiny za pomocą LC-MS/MS; • różnicowaniu zaburzeń remetylacji. <p>Dorobek wdrożeniowo-medyczny, będący efektem opisanej współpracy i prac rozwojowych w Instytucie Matki i Dziecka stanie się przedmiotem transferu wiedzy w ramach interwencji szkoleniowo-edukacyjnej skierowanej do opisanych w fiszce kadr medycznych w Polsce.</p>			
Czy projekt będzie projektem grantowym?	TAK		NIE	X
Przewidywany termin złożenia wniosku o dofinansowanie (kwartał albo miesiąc oraz rok)	II kw. 2018			
Przewidywany okres realizacji projektu	Data rozpoczęcia (miesiąc oraz rok)	01.11.2018	Data zakończenia (miesiąc oraz rok)	31.10.2021
SZACOWANY BUDŻET PROJEKTU				
Szacowana kwota wydatków w projekcie w podziale na lata i ogółem (PLN)				

w roku 2017	w roku 2018	w roku 2019	w roku 2020	w roku 2021	ogółem
x	1 000 000	21 000 000	9 000 000	4 750 000	35 750 000
Szacowany wkład własny beneficjenta (PLN)					
TAK	3,00%			NIE	
Szacowany wkład UE (PLN)					
33 708 675 PLN					
ZAKŁADANE EFEKTY PROJEKTU WYRAŻONE WSKAŹNIKAMI (W PODZIALE NA PŁEĆ I OGÓŁEM)					
WSKAŹNIKI REZULTATU					
Nazwa wskaźnika	Wartość docelowa				
	W podziale na: ⁶		Ogółem w projekcie		
	Kobiety	Mężczyzn			
1. Liczba instytucji, które dzięki współpracy z partnerami zagranicznymi w programie wdrożyły nowe rozwiązania			1		
2. Liczba osób, które podniosły kompetencje w obszarze realizacji projektu, z wykorzystaniem zakupionego sprzętu.			750		
WSKAŹNIKI PRODUKTU					
Nazwa wskaźnika	Wartość docelowa				
	W podziale na: ⁷		Ogółem w projekcie		
	Kobiety	Mężczyzn			
1. Liczba instytucji, które podjęły współpracę z partnerem zagranicznym w programie			1		
SZCZEGÓŁOWE KRYTERIA WYBORU PROJEKTU					

⁶ Rozbicie wartości docelowych na płeć jest nieobowiązkowe – wypełniane w zależności od specyfiki wsparcia i samego projektu oraz zidentyfikowanego problemu, który projekt ma rozwiązać lub złagodzić.

⁷ Rozbicie wartości docelowych na płeć jest nieobowiązkowe – wypełniane w zależności od specyfiki wsparcia i samego projektu oraz zidentyfikowanego problemu, który projekt ma rozwiązać lub złagodzić.

KRYTERIA DOSTĘPU

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

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

w tym obowiązkowo jednym z nich jest wymiana informacji i doświadczeń

Uzasadnienie:

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

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

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

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

Uzasadnienie:

Wnioskodawca jest zobowiązany do przedstawienia zasadności wykorzystania doświadczeń dostępnych w danym kraju/regionie/instytucji partnera ponadnarodowego dla osiągnięcia celu projektu, a tym samym do rozwiązania przedstawionego w projekcie problemu/ów. Wnioskodawca musi wykazać, że produkt/y i rezultat/y projektu powstały w wyniku współpracy z partnerem ponadnarodowym.

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

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

Uzasadnienie:

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

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

Beneficjent musi opisać we wniosku o dofinansowanie formę oraz sposób wdrożenia rozwiązania wypracowanego we współpracy ponadnarodowej do praktyki oraz przewidywany rodzaj instytucji, w której/których dane rozwiązanie będzie wdrożone. Rozwiązanie może

zostać wdrożone w instytucji beneficjenta (w tym u jego partnerów krajowych) lub innych podmiotach przewidzianych we wniosku o dofinansowanie. Forma wdrożenia, na podstawie decyzji odpowiedniego podmiotu zarządzającego, jest zależna od specyfiki instytucji oraz samego rozwiązania.

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

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

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