

# Novorozenecký laboratorní screening

MPS pro vzácné nemoci 12.11.2010

Viktor Kožich

Ústav dědičných metabolických poruch

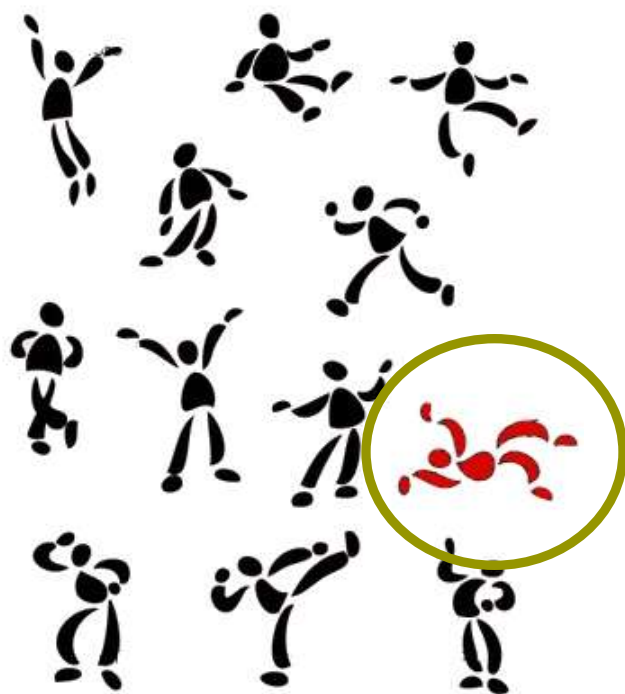
1.LF UK a VFN Praha

a

Koordinační centrum pro novorozenecký screening VFN

# Dva typy genetického testování

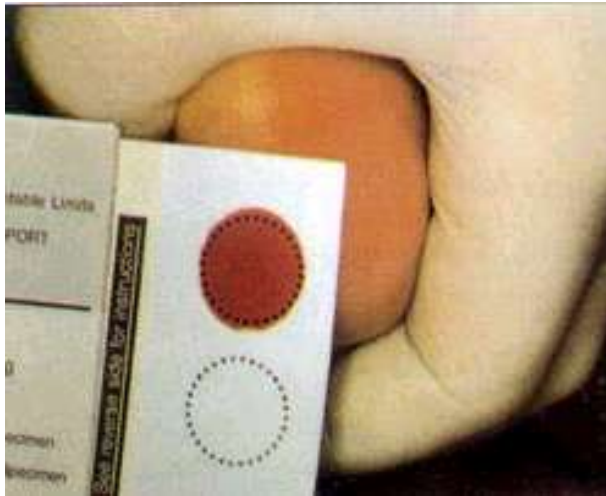
Selektivní screening



Celopopulační screening



# Novorozenecký screening

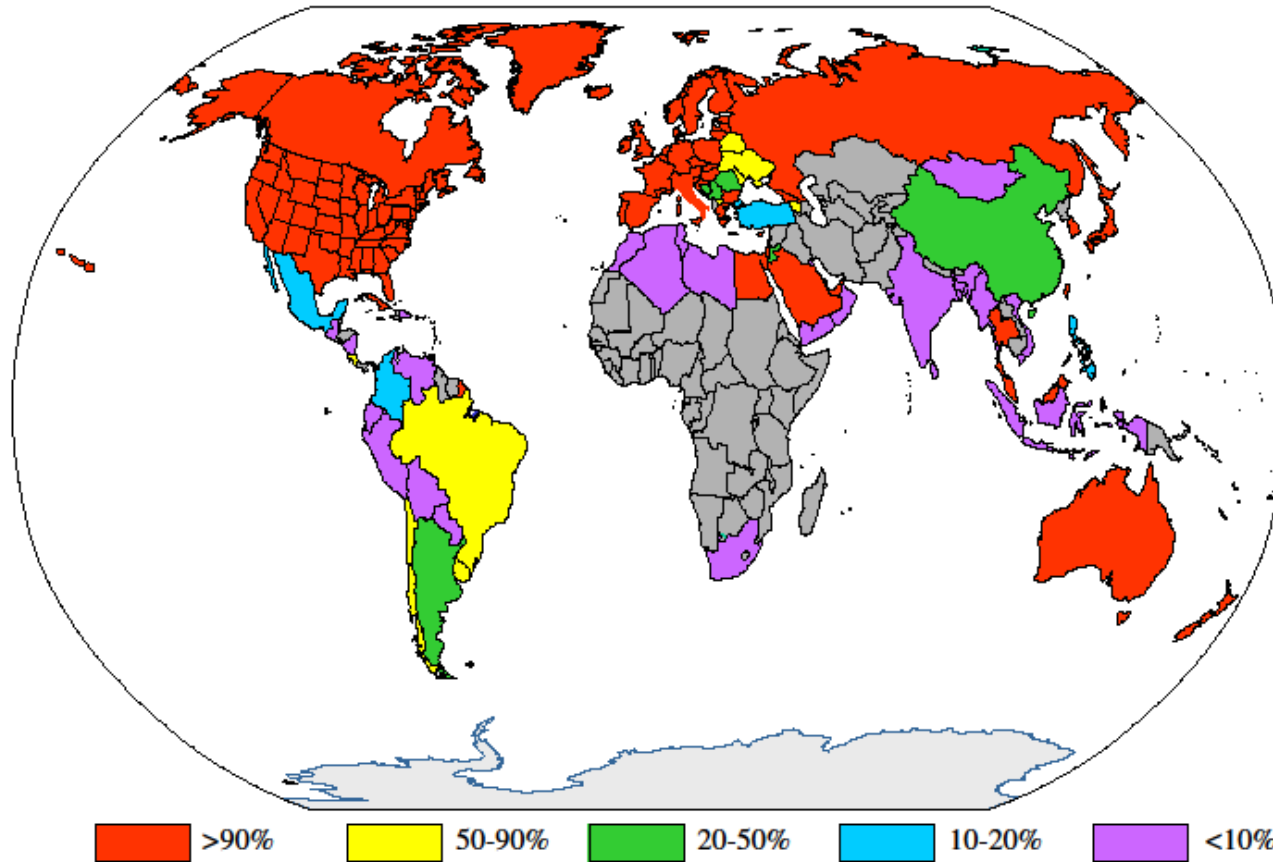


**Novorozenecký screening (NS) = aktivní celoplošné vyhledávání choroby u všech novorozenců v preklinickém stadiu nemoci**

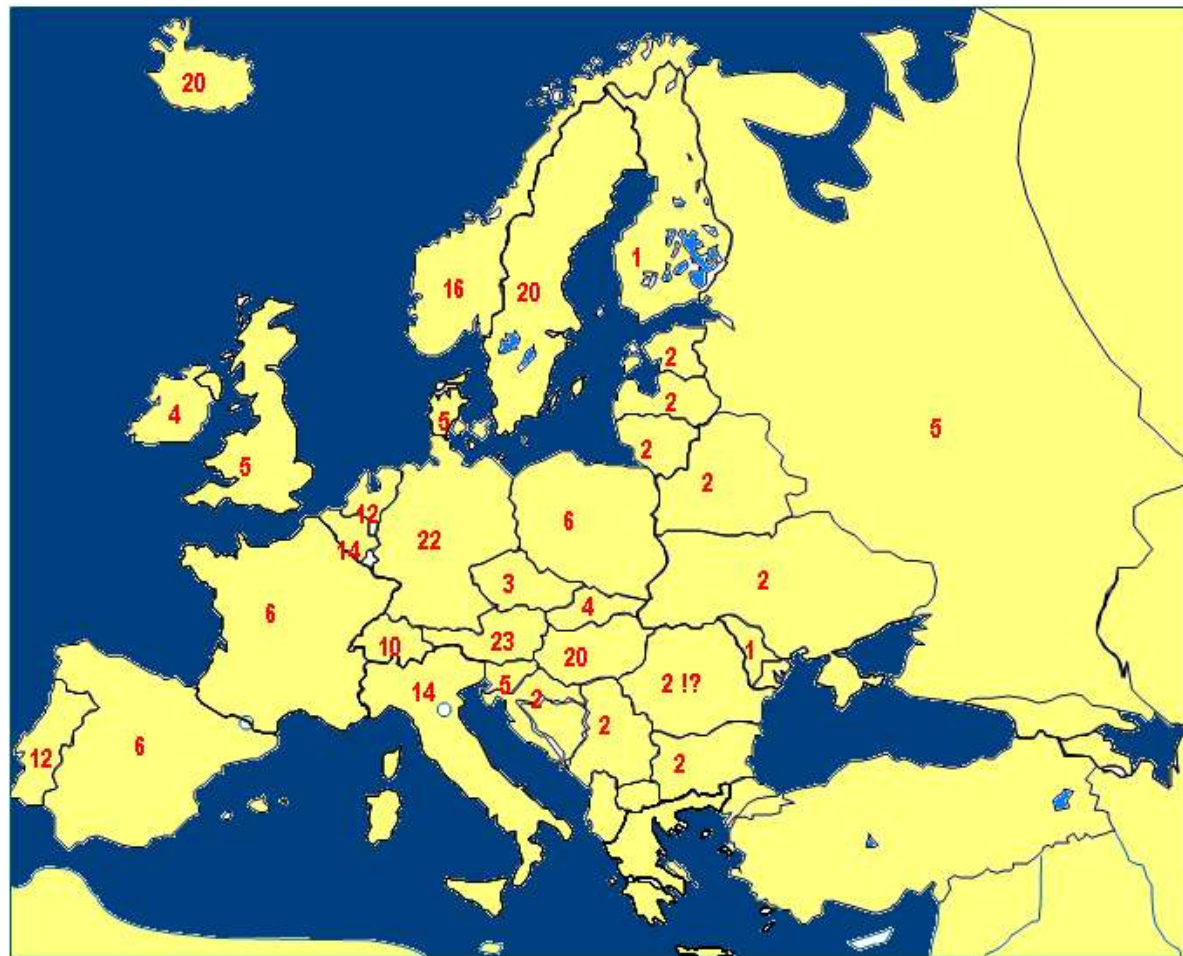
**Analýza suché kapky krve na filtračním papírku odebrané standardním způsobem z patičky všem novorozencům.**

# ISNS data rok 2007

Percentage newborns screened



# Stav NS-Evropa červen 2009





MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

# Věstník

Ročník **2009**

MINISTERSTVA ZDRAVOTNICTVÍ

ČESKÉ REPUBLIKY

---

Částka 6

Vydáno: 12. SRPNA 2009

Cena: 294 Kč

---

ČÁSTKA 6 • VĚSTNÍK MZ ČR

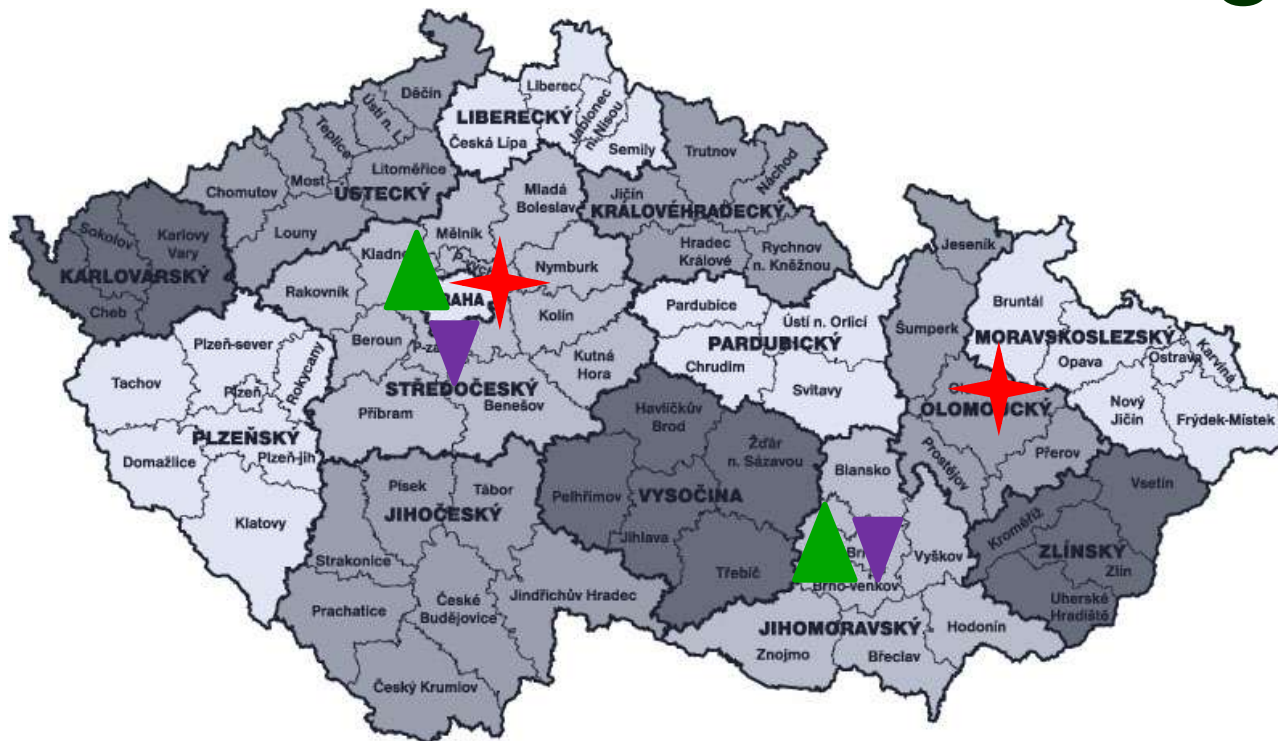
7

**METODICKÝ NÁVOD K ZAJIŠTĚNÍ CELOPLOŠNÉHO NOVOROZENECKÉHO  
LABORATORNÍHO SCREENINGU A NÁSLEDNÉ PÉČE**

# Rozšířený NS- 1.10.2009-30.9.2010

- Síť pracovišť
- Webový portál
- Úprava sazebníku (r.č. matky, odběr vzorků, výkon MS/MS) a výkonová platba
- Koordinační centrum pro NS
- Předběžné výsledky

# Pracoviště novoroz. screeningu



## Imunoanalytické laboratoře

FN KV- doc. Votava

FN Brno- prim.Vinohradská



## Molekulárně genetické laboratoře pro CF

FNM- prof.Macek

FN Brno-prim.Gaillyová



## Laboratoře MS/MS

FN Olomouc-Doc.Adam

VFN-Doc.Kožich



Pro laickou veřejnost



Pro odbornou veřejnost

## Informační webový portál pro novorozenecký screening

Vážení návštěvníci,

vitáme vás na informačním webovém portálu pro novorozenecký screening. Portál je určen pro širokou laickou i odbornou veřejnost a najdete zde podrobné informace o programu novorozeneckého screeningu - tedy cíleném vyhledávání závažných vzácných chorob u novorozenců.



Portál je rozdělen na dvě části - pro laickou veřejnost, tedy zejména pro rodiče, kterých se novorozenecký screening bezprostředně dotýká a část pro odbornou veřejnost. Informace publikované v této části portálu jsou určeny pro zdravotníky a předpokládají určitou úroveň odborných znalostí.

### NEJNOVĚJŠÍ ČLÁNKY

- [Presentace informačního webového portálu pro novorozenecký screening](#)

[Archív aktualit](#)

Přihlášení k odběru novinek:

nahoru

[www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz)

Novorozenecký screening: Co je novorozenecký screening, obecné informace - Windows Internet Explorer

http://www.novorozenecky-screening.cz/index.php?page=vysetreni


Novorozenecký screening

Pro laickou veřejnost Pro odbornou veřejnost

### Co je novorozenecký screening?

Novorozenecký screening (N) je aktivní a selektivní (=ciblená) vyhledávací chorob v jejich časné, prokřesitelné stadii tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit novorozenci nevratné poškození zdraví. Je založen na analýze suché kapky krve na filtračním papíru - tzv. novorozenecké screeningové kartičce, která se odebírá za dehydrvaných podmínek všem novorozencům narozeným na území České republiky.

Za informování rodičů a za odběr krve dle příslušných pravidel MČ ČR odpovídají lékaři, v jejichž péči se v době odběru screeningu novorozence nachází (nejčastěji lékaři novorozeneckých oddělení porodnic). Za analýzu suché kapky krve, interpretaci nálezu a všechny další příslušné kroky ve prospěch novorozence odpovídají screeningové laboratoře.



V České republice se N vyšetřuje 1) osamocněmi:

- vrozenná střídavá hemoliza žilní žlázy (kongenitální hypotyreóza - CH)
- vrozenná nedostatečnost branky homonu = nadledvinách (kongenitální adrenální hyperplazie - CAH)
- vrozenná porucha tvorby hemu (cyfotická fibrinóza - CF)
- dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin
  - vrozenná porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu (fenylketonurie - PKU a hyperfenylalaninémie - HPA)
  - vrozenná porucha látkové výměny většiny aminokyselin (leucinóza, nemoc javorového štrpu - MSUD)
  - glukórová acidurie typ I (GA I)
  - toxická acidurie (IVA)
- dědičné poruchy látkové výměny mastných kyselin
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (deficit ACAD)
  - deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (deficit LCHAD)
  - deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (deficit VLCAD)
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (deficit CPT I)
  - deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (deficit CPT II)
  - deficit karnitinacylkarnititransferázy (deficit CACT)

Pravděpodobnost, že právě jeden konkrétní vyšetřovaný novorozenec bude trpět některým z uvedených onemocnění, je velmi malá. Stane se tak pouze u jednoho dítěte z přibližně 1150 právě narozených. Právě proto ale novorozenecký screening pomáhá uchránit zdraví, někdy i život, a z hlediska ekonomie zdravotnictví snižuje náklady na jeho léčbu, protože náklady na léčbu komplikací vzniklých z pozdě diagnostikované choroby bývají mnohem vyšší.

Obecné informace  
 Pro veřejnost  
 Pro zdravotní pracovníky

Co je novorozenecký screening?  
 Jak se provádí  
 Informovaný souhlas rodičů  
 Náklady na novorozenecký screening  
 Jak se do práce zapojit  
 Nejčastější dotazy a odpovědi

Start

100%

~ 6000 přístupů/měsíc

# Koordinační centrum pro NS

- Sídlo: VFN v Praze
- Členové-zástupci všech laboratoří+zástupce MZ ČR
- Úkoly KCNS
  - evidovat výsledky
  - vyhodnocovat efektivitu záchytu
  - navrhovat a vyhodnocovat pilotní programy
  - připravovat edukační materiály
  - připravit a udržovat webový portál
  - vyhodnocovat účast laboratoří v systému externí kontroly kvality
  - spolupracovat s dalšími subjekty vč.mezinárodních
- Ustavující schůze 24.11.2010

# Rozšířený NS- 1.10.2009-30.9.2010 (předběžná data)

## Předběžné výsledky

ningu jsou ze suc

## Očekávaná frekvence

onemocnění:

Endokrinní onemocnění (EO) ~1:2 900

~1:2 900

a) kongenitální hypotyreóza (CH)

b) kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

Dědičné poruchy metabolismu (DMP):

c) fenylketonurie (PKU) a l...nie (HPA)

~1:3 797

~1:4 000

d) leucinóza (nemoc javoro...D)

e) deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)

f) deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)

g) deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)

h) deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)

i) deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)

j) deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)

k) glutarová acidurie typ I (GA I)

l) izovalerová acidurie (IVA)

Jiná onemocnění:

~1:4 357

~1:4 000

m) cystická fibróza (CF)

**Kumulativně 1:1 071**

**Kumulativně 1:1 200**

# Screening DMP-1.10.2009-30.9.2010 (předběžná data)

	Do 2009	X/2009-9/2010
Počet nemocí	1	10
Frekvence pacientů (detection rate)	1: 7.969	1:3.797
Pozitivní predikční hodnota (PPV)	13%	24%
Falešná pozitivita	0.104 %	0.08 %
Prevalence recallů pro PKU	1:1.034	1:7.847



# Poděkování

- Doc.F.Votava a kol.
- Prof.J.Zeman
- Prof .Milan Macek a kol.
- Prim.H.Vinohradská a Prim.R.Gaillyová s kol.
- Doc.RNDR.T.Adam a kol
- Tým ÚDMP VFN a 1.LF UK
- Dr.I.Truellová, MZ ČR