



Role Národního screeningového centra (NSC) ÚZIS v informační podpoře screeningu SMA a SCID u novorozenců

Karel Hejduk, Ondřej Májek, Ladislav Dušek

Role NSC v přípravě screeningu SMA/SCID u novorozenců

- **16.6.2020 – Senát: kulatý stůl na téma časný záchyt SMA**
 - desítky dílčích jednání -> vytvořené materiály
 - HTA (situační analýza) pro onemocnění SMA
 - HTA (situační analýza) pro onemocnění SCID
 - Modelový odhad celoživotních nákladů pacientů se SMA ve vztahu k přínosům programu časného zachytu
 - Modelové hodnocení nákladů na léčbu pacientů se SMA/SCID v přítomnosti/absenci screeningového programu
 - Souhrn protokolu realizace populačního pilotního programu screeningu SMA/SCID u novorozenců
 - Návrh výkonu Vyšetření SMA/SCID v rámci novorozeneckého screeningu
- **8.6.2021 – Senát: seminář Neonatální screening SMA a SCID**
- **17. 6. 2021 – 1. zasedání Komise pro přípravu screeningu SMA a SCID u novorozenců**
- **22. 9. 2021 – Seminář k zavedení screeningu SMA a SCID u novorozenců od roku 2022**
 - další kroky
 - vytvoření informačních materiálů (návrh informovaného souhlasu, informační webové stránky apod.)
 - vydání a nasmlouvání laboratorních výkonů
 - příprava zázemí ve zdravotnických zařízeních
 - vydání příslušné metodiky formou Vyhlášky MZ
- **11. 10. 2021 – 2. zasedání Komise pro přípravu screeningu SMA a SCID u novorozenců**
- **1. 1. 2022 zahájení populačního pilotního programu screeningu SMA a SCID**

Populační pilotní program screeningu SMA a SCID u novorozenců

- Řízen Komisí pro přípravu screeningu SMA a SCID ustanovenou MZ, kde jsou zastoupeny všechny zainteresované strany
- **Pilotní program** = komponenta implementačního výzkumu
- **Populační program** = dostupný všem
- Informace pro pacienty a informovaný souhlas zákonného zástupce
- Monitoring programu bude provádět NSC ÚZIS ČR
 - vyhodnocení pilotní fáze: za 2 roky od spuštění

=> Předpokládá se, že pokud bude program úspěšný, dojde k jeho transformaci na národní screeningový program.

Design populačního pilotního programu screeningu SMA/SCID

- **Cílová populace**
 - všichni novorozenci narození v ČR (cca 110tis./rok)
- **Zařazovací kritéria**
 - Matka novorozence je schopna porozumět informacím a souhlasí se zařazením do programu
- **Místa realizace programu**
 - Zařízení pečující o novorozence
 - Diagnostické laboratoře
 - Příslušná pracoviště klinické genetiky a klinické imunologie
- **Vlastní realizace populačního pilotního programu**
 - Klinický postup odběru vzorku je obdobný, jako v případě NLS a bude specifikován v příslušném pokynu (školení pro zdravotníky z relevantních zařízení pečující o novorozence)
 - Laboratorní postup bude specifikován v příslušném pokynu
 - Klinický postup péče u pacienta s neprůkazným či pozitivním výsledkem bude specifikován v příslušném pokynu

Evaluace populačního pilotního programu

- ÚZIS ČR provádí na základě dostupných údajů Národního zdravotnického informačního systému komplexní vyhodnocení pilotního programu.
 - Vykazované výkony laboratořemi
 - Vyšetření SMA/SCID v rámci novorozeneckého screeningu metodou QR-PCR + výsledek
 - Vyšetření SMA/SCID v rámci novorozeneckého screeningu metodou QR-PCR - výsledek
 - Vykazované výkony v rámci confirmace
 - SMA: pohovor s klinickým genetikem, kontrolní vyšetření kl. genetikem, lab. vyš. SMA
 - SCID: komplexní imunologické vyšetření, Imunologie IgG, IgA, IgM, IgE, PID panel apod.
 - Poskytovatel, který definitivně diagnostikuje geneticky podmíněnou nemoc u dítěte poskytuje údaje do Národního registru reprodukčního zdraví v souladu se zákonem č. 372/2011 Sb.



Národní screeningové centrum
Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky
Kounicova 688/26
P. O. Box č. 19
611 00 Brno

Telefonní kontakt na sekretariát NSC: 778 529 202

E-mail: nsc@uzis.cz