

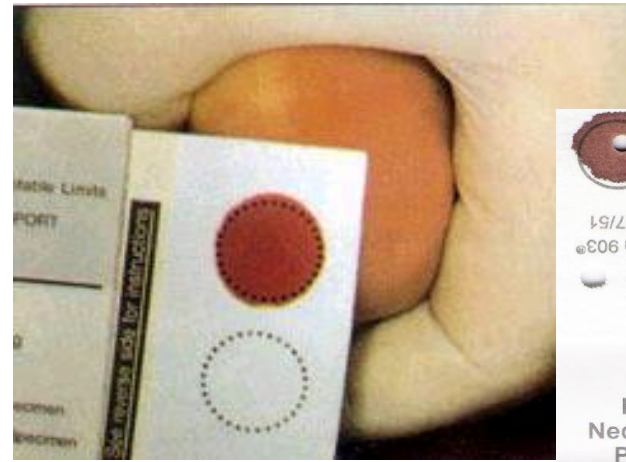
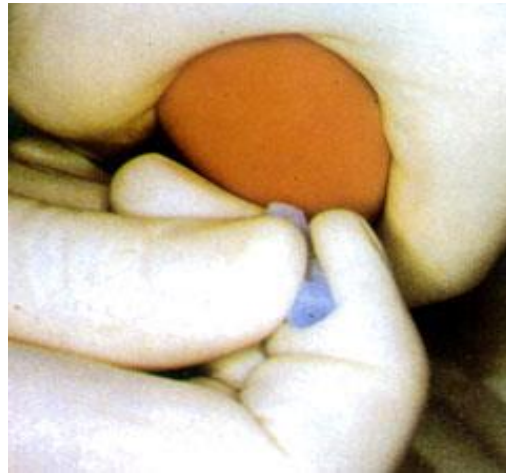
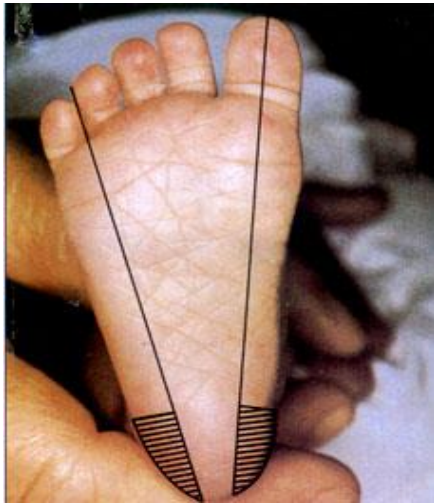
Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu v ČR

Felix Votava

Za Koordinační centrum novorozeneckého screeningu

a screeningové laboratoře

5. konference PREVON



Whatman 903[®] LOT 6272207/51 SN 2009-05 8690598

SN 0050598

Kartičku vyplnit před odběrem
Nedotýkat se oblasti pro kapky krve
Při poškození kartičku nepoužít

Požadavek (zaškrtnout): SKH: CAH: Jiny (vypsat): Odběr: První: Opakovaný:

Jméno novorozence	053173
Jméno	N
Příjmení	CER
Rodné číslo, pojišťovna	Porodní hmotnost
(dítě nebo matka)	07.59.02/1977 2073 160
Datum a čas narození	Datum a čas odběru
DD.MM.RRRR - HH.MM	DD.MM.RRRR - HH.MM
2.9.2007 - 18 00	6.9.2007
Kódové číslo odběru	Praktický dětský lékař
Kód oddělení (AAA) + posadí odběru (XXX) - AAAXXX	Jméno, telefon
A37/3187	Dr. NOVÁK
Jméno matky	Jméno
A	CER
Telefon matka (rodina)	Adresa matky (pobytu)
Mobil i pevná linka	Ph. P. Trojka
7	Hnězdonská 1767/119
Odesílatel vzorku	
Čitelné razítko, jmenovka, podpis	

ÚSTAV PRO PÉČI O MATKU A DÍTĚ
Podolské nábřeží 157
PSČ 147 00 PRAHA - PODOLÍ
pediatrické pracoviště / FNK /

CE REF 10539735 Rev.0 LOT 6272207/51

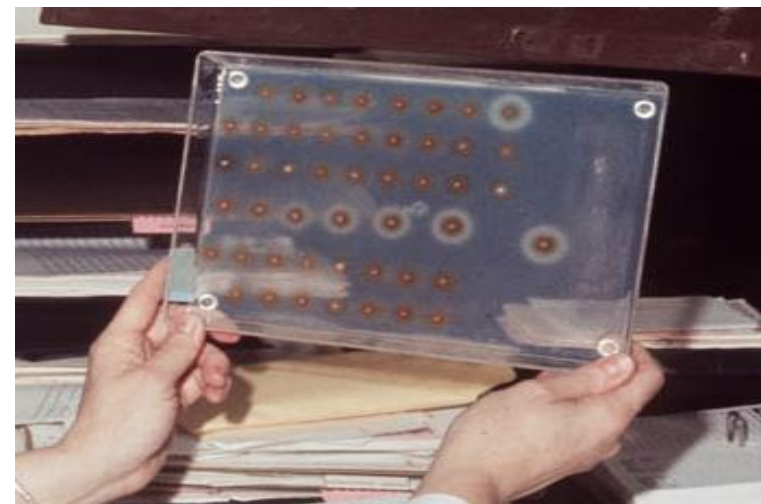
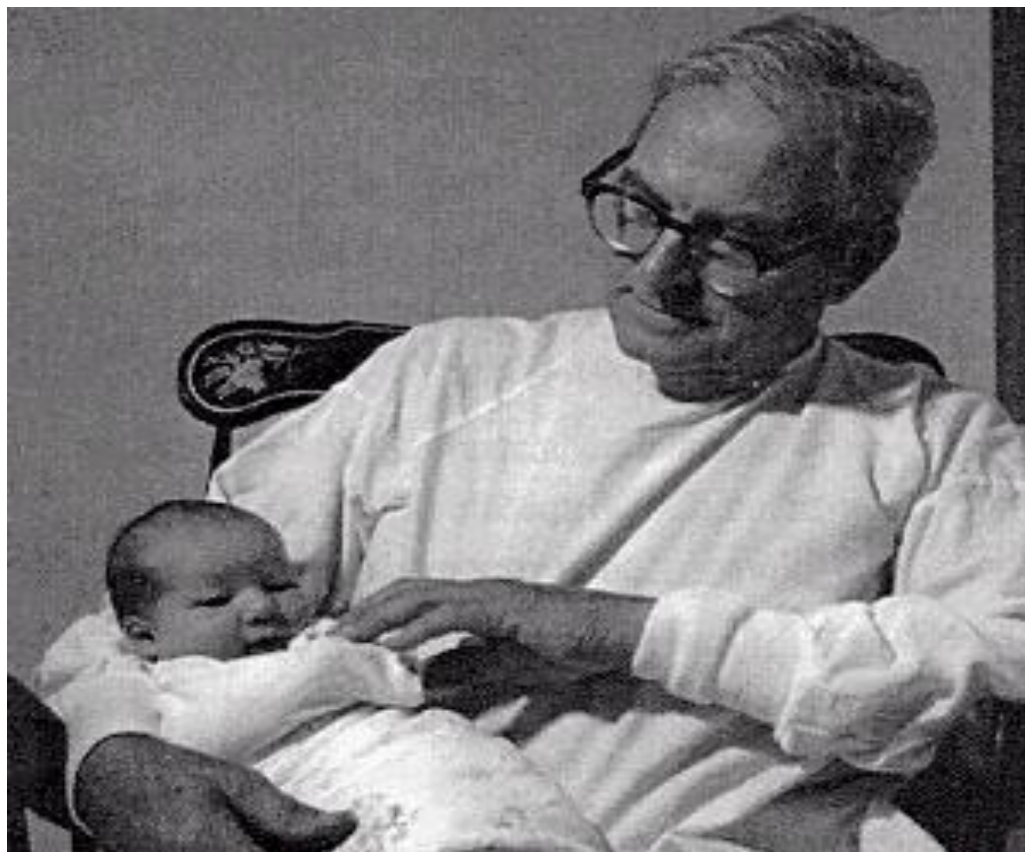
Whatman GmbH
Hahnstraße 3
37536 Dassel Germany

Laboratorní novorozenecký screening:

* aktivní celoplošné (celopopulační) vyhledávání nemoci v jejím preklinickém stadiu = sekundární prevence

* založen na analýze suché kapky krve na filtračním papírku odebrané z patičky všem novorozencům narozeným v dané oblasti, většinou státě

* Věstník MZ definuje „lege artis“ pravidla pro preanalytickou, analytickou a postanalytickou část celého systému



**Prof. Robert Guthrie 1916-1995 Buffalo, NY -
PKU ... technologický pokrok**

10 obecných pravidel pro zařazování onemocnění do celopopulačních screeningů v roce 1968 definovala WHO:

PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE

J. M. G. WILSON

*Principal Medical Officer, Ministry of Health,
London, England*

G. JUNGNER

*Chief, Clinical Chemistry Department, Sahlgren's Hospital,
Gothenburg, Sweden*



WORLD HEALTH ORGANIZATION

GENEVA

1968

Onemocnění:

- 1. Představuje významný zdravotní/sociální problém** (prevalence nestanovena).
- 2. Je jasně diagnosticky definovatelné (konfirmační test).**
- 3. Má latentní nebo nespecifické časné stadium.**
- 4. Jeho přirozený průběh musí být znám.**
- 5. Včasná detekce umožňuje takovou léčbu, která zásadně pozitivně ovlivní průběh nemoci.**
- 6. Musí být odborný konsensus koho a jak léčit.**
- 7. Existuje obecně uznaný screeningový test.**
věrohodnost scr. testu: cut-off, fal.neg., zátěž zdravé populace: recall, fal.poz.
- 8. Společnost je schopna zabezpečit NS a následnou léčbu.**
- 9. Přínos NS je pozitivní vůči jeho nákladům - balance „cost/benefit“.**
- 10. NS je kontinuální proces – efektivita musí být trvale vyhodnocována.**



Postupné rozšiřování: 1975 PKU

1985 CH

2006 CAH

2009 CF + 9 DMP

2016 + 5 DMP ... 18 nemocí

a) endokrinní onemocnění (EO)

1. kongenitální hypotyreóza (CH)
2. kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

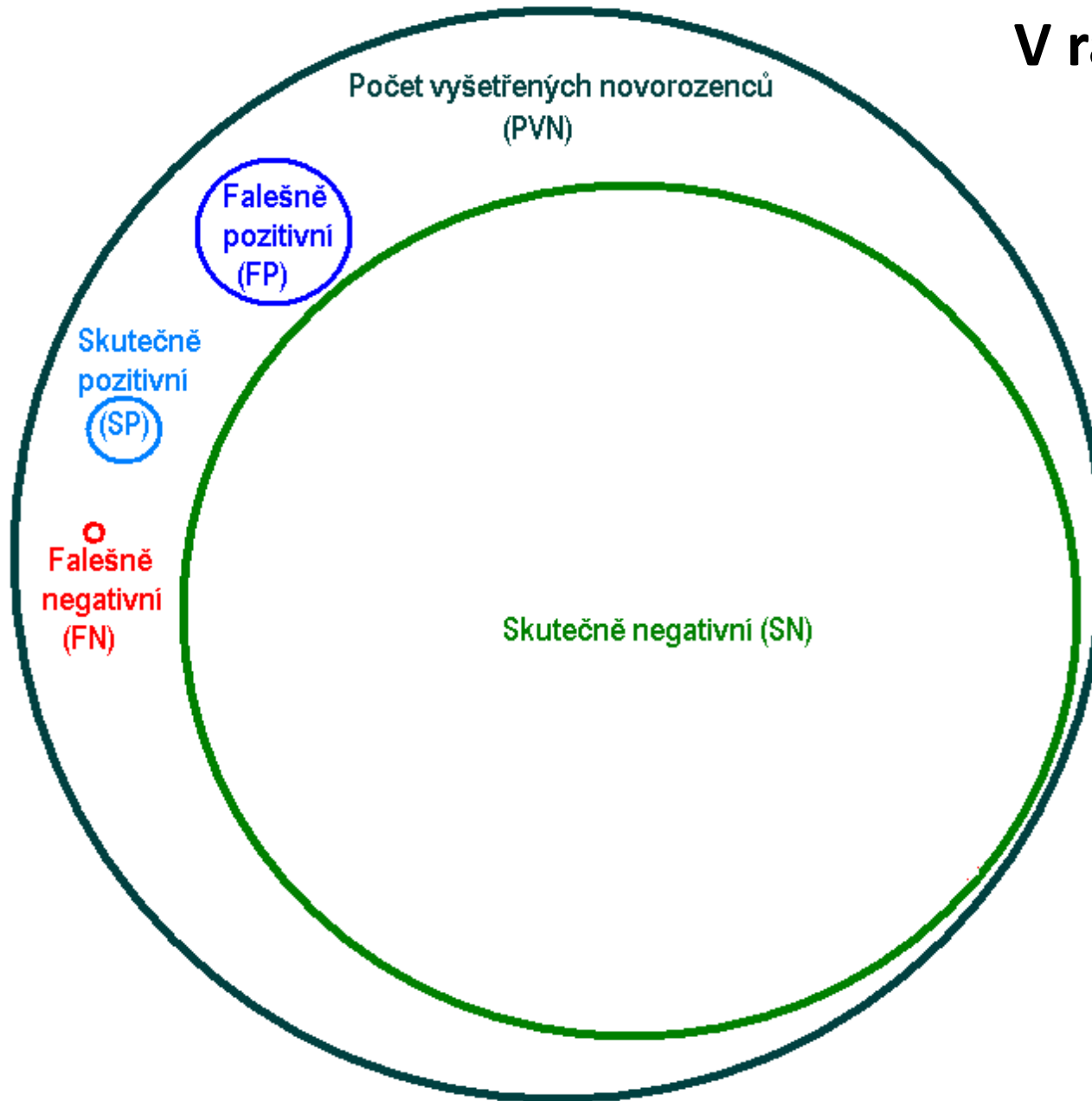
b) dědičné poruchy metabolismu (DPM)²

1. argininémie (ARG)
2. citrulinémie I. typu (CIT)
3. deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
4. deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
5. deficit biotinidázy (BTD)
6. deficit 3 – hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
7. deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
8. deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
9. deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)
10. fenyلكetonurie (PKU) a hyperfenylalaninémie (HPA)
11. glutarová acidurie typ I (GA I)
12. homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
13. homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
14. izovalerová acidurie (IVA)
15. leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD)

c) cystická fibróza (CF)

V rámci KCNS:

- * **konfirmasiace dg.**
- * **cutoffy, metody**
- * **sběr výsledků**
- * **vyhodnocení parametrů NLS**



5. konference PREVON

1.1.2010-31.12.2021
(dle ČSÚ 1 337 181 živě narozených)

Nemoc	Počet detek. pacientů SP=skutečná pozitivita	Novorozenecká (screeningová) prevalence, frekvence výskytu	Počet falešně pozitivních probandů = FP	FPR=frekvence falešné pozitivity v % $FP*100/(SN+FP)$	PPV SP/(SP+FP)	Počet falešně negativních pacientů
CH	456	1:2 932	277	0,0207	0,6221	
PKU/HPA	268	1:4 989	280	0,0209	0,4891	
CF	214	1:6 248	1286	0,0962	0,1427	19
CAH	108	1:12 381	5091	0,3808	0,0208	26
BTD	74	1:8 509	149	0,0111	0,3318	
MCADD	57	1:23 459	35	0,0026	0,6196	
LCHADD	15	1:89 143	12	0,0009	0,5556	
MSUD	14	1:95 511	117	0,0088	0,1069	2
GA I	8	1:167 144	40	0,0030	0,1667	
IVA	7	1:191 022	103	0,0077	0,0636	
VLCADD	6	1:222 859	80	0,0060	0,0698	
CIT	2	1:314 828	29	0,0022	0,0645	
CBS	1	1:629 656	30	0,0022	0,0323	
CPTD I	0		40	0,0030		
CPTD II/CACTD	0		10	0,0007		
ARG	0		19	0,0014		
MTHFR	0		8	0,0006		
CELKEM	1230	1:1 087	7606	0,5693	0,1392	

Mimo primárně vyhledávaná onemocnění (dle Věstníku MZ) byli v období 2020-2021 detekováni i následující probandi:

CF-SPID	61	1:21 921
Hydroxyprolinemie	4	1:334 288
Argininjant.acidurie	3	1:445 717
Deficit B12	5	1:267 430
Defict MTP	2	1:668 576
Def.FAD syntetázy	1	1:1 337 151