



# Nová koncepce monitoringu a evaluace novorozeneckého laboratorního screeningu v ČR

Ondřej Ngo, Kateřina Hejcmanová a kol. NSC ve spolupráci s KCNS

# Cesta k monitoringu a evaluaci novorozeneckého lab. screeningu

Rešerše indikátorů kvality novorozeneckého screeningu v zahraničí

První návrh indikátorů kvality měřitelných v českých podmínkách

Zajištění informační podpory pro hodnocení novorozeneckého screeningu

Realizace monitoringu a evaluace novorozeneckého screeningu

# Rešerše indikátorů kvality novorozeneckého lab. screeningu, č. 1

USA: Yusuf et al., 2019



International Journal of Neonatal Screening

Article  
**Development of National Newborn Screening Quality Indicators in the United States**

Carema Yusuf <sup>1,\*</sup>, Marci K. Sontag <sup>2,3,4</sup>, Joshua Miller <sup>2</sup>, Yvonne Kellar-Guenther <sup>2,3,4</sup>, Sarah McKasson <sup>3</sup>, Scott Shone <sup>4</sup>, Sikha Singh <sup>1</sup> and Jillil Ojodu <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Association of Public Health Laboratories, Silver Spring, MD 20910, USA; sikha.singh@aphl.org (S.S.); jillil.ojodu@aphl.org (J.O.)  
<sup>2</sup> Center for Public Health Innovation at CI International, Littleton, CO 80120, USA; msontag@ciinternational.com (M.K.S.); jmiller@ciinternational.com (J.M.); ykellar-guenther@ciinternational.com (Y.K.-G.)  
<sup>3</sup> Colorado School of Public Health, University of Colorado, Anschutz Medical Campus, Aurora, CO 80045, USA; sarah.mckasson@cuanschutz.edu  
<sup>4</sup> RTI International, Research Triangle Park, NC 27709, USA; shone@rti.org  
\* Correspondence: carema.yusuf@aphl.org

Received: 15 August 2019; Accepted: 7 September 2019; Published: 12 September 2019

**Abstract:** Newborn screening is a public health program facilitated by state public health departments with the goal of improving the health of affected newborns throughout the country. Experts in the newborn screening community established a panel of eight quality indicators (QIs) to track quality practices within and across the United States newborn screening system. The indicators were developed following iterative refinement, consensus building, and evaluation. The Newborn Screening Technical assistance and Evaluation Program (NewSTEPs) implemented a national data repository in 2013 that captures the quality improvement metrics from each state. The QIs span the newborn screening process from collection of a dried blood spot through medical intervention for a screened condition. These data are collected and analyzed to support data-driven outcome assessments and tracking performance to improve the quality of the newborn screening system.

**Keywords:** newborn screening; consensus building; performance measures; quality improvement; quality indicators

NEWBORN SCREENING  
QUALITY INDICATORS



**NewSTEPs**  
A Program of the Association of Public Health Laboratories

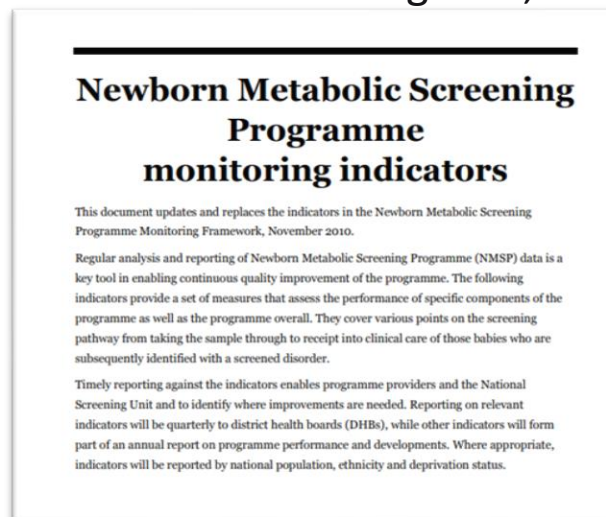
colorado school of public health  
UNIVERSITY OF COLORADO  
COLORADO STATE UNIVERSITY  
UNIVERSITY OF NORTHERN COLORADO

APHL

Last Updated: February 25, 2019

The Newborn Screening Technical assistance and Evaluation Program (NewSTEPs) is funded through Cooperative Agreement #J25MACN078 from the Health Resources and Services Administration (HRSA). The Association of Public Health Laboratories (APHL) partners with the Colorado School of Public Health (ColoradoSPH) to implement NewSTEPs by providing quality improvement initiatives, an innovative data repository and technical assistance resources for newborn screening programs.

NZ: National Screening Unit, 2018



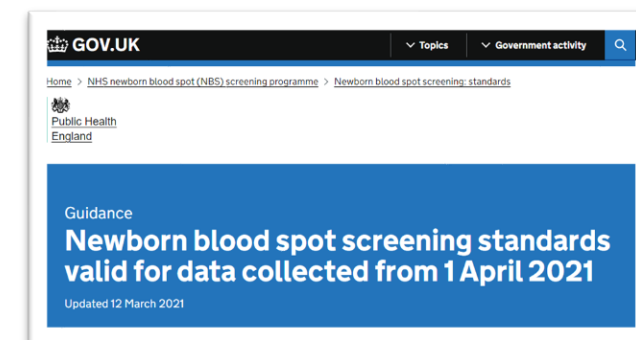
## Newborn Metabolic Screening Programme monitoring indicators

This document updates and replaces the indicators in the Newborn Metabolic Screening Programme Monitoring Framework, November 2010.

Regular analysis and reporting of Newborn Metabolic Screening Programme (NMSP) data is a key tool in enabling continuous quality improvement of the programme. The following indicators provide a set of measures that assess the performance of specific components of the programme as well as the programme overall. They cover various points on the screening pathway from taking the sample through to receipt into clinical care of those babies who are subsequently identified with a screened disorder.

Timely reporting against the indicators enables programme providers and the National Screening Unit and to identify where improvements are needed. Reporting on relevant indicators will be quarterly to district health boards (DHBs), while other indicators will form part of an annual report on programme performance and developments. Where appropriate, indicators will be reported by national population, ethnicity and deprivation status.

UK: Public Health England, 2021



GOV.UK

Home > NHS newborn blood spot (NBS) screening programme > Newborn blood spot screening: standards

Public Health England

Guidance  
**Newborn blood spot screening standards valid for data collected from 1 April 2021**  
Updated 12 March 2021

# Rešerše indikátorů kvality novorozeneckého lab. screeningu, č. 2

## Intenzita screeningového programu

- Pokrytí screeningovým vyšetřením (US, UK, NZ)

## Kvalita odebraného vzorku

- Podíl odebraných vzorků s dostatečnou kvalitou ze všech vzorků přijatých do laboratoře (US, UK, NZ)
- Podíl vzorků s alespoň jednou chybějící položkou v záznamu ze všech vzorků přijatých do laboratoře (US)

## Výsledky a přesnost screeningového vyšetření

- Podíl novorozenců s výsledkem screeningu mimo rozsah hodnot (US)
- Podíl onemocnění detekovaných v rámci screeningu, klinicky potvrzených příslušným lékařským odborníkem (US)
- Podíl falešně negativních výsledků, dle onemocnění (US)
- Pozitivní prediktivní hodnota screeningového testu (NZ)

Modře vyznačené indikátory jsou využity všemi zmíněnými systémy

# Rešerše indikátorů kvality novorozeneckého lab. screeningu, č. 3

## Včasnost screeningových aktivit

- Podíl vzorků odebraných v adekvátním časovém intervalu po narození (US, UK, NZ)
- Podíl vzorků doručených do laboratoře v adekvátním časovém intervalu po odběru (US, UK, NZ)
- Podíl novorozenců s klinicky potvrzenou diagnózou přijatých do lékařské péče v adekvátním časovém intervalu po reportování výsledku screeningového testu (US, UK, NZ)
- Podíl novorozenců s pozitivním výsledkem reportovaným v adekvátní čas po doručení vzorku do laboratoře (NZ, UK)
- Další aktivity (US):
  - a) čas mezi přijetím vzorku do laboratoře a reportováním výsledku (zejména u pozitivních výsledků)
  - b) čas mezi narozením a reportováním výsledku (zejména u pozitivních výsledků)
  - c) čas mezi narozením a potvrzením diagnózy
  - d) čas mezi narozením a určením falešné positivity
- Podíl požadavků na druhý (opakovaný) odběr vzorku krve se sledovanou odezvou (NZ)
- Podíl včasně odebraných druhých (opakovaných) vzorků po neprůkazném/hraničním výsledku pro cystickou fibrózu (UK)
- Podíl včasně odebraných druhých (opakovaných) vzorků po neprůkazném/hraničním výsledku pro kongenitální hypotyreózu (UK)
- Podíl včasně odebraných opakovaných vzorků pro kongenitální hypotyreózu u předčasně narozených dětí (UK)
- Podíl novorozenců s negativním výsledkem screeningového vyšetření reportovaným do 6 týdnů od narození (UK)
- Podíl novorozenců bez závěrečného rozhodnutí (potvrzení/vyvrácení diagnózy) do 12 měsíců života (US)

Modře vyznačené indikátory jsou využity všemi zmíněnými systémy

# Datové zdroje pro hodnocení novorozeneckého lab. screeningu

- **Datová věta laboratoří provádějící novorozenecký screening**
  - elektronické předávání dat datovou větou
  - pomocí RČ matky/RČ (v budoucnu možnost využití rezortního identifikátoru) novorozence je možné propojení národních registrů NZIS a datové věty laboratoří
  - sběr dat bude součástí NRRZ v rámci modulu Novorozenec (zdravotní služby v souvislosti s porodem)
- **Národní registr reprodukčního zdraví (NRRZ)**
  - modul novorozenec, rodička, vrozené vady
  - konfirmace pozitivního screeningového vyšetření
- **Národní registr hrazených zdravotních služeb (NRHZZ)**
  - monitoring následné zdravotní péče

# Vybrané indikátory pro hodnocení novorozeneckého lab. scr. v ČR

Indikátory	Potřebné údaje z datové věty <u>laboratoří</u>	Potřebné údaje z <u>národních registrů</u>
<b>Pokrytí novorozeneckým screeningem</b>		Narození novorozence (NRRZ, NRHZS, ČSÚ), provedení odběru (NRHZS, laboratoř)
<b>Podíl vzorků odebraných v adekvátním časovém intervalu po narození</b>	Čas provedení odběru	Čas narození (NRRZ)
<b>Podíl odebraných vzorků s dostatečnou kvalitou</b>	Počet vzorků, které bylo nutné opakovaně odebrat kvůli nedostatečné kvalitě	
<b>Podíl vzorků doručených do laboratoře v adekvátním časovém intervalu po odběru</b>	Den provedení odběru, den doručení do laboratoře	
<b>Podíl novorozenců s potvrzeným pozitivním výsledkem screeningového testu přijatých do klinické péče v adekvátním časovém intervalu po narození</b>	Pozitivní výsledek screeningového vyšetření (dle onemocnění), potvrzený pozitivní výsledek (tj. pravdivá pozitivita, confirmace onemocnění)	Den narození (NRRZ), potvrzení diagnózy (? NRRZ, NRHZS), den přijetí do klinické péče (? NRHZS)
<b>Podíl pozitivních vzorků reportovaných v adekvátní čas po doručení do laboratoře</b> (?)	Pozitivní výsledek screeningového vyšetření (dle onemocnění), den doručení do laboratoře, den informování (rodiče/lékaře) o pozitivním výsledku	
<b>Pozitivita screeningového vyšetření dle typu onemocnění (podíl novorozenců s pozitivním výsledkem)</b>	Pozitivní výsledek screeningového vyšetření (dle onemocnění)	
<b>Pozitivní prediktivní hodnota screeningového testu</b>	Pozitivní výsledek screeningového vyšetření (dle onemocnění), potvrzený pozitivní výsledek (tj. pravdivá pozitivita, confirmace onemocnění)	Potvrzení diagnózy (? NRRZ, NRHZS)
<b>Podíl falešně negativních výsledků ze všech potvrzených případů dle typu onemocnění</b> (?)	Negativní výsledek screeningového vyšetření	Potvrzení diagnózy (? NRRZ, NRHZS)

# Datová věta laboratoří

Screening metabolických poruch pomocí tandemové hmotnostní spektrometrie (MS) a vyšetření aktivity biotinidáz (AB)

## Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu  
Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu

+ SMA/SCID

## Fakultní nemocnice Olomouc

Oddělení klinické biochemie a imunologie  
Laboratoř dědičných metabolických poruch



Screening kongenitální hypotyreózy (CH), kongenitální adrenální hyperplazie (CAH), a cystické fibrózy (CF)

## Fakultní nemocnice Královské Vinohrady

Klinika dětí a dorostu  
Laboratoř novorozeneckého screeningu

+ SMA/SCID

## Fakultní nemocnice Brno

Pracoviště Dětská nemocnice  
Oddělení klinické biochemie

Molekulárně genetická analýza genu CFTR v suchých kapkách krve

- Fakultní nemocnice v Motole
- Fakultní nemocnice Brno

<https://www.novorozeneckyscreening.cz/>



Evropská unie  
Evropský sociální fond  
Operační program Zaměstnanost

**NSC** NÁRODNÍ  
SCREENINGOVÉ  
CENTRUM





# Návrh jednotné datové věty laboratoří – obecný rámec

- **Identifikace novorozence a jeho matky**
- **Odebraný vzorek**
- **Provedené vyšetření a výsledky**
  - A: Screening metabolických poruch pomocí tandemové hmotnostní spektrometrie (MS) a vyšetření aktivity biotinidáz (AB)
  - B: Screening kongenitální hypotyreózy (CH), kongenitální adrenální hyperplazie (CAH), cystické fibrózy (CF)
  - C: Screening SMA/SCID

# Návrh jednotné datové věty laboratoří – jednotlivé položky

## Identifikace novorozence

Rezortní identifikátor novorozence
RČ novorozence/matky
Číslo kartičky
Datum narození novorozence
Čas narození novorozence
Pohlaví novorozence

## Odebraný vzorek

Datum odběru vzorku
Čas odběru vzorku
Datum přijetí vzorku
Čas přijetí vzorku

## Provedené vyšetření a výsledky

- pro každé onemocnění zvlášť

Výsledek iničiálního vyšetření (pozitivní/nejasný/negativní)
Výsledek definitivního vyšetření (pozitivní/nejasný/negativní)
Výsledek opakovaného vyšetření (pozitivní/nejasný/negativní)
Konfirmace onemocnění

# Národní registr reprodukčního zdraví (NRRZ)

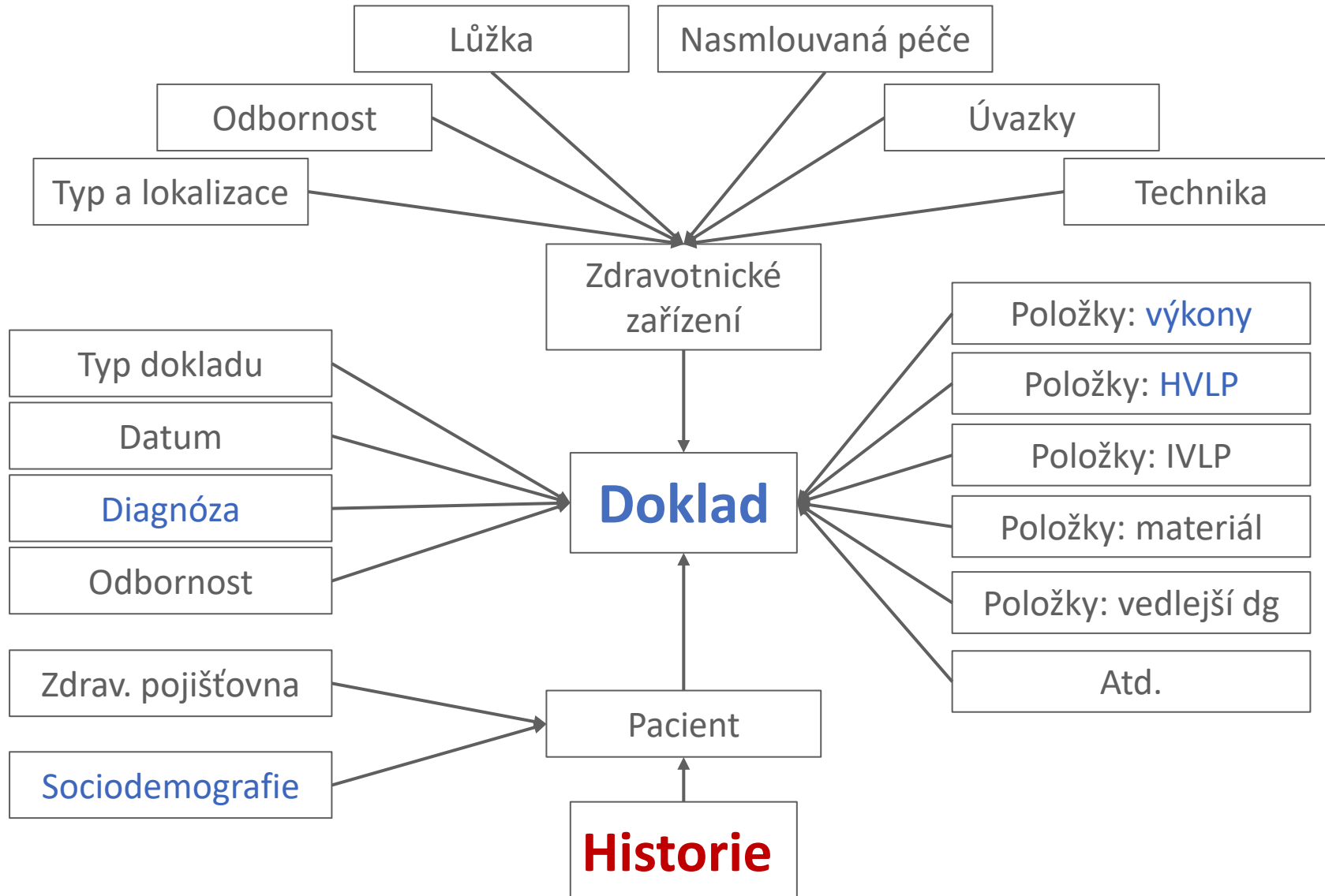
- **Modul Novorozenec**

- všichni novorozenci narození na území ČR
- jednoznačná identifikace novorozence

- **Vrozené vady**

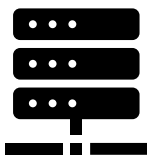
- Sledují se vrozené vady (VV), geneticky podmíněná onemocnění (GPO) a jiná vzácná onemocnění (RD) zjištěné:
  - u plodů, kdy se VV zjistila při prenatální diagnostice (bez ohledu na to, zda gravidita pokračuje, nebo byla předčasně ukončena) a u mrtvě narozených nad 500 g (dříve samovolných potratů nad 500 gramů),
  - u mrtvě narozených dětí
  - u živě narozených bez omezení věku (do r. 2016 do 15. roku života, od r. 2016 není omezeno věkem)
- nedostatečné hlášení onemocnění v rámci laboratorního nov. screeningu (možným řešením doplněním „mikromodulu“)

# Národní registr hrazených zdravotních služeb (NRHZS)

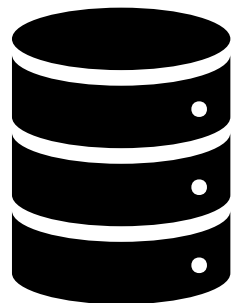
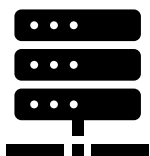


# Informační podpora pro účely hodnocení screeningu

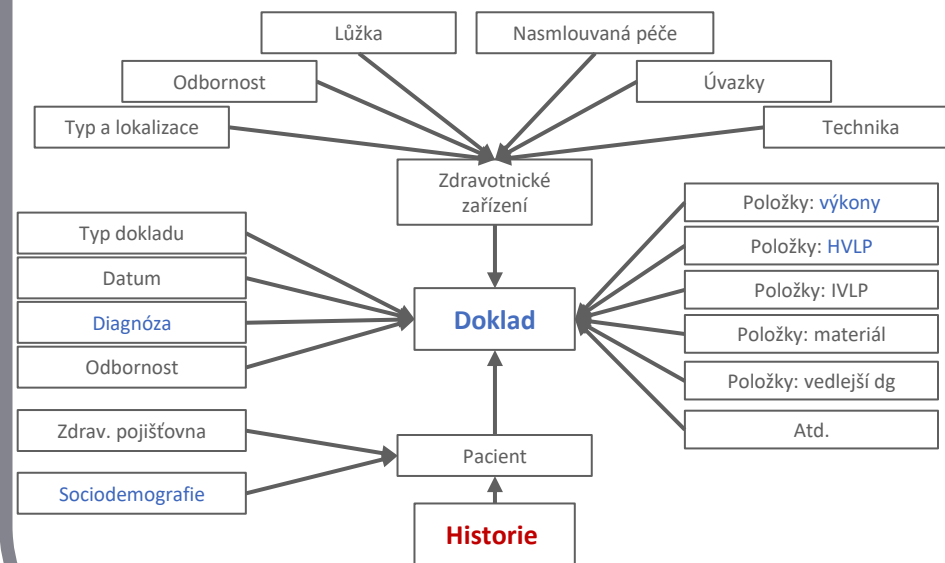
Moduly NRRZ



Datová věta za jednotlivých laboratoří



Národní registr hrazených zdravotních služeb (NRHZS)



a další datové zdroje NZIS

# Závěr

- Byla navržena první sada indikátorů kvality pro hodnocení novorozeneckého laboratorního screeningu
- Národní zdravotnický informační systém disponuje infrastrukturou pro hodnocení novorozeneckého screeningu, nicméně pro monitoring navržených indikátorů je potřeba rozšíření o data laboratoří
- NRRZ – vrozené vady prozatím plně nepokrývají onemocnění diagnostikovaná ve screeningu