



VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE

JISTOTA MODERNÍ MEDICÍNY



VFN PRAHA

Novorozenecký laboratorní screening – potřeba elektronizace zdravotnictví

Karolína Pešková, Felix Votava

**Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu
KPDPM, VFN**

Klinika dětí a dorostu, 3. lékařská fakulta UK a FN KV

7. Konference PREVON, 6. 12. 2023



Novorozenecký laboratorní screening (NLS)



- ❑ 110.000 – 115.000 novorozenců/rok
- ❑ Screening 99.7 – 99.9% (domácí porody, odmítnutí rodiči...)
- ❑ Legislativa



OBSAH:

1. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následná péče 2
2. Oznámení o vydání Českého lékopisu 2009 – Doplněk 2016 12
3. Oznámení změny ve Věstníku MZ ČR částka 4/2016 bod č. 2 Seznam center vysoce specializované komplexní kardiiovaskulární péče a center vysoce specializované kardiiovaskulární péče 13



Nemoci sceenované v rámci NLS od 1.1.2024



- ✓ Kongenitální hypotyreóza (CH)
- ✓ Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)
- ✓ Cystická fibróza CF

- ✓ Deficit MCAD
- ✓ Deficit VLCAD
- ✓ Deficit LCHAD
- ✓ Deficit CPT 1
- ✓ Deficit CPT 2
- ✓ Deficit CACT
- ✓ Fenylketonurie a hyperfenylalaninémie
- ✓ Glutarová acidurie 1
- ✓ Izovalerová acidurie
- ✓ Leucinóza

- ✓ Argininémie
- ✓ Citrulinémie I. typu
- ✓ Homocystinurie z deficitu CBS
- ✓ Homocystinurie z deficitu MTHFR
- ✓ Deficit biotinidázy (BTD)

- ✓ SMA
- ✓ SCID

20 onemocnění
(indikace pro cca dalších 30 onemocnění)



Zajištění NLS

- ❑ První odběr u všech novorozenců **bez výjimky** ve věku **48-72h**
- ❑ Rescreening“, tj. druhý odběr vzorku kapilární krve na stejný typ screeningové kartičky a to mezi **8. – 14.** dnem po narození.
- ❑ Odesílání NS kartiček – 2 samopropisovací kartičky
- ❑ Pracoviště provádějící NLS:

✓ **DPM**

✓ **Endokrinopatie + CF**

✓ **SMA/SCID**

VFN Praha

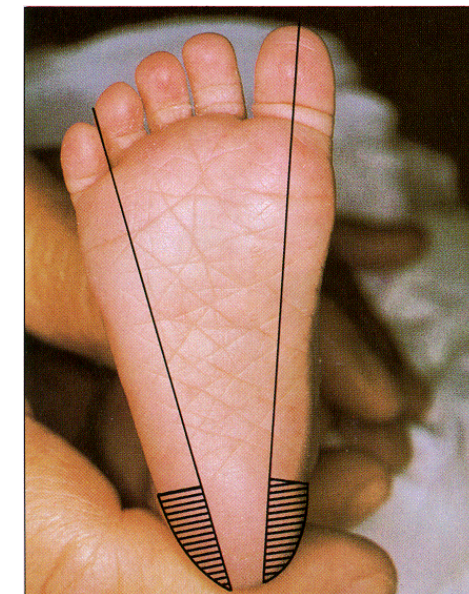
FN Olomouc

FN KV Praha (FN Motol)

FN Brno

VFN Praha

FN Brno



OBSAH:

1. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následná péče 2
2. Oznámení o vydání Českého lékopisu 2009 – Doplnku 2016 12
3. Oznámení změny ve Věstníku MZ ČR částka 4/2016 bod 6. 2 Seznam center vysoce specializované komplexní kardiologické péče a center vysoce specializované kardiologické péče 13

❑ **Konfirmace laboratorních nálezů z NLS**

❑ **Následná klinická péče**

- ❑ Příjem novorozenecké kartičky do laboratoře – LIS – ruční přepis identifikačních údajů
 - ❑ časová náročnost
 - ❑ zdroj chyb
 - ❑ 90% novorozenců nemá přiděleno rodné číslo - "generované rodné číslo"
 - ❑ Laboratorní vyšetření NLS
 - ❑ výsledek – nejasný, patologický → konfirmační vyšetření
 - ❑ kontakt porodnice, následně pediatra, příp. rodiny
 - ❑ Konfirmační laboratorní vyšetření (jiná laboratoř)
 - ❑ Zajištění následné lékařské péče
- !!! další generovaná rodná čísla !!!**



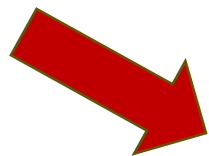


Zajištění NLS - úskalí

❑ Vykázání zdravotní péče – nezbytné rodné číslo novorozence

❑ Zdravotní výkony spojené s NLS - Sazebník výkonů

...Lze vykázat v případě absence čísla pojištěnce (novorozence) na číslo pojištěnky - matky, a to i opakovaně v případě vícečetného těhotenství a opakovaného těhotenství...



Novorozenec evidován v LIS pod generovaným rodným číslem a rodným číslem matky

Rodné číslo

...změna jména...

...změna příjmení...

❑ Následná vyšetření - obtížná identifikace a "spojení" informací



Budoucnost ???



- ❑ **Přiřazení unikátního číselného kódu novorozenci v porodnici**
 - ❑ průchod všemi pracovišti - pediatr, laboratoře, klinika...
 - ❑ automatické spojení s přiděleným rodným číslem
- ❑ **Minimální sdílení screeningového záznamu - informace praktikovi (rodičům?), že byl NLS proveden (případně v jakém rozsahu)**
- ❑ **Další krok - sdílení informace včetně výsledku NLS**



Sdílení dat a informací – porodnice, screeningová laboratoř, konfirmační laboratoř, praktický lékař, zdravotní pojišťovna



VFN PRAHA

Děkuji za pozornost