



VFN PRAHA

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE

JISTOTA MODERNÍ MEDICÍNY



VFN PRAHA

Rozšíření novorozeneckého laboratorního screeningu o SMA/SCID

Karolína Pešková
Diagnostické laboratoře
dědičných poruch metabolismu
KPDPM, VFN

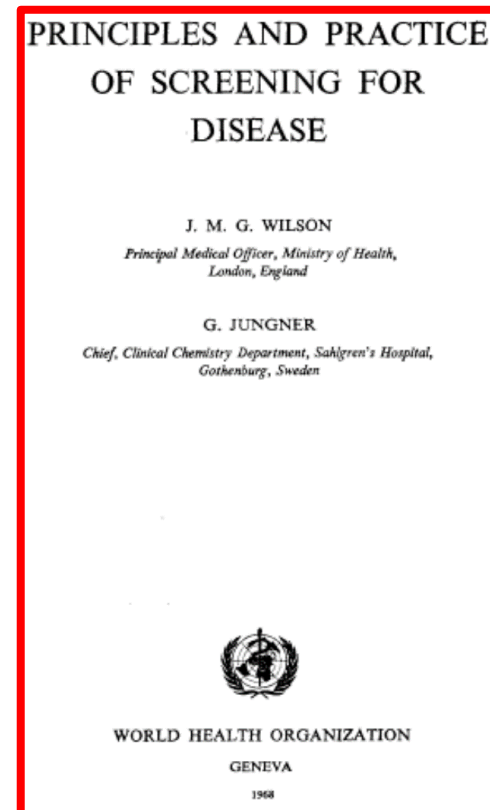
7. Konference PREVON, 6. 12. 2023

Klasická kritéria pro screening

- **Nemoc je důležitá a častá**
- **Latentní fáze, kdy je nemoc bezpříznaková**
- **Průběh nemoci a mechanismy jsou známe**
- **Spolehlivý test (vysoká senzitivita a specifita) – test je populací akceptovatelný (cena, způsob)**
- **Hledání pacientů musí být kontinuální proces**
- **Konsensus o tom, kdo má být léčen – účinná léčba**
- **Náklady dg a léčby musí být ekonomicky vyvážené**
- **Nové onemocnění nesmí narušit stávající NS**



Rozhodnutí skupiny odborníků



SMA/SCID Pilotní fáze

Rozhodnutí skupiny odborníků



- **Nemoc je důležitá a častá**
- **Latentní fáze, kdy je nemoc bezpříznaková**
- **Průběh nemoci a mechanismy jsou známé**
- **Spolehlivý test (vysoká senzitivita a specifita) – test je populací akceptovatelný (cena, způsob)**
- **Hledání pacientů musí být kontinuální proces**
- **Konsensus o tom, kdo má být léčen – účinná léčba**
- **Náklady dg a léčby musí být ekonomicky vyvážené**
- **Nové onemocnění nesmí narušit stávající NS**

Komise při MZČR ➡ Pilotní fáze



SMA/SCID Pilotní fáze



- ❑ Molekulárně genetická metoda (princip qPCR)
- ❑ Omezené časové období **(1.1.2022-31.12.2023)**
- ❑ Dobrovolná účast – souhlas maminek (info souhlas)
- ❑ Analýza DBS v rámci stávajícího NS – žádný speciální odběr
- ❑ Screeningové laboratoře – stávající
 - ❑ VFN Praha (Diagnostické laboratoře DPM)
 - ❑ FN Brno (Interní hematologická a onkologická klinika, Centrum molekulární biologie a genetiky)
- ❑ **Optimalizace**
 - ❑ metody – výběr přístrojů, diagnostických kitů, laboratorní guidelines
 - ❑ následné konfirmační laboratorní testy
 - ❑ následná klinická péče
- ❑ **Vyhodnocení – průběžné, finální**





SMA/SCID Pilotní fáze



Primární cíle

- Spinální svalová atrofie z homozygotní delece exonu 7 (SMA) 1:10 000
- Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID) 1:60 000
 - X-vázaný SCID 1:100 000
 - deficit ADA 1:1 000 000

Vedlejší cíle = primární imunodeficience (PID)

- X-vázaná agamaglobulinémie (XLA) 1:200 000
- Autosomálně dědičné agamaglobulinémie <1:1 000 000
- diGeorgův syndrom 1:4 000
- ataxia telangiectasia 1:100 000
- Downův syndrom 1:3 000
- Nijmegen breakage syndrom 1:100 000



SMA/SCID

Pilotní fáze, výsledky



Výsledky leden-prosinec 2022, Praha

2021	Počet vyšetřených novorozenců	798		
	SMA	1		
	non-BTK agamaglobulinemie	1		
	DiGeorgův syndrom	1		
2022	NSL: počet vyšetření v Čechách	66723		
	Počet vyšetřených novorozenců	59081		
	Účast na projektu	90,3% 91,5% (bez PLDD)		
	Porodní hmotnost	< 2500 g	≥ 2500 g	Celkem
	Počet vyšetření	4604	55669	60273
	N SMA	0	7	7
	Á TREC	5	6	11
	L KREC	3	14	17
	E Celkem	8	27	35
	Z Recall rate	0,17%	0,049%	0,058%
	SMA	0	7	7
	SCID	0	1	1
	DiGeorgův syndrom	0	1	1
	Brutonova agamaglobulinemie	0	2	2
	non-BTK agamaglobulinemie	0	2	2
Sekundární iatrogenní deficit	1	4	5	
Příčina nejasná, spont. úprava	0	1	1	
Falešně pozitivní nálezy	7	9	16	

Výsledky leden-říjen 2023, Praha

2023	NSL: počet vyšetření v Čechách	51723		
	Počet vyšetřených novorozenců	47146		
	Účast na projektu	92,3% 93,1% (bez PLDD)		
	Porodní hmotnost	< 2500 g	≥ 2500 g	Celkem
	Počet vyšetření	3467	44251	47718
	N SMA	0	10	10
	Á TREC	5	5	10
	L KREC	1	10	11
	E Celkem	6	25	31
	Z Recall rate	0,17%	0,056%	0,065%
	SMA	0	8	8
	SCID	0	0	0
	DiGeorgův syndrom	0	2	2
	Brutonova agamaglobulinemie	0	3	3
	non-BTK agamaglobulinemie	0	2	2
Sekundární iatrogenní deficit	0	1	1	
Adnátní infekce	1	2	3	
Falešně pozitivní nálezy	4	6	10	

Výsledky leden 2022-říjen 2023, Brno

SMA	0	5	5
SCID	0	0	0
DiGeorgův syndrom	0	2	2

38



SMA/SCID Pilotní fáze



- Molekulárně genetická metoda (princip qPCR)
- Omezené časové období **(1.1.2022-31.12.2023)**
- Screeningové laboratoře – stávající
 - VFN Praha (Diagnostické laboratoře DPM)
 - FN Brno (Interní hematologická a onkologická klinika, Centrum molekulární biologie a genetiky)
- Optimalizace**
- Vyhodnocení – průběžné, finální**
- Rozhodnutí**

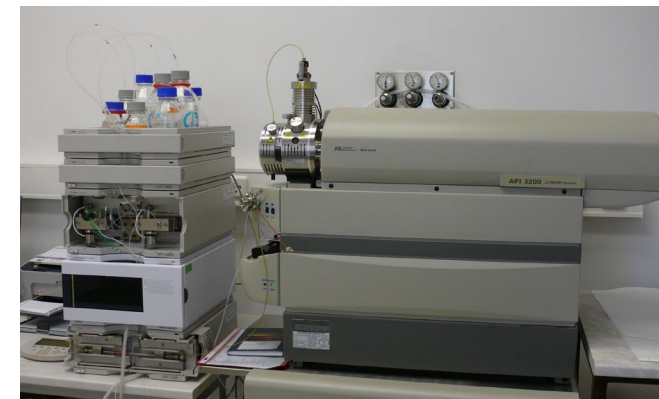
Od 1.1.2024 bude SMA/SCID součástí standardní novorozeneckého laboratorního screeningu



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

- ❑ 1962 – Prof. Robert Guthrie, University of Buffalo, NY – Guthrieho bakteriální inhibiční test screening fenylketonurie
- od 1969 (1975) – screening fenylketonurie v Československu – prof. Hyánek, doc. Blehová
- ❑ 1985 screening hypothyreózy (imunochemické stanovení TSH)
- ❑ 2006 screening kongenitální adrenální hyperplazie (imunochemické stanovení 17OHprogesteronu)
- ❑ 1996 metoda tandemové hmotnostní spektrometrie
V ČR 2009 – screening 10 dědičných metabolických poruch
- ❑ 2011 – 2013 pilotní program ➡
 - ❑ 2016 – dalších 5 dědičných metabolických poruch
- ❑ 2022 – 2023 pilotní program ➡
 - ❑ 2024 – SMA, SCID
(molekulárně genetická metoda – princip qPCR)



20 onemocnění
(indikace pro cca dalších 30 onemocnění)



Závěr



Novorozenecký screening

Diagnostika v preklinickém stadiu umožňuje včasné zahájení léčby pacienta.

Pilotní fáze

Nedílná součást úspěšné implementace „nové screenované nemoci“ do stávajícího NS.

Multioborová spolupráce

biochemici, genetici, pediatři, klinici různých odborností

BENEFIT PRO PACIENTA



VFN PRAHA

Děkuji za pozornost