

NSC

**NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM**



Spolufinancováno
Evropskou unií



NSC NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM

NOVOROZENECKÝ LABORATORNÍ SCREENING – KONCEPCE A METODICKÁ PODPORA

**Karel Hejduk, Ondřej Májek, Ondřej Ngo, Renata Chloupková, Daniela Dokoupilová, Kateřina Hejcmanová
Karolína Pešková**



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

nsc.uzis.cz

9. 10. 2024



ZVAŽOVÁNÍ MOŽNOSTÍ OPTIMALIZACE MONITORINGU, EVALUACE A ORGANIZACE NOVOROZENECKÉHO LABORATORNÍHO SCREENINGU

- **2017:** Iniciální diskuse nad možnostmi optimalizace monitoringu NLS (spolupráce s KCNS)
 - ➔ realizace projektu: **Datová základna** realizace screeningových programů (2017–2022), v rámci projektu byla vytvořena **Evaluační zpráva novorozeneckého laboratorního screeningu** a byl realizován **Pilotní projekt screeningu SMA/SCID**
- **2022:** Diskuse nad možnostmi optimalizace sběru, evaluace a organizace NLS
 - ➔ realizace projektu: **Datové, analytické a informační zázemí** pro podporu a zvyšování kvality preventivních programů časného zachytu onemocnění (2023–2026), v rámci projektu budou vytvořeny **Nové inovativní komponenty informačního systému pro časný záchyt onemocnění**

- **Legislativní zázemí**

- **Novela Zákona č. 372/2011 Sb.**, o zdravotních službách počítá s ukotvením Národního registru preventivních a screeningových vyšetření
- **Novela Zákona č. 325/2021 Sb.**, o elektronizaci zdravotnictví počítá s ukotvením Sdíleného zdravotního záznamu pro sdílení dat mezi jednotlivými zdravotnickými zařízeními
- **Novela Vyhlášky č. 373/2016 Sb.**, o předávání údajů do NZIS, kde bude uveden okruh předávajících subjektů a lhůt

- **Projektové zázemí**

- **Datové, analytické a informační zázemí** pro podporu a zvyšování kvality preventivních programů časného záchytu onemocnění (2023–2026), *financováno z OPZ+*

- **Technické zázemí**

- Vlastní vývojové týmy **ÚZIS**, vysoutěžení dodavatelé
- Úzká spolupráce s **NCEZ** → propojení s dalšími technickými nástroji: eŽádanka, EZKarta

CÍL PRO NOVOROZENECKÝ LABORATORNÍ SCREENING

Cíl: Nastavení efektivního systému monitoringu, evaluace a organizace NLS

Nástroje k jeho naplnění:

1. Automatický centralizovaný sběr dat z laboratoří a klinických pracovišť

- Vytvoření Národního registru novorozeneckého laboratorního screeningu (2025)
- Možnost hodnocení dat v kontextu jednotlivých modulů NRRZ (ROD, POT, NAR, VV...)

2. Nastavené analytické postupy (indikátory kvality) pro hodnocení NLS

- Vytvoření sady indikátorů kvality a harmonizace se zahraničními doporučeními (2025-2026)

3. Optimalizace předávání údajů mezi všemi subjekty

- Předávání dat mezi porodnicemi a laboratořemi → tisk QR na nov. screeningovou kartičku, použití RID (2025)
- Předávání dat mezi laboratořemi a klinickými pracovišti → sdílený screeningový záznam (2025 - 2026)
- Předávání dat mezi laboratořemi a PLDD → sdílený screeningový záznam (2025-2026)
- Předávání dat mezi zdravotnickým zařízením a pacienty (zák. zástupci) → EZKarta (2026)

4. Vytvoření koordinačního tělesa, který bude metodicky výše uvedené kroky řídit

- Ustanovení Komise pro novorozenecký laboratorní screening ministrem zdravotnictví (2024) a navázání na dosavadní činnost KCNS



VFN PRAHA

JE POTŘEBA INOVACE NOVOROZENECKÉHO LABORATORNÍHO SCREENINGU V ČR?

Karolína Pešková
Diagnostické laboratoře
dědičných poruch metabolismu
KPDPM, VFN

9. konference PREVON
8. – 9. října 2024
Praha



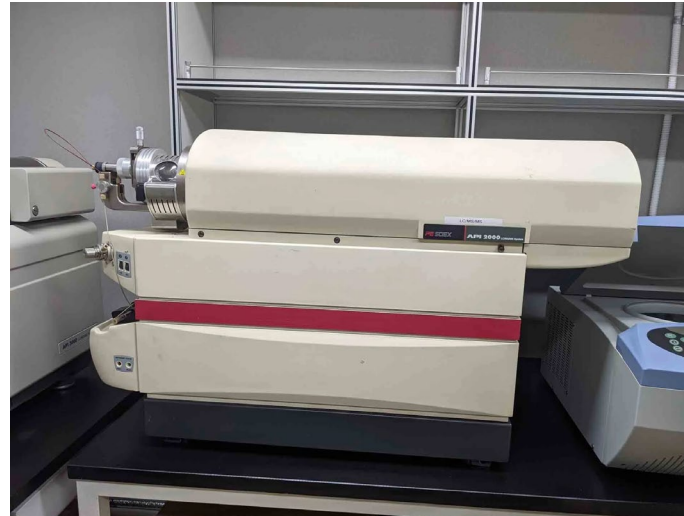
NLS – HISTORIE A ROZVOJ



- ❑ **1958 5011 dětí** – močový test s FeCl_3 – PKU
- ❑ **1964 137.000 dětí** (novorozenecký + selektivní screening) – chromatografie – **DBS!!!** – PKU
- ❑ **1970-1972** pilotní studie screeningu PKU – Guthrie test – **138.259 novorozenců**
- ❑ **1975 celoplošný screening Fenylketonurie a hyperfenylalaninémie**
- ❑ **1975** výzkumný úkol – RIA-TSH – pupečnicková krev na 5 pražských pracovištích – Kongenitální hypotyreóza
- ❑ **1985 celoplošný screening Kongenitální hypotyreózy**
- ❑ **2001-2002** pilotní studie screeningu Kongenitální adrenální hyperplazie
- ❑ **2006 celoplošný screening Kongenitální adrenální hyperplazie**
- ❑ **2005-2006** pilotní studie screeningu Cystické fibrózy
- ❑ **2006 celoplošný screening Cystické fibrózy**

- ❑ **2000-2008** pilotní studie Dědičné Poruchy Metabolismu – metoda tandemové hmotnostní spektrometrie
- ❑ **2009** celoplošný screening 10 dědičných poruch metabolismu

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



1. října 2009 Metodický návod ve Věstníku MZ ČR, částka 6, 12.8.2009

13 onemocnění



NLS – HISTORIE A ROZVOJ



- ❑ **2012 - 2013** grant IGA Pilotní studie rozšířeného novorozeneckého screeningu

49.211 novorozenců (46%)

metoda tandemové hmotnostní spektrometrie + měření aktivity enzymu

- ❑ **2016**

- ✓ Argininémie
- ✓ Citrulinémie I. typu
- ✓ Homocystinurie z def. CBS
- ✓ Homocystinurie z def. MTHFR

metoda tandemové hmotnostní spektrometrie

- ✓ Deficit biotinidázy

měření aktivity enzymu

1. Rozšíření NLS

18 onemocnění

- ❑ **2022 - 2023** Pilotní studie Spinální muskulární atrofie (SMA), Těžké kombinované imunodeficiency (SCID)

185.355 novorozenců (91%)

2. Rozšíření NLS

- ❑ **2024** celoplošný screening SMA/SCID

20 onemocnění

□ **2022 - 2023** Pilotní studie Spinální muskulární atrofie (SMA), Těžké kombinované imunodeficiencie (SCID)

✓ 185.355 novorozenců (91%)

✓ metoda qPCR – molekulárně genetická metoda

- legislativní změny

✓ **projekt MZČR**

✓ komise při MZ ČR

✓ všechny porodnice ČR

✓ Zdravotní pojišťovny

✓ **ÚZIS** – organizace, propagace

Velké „nasazení“ všech
zúčastněných



Přímá návaznost pilotního
programu na standardní
celoplošný NLS



Velké díky...



NLS Praha Karlov, VFN



Budoucnost NLS...



- ✓ Jsou kritéria definované Wilsonem a Jungerem v roce 1968 stále aktuální?
 - ✓ Zásadní přínos pilotní fáze testování nových zvažovaných onemocnění. Jsme schopni po nejednoznačném úspěchu pilotní fáze pragmaticky říct – tato nemoc pro NLS není vhodná?
 - ✓ Mělo by být jednoznačnou indikací ke zvažování nového onemocnění v NLS zahájení léčby v novorozeneckém věku?
- ✓ Genetické testování. Je to cesta NLS?
- ✓ Aktuální srovnání NLS v ČR s programy NLS v Evropě/ve světě...
- ✓ Screeningové programy v dětském věku...
- ✓ Stávající stav hodnocení úspěšnosti screeningu obecně – je dostatečný?
Pomohl by sběr dat na úrovni ÚZIS?
- ✓ Digitalizace – sdílení informací v reálném čase – je to pomoc?
- ✓

Kritéria definované Wilsonem a Jungerem

- **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 NLS**

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