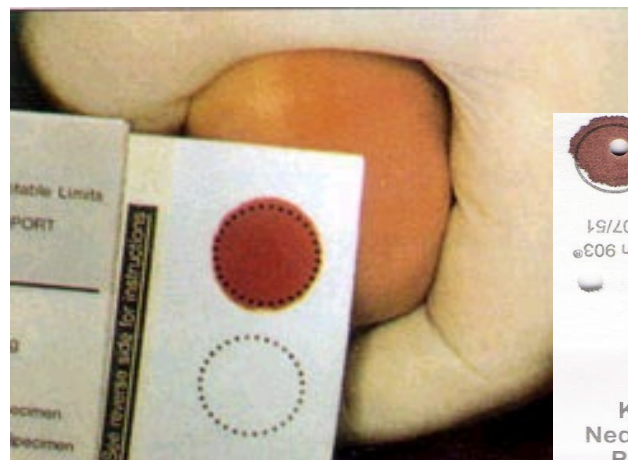
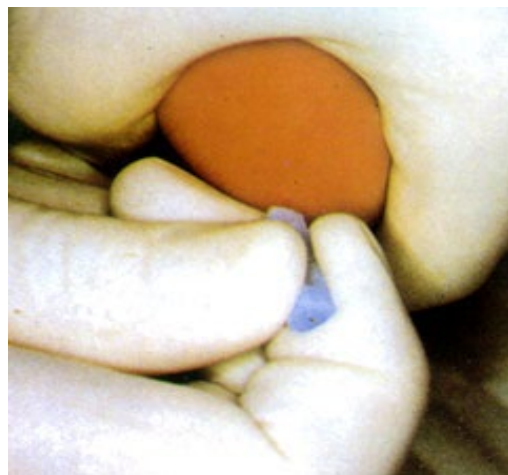
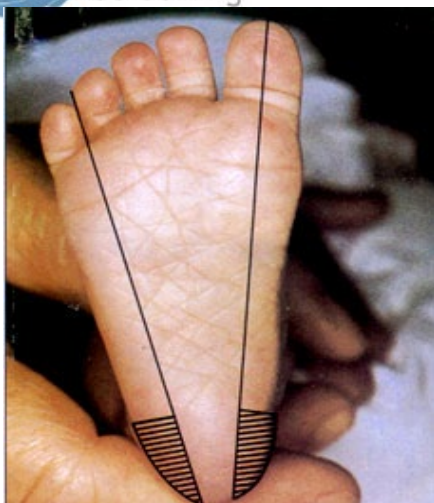


Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu v ČR za uplynulých 14 let (2010 – 2023)

Felix Votava

**Za Koordinační centrum novorozeneckého
screeningu
a screeningové laboratoře**



Whatman 903[®] LOT 6272207/51 2009-05 SN 8650598

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	0759021977
Porodní hmotnost	3160
Datum a čas narození	DD.MM.RRRR - HH.MM 2.9.2007 - 18
Datum a čas odběru	DD.MM.RRRR - HH.MM 6.9.2007
Kódové číslo odběru	AAA + pořadí odběru XXX - AAAXX A37/3187
Praktický dětský lékař	Jméno, telefon Dr. NOVOTNÁ
Jméno matky	Jméno, telefon A
Příjmení	CER
Telefon matka (rodina)	Adresa matky (pobytu)
Mobil i pevná linka	Ph. P. Trojka
Odesílatel vzorku	Hnězdovská 1767/119

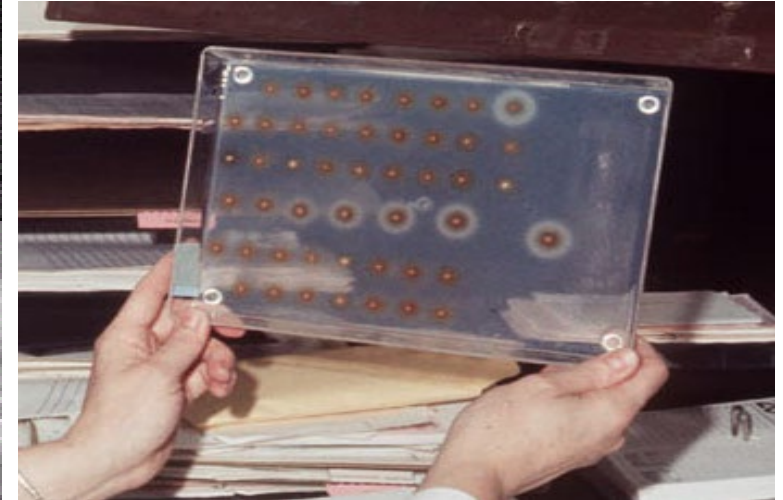
Čitelné razítko, jmenovka, podpis

ÚSTAV PRO PÉČI O MATKU A DÍTĚ
 Podolské nábřeží 157
 PSC 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)

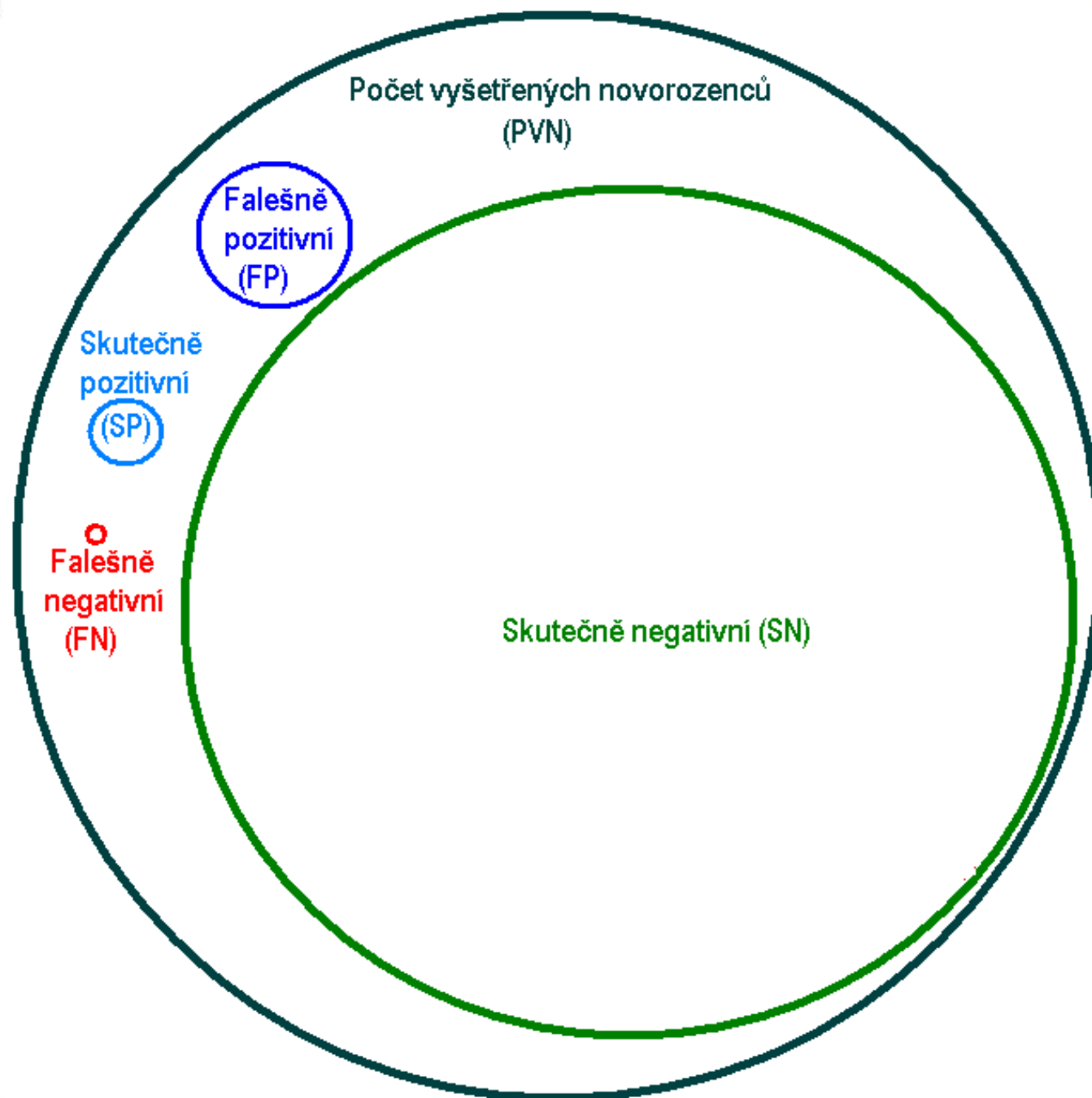
1. kongenitální hypotyreóza (CH)
2. kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

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. fenylketonurie (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)

Od 2024 + SMA, SCID



1.1.2010 (resp. 1.6.2016 označené *) - 31.12.2023
(dle ČSÚ 1 529 599 živě narozených, resp. 822 104 pro označené *)

	Počet detek. pacientů SP=skutečná pozitivita	Novorozenecká (screeningová) prevalence, frekvence výskytu	Počet falešně pozitivních probandů = FP	Frekvence falešně pozitivity v % FP*100/(SN+FP)	PPV SP/(SP+FP)	Počet falešně negativních pacientů
Kongenitální hypotyreóza	533	1:2 870	302	0,0198	0,6383	
Fenylketonurie resp. hyperfenylalaninémie	315	1:4 856	306	0,0200	0,5072	
Cystická fibróza	246	1:6 218	1439	0,0941	0,1460	19
Deficit biotinidázy*	83*	1:9 905	187	0,0122	0,3074	
Kongenitální adrenální hyperplazie - deficit 21-hydroxylázy	124	1:12 335	5419	0,3543	0,0224	26
Porucha β-oxidace mastných kyselin - MCADD	65	1:23 532	40	0,0026	0,6190	
Leucinóza - MSUD	17	1:89 976	119	0,0078	0,1250	2
Porucha β-oxidace mastných kyselin - LCHADD	15	1:101 973	18	0,0012	0,4545	
Glutarová acidurie I	10	1:152 960	42	0,0027	0,1923	
Izovalerová acidurie	8	1:191 200	110	0,0072	0,0678	
Porucha β-oxidace mastných kyselin - VLCADD	6	1:254 933	86	0,0056	0,0652	
Porucha cyklu močovinový - citrulinémie*	2*	1:411 052	38	0,0025	0,0500	
Homocystinurie - MTHFR*	2*	1:411 052	13	0,0008	0,1333	
Homocystinurie - CBS*	1*	1:822 104	34	0,0022	0,0286	
Porucha karnitinového cyklu mastných kyselin - CPTD I	0	1:>1 529 599	42	0,0027	0,0000	
Porucha karnitinového cyklu mastných kyselin - CPTD II/CACTD	0	1:>1 529 599	12	0,0008	0,0000	
Porucha cyklu močovinový - argininémie*	0*	1:>822 104	38	0,0025	0,0000	
CELKEM	1427	1:1 072	8249	0,5398	0,1475	

**Mimo primárně vyhledávaná onemocnění (dle Věstníku MZ)
byli v období 2010-2023 detekováni i následující probandi:**

CF-SPID	84	1:18 210
Hydroxyprolinemie	4	1:382 400
Argininjant.acidurie	4	1:382 400
Deficit B12	5	1:305 920
Deficit MTP	2	1:764 800
Def.FAD syntetázy	1	1:1 529 599

Pilotní (dobrovolná, na základě IS) studie SMA/SCID

2022-2023

185 355 novorozenců

22 SMA

18 PID