



## Koordinační centrum pro novorozenecký screening

se sídlem ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze  
 sekretariát: Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN  
 Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2  
 email: kcns@vfn.cz  
 tel: +420 224 967 167  
 fax: +420 224 967 168



### Hlášení o novorozeneckém laboratorním screeningovém programu v ČR za rok 2014

- Screeningové vyhledávání 13 nemocí u novorozenců narozených na území ČR se v roce 2014 provádělo celoplošně na celém území ČR v laboratořích a způsobem uvedeným v „Metodickém návodu k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče“ uveřejněném ve Věstníku MZ ČR č.6/2009 ze dne 12. srpna 2009.
- V roce 2014 se dle předběžných údajů Českého statistického úřadu narodilo 109 860 živých novorozenců. Počet novorozenců vyšetřených na dědičné metabolické poruchy byl 109 054 (z toho 78 230 ve VFN a 30 824 ve FNOL), procentuálně 99,266% všech novorozenců (resp. vůči údaji ČSÚ). Počet novorozenců vyšetřených na endokrinopatie a cystickou fibrózu byl 109 738 (z toho 70 258 ve FNKV a 39 480 ve FN Brno) procentuálně 99,889% všech novorozenců (resp. vůči údaji ČSÚ).
- V roce 2014 bylo novorozeneckým screeningovým programem zachyceno celkem 101 novorozenců s některou z vyšetřovaných 13 nemocí, tzv. detection rate screeningového programu v ČR v roce 2014 činila 1: 1 088 (v roce 2010 1:1 095; v roce 2011 1:1 325; v roce 2012 1:1 034; v roce 2013 1:1 112).

Níže jsou přehledně uvedeny počty zachycených pacientů s prokázanými diagnosami, včetně četnosti falešně pozitivních nálezů (tzv. „false positive rate“, FPR) dle jednotlivých nemocí:

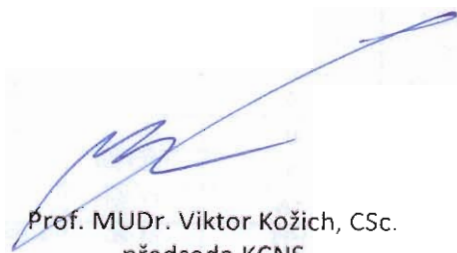
Onemocnění	1.1.-31.12. 2014 (dle ČSÚ 109 860 živě narozených)						CELKEM 1.1.2010-31.12.2014 (dle ČSÚ 551 023 živě narozených)		
	Počet zachycených pacientů	Prevalence	FPR = frekvence falešné positivity v % a počet případů (n)			Počet falešně negativních pacientů	Kumulativní počet detek. pacientů od 2010	Screening. kumulativní prevalence od 2010	Počet falešně negativních pacientů
			novorozenci <2500g	novorozenci ≥2500g	u všech novorozenců				
CH	45	1:2 441	-	-	0,028 (31)	0	212	1:2 599	0
CAH	8	1:13 733	3,987 (331)	0,223 (226)	0,507 (557)	0	40	1:13 776	0
PKU/HPA	27	1:4 069	0,329 (28)	0,007 (7)	0,032 (35)	0	104	1:5 298	0
MSUD	0		0,082 (7)	0,002 (2)	0,008 (9)	1	5	1:551 023	1
MCAID	2	1:54 930	0 (0)	0,001 (1)	0,001 (1)	0	28	1:19 679	0
LCHADD	2	1:54 930	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0	10	1:55 102	0
VLCADD	1	1:109 860	0 (0)	0,003 (3)	0,003 (3)	0	4	1:137 756	0
CPTD I	0		0,024 (2)	0 (0)	0,002 (2)	0	0		0
CPTD II/CACTD	0		0,001 (1)	0 (0)	0,001 (1)	0	0		0
GA I	0		0 (0)	0,002 (2)	0,002 (2)	0	3	1:183 674	0
IVA	1	1:109 860	0 (0)	0,001 (1)	0,001 (1)	0	3	1:183 674	0
CF	15	1:7 324	-	-	0,106 (117)	2	80	1:6 888	10
CELKEM	101	1:1 088	4,392 (369)	0,240 (242)	0,691 (759)		485	1:1 136	

4. V roce 2014 byli v ČR vedle 15 pacientů s CF detekováni 2 probandi, kteří nejsou započítáni do prevalence, protože u každého z nich má jedna ze dvou prokázaných mutací variabilní klinický dopad a protože měli v době detekce potní test negativní.
5. V roce 2014 bylo efektivně vyřešeno dřívější podfinancování screeningového programu uvedením hodnoty bodu pro výkony novorozeneckého screeningu ve výši 1,- Kč. Tato hodnota bohužel nezůstala zachována v úhradové vyhlášce pro rok 2015.
6. Přestože rozšíření novorozeneckého screeningu bylo jedním z bodů Národního akčního plánu pro vzácné nemoci 2012-2014 a na straně laboratoří je od 1. 1. 2015 připraveno ke spuštění, absence novely Metodického návodu znemožňuje program rozšířit o 5 dalších chorob. Jedním z problémů je to, že některé pojišťovny odmítají nasmlouvat nové výkony NS s odůvodněním, že pro hrazení těchto nových výkonů nemají dostatečnou oporu. (Všechny nové výkony potřebné pro rozšíření jsou již zařazené v seznamu výkonů pro rok 2015.)
7. Rovněž nebyla dokončena novela vyhlášky č. 98/2012 Sb. o zdravotnické dokumentaci, v níž měly být novorozenecké kartičky uvedeny jako další typ zdravotnické dokumentace s jasně definovanou dobou skartace. Poskytovatelům zajišťujícím archivaci kartiček tak chybí právní opora, která by jednoznačně upravovala režim skladování.
8. Společnost nukleární medicíny navrhla na základě výsledků ukončeného výzkumného grantu nový výkon „Měření PAP v druhém stupni novorozeneckého screeningu cystické fibrózy (NS CF)“. Výkon byl přijat v roce 2013 do novely Sazebníku výkonů, ale jeho platnost a vydání byly zatím pozastaveny. Aplikace nového modelu NS CF (IRT/PAP/DNA) by vedla k zefektivnění NS CF významným poklesem potřebných molekulárně genetických analýz CFTR genu a tím ke zlevnění tohoto NS a ke snížení počtu zachycených heterozygotů.
9. Body sub 6. - 8. považuje KCNS za velmi důležité, během roku 2014 vedli zástupci KCNS opakovaná jednání s OZS MZ ČR a podíleli se na revizích metodického návodu i novely vyhlášky. Vzhledem k tomu, že tyto aktivity dosud nevedly k hmatatelným výsledkům, obrací se KCNS na MZ se žádostí o urychlené dořešení.
10. Koordinační centrum pro novorozenecký screening usiluje o neustálé zvyšování informovanosti odborné i laické veřejnosti o screeningovém programu formou tiskových materiálů distribuovaných zdravotnickým zařízením a především prostřednictvím internetové stránky [www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz), která v roce 2014 zaznamenala více než 12.000 návštěv.

V Praze dne 30. dubna 2015



Doc. MUDr. Felix Votava, PhD  
Místopředseda KCNS



Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc.  
předseda KCNS



## Přehled vědecké aktivity členů KCNS, tématicky ve vztahu k NS za rok 2014

### Původní práce v časopisech

Sommerburg O, Krulišova V, Hammermann J, Lindner M, Stahl M, Muckenthaler M, Kohlmüller D, Happich M, Kulozik AE, Votava F, Balasčáková M, Skalická V, Stopsack M, Gahr M, Macek M Jr, Mall MA, Hoffmann GF: Comparison of different IRT-PAP protocols to screen newborns for cystic fibrosis in three central European populations. J Cyst Fibros. 2014 Jan;13(1):15-23. IF 3,190

Votava F, Kožich V, Chrástina P, Pešková K, Adam T, Friedecký D., Hlídková E, Vinohradská H, Dejmeš P, Krulišová V, Holubová A, Balašáková M, Piskáčková T, Macek M, Gaillyová R, Valášková I, Skalická V. Výsledky rozšířeného novorozeneckého screeningu v České republice. Čes-slov Pediat 2014; 69 (2): 77-86.

Franková V, Votava F, Kožich V. Etické aspekty rozšiřování novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. Čes-slov Pediat 2014; 69 (2): 87-96.

Froňková E, Klocperk A, Svatoň M, Nováková M, Kotrová M, Kayserová J, Kalina T, Keslová P, Votava F, Vinohradská H, Freiburger T, Mejstříková E, Trka J, Sedivá A. The TREC/KREC Assay for the Diagnosis and Monitoring of Patients with DiGeorge Syndrome. PLoS One. 2014 Dec 8;9(12):e114514. doi: 10.1371/journal.pone.0114514. eCollection 2014. IF 3,534

Bártl J, Chrástina P, Krijt J, Hodík J, Pešková K, Kožich V. Simultaneous determination of cystathionine, total homocysteine, and methionine in dried blood spots by liquid chromatography/tandem mass spectrometry and its utility for the management of patients with homocystinuria. Clin Chim Acta. 2014 Nov 1;437:211-7 IF 2,764

### Kongresy, abstrakta

Votava F: Růst pacientů s kongenitální adrenální hyperplazií (deficitem 21-hydroxylázy) detekovaných novorozeneckým screeninem. XI. Český pediatrický kongres s mezinárodní účastí, Zlín, 18.-20.9.2014; Abstract in: Čes-Slov Ped 2014, S1(69): 61.

Holubová A, Krulišová V, Skalická V, Votava F, Dejmeš P, Balašáková M, Piskáčková T, Bartošová J, Kinclová E, Macek M Jr: Novorozenecký screening cystické fibrózy: 4leté zkušenosti s protokolem IRT/DNA/IRT z pražského centra. XI. Český pediatrický kongres s mezinárodní účastí, Zlín, 18.-20.9.2014; Abstract in: Čes-Slov Ped 2014, S1(69): 42.

Froňková E, Freiberg T, Svatoň M, Klocperk A, Kotrová M, Nováková M, Keslová P, Formánková R, Votava F, Vinohradská H, Mejstříková E, Trka J, Sedivá A: Nové metody v diagnostice těžkého kombinovaného imunodeficitu. XI. Český pediatrický kongres s mezinárodní účastí, Zlín, 18.-20.9.2014; Abstract in: Čes-Slov Ped 2014, S1(69): 39.

Holubová A, Krulišová V, Skalická V, Votava F, Dejmeš P, Balašáková M, Piskáčková T, Bartošová J, Kinclová E, Macek M Jr: Cystic fibrosis newborn screening (CF NBS): 4 year experience of the Prague Centre with the IRT/DNA/IRT protocol. 37. Evropská konference cystické fibrózy v Goteborgu - 11-

14.6.2014, Cena za nejlepší poster v kategorii Genetika-Screening. Abstract In: Journal of Cystic Fibrosis, Volume 13, Supplement 2, 2014

**V.Kožich, P.Chrastina, F.Votava<sup>2</sup>, J.Hyánek, J.Bártl, E.Hlídková, D.Friedecký, H.Vinohradská, T.Adam, S.Šťastná, K.Pešková.** Novorozenecký laboratorní screening dědičných metabolických poruch v ČR- minulost, současnost a perspektivy. 29. Pracovní dny Dědičné metabolické poruchy, Donovaly, 21.-23.5.2014