

Jak se provádí novorozenecký screening

Pravděpodobnost, že právě vaše miminko bude mít některé ze screenovaných onemocnění je malá, ale právě tomu jednému z 1 100 nově narozených může zásadním způsobem pomoci, v některých případech i zachránit život.

Screening se provádí všem novorozencům narozeným v ČR



Odběr
48 - 72 hodin
po narození



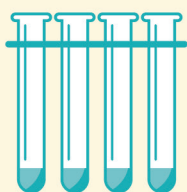
Screeningová kartička obsahuje:

 Suché krevní kapky

Kontaktní údaje matky a dětského lékaře



Kartičky jsou odeslány do dvou různých laboratoří, kde jsou po provedení analýzy bezpečně uchovávány po dobu 5 let a poté jsou zlikvidovány.



Výsledky testů nejčastěji do 7 dnů (pouze u cystické fibrózy do 4-6 týdnů).



 **NEGATIVNÍ VÝSLEDEK**

Neuzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí. Tento výsledek není písemně vydáván.

 **NEJASNÝ NÁLEZ**

Je zapotřebí zopakovat odběr, nejčastěji kvůli špatně provedenému odběru, nezralosti novorozence nebo vlivu podaných léčiv.

 **POZITIVNÍ VÝSLEDEK**

Uzniklo podezření, že by dítě mohlo trpět na jednu z vyšetřovaných nemocí, jsou nezbytná další vyšetření.

Výsledek novorozeneckého screeningu může být také **FALEŠNĚ POZITIVNÍ**. To znamená, že první výsledek nasvědčuje pro určité onemocnění, které je následně dalšími vyšetřeními u dítěte vyloučeno.



Informace pro zákonné zástupce v souvislosti s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu

Co je novorozenecký laboratorní screening?

Novorozenecký screening slouží k vyhledávání chorob v jejich časném stádiu tak, aby se tyto nemoci u novorozence diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit nevratné poškození zdraví. Podrobnější informace o novorozeneckém laboratorním screeningu lze nalézt na webu www.novorozeneckyscreening.cz.

Která onemocnění se novorozeneckým laboratorním screeninem vyhledávají?

V rámci novorozeneckého laboratorního screeningu se vyhledává 18 onemocnění

- vrozené selhání štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza),
- vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie),
- vrozená porucha vazkosti hlenu dýchacích cest (cystická fibróza),
- 15 dědičných onemocnění látkové výměny (fenylketonurie, vybrané organické acidurie a poruchy metabolismu aminokyselin, poruchy ve zpracování mastných kyselin a deficit biotinidázy).

Jak se novorozenecký laboratorní screening provádí?

Z paty dítěte se mezi 48. až 72. hodinou po narození odebere několik kapek krve na dvě samopropisovací screeningové kartičky (dále jen screeningové kartičky). Jedna screeningová kartička je zaslána do laboratoře Fakultní nemocnice Královské Vinohrady nebo Fakultní nemocnice Brno, kde se vyšetřují první tři výše uvedená vrozená onemocnění (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální hyperplazie a cystická fibróza). Druhá screeningová kartička je zaslána do laboratoře Všeobecné fakultní nemocnice Praha nebo Fakultní nemocnice Olomouc, které vyšetřují dědičná onemocnění látkové výměny.

Onemocnění se vyhledávají na základě změněného množství určitých látek v krvi novorozence (bílkovin a enzymů, hormonů, aminokyselin a acylkarnitinů).

V rámci novorozeneckého screeningu cystické fibrózy se v první fázi stanovuje hladina látky vytvářené slinivkou břišní (tzv. imunoreaktivního trypsinogenu - IRT). Tento test je dostatečně citlivý a měl by zachytit většinu pacientů s cystickou fibrózou, zvýšená hladina IRT se však může vyskytnout u řady novorozenců, kteří cystickou fibrózou netrpí. Proto u 1 % novorozenců s nejvyšší hladinou IRT se v druhém stupni testují populačně specifické dědičné změny v genu pro cystickou fibrózu (CFTR) pro odlišení, zda by novorozenec mohl skutečně mít cystickou fibrózu nebo zda se jedná o nespecifický nález. Výsledek tohoto druhostupňového vyšetření slouží pouze pro uzavření výsledku screeningu pro cystickou fibrózu jako negativního (tzn., novorozenec cystickou fibrózou netrpí) nebo pozitivního (tzn., vzniklo podezření, že by novorozenec mohl mít cystickou fibrózu a dalším diagnostickým vyšetřením je nutno toto podezření potvrdit nebo vyvrátit). Tento test zajišťují specializované laboratoře ve Fakultní nemocnici v Motole (Praha) nebo Fakultní nemocnici Brno přímo v suché kapce krve z původního odběru, ve kterém byla zjištěna vysoká hladina IRT. V případě testování dědičných změn v genu pro cystickou fibrózu, je DNA izolovaná ze screeningové kartičky uchována 2 měsíce z důvodu nutnosti zopakovat vyšetření. Po uplynutí této doby je DNA zlikvidována.

Jak je oznámen výsledek novorozeneckého screeningu?

Vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění (některým z výše uvedených onemocnění trpí pouze přibližně 1 z 1150 novorozenců) neinformují poskytovatelé zdravotních služeb provádějící novorozenecký laboratorní screening – screeningové laboratoře (dále jen poskytovatel) o normálním (negativním) nálezu. Pokud poskytovatel zákonné zástupce dítěte nekontaktuje, znamená to, že nevzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se poskytovatel se zákonnými zástupci dítěte nebo s jeho registrujícím praktickým lékařem pro děti a dorost aktivně spojí (nejčastěji do 1 týdne od provedení odběru, u screeningu cystické fibrózy obvykle do 4-6 týdnů). Z tohoto důvodu je třeba při odběru krve dítěte uvést podrobné kontaktní údaje (úplná adresa, telefonický kontakt) na zákonné zástupce a na praktického lékaře pro děti a dorost, u kterého bude dítě registrováno.

Bude-li mě screeningová laboratoř kontaktovat, znamená to, že je moje dítě nemocné?

Jestliže poskytovatel kontaktuje Vás nebo registrujícího praktického lékaře pro děti a dorost, vzniklo podezření na výskyt nemoci u Vašeho dítěte. Screeningové vyšetření nemůže stanovit diagnózu definitivně a podezření je nezbytné potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením; přibližně u třetí čtvrtin abnormálních výsledků se následnými vyšetřeními onemocnění nepotvrdí (jedná se o tzv. falešně pozitivní nálezy). Další kroky závisejí na naléhavosti a typu nemoci. Při nízké pravděpodobnosti nemoci se může jednat jen o další odběr kapky krve z paty, při vyšší pravděpodobnosti nemoci může následovat specializované vyšetření z odběru žilní krve, výjimečně i urychlené přijetí novorozence do nemocnice.

Je možné, že se některé onemocnění laboratorním novorozeneckým screeninem nerozpozná?

Novorozeneckým screeninem lze rozpoznat pouze nemoci uvedené výše. Jen velmi vzácně může některá z uvedených nemocí diagnóze uniknout (tzv. falešně negativní nález). V těchto případech se jedná zpravidla o mírné formy onemocnění.

Lze odmítnout odběr kapek krve na laboratorní novorozenecký screening?

Takovéto rozhodnutí by měli zákonní zástupci zodpovědně zvážit – zda je tento osobní postoj úměrný riziku možného trvalého poškození zdraví z důvodu nezachycené nemoci. Pokud by se u dítěte vyskytla některá z výše uvedených nemocí, ztrácí odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. Poškození zdraví v důsledku pozdního zahájení léčby jsou závažná a nevratná. Žádný alternativní postup umožňující screening sledovaných onemocnění neexistuje.

Odmítnutí odběru a provedení novorozeneckého laboratorního screeningu musí být řádně zdokumentováno ve zdravotní dokumentaci dítěte a podepsáno zákonným zástupcem. Při odmítnutí podpisu zákonného zástupce, je nesouhlas s provedením screeningu podepsán svědkem, který potvrdí, že zákonný zástupce byl informován o možných důsledcích neprovedení novorozeneckého laboratorního screeningu.

Co se stane se screeningovou kartičkou po vyšetření?

Screeningové kartičky - žádanky jsou podle vyhlášky č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci uchovávány po dobu pěti let u poskytovatele zdravotních služeb, který provedl laboratorní vyšetření, a jsou chráněné před zneužitím.