

Novorozenecký screening je od ledna rozšířen o další onemocnění

Součástí novorozeneckého screeningu je od 1. 1. 2022 dobrovolné vyšetření na spinální svalovou atrofii (SMA) a těžké kombinované imunodeficienci (SCID) (1). Doposud se vyšetřovalo osmnáct vzácných onemocnění (Tab. 1). Díky novorozeneckému screeningu je možné zjistit onemocnění dříve, než se projeví, a předejít tak nevratnému poškození. Včasná léčba dokáže uchránit zdraví, ale i snížit náklady na pozdější terapii (2). Rodiče mohou nechat své děti vyšetřit bezplatně ve všech krajích ČR.

„Onemocnění, jako jsou cystická fibróza, fenylketonurie nebo SMA, znamenají pro život dítěte a jeho rodičů výrazné zdravotní a sociální komplikace. Díky novorozeneckému screeningu jsou pacienti včas diagnostikováni a záhy kvalitně léčeni. Dokážeme tak zamezit zbytečným komplikacím v důsledku pozdní diagnózy, jako jsou trvalá postižení nebo dokonce i předčasná úmrtí. Zařazení dalších nemocí poskytuje těmto dětem možnost na život bez vážných obtíží. Rodičům jednoznačně doporučuji tuto možnost využít,“ říká prof. MUDr. Milan Macek., DrSc., MHA, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF a FN Motol, vedoucí Národního koordináčního centra pro vzácná onemocnění a před-

seda Společnosti lékařské genetiky a genetiky ČLS JEP.

Novorozenecký screening je plošné testování narozených dětí na léčitelné nemoci, které je obtížné včas diagnostikovat. Provádí se v prvních dnech života a umožňuje děti diagnostikovat ještě před výskytem počátečních příznaků (3). Novorozenecký screening je dobrovolný a dostupný v každé porodnici v ČR.

Screening odhalí závažné nemoci včas

Pravděpodobnost, že bude u novorozence zjištěno některé z vyšetřovaných onemocnění, je velmi malá, přibližně u jednoho dítěte z 1 170 narozených (4). I přesto je screening důležitý

preventivní krok, který může dítě uchránit od budoucích zdravotních komplikací.

„Nemoci, které dnes vyšetřujeme novorozeneckým screeninem, mohou způsobit například vážné svalové nebo dýchací potíže. Díky tomu, že se nemoc odhalí hned po narození, je možné začít s léčbou už v prvních týdnech života. Screening pomáhá nejen dětem, ale poskytuje jistotu také pro rodiče, na které může kvůli náročné léčbě dopadnout psychická i finanční tíseň. Komplikace u pozdě zalečených dětí mohou znamenat i to, že se jeden rodič musí vzdát zaměstnání a starat se o dítě prakticky 24 hodin denně. Tato situace je psychicky i finančně velmi vyčerpávající,“ zdůrazňuje profesor Macek.

Tab. 1. Přehled vyšetřovaných nemocí

Vyšetřované od 1. 6. 2016	Vrozená funkce štítné žlázy
	Vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách
	Vrozená porucha tvorby hlenu (cystická fibróza)
	Vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu
	Argininemie
	Citrulinemie I. typu
	Vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin (nemoc „javorového sirupu“)
	Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
	Homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy
	Glutarová acidurie typ I
	Izovalerová acidurie
	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem
	Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem
	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem
	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I
	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II
	Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy
	Deficit biotinidázy
Nově pilotně vyšetřované od ledna 2022*	Spinální svalová atrofie (SMA)
	Těžké kombinované imunodeficienci (SCID)

*Pilotní projekt screeningového vyšetření dvou vzácných onemocnění (SMA a SCID) je prozatím ustanoven na dva roky. V gesci ho má Národní screeningové centrum ÚZIS a Koordináční centrum pro novorozenecký screening.

Vyšetřuje se z kapky krve po narození

Novorozenecký screening se provádí mezi 48. a 72. hodinou po narození dítěte, a to odběrem kapky krve z patičky novorozence (5). Ta je zachycena na filtrační papírek, který je poté

analyzován v jedné ze screeningových laboratoří specializujících se na vyšetření vrozených nemocí (6). Výsledky se rodiče dozví do 14 dnů od odebrání krve, u některých onemocnění to však může trvat i několik týdnů (7). Pokud nejsou rodiče nebo dětský lékař informováni

do dvou měsíců, znamená to, že žádná vyšetřovaná nemoc nebyla odhalena (7). Rodiče mohou novorozenecký screening u svých dětí ve vzácných případech a ze závažných důvodů odmítnout. To neovlivní případnou léčbu z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

LITERATURA

1. Hradilek V, Stolinová B. Novorozenecký screening na SMA už od 1. 1. 2022. In: *Smaci.cz* [online]. 8. 6. 2021 [cit. 2021-10-22]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/na-seminari-v-senaru-byl-oznamen-datum-zahajeni-plosneho-novorozeneckeho-screeningu-na-sma>.
2. Co je novorozenecký screening? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>.
3. Tisková zpráva SMA Europe ke spuštění Evropské alian-

- ce pro novorozenecký screening. In: *Smaci.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/tiskova-zprava-sma-europe-ke-spusteni-evropske-aliance-pro-novorozenecky-screening>.
4. Souhrnné výsledky. In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/souhrnne-vysledky>.
5. Jak se novorozenecký screening provádí? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-novorozenecky-screening-provadi>.
6. Co je novorozenecký screening? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>.
7. Jak se dozvím výsledek novorozeneckého screeningu? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-dozvim-vysledek-ns>.