

Novorozenecký screening vrozených poruch imunity – SCID screening

MUDr. Markéta Bloomfield, Ph.D., MUDr. Adam Klocperk, Ph.D., prof. MUDr. Anna Šedivá, DSc.

Ústav imunologie 2. LF a FN Motol, Praha

V České republice proběhl v letech 2022–2023 pilotní projekt novorozeneckého screeningu závažných vrozených poruch imunity, souhrnně SCID screening. Pilotní data demonstrovala vysokou efektivitu celého metodického a klinického aparátu.

Klíčová slova: SCID, screening, agamaglobulinemie, TREC, KREC.

Newborn screening of sborn errors of immunity – SCID screening

In the Czech Republic, a pilot programme for newborn screening of severe born errors of immunity, collectively known as SCID screening, took place in 2022–2023. The pilot data demonstrated a high efficiency of the entire methodological and clinical apparatus.

Key words: SCID screening, agammaglobulinemia, TREC, KREC.

Od 1. ledna 2024 se SCID screening stal součástí národního novorozeneckého laboratorního screeningu, spolu s nově zařazeným screeninem spinální muskulární atrofie (SMA). Screeningová metoda používaná v České republice detekuje současnou analýzou TREC a KREC nejzávažnější onemocnění postihující T a B lymfocyty. Přesto SCID screening nezachytí zdaleka všechny vrozené poruchy imunity. Shrnutí nejdůležitějších aspektů SCID screeningu uvádí následující tabulka.

Tab. 1. Aspekty novorozeneckého screeningu vrozených poruch imunity zavedeného v České republice v lednu 2024

SCID a kombinované poruchy imunity	= vzácné, život ohrožující vrozené poruchy imunity, charakterizované poruchou vývoje T lymfocytů, ev. také B lymfocytů a NK buněk. Nejčastější je X-vázaná forma těžké kombinované imunodeficiency, SCID (Severe Combined Immunodeficiency), a to porucha γ -řetězce IL2 receptoru. Dominantními projevy jsou závažné systémové infekce od raného kojeneckého věku (infekce virem, bakteriemi, plísněmi, typicky oportunními patogeny), neprospívání, exantémy, průjmy, a další.
Agamaglobulinemie	= vrozené poruchy B lymfocytů, vedoucí k poruše tvorby protilátek. Nejčastější je X-vázaná agamaglobulinemie (XLA, Brutonova agamaglobulinemie). Dominantními projevy jsou recidivující/závažné orgánové infekce od 4.–6. měsíce věku, především dýchacích cest a ORL oblasti, zvláště opouzdřenými bakteriemi a virem, dále gastrointestinální infekce, a také sepsa.
Důležitost včasné diagnózy	SCID: Bez léčby se jedná o časně fatální onemocnění s dostupnou kauzální terapií – transplantace hematopoetických kmenových buněk (HSCT)/thymu. Úspěšnost terapie determinuje věk („zlaté okno“ pro HSCT pro SCID <3,5 měsíce) a prodělané infekce. Agamaglobulinemie: Dostupnost imunoglobulinové substituční léčby a její včasné zahájení snižuje infekční náchylnost, morbiditu a mortalitu, a pravděpodobně snižuje riziko rozvoje strukturálního plicního postižení (bronchiektázií).
Metoda screeningu	= kvantifikace sestřihových částí DNA, vznikajících při vývoji antigenního receptoru T lymfocytů (TREC) a B lymfocytů (KREC). Vyšetření probíhá z periferní krve (suché kapky) odebrané 48–72 hodin po porodu. Spolu se spinální muskulární atrofií jde o první onemocnění, jehož prvostupňovým screeningovým vyšetřením je genetická metoda, a to polymerázová řetězová reakce v reálném čase (rtPCR).

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

None.

Cit. zkr: *Pediatr. praxi.* 2024;25(5):315-316

<https://doi.org/10.36290/ped.2024.060>

Článek přijat redakcí: 6. 9. 2024

Článek přijat k tisku: 17. 9. 2024

MUDr. Markéta Bloomfield, Ph.D.

marketa.bloomfield@fnmotol.cz