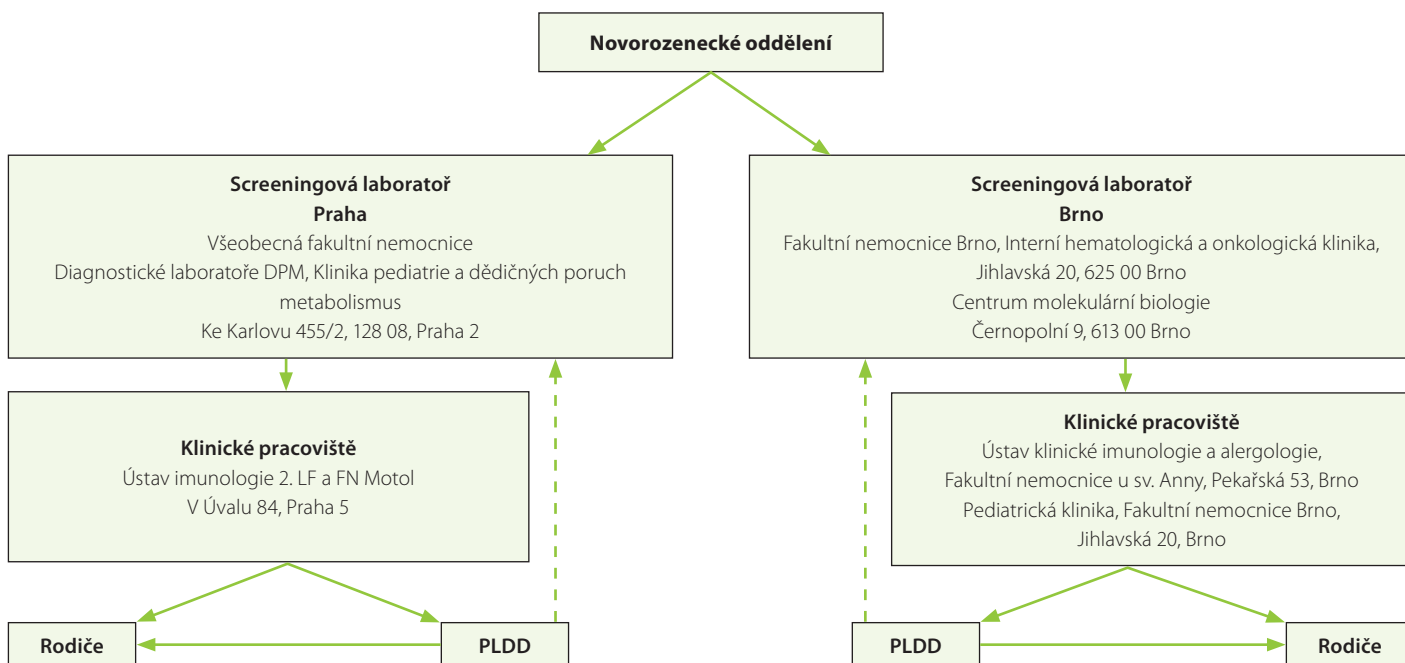


Tab. 1. Aspekty novorozeneckého screeningu vrozených poruch imunity zavedeného v České republice v lednu 2024 – pokračování

SCID screening v zahraničí	První SCID screening byl zaveden ve Wisconsinu, USA, v roce 2008. T. č. 15 zemí screenuje plošně, 5 zemí regionálně a v 15 zemích probíhá pilotní program.	
SCID screening ČR	Pilotní program probíhal v letech 2022–2023, od 1. 1. 2024 je spolu s SMA nově součástí národního novorozeneckého laboratorního screeningu.	
Výsledky pilotního programu	Vyšetřeno bylo 198 675 testovaných vzorků (zahrnuto > 92% novorozenců, na dobrovolné bázi). Identifikováno bylo 20 vrozených poruch imunity, z toho 2 pacienti se SCID (1 pacient podstoupil HSCT v ČR a 1 pacient transplantaci thymu ve Velké Británii), 9 pacientů s agamaglobulinemií (všichni zahájili presymptomaticky substituční terapii imunoglobuliny) a 7 pacientů s 22q11.2 delečním syndromem (syndrom DiGeorge, řešení individuálně dle tíže fenotypu).	
Incidence SCID a agamaglobulinemie	Před screeninem (odhad) SCID 1 : 100 000 Agamaglobulinemie 0,8 : 100 000	Z období pilotního programu screeningu (data z krátkého časového úseku 2022–2023) SCID 1 : 100 000 Agamaglobulinemie až 4,5 : 100 000
Efektivita screeningové metody	Vysoká senzitivita (až 100% pro SCID) i specificita při identifikaci nejzávažnějších poruch T a B lymfocytů.	
Nejčastější příčiny abnormálního screeningu u pacientů bez vrozené poruchy imunity	Imunosupresivní medikace matky v graviditě Prematurita Infekce	
Odhalí screening všechny závažné vrozené poruchy imunity?	NE, screening neodhalí imunodeficity, jejichž patogenetickou příčinou je mechanismus nezasahující do procesu vzniku TREC/KREC, např. hyper IgM syndrom, hyper IgE syndrom, běžná variabilní imunodeficeience (CVID), deficity komplementu či autoinflatorní syndromy. Odhalí ale většinu nejzávažnějších poruch T a B lymfocytů.	
Budoucí výzkum	K přesnějšímu vyhodnocení incidence a vlivu časné diagnózy na prognózu pacientů v ČR bude nutné analyzovat dlouhodobější data.	

Obr. 1. Postup zajištění novorozeneckého screeningu SCID v ČR. Šrafovane postup v případě, že nebyl zajištěn vzorek pro novorozenecký screening v porodnici



LITERATURA

- Bloomfield M, et al. Novorozenecký screening přináší pokrok v diagnostice závažných vrozených poruch imunity. Čes-slov Pediat. 2024;79(3):136-141.
- Klocperk A, et al. Novorozenecký screening těžké kombinované imunodeficeience (SCID) v České republice. Alergie. 2024;2:85-89.
- Ipopi – PID Life Index n.d. <https://pidlifeindex.ipopi.org/#/en/principles/world-map> (accessed July 21, 2024).
- Thakar MS, et al. Measuring the effect of newborn screening on survival after haematopoietic cell transplantation for severe combined immunodeficiency: a 36-year longitudinal study from the Primary Immune Deficiency Treatment Consortium. Lancet. 2023;402:129-140.
- Currier R, Puck JM. SCID newborn screening: What we've learned. J Allergy Clin Immunol. 2021;147:417-426.
- Kwan A, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States. JAMA. 2014;312:729-738.
- Pai S-Y, et al. Transplantation Outcomes for Severe Combined Immunodeficiency, 2000–2009 2014. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1401177>.