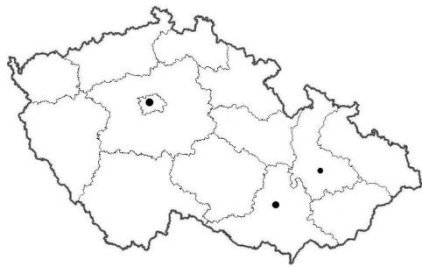


Sledované nemoci

V České republice se v současné době vyšetřuje v rámci novorozeneckého screeningu 13 onemocnění. Většina těchto nemocí je dobře léčitelných, u jiných lze včas započatou léčbou výrazně zlepšit kvalitu života pacienta.

- **Kongenitální hypothyreóza (CH)** – vrozená snížená činnost štítné žlázy
- **Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)** – vrozená nedostatečná tvorba hormonů nadledvin
- **Dědičné poruchy zpracování aminokyselin**
Fenylketonurie a hyperfenylalaninemie (PKU/HPA), leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD), glutarová acidurie typ I (GA I), izovalerová acidurie (IVA)
- **Dědičné poruchy zpracování mastných kyselin**
Deficit MCAD, deficit LCHAD, deficit VLCAD, deficit CPT I, deficit CPT II, deficit CACT
- **Cystická fibróza (CF)** – vrozená porucha tvorby hlenu



Laboratoře provádějící novorozenecký screening

Pravděpodobnost onemocnění u novorozence

Pravděpodobnost, že novorozenec bude mít některou z vyšetřovaných nemocí je velmi malá: nemoc se zjistí přibližně u 1 z 1100 novorozenců (např. v roce 2010 bylo takto screeningem zachyceno 107 pacientů z 117 163 narozených a vyšetřených dětí).

Výsledky screeningového vyšetření

Negativní výsledek

V případě, že nevzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí, screeningové laboratoře nevydávají prohlášení o normálním (negativním) nálezu.

Pozitivní výsledek - podezření na onemocnění

Při podezření na nemoc závisí další postup na výši rizika a typu nemoci. Screeningová laboratoř nebo ošetřující pediatr se aktivně spojí s rodiči dítěte zpravidla do 1 týdne (v případě podezření na cystickou fibrózu asi do 6 týdnů). Z tohoto důvodu je důležité, aby rodiče v porodnici uvedli přesný kontakt - jak místo bydliště dítěte po narození, tak i kontakt na praktického lékaře pro děti a dorost, optimálně i s telefonem a úplnou adresou. Pozitivní výsledek ještě neznamená, že novorozenec je skutečně nemocný. Většinou je rodině doporučeno opakování testu (suchá krevní kapka) nebo další specializované vyšetření (obvykle vyšetření krve a/nebo moči), v některých případech může být navržena hospitalizace.

Snahou screeningového vyšetření je zachytit všechny pacienty s podezřením na danou nemoc. Vedlejším efektem screeningu mohou proto být tzv. falešně pozitivní nálezy, kdy jsou laboratorní hodnoty pouze přechodně zvýšené a původní podezření na nemoc u dítěte se dalšími vyšetřeními neprokáže. Pravděpodobnost těchto falešně pozitivních nálezů se liší u jednotlivých nemocí.

Další péče o dítě

Léčba

Léčba je pro každé ze sledovaných onemocnění prováděna na specializovaných pracovištích. Druh léčby je různý pro každou z nemocí a může zahrnovat podávání speciálních léků a dietetických přípravků nebo podávání chybějících hormonů, resp. inhalační a rehabilitační léčbu.

Genetické vyšetření a genetické poradenství

Většina nemocí sledovaných novorozeneckým screeningem v ČR jsou onemocnění dědičná, proto je součástí diagnostického a léčebného postupu i genetické poradenství a nabídka genetického vyšetření příbuzných.



Novorozenecký screening je preventivní program, který slouží k vyhledávání novorozenců se zvýšeným rizikem některých onemocnění, u nichž lze při včasné odhalení a včasné léčbě předejít závažnému poškození zdraví dítěte. Vyšetření se provádí na základě příslušného metodického pokynu Ministerstva zdravotnictví ČR a je hrazeno ze zdravotního pojištění.

Novorozenecký screening provádějí specializované laboratoře z tzv. suché kapky krve. Odběr několika kapek krve na speciální papírek se provádí ve věku 48 až 72 hodin po narození z patičky dítěte.

Vyšetření novorozence se provádí na základě informovaného souhlasu rodičů, který může být ústní nebo písemný. Informaci předává rodičům v porodnici dětský lékař novorozeneckého oddělení, podrobnější informace jsou k dispozici na stránkách www.novorozeneckyscreening.cz. V případě porodu mimo zdravotnické zařízení odběr v době 48-72 hodin po porodu zajišťuje lékař, který novorozence přijímá do péče.

Pro podrobnější informace navštivte
www.novorozeneckyscreening.cz

Snahou screeningového vyšetření je zachytit všechny pacienty s podezřením na danou nemoc. Vedlejším efektem screeningu můžou proto být tzv. falešně pozitivní nálezy, kdy jsou laboratorní hodnoty pouze přechodně zvýšené a původní podezření na nemoc u dítěte se dalšími vyšetřeními neprokáže. Pravděpodobnost těchto falešně pozitivních nálezů se liší u jednotlivých nemocí.

Další péče o dítě

Léčba

Léčba je pro každé ze sledovaných onemocnění prováděna na specializovaných pracovištích. Druh léčby je různý pro každou z nemocí a může zahrnovat podávání speciálních léků a dietetických přípravků nebo podávání chybějících hormonů, resp. inhalační a rehabilitační léčbu.

Genetické vyšetření a genetické poradenství

Většina nemocí sledovaných novorozeneckým screeningem v ČR jsou onemocnění dědičná, proto je součástí diagnostického a léčebného postupu i genetické poradenství a nabídka genetického vyšetření příbuzných.

Pro podrobnější informace navštivte
www.novorozeneckyscreening.cz

© 2011 Koordinační centrum pro novorozenecký screening



Novorozenecký screening je preventivní program, který slouží k vyhledávání novorozenců se zvýšeným rizikem některých onemocnění, u nichž lze při včasné odhalení a včasné léčbě předejít závažnému poškození zdraví dítěte. Vyšetření se provádí na základě příslušného metodického pokynu Ministerstva zdravotnictví ČR a je hrazeno ze zdravotního pojištění.

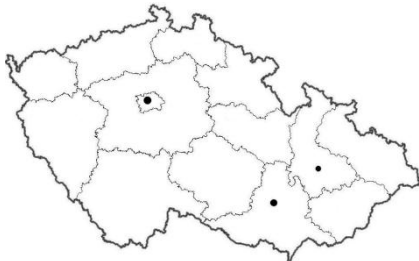
Novorozenecký screening provádějí specializované laboratoře z tzv. suché kapky krve. Odběr několika kapek krve na speciální papírek se provádí ve věku 48 až 72 hodin po narození z patičky dítěte.

Vyšetření novorozence se provádí na základě informovaného souhlasu rodičů, který může být ústní nebo písemný. Informaci předává rodičům v porodnici dětský lékař novorozeneckého oddělení, podrobnější informace jsou k dispozici na stránkách www.novorozeneckyscreening.cz. V případě porodu mimo zdravotnické zařízení odběr v době 48-72 hodin po porodu zajišťuje lékař, který novorozence přijímá do péče.

Sledované nemoci

V České republice se v současné době vyšetřuje v rámci novorozeneckého screeningu 13 onemocnění. Většina těchto nemocí je dobře léčitelných, u jiných lze včas započatou léčbou výrazně zlepšit kvalitu života pacienta.

- **Kongenitální hypothyreóza (CH)** – vrozená snížená činnost štítné žlázy
- **Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)** – vrozená nedostatečná tvorba hormonů nadledvin
- **Dědičné poruchy zpracování aminokyselin**
Fenylketonurie a hyperfenylalaninemie (PKU/HPA), leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD), glutarová acidurie typ I (GA I), izovalerová acidurie (IVA)
- **Dědičné poruchy zpracování mastných kyselin**
Deficit MCAD, deficit LCHAD, deficit VLCAD, deficit CPT I, deficit CPT II, deficit CACT
- **Cystická fibróza (CF)** – vrozená porucha tvorby hlenu



Laboratoře provádějící novorozenecký screening

Pravděpodobnost onemocnění u novorozence

Pravděpodobnost, že novorozenec bude mít některou z vyšetřovaných nemocí je velmi malá: nemoc se zjistí přibližně u 1 z 1100 novorozenců (např. v roce 2010 bylo takto screeningem zachyceno 107 pacientů z 117 163 narozených a vyšetřených dětí).

Výsledky screeningového vyšetření

Negativní výsledek

V případě, že nevzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí, screeningové laboratoře nevydávají prohlášení o normálním (negativním) nálezu.

Pozitivní výsledek - podezření na onemocnění

Při podezření na nemoc závisí další postup na výši rizika a typu nemoci. Screeningová laboratoř nebo ošetřující pediatr se aktivně spojí s rodiči dítěte zpravidla do 1 týdne (v případě podezření na cystickou fibrózu asi do 6 týdnů). Z tohoto důvodu je důležité, aby rodiče v porodnici uvedli přesný kontakt - jak místo bydliště dítěte po narození, tak i kontakt na praktického lékaře pro děti a dorost, optimálně i s telefonem a úplnou adresou. Pozitivní výsledek ještě neznamená, že novorozenec je skutečně nemocný. Většinou je rodině doporučeno opakování testu (suchá krevní kapka) nebo další specializované vyšetření (obvykle vyšetření krve a/nebo moči), v některých případech může být navržena hospitalizace.