

Věstník MZd ČR, částka 6/2009

METODICKÝ NÁVOD K ZAJIŠTĚNÍ CELOPLOŠNÉHO NOVOROZENECKÉHO
LABORATORNÍHO SCREENINGU A NÁSLEDNÉ PÉČE

Čl. 1

Všeobecná ustanovení

(1) U všech novorozenců narozených na území ČR se provádí novorozenecký laboratorní screening vrozených či dědičných onemocnění uvedených v [Čl. 1](#) odst. (2) metodou odběru tzv. suché kapky krve na novorozenecké screeningové kartičce (dále jen kartičce). Cílem novorozeneckého screeningu je rychlá diagnostika a včasná léčba novorozenců s onemocněním dle [Čl. 1](#) odst. (2).

(2) V rámci novorozeneckého laboratorního screeningu jsou ze suché kapky krve vyšetřovány níže uvedená onemocnění:

Endokrinní onemocnění (EO):

- a) kongenitální hypotyreóza (CH)
- b) kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

Dědičné poruchy metabolismu (DMP):

- c) fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninemie (HPA)
- d) leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD)
- e) deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
- f) deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
- g) deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
- h) deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
- i) deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
- j) deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)
- k) glutarová acidurie typ I (GA I)
- l) izovalerová acidurie (IVA)

Jiná onemocnění:

- m) cystická fibróza (CF)

(3) Za informování rodičů, resp. zákonných zástupců (dále jen rodičů), o principu a účelu novorozeneckého screeningu, za správně provedený odběr krve v předepsaném věku dítěte, za

správné a úplné vyplnění údajů na kartičce, za včasné odeslání této kartičky a za indikaci a provedení eventuálního tzv. „rescreeningu“ dle [Čl. 2](#) odst. (6) odpovídají vedoucí lékaři novorozeneckých či jiných oddělení zdravotnických zařízení, v jejichž péči se v době provádění odběru novorozenec nachází. U novorozence narozeného mimo zdravotnické zařízení odpovídá za tyto úkony registrující praktický lékař pro děti a dorost, který převzal novorozence do péče.

(4) Doporučený způsob informování rodičů o principu a účelu novorozeneckého screeningu je uveden formou nejčastějších otázek rodičů a doporučených odpovědí ošetřujícího lékaře v [příloze č. 1](#). Obsah přílohy je možné na jednotlivých zdravotnických pracovištích rozmnožovat jako pomůcku k informování rodičů.

Čl. 2

Odběr krve pro novorozenecký screening a odesílání vzorků

(1) Pro odběr se používají dvojité, samopropisovací kartičky. Nadále se nepoužívá „Protokol o vyšetření novorozenců na DPM“ (SEVT-14 329 0). Veškeré údaje o novorozenci a okolnostech odběru se zaznamenávají přímo na tuto dvojitou kartičku, se samoprůpisem demografických dat. (Pro odběr lze případně použít dvě původní, jednoduché kartičky, pak je třeba věnovat zvýšenou pozornost shodě demografických dat na obou kartičkách.)

(2) Před odběrem vzorku krve se na kartičce vyplní tiskacím písmem modrým nebo černým kuličkovým perem všechny předtištěné údaje. V případě nedostupnosti rodného čísla a pojišťovny dítěte je třeba uvést rodné číslo a pojišťovnu matky. Požadovaná demografická data jsou uvedena v [příloze č. 3](#). Po vyplnění demografických dat se oba listy samopropisovací kartičky oddělí a odběr vzorku se provede na každý list zvlášť.

(3) U všech novorozenců se odebere mezi 48-72 hodinami po narození vzorek kapilární krve na oba listy dvojité kartičky (resp. na dvě jednoduché kartičky). Je nutno dodržet správnou metodiku odběru kapilární krve uvedenou v [příloze č. 2](#). Provedení odběru zaznamená lékař do zdravotnické dokumentace dítěte a do Zprávy o novorozenci.

(4) Odběr vzorku krve pro novorozenecký screening se provede post mortem i u novorozenců, kteří zemřeli před odběrem pravidelného screeningu, tato skutečnost se zaznamená na kartičku v místě poznámek odesilatele. (Post mortem diagnostika není primárním cílem novorozeneckého screeningu, ale metodika tandemové hmotnostní spektrometrie tuto diagnostiku umožňuje a může zásadním způsobem přispět k vyjasnění příčiny úmrtí a genetickému poradenství.)

(5) U novorozenců, kteří vyžadují léčbu kortikoidy, dopamin, převod krve, plazmy nebo výměnnou transfuzi v době odběru screeningu (tj. mezi 48. - 72. hodinou života), se provede odběr krve na novorozenecký screening před příslušným výkonem.

(6) U některých novorozenců se provádí tzv. „rescreening“, tj. druhý odběr vzorku kapilární krve na stejný typ screeningové kartičky a to mezi 8. - 14. dnem po narození. Na kartičce se uvede, že se jedná o opakovaný odběr - „rescreening“ a jeho důvod. Rescreening se provádí:

- a) u všech novorozenců s porodní hmotností <1500 g. U novorozenců, kteří v době odběru rescreeningu nedosáhli hmotnosti 1500 g, se rescreening opakuje až při dosažení této hmotnosti;
- b) u novorozenců, pokud byl matce v posledních 48 hodinách před porodem nebo

novorozenci před odběrem screeningu podán přípravek na bázi kortikoidů;

- c) u novorozenců, pokud byla matka v posledním trimestru těhotenství léčena tyreostatiky, léky s obsahem jódu (např. amiodaronem) či jí byly podány jodové kontrastní látky;
- d) u novorozenců léčených před odběrem screeningu dopaminem, léky s obsahem jódu či jim byly podány jodové kontrastní látky;
- e) u novorozenců, kterým byla podána transfuze krevního derivátu nebo byla provedena výměnná transfuze před odběrem screeningu;
- f) u novorozenců, kteří byli před odběrem screeningu na parenterální výživě.

(7) Odběr vzorku krve na rescreening lze provést nejdříve za 2 dny po podání kortikoidů, 24 hodin po ukončení léčby dopaminem a za 4 dny po transfuzi krevního derivátu.

(8) Kartičky se zaschlými krevními kapkami a řádně vyplněné se odesílají poštou či poslem k vyšetření do příslušných laboratoří dle [Čl. 3](#), tj. jedna kartička pro vyšetření DPM, druhá kartička pro vyšetření CH, CAH a CF. Kartičky se odesílají každý pracovní den. Zdravotnické zařízení má pro příslušná vyšetření možnost volby z laboratoří uvedených v [čl. 3](#). Pro obecné informování zdravotnické zařízení zveřejní zvolenou laboratoř na svých webových stránkách. Naplnění klíčové odpovědnosti jednotlivých laboratoří v systému fungování novorozeneckého screeningu bezpodmínečně vyžaduje volbu příslušné laboratoře oznámit písemně vedoucímu laboratoře s předstihem minimálně 1 měsíce formulářem jehož vzor je pro nově vzniklý systém laboratoří tandemové hmotnostní spektrometrie ([čl. 3](#), odst. 1) uveden v [příloze č. 3](#). Pro volbu imunoanalytické laboratoře ([čl. 3](#), odst. 2), jejichž systém již funguje, se použije obdobný formulář, ale pouze v případě změny oproti stávajícímu stavu.

(9) V případě překlada novorozence do jiného zdravotnického zařízení ve věku mezi 48-72 hodinami po narození uvede překládající lékař v překladačové zprávě zřetelně, zda byl proveden odběr krve na novorozenecký screening a upozorní na případnou indikaci „rescreeningu“, za který odpovídá přijímající zdravotnické zařízení.

(10) V případě předčasného propuštění dítěte z novorozeneckého oddělení dříve než za 48 hodin po narození informuje lékař matku (resp. rodiče) o potřebě zajištění odběru novorozeneckého screeningu. O informaci provede záznam do zdravotnické dokumentace dítěte. Ve zprávě o novorozenci uvědomí příslušného (registrujícího) praktického lékaře pro děti a dorost o nutnosti zajistit v době mezi 48-72 hodinami života odběr kapilární krve na kartičku a její odeslání do příslušných laboratoří. Kartičku přiloží propouštějící lékař ke zprávě o novorozenci.

(11) V případě potřeby opakovaného odběru vzorku kapilární krve pro nejasný výsledek předcházejícího screeningového vyšetření (tzv. „recall“) provede tento odběr lékař, v jehož péči se novorozenec toho času nachází (obvykle příslušný praktický lékař pro děti a dorost), a to na základě výzvy screeningové laboratoře.

Čl. 3

Laboratorní vyšetření pro novorozenecký screening

(1) Laboratorní vyšetření dědičných poruch metabolismu (DPM) metodou tandemové hmotnostní spektrometrie (MS/MS) provádí:

- a) Všeobecná fakultní nemocnice, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2, Ústav dědičných metabolických poruch,
- b) Fakultní nemocnice Olomouc, I.P.Pavlova, 775 20 Olomouc, Laboratoř dědičných metabolických poruch, OKBL.

Pozn.

Metodika tandemové hmotnostní spektrometrie použitá pro vyšetřování onemocnění uvedených v [Čl. 1](#) odst. (2) písm. d)-m) může v některých případech zachytit i hydroxyprolinémii, glutarovou acidurii II. typu, deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu a deficit 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy.

(2) Laboratorní vyšetření kongenitální hypotyreózy (CH) a kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) a cystické fibrózy (CF) pomocí imunoanalytických metod provádí:

- a) Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, Laboratoř novorozeneckého screeningu, Klinika dětí a dorostu,
- b) Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 61300 Brno, pracoviště Dětská nemocnice, Oddělení klinické biochemie a hematologie.

Čl. 4

Postup a povinnosti screeningových laboratoř

(1) O negativních nálezech screeningových vyšetření screeningová laboratoř informace nezasílá.

(2) V případě, že u novorozence výsledek screeningového vyšetření vede k podezření na dědičnou poruchu metabolismu (DPM), zajistí screeningová laboratoř následující:

- a) Při nejasném nálezu screeningu ve vyšetřovaném vzorku screeningová laboratoř informuje rodiče a příslušného lékaře, v jehož péči se dítě nachází (dále jen příslušného lékaře), o potřebě neprodleného provedení nového odběru vzorku kapilární nebo venózní krve pro kontrolní screening DPM (tzv. „recall“).
- b) Při jednoznačně abnormálním nálezu screeningu ve vyšetřovaném vzorku screeningová laboratoř zajistí prostřednictvím příslušného lékaře, optimální postup s ohledem na klinický stav dítěte. V případě abnormálního nálezu screeningu PKU a HPA informuje neprodleně specializovaná pracoviště uvedená v [Čl. 5](#) odst. (1).

(3) V případě, že výsledek screeningového vyšetření vede k podezření na kongenitální hypotyreózu (CH), zajistí screeningová laboratoř následující opatření:

- a) Při mírně zvýšených hodnotách tyreotropního hormonu (TSH) screeningová laboratoř informuje rodiče a příslušného lékaře o potřebě neprodleného provedení odběru krve na stanovení volného tyroxinu (fT4) a TSH v séru. Sérum odešle lékař k vyšetření do příslušné laboratoře. Provádějící příslušná laboratoř sdělí výsledek stanovení odesílajícímu lékaři a ten následně screeningové laboratoři. Svědčí-li výsledky vyšetření pro CH, zajistí lékař, který materiál k vyšetření odeslal, hospitalizaci dítěte na příslušném pracovišti.

- b) Při hodnotách nepochybně svědčících pro CH screeningová laboratoř zajistí prostřednictvím příslušného lékaře neprodleně hospitalizaci novorozence v příslušném zdravotnickém zařízení. Současně informuje ošetřujícího lékaře přijímajícího zařízení tak, aby substituční terapie byla zahájena neodkladně.

(4) V případě, že výsledek screeningového vyšetření vede k podezření na kongenitální adrenální hyperplazii (CAH), zajistí screeningová laboratoř následující opatření:

- a) Při mírně zvýšených hodnotách 17-hydroxyprogesteronu (17-OHP) si screeningová laboratoř vyžádá další odběr screeningu (tzv. „recall“), a to i opakovaně do poklesu hodnot 17-OHP do pásma jednoznačné negativity či do vzestupu do positivity.
- b) Při jednoznačně zvýšených hodnotách 17-OHP zajistí screeningová laboratoř prostřednictvím příslušného lékaře, neprodleně další optimální postup v diagnostice a léčbě dle aktuálního stavu dítěte, tj. většinou hospitalizaci novorozence v příslušném zdravotnickém zařízení k potvrzení CAH tak, aby substituční terapie byla zahájena neodkladně.

(5) V případě, že výsledek screeningového vyšetření imunoreaktivního trypsinogenu (IRT) vzbuzuje podezření na cystickou fibrózu (CF) (tj. koncentrace IRT $\geq 99,0$ percentil), zajistí screeningová laboratoř následující opatření:

„Druhý analytický krok“ - molekulárně genetickou analýzu nejčastějších, jednoznačně patogenních a populačně významných, mutací v genu CFTR ze stejných suchých kapek krve na screeningové kartičce, ve kterých byla zjištěna zvýšená koncentrace IRT. Laboratoř ihned odešle suchou kapku krve s demografickými údaji do příslušné genetické laboratoře (viz. dále). V této souvislosti Společnost lékařské genetiky ČLS JEP poskytla výjimku z univerzálně aplikovaného „a priori“ informovaného souhlasu s genetickým vyšetřením ve veřejném zájmu, a to z důvodu nebezpečí z prodlení. Tato výjimka se týká pouze novorozeneckého screeningu CF.

Molekulárně genetickou analýzu genu CFTR v suchých kapkách krve provádí:

- a) Fakultní nemocnice v Motole, V úvalu 84, 15006 Praha, Ústav biologie a lékařské genetiky, Centrum cystické fibrózy.
- b) Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 61300 Brno, Oddělení lékařské genetiky.

Uvedené genetické laboratoře jsou zodpovědné při nález 1 nebo 2 mutací v genu CFTR za předání probanda k provedení potního testu. Při neprokázání mutace a při extrémně vysokém IRT ($\geq 99,9$ percentil) jsou genetické laboratoře zodpovědné za zpětné informování screeningových laboratořích k provedení opakování náběru („recallu“) suché kapky krve na stanovení IRT, a to nejpozději do 9. týdne života probanda.

„Třetí analytický krok“ - screeningové laboratoře v případě neprokázání mutace a při extrémně vysokém IRT si vyžádají opakování náběru („recall“) suché kapky krve ke stanovení IRT. Odběr musí být proveden nejpozději do 10. týdne života probanda. V případě, že koncentrace IRT v recallu nevyklučuje CF, zajistí screeningová laboratoř předání probanda k provedení potního testu.

Potní test pomocí pilokarpinové iontoforézy provádí:

- 1) Fakultní nemocnice v Motole, V úvalu 84, 15006 Praha 5, Pediatriká klinika, Centrum pro cystickou fibrózu,

2) Fakultní nemocnice Hradec Králové, Sokolská 581, 50005 Hradec Králové, Dětská klinika,

3) Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 61300 Brno, Klinika dětských infekčních nemocí.

V případě normálního potního testu a nálezů jedné mutace informují uvedená pracoviště rodiče o normálním (negativním) výsledku novorozeneckého screeningu CF a neinformují bezprostředně o konkrétním nálezů jedné mutace, protože detekce nosičů není primárním cílem novorozeneckého screeningu. V tomto případě pouze obecně informují o možnosti nosičství vloh pro CF a současně nabídnou rodině genetické poradenství. Pokud rodiče projeví o genetické poradenství zájem, odešlou rodinu na ambulance genetických pracovišť uvedených v [Čl. 4](#) odst. (5) a) nebo (5) b), kde proběhne genetické poradenství a eventuální doplňující vyšetření v souladu s aktuálními postupy.

(6) V případě, že se nepodaří o nejasném nebo abnormálním nálezů v novorozeneckém screeningu uvědomit rodiče, ani příslušného lékaře, screeningová laboratoř informuje o nálezů a o faktu nedohledání pacienta neprodleně OSPOD (odbor sociálně právní ochrany dětí) dle trvalého bydliště matky.

(7) Laboratoře novorozeneckého screeningu informují Ministerstvo zdravotnictví 1x ročně, a to vždy ke dni 1.5. kalendářního roku, o:

- a) počtu vyšetřených novorozenců
- b) počtu zachycených případů jednotlivých onemocnění.
- c) počtu „recallů“ (opakování screeningu pro nejasný nález)
- d) počtu falešně pozitivních případů.

(8) Laboratoře novorozeneckého screeningu zajistí adekvátní skladování a archivaci novorozeneckých screeningových kartiček po dobu minimálně 5 let tak, aby mohly být použity pro opakování vyšetření při jakékoliv nejasnosti z předcházejícího vyšetření (např. při podezření na falešnou negativitu) a zároveň byly chráněny před případným zneužitím.

(9) Laboratoře novorozeneckého screeningu jsou odpovědné za plnění mezinárodního systému kontroly kvality (tzv. EQA), průběžné dokládání úspěšnosti v systému kontroly kvality a plnění zásad správné laboratorní praxe.

Čl. 5

Zajištění následné péče o děti s chorobami diagnostikovanými screeninem

(1) Léčbu a sledování pacientů s PKU a HPA zajišťují v ČR tato specializovaná pracoviště:

- a) Všeobecná fakultní nemocnice, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2, Ústav dědičných metabolických poruch a Klinika dětského a dorostového lékařství,
- b) Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, Klinika dětí a dorostu,
- c) Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 613 00 Brno, pracoviště Dětská nemocnice.

(2) Léčbu a sledování pacientů s DPM kromě PKU a HPA uvedených v [Čl. 5](#) odst. (1) koordinuje v

závislosti na typu onemocnění a klinickém stavu dítěte Všeobecná fakultní nemocnice, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2, Ústav dědičných metabolických poruch a Klinika dětského a dorostového lékařství, ve spolupráci s FN Olomouc, I.P. Pavlova, 775 20, Laboratoří dědičných metabolických poruch OKBL, praktickým lékařem pro dítě a dorost a lékaři dalších specializací, v jejichž péči se dítě nachází.

(3) Léčbu dětí s CH hormonální substitucí zajišťují v ČR tato specializovaná pracoviště:

- a) Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 10, Klinika dětí a dorostu
- b) Nemocnice České Budějovice a.s., Dětské oddělení
- c) Krajská zdravotní, a.s. - Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o.z. Dětské oddělení,
- d) Fakultní nemocnice Plzeň, Dětská klinika
- e) Fakultní nemocnice Hradec Králové, Dětská klinika
- f) Fakultní nemocnice Brno, Pracoviště Dětské nemocnice
- g) Fakultní nemocnice Olomouc, Dětská klinika
- h) Fakultní nemocnice Ostrava, Dětská klinika

(4) U všech novorozenců s potvrzenou CH zajišťuje dětský endokrinolog na pracovištích uvedených v odstavci (3) nejpozději do 3 měsíců po narození elektronický screening vrozených vad sluchu metodou tranzientních otoakustických emisí.

(5) Léčbu a sledování dětí s CAH zajišťují specializovaná pracoviště dětské endokrinologie.

(6) Při potvrzení CF na základě dvou mutací v genu CFTR a/nebo pozitivního potního testu bude proband ihned předán k iniciální edukační hospitalizaci do Fakultní nemocnice v Motole, V úvalu 84, 15006 Praha 5, Centra pro cystickou fibrózu, Pediatrická klinika a Ústav biologie a lékařské genetiky. Genetické poradenství jeho rodičů bude provedeno ve stejném centru nebo ve Fakultní nemocnici Brno, Oddělení lékařské genetiky. Všechna další molekulárně genetická vyšetření v dané rodině v tomto případě již podléhají standardnímu procesu informovaného souhlasu podle doporučení Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP. Další léčba a sledování bude pokračovat ve spolupráci a na základě vzájemné domluvy s regionálními pracovišti dle bydliště pacienta.

Čl. 6

Závěrečná ustanovení

(1) Nadále se nepostupuje podle Metodického návodu [č. 7/2003](#) Věstníku MZ k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče.

Metodický návod nabývá účinnosti ode dne 1.10.2009.

Dana Jurásková

ministřině zdravotnictví

Příloha č. 1

„Novorozenecký screening = maximum zdraví pro Vaše narozené dítě“ -

často kladené otázky rodiči:

Co to je novorozenecký screening? Novorozenecký screening slouží k vyhledávání novorozenců se zvýšeným rizikem některých vzácných onemocnění dříve tak, aby se dala tato onemocnění potvrdit či vyvrátit dříve než se stačí projevit a nevratně poškodit zdraví dítěte.

Které nemoci se novorozeneckým screeningem vyšetřují? V současné době se vyšetřuje 13 vzácných chorob mezi které patří: vrozené selhání funkce štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza), vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie), onemocnění látkové výměny (fenylketonurie a devět dalších poruch) a vrozená porucha vazkosti hlenu dýchacích cest (cystická fibróza).

Jaká je pravděpodobnost, že moje dítě bude mít některou z uvedených nemocí? Pravděpodobnost je velmi malá. Přibližně pouze 1 ze 1150 novorozenců má některou z uvedených nemocí.

Proč potřebujeme novorozenecký screening? Novorozenecký screening umožní vyhledat novorozence se zvýšeným rizikem onemocnění a u nich provést včasnou diagnostiku v období, kdy klinické příznaky ještě nejsou zjevné, a zajistit tak její včasnou léčbu, dříve než onemocnění způsobí nenapravitelné škody.

Jak se novorozenecký screening provádí? Ve věku 48-72 hodin po narození se odebere několik kapek krve z patičky Vašeho dítěte na speciální papírek. U malého počtu novorozenců je zapotřebí za nějakou dobu odběr kapek krve zopakovat, protože výsledek prvního vyšetření nebyl jasný. Opakování odběru neznamená, že Vaše dítě je nemocné, ve většině případů opakování odběru se podezření na onemocnění neprokáže.

Co se v kapce krve na filtračním papírku měří? Choroby se vyhledávají na základě zvýšení množství určitých látek v krvi novorozence (např. bílkovin, hormonů či aminokyselin). Při screeningu cystické fibrózy se v případě nejasného nálezu (u cca. 1 % novorozenců) stanovují i přesně určené vlohy (mutace v genu) pro tuto chorobu.

Dozvíím se normální („negativní“) nález? Vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění u Vašeho dítěte screeningové laboratoře nevydávají prohlášení o normálním (negativním) nálezu. Pokud Vás laboratoř nebude kontaktovat, znamená to, že žádná z vyšetřovaných nemocí nebyla prokázána. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se s Vámi laboratoř aktivně spojí - většinou do 1 týdne, ale někdy i později. Z tohoto důvodu je zapotřebí v porodnici přesně uvést kontakt na vás a/nebo vašeho praktického lékaře pro děti a dorost, optimálně i s telefonem a úplnou adresou.

Bude-li mě screeningové centrum kontaktovat, znamená to, že moje dítě je nemocné? Ne, pouze vzniklo podezření na vyšetřovanou nemoc. Screeningové vyšetření není definitivní stanovení diagnózy! Tu je nutno potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením. Naléhavost podezření bývá různá a screeningové centrum Vám ji sdělí, přičemž další kroky závisejí na naléhavosti a typu nemoci. V zásadě se může se jednat jen o další odběr kapky krve z patičky (či odběr žilní krve) nebo výjimečně i o urychlené přijetí do nemocnice.

Je možné, že se některá z nemocí novorozeneckým screeningem nerozpozná? Novorozeneckým screeningem 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 velmi mírné formy onemocnění.

Máte zájem vědět o novorozeneckém screeningu více? Ptejte se lékaře, v jehož péči je vaše dítě.

Příloha č. 2

Metodika odběru suché kapky krve na screeningovou kartičku

Dobře omytá, prokrvená (teplá a růžová) kůže na vnitřním či zevním okraji patičky novorozence se očistí alkoholem a nechá uschnout. Proveďte se drobná incize do hloubky max. 2 mm sterilním kopíčkem ručně či nejlépe speciálním automatickým zařízením (lancetou) určeným pro odběr novorozeneckého screeningu. První kapka krve se setře suchým sterilním tamponem. Po vytvoření dostatečně velké další kapky se jemně přiloží filtrační papírek screeningové kartičky, tak aby se krev nasávala a úplně zaplnila předtištěný terčík a filtrační papír byl viditelně nasáklý z obou stran. Patička se nesmí mačkat či ždímat, aby nedošlo k příměsi tkáňového moku. Přitom je zapotřebí, aby terčík byl nasáknut najednou z jedné kapky, nesmí se vrstvit kapky do jednoho terčíku. Je zapotřebí krví nasáknout všechny terčíky na novorozenecké screeningové kartičce. Filtračního papírku se nikdy nedotýkáme a je nutno zabránit i kontaktu krevních kapek s jakýmkoliv předmětem či např. plochou stolu. Po odběru necháme krev zaschnout v horizontální poloze kartičky po dobu nejméně 3 hodin při pokojové teplotě, nikdy ji „nesušíme“ na přímém slunci či jiném zdroji tepla. Nejvhodnější je použití speciálních stojánků na sušení kartiček, aby se opět zabránilo kontaktu vzorku s jakýmkoliv předmětem (např. s plochou desky stolu). Po zaschnutí krve se kapky překryjí krycím papírkem, který je součástí kartičky.

Příloha č. 3

Demografická data požadovaná na screeningové kartičce.

Jméno a příjmení novorozence

Pohlaví dítěte

Rodné číslo novorozence

Pojišťovna novorozence

Porodní hmotnost (g)

Gestační věk (týdny)

Datum a čas narození

Datum a čas odběru

Odběr první (pravidelný screening)

Odběr opakovaný (recall, rescreening)

Důvod rescreeningu

Kódové číslo odběru

Praktický lékař pro děti a dorost (jméno, město, telefon)

Jméno a příjmení matky

Rodné číslo matky v případě absence rodného čísla novorozence

Pojišťovna matky v případě absence rodného čísla novorozence

Telefon matky či jiného nejbližšího rodinného příslušníka

Adresa pobytu matky

Čitelné razítko (adresa), podpis odesilatele

Příloha č. 4

Formulář pro volbu laboratoře tandemové hmotnostní spektrometrie
VRAŤTE NA ADRESU VYBRANÉHO PRACOVÍŠTĚ S PŘEDSTIHEM 1 MĚSÍCE NEŽ ZAČNETE
DO LABORATOŘE ZASÍLAT KARTIČKY

Zdravotnické zařízení:

IČO:

IČP:

Oddělení:

Kód oddělení používaný pro novorozenecký screening (tři velká tiskací písmena):

Počet novorozenců za minulý rok:

Přesná adresa:

Telefony:

E-mail:

Prohlašuji, že od (včetně) bude naše novorozenecké pracoviště zasílat screeningovou kartičku do níže uvedené laboratoře.

Nehodící se jednoznačně označte přeškrtnutím a obratem zašlete na adresu zvolené laboratoře.

Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Ke Karlovu
2, 128 08 Praha 2, vedoucí screeningového programu: Ing. Petr Chrastina, tel.
224 967 161

nebo

Laboratoř dědičných metabolických poruch, OKB, Fakultní nemocnice Olomouc, I.P.Pavlova
6, 775 20 Olomouc, vedoucí laboratoře: Doc. RNDr. Tomáš Adam, Ph.D., tel:
588 443 228

V dne

.....
Vedoucí novorozeneckého pracoviště
(jmenovka, podpis, razítko oddělení)

.....
Ředitel/statutární zástupce zdravotnického zařízení
(jmenovka, podpis, razítko ředitelství)