

Pediatrie

screening

Novorozenecký screening

- ❑ Systematické, cílené vyhledávání určité choroby před její klinickou manifestací se snahou předejít včas jejím možným následkům
 - ❑ První novorozenecký screening v USA v 60. letech 20. století - prevence oligofrenie u dětí s fenylketonurií
 - ❑ Robert Guthrie - metoda suché kapky ke stanovení fenylalaninu
 - ❑ Odběr krve po narození z paty
-

Celoplošný a selektivní screening

- Celoplošný
 - Provádí se u celé populace
 - Celoplošný screening je součástí preventivních prohlídek novorozence a kojence
 - Selektivní
 - Vyhledávání konkrétní poruchy v rodinách probandů
-

Novorozenecký screening

- ❑ Časná identifikace novorozenců, kteří trpí závažnou chorobou v době, kdy není klinický korelát
 - ❑ Vrozené vývojové vady srdce prenatálně, včetně koarktace aorty i postnatálně
 - ❑ Vrozená dysplazie kyčelních kloubů-ortoped, 2xsono, ortopéd
 - ❑ Katarakta-červený reflex
 - ❑ Vyšetření sluchu
 - ❑ UZ ledvin
 - ❑ **Vrozené metabolické a endokrinní poruchy v laboratoři novorozeneckého screeningu, cystická fibroza**
-

Odběr krve na screening



Laboratoř novorozeneckého screeningu

- ❑ Suchá kapka krve odebraná po 24.hodině života-vyhledávání dětí trpících hyperfenylalaninemií a další vady metabolismu, provádí se od roku 1975
 - ❑ Vyhledávání dětí s kongenitální hypotyreozou-provádí se od roku 1985
 - ❑ Vyhledávání dětí s kongenitální adrenální hyperplazií-pilotní studie v roce 2001
 - ❑ Cystická fibroza
 - ❑ Selektivní screening k vyloučení jiných vad
-

Splnění podmínek k zavedení celoplošného screeningu

- ❑ Vyhledávání poruch je klinicky diagnostikovatelné obvykle v době, kdy došlo k nevratnému poškození dítěte (nejčastěji CNS), nebo je dítě ohroženo na životě
 - ❑ Porucha má v populaci dostatečnou incidenci - nutno ověření pilotní studií
 - ❑ Je k dispozici efektivní léčba
 - ❑ Screeningový test má vysokou citlivost, je levný a lehce proveditelný
 - ❑ Jsou zdůvodněné etické výstupy a ekonomické náklady
-

Screening hyperfenylalaninemie

- ❑ Patologické nahromadění fenylalaninu v krvi a tělních tekutinách.
 - ❑ Působením na CNS-závažné postižení
 - ❑ Nejtěžší forma-fenylketonurie
 - ❑ Časné zavedení eliminační diety
-

Pozitivní screening-klasická fenylketonurie

- Hladina fenylalaninu nad 20 mg/dl(nad 1,2mmol/l)
 - Normální nebo snížená hladina tyrosinu kyselina pyrohroznová v moči-metabolit
 - Normální koncentrace kofaktoru hydroxylace fenylalaninu na tyrozin
-

Fenylketonurie

- ❑ Incidence v ČR: 1:10 000 živě narozených dětí
 - ❑ 97% deficit fenylalaninhydroxylazy
 - ❑ Léčbu nutno zahájit do 21 dnů po narození
 - ❑ Eliminační dieta
-

Screening kongenitální hypotyreózy

- Růst a vývoj mozku
 - Neléčená hypotyreóza-kretenizmus
 - Incidence: v ČR 1:4700
 - Celoživotní léčba L-tyroxinem
-

Screening vrožené adrenální hyperplazie

- Chybění 21-hydroxylázy
 - Incidence: 1: 8000
 - Zavedení substituční léčby
-

Screening cystické fibrozy

- Umožní včasnou diagnostiku
 - Metoda imunoreaktivní trypsin
-

Selektivní screening

- Jiné vrožené poruchy metabolismu aminokyselin, tuků, cukrů, vrozených hemoglobinopathií, chromozomálních aberací
-

Novinky screeningu

- Byly zavedeny metody tandemových programů-zde z jednoho vzorku je možné vyšetřit více poruch
 - Vývoj molekulárně genetických metod
-