

**METODICKÝ POKYN K PROVÁDĚNÍ PILOTNÍHO PROJEKTU LABORATORNÍHO NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU SMA A SCID**

Ministerstvo zdravotnictví (dále jen „MZ“) vydává tento metodický pokyn za účelem jednotného postupu poskytovatelů zdravotních služeb (dále jen „PZS“) k zajištění pilotního projektu novorozeneckého laboratorního screeningu (dále jen „NLS“) spinální muskulární atrofie (dále jen „SMA“; klasifikace MKN-10: G12.0; G12.1) a skupiny onemocnění těžké kombinované imunodeficiency (dále jen „SCID“; MKN.10: D81.0; D81.1; D81.2; D81.3; D81.9) a následné péče o pozitivně zachycené případy. Výsledky pilotního projektu budou podkladem pro rozhodnutí MZ o zařazení SMA a SCID do pravidelného celoplošného NLS, které vydá ve spolupráci s příslušnými odbornými společnostmi ČLS JEP, Národním screeningovým centrem (<https://nsc.uzis.cz/>), zdravotními pojišťovnami a Koordinačním centrem pro novorozenecký screening ([www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz)).

**Čl. 1**

**Všeobecná ustanovení**

- (1) Cílem NLS SMA a SCID je včasná, presymptomatická detekce novorozenců s těmito závažnými, geneticky podmíněnými, vzácnými onemocněními za účelem včasného zahájení jejich léčby. Takto lze dosáhnout optimální efektivity moderních terapií, které mohou být podány v nejranější postnatální fázi rozvoje těchto onemocnění, a tak předejít ireverzibilním zdravotním komplikacím u nemocných.
- (2) U všech novorozenců narozených na území ČR doporučuje MZ provedení pilotní studie NLS SMA a SCID. Screening SMA a SCID pilotně rozšiřuje stávající novorozenecký laboratorní screening<sup>1</sup>, který je součástí preventivní péče.
- (3) NLS SMA a SCID je založen na analýze tzv. suché kapky krve odebrané novorozenci.
- (4) Účast v tomto pilotním projektu je dobrovolná. Případné odmítnutí zařazení dítěte do pilotního projektu v žádném případě neovlivní jeho další zdravotní péči.

---

<sup>1</sup> Věstník MZ ČR č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče

## **Dodatek k Věstníku MZ č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče**

### **Čl. 2**

#### **Odběr krve a zasílání vzorků**

- (1) Dodatečný odběr krve, tj. nad rámec dosavadního postupu NLS, se neprovádí. Pro vyšetření bude použita suchá kapka krve odebraná novorozenci, která zbude po provedení stávajících vyšetření v systému NLS.
- (2) Pilotní studii NLS onemocnění SMA a SCID lze provést v porodnici pouze s písemným souhlasem zákonného zástupce novorozence.
- (3) Přehled informací pro zákonné zástupce a vzor formuláře písemného informovaného souhlasu (dále jen „IS“) s pilotním projektem NLS, jsou uvedené v Příloze č. 1. Podepsaný IS uloží PZS ve stávající zdravotnické dokumentaci vedené o novorozenci.
- (4) Pilotní projekt předpokládá vyšetření obou onemocnění, tj. SMA a SCID, současně. Pokud se zákonný zástupce rozhodne odmítnout jedno z vyšetření, nebude možné provést vyšetření ani druhého onemocnění. Laboratorní vyšetřovací sady slouží pro zjišťování obou onemocnění současně. Toto rozhodnutí je hodnoceno jako odmítnutí účasti v pilotní studii .
- (5) Informace o podepsání IS ze strany zákonného zástupce je nezbytné sdělit laboratoři provádějící NLS formou razítka na rubu obou listů screeningových kartiček a zaškrtnutím políčka souhlasu či nesouhlasu s účastí v pilotní studii NLS.
- (6) Způsob dělení a odesílání screeningových kartiček včetně adres příslušných laboratoří se pro PZS nemění.
- (7) Detailní informace o NLS SMA a SCID budou průběžně zveřejňovány na webovém portálu Národního screeningového centra a České neonatologické společnosti ČLS JEP ([www.neonatologie.cz](http://www.neonatologie.cz); <https://nsc.uzis.cz/>).

### **Čl. 3**

#### **PZS provádějící pilotní projekt NLS (dále jen „laboratoře NLS“)**

Laboratorní vyšetření v rámci NLS SMA a SCID (Příloha č. 2 a 3) metodou kvantitativní polymerázové řetězové reakce (PCR) v reálném čase (QR-PCR) provádí:

## **Dodatek k Věstníku MZ č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče**

- Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu;
- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Interní hematologická a onkologická klinika, Centrum molekulární biologie a genetiky se sídlem Černopolní 9, 613 00 Brno.

### **Čl. 4**

#### **Postup laboratoří NLS**

- (1) Informace o negativních nálezech screeningu SMA a SCID laboratoře NLS nezasílají poskytovatelům zdravotních služeb (dále „PZS“), tj, indikující porodnici nebo registrujícímu praktickému lékaři pro děti a dorost.
- (2) V případě, že není dostatek materiálu pro NLS SMA nebo SCID, nebo výsledek screeningového vyšetření nebude možné spolehlivě interpretovat, je nezbytné neprodleně provést další odběr kapilární krve na screeningovou kartičku (tzv. „recall“). Tento odběr provede PZS, v jehož péči se novorozenec nachází, a to na základě výzvy laboratoře NLS.
- (3) V případě, že výsledek screeningového vyšetření vede k podezření na **SCID** doporučují se následující opatření:
  - a) při nejasném nálezu screeningu ve vyšetřovaném vzorku je potřeba neprodleně provést další odběr kapilární krve na screeningovou kartičku (tzv. „recall“). Tento odběr provede PZS na základě výzvy laboratoře NLS. Svědčí-li opakované výsledky vyšetření pro SCID, laboratoř NLS zajistí předání probanda příslušnému pracovišti provádějícímu konfirmační vyšetření uvedenému v **Čl. 5**.
  - b) při hodnotách nepochybně svědčících pro **SCID** laboratoř NLS zajistí předání probanda příslušnému pracovišti provádějícímu konfirmační vyšetření uvedenému v **Čl. 5**.
  - c) V případě pozitivních konfirmačních testů je proband předán do péče pracoviště uvedeného v **Čl. 6**.
- (4) V případě, že výsledek NLS vyšetření povede k podezření na **SMA**, informuje laboratoř NLS o výsledku příslušné pracoviště provádějící konfirmační vyšetření uvedené v **Čl. 5**.

## **Dodatek k Věstníku MZ č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče**

V případě pozitivních konfirmačních testů je novorozenec předán do péče na pracoviště uvedené v **Čl. 6**.

- (5) Po skončení úspěšné analýzy v rámci NLS SMA a SCID je vzorek DNA od vyšetřovaného novorozence řádně zlikvidován. Novorozenecká kartička je archivována podle vyhlášky č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci, v platném znění a po uplynutí archivační doby je zlikvidována v souladu s ustanoveními zákona č. 499/2004 Sb., o archivnictví a spisové službě a změně některých souvisejících zákonů, v platném znění.

### **Čl. 5**

#### **Zajištění konfirmace výsledků z NLS**

(1) Konfirmace výsledků při podezření na **SMA** poskytují

- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, Ústav biologie a lékařské genetiky;
- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Centrum molekulární biologie a genetiky se sídlem na Černopolní 9, 613 00, Brno.

(2) Konfirmace výsledků při podezření na **SCID** poskytují

- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, Ústav imunologie;
- Fakultní nemocnice u sv. Anny, Pekařská 53, 656 91 Brno, Ústav klinické imunologie a alergologie.

### **Čl. 6**

#### **Zajištění následné péče o děti s potvrzeným onemocněním SMA nebo SCID**

(1) Léčbu a sledování dětí se **SMA** poskytují Centra vysoce specializované péče pro neuromuskulární onemocnění tj.

- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, Klinika dětské neurologie;
- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Klinika dětské neurologie se sídlem Černopolní 9, Brno.

(2) Léčbu a sledování dětí se **SCID** poskytují

- Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, Ústav imunologie;
- Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Pediatrická klinika.

**Dodatek k Věstníku MZ č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče**

**Čl. 7**

**Závěrečná ustanovení**

Tento dodatek k Věstníku MZ č. 6/2016 Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče nabývá účinnosti dnem uveřejnění ve Věstníku MZ ČR.

Příloha dodatku MP č. 1

**Informace pro zákonné zástupce o pilotním screeningovém programu Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců**

Příloha dodatku MP č. 2

**Registrační list SMA a SCID - negativní**

Příloha dodatku MP č. 3

**Registrační list SMA a SCID - pozitivní**