

Screeningová vyšetření u novorozenců

Veronika Tylová

Bakalářská práce
2025



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav zdravotnických věd

Akademický rok: 2024/2025

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení:	Veronika Tylová
Osobní číslo:	H22070
Studijní program:	B0913P360017 Porodní asistence
Forma studia:	Prezenční
Téma práce:	Screeningová vyšetření u novorozenců

Zásady pro vypracování

Rešerše literatury.

Vymezení pojmů a teoretických východisek v oblasti screeningových vyšetření u novorozenců.

Příprava metodiky přehledové studie.

Formulace kritérií pro výběr dokumentů k přehledové studii.

Realizace rešerše dokumentů k cíli přehledové studie.

Zpracování, vyhodnocení a interpretace získaných informací.

Prezentace výsledků přehledové studie, jejich shrnutí a návrh doporučení pro praxi.

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam doporučené literatury:

HONZÍK, Tomáš; KOŽICH, Viktor; PEŠKOVÁ, Karolína a VOTAVA, Felix. Laboratorní novorozenecký screening. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2022, roč. 77, s. 12-18. ISSN 0069-2328. Dostupné z: DOI: 10.55095/CSPediatric2022/002. [cit. 2024-10-22].

CHROBOK, Viktor; DRŠATA, Josef; JANOUGH, Martin; KRTIČKOVÁ, Jana; HLOUŠKOVÁ, Michaela et al. Screening sluchu novorozenců – současný stav a jak dále? Online. *Otorhinolaryngology and Phoniatrics*. 2020, roč. 69, č. 1, s. 3-10. ISSN 1805-4528. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/en/journals/otorhinolaryngology-and-phoniatrics/2020-1-19/screening-sluchu-novorozencu-soucasny-stav-a-jak-dale-122240/download?hl=cs>. [cit. 2024-10-22].

JANOTA, Jan a STRAŇÁK, Zbyněk. *Neonatalogie*. 3. vydání. *Medicina*. Praha: EEZY, 2023. ISBN 978-80-88506-07-2.

VOTAVA, Felix; a STRNADOVÁ, Karolína. Novorozenecký screening v České republice a v Evropě. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. 2008, roč. 63, č. 2, s. 96-105. eISSN 1210-7867. Dostupné z: <http://www.prolekare.cz>. [cit. 2024-10-22].

WOOLACOT, Nerys F.; PUHAN, Milo A.; STEURER, Johann a KLEIJNEN, Jos. Ultrasonography In Screening For Developmental Dysplasia Of The Hip In Newborns: Systematic Review. Online. *BMJ: British Medical Journal*. 2005, vol. 330, no. 7505, s. 1413-15. eISSN 0959-8138. Dostupné z: https://www.jstor.org/stable/25459952?workspaceFolderId=9e89d152-83f1-4506-ade5-8dc9942834a5&orderBy=custom_order&orderType=asc&index=7. [cit. 2024-10-22].

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Kateřina Žárská**
Ústav zdravotnických věd

Datum zadání bakalářské práce: **4. listopadu 2024**
Termín odevzdání bakalářské práce: **30. května 2025**

L.S.

Mgr. Libor Marek, Ph.D.
děkan

Mgr. Věra Vránová, Ph.D.
ředitelka ústavu

Ve Zlíně dne 9. ledna 2025

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb., v platném znění bez ohledu na výsledek obhajoby;
- bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému a bude dostupná k nahlédnutí;
- jedno vyhotovení bakalářské práce v listinné podobě bude ponecháno Univerzitě Tomáše Bati ve Zlíně k uložení;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3;
- podle § 60 odst. 1 autorského zákona má Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60 odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci – nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům;
- pokud je výstupem bakalářské práce jakýkoliv softwarový produkt, považují se za součást práce rovněž i zdrojové kódy, popř. soubory, ze kterých se projekt skládá; neodevzdání této součásti může být důvodem k neobhájení práce.

Prohlašuji, že

- jsem na bakalářské práci pracoval(a) samostatně a použitou literaturu jsem řádně citoval(a); v případě publikace výsledků budu uveden(a) jako spoluautor;
- odevzdaná verze bakalářské práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou obsahově totožné.

Ve Zlíně, dne

.....
podpis autora

ABSTRAKT

Bakalářská práce se zabývá screeningovými vyšetřeními u novorozenců. Hlavním cílem práce je vyhledat a analyzovat dostupné informace o screeningových vyšetřeních u novorozenců. Dále jsou v této práci stanoveny dílčí cíle, a to zhodnotit význam a účinnost screeningových vyšetření, zmínit možnosti budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů. Informovat o důležitosti časného odhalení chorob, zahrnout informace o úspěšnosti a efektivitě. Za metodiku práce byla zvolena přehledová studie, v rámci které bylo zanalyzováno a následně použito 30 odborných článků a 3 knihy na téma screeningová vyšetření u novorozenců.

Klíčová slova: novorozenec, vrozená katarakta, novorozenecký screening, laboratorní screening, neonatologie, vývojová dysplazie kyčelního kloubu

ABSTRACT

This bachelor's thesis focuses on newborn screening examinations. The primary objective of the thesis is to search for and analyze available information regarding screening procedures in newborns. Additionally, the thesis sets specific goals, including evaluating the significance and effectiveness of these screening tests, discussing potential future developments and improvements in screening processes, and emphasizing the importance of early disease detection. The study also includes information on the success rates and overall efficiency of screening programs. A literature review was chosen as the research methodology, during which 30 scholarly articles and 3 books on newborn screening were analyzed and utilized.

Keywords: newborn, congenital cataract, newborn screening, laboratory screening, neonatology, developmental dysplasia of the hip

Děkuji Mgr. Kateřině Žárské za odborné vedení, vstřícnost a čas, který mi věnovala při psaní bakalářské práce.

OBSAH

ÚVOD.....	13
I TEORETICKÁ ČÁST	14
1 CÍLE PRÁCE	15
1.1 STANOVENÍ HLAVNÍHO CÍLE PRÁCE	15
1.1.1 Dílčí cíle	15
1.2 VÝZKUMNÉ OTÁZKY	15
1.2.1 Dílčí výzkumné otázky	15
2 METODIKA VÝZKUMNÉ ČINNOSTI.....	16
2.1 VYHLEDÁVACÍ KRITÉRIA.....	16
2.2 VYHLEDÁVACÍ STRATEGIE	16
2.2.1 Časový rámec	16
2.2.2 Klíčová slova.....	16
2.3 POSTUP REŠERŠNÍ ČINNOSTI	17
2.4 ALGORITMUS REŠERŠNÍ OTÁZKY	17
3 SCREENINGOVÁ VYŠETŘENÍ U NOVOROZENCŮ	20
3.1 DEFINICE SCREENINGU	20
3.2 ROZDĚLENÍ SCREENINGU	20
3.3 HISTORIE SCREENINGU	21
3.4 VÝBĚR NEMOCÍ VHODNÝCH PRO NOVOROZENECKÝ SCREENING.....	21
3.5 HODNOCENÍ SCREENINGOVÝCH PROGRAMŮ	22
3.6 BUDOUCNOST A VÝVOJ	23
4 KLINICKÝ SCREENING.....	24
4.1 VROZENÁ SYFILIS.....	24
4.1.1 Screeningová metoda u novorozenců.....	25
4.1.2 Incidence vrozené syfilis	25
4.1.3 Budoucnost a vývoj.....	26
4.2 SCREENING VÝVOJOVÉ DYSPLAZIE KYČELNÍHO KLOUBU	26
4.2.1 Syndrom vývojové dysplazie kyčelního kloubu VDK.....	26
4.2.2 Ultrazvuková diagnostika.....	27
4.2.3 Incidence VDK.....	29
4.2.4 Screening vývojové dysplazie kyčelního kloubu ve světě	29
4.3 SCREENING VYŠETŘENÍ SLUCHU	29
4.3.1 Metodika screeningu	30

4.3.2	Incidence sluchových vad	32
4.3.3	Budoucnost a vývoj	33
4.3.4	Screening sluchu ve světě.....	33
4.4	SCREENING VROZENÉ KATARAKTY	34
4.4.1	Screeningová metoda katarakty.....	34
4.4.2	Výsledky a vyhodnocení screeningu	34
4.4.3	Historie	35
4.4.4	Incidence	35
4.4.5	Screening vrozené katarakty ve světě	35
4.5	SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD LEDVIN A MOČOVÝCH CEST POMOCÍ ULTRASONOGRAFIE	36
4.5.1	Metodika provedení screeningu vrozených vývojových vad ledvin a močového ústrojí	36
4.5.2	Vyhodnocení screeningu	37
4.5.3	Incidence	37
4.6	SCREENING PULZNÍ OXYMETRIÍ (SPO)	37
4.6.1	Screeningová metoda	38
4.6.2	Faktory, které mohou ovlivnit funkci pulsního oxymetru.....	39
4.6.3	Metodika provedení screeningu	39
4.6.4	Vyhodnocení screeningu	40
4.6.5	Incidence	40
4.7	SCREENINGOVÉ VYŠETŘENÍ PULSU NA FEMORÁLNÍCH ARTERIÍCH	40
5	LABORATORNÍ SCREENING	41
5.1	VYŠETŘOVANÁ ONEMOCNĚNÍ A JEJICH SMYSL VČASNÉHO ZÁCHYTU	41
5.2	METODIKA ODBĚRU SUCHÉ KAPKY KRVY	43
5.3	VÝSLEDKY LABORATORNÍHO SCREENINGU	46
5.4	INCIDENCE ONEMOCNĚNÍ.....	48
5.5	BUDOUNOST A VÝVOJ LNS	48
5.5.1	Spinální muskulární atrofie (SMA).....	49
5.5.2	Těžká kombinovaná imunodeficiencie (SCID)	50
5.6	MEZINÁRODNÍ SROVNÁNÍ.....	50
5.7	HISTORIE LNS.....	50
6	DISKUSE.....	51
	ZÁVĚR.....	55
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	57
	SEZNAM POUŽITÝCH INTERNETOVÝCH ZDROJŮ	58

SEZNAM OBRÁZKŮ	63
SEZNAM TABULEK.....	64
SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK.....	65

ÚVOD

Screeningová vyšetření u novorozenců představují klíčový prvek ke včasné diagnostice, jejich význam v sekundární prevenci je tedy velmi důležitý (Honzík et al., 2022). Díky screeningu je možné zajistit včasnou detekci onemocnění ještě před objevením klinických příznaků. Jeho cílem je systematicky a cíleně vyhledávat osoby, které mají vyšší riziko vzniku určité nemoci. Následně je díky diagnostice možné včas zahájit léčbu, což může mít zásadní vliv na prognózu a do budoucna tak zlepšit kvalitu života. V některých případech se může pomocí detekce s následnou včasnou léčbou, předejít i úmrtí (Janota a Straňák, 2023). Toto téma je považováno stále za aktuální, a to jak z důvodu rozšíření počtu vyšetřovaných onemocnění, tak i z důvodu dalších možností vývoje, které se plánují do budoucna. Cílem této bakalářské práce je vyhledat a analyzovat dostupné informace o screeningových vyšetřeních u novorozenců. Ke každému onemocnění budou shrnuty informace o metodice vyšetření, jeho vyhodnocení a incidenci. Následně pak informace o historii a porovnání se screeningovými vyšetřeními ve světě. V rámci dílčích cílů se tato práce bude věnovat zhodnocení významu a účinnosti screeningových vyšetření, možnostem budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů. Dále pak podstatnému prvku, a to informovat o důležitosti včasného odhalení chorob. V neposlední řadě se tato práce bude zaměřovat na informace o úspěšnosti a efektivitě screeningových vyšetření. Ve výsledku bude tvořit komplexní přehled o všech screeningových vyšetřeních u novorozenců. Práce by měla sloužit nejen k lepšímu porozumění, ale i orientaci v tomto tématu a poukázat na důležitost těchto vyšetření.

I TEORETICKÁ ČÁST

1 CÍLE PRÁCE

1.1 Stanovení hlavního cíle práce

Pro účely přehledové bakalářské práce byl stanoven hlavní cíl práce. Cílem je vyhledat a analyzovat dostupné informace o screeningových vyšetření u novorozenců.

1.1.1 Dílčí cíle

1. Zhodnotit význam a účinnost screeningových vyšetření
2. Zmínit možnosti budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů
3. Informovat o důležitosti časného odhalení chorob
4. Zahrnout informace o úspěšnosti a efektivitě

1.2 Výzkumné otázky

Z hlavního cíle bakalářské práce byla formována výzkumná otázka. Jaké jsou dostupné informace o screeningových vyšetření u novorozenců?

1.2.1 Dílčí výzkumné otázky

1. Jaký je význam a účinnost screeningových vyšetření u novorozenců?
2. Jaké jsou možnosti budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů?
3. Jaká je důležitost časného odhalení chorob?
4. Jaká je úspěšnost a efektivita novorozeneckého screeningu?

2 METODIKA VÝZKUMNÉ ČINNOSTI

Níže jsou uvedeny informace zmiňující metodiku výzkumné činnosti. V rámci metodiky byla stanovena vyhledávací kritéria, vyhledávací strategie a následně provedena rešeršní činnost.

2.1 Vyhledávací kritéria

Do této bakalářské práce byly použity pouze studie, které splňovaly daná kritéria. Jako je například kritérium, zda je studie relevantní, kritérium stáří (maximálně 10 let) a kritérium omezenosti klíčovými slovy. Po aplikaci stanovených kritérií byly použity jen ty studie, které obsahově splňovaly daná kritéria, včetně hlavního a dílčích cílů práce. V této práci bylo čerpáno především z článků obsahující informace o screeningových vyšetřeních u novorozenců, informace týkající se významu a účinnosti screeningových vyšetření, budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů a informace o důležitosti časného odhalení chorob. V neposlední řadě byly použity články obsahující informace o úspěšnosti a efektivitě novorozeneckého screeningu.

2.2 Vyhledávací strategie

Při vyhledávání článků bylo postupováno strategicky a podle stanovených kritérií, které jsou uvedeny níže.

2.2.1 Časový rámec

Na základě časového kritéria byly do bakalářské práce zahrnuty studie, publikované mezi lety 2015-2024.

2.2.2 Klíčová slova

Níže jsou uvedena klíčová slova, která byla použita jako kritérium při vyhledávání odborných studií.

Klíčová slova v českém jazyce: *novorozenec, vrozená katarakta, novorozenecký screening, laboratorní screening, neonatologie, vývojová dysplazie kyčelního kloubu*

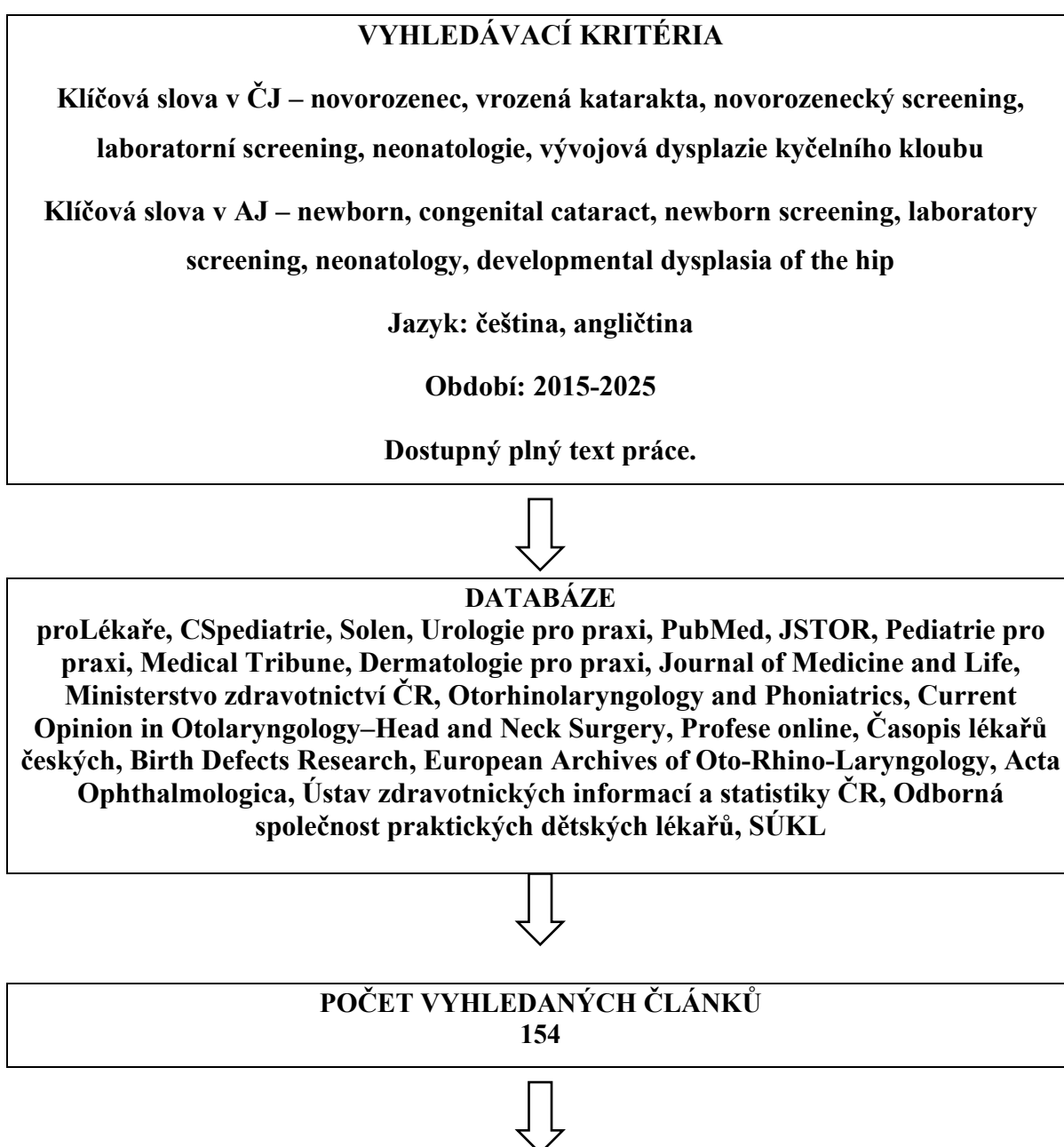
Klíčová slova v anglickém jazyce: *newborn, congenital cataract, newborn screening, laboratory screening, neonatology, developmental dysplasia of the hip*

2.3 Postup rešeršní činnosti

V první části rešeršní činnosti byla stanovena vyhledávací kritéria, která byla použita při hledání databází. Celkový počet vyhledávaných článků činil 125. Aby bylo dosaženo co nejpřesnějšího vyhledávání, byla použita také vyřazující kritéria.

2.4 Algoritmus rešeršní otázky

V této části práce byl systematicky převeden hlavní cíl rešerše do konkrétních klíčových bodů a otázek, které pak sloužily ke snadnějšímu vyhledávání relevantních zdrojů.



VYŘAZUJÍCÍ KRITÉRIA

Maximálně 10 let staré články, pouze relevantní články, omezení klíčovými slovy.

**SUMARIZACE POUŽITELNÝCH DATABÁZÍ A DOHLEDANÝCH DOKUMENTŮ**

PubMed – 5
proLékaře – 6

**SUMARIZACE DOHLEDANÝCH PERIODIK A DOKUMENTŮ – ČLÁNKŮ**

Pediatric pro praxi – 3
Československá Pediatrie – 8
Solen – 1
Dermatologie pro praxi – 1
Medical Tribune – 1
Journal of Medicine and Life – 1
Cureus – 1
Otorhinolaryngology and Phoniatrics – 2
Časopis lékařů českých – 1
Česká gynekologie - 1
Acta Ophthalmologica – 1
Current Opinion in Otolaryngology–Head and Neck Surgery - 1
European Archives of Oto-Rhino-Laryngology – 1
Profese online – 1
BioScience Trends – 1

**SUMARIZACE OSTATNÍCH ODBORNÝCH ZDROJŮ A DOKUMENTŮ STÁTNÍCH INSTITUCÍ**

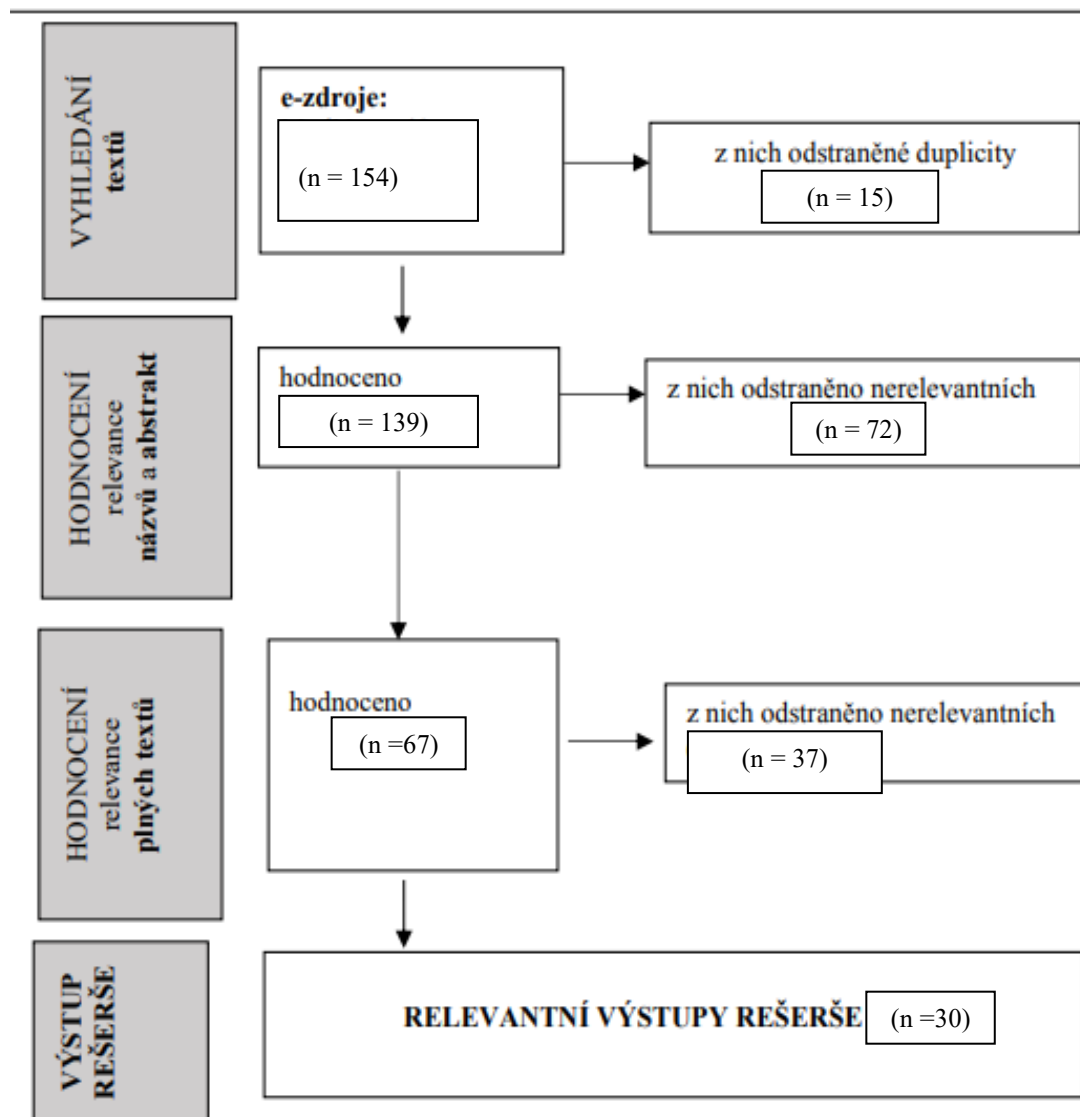
Ministerstvo zdravotnictví ČR – 2
SÚKL – 1
ÚZIS – 2
FN Motol – 1



**PRO TVORBU TEORETICKÝCH VÝCHODISEK BYLO POUŽITO
30 DOHLEDANÝCH ČLÁNKŮ**



DÁLE BYLY VYUŽITY 3 KNIHY



Obrázek 1 Diagram PRISMA

(zdroj: vlastní archiv)

3 SCREENINGOVÁ VYŠETŘENÍ U NOVOROZENCŮ

Tato kapitola bude zaměřena na základní informace týkající se screeningových vyšetření u novorozenců.

3.1 Definice screeningu

„Novorozenecký screening je aktivní a celoplošné vyhledávání chorob v jejich časném, preklinickém stádiu tak, aby se tyto choroby diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví.“ (Janota a Straňák, 2023, s.529).

Screening je nástroj sekundární prevence, který má zvláštní význam v pediatrii. Cíleně se zaměřuje na systematickou detekci jedinců, kteří by mohli mít zvýšené riziko onemocnění ještě před projevem prvních příznaků. Tato metoda tedy identifikuje osoby s vysokým rizikem určité nemoci a odlišuje je od těch, kteří pravděpodobně touto nemocí netrpí. Nejedná se ale o vyšetření, které by jednoznačně onemocnění potvrzovalo či vylučovalo (Honzík et al., 2022).

Screening slouží k vyhledávání, a proto není považován za diagnostický nebo konfirmační nástroj (David a Votava, 2024).

3.2 Rozdělení screeningu

Novorozenecký screening se skládá z laboratorního a klinického screeningu. Laboratorní screening je zaměřen na odhalování vybraných onemocnění prostřednictvím analýzy specifických látek v těle, popř. identifikaci genomových mutací metodou suché kapky krve (Janota a Straňák, 2023).

Jedná se o složitý systém, skládající se z různých částí, které jsou vzájemně propojeny. V případě jeho vykonávání je nutná dobrá spolupráce a koordinace mnoha odborníků. Často se novorozenecký screening nesprávně zaměňuje se standardním laboratorním vyšetřením (Pešková et al., 2018).

Jak uvádí Pilka (2022), šance, že bude novorozenci odhaleno některé z onemocnění v rámci laboratorního novorozeneckého screeningu, je velmi nízká – činí 1:1170 narozených novorozenců (Pilka, 2022).

Do klinického screeningu řadíme vyšetření sluchu jako screening vrozené hluchoty, vrozené syfilidy, vyšetření ledvin pomocí ultrasonografie, vyšetření očí pro detekci vrozené katarakty, screening kyčlí pro případ vrozené dysplazie kyčle a pro detekci kritických

vrozených srdečních vad screening pomocí pulsní oxymetrie. Za součást klinického screeningu lze také považovat vyšetření dětským lékařem či neonatologem po narození, v rámci kterého lze časně detekovat vrozené vývojové vady orgánů např. vyšetření pulzace femorálních tepen či vyšetření vrozené infekce (Janota a Straňák, 2023).

3.3 Historie screeningu

V roce 1963 byla vyvinuta levná, jednoduchá, ale přitom spolehlivá metoda, která využívala bakterii *Bacillus subtilis* a její růst kultury závislý na fenylalaninu pro screening fenylketonurie. Nejen za zakladatele této metody, ale i laboratorního screeningu je považován profesor Robert Guthrie z Univerzity v Buffalu (New York, USA). Poprvé také za účelem screeningového vyšetření použil metodu suché kapky krve (SKK), která využívá zaschlé vzorky kapilární krve na speciálním filtračním papíru. Tento způsob odběru krve je dodnes základem systému LNS a „Guthrieho kartičky“ se staly známým a užívaným pojmem ve světě. Globální rozšíření laboratorního screeningu bylo započato po roce 1965 (Honzík et al., 2022).

V roce 2010 bylo Ministerstvem zdravotnictví ve Všeobecné nemocnici v Praze vybudováno Koordinační centrum novorozeneckého screeningu pro Českou republiku. Jeho cílem je zajišťovat informace o novorozeneckém screeningu, které budou dostupné jak odborné, tak laické veřejnosti, například prostřednictvím webových stránek www.novorozeneckyscreening.cz. Dalším úkolem koordinačního centra je nastavování pravidel organizace pro správný odběr i následnou analýzu. Centrum má rovněž informovat systém následné péče u pacienta zachyceného pomocí screeningu a hodnotit účinnost celého screeningového programu, a to ve spolupráci s pojišťovnami a regulačními orgány zdravotní péče (Pešková et al., 2018).

3.4 Výběr nemocí vhodných pro novorozenecký screening

Při výběru nemocí do screeningového programu je nutno soustředit se na faktory finanční i organizační. Pro různé screeningové programy byla na žádost Světové zdravotnické organizace v 60. letech 20. století stanovena kritéria Dr. Wilsonem a Jungnerem. Jedná se o deset kritérií, dle kterých lze hodnotit vhodnost zařazení nemoci do screeningového programu. Dodnes se však vedou debaty o relevanci těchto kritérií vzhledem k vývoji a modernizaci technologií. S vývojem a rozšiřováním screeningu vznikají problémy etické, ekonomické, odborné, geografické, legislativní či politické (Pešková et al., 2018).

Znění pravidel screeningového programu dle Wilsona a Jungnera (1968), jak uvádí David a Votava (2024, s. 130), zahrnuje následující body:

1. *Vyhledávaná nemoc představuje významný zdravotní a sociální problém.*
2. *Pro vyhledávanou nemoc existuje obecně uznávaná léčba.*
3. *Ve screenované populaci jsou zajištěny podmínky pro diagnostiku a léčbu vyhledávané nemoci.*
4. *Vyhledávaná nemoc má rozpoznatelnou časnou fázi.*
5. *Pro vyhledávanou nemoc existuje obecně uznávaný screeningový test.*
6. *Screeningový test je přijatelný pro většinu populace.*
7. *Vyhledávaná nemoc je jasně definovaná, její patofyziologický průběh je znám.*
8. *Existuje konsenzus o tom, kdo má být léčen.*
9. *Náklady jsou státem akceptovatelné.*
10. *Vyhledávání pacientů je kontinuálním procesem (David a Votava, 2024, s.130).*

3.5 Hodnocení screeningových programů

Screeningové programy hodnotíme pomocí tří hlavních ukazatelů: senzitivity, specifity a pozitivní prediktivní hodnoty.

1. **Senzitivita** je poměr celkového počtu nemocných k počtu zachycených nemocných. V tomto poměru jsou započteny i falešně negativní nálezy (David a Votava, 2024).
2. **Specifita** představuje poměr mezi negativními screeningovými testy a celkovým počtem zdravých jedinců, včetně falešně pozitivních jedinců. Oba tyto parametry jsou nepřímo úměrné. Při poklesu specifity dochází ke zvýšení senzitivity a naopak (David a Votava, 2024).
3. **Pozitivní prediktivní hodnota** je poslední parametr při hodnocení screeningového vyšetření. Je závislý jak na senzitivitě, tak na specifitě. Jedná se o poměr mezi počtem nemocných při screeningovém vyšetření a celkovým počtem jedinců, kteří byli tímto testem vyhodnoceni jako pozitivní. Pozitivní prediktivní hodnotu lze charakterizovat jako pravděpodobnost potvrzení onemocnění, pokud je jeho výsledek screeningového testu pozitivní (David a Votava, 2024).

3.6 Budoucnost a vývoj

V České republice byl poprvé zaveden screening fenylketonurie v roce 1975. Za jeho přípravu a následné spuštění se zasloužili doc. Blehová, prof. Hyánek a Ing. Mrskoš. V následujících letech docházelo k dalšímu rozšiřování screeningu. Na počátku roku 1985 započal screening kongenitální hypotyreózy, v roce 2006 kongenitální adrenální hyperplazie, v roce 2009 byl zahájen screening cystické fibrózy. Následně do programu přibylo 9 dědičných metabolických poruch, v roce 2016 pak přibylo 5 poruch (Pešková et al., 2018).

Od 1.1.2022 byl v rámci novorozeneckého screeningu zahájen pilotní projekt, a to konkrétně screening spinální svalové atrofie a těžké kombinované imunodeficiencie (Pilka, 2022).

Na základě výsledků pilotního projektu a dostupnosti léčby bylo rozhodnuto o zařazení těchto onemocnění do laboratorního novorozeneckého screeningu. Do této doby bylo vyšetřováno u novorozenců 18 vzácných onemocnění (Janota a Straňák, 2023).

I přes to, že je screening rozšířen o dvě další onemocnění, není nutno novorozenci provádět další odběr navíc, screening je tak prováděn ze stejného vzorku, jako pro zbývající onemocnění standardního laboratorního novorozeneckého screeningu. To lze považovat za velkou výhodu. Navzdory dobrovolné účasti se do screeningu zapojilo téměř 90 % všech novorozenců (Hejduk a Havlíčková, 2023).

4 KLINICKÝ SCREENING

Tato kapitola se zaměřuje na podrobný popis screeningových vyšetření, ze kterých se klinický screening skládá.

4.1 Vrozená syfilis

„Syphilis congenita recens je vzácná infekce způsobená transplacentárním přestupem spirochety Treponema pallidum subs. pallidum do vyvíjejícího se plodu po ukončení vývoje placenty, tj. od 4. měsíce gravidity“ (Kratinová, 2021, s. 164).

Některé z infekcí v graviditě jsou značným rizikem pro plod. Jedním z nich je i kongenitální syfilida. Proto je v České republice celoplošně prováděn screening na některá pohlavně přenosná onemocnění, jako je například HIV, syfilis a hepatitida B. Jedná se o součást dispenzární péče a provádí se do 14. týdne těhotenství. Následně by toto vyšetření mělo být zopakováno mezi 28.-34. týdnem, jak je uvedeno v platném předpisu. V ideálním případě je volena jedna specifická a jedna nespecifická reakce (Kratinová, 2021).

Tento předpis stanovuje Sbírka zákonů č.306/2012 Sb. a novela Sbírky zákonů č. 244/2017 Sb. *„O podmínkách předcházení vzniku a šíření infekčních onemocnění“*. I přesto není Odbornou Českou gynekologickou společností ČLS JEP považováno za indikované vyšetření (Kratinová, 2021).

Pokud není primární nebo sekundární syfilis u matky léčena, může dojít k přenosu infekce z matky na plod, a to jak v těhotenství, tak při porodu kontaktem s infekční lézí. Tento přenos může vyústit k rozvinutí kongenitální syfilidy. Dalším rizikem neléčené syfilidy je narození mrtvého plodu či náhlé úmrtí novorozence. Pravděpodobnost přenosu primární či sekundární syfilis matky na dítě činí 60-80 % (Janota a Straňák, 2023).

U 60–90 % novorozenců se kongenitální syfilida projevuje bezpříznakově, což značně ztěžuje diagnostiku. Klinické příznaky se liší v závislosti na době, kdy došlo během těhotenství k nakažení. Do klinických projevů zahrnujeme papulopustulózní nebo bulózní exantém, akrální infiltráty na dlaních, chodidlech nebo perorálně. Mohou se objevit i febrilie nejasné příčiny. Docházet může i k orgánovým postižením, jakou je anémie, hepatitida, osteochondritida, splenomegalie nebo lymfadenopatie (Kratinová, 2021).

4.1.1 Screeningová metoda u novorozenců

Dle platné legislativy se povinně provádí screening vrozené syfilis u všech novorozenců, a to i v případě, kdy byl u matky v těhotenství prokázán negativní test na syfilis. Provádí se pomocí odběru pupečnickové krve k sérologickému vyšetření na syfilidu (Janota a Straňák, 2023).

„Používá se kombinace dvou standardních testů: jedna nespecifická (netreponemová) reakce (rychlá reaginová reakce, RRR nebo test k diagnostice venerických chorob, VDRL) a jedna specifická (treponemová) reakce (Treponema pallidum hemaglutinace, TPHA nebo fluorescenční absorbní test treponemové protilátky, FTA Abs)“ (Janota a Straňák, 2023, s.536).

Pokud dojde k falešné pozitivitě netreponemového testu, jejich výsledek je následně potvrzen treponemovým testem (Janota a Straňák, 2023).

Pokud je vzorek pozitivní, následně putuje do Národní referenční laboratoře pro syfilidu v Praze. Zde se provede konfirmace vzorku a případné potvrzení diagnózy. Léčba se provádí pomocí intravenózního podání Penicilinu G v kombinaci se sledováním ve spolupráci s dermatovenerologem (Janota a Straňák, 2023).

4.1.2 Incidence vrozené syfilis

Díky zavedení screeningu těhotných žen v České republice se u *sypilis congenita recens* jedná o vzácnou diagnózu. Všechny tyto případy je nutno povinně hlásit. I přes malou incidenci je nutno klást důraz na důležitost obou screeningových odběrů na syfilis (Kratinová, 2021).

Jak je uvedeno v datech z Ústavu zdravotnických informací a statistických dat od roku 1994, jedná pouze o ojedinělé případy. Nejmenší počet případů byl zaznamenán v roce 2018–0 případů, zatímco nevíce případů bylo nalezeno v roce 1998, konkrétně 18 případů (Kratinová, 2021).

Jak píše autorka Kratinová (2021), z dostupné zahraniční literatury vyplývá, že diagnóza kongenitální syfilis může při narození často zůstat nepovšimnuta lékaři a může být diagnostikována během prvních dvou let života dítěte. Důvodem je, že infekce u matky může nastat několik týdnů před porodem, což neposkytuje dostatek času na vznik detekovatelných protilátek, a proto je syfilis v pupečnickové krvi negativní (Kratinová, 2021).

4.1.3 Budoucnost a vývoj

Do budoucna by mohlo být vhodné testování protilátek z pupečnickové krve novorozence na příznaky, které jsou typické pro syfilis. Zároveň testovat matku v den porodu, i když byl její screeningový test, provedený během gravidity, negativní. Tento postup by mohl představovat efektivní způsob, jak lépe zachytit případné infekce (Kratinová, 2021).

I přes to, že je výsledek při narození negativní, doporučuje se zvážit zopakování serologického vyšetření na syfilis v případě, že se u novorozence objeví horečka nejasného původu (Kratinová, 2021).

4.2 Screening vývojové dysplazie kyčelního kloubu

Vývojová dysplazie kyčelního kloubu je porucha, která postihuje všechny části kyčelního kloubu, včetně proximálního femuru, acetabula a kloubního pouzdra. Tento syndrom zahrnuje velké množství morfologických odchylek a funkčních poruch, které se objevují během fází růstu dítěte. Začínají prostou nestabilitou a mohou pokračovat až k závažným deformitám (Frydrychová et al., 2016).

Tento stav představuje závažnou patologii, která zvyšuje riziko předčasného rozvoje zánětů a degenerativních změn kyčelního kloubu. Díky včasné detekci je možná včasná léčba a tím zabránění rozvoji závažnějších stupňů postižení (Janota a Straňák, 2023).

Vývojová dysplazie kyčelního kloubu je jedno z nejčastějších muskuloskeletálních onemocnění u kojenců a její opožděná diagnostika může značně zhoršit prognózu. Klinické důkazy upřednostňují screening pomocí univerzálního ultrazvukového screeningu před selektivním ultrazvukovým screeninem (Alassaf, 2024).

Již poloha v děloze a množství plodové vody mohou mít vliv na vznik nestability kyčelního kloubu. Etiologie vývojové dysplazie kyčelního kloubu zahrnuje ženské pohlaví plodu i rodinnou anamnézu. Za nejrizikovější se pak považuje neúplná poloha koncem pánevním a oligohydramnion. Postnatálně lze dysplazii ovlivnit způsobem balení dětí či polohováním (Alassaf, 2024).

4.2.1 Syndrom vývojové dysplazie kyčelního kloubu VDK

Ačkoliv se dříve používal termín vrozená dysplazie kyčelního kloubu, v 80. letech minulého století byl změněn na slovo „vývojová“, které poukazuje na změny chrupavčitě-kostního základu kyčelního kloubu. Nejedná se tedy o malformaci, která by vznikla kvůli chybné

genetické informací v období organogeneze. Pouze dysplazie acetabula je geneticky podmíněná, avšak sama o sobě nezpůsobuje luxaci kyčle. Ke vzniku nestability kyčelního kloubu vede teprve kombinace dysplazie acetabula a ostatní nepříznivé vlivy (Frydrychová et al., 2016).

4.2.2 Ultrazvuková diagnostika

Screening dysplazie kyčelního kloubu je v České republice povinný a nedodržení tohoto vyšetření lze považovat za zanedbání péče. Metodika pomocí tzv. trojího síta a načasování screeningu jsou stanoveny předpisem MZČR (Frydrychová et al., 2016).

První ortopedické vyšetření kyčlí, které novorozenec podstoupí, je provedeno mezi 2. a 5. dnem po narození v porodnici. V případě jeho nepodstoupení v porodnici, mělo by být provedeno ortopedem i se sonografickým vyšetřením do 3 týdnů věku. Další vyšetření probíhá mezi 6. až 9. týdnem života, třetí pak mezi 12. až 16. týdnem. Pokud dojde k pochybnostem o výpovědní hodnotě ultrazvukového vyšetření či zjistíme patologický nález, je následně provedeno rentgenové vyšetření kyčlí (Frydrychová et al., 2016).

Novorozenec s fyziologickým nálezem podstoupí tři kontrolní vyšetření kyčelních kloubů, každé se 6týdenním odstupem. Dále už žádná vyšetření kyčelního kloubu v rámci screeningu neprobíhají. Při odhalení abnormalit se intervaly mezi vyšetřeními zkracují a zároveň je zahájena terapie (Janota a Straňák, 2023).

Vyšetření v rámci trojího síta obsahuje odběr anamnézy, kde se zaměřujeme na výskyt dysplazie v rodině, onemocnění vaziva, okolnosti porodu a polohu plodu v těhotenství. Dále vyšetření zahrnuje ultrazvukové a klinické vyšetření. Při klinickém vyšetření kyčelních kloubů se věnuje pozornost tvaru a struktuře pánevní a gluteální oblasti. Hodnotí se přítomnost asymetrií kožních řas na stehnech, rozdílů ve tvaru genitálu, nesouměrnosti gluteálních rýh, délce dolních končetin a rozsahu pohyblivosti kloubů. Stabilita kyčle je testována pomocí Barlowova a Ortolaniho manévru (Frydrychová et al., 2016).

Při provádění dislokačního Barlowova testu na zjištění nestability kyčle je kyčel ohnuta přibližně do 60 st., ruka obemkne stehno tak, že palec je položen na vnitřní straně stehna, zatímco prsty jsou umístěny na zevní straně stehna. Sahají tak až k velkému trochanteru. U kyčle s poruchou stability může při mírném přitážení a vnitřní rotaci dojít k „vyklouznutí“ hlavice přes zadní stranu acetabula. Po tomto manévru plynule následuje repoziční Ortolaniho test. Ten se provádí převedením kyčle lehkým tlakem prstů na velký trochanter

do abdukce a zevní rotace. Což vede k navrácení hlavice zpět do správné polohy v kloubní jamce (Frydrychová et al., 2016).

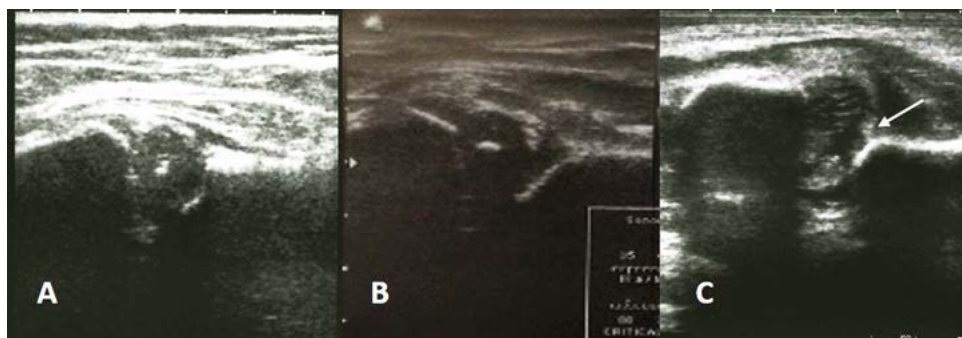
Za další klinickou známku dislokace se považuje zkrácení končetiny. Hodnotíme ji při ohnutí kyčlí a kolen, v případě dislokace bývá na postižené straně kolínko umístěno níže než na zdravé straně. Tento jev je známý jako Bettmannovo znamení (Frydrychová et al., 2016).

Díky ultrazvukové diagnostice lze zjistit morfologické poměry kyčelního kloubu hned v prvních dnech života a v případě nutnosti zahájit včasnou léčbu. Tím můžeme docílit centrace kyčelního kloubu pomocí konzervativního způsobu (Frydrychová et al., 2016).

Ultrazvukové vyšetření hodnotí vývoj kostěného acetabula, centraci nebo decentraci hlavice femuru a vývoj chrupavčité stříšky. Jsou zde měřeny dva základní úhly. Úhel alfa, který ukazuje kvalitu kostěného acetabula a úhel beta, který reprezentuje kvalitu chrupavčité stříšky (Janota a Straňák, 2023).

Ponechaná kyčelní dysplazie se stává preartrózou. Díky ní pak z důvodu nevhodných mechanických podmínek dochází k časnému opotřebení kyčelního kloubu s následnou nutností implantace endoprotézy, často již ve třetí dekádě věku (Frydrychová et al., 2016).

Jak zmiňuje Alassaf (2024), nejčastěji předepisovanou léčbou DDH během prvních šesti měsíců života jsou Pavlíkovy třmeny (Alassaf, 2024).



Obrázek 2 Porovnání fyziologického a patologického nálezu kyčelního kloubu
(zdroj: Frydrychová et al., 2016)

Na obrázku A lze vidět fyziologický nález, konkrétně osifikované jádro s dobře vyvinutým a ostrým okrajem acetabula. Na obrázku B je viditelná dysplazie IIC. Okraj acetabula je oploštělý. Na obrázku C je přítomna decentrovaná hlavice s plochým okrajem acetabula. Šipka ukazuje na eventrované labrum. Labrum je termín používaný v ortopedii, jedná se o chrupavčitý lem lokalizovaný na okraji jamky kyčelního kloubu, tzv. acetabula. Je velmi důležitý pro stabilizaci a rozložení tlaku v kyčelním kloubu.

4.2.3 Incidence VDK

Výskyt vrozené dysplazie kyčlí (VDK) je typický pro určité oblasti, například střední Evropu, Japonsko či mezi původnímu obyvateli jako jsou Navajové, kanadští indiáni a Laponci. V 60. letech minulého století, kdy incidence onemocnění dosahovala až 20 %, byl v Československu zaveden screeningový program známý jako „trojí síť“. Tento systém významně snížil počet případů léčených dětí přibližně na 5 %. Později implementace ultrazvukového vyšetření umožnila další snížení výskytu na 3-4 %, přičemž počet skutečně luxovaných kyčlí se dnes pohybuje kolem 0,15 % (Frydrychová et al., 2016).

4.2.4 Screening vývojové dysplazie kyčelního kloubu ve světě

V Rakousku se univerzální screening provádí nejméně dvakrát: jednou během prvního týdne života a znovu mezi šestým až osmým týdnem. College of Radiology navrhuje, že UZ kyčle by měla být provedena po čtyřech týdnech věku, zatímco jak American Institute of ultrasound in Medicine, tak American College of Radiology nedoporučují provádět UZ kyčle u kojenců mladších tří až čtyř týdnů, pokud se neobjeví klinické známky nestability kyčle (Alassaf, 2024).

4.3 Screening vyšetření sluchu

Plošné screeningové vyšetření sluchu provádíme za účelem včasné detekce a následné rehabilitace sluchové vady (Formánek et al.).

Kvalitní vnímání zvukových vjemů je totiž základním předpokladem pro mentální vývoj a komunikaci dítěte. Trvalá ztráta sluchu může způsobit problémy v chování a ovlivnit kognitivní funkce (Janota a Straňák, 2023).

Ztráta sluchu je považována za nejčastější neurosenzorickou poruchu s celoživotním dopadem u lidí (Yu et al., 2024).

Nedoslýchavost novorozence může být způsobena dočasnou nebo trvalou převodní poruchou, trvalou senzorineurální ztrátou sluchu, nebo kombinací obou těchto typů. Sluchová ztráta může postihnout jedno nebo i obě uši a její závažnost se stanovuje na základě měření sluchového prahu v decibelech (Janota a Straňák, 2023).

Příčinami vrozené ztráty sluchu pak mohou být komplikace vzniklé v perinatálním období nebo genetické poruchy. S trvalou ztrátou sluchu se často pojí rizikové faktory

jako např. vrozené infekce, nízká porodní hmotnost (<1500 g), hyperbilirubinémie, meningitida, perinatální asfyxie a další (Janota a Straňák, 2023).

Etiologie vzniku sluchových vad je velmi rozsáhlá. Jak vychází ze statistického šetření autorek Tobiášková a Petržílková (2015), na vzorku 12 novorozenců se sluchovým postižením, byl nejčastějším společným rizikovým faktorem předčasný porod (26,32 %). Stejný podíl tvoří císařský řez, jeho vliv na vznik sluchových vad však zatím nebyl definitivně potvrzen. Dalším častým faktorem vysledovaným v novorozenecké anamnéze byla hyperbilirubinémie (15,79 %), kde se identifikovaly 3 případy tohoto onemocnění. Dále bylo zjištěno, že u dvou novorozenců se vyskytl rozštěp rtu a atrézie zvukovodu, což jsou vrozené vývojové vady, jež mohou přispět k poruchám sluchu (Tobiášková a Petržílková, 2015).

Tuto souvislost zmiňuje Dlouhá (2022) v učebních textech Univerzity Karlovy v Praze. Sluchové vady se u dětí s rozštěpovou vadou v orofaciální oblasti vyskytují až 80-90 %. (Dlouhá, 2022).

Při úvaze anamnézy matky se nejčastěji objevovalo onemocnění diabetes mellitus. Jako další faktor je považována hypotyreóza, která byla zjištěna u tří rodiček (33,33 %), dále pak těhotenská anémie (11,11 %) a preeklampsie (11,11 %), které se vyskytly v jednom případě (Tobiášková a Petržílková, 2015).

4.3.1 Metodika screeningu

Ustanovení metodiky screeningu sluchu novorozenců je publikované Ministerstvem zdravotnictví České republiky ve Věstníku MZ ČR č. 14/2021 (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

K provedení screeningu sluchu u novorozenců jsou používány tranzientně evokované otoakustické emise (TEOAE). Tento typ vyšetření je používán primárně k odhalení sluchových vad u fyziologických novorozenců. TEOAE je založeno na principu neinvazivního, objektivního měření projevu aktivity sluchového aparátu, konkrétně zevních vláskových buněk na zvukový podnět (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

Při screeningovém vyšetření sluchu je používána sonda vysílající do ucha slabý zvuk s intenzitou zhruba 10 dB (Tobiášková a Petržílková, 2015).

U screeningu sluchu rizikových novorozenců, kteří jsou hospitalizováni v PCIP (centrum vysoce specializované intenzivní zdravotní péče v perinatologii) nebo PCIMP

(perinatologické centrum intermediální péče), pak používáme vyšetření nazývané automatická BERA (evokované kmenové potenciály AABR). Jedná se o neinvazivní a objektivní vyšetření elektrických potenciálů až po mozkový kmen. Tímto způsobem pak můžeme vyšetřit především retrokochleární nedoslýchavost (Chrobok et al., 2020).

V případě nepřítomnosti AABR je nutno v rámci primárního screeningu vyšetření opakovat, a to nejlépe hned následující den (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

Screening je prováděn na třech typech pracovišť podle úrovně vyšetření: neonatologické pracoviště, ORL (foniatrické) rescreeningové pracoviště a ORL (foniatrické) regionální centrum (Chrobok et al., 2020).

První úroveň vyšetření sluchu

První screening sluchu u fyziologického novorozence je prováděn 2.–3. den po porodu na neonatologickém pracovišti. Vykonává jej neonatologická sestra, dětská sestra, všeobecná sestra, porodní asistentka, popř. lékař novorozeneckého oddělení pomocí otoakustických emisí (TEOAE). Tato metoda je bezbolestná, neinvazivní a zpravidla trvá do 10 minut (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

Novorozenec je vyšetřen ve spánku nebo ve stavu klidné bdělosti, nejlépe v nehlukné místnosti. Pokud je výsledek screeningu negativní, tj. TEOAE či AABR jsou přítomny, svědčí to o správné funkci převodního ústrojí středního ucha a správné fungování zevních vláskových buněk. Porucha sluchu je tedy u vyšetřovaného novorozence nepřítomna. (Chrobok et al., 2020)

Pokud TEOAE či AABR při screeningu nejsou přítomny, doporučuje se v rámci primárního screeningu vyšetření opakovat a to např. následující den, nebo při příznivějších podmínkách. Pozitivní screening pak může znamenat přítomnost sluchové vady. Pokud má novorozenec jedno či oboustranně nepřítomné TEOAE, nebo u něj screening proveden nebyl, je odeslán na re-screeningové pracoviště ORL. Stejně tak vše platí i u AABR. Toto pracoviště musí být zapojené do systému screeningu s povinným vykazováním výsledků. Nemůže se tedy jednat o jakékoliv ORL či foniatrické pracoviště (Chrobok et al., 2020).

Výsledek screeningu je možné zapsat do zdravotnické dokumentace těmito způsoby:

Tabulka 1 Hodnocení screeningu sluchu novorozenců dle výsledků TEOAE nebo AABR

Metoda	Negativní screening	Pozitivní screening
TEOAE určeno pro fyziologického novorozence	oboustranně výbavné (TEOAE <i>pass</i>)	nevýbavné emise, oboustranně nebo jednostranně (TEOAE <i>refer</i>)
AABR určeno pro rizikového novorozence (PCIP, PCIMP)	sluch oboustranně v normě (AABR <i>pass</i>)	evokované potenciály, nepřítomné oboustranně nebo jednostranně (AABR <i>refer</i>)

(zdroj: Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021)

Druhá úroveň vyšetření sluchu

Pokud novorozenec vykazuje pozitivní výsledek při počátečním vyšetření sluchu na neonatologickém oddělení, je následně odeslán na kontrolní vyšetření sluchu. Toto druhé vyšetření se obvykle provádí mezi 3. a 6. týdnem života na specializovaném ORL pracovišti, kde jej provádí odborný personál, jako je audiologická sestra, foniatr nebo ORL lékař (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

U novorozenců s rizikovými faktory a pozitivním výsledkem prvního vyšetření sluchu pomocí metody AABR se doporučuje opakovat vyšetření stejnou metodou, protože metoda TEOAE nemusí být v těchto případech dostatečně spolehlivá (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

Jestliže kontrolní vyšetření sluchu potvrdí přítomnost sluchové vady na jednom nebo obou uších, je dítě odesláno k dalšímu vyšetření na specializované ORL pracoviště zaměřené na dětskou audiologii (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

Třetí úroveň vyšetření sluchu

V rámci této úrovně je prováděno komplexní audiologické vyšetření, díky kterému lze určit typ a závažnost sluchové vady. Vyšetření je vykonáváno u dětí s pozitivním re-screeningem, na ORL foniatrickém–pedaudiologickém pracovišti a to 3.–6. měsíc od narození (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 14/2021).

4.3.2 Incidence sluchových vad

Jak autoři Janota a Straňák v knize s názvem Neonatologie 3. vydání z roku 2023 uvádí, incidence významné oboustranné ztráty sluchu je 1–3 na 1000 živě narozených dětí.

U rizikových novorozenců na JIP se incidence pohybuje mezi 20–50 na 1000 živě narozených novorozenců (Janota a Straňák, 2023).

Z uvedených informací tudíž vyplývá, že poruchou sluchu jsou více ohroženi rizikovní novorozenci na jednotce intenzivní péče (Janota a Straňák, 2023).

Pokud bychom brali v potaz i starší studie, i Komínek et al. (2017) uvádí, že sluchová vada se vyskytuje u rizikových novorozenců podstatně častěji a to u 20-50/1000 novorozenců, u zdravě narozených se incidence pohybuje mezi 1-4/1000 novorozenců (Komínek et al., 2017).

Podobnou incidenci těžké sluchové vady uvádí i Škvrňáková et al. (2016), u fyziologických novorozenců byla incidence 1:1000, u rizikových novorozenců je to pak 20–40:1000 (Škvrňáková et al., 2016).

4.3.3 Budoucnost a vývoj

Jak vychází z grafu Chrobok et. al. (2020), zjišťujeme patrný nárůst počtu screeningu sluchu novorozenců v ČR a to z 54 % v roce 2013 na 75 % v roce 2017. Momentálně k tomuto tématu nejsou dostupné žádné aktuálnější studie. Nezbytné je také zmínit důležitost proškolení neonatologických sester při provádění TEOAE. Tento krok je velice důležitý pro zkvalitnění screeningu (Chrobok et al., 2020).

Podle výzkumu provedeného autory Ricalde et al. (2017), nepřítomnost TEOAE byla zjištěna u 14,5 % novorozenců vyšetřovaných sestrou po měsíčním tréninku. Následně pak u sestry, která prošla 15měsíčním tréninkem, byla nepřítomnost TEOAE snížena na 6,5 % vyšetřovaných novorozenců (Ricalde et al., 2017).

Pro zajištění vyšší kvality novorozeneckého screeningu jsou navrhována opatření jako například edukace rodičů, vznik týmu složeného z odborníků různých specializací, vytvoření celonárodní databáze nebo dostupnost telefonických konzultací. Důraz je také kladen na flexibilitu zdravotnického personálu (Chrobok et al., 2020).

4.3.4 Screening sluchu ve světě

Při hodnocení celoplošného screeningu sluchu novorozenců z roku 2020 bylo použito 38 zemí Evropy, z toho 23 zemí provádí screening u více jak 95 % novorozenců (Chrobok et al., 2020).

4.4 Screening vrozené katarakty

Kongenitální katarakta je vrozený šedý zákal, který narušuje průhlednost oční čočky, dále pak může značně ovlivnit její růst a ovlivnit tak optické vlastnosti (Li et al., 2017).

Včasná diagnostika a následná léčba je tedy velmi důležitá, aby mohl být novorozenci umožněn správný vývoj zraku (Janota a Straňák, 2023).

V 1/3 z případů se jedná o onemocnění hereditární neboli dědičné a může mít souvislost s vývojovými anomáliemi. Infekční onemocnění prodělaná matkou v průběhu těhotenství mohou rovněž představovat rizikový faktor. Mezi tyto infekce patří například toxoplazmóza, zarděnky, cytomegalovirová infekce nebo plané neštovice (Janota a Straňák, 2023).

Pokud matka trpí některou z dědičných metabolických poruch, jako je např. galaktosemie či Fabryho choroba, může se jednat také o příčinu vzniku vrozené katarakty u novorozence (Janota a Straňák, 2023).

4.4.1 Screeningová metoda katarakty

Vyšetření katarakty v rámci screeningového programu je prováděné obvykle 3.–4. den po narození novorozence na novorozeneckém oddělení či porodnici. Nejzazší termín by však pro toto vyšetření měl být 4. týden věku. Je prováděno pomocí lékařského nástroje zvaného oftalmoskop (Janota a Straňák, 2023).

4.4.2 Výsledky a vyhodnocení screeningu

Za negativní nález se považuje průhledná čočka, kdy světlo z oftalmoskopu projde až na sítnici a odrazí se zpět jako rovnoměrný červený reflex (Janota a Straňák, 2023).

Za pozitivní nález považujeme stav, pokud je v optické dráze překážka, která šíření světla brání. Červený reflex se tedy neobjeví, nebo je narušený – např. ve formě tmavých oblastí (Janota a Straňák, 2023).

Pokud je výsledek novorozeneckého screeningu pozitivní, novorozenec je odeslán k oftalmologovi na podrobné vyšetření očí (Janota a Straňák, 2023).

Pokud je diagnóza kongenitální katarakty potvrzena, následuje chirurgické odstranění čočky. Tento zákrok by měl být proveden ideálně do 6.–8. týdne života dítěte. U dítěte staršího více než 1 rok je pak provedena implantace nitrooční čočky. Díky včasné diagnostice a léčbě lze docílit zrakové ostrosti a následnému rozvoji binokulárního vidění (Janota a Straňák, 2023).

4.4.3 Historie

V České republice je screening vrozené katarakty povinný od roku 2005 (Janota a Straňák, 2023).

4.4.4 Incidence

V souladu s teorií autorů Janoty a Straňáka (2022), bylo zjištěno že incidence vrozené katarakty je 2–4:10000 (Janota a Straňák, 2023).

4.4.5 Screening vrozené katarakty ve světě

Britský národní screeningový výbor doporučuje, aby všem způsobilým novorozencům bylo nabídnuto fyzické screeningové vyšetření novorozenců a kojenců (NIPE) NHS. To by mělo být provedeno do 72 hodin po narození a znovu v 6–8 týdnech věku (Self et al., 2020).

Pokyny doporučují, aby kojenci, kteří neuspějí při vyšetření v 6–8. týdnu, byli vyšetřeni oftalmologem do 11 týdnů věku (Self et al., 2020).

Většina dětských katarakt ve světě má genetický základ, přičemž největší skupina vykazuje autozomálně dominantní dědičnost. Oční vyšetření partnerů a dalších členů rodiny tak může poskytnout užitečný důkaz o fenotypové variabilitě (Self et al., 2020).

V České republice je chirurgické odstranění čočky prováděno mezi 6.-8. týdnem života, stejně tak i ve Velké Británii. Implantace čočky je v ČR doporučována u dítěte staršího 1 rok (Self et al., 2020).

Kvůli velkému počtu reoperací a sub-optimálních refrakcích je ve Velké Británii omezena implantace čočky u dětí mladších 2 let. I přes to jsou stále vedeny diskuse o vhodném věku dítěte ve spojení s operací (Self et al., 2020).

Např. v Brazílii je současným standardem péče neonatální oftalmologické vyšetření test červeného reflexu (RRT). Toto vyšetření je povinné provést u každého novorozence před jeho propuštěním z nemocnice (Pires da Cunha et al., 2021).



Obrázek 3 Hustá vrozená katarakta u 6týdenního kojence
(zdroj: Self et al., 2020)

4.5 Screening vrozených vývojových vad ledvin a močových cest pomocí ultrasonografie

Ultrazvukový screening VVV ledvin a močových cest umožňuje odhalit abnormality, které nebyly zjištěny během prenatalního vyšetření. Přestože tyto vady mohou být detekovány již před narozením, v České republice se tento screening rutinně neprovádí na všech novorozeneckých odděleních – aktuálně je dostupný pouze přibližně na 63 % z nich (Flögelová et al., 2023).

VVV ledvin a močových cest jsou jedny z nejčastějších vrozených poruch, jejich časná diagnostika je tedy velice důležitá. Díky časně detekci je možné zahájit léčbu a sledování. Cílem léčby je zabránit vzniku zánětlivých změn na ledvinách, které poškozují jejich funkci (Janota a Straňák, 2023).

4.5.1 Metodika provedení screeningu vrozených vývojových vad ledvin a močového ústrojí

Screening vrozených vývojových vad ledvin a močového ústrojí je zpravidla vykonáván 3.–4. den po porodu před propuštěním z porodnice. Screening se nedoporučuje provádět dříve, než 3. den života novorozence, a to z důvodu větší pravděpodobnosti falešně negativního výsledku při nedostatečné tvorbě moči (Flöglöva et al., 2023).

Neonatolog či pediatr pomocí ultrasonografie hodnotí velikost, uložení a tvar ledvin i nadledvin, močový měchýř, močovody a šíři kalichopánvičkového systému (Flöglöva et al., 2023).

4.5.2 Vyhodnocení screeningu

K provedení a vyhodnocení tohoto screeningu zatím nebyl vytvořen metodický pokyn. Jednotlivá pracoviště tak mají zavedený svůj vlastní systém a postup k provádění. Pokud je při prvním screeningu zjištěna patologie, či nejasný nález, novorozenec je nadále odeslán a vyšetřen zkušeným radiologem. Při potvrzení vady je zdravotní stav a léčba novorozence konzultována s urologem a nefrologem (Flögelová et al., 2023).

4.5.3 Incidence

V článku autorů Flögelová et al. (2023) je uvedeno, že v rámci prenatalní diagnostiky ze všech prenatalně diagnostikovaných vad, vrozené vývojové vady ledvin plodu tvoří 20–30 % (Flögelová et al., 2023).

Jak uvádí Janota a Straňák (2023), incidence zjištěných vrozených vývojových vad močových cest a ledvin, které je nutno operovat a jsou zjištěny při postnatálním screeningem, v Olomouckém regionu činí kolem 2,5 na 1000 živě narozených (Janota a Straňák, 2023).

4.6 Screening pulzní oxymetrií (SPO)

Pomocí screeningu pulzní oxymetrií lze detekovat stavy, které se projevují klesáním hodnot saturace krve kyslíkem (SpO₂). Díky prenatalnímu ultrazvukovému vyšetření srdce plodu a poporodnímu fyzikálnímu vyšetření novorozence spolu s pulsní oxymetrií se zvyšuje šance zachytu kritických vrozených srdečních vad. Pomocí pulzní oxymetrie je také možné měřit periferní perfuzi, která se vyznačuje perfuzním indexem (PI) (Janota a Straňák, 2023).

Čím později je diagnóza u novorozence či kojence zjištěna, tím stoupá riziko morbidit a mortality. Proto stále roste snaha o časnou diagnostiku a následnou léčbu (Janota a Straňák, 2023).

Projevy vrozených srdečních vad zahrnují hypoxemii, klesání hodnot saturace krve kyslíkem nebo srdeční selhání, které se může projevit jak v novorozeneckém, tak kojeneckém věku. Pokud dojde k srdečnímu selhání, je následně nutná katetrizační či chirurgická intervence (Janota a Straňák, 2023).

U většiny novorozenců, kteří se narodí s kritickou vrozenou srdeční vadou, jsou symptomy viditelné časně po porodu. Určitá část novorozenců je diagnostikována až po propuštění (Janota a Straňák, 2023).

4.6.1 Screeningová metoda

Jak uvádí metodika realizace screeningových vyšetření z roku 2021, tato metoda se používá u novorozenců, kteří se narodili po 37. týdnu gravidity a to mezi 48–72 hodinou po porodu (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

Za to autorové Janota a Straňák uvádí doporučení provádět screeningové vyšetření pulzní oxymetrií po 6. hodině života, za optimální načasování tohoto vyšetření považují období před dokončením 24. hodiny života (Janota a Straňák, 2023).

Dle nich je při vyšetření po 24 hodinách života již většina novorozenců s kritickou vrozenou srdeční vadou symptomatických, což snižuje přínos časně diagnostiky. Kvůli kardiopulmonální přestavbě, která probíhá u novorozence po porodu, je v případě vyšetření novorozence po 6. hodině života třeba počítat s vyšším výskytem falešně pozitivních výsledků (Janota a Straňák, 2023).

K vyšetření jsou použity pulsní oxymetry nové generace, které využívají technologie s možností eliminovat pohybové artefakty při měření (Janota a Straňák, 2023).

Jedná se o jednoduchou, bezbolestnou a neinvazivní techniku, která sleduje hladinu okysličením hemoglobinu v arteriální krvi (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

Tato metoda funguje na základě dvou principů:

1. Pulzní oxymetrie využívá rozdílné vlastnosti pohlcování světla u oxyhemoglobinu a deoxyhemoglobinu, které se v krvi vyskytují v nejvyšším množství.
2. Dále vychází ze změn objemu arteriální krve v tkáni během průchodu pulzové vlny (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

Saturační čidlo je připevněné na místa, která se dobře prokrvují, jako je prst nebo ušní lalůček. Tkání pak prochází světlo, které je v saturačním čidle zabudované a dopadá tak na detektor měřící intenzitu světla. Pro stanovení saturace hemoglobinu kyslíkem je třeba rozlišit, jaké množství světla pohltí samotná arteriální krev a kolik ho pohltí ostatní tkáň. Princip této metody spočívá ve změnách objemu tepenné krve v oblasti, jako jsou prsty, během průchodu pulzní vlny, což má vliv na absorpci světla hemoglobinem. Součástí měření je také sledování perfuzního indexu, který hodnotí sílu pulzu v místě snímání a může upozornit na odchylky v krevním toku ze srdce (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

4.6.2 Faktory, které mohou ovlivnit funkci pulsního oxymetru

Existuje mnoho různých faktorů, které mohou ovlivňovat funkci pulsního oxymetru. Díky nim může docházet ke zkreslení výsledného měření. Proto je velmi důležité brát tyto faktory v úvahu. Zajistí se tak co nejpřesnější diagnostika.

- a) Nedostatečná pulzace periferní krve: pokud je krevní oběh oslabený, například kvůli nízkému krevnímu tlaku, chladu nebo stažení cév, může být pulzace v okrajových částech těla nedostatečná. Výsledkem je slabý signál, který oxymetr nemusí správně vyhodnotit.
- b) Překrvení tkáně: v některých případech může naopak dojít k překrvení tkáně, kdy začne pulzovat i tok žilní krve. Oxymetr pak zachytí i žilní složku a zobrazí tak nepřesné údaje.
- c) Rušení světlem z okolí: aby měření nebylo ovlivněno okolním světlem, musí být snímač upevněn a chráněn neprůsvitnou ochranou.
- d) Pohybové artefakty: pohyby pacienta mohou být mylně zaměňovány s tepovou vlnou. To se projeví nepravidelným průběhem signálu. Je proto velmi důležité minimalizovat pohyb a zajistit pevné uchycení čidla (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

4.6.3 Metodika provedení screeningu

Vyšetření je prováděno na novorozenci, který leží na vyhřevné podložce, v postýlce či na přebalovacím stole, je v klidném stavu či spící. Nevhodný je hluboký spánek či stav neklidu (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

První krok zahrnuje ověření identity pacienta, kdy se podíváme na identifikační náramek a zkontrolujeme údaje. První měření je prováděno na pravé horní končetině (preduktálně, PHK), druhé měření pak na kterékoliv dolní končetině (postduktálně, PDK). Je potřeba, aby byl signál dostatečně intenzivní a stabilní. Poznáme to tak, že křivka, znázorňující pulzní vlny, se bude pravidelně psát. Následně jsou do dokumentace zapsány hodnoty saturace, periferní index a pulz. Druhé měření probíhá stejně jako první, jen čidlo fixujeme na nárt dolní končetiny novorozence. Následně jsou opět zapsány hodnoty screeningu (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

4.6.4 Vyhodnocení screeningu

Výsledky jsou vyhodnocovány podle screeningového CCHD Workgroup Protocol. Pokud je hodnota SpO₂ na kterékoliv končetině nižší než 90 %, jedná se o pozitivní výsledek screeningu. Pokud je naměřená hodnota SpO₂ rovna nebo vyšší než 95 %, výsledek je považován za negativní. Hodnoty na horní nebo dolní končetině mohou být v rozmezí mezi 90–94 %, tento výsledek nazýváme „šedá zóna“. V tomto případě je nutno dané vyšetření opakovat, a to za jednu hodinu. Vyhodnocení provádíme stejným způsobem jako u předchozích vyšetření. Opakovat toto měření lze pouze dvakrát. Pokud jsou hodnoty po opakování stále 90–94 % či je rozdíl více než 3 %, screening je vyhodnocen jako pozitivní. Naopak pokud jsou hodnoty saturace při opakování 94 % a více anebo je rozdíl menší než 3 %, výsledek je považován za negativní (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

Perfuzní index by měl být při vyšetření nad 0,7. Nižší hodnoty periferního indexu znamenají slabší prokrvenost tkání (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

Pokud je výsledek screeningu pozitivní, či je perfuzní index nízký (tedy pod 0,7), je indikováno echokardiografické vyšetření, které provádí kvalifikovaný kardiolog. V případě, že se při echokardiografickém vyšetření diagnostikuje kritická srdeční vada, novorozenec je ihned transportován do Dětského kardiocentra, které se nachází ve Fakultní nemocnici v Motole (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020).

4.6.5 Incidence

Na základě dostupné literatury, incidence se pohybuje kolem 2 na 1000 živě narozených. Z počtu všech vrozených vývojových vad pak kritické vrozené srdeční vady tvoří přibližně 1/3 (Janota a Straňák, 2023).

4.7 Screeningové vyšetření pulsu na femorálních arteriích

Mezi důležitou součástí screeningu patří posouzení přítomnosti pulzace periferních arterií (Čadová et al., 2018).

Toto vyšetření je prováděno neonatologem či pediatrem, převážně během fyzikálního vyšetření. Pokud je detekováno opoždění či oslabení pulzace na femorálních arteriích, je nutno vyloučit možnou srdeční vadu či možné jiné patologie (Kachlová et al., 2022).

5 LABORATORNÍ SCREENING

Cílem novorozeneckého laboratorního screeningu je celoplošně vyhledávat choroby v jejich časném stádiu. Toto screeningové vyšetření je prováděno pomocí analýzy tzv. suché kapky krve (SKK). Jedná se o vysoce kvalitní a efektivní metodu sloužící k detekci onemocnění, která ohrožují zdraví a život novorozence (Votava et al., 2024).

Díky včasné diagnostice je možná včasná a tím úspěšnější léčba s cílem zabránit postižení pacienta (Procházková et al., 2022)

5.1 Vyšetřovaná onemocnění a jejich smysl včasného zachytu

Níže jsou uvedena onemocnění, která se jsou vyšetřována v rámci laboratorního screeningu. Dále se tato kapitola zabývá metodikou laboratorního screeningu, jeho výsledky, incidencí onemocnění, budoucnosti a vývoji LNS. V neposlední řadě jsou zde sumarizovány dostupné informace o historii, o mezinárodním srovnání a pilotním projektu.

Seznam onemocnění byl převzat z knihy Janoty a Straňáka (2023, s. 530) a doplněn o způsoby léčby, které uvádějí Honzík et al. (2022, s. 15):

Endokrinní onemocnění

- *kongenitální hypotyreóza (CH)*
 - *substituce hormony štítné žlázy zabrání nevratnému poškození CNS*
- *kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)*
 - *substituce glukokortikoidy a mineralokortikoidy zabrání život ohrožující solné krizi a u lehčích forem zabrání předčasné pubertě a ztrátě dospělé výšky*
- *cystická fibróza (CF)*
 - *komplexní léčba zahájena do 2 měsíců věku zlepší průběh a prognózu*

Dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin

- *fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninémie (HPA)*
 - *speciální dieta s nízkým obsahem fenylalaninu zabrání nevratnému poškození CNS*
- *argininémie (ARG), citrulinémie I. typu (CIT)*
- *leucinóza (nemoc javorového sirupu – MSUD)*

- speciální dieta s nízkým obsahem větvených aminokyselin sníží riziko život ohrožujícího metabolického rozvratu a poškození CNS
- hemocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
- hemocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
- glutarová acidurie typ I (GA I)
 - speciální dieta s nízkým obsahem lysinu sníží riziko život ohrožujícího metabolického rozvratu a poškození CNS
- izovalerová acidurie (IVA)
 - speciální dieta s nízkým obsahem leucinu a substituce glycinem sníží riziko život ohrožujícího metabolického rozvratu a poškození CNS

Dědičné poruchy látkové výměny mastných kyselin

- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
 - režimová a dietní opatření s cílem prevence hypoglykemií zabrání život ohrožujícímu selhání energetického metabolismu a poškození CNS
- deficit 3-hydroxylacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
- deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
- deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
- deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)

Dědičná porucha přeměny vitamínů

- deficit biotinidázy (BTD)

Spinální muskulární atrofie (SMA)

Těžký kombinovaný imunodeficit (SCID) (Janota a Straňák, 2023, s.5303; Honzík et al., 2022, s.15)

5.2 Metodika odběru suché kapky krve

Pravidla, která platí pro provádění laboratorního novorozeneckého screeningu v ČR, jsou zmíněna v metodickém pokynu ministerstva zdravotnictví. Metodický pokyn je publikovaný ve Věstníku MZ ČR, jeho poslední aktualizace je uvedena z roku 2023. Jak je uvedeno v recenzovaném časopise Česko-slovenská pediatrie, článku Laboratorní novorozenecký screening, v budoucnu dojde k úpravám tohoto standardního postupu, které by měla daná pracoviště pečlivě sledovat (Honzík et al., 2022).

Laboratorní screening rozdělujeme na tři části:

1. **Preamalytická fáze** zahrnuje zejména komunikaci s rodiči novorozence – je třeba informovat o účelu vyšetření, o tom, jaké nemoci jsou cílem screeningu, a získat jejich informovaný souhlas či nesouhlas. Zároveň se vysvětluje způsob odběru pomocí suché kapky krve, jeho načasování, případně možnost opakování odběru.
2. **Analytická fáze** se zaměřuje na konkrétní analyzované látky a na technické metody, kterými se v laboratoři stanovují.
3. **Postanalytická fáze** se věnuje tomu, jak laboratoře postupují při nálezech, které jsou pozitivní či nejasné. Důraz je kladen na spolupráci s klinickými pracovišti, která zajišťují další vyšetření, dlouhodobé sledování a případnou léčbu dítěte. Součástí je také sběr a vyhodnocování dat z provedených screeningů a případné uchovávání vzorků pro budoucí využití (Honzík et al., 2022).

Jak bylo uvedeno výše, ve Věstníku MZČR 2023 se dočteme, že kapilární krev novorozence je po dezinfekci kůže alkoholem odebírána z patičky za pomoci drobného vpichu a to mezi 48.–72. hodinou života. Vpich je proveden do hloubky maximálně 2 mm lancetou nebo sterilním kopíčkem. První kapka krve se odstraní tamponem, který je sterilní a suchý. Další kapky jsou nasávány testacím papírkem v oblasti předtištěných terčíků, které se nacházejí na samopropisovací screeningové kartičce. Filtrační papír musí být dostatečně prosáklý, a to z obou stran. Dle metodických pokynů se patička novorozence nesmí ždímat ani mačkat, kvůli riziku příměsi tkáňového moku. Zároveň je nutné, aby byl přetištěný terčík nasáknut najednou z jedné kapky krve (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).

Dle doporučení Světové zdravotnické organizace z roku 2010 se má vpich provést na vnitřní nebo vnější části straně chodidla novorozence. Před vpichem je vhodné plosku nohy dostatečně zahřát. Doporučuje se použít např. namočenou v teplé vodě či použít gelovou

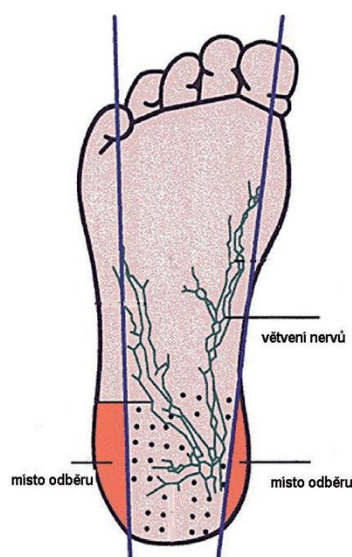
podušku. Díky tření během dezinfekce lze také podpořit prokrvení pokožky. Intenzivní tření neprovádíme u nedonošených novorozenců. K dezinfekci pokožky je vhodné použít 70 % alkohol a nechat jej po aplikaci dostatečně zaschnout. Díky tomu zamezíme možné hemolýze vzorku (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).

Při nesprávném odběru hrozí komplikace jako například poškození holenní tepny, zejména pokud je vpich proveden na mediální straně paty, což může vést ke kolapsu cév. Za další rizika považujeme zasažení patní kosti, což může vést ke vzniku osteomyelitidy. Mezi další možné následky patří vznik hematomů, nekróza tkáně, zjizvení nebo ukládání vápenatých solí a další. Aby ovšem ke komplikacím nedošlo, je důležité dodržet následující pravidla: volba vhodného místa odběru, použití lancety správné délky místo jehly či skalpelu, dodržování hygienických zásad, nepoužít jedno místo vpichu dvakrát ani jednu lancetu na dvě použití. Rovněž je nutné nikdy se nedotýkat filtračních polí na kartičce určené k odběru. (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).

The image shows a newborn screening card (DMP) with a barcode at the top. The barcode contains the text: 903 TM, 2020-06-30, LOT 7080017/M/162, SN 1698568 CZ. Below the barcode, there is a section with instructions in Czech: "Nedotýkejte se testovací zóny s třetíky. Poškozenou kartičku nepoužívejte." followed by the barcode number 1698568 CZ. Below this, there is a section for filling out the card: "Kartičku vyplňte před odběrem. Použijte kuličkové pero a dostatečný tlak k samoprůpisu. Oddělené kartičky odešlete po odběru na adresy příslušných laboratoří: jeden list na DMP a jeden list na KH+CAH+CF." Below this, there are checkboxes for "Odběr první:" and "Opakovaný:". Below these, there is a section for "Novorozenec" with fields for "Jméno + Příjmení", "Pohlaví", and "Ž" and "M" checkboxes. Below this, there is a section for "Rodné číslo" with fields for "Dítěte nebo matky - nutno vyplnit", "Pojistovna", "Porodní hmotnost", and "Gest. věk". Below this, there is a section for "Datum a čas narození" and "Datum a čas odběru". Below this, there is a section for "Kódové číslo odběru" and "Praktický dětský lékař". Below this, there is a section for "Matka novorozence" with fields for "Jméno + Příjmení". Below this, there is a section for "Telefon matky (rodiny)" and "Adresa matky (pobyty)". Below this, there is a section for "Odesílatel vzorku" with fields for "Číslo a razítko, Jméno a podpis".

Obrázek 4 Odběrová „screeningová“ kartička
(zdroj: Honzík et al., 2022)

Na obrázku výše je znázorněna odběrová „screeningová“ kartička, která se skládá ze dvou částí. První část obsahuje vyznačená políčka pro odběr krve. Pro správné provedení odběru je nutno tyto políčka dokonale prosáknout a vyplnit krví. Druhá část obsahuje osobní informace o novorozenci. Pohlaví, jméno a příjmení, porodní hodnocení, gestační věk, datum a čas narození a odběru. Dále jméno a příjmení matky, telefon matky (popř. rodiny), adresa matky a jméno, razítko a podpis odesílatele vzorku. Následně je po zaschnutí v horizontální poloze po dobu nejméně 3 hodin při pokojové teplotě screeningová kartička zaslána co nejdříve poštou. Po zaschnutí je nutno kapky překrýt krycím papírkem, ten nalezneme jako součást screeningové kartičky. Před odesláním je nutno zkontrolovat řádně vyplněné demografické údaje a informace o novorozenci. Jeden list je zaslán do imunoanalytických laboratoří Fakultní nemocnice Královské Vinohrady nebo Fakultní nemocnice Brno ke screeningu kongenitální hypotyreózy, kongenitální adrenální hyperplazie a cystické fibrózy. Druhý pak do laboratoří tandemové hmotnostní spektrometrie a fluorimetrie Všeobecné fakultní nemocnice v Praze nebo Fakultní nemocnice Olomouc k vyšetření dědičných metabolických poruch (DPM). Vyšetření onemocnění SMA a SCID se po zaslání screeningových kartiček provádí v laboratořích Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a Fakultní nemocnice Brno (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).



Obrázek 5 Odběr kapilární krve z paty pro LNS
(zdroj: Honzík et al., 2022)

Na obrázku č. 4 je znázorněna ploska nohy s větvením nervů. Červená místa jsou vhodná pro odběr kapilární krve u novorozence. Detekce onemocnění je prováděna na základě změněného množství látek, jako jsou například bílkoviny, enzymy, hormony, aminokyseliny a acylarnitiny v krvi novorozence. U onemocnění SCID a SMA pak na základě změn v DNA novorozence. Pokud jsou testovány dědičné změny v genu cystické fibrozy, DNA se následně po dobu 2 měsíců uchovává kvůli nutnosti vyšetření opakovat. Jakmile dojde k uplynutí této doby, DNA se zlikviduje. Při vyšetřování onemocnění nazývaného cystická fibróza, je v první fázi stanovena hladina látky imunoreaktivní trypsinogen (IRT), kterou vytváří slinivka břišní (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2021).

V laboratoři je vzorek vyšetřen typicky v den dodání materiálu, nejpozději však následující pracovní den. Výsledky vyšetření NS bývají k dispozici obvykle do 1 týdne od prováděného odběru krve novorozenci. Negativní výsledek zákonnému zástupci ani odesílajícímu pracovišti laboratoře z organizačních důvodů nesdělují (Pešková et al., 2018).

5.3 Výsledky laboratorního screeningu

Pokud je výsledek screeningu pozitivní, neznamena to potvrzení diagnózy. Tento výsledek poukazuje na zvýšené riziko přítomnosti daného onemocnění. Tak stejně negativní výsledek neznamena stoprocentní vyloučení přítomnosti některého z 20 onemocnění. Negativní výsledek znamená, že v době odběru suché kapky krve, nebyly laboratorní markery pro dané onemocnění v rozmezí, které je typické pro nemoc. Incidence falešné negativity je nízká, a setkáváme se s ní zpravidla u klinicky lehkých forem onemocnění (Honzík et al., 2022).

Výskyt falešně pozitivních výsledků je do značné míry ovlivněn typem sledovaného markeru. Například hladina 17-hydroxyprogesteronu může být nespecificky zvýšená u novorozenců vystavených stresu nebo s nízkou porodní hmotností. Falešná pozitiva jsou následně ověřována pomocí doplňujících vyšetření nebo opakovaných screeningů (Honzík et al., 2022).

Článek s názvem Laboratorní novorozenecký screening z roku 2022 zmiňuje statistiku počtu zachycených novorozenců s falešně pozitivními nálezy za rok 2020. V rámci tohoto výzkumu bylo vyšetřováno celkem 1 10 200 novorozenců, z toho 109 669 jich bylo zdravých, 402 novorozenců s falešně pozitivním výsledkem a 129 nemocných novorozenců. Je ale nutné zdůraznit fakt, že počty falešně pozitivních nálezů se liší dle porodní hmotnosti novorozence. Ze 402 falešně pozitivních výsledků bylo 253 novorozenců s porodní hmotností <2500 g a 149 novorozenců s porodní hmotností ≥ 2500 g (Honzík et al., 2022).

Pokud je výsledek nejasný či pozitivní, kontaktován je zákonný zástupce, příslušné pracoviště, kde se novorozenec nachází či registrující praktický lékař novorozence. K odlišným postupům dochází dle typu onemocnění, naléhavosti a klinickému stavu pacienta. Při naléhavém stavu může být provedena i neodkladná klinická kontrola v místě bydliště či hospitalizace novorozence např. při akutně probíhající poruše cyklu močoviny či organické acidurii (Pešková et al., 2018).

Re-screening může být indikován pouze ošetřujícím lékařem. Ten může doporučit opakování odběru 8.-14. den života. Toto rozhodnutí není závislé na výsledku z prvního screeningu. Ošetřující lékař jej indikuje, pokud má novorozenec poporodní hmotnost menší než 1500 g, novorozencům, kteří 48 h před screeninem dostali parenterálně roztoky aminokyselin, transfuzní přípravky, dopamin, kortikoidy, roztoky glukózy, lipidů, léky s obsahem jodu nebo jodové kontrastní látky či parenterální výživu. Dále v případě, kdy matka novorozence v III. trimestru těhotenství podstoupila léčbu tyreostatiky, léčiva s vysokým obsahem jodu či kontrastní látky obsahující jod. Pokud byly matce podány kortikoidy, a to v posledních 48 h před porodem (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).

V případě léčby novorozence dopaminem, lze re-screening provést nejdříve 24 hod. po ukončení léčby. Dále nejdříve 4 hod. po podání transfuzního roztoku. V případě léčby novorozence kortikoidy či léčby pomocí podání roztoků aminokyselin, lipidů či glukózy, lze re-screening provést nejdříve za 2 dny (Honzík et al., 2022).

O odběru laboratorního novorozeneckého screeningu je nutné informovat zákonného zástupce. Odmítnutí laboratorního vyšetření suché kapky krve v rámci novorozeneckého screeningu je nutno zodpovědně zvážit. Úlohou zdravotnického pracovníka je informovat o riziku možnosti trvalého poškození zdraví kvůli nezachycení nemoci. Pokud se zákonní zástupci rozhodnou pro odmítnutí tohoto vyšetření, mizí tím benefit včasné léčby při detekci onemocnění. Poškození zdraví, která vzniknou v důsledku opožděného zahájení léčby, se mohou stát velmi závažná a následně nevratná (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2023).

Pokud i přes zdůraznění rizik a následků se zákonný zástupce rozhodne pro neprovedení tohoto vyšetření, je nutno odmítnutí řádně zdokumentovat ve zdravotnické dokumentaci dítěte s podpisem zákonného zástupce. V případě, že zákonný zástupce odmítne i podepsání nesouhlasu, je tento dokument podepsán svědkem, který potvrzuje informovanost zákonného zástupce o možných rizicích a důsledcích při neprovedení novorozeneckého laboratorního screeningu (Ministerstvo zdravotnictví ČR, 17/2021).

5.4 Incidence onemocnění

Podle Honzíka (2022) bylo v období let 2010 až 2020 vyšetřeno více než 1,2 milionu novorozenců, přičemž u 1100 z nich byla laboratorním screeningem potvrzena některá z tehdy sledovaných 18 nemocí. Celková novorozenecká prevalence těchto onemocnění činila přibližně 1:1100. Mezi nejčastější patří kongenitální hypotyreóza, fenylketonurie, cystická fibróza a částečný deficit biotinidázy (Hončík et al., 2022).

Od 1.1.2024 již laboratorní screening obsahuje 20 nemocí, zmíněná prevalence tak již není aktuální (Hončík et al., 2022).

V rámci pilotního projektu bylo od ledna 2022 do prosince 2023 vyšetřeno 178 639 novorozenců. SCID byla prokázána u 1 novorozence, naopak SMA byla identifikována u 17 novorozenců. Tyto výsledky jsou ale pouze předběžné, v následující době bude probíhat hodnocení a validace těchto výsledků (FN Motol, 2022).

V České republice jsou ročně zachyceni zhruba 1-2 pacienti s onemocněním SCID. Datují se i roky, kdy nebyl zachycen ani jeden novorozenec s tímto onemocněním. V těchto případech se pravděpodobně jednalo o únik zachytu onemocnění, úmrtí na závažnou infekci, ale bez průkazu imunodeficiency, nebo úmrtí pod jinou diagnózou. (FN Motol, 2022).

5.5 Budoucnost a vývoj LNS

Nové vysoce efektivní terapeutické možnosti jsou klíčovými podněty pro úpravy a rozšiřování LNS. Jak zmiňují autoři článku s názvem Laboratorní novorozenecký screening z roku 2022, bude nezbytné vytvářet nová etická i legislativní pravidla a dosáhnout celospolečenského souhlasu (Hončík et al., 2022).

Už delší dobu se diskutuje o tom, zda by metoda sekvenování nové generace (NSG) mohla být vhodná jako primární nástroj pro screening novorozenců. V současnosti ale nejde o postup, který by se běžně používal v každodenní praxi. V některých státech se tato metoda uplatňuje jako druhotné vyšetření odebraných suchých kapek krve (SKK). Další metoda, o které je možné do vzdálenější budoucnosti uvažovat, je laboratorní novorozenecký screening (LNS) pomocí analýzy DNA plodu získaného z mateřské periferní krve. (Hončík et al., 2022).

Jak je již zmíněno v kapitole o historii, v průběhu let docházelo a stále dochází k evoluci novorozeneckého laboratorního screeningu. Jako prozatímní nejnovější krok ve vývoji novorozeneckého laboratorního screeningu je považován pilotní projekt screeningu spinální

svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiencie (SCID), který byl zahájen 1.1.2022 (Honzík et al., 2022).

Hlavními faktory, které vedly k zařazení těchto onemocnění do LNS, byly pozitivní výsledky testů a dostupnost účinné léčby. Před tímto rozšířením bylo v rámci screeningu sledováno 18 vzácných nemocí (Janota a Straňák, 2023).

Od 1.1. 2024 je již v rámci LNS vyšetřováno 20 onemocnění (Honzík et al., 2022).

Celý projekt zařadilo MZČR společně s Národním screeningovým centrem ÚZIS (FN Motol, 2022).

I přes to, že je screening rozšířen o dvě další onemocnění, není nutno novorozenci provádět další odběr navíc, screening je tak prováděn ze stejného vzorku, jako pro zbývající onemocnění standardního laboratorního novorozeneckého screeningu. To lze považovat za velkou výhodu a pokrok ve vývoji (Hejduk a Havlíčková, 2023).

Účast v pilotním projektu byla po celou dobu jeho trvání dobrovolná. Pokud se chtěl někdo tohoto projektu zúčastnit, bylo potřeba podepsat informovaný souhlas se zařazením (FN Motol, 2022).

5.5.1 Spinální muskulární atrofie (SMA)

Toto onemocnění je považováno za závažné a život ohrožující neurodegenerativní onemocnění motoneuronů předních rohů míšních. Ty jsou odpovědné za ovládání svalů, které jsou nezbytné pro pohyb horních končetin, dolních končetin a hlavy. Konkrétně pak svalů důležitých pro polykání a dýchání, což může vést k potřebě zahájení umělé plicní ventilace. Proto je velmi důležitá časná diagnostika a léčba. Jedná se o geneticky podmíněné onemocnění. Za projev SMA je považována progresivní svalová slabost, která se objevuje časně po narození či následně během kojeneckého nebo batolecího věku (FN Motol, 2022).

Díky pilotnímu screeningovému programu a následnému zařazení těchto onemocnění do LNS, je dnes díky presymptomatické léčbě velká šance na normální motorický vývoj u pacientů s těmito onemocněními (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2024).

Jak uvádí MUDr. Jana Haberlová, v případě neléčené spinální muskulární atrofie, dítě by v budoucnu nemuselo být schopné chůze nebo sedu. Následně by došlo ke smrti v prvních letech života kvůli dechové nedostatečnosti (FN Motol, 2022).

5.5.2 Těžká kombinovaná imunodeficeience (SCID)

Kombinovaná imunodeficeience je považováno za nejzávažnější onemocnění z vrozených poruch imunity. Toto onemocnění vzniká na základě hluboké poruchy na úrovni T lymfocytů. Ty jsou velmi důležité pro roli v imunitním systému, zajišťují tzv. buněčnou imunitu a řídí imunitní reakci. Pokud dojde k úplné absenci T lymfocytů, nelze bez nich přežít. Dítě se SCID je obvykle po narození asymptomatické a jeví se jako zcela zdravé. Zajišťují to protilátky od matky, které dítě chrání. Jakmile ale dojde k postupnému úbytku mateřských protilátek, dítě je vstaveno vysokému riziku nakažení závažnými infekcemi. Včasné odhalení je velice důležité pro časnou léčbu, která zahrnuje neodkladnou transplantaci kostní dřeně. Následně je nezbytné obnovení normální funkce imunitního systému (FN Motol, 2022).

5.6 Mezinárodní srovnání

Rozsah vyšetřovaných nemocí i metodika laboratorního novorozeneckého screeningu (LNS) se liší napříč jednotlivými státy a regiony. Ve Spojených státech se aktuálně doporučuje testování na 35 hlavních onemocnění, přičemž v rámci těchto vyšetření lze identifikovat i dalších 18 onemocnění. Oproti tomu evropské státy vykazují velkou různorodost – počet sledovaných onemocnění se pohybuje zhruba mezi 2 až 40 onemocněními. (Honzík et al., 2022).

5.7 Historie LNS

Jak bylo již zmíněno, počátky laboratorního screeningu (LNS) sahají do roku 1963, kdy prof. Robert Guthrie vyvinul první screeningovou metodu pro fenylketonurii (Honzík et al., 2022). Na tyto základy pak navázal postupný vývoj v České republice, včetně zavádění dalších nemocí do programu, jak bylo podrobně uvedeno v předchozí části, konkrétně v kapitole 3.3 Historie screeningu.

6 DISKUSE

Hlavním cílem této práce bylo vyhledat a analyzovat dostupné informace o screeningových vyšetřeních u novorozenců.

Na základě hlavního cíle byly shromážděny a analyzovány informace, které ve výsledku tvoří komplexní přehled o všech screeningových vyšetřeních u novorozenců. Práce by měla sloužit k lepšímu porozumění a orientaci v tomto tématu a snaží se poukázat na důležitost těchto vyšetření. Každé screeningové vyšetření má svoji specifickou metodiku, hodnocení a incidenci. V některých případech se podařilo vyhledat i dostupné informace k historii a porovnání s vyšetřením ve světě.

Prvním dílčím cílem bylo zhodnotit význam a účinnost screeningových vyšetření.

Na základě hodnocení významu a účinnosti pomocí dostupných zdrojů bylo dosaženo závěru, že novorozenecký screening představuje klíčový prvek v sekundární prevenci a jeho význam je velice důležitý. Zajišťuje včasnou detekci onemocnění ještě před tím, než se objeví klinické příznaky. Na základě analýzy informací je důležité podotknout, že význam novorozeneckého screeningu není jednoznačně potvrdit, či vyloučit onemocnění (Honzík et al., 2022). Úkolem screeningu je systematicky a cíleně vyhledávat osoby, které mají vyšší riziko vzniku určité nemoci. Díky němu lze v případě detekce onemocnění včas zahájit léčbu a předejít tak vážnému zhoršování zdravotního stavu, případně úmrtí (Janota a Straňák, 2023). Je ale třeba podotknout, že všechna screeningová vyšetření jsou efektivní a účinná jen v případě, pokud jsou správně a důkladně provedena. Na základě zanalyzovaných informací lze tedy říct, že screeningová vyšetření u novorozenců představují jeden z nejefektivnějších nástrojů v oblasti včasné diagnostiky závažných onemocnění.

Druhý dílčí cíl byl zmínit možnosti budoucího vývoje a vylepšení screeningových procesů. Konkrétně tedy stanovit, jaké jsou dostupné informace o inovacích a zlepšeních, včetně nejnovějších pokroků, které by mohly být do těchto procesů v budoucnu implementovány.

Za jeden z hlavních pokroků v rámci novorozeneckého screeningu lze považovat pilotní projekt a následné rozšíření novorozeneckého screeningu o dvě další onemocnění, bez nutnosti provádět další odběr. Tato inovace novorozeneckého screeningu v rámci České republiky je zatím nejaktuálnější. Onemocnění s názvem spinální muskulární atrofie a těžká kombinovaná imunodeficiencie byla do laboratorního novorozeneckého screeningu zařazena od 1.1.2024 (Honzík et al., 2022). S přibývajícími diagnostickými i léčebnými metodami lze do budoucna pravděpodobně očekávat další rozšíření novorozeneckého laboratorního

screeningu. Dále je nutno zmínit roli nových technologií v souvislosti s možnými budoucími inovacemi screeningového vyšetření. Pro efektivní diagnostiku a identifikaci širšího spektra genetických onemocnění, se již delší dobu hovoří o vhodnosti použití metody sekvenování nové generace. I když tato metoda se zatím běžně nepoužívá, její zařazení do praxe by mohlo znamenat zásadní pokrok a do budoucna se jeví jako velmi pravděpodobný. V některých zemích se již tato metoda používá jako druhostupňové vyšetření zaslaných suchých kapek krve (SKK). Jako další metoda, o které lze do vzdálenější budoucnosti uvažovat, je laboratorní novorozenecký screening na základě analýzy fetální DNA z periferní krve matky. Jak vyplývá z analyzovaných zdrojů, nové, vysoce efektivní terapeutické možnosti jsou klíčovými podněty pro úpravy a rozšiřování LNS (Honzík et al., 2022). Následně k tématu screeningu vrozené syfilis bylo zjištěno, že v budoucnu by screening vrozené syfilis mohl zahrnovat testování protilátek zaměřujících se na příznaky typické pro syfilis. Díky tomu by mohla být umožněna včasná diagnostika u novorozenců, u kterých se matka mohla nakazit infekcí několik týdnů před porodem a nebylo tak dostatek času na vytvoření detekovatelných protilátek a pupečnicková krev je tak syfilis negativní (Kratinová, 2021). Neopomenutelným faktorem se v této práci jeví školení a vzdělanost zdravotnického personálu. Ze zahraničního výzkumu vyplývá, že kvalitní proškolení a zlepšení dovedností zdravotnického personálu při provádění screeningového vyšetření může mít zásadní vliv na kvalitu výsledků. V budoucnosti je tedy nezbytné pravidelně provádět vzdělávání personálu v této oblasti (Ricalde et al., 2017). Vývoj lze pozorovat také v oblasti terminologie. Pro lepší porozumění názvu došlo v 80. letech ke změně dříve používaného termínu „vrozená“ dysplazie kyčelního kloubu na „vývojová“ (Frydrychová et al., 2016).

Třetím dílčím cílem práce bylo informovat o důležitosti časného odhalení chorob.

Z použitých zdrojů vyplývá, že screeningová vyšetření u novorozenců jsou jedním z klíčových prvků sekundární prevence v pediatrii. Hlavní přínos screeningových vyšetření spočívá ve včasném odhalení a zahájení léčby některých vzácných vrozených či geneticky podmíněných onemocnění. Díky tomu se zvyšuje šance na zahájení léčby, ještě před projevením klinických příznaků a minimalizaci následků způsobených některými onemocněními (Janota a Straňák, 2023).

Správně provedené screeningové vyšetření může tedy zásadně ovlivnit zdraví novorozence a zmírnit potenciální následky. Z dohledaných zdrojů vyplývá, proč jsou jednotlivá screeningová vyšetření tak důležitá a čemu lze při včasné detekci onemocnění předejít.

U vrozené syfilis se konstatuje důležitost léčby syfilis u matky. Pravděpodobnost, že dojde k přenosu primární či sekundární syfilis z matky na plod, se pohybuje mezi 60 až 80 % (Janota a Straňák, 2023). V případě vývojové dysplazie kyčelního kloubu je pak kladen důraz na včasnou detekci a případnou léčbu, díky tomu je možné zabránit rozvoji závažnějších stupňů postižení (Janota a Straňák, 2023). Opožděná diagnostika tak může značně zhoršit prognózu (Alassaf, 2024). V kapitole zaměřené na screeningové vyšetření sluchu je podotknuto, že trvalá ztráta sluchu může způsobit problémy v chování a ovlivnit kognitivní funkce (Janota a Straňák, 2023). Proto je screeningové vyšetření sluchu, které může včas tuto vadu detekovat, tak důležité. Co se týče screeningu vrozené katarakty, dle použitých zdrojů je toto vyšetření opět velmi podstatné. Vrozený šedý zákal narušuje průhlednost oční čočky, dále pak může mít vliv její růst a ovlivnit tak optické vlastnosti. To může vést k trvalému a těžkému postižení zraku (Li et al., 2017). Ultrazvukový screening VVV ledvin a močových cest umožňuje odhalit abnormality, které nebyly zjištěny během prenatalního vyšetření (Flögelová et al., 2023). Díky prenatalnímu ultrazvukovému vyšetření srdce plodu a poporodnímu fyzikálnímu vyšetření novorozence spolu s pulsní oxymetrií se zvyšuje šance záchytu kritických vrozených srdečních vad (Janota a Straňák, 2023). Mezi důležitou součástí screeningu patří posouzení přítomnosti pulzace periferních arterií. Díky této diagnostice lze včas zahájit další vyšetření, která mohou potvrdit či vyloučit možné srdeční vady či jiné patologie (Kachlová et al., 2022). Laboratorní novorozenecký screening se provádí za účelem včasné diagnostiky a případné léčby s cílem zabránit postižení pacienta některou z 20 nemocí (Procházková et al., 2022) Např. u nemoci zvané spinální muskulární atrofie hrozí selhání svalů a následná potřeba umělé plicní ventilace či smrti z dechové nedostatečnosti. U těžké kombinované imunodeficiencie naopak hrozí nakažení infekcemi kvůli absenci T lymfocytů, které jsou důležité pro imunitní systém (FN Motol, 2022).

V bakalářské práci bylo tedy postupováno tak, aby byla zdůrazněna nezbytnost provádění jednotlivých vyšetření, které novorozenecký screening zahrnuje a jaká vznikají rizika, pokud se toto vyšetření neprovede, nebo nebude provedeno správně.

Čtvrtým dílčím cílem bylo zahrnout informace o úspěšnosti a efektivitě screeningových vyšetření u novorozenců.

Na základě zjištěných informací byl potvrzen fakt, že screeningová vyšetření plní svoji preventivní roli a přispívají tak ke snížení incidence onemocnění. Např. díky zavedení screeningu těhotných žen v České republice je *syphilis congenita recens* poměrně vzácná

diagnóza (Kratinová, 2021). Jak z uvedených dat o pilotním projektu (rozšíření laboratorního novorozeneckého screeningu o SMA a SCID) vyplývá, zařazení těchto nemocí do laboratorního novorozeneckého screeningu lze považovat za efektivní a klíčový krok v prevenci. Záslouhou pilotního screeningového programu a následnému zařazení těchto onemocnění do LNS, je dnes díky presymptomatické léčbě velká šance na normální motorický vývoj u pacientů s těmito onemocněními (Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2024).

Na základě provedené rešeršní činnosti a analýzy odborných zdrojů týkajících se screeningových vyšetření u novorozenců lze navrhnout následující doporučení pro praxi. Podporovat další rozšiřování novorozeneckého screeningu o další onemocnění, která splňují kritéria pro včasný záchyt a léčbu. Zajistit kontinuální edukaci zdravotnického personálu, čímž se zvýší efektivita a kvalita prováděných screeningových vyšetření. Vytvořit přehledné a veřejně dostupné edukační materiály určené nejen rodičům, ale i široké veřejnosti. Tyto materiály by měly napomáhat lepšímu porozumění významu screeningu a usnadnit orientaci v dané problematice.

ZÁVĚR

Hlavní cílem této bakalářské práce bylo vyhledat a analyzovat dostupné informace o screeningových vyšetřeních u novorozenců. Tento cíl se podařilo splnit na základě shromáždění a analyzování informací. Následně byl vytvořen komplexní přehled o všech screeningových vyšetřeních u novorozenců sloužící k lepšímu porozumění a orientaci v tématu. Do přehledu byly zahrnuty nejen základní definice a informace, ale i metodika, incidence i možný budoucí vývoj u jednotlivých screeningových vyšetření. U vybraných onemocnění byly dostupné informace o historii týkající se screeningu u novorozenců, či porovnání se screeningovým procesem ve světě. Dílčí cíle se rovněž podařilo splnit. Při hodnocení významu a účinnosti screeningových vyšetření došla tato práce k závěru, že novorozenecký screening je velice důležitý a tvoří zásadní nástroj v sekundární prevenci. Díky němu lze včasné detekovat závažná onemocnění, a tím tak zajistit včasnou léčbu a následnou lepší prognózu. Následně se tato práce věnovala zmapování všech možností budoucího vývoje a došla k těmto poznatkům. Za nejnovější pokrok ve vývoji je považováno rozšíření novorozeneckého screeningu o další dvě onemocnění (konkrétně SMA a SCID). Do budoucna se pak hovoří o možnosti metody sekvenování nové generace a důležitosti vzdělávání zdravotnického personálu. Jako další cíl bylo stanoveno zdůraznění důležitosti včasného odhalení chorob. Každé onemocnění má svůj specifický průběh a následky, kterým se dá právě díky včasnému odhalení a následné léčbě předejít. V práci se tedy postupovalo tak, aby se na tento dílčí cíl kladl důraz v průběhu celé práce a čtenář by tak mohl být informován o tom, čemu lze ve spojitosti s daným onemocněním předcházet. Posledním dílčím cílem bylo zhodnotit úspěšnost a efektivitu screeningových programů u novorozenců. Na základě dostupných informací bylo potvrzeno, že screeningová vyšetření plní svoji preventivní roli a přispívají tak ke snížení incidence onemocnění a včasnému odhalení, díky kterému je možné zahájit účinnou léčbu.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

DLOUHÁ, Olga a ČERNÝ, Libor, 2022. *Foniatrie*. 2. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-5411-9.

JANOTA, Jan a STRAŇÁK, Zbyněk, 2023. *Neonatologie*. 3. vyd. Praha: EEZY. ISBN 978-80-88506-07-2.

KACHLOVÁ, Miroslava; KUČOVÁ, Jana a PETRÁŠOVÁ, Veronika, 2022. *Ošetrovatelská péče v neonatologii*. Praha: Grada. ISBN 978-80-271-3176-1.

SEZNAM POUŽITÝCH INTERNETOVÝCH ZDROJŮ

ALASSAF, Nabil, 2024. Universal ultrasound screening and early treatment of developmental dysplasia of the hip: a critical review. Online. Vol. 17., article 8, s. 755-760. Dostupné z: <https://doi.org/10.25122/jml-2024-0251>. [cit. 2025-03-14].

AL-DAMRI, AlJawhara a ALOTAIBI, Horia M., 2023. Congenital Cataracts in Preterm Infants: A Review. Online. *Cureus*. Vol. 15, article 6, s. 1-10. ISSN 2168-8184. Dostupné z: PubMed, <https://doi.org/10.7759/cureus.40378>. [cit. 2025-04-15].

ČADOVÁ, Magdaléna; MOCKOVÁ, Alice; DORT, Jiří; HUML, Michal; VOTAVA, Tomáš et al., 2018. Neobvyklá příčina absence pulzace femorálních arterií u novorozence. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 19, č. 5, s. 286-289. ISSN 1803-5264. Dostupné z: Solen.cz, <https://doi.org/10.36290/ped.2018.057>. [cit. 2025-04-12].

DAVID, Jan a VOTAVA, Felix, 2024. Screening v pediatrii. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 79, č. 3, s. 129–132. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/CSPediatric2024/019>. [cit. 2025-03-14].

DOLINSKÁ, Dagmar; VIKTOROVÁ, Kateřina; BURÁŇ, Tomáš a KOTULKOVÁ, Martina, 2023. SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE. Online. *Farmakoterapeutické informace*. č. 3, s. 1-4. ISSN 1211-0647. Dostupné z: SÚKL, <https://sukl.gov.cz/file/102697/>. [cit. 2025-04-14].

Fakultní nemocnice Motol, 2022. Projekt novorozeneckého screeningu SCID a SMA. Online. S. 1-3. Dostupné z: FN Motol, <https://www.fnmotol.cz/tiskove-zpravy/projekt-novorozeneckeho-screeningu-scid-a-sma/>. [cit. 2025-04-22].

FLÖGELOVÁ, Hana; ŠULÁKOVÁ, Soňa; ŠARAPATKA, Jan; ČIVRNÝ, Jakub a LAUBOVÁ, Jana, 2023. Zlepšila se prenatální ultrazvuková diagnostika vrozených vad ledvin? Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 78, č. 6, s. 303-307. ISSN 1805-0780. Dostupné z: proLékaře.cz, <https://doi.org/10.55095/CSPediatric2023/033> [cit. 2025-04-07].

FORMÁNEK, M.; WALDEROVÁ, R.; FORMÁNKOVÁ, D.; ZELENÍK, K. a KOMÍNEK, P., 2019. Analýza výsledků screeningu sluchu novorozenců v Moravskoslezském kraji v roce 2017 a 2018. Online. *Otorinolaryngologie a foniatrie*. Roč. 68, č.3, s. 150-156. ISSN 1805-4528. Dostupné z: proLékaře.cz, <https://www.prolekare.cz/casopisy/otorinolaryngologie-foniatrie/2019-3->

19/analyza-vysledku-screeningu-sluchu-novorozencu-v-moravskoslezskem-kraji-v-roce-2017-a-2018-117709 [cit. 2025-04-23].

FRYDRYCHOVÁ, Monika; KASSAIOVÁ, Michaela; JŮZEK, Robert; CHOMIAK, Jiří a DUNGL, Pavel, 2016. Vývojová dysplazie kyčelního kloubu. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 17, č. 3, s. 141–145. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://doi.org/10.36290/ped.2016.032>. [cit. 2025-03-14].

HEJDUK, Karel a HAVLÍČKOVÁ, Hana, 2023. Screening je důležitou součástí péče o novorozence – řadu onemocnění již můžeme úspěšně léčit. Online. *Medical Tribune*. ISSN 2449-9277. Dostupné z: <https://www.tribune.cz/medicina/screening-je-dulezitou-soucasti-pece-o-novorozence-radu-onemocneni-jiz-muzeme-uspesne-lecit/#>. [cit. 2025-03-14].

HONZÍK, Tomáš; KOŽICH, Viktor; PEŠKOVÁ, Karolína a VOTAVA, Felix, 2022. Laboratorní novorozenecký screening. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 77, č. 1, s. 12-18. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://doi.org/10.55095/cspediatrie2022/002>. [cit. 2025-03-14].

CHROBOK, V.; DRŠATA, J.; JANOUC, M.; KRTIČKOVÁ, J.; HLOUŠKOVÁ, M. et al., 2020. Screening sluchu novorozenců – současný stav a jak dále? Online. *Otorhinolaryngology and Phoniatics*. Roč. 69, č. 1, s. 3-10. ISSN 1805-4528. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/en/journals/otorhinolaryngology-and-phoniatics/2020-1-19/screening-sluchu-novorozencu-soucasny-stav-a-jak-dale-122240> [cit. 2024-10-22].

KOMÍNEK, Pavel; CHROBOK, Viktor; ZELENÍK, Karol a DRŠATA, Jakub, 2017. Novorozenecký screening sluchu – význam, současný stav v ČR. Online. *Časopis lékařů českých*. Roč. 156, č. 4, s. 173–177. ISSN 1805-4420. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/casopis-lekaru-ceskych/2017-4/novorozenecky-screening-sluchu-vyznam-soucasny-stav-v-cr-61465> [cit. 2025-04-12].

KRATINOVÁ, Adriana, 2021. Syphilis congenita recens a důležitost screeningového vyšetření u gravidních žen. Online. *Dermatologie pro praxi*. Roč. 15, č. 3, s. 164–166. ISSN 1803-5337. Dostupné z: <https://doi.org/10.36290/der.2021.032>. [cit. 2025-03-14].

LI, Jinyu, XIA, Chun-hong, WANG, Eddie, YAO, Ke a GONG, Xiaohua, 2017. Screening, Genetics, Risk Factors, and Treatment of Neonatal Cataracts. Online. *Birth*

Defects Research. Vol. 109, article 10, s. 734–743. ISSN 2472-1727. Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/bdr2.1050> [cit. 2025-04-12].

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR. *Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 14/2021* [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví České republiky, 2021. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2021/12/Vestnik-MZ_14-2021.pdf. [cit. 2025-03-26].

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR. *Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 17/2023* [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví České republiky, 2023. Dostupné z: https://mzd.gov.cz/wp-content/uploads/2023/12/Vestnik-MZ_17-2023.pdf [cit. 2025-03-26].

PEŠKOVÁ, K.; CHRASTINA, P.; BÁRTL, J.; ADAM, T.; VOTAVA, F. et al., 2018. Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch v České republice. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 73, č. 6, s. 390-394. ISSN 1805-4501. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2018-6/novorozenecky-screening-dedicnych-metabolickych-poruch-v-ceske-republice-107101> [cit. 2025-03-14].

PILKA, R., 2022. Novorozenecký screening je od ledna rozšířen o další onemocnění. Online. *Česká gynekologie*. Roč. 87, č. 2, s. 144-145. ISSN 1805-4455. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/ceska-gynekologie/2022-2-5/novorozenecky-screening-je-od-ledna-rozsiren-o-dalsi-onemocneni-130703/download?hl=cs> [cit. 2025-03-14].

PIRES DA CUNHA, Laura; CAVALCANTE COSTA, Marcelo Alexandre Agra; DE MIRANDA II, Homero Augusto; GUIMARÃES, Juliana Reis; AIHARA, Teruo et al., 2021. Comparison between wide-field digital imaging system and the red reflex test for universal newborn eye screening in Brazil. Online. *Acta Ophthalmologica*. Vol. 99, no. 4, s. 1198–1205. ISSN 1755-375X. Dostupné z: PubMed, <https://doi.org/10.1111/aos.14759>. [cit. 2025-03-26].

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar; KONEČNÁ, Petra, SLABÁ Kateřina, 2020. Pacient s fenylketonurií: současné léčebné možnosti a výhled do budoucnosti. *Pediatrie pro praxi* [online]. Roč. 21, č. 5, s. 342-345. ISSN 1213-0494. Dostupné z: <https://dx.doi.org/10.36290/ped.2020.069>. [cit. 2024-12-29]

RICALDE, Rosario; CHIONG, Charlotte a LABRA, Patrick John, 2017. Current assessment of newborn hearing screening protocols. Online. *Current Opinion in Otolaryngology–Head and Neck Surgery*. Vol. 25, no. 5, s. 370-377. ISSN 1068-9508. Dostupné z: <https://doi.org/10.1097/MOO.0000000000000389>. [cit. 2025-04-12].

SELF, J.E.; TAYLOR, R.; SOLEBO, A.L.; BISWAS, S.; PARULEKAR, M. et al., 2020. Cataract management in children: a review of the literature and current practice across five large UK centres. Online. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology*. Vol. 277, no. 10, s. 2197-2218. ISSN 1434-4726. Dostupné z: PubMed, <https://doi.org/10.1038/s41433-020-1115-6>. [cit. 2025-03-26].

ŠKVRŇÁKOVÁ, Jana; BUREŠOVÁ, Renáta, HLAŇÁKOVÁ, Eva, 2016. Osm let zkušeností s celoplošným novorozeneckým screeningem sluchu v Pardubicích. *Pediatric pro praxi*. Online. Roč. 16, č. 4, s. 16. ISSN 1212-5610. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2016/04/16.pdf>. [cit. 2024-12-29]

TOBIÁŠKOVÁ, Lucie; PETRŽÍLKOVÁ, Helena, 2015. Screening otoakustických emisí u novorozenců. Online. *Profese online*. Roč. 8, č. 2, s. 11-17. ISSN 1803-4330. Dostupné z: <https://profeseonline.upol.cz/pdfs/pol/2015/02/03.pdf>. [cit. 2025-04-12].

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2024. Novorozenecký laboratorní screening se dále rozrůstá – jeho součástí je nyní 20 onemocnění. Online. Dostupné z: Národní screeningové centrum, <https://nsc.uzis.cz/res/file/projekty/sma-scid/240110-tiskova-zprava-SMA-SCID.pdf>. [cit. 2025-04-23].

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2020. Metodika realizace screeningového vyšetření kritických vrozených srdečních vad (CCHD). Online. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/res/file/projekty/cchd/cchd-metodika-realizace-screeningoveho-vysetreni.pdf>

VOTAVA, Felix; KOŽICH, Viktor; PEŠKOVÁ, Karolína; CHRASTINA, Petr; HEDELOVÁ, Monika et al., 2024. Laboratorní novorozenecký screening v České republice: výsledky z období 2010–2022. Online. *Česko-slovenská pediatrie*. Roč. 79, č. 3, s. 133-135. ISSN 1805-4501. Dostupné z: proLékaře.cz, <https://doi.org/10.55095/CSPediatric2024/022>. [cit. 2025-04-12].

YU, Ruan; CHENG, Wen; XIAOHUA, Cheng; WEI, Zhang; LIPING, Zhao et al., 2024. Genetic screening of newborns for deafness over 11 years in Beijing, China: More

infants could benefit from an expanded program. Online. *BioScience Trends*. No. 4, s. 303-314. ISSN 1881-7823. Dostupné z: <https://doi.org/10.5582/bst.2024.01178> [cit. 2025-03-26].

ZÍMA, Zdeněk, 2023. Pilotní projekt novorozeneckého screeningu SMA a SCID. Online. *Odborná společnost praktických dětských lékařů České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně*. Dostupné z: <https://ospdl.webflow.io/>, <https://ospdl.webflow.io/posts/pilotni-projekt-novorozeneckeho-screeningu-sma-a-scid>. [cit. 2025-04-13].

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Diagram PRISMA	19
Obrázek 2 Porovnání fyziologického a patologického nálezu kyčelního kloubu (zdroj: Frydrychová et al., 2016)	28
Obrázek 3 Hustá vrozená katarakta u 6týdenního kojence (zdroj: Self et al., 2020)	36
Obrázek 4 Odběrová „screeningová“ kartička (zdroj: Honzík et al., 2022)	44
Obrázek 5 Odběr kapilární krve z paty pro LNS (zdroj: Honzík et al., 2022)	45

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Hodnocení screeningu sluchu novorozenců.....	32
--	----

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

AABR	Automated Auditory Brainstem Responses (Automatizované sluchové kmenové potenciály)
ARG	Argininemie
BERA	Brainstem Evoked Responses Audiometry (Audiometrie evokovaných kmenových potenciálů)
BTD	Deficit biotinidázy
CACT	Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy
CAH	Kongenitální adrenální hyperplazie
CCHD	Kongenitální cyanotická srdeční vada
CBS	Hemocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy
CF	Cystická fibróza
CH	Kongenitální hypotyreóza
CIT	Citrulinemie I. Typu
CNS	Centrální nervový systém
CPT I	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I
CPT II	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II
ČLS JEP	Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
ČR	Česká republika
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
DPM	Dědičné metabolické poruchy
FN Motol	Fakultní nemocnice Motol
FTA	Fluorescenční absorbční test treponemové protilátky
GA I	Glutarová acidurie typ I
HIV	Human immunodeficiency Virus
HPA	Hyperfenylalaninanemie
IRT	Imunoreaktivní trypsinogen

IVA	Izovalerová acidurie
JIP	Jednotka intenzivní péče
KPS	Kalichopánvičkový systém
LCHAD	Deficit 3-hydroxylacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin
LNS	Laboratorní novorozenecký screening
MCAD	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin
MSUD	Leucinóza (nemoc javorového sirupu)
MTHFR	Hemocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy
MZČR	Ministerstvo zdravotnictví České republiky
NGS	Sekvenování nové generace
ORL	Otorinolaryngologie
PCIMP	Perinatologické centrum intermediální péče
PCIP	Centrum vysoce specializované intenzivní zdravotní péče v perinatologii
PDK	Pravá dolní končetina
PHK	Pravá horní končetina
PI	Perfúzní index
PKU	Fenylketonurie
RRR	Rychlá reaginová reakce
RRT	Retinální reflexní test
SCID	Těžký kombinovaný imunodeficit
SKK	Suchá kapka krve
SMA	Spinální muskulární atrofie
SPO	Screening pulsní oxymetrie
SÚKL	Státní ústav pro kontrolu léčiv
TEOAE	Tranzientně evokované otoakustické emise

TPHA	Treponema pallidum hemaglutinace
USA	Spojené státy americké
UZ	Ultrazvuk
ÚZIS	Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky
VDRL	Test k diagnostice venerických chorob
VDK	Vývojová dysplazie kyčle
VLCAD	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin
VVV	Vrozené vývojové vady