**Novorozenecký screening je od ledna rozšířen o další onemocnění**

Praha 6. 12. 2021 **– Součástí novorozeneckého screeningu je od 1. 1. 2022 dobrovolné vyšetření na spinální svalovou atrofii (SMA) a těžké kombinované imunodeficience (SCID).**1 **Doposud se vyšetřovalo osmnáct vzácných onemocnění.\* Díky novorozeneckému screeningu je možné zjistit onemocnění dříve, než se projeví, a předejít tak nevratnému poškození. Včasná léčba dokáže uchránit zdraví, ale i snížit náklady na pozdější terapii.**2 **Rodiče mohou nechat své děti vyšetřit bezplatně ve všech krajích ČR.**

*„Onemocnění, jako jsou cystická fibróza, fenylketonurie nebo SMA, znamenají pro život dítěte a jeho rodičů výrazné zdravotní a sociální komplikace. Díky novorozeneckému screeningu jsou pacienti včas diagnostikováni a záhy kvalitně léčeni. Dokážeme tak zamezit zbytečným komplikacím v důsledku pozdní diagnózy, jako jsou trvalá postižení nebo dokonce i předčasná úmrtí. Zařazení dalších nemocí poskytuje těmto dětem možnost na život bez vážných obtíží. Rodičům jednoznačně doporučuji tuto možnost využít,“* říká prof. MUDr. Milan Macek., DrSc., MHA, přednosta Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. LF a FN Motol, vedoucí Národního koordinačního centra pro vzácná onemocnění a předseda Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP.

Novorozenecký screening je plošné testování narozených dětí na léčitelné nemoci, které je obtížné včas diagnostikovat. Provádí se v prvních dnech života a umožňuje děti diagnostikovat ještě před výskytem počátečních příznaků.3 Novorozenecký screening je dobrovolný adostupný v každé porodnici v ČR.

**Screening odhalí závažné nemoci včas**

Pravděpodobnost, že bude u novorozence zjištěno některé z vyšetřovaných onemocnění, je velmi malá, přibližně u jednoho dítěte z 1 170 narozených.4 I přesto je screening důležitý preventivní krok, který může dítě uchránit od budoucích zdravotních komplikací.

*„Nemoci, které dnes vyšetřujeme novorozeneckým screeningem, mohou způsobit například vážné svalové nebo dýchací potíže. Díky tomu, že se nemoc odhalí hned po narození, je možné začít s léčbou už v prvních týdnech života. Screening pomáhá nejen dětem, ale poskytuje jistotu také pro rodiče, na které může kvůli náročné léčbě dopadnout psychická i finanční tíseň. Komplikace u pozdě zaléčených dětí mohou znamenat i to, že se jeden rodič musí vzdát zaměstnání a starat se o dítě prakticky 24 hodin denně. Tato situace je psychicky i finančně velmi vyčerpávající,“* zdůrazňuje profesor Macek.

**Vyšetřuje se z kapky krve po narození**

Novorozenecký screening se provádí mezi 48. a 72. hodinou po narození dítěte, a to odběrem kapky krve z patičky novorozence.5 Ta je zachycena na filtrační papírek, který je poté analyzován v jedné ze screeningových laboratoří specializujících se na vyšetření vrozených nemocí.6 Výsledky se rodiče dozví do 14 dnů od odebrání krve, u některých onemocnění to však může trvat i několik týdnů.7 Pokud nejsou rodiče nebo dětský lékař informováni do dvou měsíců, znamená to, že žádná vyšetřovaná nemoc nebyla odhalena.7 Rodiče mohou novorozenecký screening u svých dětí ve vzácných případech a ze závažných důvodů odmítnout. To neovlivní případnou léčbu z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

**\* Přehled vyšetřovaných nemocí:**

|  |  |
| --- | --- |
| Vyšetřované od  1. 6. 2016 | Vrozená funkce štítné žlázy |
| Vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách |
| Vrozená porucha tvorby hlenu (cystická fibróza) |
| Vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu |
| Argininémie |
| Citrulinémie I. typu |
| Vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin (nemoc „javorového sirupu“) |
| Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma |
| Homocystinurie z deficitu methylentetrahydrofolátreduktázy |
| Glutarová acidurie typ I |
| Izovalerová acidurie |
| Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem |
| Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem |
| Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem |
| Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I |
| Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II |
| Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy |
| Deficit biotinidázy |
| Nově pilotně vyšetřované od ledna 2022\*\* | Spinální svalová atrofie (SMA) |
| Těžké kombinované imunodeficience (SCID) |

\*\* Pilotní projekt screeningového vyšetření dvou vzácných onemocnění (SMA a SCID) je prozatím ustanoven na dva roky. V gesci ho má Národního screeningové centrum ÚZIS a Koordinační centrum pro novorozenecký screening.

Kontakt pro média:

Kristýna Hudeová, PR Manager, Havas, 727 818 975, [kristyna.hudeova@havaspr.com](mailto:kristyna.hudeova@havaspr.com)

Zdroje:

HRADILEK, Václav a STOLÍNOVÁ, Barbora. Novorozenecký screening na SMA už od 1. 1. 2022. In: *Smaci.cz* [online]. 8. 6. 2021 [cit. 2021-10-22]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/na-seminari-v-senaru-byl-oznamen-datum-zahajeni-plosneho-novorozeneckeho-screeningu-na-sma>

Co je novorozenecký screening? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>

Tisková zpráva SMA Europe ke spuštění Evropské aliance pro novorozenecký screening. In: *Smaci.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/tiskova-zprava-sma-europe-ke-spusteni-evropske-aliance-pro-novorozenecky-screening>

Souhrnné výsledky. In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/souhrnne-vysledky>

Jak se novorozenecký screening provádí? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-novorozenecky-screening-provadi>

Co je novorozenecký screening? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>

Jak se dozvím výsledek novorozeneckého screeningu? In: *Novorozeneckyscreening.cz* [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-dozvim-vysledek-ns>