



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

Národní screeningové centrum

NOVÉ SCREENINGOVÉ PILOTNÍ PROJEKTY ZAMĚŘENÉ NA MATKU A DÍTĚ

LEDEN 2019

ZPRAVODAJ ČÍSLO 06



OBSAH

1 Screening rizika předčasného porodu



NSC

SCREENING RIZIKA
PŘEDČASNÉHO
PORODU

2 Časný záchyt kritických vrozených srdečních vad u zralých novorozenců



NSC

ČASNÝ ZÁCHYT KRITICKÝCH
VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD
U ZRALÝCH NOVOROZENCŮ

3 Časný záchyt familiární hypercholesterolemie



NSC

ČASNÝ ZÁCHYT
FAMILIÁRNÍ
HYPERCHOLESTEROLÉMIE

4 Časný záchyt tyreopatií v těhotenství



NSC

ČASNÝ ZÁCHYT
TYREOPATIÍ
V TĚHOTENSTVÍ

NSC NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM

ÚZIS



Vydavatel: Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky

Kontakt: nsc@uzis.cz, mob.: 778 529 202

Adresa: Kounicova 688/26, P. O. Box č. 19, 611 00 Brno



NSC NÁRODNÍ SCREENINGOVÉ CENTRUM

Milí čtenáři zpravodaje,

tímto číslem uzavíráme přehled projektů, které realizuje Národní screeningové centrum Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR. Představíme vám podrobněji čtyři pilotní screeningové projekty, které jsou zaměřeny na matku a dítě.

První z nich je *screening rizika předčasného porodu*, s cílem předcházet předčasným porodům nebo je oddálit zavedením programu QUIPP, druhý projekt je zaměřen na *časný záchyt kritických vrozených srdečních vad*

u zralých novorozenců pomocí pulzní oxymetrie, třetí je zacílený na *časný záchyt familiární hypercholesterolemie*, nejzávažnější formy vrozené poruchy lipidového metabolismu. Poslední projekt, který vám v tomto zpravodaji představíme, je *časný záchyt tyreopatií v těhotenství*, který snižuje riziko těhotenských i novorozeneckých komplikací.

Děkujeme vám za dosavadní přízeň a do nového roku vám přejeme pevné zdraví.

Vaše Národní screeningové centrum



Screening rizika předčasného porodu zavedením programu QUIPP



NSC

SCREENING RIZIKA
PŘEDČASNÉHO
PORODU

Ročně se v České republice předčasně narodí 8–9 tisíc dětí a z toho 2–3 tisíce v pásmu těžké nezralosti (pod 1 000 g).

Předčasný porod je definován jako porod do 37. týdne těhotenství, přičemž v posledních desetiletích jeho incidence narůstá, zejména díky zvyšujícímu se věkem těhotných žen a asistované reprodukci.

Předčasný porod má významný dopad na zdraví narozeného dítěte (vznik plicních chorob a chorob trávicího ústrojí, vliv na kvalitu zraku a poškození sluchu, vznik epilepsie, poruchy psychického vývoje nebo rozvoj autistických poruch), zvyšuje náklady na zdravotní péči a klade značné nároky na pečující matku. Matka je často nucena zůstat doma, je ekonomicky neaktivní a upadá do sociální izolace.



<http://nsc.uzis.cz/>

V některých evropských zemích je používán program na určení míry rizika předčasného porodu u asymptomatických těhotných žen. V České republice žádný takový program nebyl doposud testován ani zaveden. Proto byl 1. 4. 2018 spuštěn pilotní projekt *Screening rizika předčasného porodu zavedením programu QUIPP*, který potrvá čtyři roky. Projekt integruje specifické informace o porodnické anamnéze, kvantitativním fetálním fibronektinu (qfFN) a délce děložního hrdla a ty používá pro odhad rizika předčasného porodu.

Cílem projektu je otestovat možnosti zavedení britského screeningového programu QUIPP do praxe.

Výsledkem by měl být návrh, jak zavést fungující systém diagnostiky rizika předčasného porodu, který povede k léčebně preventivním opatřením, jak předčasný porod úspěšně oddálit ku prospěchu plodu a matky.



Projekt *Screening rizika předčasného porodu zavedením programu QUIPP* probíhá na Gynekologicko-porodnické klinice 1. LF UK a VFN v Praze, Apolinářská 18, Praha 2, a odborným garantem je prof. MUDr. Antonín Pařízek, CSc.

Časný záchyt kritických vrozených srdečních vad u zralých novorozenců



NSC

ČASNÝ ZÁCHYT KRITICKÝCH
VROZENÝCH SRDEČNÍCH VAD
U ZRALÝCH NOVOROZENCŮ

Prenatální ultrazvukový záchyt kritických vrozených srdečních vad vede k odhalení asi u dvou třetin takto postižených plodů. Stále však zůstává před porodem neodhalena třetina dětí s kritickou vrozenou srdeční vadou.

Kritické vrozené srdeční vady byly v minulosti příčinou úmrtí mnoha dětí. Jejich efektivní řešení nebylo v moci tehdejší medicíny. Mezi nejvýznamnější vrozené srdeční vady patří koarktace aorty, transpozice velkých cév, hypoplastické levé srdce a totální anomální plicní návrat.

V současné době probíhá v České republice diagnostika kritických vrozených srdečních vad především na prenatální úrovni. I přes velmi kvalitní prenatální ultrazvukový screening zůstává jedna třetina dětí s neodhalenou kritickou vrozenou srdeční vadou.

Časný záchyt kritických vrozených srdečních vad u novorozenců je nabízen na populační úrovni v některých státech USA, ve Velké Británii, Irsku, Skandinávii, Polsku a Švýcarsku. V České republice jde spíše o ojedinělé a nekoordinované aktivity některých nemocnic. Z toho důvodu byl připraven nový pilotní projekt na principu pulsní oxymetrie, tedy sledování sycení krevního hemoglobinu kyslíkem před (levá horní končetina) a po odstupu ductus arteriosus (dolní končetina), který směřuje k časnému záchytu kritických vrozených srdečních vad novorozenců. Přípravná fáze pilotního projektu byla zahájena 1. 5. 2018.

Cílem pilotního projektu je metodicky připravit, realizovat a vyhodnotit výše zmíněný projekt prostřednictvím neinvazivní metody pulsní oxymetrie realizované u novorozenců před propuštěním z porodnice s cílem časného rozpoznání kritické vrozené srdeční vady.

S účinností ke dni 1. 6. 2018 byla zřízena pracovní skupina pro pilotní projekt *Časný záchyt kritických vrozených srdečních vad u novorozenců*, jejímž předsedou se stal odborný garant projektu prim. MUDr. Lumír Kantor, Ph.D., primář novorozeneckého oddělení FN Olomouc a senátor PČR. Na prvním zasedání pracovní skupiny byla projednána účast 9 neonatologických center v ČR. Zařazeny byly FN Olomouc, Thomayerova nemocnice v Praze, nemocnice v Havlíčkově Brodě, Znojmě, Kolíně, Opavě, Šternberku, Šumperku a Kroměříži. V rámci programu zasedání pracovní skupiny

<http://nsc.uzis.cz/>

zazněl návrh designu a logistiky pilotního projektu v jednotlivých centrech, návrh systému správy dat, byly probírány podklady pro veřejnou zakázku na nákup oxymetrů a čidel. V podání pana MUDr. Lubomíra Dubravy zazněla i doporučení Evropské pracovní skupiny pro screening pulsní oxymetrií u kritických vrozených srdečních vad: European Consensus statement z roku 2017. V průběhu měsíce července a srpna připravili členové pracovní skupiny interní podklady pro praktickou realizaci screeningového projektu, v průběhu září a října podklady pro veřejnou zakázku na nákup oxymetrů a čidel a další podklady pro úspěšný start projektu – metodiku výběru novorozenců a jejich rodičů k účasti v projektu, metodiku pro hodnocení záchytu srdeční vady v projektu a dále podrobnou metodiku a plán realizace projektu. Setkání center účastnících se projektu proběhlo dne 5. 11. 2018 v budově novorozeneckého oddělení Fakultní nemocnice Olomouc.

První zasedání pracovní skupiny projektu ve Valdštejnském paláci



Časný záchyt familiární hypercholesterolémie



ČASNÝ ZÁCHYT
FAMILIÁRNÍ
HYPERCHOLESTEROLÉMIE

Česká republika patří v záchytu pacientů s FH k neúspěšnějším zemím světa, přesto až 80 % nemocných dosud není diagnostikováno a není tak ani adekvátně léčeno.

Familiární hypercholesterolémie (FH) je závažné genetické onemocnění s frekvencí výskytu 1 : 200–250 osob v populaci, je to nejčastější vrozené metabolické onemocnění vůbec. Postižení jedinci mají od narození zvýšené sérové koncentrace cholesterolu a od časného dětství tak dochází k jeho ukládání ve stěnách cév a k rozvoji aterosklerózy. S tím je spojeno vysoké riziko předčasné klinické manifestace aterosklerózy v podobě ischemické kardiovaskulární příhody, která u nositelů této poruchy lipidového metabolismu až ve třetině případů končí fatálně. U mužů s FH dochází ke vzniku infarktu myokardu typicky již po 40. a u žen po 50. roce věku, ale výjimkou není ani podstatně časnější výskyt těchto komplikací. Onemocnění samotné probíhá až do klinické manifestace asymptomaticky, proto má jeho časný záchyt klíčový význam – včas zahájená léčba totiž dramaticky zlepšuje prognózu pacientů.

Familiární hypercholesterolémie se vyznačuje autozomálně dominantním typem dědičnosti s vysokou penetrancí, což znamená, že je vždy postiženo minimálně 50 % pacientových příbuzných prvního stupně a 25 % příbuzných druhého stupně. V každé rodině je tedy zpravidla několik dalších postižených členů, kteří mohou být snadno diagnostikováni, pokud je v dané rodině onemocnění odhaleno. Diagnostika FH u novorozenců má klíčový význam, neboť včas zahájená léčba (zejména pomocí statinů) vede ke snížení hladin cholesterolu a efektivně tak snižuje nebezpečí vzniku cévní příhody a úmrtí v mladém věku.

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR od 1. 11. 2018 řeší pilotní projekt screeningu s názvem *Časný záchyt familiární hypercholesterolémie*, jehož hlavním cílem je ověřit vhodnost zavedení časného záchytu FH v podobě plnohodnotného screeningového programu na celorepublikové úrovni. Vlastní screeningový proces v projektu je založen na vyšetření hladiny cholesterolu u souboru 10 000 novorozenců a v případě podezření na FH pak i následném provedení detailního molekulárně genetického vyšetření, kterým je diagnóza FH potvrzena nebo vyvrácena. Tento postup diagnostiky FH v raném věku umožňuje adekvátně reagovat a ve správnou dobu zahájit hypolipidemickou léčbu, což vede k dramatickému snížení rizika předčasných úmrtí a kardiovaskulárních ischemických příhod u pacientů s FH, a současně v sobě nese významné zlepšení kvality života pacientů s FH i úsporu nákladů v podobě snížení výdajů na léčbu pozdějších zdravotních komplikací a zachování pracovní produktivity nemocných.

<http://nsc.uzis.cz/>

Pilotní projekt probíhá pod garancí doc. MUDr. Tomáše Freibergera, Ph.D., z Centra kardiiovaskulární a transplantační chirurgie, předsedou pracovní skupiny je prof. MUDr. Michal Vrablík, Ph.D., z III. interní kliniky – kliniky endokrinologie a metabolismu 1. LF UK a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Dne 20. listopadu 2018 proběhlo v Praze první zasedání pracovní skupiny projektu, na kterém byl podrobně prodiskutován plánovaný design projektu, jeho cíle a harmonogram jejich plnění a metodika realizace vlastního screeningového vyšetření. Předpokládá se, že na projektu bude spolupracovat 10 porodnic v ČR. Zahájení realizace vlastního screeningu novorozenců v neonatologických centrech je plánováno na květen 2019.



První zasedání pracovní skupiny projektu v Praze dne 20. 11. 2018

Časný záchyt tyreopatií v těhotenství



ČASNÝ ZÁCHYT
TYREOPATIÍ
V TĚHOTENSTVÍ

Některou z forem onemocnění štítné žlázy trpí 10–15 % těhotných žen.

Zdravý vývoj plodu je jednoznačně podmíněn správnou funkcí štítné žlázy matky. Z řady studií vyplynuly výhody časně diagnostiky a terapie, které sníží počet těhotenských i novorozeneckých komplikací a také umožní dlouhodobé sledování léčených žen; tím ovlivní i celkovou kvalitu jejich života.

Nedostatečná funkce a autoimunitní onemocnění štítné žlázy mohou ovlivnit zdraví ženy i z dlouhodobého hlediska. Právě těhotenství, jako zátěžová situace, může odhalit i ženy, které jsou v riziku rozvoje onemocnění a je možné je tedy včas léčit, čímž se zabrání případným celoživotním komplikacím.

Samotné vyhledávání žen s poruchou funkce štítné žlázy by mělo být prováděno v co nejčasnějším těhotenství, aby bylo možné včas nasadit léčbu. Jde o dobu, kdy teprve dochází k vývoji mozkové kůry plodu a zároveň ještě neprobíhá vlastní produkce hormonů štítné žlázy plodu. Plod je tedy zcela závislý na tyreoidálních hormonech produkovaných mateřskou štítnou žlázou. Vlastní produkce začíná asi ve 13.–14. týdnu těhotenství, přesto je plod částečně závislý na tyreoidálních hormonech matky minimálně do 20. týdne těhotenství.

Základním parametrem k posouzení funkce štítné žlázy je tyreoidální stimulační hormon (TSH) v séru/plazmě, k posouzení příčiny (nejčastěji chronické autoimunitní tyreoiditidy) protilátky proti tyreoidální peroxidáze (TPOAb) v séru/plazmě a k posouzení závažnosti funkční poruchy (subklinická vs. manifestní hypotyreóza) volný tyroxin (FT4) v séru. Pro jejich stanovení se v současné době používají imunoanalytické metody.

Ženy s hladinou TSH vyšší, než je horní mez referenčního intervalu stanoveného pro příslušnou populaci, mají prokazatelně vyšší riziko potratu, předčasného porodu, intrauterinní růstové retardace plodu a dalších komplikací v těhotenství. Pokles TSH pod spodní limit stanoveného referenčního intervalu je spojen s preeklampií (vážná těhotenská komplikace, která může vážně ohrozit vývoj plodu i samotnou ženu). U těhotenství, která skončila ztrátou plodu, byla signifikantně vyšší hladina TSH a také nižší průměrná hladina FT4.

U mladých žen bez klinických příznaků poruchy funkce štítné žlázy se často vyskytují pozitivní TPOAb protilátky. Tyto ženy mají vyšší riziko potratu, předčasného porodu, rozvoje hypotyreózy v těhotenství a poporodní tyreoiditidy.

Z výše popsaných důvodů se celosvětově doporučuje aktivní vyhledávání rizikových těhotných žen a jejich následná časná léčba nebo aktivní dispenzarizace. Dosud používaná strategie vyhledávání rizikových žen na základě anamnestických údajů však není dostatečně efektivní a nejméně 40–50 % ohrožených žen nebývá podchyceno.

Cílem projektu je otestovat možnosti zavedení časného záchytu tyreopatií v těhotenství integrací osobní, rodinné, gynekologické a porodnické anamnézy s výsledky biochemických tyreoidálních testů (TSH, TPOAb a FT4). Pilotní projekt bude probíhat v cca 10 centrech ambulantní gynekologie, kde bude těhotným ženám odebrána krev na biochemické vyšetření. V případě positivity testu budou ženy odeslány ke spolupracujícímu endokrinologovi, který stanoví další diagnostický postup a v případě nutnosti zahájí léčbu.

Pilotní projekt bude zahájen od 1. 2. 2019.

