



**VFN PRAHA**  
VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ  
NEMOCNICE

# Screening v pediatrii

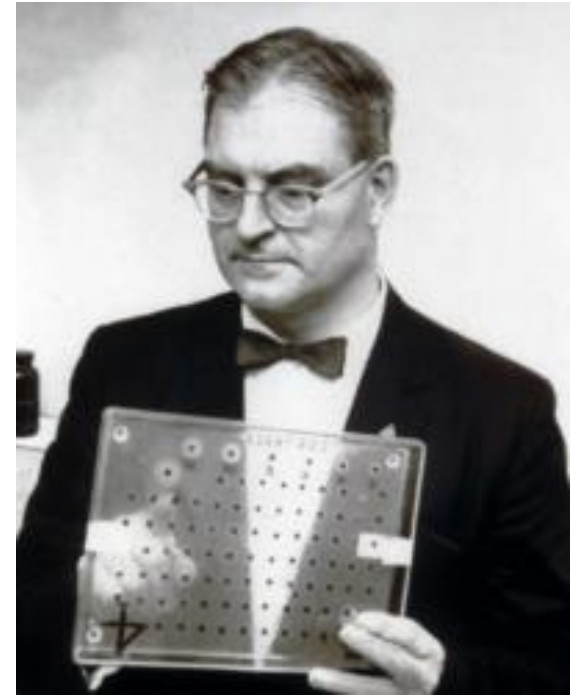
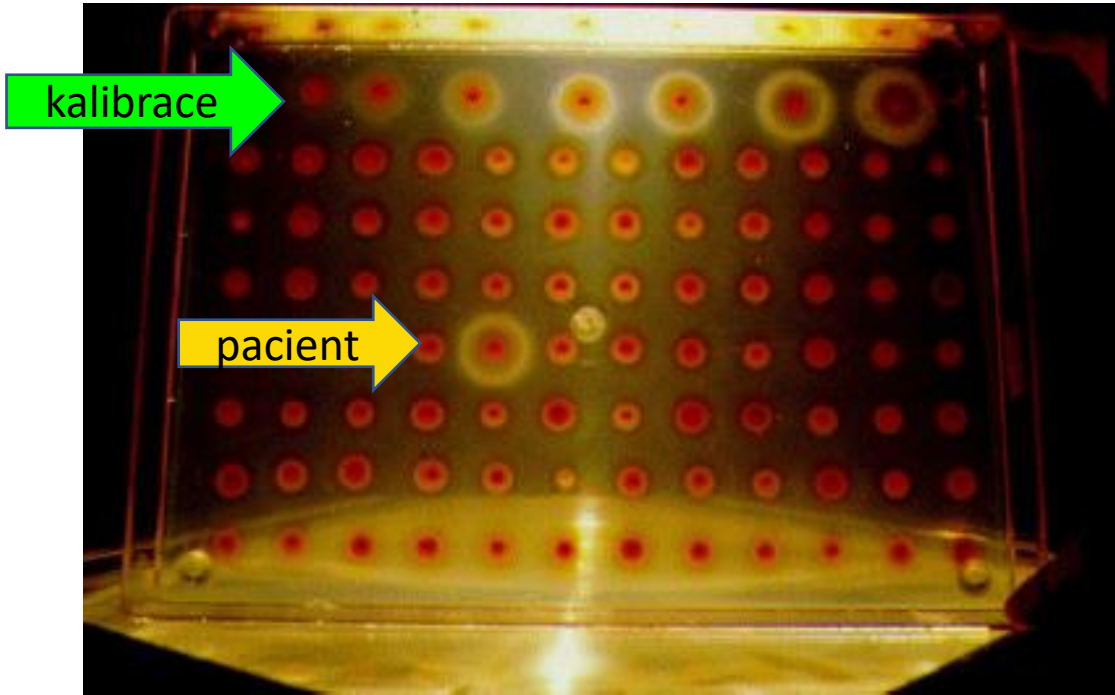
**Tomáš Honzík**

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu

1. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní  
nemocnice v Praze

# Novorozenecký screening

# První novorozenecký screeningový program



- Suché krevní kapky
- Beta-2-thienylalanin v mediu-  
inhibitor růstu *B.subtilis*
- Zvýšený Phe umožňuje růst  
bakterií

Prof. Robert Guthrie 1916-1995

Pediatrics 1963

# Souhrn kritérií pro screening

## PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE

J. M. G. WILSON

*Principal Medical Officer, Ministry of Health,  
London, England*

G. JUNGNER

*Chief, Clinical Chemistry Department, Sahlgren's Hospital,  
Gothenburg, Sweden*



WORLD HEALTH ORGANIZATION

GENEVA

1968

- **Závažný zdravotní problém s asymptomatickou fází**
- **Spolehlivý test akceptovatelný populací**
- **Účinná léčba a konsensus o tom, kdo a jak má být léčen**
- **Nákladová efektivita a kontinuální hodnocení efektivity**

# Quality assurance in screening programmes

**J A Muir Gray and June Austoker**

*Institute of Health Sciences, Oxford, UK*

All screening programmes do harm; some also do good. The responsibility of the policy-maker is to decide which programmes do more good than harm at reasonable cost and then introduce them, once they are confident that the screening programme could and will reach the standard of quality required for success. The ratio of benefit to harm is not, however, constant and this relationship demonstrates a shifting balance.

# NS u nás

1975	Fenylketonurie (PKU/HPA)
1985	kong. hypotyreóza (CH)
2006	kong. adrenální hyperplázie (CAH)
2009	Cystická fibróza (CF) + 9 DPM
2016	+ 5 DPM
2024	+ SMA, SCID

# SMA a SCID

SCID – Severe combined immunodeficiency) – porucha maturace a nebo funkce T lymfocytů (1:58 000 dříve odhad 1:100 000)

**Absence TREC – T cell receptor excision circles**

**Absence KREC – k-deleting recombination excision circles**

SMA – Spinální muskulární atrofie – *SMN1* gen  
(1:6000-10 000, přenašeči 1:40)

**Homozygotní delece exonu 7 genu *SMN1***

Nusinersen (Spinraza) či onasemnogen abeparvovec (Zolgensma)

# Pilotní studie SMA a SCID

2022-2023

Vyšetřeno 185 355 novorozenců

**22 SMA**

**18 PID**



# Newborn screening (NBS) since 2024

n=20

## Endokrinopathies

hypothyreosis  
cong. adrenal  
hyperplasia

## Cystic fibrosis

SMA

SCID

## IMD (IEM)

PKU/HPA

4 aminoacidopathies

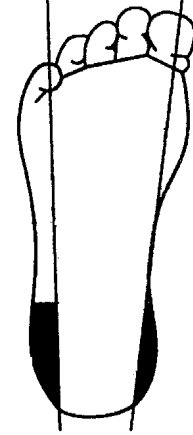
3 organic acidurias

6 fatty acid  
ox.disorders

*biotinidase  
deficiency*

# Odběr materiálu na NS

- Vzor informovaného souhlasu je uvedený v MN
- odběr na porodnici., event. PLDD (48-72 hodin života)
- vpich (resp. incize) do patičky a odběr tzv. „suché“ kapky na filtrační papír screeningovou kartičku
- zaschnutí a odeslání poštou (median doby transportu 3.5 dne)



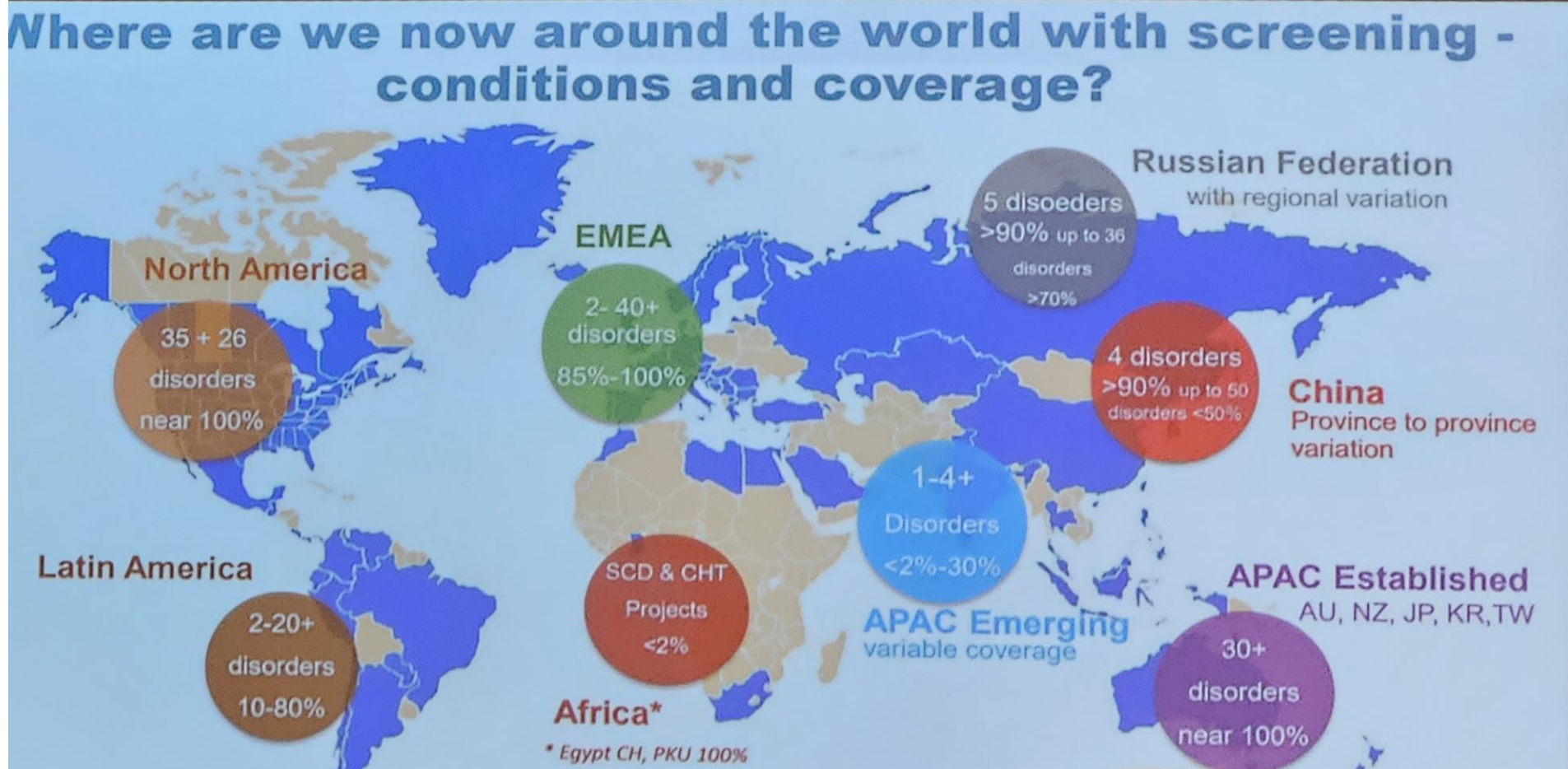
Kartičku vyplnit před odběrem Nedotýkat se oblasti pro kapky krve Při poškození kartičku nepoužít	
Jméno novorozence	053173
Rodné číslo, pořádkové číslo	075902/922
Datum a čas narození	09.06.16
Datum a čas odběru	09.06.16
Kódové číslo odběru	Praktický dětský lékař
Jméno matky	B. Novotná
Telefon matky (rodina)	022/3182
Adresa matky (pobytu)	M. P. 1701/2 Podolská nabřeží 157 PSC 147 00 PRAHA - PODOLÍ pediatrická pracoviště / PRAHA
Odesílatel vzorku	Podolská nabřeží 157 PSC 147 00 PRAHA - PODOLÍ pediatrická pracoviště / PRAHA

Kartičku vyplnit před odběrem Nedotýkat se oblasti pro kapky krve Při poškození kartičku nepoužít	
Jméno novorozence	053173
Rodné číslo, pořádkové číslo	075902/922
Datum a čas narození	09.06.16
Datum a čas odběru	09.06.16
Kódové číslo odběru	Praktický dětský lékař
Jméno matky	B. Novotná
Telefon matky (rodina)	022/3182
Adresa matky (pobytu)	M. P. 1701/2 Podolská nabřeží 157 PSC 147 00 PRAHA - PODOLÍ pediatrická pracoviště / PRAHA
Odesílatel vzorku	Podolská nabřeží 157 PSC 147 00 PRAHA - PODOLÍ pediatrická pracoviště / PRAHA

# 1,53 milionů novorozenců (2010-2023)

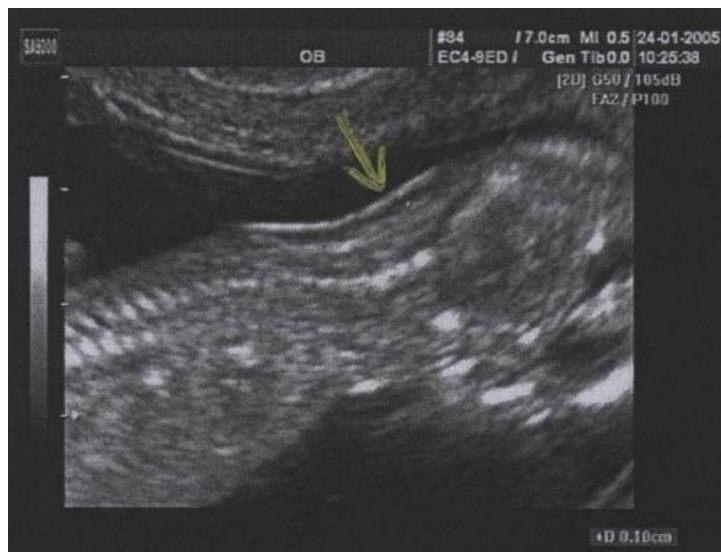
CH	1:2 870	CSF-SPID
PKU/HPA	1:4 856	84
CF	1:6 218	Hydroxyprolinemie
BTD	1:9 905	4
CAH	1:12 335	Argininjant.acidurie
FAOD	1:15 500	4
Další DPM	1:77 500	Deficit B12
SMA <sup>&amp;</sup>	1:6 800	5
SCID <sup>£</sup>	1:59 100	Deficit MTP
&£ pilot study 2022-2023		1
<b>Novorozenecká prevalence 1: 1072</b>		

# Pokrytí populací NS



28 % narozených novorozenců

# Screening v neonatologii a pediatrii



PAPP-A, AFP, bHCG  
estriol/inhibin A



## Screening – 1. trimestr

	Euploidní	T21	T18	T13
NT mm	2,0	3,4	5,5	4,0
Fb hCG	-	↑	↓	↓
PAPP-A	-	↓	↓	↓
Abs.nosní kosti %	1,4	69	53	45



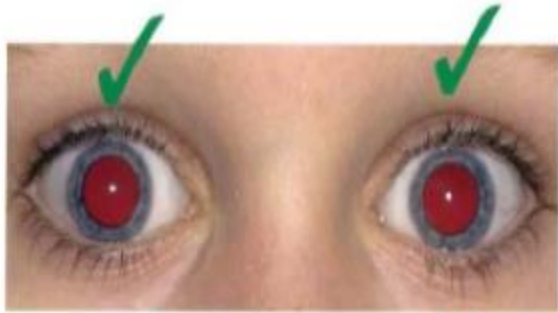
## Screening – 2. trimestr

↑AFP - VVV nekryté kůží

↓AFP ↓ uE3 ↑ hCG riziko T21

↓AFP ↓ uE3 ↓ hCG riziko T18, T13

# Screening v neonatologii



Normal reflex



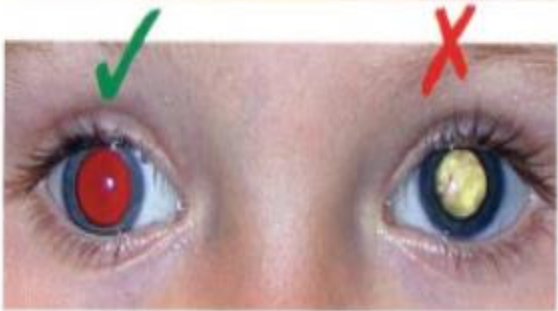
No action required



Red reflex absent



See your GP urgently



Red reflex abnormal



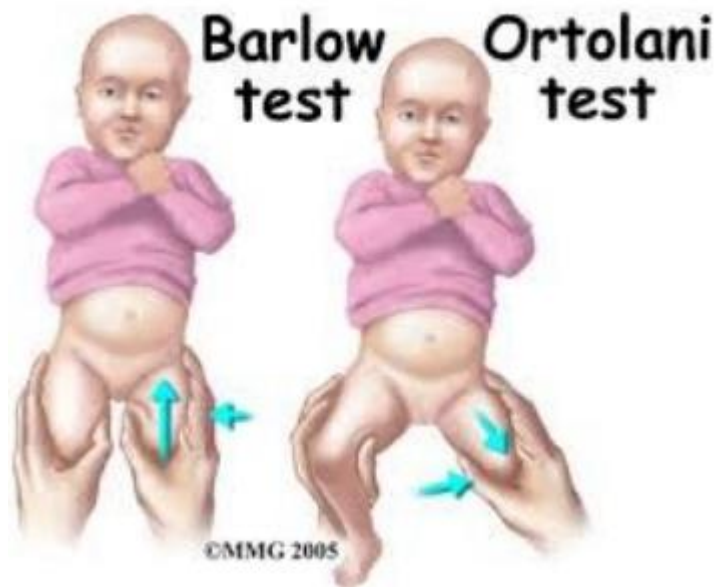
See your GP urgently

# Screening v neonatologii a pediatrii

dysplazie kyčelního kloubu – metoda „trojího síta“

dislokační

repoziční



Frejkova peřinka



Pavlíkovy třmeny



Dle USG (kostěný a chrupavčitý okraj stříšky):  
Ia, Ib – fyz.; IIa+ – nezralá kyčel; IIa-, IIb – lehká dysplázie;  
IIc – dysplázie; IId, IIIa, IIIb, IV – decentrace



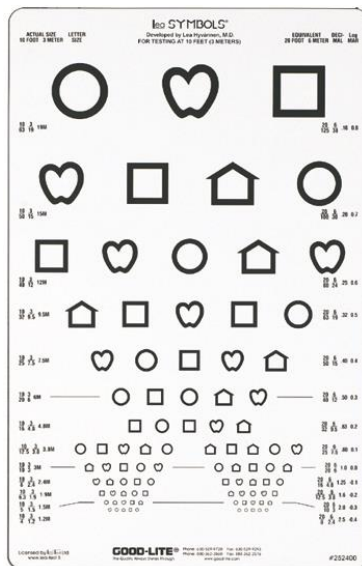
# Screening v pediatrii

Plusoptix



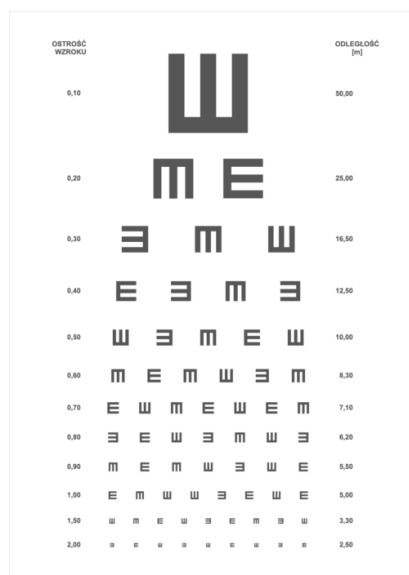
1-2 roky

Lea symbols



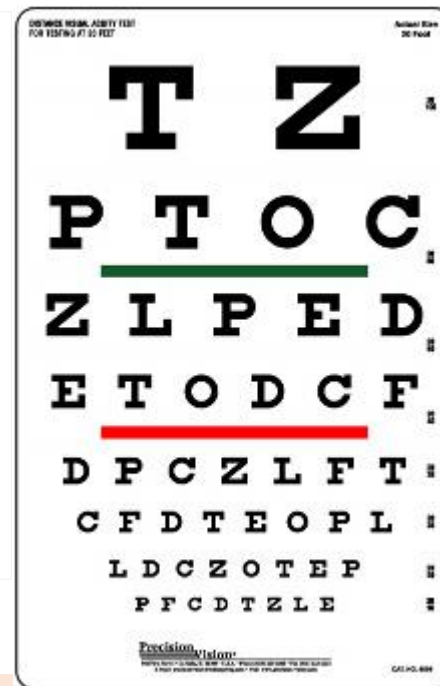
3 roky

Pflügerovy háky



4-6 let

Snellenovy optotypy



7 let

- otoakustické emise
- USG ledvin
- vyšetření sluchu a zraku u PLDD
- zhodnocení PMV, měření TK u PLDD, záchyt obezity
- Dětský autismus (PAS)
- TG 5L a 13L u rizikových dětí
- Školní zralost, rizikové chování

## Modifikovaný dotazníkový test pro záchyt poruchy autistického spektra u batolat

Přeloženo se souhlasem autora z anglického originálu:

Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up

(M-CHAT-R/F)<sup>TM</sup>

Diana L. Robins, Ph.D.  
Deborah Fein, Ph.D.  
Marianne Barton, Ph.D.

0-2 body nízké riziko

3-7 střední riziko

8-20 vysoké riziko

## M-CHAT-R<sup>TM</sup>

Odpovězte prosím na následující otázky. Myslete na to, jak se dítě obvykle chová. Pokud dítě danou aktivitu provedlo několikrát, ale běžně to nedělá, odpovězte prosím **ne**. Zakroužkujte prosím **ano** nebo **ne** u každé otázky. Mnohokrát děkujeme.

1. Pokud ukážete na něco na opačné straně místnosti, podívá se na to Vaše dítě? (např. ukážete-li na hračku nebo zvířátko, podívá se na něj?)	Ano	Ne
2. Napadlo Vás někdy, že by Vaše dítě mohlo být neslyšící?	Ano	Ne
3. Hraje si Vaše dítě jako "na něco"? (např. předstírá, že pije z prázdného hrnku, že telefonuje, nebo předstírá, že krmí panenku či plyšové zvířátko?)	Ano	Ne
4. Leze Vaše dítě rádo po různých věcech? (např. po nábytku, po prolézačkách na dětském hřišti, nebo po schodech.)	Ano	Ne
5. Dělá Vaše dítě neobvyklé pohyby prsty blízko svých očí? (např. kroučí prsty v blízkosti očí?)	Ano	Ne
6. Ukazuje Vaše dítě jedním prstem, aby požádalo o nějakou věc či o pomoc? (např. ukazuje na jídlo nebo hračku, na které nedosáhne?)	Ano	Ne
7. Ukazuje Vaše dítě jedním prstem, aby Vás upozornilo na něco zajímavého? (např. ukazuje na letadlo na obloze nebo velké nákladní auto na silnici?)	Ano	Ne
8. Zajímá se Vaše dítě o jiné děti? (např. sleduje jiné děti, směje se na ně nebo jde za nimi?)	Ano	Ne
9. Nosí Vám Vaše dítě různé věci, jen aby Vám je ukázalo, nikoliv jako žádost o pomoc? (např. ukáže Vám květinu, plyšové zvířátko nebo autíčko na hraní?)	Ano	Ne
10. Reaguje Vaše dítě, když na něj zavoláte jménem? (např. vzhledne k Vám, začne mluvit, žvatlat nebo přeruší dosavadní činnost, když na něj zavoláte jménem?)	Ano	Ne
11. Když se na své dítě usmějete, oplátí Vám úsměv?	Ano	Ne
12. Rozruší Vaše dítě každodenní zvuky? (např. křičí nebo pláče v reakci na zvuky jako jsou například zvuk vysavače či hlasitá hudba?)	Ano	Ne
13. Chodí Vaše dítě?	Ano	Ne
14. Dívá se Vám Vaše dítě do očí, když s ním mluvíte, hrajete si spolu, nebo jej oblékáte?	Ano	Ne
15. Snaží se Vaše dítě napodobovat Vaše pohyby? (např. mává na rozloučenou, tleská nebo vydává legrační zvuky, pokud to uděláte Vy?)	Ano	Ne
16. Pokud se podíváte nějakým směrem, rozhlíží se Vaše dítě, aby zjistilo, na co se díváte?	Ano	Ne
17. Snaží se Vás Vaše dítě přimět, abyste se na něj dívali? (např. dívá se na Vás, když chce pochválit, nebo říká, "podívej se"?)	Ano	Ne
18. Pochopí Vaše dítě pokyn, který mu dáte? (např. pochopí Vaše dítě pokyny jako "dej tu knížku na židli" nebo "přines mi deku", aniž byste na dané předměty museli ukazovat?)	Ano	Ne
19. Pokud nastane nová situace, podívá se na Vás Vaše dítě, aby vidělo, jak na ni reagujete? (např. pokud slyší zvláštní či neznámý zvuk, nebo spatří novou hračku, podívá se Vám do obličeje?)	Ano	Ne
20. Má Vaše dítě rádo pohybové aktivity? (např. houpete-li jej na houpačce nebo na svém klíně.)	Ano	Ne

**NE – riziko PAS**

**Jen u 2, 5 a 12 – je ANO riziko PAS**

## ČASNÝ ZÁCHYT ONEMOCNĚNÍ V NOVOROZENECKÉ A DĚTSKÉ PÉČI

