



U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 19. 1. 2022 | Strana 1 z 2

TISKOVÁ ZPRÁVA

Nový screening odhalí spinální svalovou atrofii už po narození. V Čechách ho nabízí jen VFN

Jako jediné pracoviště v Čechách nabízí od ledna Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) screening novorozenců na spinální svalovou atrofii (SMA) a těžké kombinované imunodeficiencie (SCID). Pro Moravu poskytuje stejné služby Fakultní nemocnice Brno. Stačí kapka krve na novorozenecké kartičce a do několika hodin mají pracovníci diagnostických laboratoří výsledky. O pilotní screeningový program, který dává šanci rizikovým novorozencům na kvalitní život bez následků, má zájem až 90 % rodiček. Vyšetření navíc hradí zdravotní pojišťovny.

Do VFN přijde z porodnic zhruba 1500 vzorků týdně „*Překvapil nás obrovský zájem o vyšetření, protože pilotní fáze je zcela dobrovolná, hrazená z veřejného zdravotního pojištění,*“ uvádí Ing. Karolína Pešková, primářka Diagnostických laboratoří dědičných poruch metabolismu Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN, kde se vzorky krve zpracovávají, a konstatuje: „*Účastnit se mohou všechny české porodnice, kde probíhá standardně běžný novorozenecký screening na osmnáct vzácných nemocí, maminkám zde nabízejí možnost testování na další dvě onemocnění. A zájem překonal všechna naše očekávání. O vyšetření na spinální svalovou atrofii a těžké formy poruch imunitního systému má zájem až 90 % všech maminek.*“

Stačí kapka krve z patičky

Novorozenecký screening se běžně odebírá už 10 let, využívá se stále stejná novorozenecká kartička, na kterou se mezi 48 a 72 hodinami po porodu odebere miminku krev z patičky. „*V rámci pilotního projektu se využívá stejná novorozenecká kartička se vzorkem krve, kterou posílají porodnice poštou do naší laboratoře a my s ním pracujeme,*“ vysvětluje Ing. Pešková. „*Stačí v kartičce vyrazit terčík o průměru 3,2 milimetru a do tří hodin nám přístroje vyhodnotí výsledky,*“ dodává primářka. Pokud by se objevil sporný či pozitivní výsledek, test se okamžitě opakuje a při opakované pozitivitě screeningu musí dojít k potvrzení diagnózy lékaři genetiky ve Fakultní nemocnici Motol, s níž VFN úzce spolupracuje.

Smysl screeningu: nemoc zachytit dřív, než se projeví příznaky

„*Věříme, že se obě nemoci zařadí do běžného vyšetřovacího schématu, protože na obě nově screenované nemoci už léčba existuje a pokud onemocnění odhalíme ve stádiu, kdy se ještě neprojevily první příznaky, má dítě šanci prožít normální život prakticky bez omezení,*“ argumentuje Ing. Pešková a pokračuje: „*To je hlavním smyslem screeningu: zachytit jakékoliv onemocnění včas, aby dítě mělo šanci na život bez vážných obtíží, případně na úplné vyléčení.*“ Vzhledem k tomu, že se jedná o vzácná onemocnění (spinální svalovou atrofii v ČR lékaři diagnostikují u jednoho dítěte z 10 tisíců nově narozených a těžkou kombinovanou imunodeficienci dokonce u jednoho z 50 až 100 tisíců narozených dětí), ve VFN za více než dva týdny testování zatím žádný případ neodhalili. „*Předpokládáme, že do roka budeme mít cca 10 záchytů případů spinální muskulární atrofie a 3 až 4 imunodeficiencie,*“ počítá Ing. Pešková a uzavírá: „*Na ministerstvu zdravotnictví pracuje komise,*



U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 19. 1. 2022 | Strana 2 z 2

TISKOVÁ ZPRÁVA

kteřá stojí za přípravou celého pilotního projektu a nadále se bude průběžně scházet, vyhodnocovat průběh pilotního projektu, vychytávat slabá místa projektu a vylepšovat je tak, abychom mohli po dvou letech obě nemoci zařadit mezi běžně vyšetřované a bylo jich v rámci novorozeneckého screeningu už celkem 20!“

O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) patří mezi největší nemocnice v ČR. Poskytuje základní, specializovanou, a zvláště specializovanou léčebnou, ošetrovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékařskou péči, včetně technologicky náročných příprav cytostatik nebo sterilních léčivých přípravků. Je zároveň hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.

www.vfn.cz

O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů

www.lf1.cuni.cz

Pro další informace:

Mgr. Marie Heřmánková, tisková mluvčí VFN v Praze, e-mail: marie.hermankova@vfn.cz,
tel.: 224 962 074