



SKRÍNINGOVÉ CENTRUM NOVORODENCOV SR

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou

Nám. L. Svobodu 4, 974 09 Banská Bystrica

Tel.& Fax.: 048 472 65 47 Mob.: 0918 696 968 E-m.: scn@dfnbb.sk

Ročná správa novorodeneckého skríningu za rok 2014.

Skríningové centrum novorodencov SR (SCN SR) pri Detskej fakultnej nemocnici s poliklinikou v Banskej Bystrici je centrálné laboratórium pre novorodenecký skríning kongenitálnej hypotyreózy (KH), kongenitálnej adrenálnej hyperplázie (CAH), cystickej fibrózy (CF) a vybraných dedičných metabolických porúch (DMP). Vyšetruje suché krvné vzorky všetkých novorodencov, odoberané v 72 - 96. hodine života. Novorodenecký skríning KH, CAH, CF a vybraných DMP je právne podložený 42. Odborným usmernením Vestníka MZ SR, čiastka 39 – 60 z 27.12.2012. Štandardizované postupy SCN SR spĺňajú jednotlivé Články Odborného usmernenia MZ SR.

A. Novorodenecký skríning kongenitálnej hypotyreózy.

V skríningu KH sa vyšetruje tyreotropný hormón (TSH) v suchej krvnej vzorke metódou TSH ILMA, čo je imunoluminometrické kvantitatívne stanovenie TSH súpravou od firmy Immunotech Praha. Doporučená a overená hodnota cut-off limitu je 10 mIU/L - upresňovaná podľa denného vyhodnocovania priemernej hodnoty. Hodnoty v rozmedzí 10 – 20 mIU/L sa hodnotia ako „mierne“ suspektné (šedá zóna), hodnoty nad 20 mIU/L sú považované za „horúci“ recall. SCN SR je zaradené do externej kontroly kvality (Referenzinstitute für Bioanalytik DGKL, Bonn) a má platný Certifikát, monitorovaný 4 krát do roka. V laboratóriu je zavedená aj interná kontrola kvality na presnosť a správnosť metódy.

Región	Počet vyšetrených novorodencov	Recall	%	Záchyt KH
Západ	22989 + 46*	205	0,99	19
Stred	14130 + 7*	167	1,31	13
Východ	17883 + 6*	143	0,89	9
Spolu	55 002+59 = 55 061	515	1,06	41

*Pôrody doma

V roku 2014 bolo vyšetrených 55 061 novorodencov a zachytených 41 prípadov KH, incidencia je 1 : 1 343 živorodených.

Rozdelenie zachytených prípadov:

Agenéza.....	5
Ektopia.....	7
Dyshormogenéza.....	10
Struma lingvy.....	1
Hypoplázia ŠŽ.....	3
Subklinická KH.....	4
Bližšie neurčená.....	11

Z počtu **515 suspektných záchyto** (recall) bolo okrem klasických kongenitálnych hypotyreóz zachytených **25 tranzitných hypotyreóz**, zostávajú v sledovaní recall centier.

Oneskorene zvýšená hladina (late) TSH bola zachytená u **11 prípadov**. Vzostup TSH bol zachytený v reskríningu, priemerný deň záchyty diagnózy u late formy **bol 14. deň** života. **Od roku 2004, kedy bol reskríning zavedený, je to spolu 45 takto zachytených prípadov hypotyreóz**. Väčšinou sú to deti s NPH a nezrelé.

Priemerná hodnota TSH u zachytených prípadov bola 97,30 mIU/L (3,8 - 500) a priemerný deň nahlásenia diagnózy bol 10,64 deň (7 – 19).

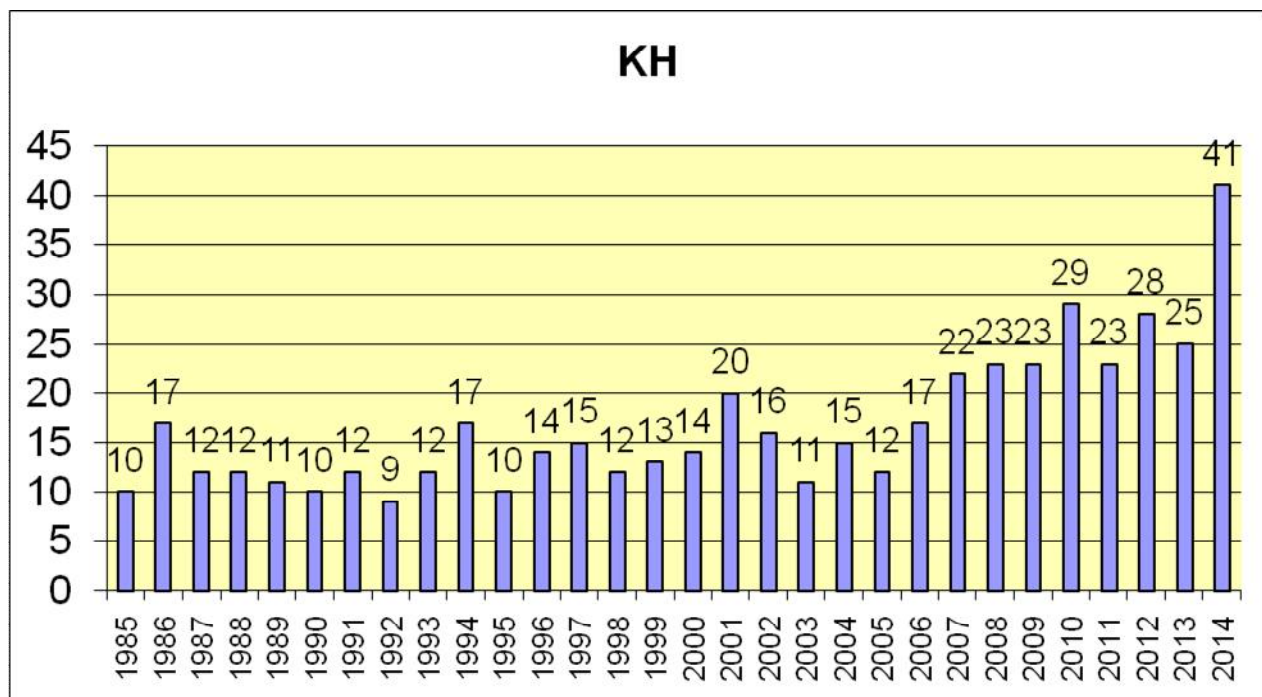
Z počtu 41 záchyto je 21 dievčat a 20 chlapcov.

V období 1985 - 2014 bolo v skríningu KH vyšetrených 1 870 344 novorodencov a zachytených 506 porúch štítnej žľazy, incidencia ochorenia 1 : 3 696 živorodených.

	Positive CH	Negative CH	
Positive	TP = 40	FP = 474	→PPV = TP/ (TP + FP) = 7,8 %
Negative	FN = 1	TN = 55 020	→NPV = TN/ (FN + TN) = 99,9%
	↓ Sensitivity = TP/ (TP + FN) = 97,6%	↓ Specificity = TN/ (FP + TN) = 99,1%	

Tabuľka štatistických parametrov novorodeneckého skríningu KH za rok 2014

Validita testu = TP+TN/TP+FP+FN+TN = 99,14%



Grafické znázornenie potvrdených prípadov KH 1985 –2014

B. Novorodenecký skrining fenylketonúrie.

Skrining FKU od 1.1.2013 sa spolu so skriningom pre vybrané DMP realizuje pomocou LC-MS/MS – tandemovej hmotnostne spektrometrie. Princípom stanovenia je kvantifikovať koncentrácie príslušných aminokyselín a acylkarnitínov pomocou tandemovej hmotnostnej spektrometrie (MS/MS) bez chromatografického delenia tzv. flow injection analysis (FIA) po ich extrahovaní zo suchej kvapky krvi. Na prípravu vzoriek používame certifikovaný derivatizovaný kit Chromsystems. Stanovenie fenylalanínu podlieha externej kontrole kvality CDC v Atlante 4 krát ročne, výsledky externej kvality kontroly sú potvrdené Certifikátom.

Pre skrining FKU je stanovený cut – off limit 110 umol/L a zároveň pomer Phe/Tyr

(fenylalanín/tyrozín) 1,5. Pomer je dôležitý pre odlišenie vplyvu parenterálnej výživy novorodenca – ako falošnej pozitivity - v profile aminokyselín. Hodnoty Phe nad 240 umol/L a súčasne pomer Phe/Tyr nad 1,5 sú hlásené ako horúci recall.

Región	Počet vyšetrených novorodencov	Recall	%	Záchyt FKU
Západ	22989 + 46*	14	0,07	5
Stred	14130 + 7*	13	0,10	3
Východ	17883 + 6*	15	0,09	6
Spolu	55 002+59 = 55 061	42	0,08	14

*Pôrody doma

V roku 2014 bolo vyšetrených 55 061 novorodencov a zachytených 14 prípadov fenyktonúrie/hyperphenylalaninémie. Incidencia 1 : 3 933 živorodených.

Rozdelenie zachytených prípadov:

Hyperfenylalaninémia.....5

Fenyktonúria.....9

Priemerná hodnota fenylalanínu u zachytených prípadov bola 507,0 µmol/L (112 - 1420)

Priemerný deň nahlásenia diagnózy do recall centier bol 9,6 dňa (5-25). Zo zachytených prípadov je 7 dievčat a 7 chlapcov.

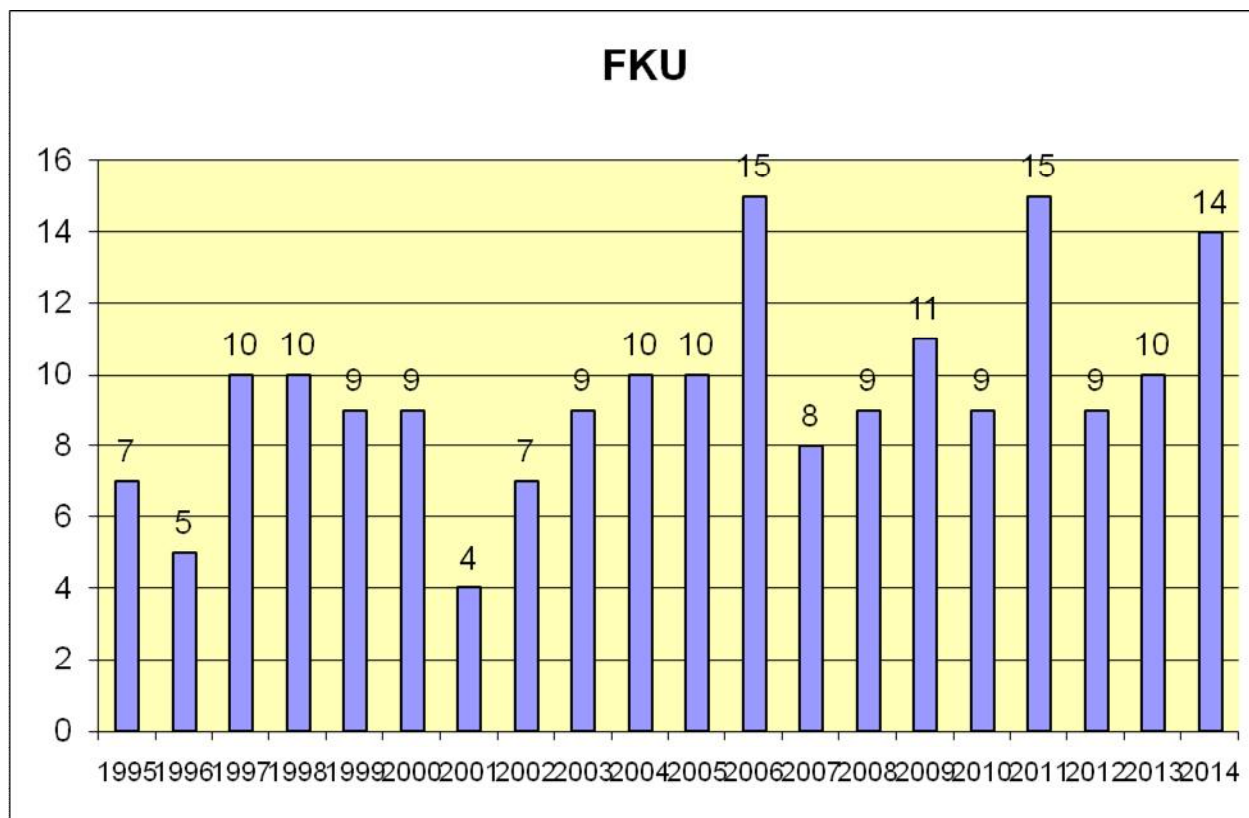
Stanovením fenylalanínu zo suchej krvnej vzorky pomáhame monitorovať u pacientov s fenyktonúriou správnosť liečby fenyktonúrie. Monitorujeme 250 pacientov, vyšetřili sme 1891 vzoriek. Sú medzi nimi aj dospelé tehotné pacientky s fenyktonúriou, kde je kontrola mimoriadne dôležitá z hľadiska vývoja plodu a stavu matky.

Od roku 1995 bolo vyšetřených 1 093 063 novorodencov a zachytených 190 detí s fenyktonúriou, incidencia ochorenia je 1 : 5 753 živorodených.

	Positive PKU	Negative PKU	
Positive	TP = 14	FP = 28	→PPV = TP/ (TP + FP) = 33,3%
Negative	FN = 0	TN = 55 047	→NPV = TN/ (FN + TN) = 100 %
	↓ Sensitivity = TP/ (TP + FN) = 100%	↓ Specificity = TN/ (FP + TN) = 99,94%	

Tabuľka štatistických parametrov novorodeneckého skríningu FKU za rok 2014

Validita testu = TP+TN/TP+FP+FN+TN = 99,94 %



Grafické znázornenie potvrdených prípadov FKU 1995 – 2014

C. Novorodenecký skrining kongenitálnej adrenálnej hyperplázie .

Skrining CAH je založený na meraní hladiny 17 hydroxyprogesterónu (17OHP) v suchej kvapke krvi novorodencov metódou imunoluminometrickej analýzy, súpravou Neo 17OHP LIA od firmy Immunotech Praha. Hladina 17 OHP je závislá na pôrodnej hmotnosti a zrelosti novorodenca, čomu je prispôsobený cut off limit, v rozsahu od 15 ng/ml - 40 ng/mL. Cut off limit je upresňovaný denne podľa priemernej hodnoty. Sme zaradení do externej kontroly kvality s platným certifikátom, monitorovaným 4 krát ročne spolu s TSH v DGKL Bonn.

Región	Počet vyšetrených novorodencov	Recall	%	Záchyt CAH
Západ	22989 + 46*	17	0,08	2
Stred	14130 + 7*	10	0,08	0
Východ	17883 + 6*	19	0,12	2
Spolu	55 002+59 = 55 061	46	0,09	4

*Pôrody doma

V roku 2014 bolo vyšetrených 55 061 novorodencov a zachytené 4 prípady CAH. Incidencia 1 : 13 765 živorodených.

Rozdelenie zachytených prípadov:

Klasická forma CAH, soľná forma.....4 (2 dievčatá + 2 chlapci)

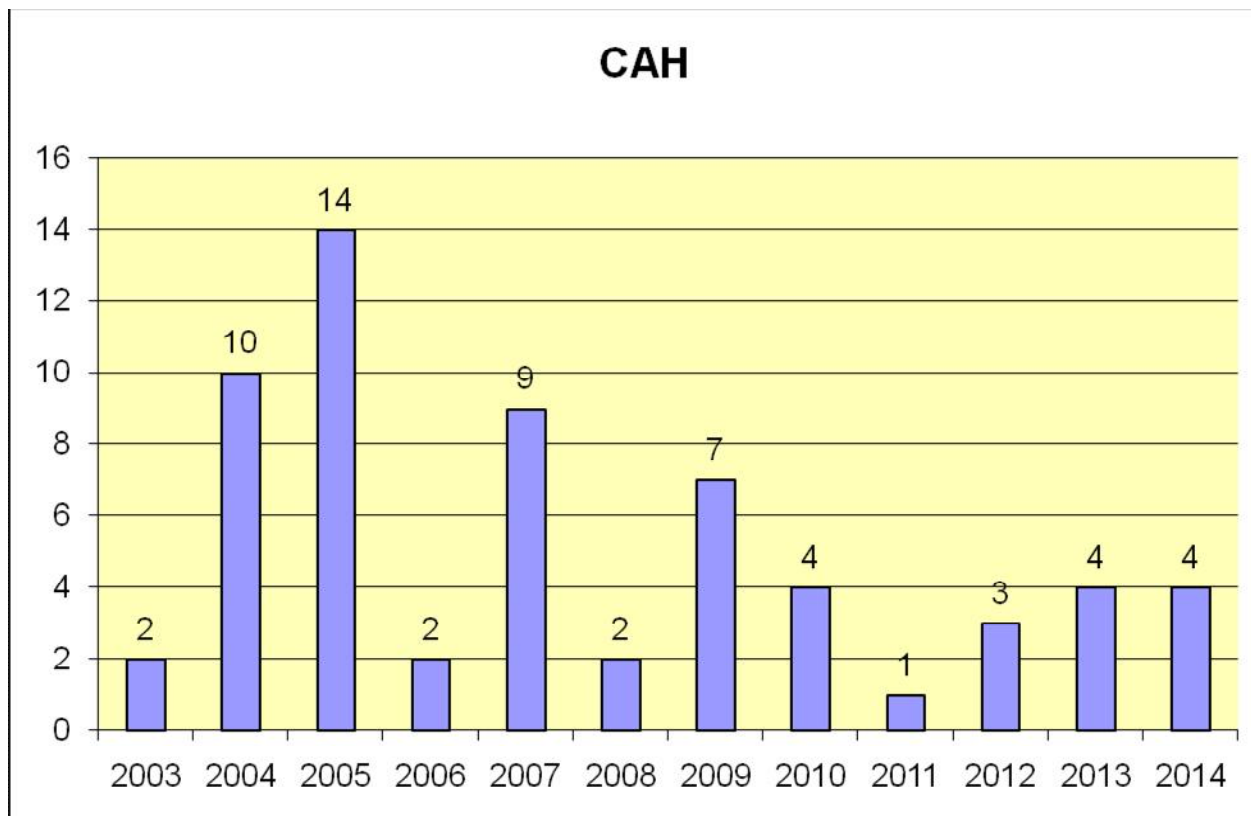
Priemerná hodnota 17OHP u soľnej formy ochorenia bola 212,2 ng/mL a priemerný deň nahlásenia diagnózy je 8 deň života.

Od roku 2003 bolo vyšetrených 608 079 novorodencov a zachytených 63 prípadov CAH. Incidencia 1 : 9 652 živorodených.

	Positive CAH	Negative CAH	
Positive	TP = 4	FP = 42	→PPV = TP/ (TP + FP) = 8,7%
Negative	FN = 0	TN = 55 057	→NPV = TN/ (FN + TN) = 100 %
	↓ Sensitivity = TP/ (TP + FN) = 100%	↓ Specificity = TN/ (FP + TN) = 99,92%	

Tabuľka štatistických parametrov novorodeneckého skríningu CAH za rok 2014

Validita testu = TP+TN/TP+FP+FN+TN = 99,99%



Grafické znázornenie potvrdených prípadov CAH 2003 - 2014

D. Novorodenecký skrining cystickej fibrózy.

Skrining CF sa vyšetruje v SCN SR od 1. 2. 2009. Stanovuje sa hladina imunoreaktívneho trypsinogénu (IRT) v suchej krvnej vzorke súpravou neo IRT ILMA KIT firmy Immunotech.. Princíp metodiky je imunoluminometrické stanovenie IRT v suchej krvnej vzorke typu „sandwich“. Výsledky sú udávané v ng/mL. V skriningu CF je zavedený algoritmus IRT/IRT, čo znamená meranie IRT v dvoch vzorkách u suspektných pacientov. Rozhodujúci limit (cut off) pre prvý odber (IRT/1) vo vzorke odobratej v čase 72. – 96 . hodiny života je 70 ng/mL (99 % percentil). Rozhodujúci limit pre druhý odber (IRT/2), odobratý na 14. – 21. deň života je 60 ng/mL. V skriningu CF používame pre rómske etnikum IRT/1 cut off 84 ng/mL a IRT/2 cut off 72 ng/mL - vyšší o 20% oproti európskemu etniku. Zavedenie etnického parametra umožnilo štatisticky odlíšiť koncentrácie IRT u kaukazského a rómskeho etnika.

Externú kontrolu kvality realizuje CDC (Centers for Disease Control and Prevention), Atlanta, Newborn Screening Quality Assurance Program. Za rok 2014 bol získaný Certifikát úspešnosti externej kontroly kvality.

Región	Počet vyšetrených novorodencov	Recall	%	Záchyt CF
Západ	22989 + 46*	57	0,27	3
Stred	14130 + 7*	55	0,43	1
Východ	17883 + 6*	69	0,43	1
Spolu	55 002+59 = 55 061	181	0,37	5

V roku 2014 bolo vyšetrených 55 061 novorodencov a zachytených 5 prípadov cystickej fibrózy. Incidencia ochorenia 1 : 11 012 živorodených.

Priemerná hodnota IRT/1 bola 175,7 ng/mL (122 – 313), priemerná hodnota IRT/2 bola 118,8 ng/mL (80-190). Priemerný deň nahlásenia diagnózy bol 17,6 dňa života (7-29). Priemerná koncentrácia chloridov v pote, vyšetrovaných pilokarpínovou iontoforézou, bola 96,2 mmol/L (58-119). Zo zachytených prípadov sú 3 dievčatá a 2 chlapci.

Genetické mutácie zachytených prípadov sú nasledovné:

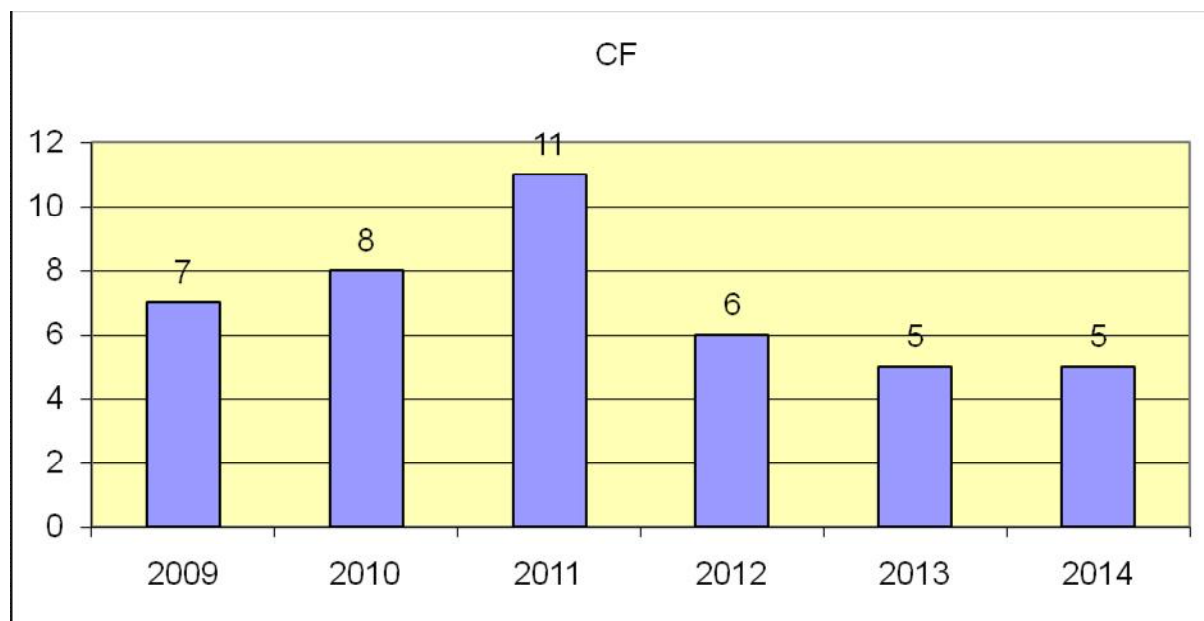
Δ F508/Δ F508.....4
 ΔF508/CFTR del2,3.....1

Od 1.2.2009 bolo vyšetrených 329 738 novorodencov a zachytených 43 detí s cystickou fibrózou, incidencia ochorenia 1 : 7 668 živorodených.

	Positive CF	Negative CF	
Positive	TP = 5	FP = 176	→PPV = TP/ (TP + FP) = 2,8 %
Negative	FN = 0	TN = 55 056	→NPV = TN/ (FN + TN) = 100 %
	↓ Sensitivity = TP/ (TP + FN) = 100%	↓ Specificity = TN/ (FP + TN) = 99,68%	

Tabuľka štatistických parametrov novorodeneckého skríningu CF za rok 2014

Validita testu = TP+TN/TP+FP+FN+TN = 99,68%



Grafické znázornenie potvrdených prípadov CF 2009 – 2014

Etnické parametre v skríningu cystickej fibrózy.

Región	Počet novorodencov	Európske etnikum	Rómske etnikum
ZSK	23 035	22 171	864
SSK	14 137	12 546	1591
VSK	17 889	11666	6223
Spolu	55 061 100%	46 383 84,2 %	8678 15,8 %

ZSK

Počet európskeho etnika.....22171.....recall.....55.....0,24 %
 Počet rómskeho etnika.....864.....recall.....2.....0,23%

SSK

Počet európskeho etnika.....12546.....recall.....48.....0,38. %
 Počet rómskeho etnika.....1591.....recall.....7.....0,43 %

VSK

Počet európskeho etnika.....11666.....recall.....48.....0,41. %
Počet rómskeho etnika.....6223.....recall.....21.....0,33 %

Spolu	Počet novor.	Recall	%
Európske etnikum	46 383	151	0,33
Rómske etnikum	8678	30	0,34

V štatistickej analýze porovnania priemernej koncentrácie IRT podľa etník boli zistené vyššie hodnoty IRT u rómskeho etnika - o 34 % - oproti kaukazskému etniku. Výsledky boli prezentované na medzinárodnej konferencii ISNS v rokoch 2012 a 2013. V skríningu CF používame pre rómske etnikum IRT/1 cut off 84 ng/mL a IRT/2 cut off 72 ng/mL, zohľadňujúc štatistický rozdiel priemernej hodnoty IRT rómskeho a kaukazského etnika. Napriek vyššiemu cut off limitu je percento recallu rómskych detí takmer zhodné s európskym etnikom, **v regióne SSK vyššie**. V rozpore s tým doteraz nebol potvrdený diagnostickým testom **žiadny prípad cystickej fibrózy v rómskom etniku v novorodeneckom skríningu od roku 2009**.

Región 2009 - 2014	Počet novorodencov	Počet zachytených CF	Incidencia v regióne
ZSK	130747	28	1 : 4 669
SSK	89344	12	1 : 7 445
VSK	109647	3	1 : 36 549
Spolu	329738	43	1 : 7 668

Tabuľka súhrnného záchytu CF podľa regiónov Slovenska za roky 2009 - 2014

Štatistika rómskeho etnika 2010 – 2014.

ZSK 2010 – 2014 4583 rómskych novorodencov
SSK 2010 – 2014.....7418 rómskych novorodencov
VSK 2010 – 2014.....26193 rómskych novorodencov
Spolu 2010 – 2014.....38 194 rómskych novorodencov

V NS CF nebol potvrdený v rómskom etniku pozitívny prípad ochorenia CF, v rokoch 2010 – 2014 máme evidovaných 38 194 novorodencov rómskeho etnika, skrínigová prevalencia > 1 : 38 194.

E. Novorodenecký skrining vybraných dedičných metabolických porúch.

Od 1. januára 2013 na Slovensku vyšetrujeme v skriningu dedičných metabolických porúch metódou tandemovej hmotnostnej spektrometrie – LC- MS/MS nasledovné ochorenia: FKU/HPA, MSUD – leucinózu, MCAD – deficit acyl CoA dehydrogenázy MK so stredným reťazcom, VLCAD - deficit acyl CoA dehydrogenázy MK s veľmi dlhým reťazcom, LCHAD - deficit 3OH acyl CoA dehydrogenázy MK s dlhým reťazcom, CPT I. – deficit karnitínpalmitoyltransferázy I., CPT II/CACT - deficit karnitínpalmitoyltransferázy II/deficit karnitín – acylkarnitíntranslokázy, GA.I. – glutarová acidúria I., IVA – izovalerová acidúria. Markery pre jednotlivé ochorenia boli spracované derivatizovanou metódou suchej kvapky krvi a analyzované na hmotnostnom spektrometri prístroji Agilent 1260/6420. Snímanie 2 iónov, ktoré sú pre látku charakteristické - MRM mód - je vhodné pre polárne až stredne polárne metabolity – v našom prípade sú to aminokyseliny a acylkarnitíny. V jednom vyšetrení sme kvantifikovali 73 analytov a boli vyhodnotené on – line systémom špeciálne upraveným softvérom. Cut off pre každý marker bol stanovený na základe porovnania s Region 4 Genetics a inými pracoviskami, aktuálne bol štatisticky upravovaný podľa laboratórnych výsledkov na úrovni 99% percentilu. Nemáme zvolený jeden marker pre ochorenia, ale používame aj príslušné pomery aminokyselín a acylkarnitínov – tzv. Multiparametrické hodnotenie. Umožní nám lepšie odlíšiť skutočnú pozitivitu od falošnej positivity vzoriek novorodencov.

Región	Počet vyšetrených novorodencov	Recall (bez FKU)	%	Záchyt DMP (bez FKU)
Západ	22989 + 46*	12	0,06	7
Stred	14130 + 7*	12	0,09	8
Východ	17883 + 6*	17	0,11	9
Spolu	55 002+59 = 55 061	41	0,08	24

V roku 2014 bolo vyšetrených 55 061 novorodencov a zachytených 24 prípadov dedičných metabolických porúch, spolu s FKU je ich počet 38. Skriningová prevalencia ochorení 1 : 1449 živorodených.

Z **aminoacidopatií** sme potvrdili **14 prípadov hyperfenylalaninémie**, rozdelené 4 klasické FKU a 6 HPA. Samostatné hodnotenie skriningu FKU je v kapitole D (FKU od roku 1995). Zachytili sme (okrem regulérneho skriningu) aj neketotickú hyperglyciniu, **celkom 15 prípadov aminoacidopatií**.

Z **organických acidémií** sme zachytili **jednu izovalerovú acidémiu**. Okrem pravidelne sledovaných porúch v organických acidémiách sme v parametroch acylkarnitínov zachytili aj **dve metylmalonové acidúrie MMA, jednu propionovú acidúriu PA, dve acidémie – Deficit 3 metylkrotonyl Co A karboxylázy - 3 MCC a jednu 3 hydroxy 3 metyl glutarovú acidúriu**. Celkom **7 organických acidémií**.

Z **porúch oxidácie mastných kyselín** sme zachytili **6 prípadov MCAD, jeden LCHAD, tri poruchy SCAD**, potvrdené aj geneticky, **6 prípadov deficitu karnitínu – CUD u novorodencov a jeden maternálny deficit CUD**. Celkom **16 prípadov mitochondriálnych porúch**.

Celkom sme zachytili 38 prípadov DMP, skriningová prevalencia za rok 2014 pre DMP 1 : 1449 živorodených. Incidencia pre MCAD je 1 : 9 177 živorodených.

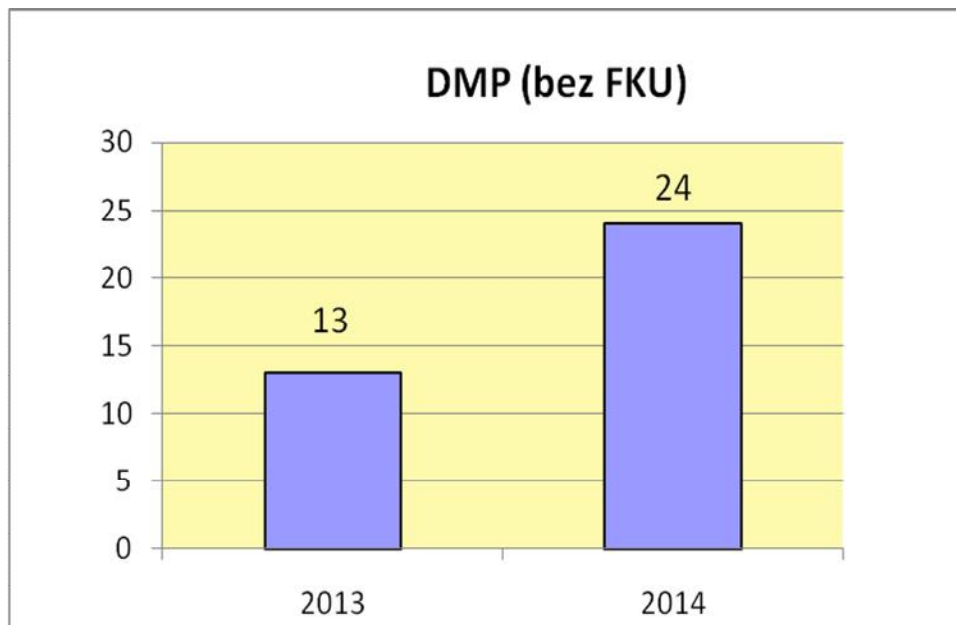
Typ DMP	Celkom	Z toho počet rómskeho etnika
Aminoacidopatie FKU/HPA	14	3
Aminoacidopatie – Neketotická hyperglycinémia	1	0
Organické acidémie - IVA	1	0
Organické acidémie – Propionová acidémia	1	1
Organické acidémie – MMA	2	1
Organické acidémie – 3MCC	2	0
Organické acidémie – 3OH 3metyl glutarová acidúria	1	0
Poruchy oxidácie MK – MCAD	6	4
Poruchy oxidácie MK – LCHAD	1	0
Poruchy oxidácie MK – SCAD	3	3
Deficit karnitínového transportéra	6	4
Celkom záchyty DMP	38	16

Tabuľka celkovej štatistiky záchytov DMP a etnické rozloženie za rok 2014 na 55 061 živorodených.

	Positive DMP	Negative DMP	
Positive	TP = 24	FP = 41	→PPV = TP/ (TP + FP) = 37%
Negative	FN = 0	TN = 55 037	→NPV = TN/ (FN + TN) = 100 %
	↓ Sensitivity = TP/ (TP + FN) = 100%	↓ Specificity = TN/ (FP + TN) = 99,92%	

Tabuľka štatistických parametrov novorodeneckého skríningu DMP (bez FKU) za rok 2014

Validita testu = $TP+TN/TP+FP+FN+TN = 99,92\%$



Grafické znázornenie potvrdených prípadov DMP 2013-2014

V roku 2014 sme metódou LC- MS/MS vyšetřovali aj selektívnych pacientov s podozrením na DMP, kde môže náš profil pomôcť pri monitorovaní pacientov s ochoreniami, ako aj odhaľovaní nových prípadov. Vyšetřili sme **554 vzoriek suchej kvapky krvi**.

F. Efektivita skríningu novorodencov SR

Okrem prvých odberov vyšetřujeme u indikovaných novorodencov aj opakovanú suchú krvnú vzorku (reskríning), odber podľa Odborného usmernenia na 10. – 14. deň života.

V roku 2014 sme vyšetřili 3 734 reskríningov, čo predstavuje 6,8 % z počtu narodených detí.

Z reskríningov sme zachytili **11 prípadov kongenitálnej hypotyreózy**. (uvedené vyššie).

Počet živonarodených detí na Slovensku v roku 2014 (Štat. úrad SR):	55 033
Reálny počet detí pre skríning	: 55 033
Počet detí vyšetřených v SCN	: 55 061
Rozdiel počtu narodených detí (reál) a počtu vyšetřených detí	: + 28
Záchyt populácie skríninom	: 100 %
Celkový počet záchytov v roku 2014	: 88
Počet detí vyšetřených v SCN, prvá vzorka	: 55 061
Počet reskríningových vyšetření (nezrelé deti, medikácia, a i.)	: 3 734
Celkový počet skríningových vyšetření 2014	: 58 795

G. Závery

Z prezentovaných výsledkov je možné konštatovať, že NS aj v roku 2014 si zachoval svoju vysokú efektivitu na všetkých stupňoch jeho realizácie: Záchyt populácie je prakticky 100%, vyšetrenia v prvom slede, ako aj vnútorný recall sú v optimálnom čase, ktorý dovoľuje vysloviť suspektnú diagnózu bez omeškania. Druhý krok (second tier) sa realizuje v optimálne krátkom čase tak, aby nebol ohrozený život a zdravie zachytených detí. Je to vďaka zabehnutým algoritmom informačných tokov a vynikajúcej spolupráci s pôrodnicami, VLDD a regionálnymi recall centrami. K jednotlivým poruchám a skupine DMP:

1./ Kong. hypotyreóza (KH) má stále progresívne narastajúcu incidenciu – počet 41 prípadov je najvyšší za celú dobu NS KH. V medzinárodnom porovnaní máme vysoký výskyt dyshormonogenéz (ktoré sú autozomálne recesívnou chybou) a pribúda počet bližšie nediferencovaných foriem „late TSH“, ktoré sa zachytávajú vďaka reskríningu. Tento stav si vyžiada samostatnú výskumnú analýzu.

2./ Fenylnketonuria (FKU/HPA): Aj v tejto diagnóze sa incidencia v roku 2014 zvýšila. Je otázne, či tento výkyv je v rámci medziročných rozptylov, alebo v dôsledku skvalitnenej metodiky NS –MS/MS, ktorý zachytáva aj viac hyperfenylalaninémii. Okrem včasných záchytov a liečby má SCN významnú spoluúčasť na monitorovaní efektivity liečby detí a hlavne tehotných žien s FKU, čím sa predchádza poškodeniu ich detí.

3./ Kongenitálna adrenálna hyperplázia (CAH) mal v roku 2014 incidenciu v priemere rokov. Dôležitou skutočnosťou je, že čas nahlásenia diagnózy je 8. deň života – čo je rozhodujúce hlavne pre životohrožujúce formy soľnej poruchy. Zaujímavým zistením je fakt, že ani jedno dieťa s diagnózou CAH nie je rómskeho pôvodu.

4./ Cystická fibróza (CF) výsledky aj v r. 2014 potvrdzujú opodstatnenosť etnických cut-off limitov, ktoré dovoľujú vyrovnávať percento falošnej pozitivity kaukazského aj rómskeho etnika a minimalizovať tak stres rodín z falošnej pozitivity. V tomto skríningu zostávajú otvorené tri otázky:

a./ Incidencia CF v NS je minimálne 8x nižšia, ako sa uvádza jej reálny výskyt (1:11000 vs. 1: 2000). Táto skutočnosť môže byť daná tým, že NS nezachytáva danou metodikou všetky prípady CF,

b./ Pridanie stanovenia PAP parametra by mohlo prispieť k objasneniu uvedenej diskrepancie,

c./ Otáznou však bude skutočnosť, či aj PAP – podobne ako IRT – nebude mať etnické rozdiely v hodnotách. Všetky uvedené okolnosti si vyžadujú samostatnú výskumnú analýzu.

5./ DMP diagnostikované pomocou MS/MS vykazujú niekoľko skutočností:

a./ počet 9 DMP (okrem FKU) v regulérnom NS predstavuje síce väčšiu časť záchytov, avšak počet DMP v „ periférnom“ NS je vysoký a tak tento rozšírený NS má podstatne širší záber ako bolo pôvodne plánované. Práve týmto záchytom „ mimo program“ sa pomocou ENS predišlo úmrtiam a poškodeniu detí.

b./ Etnické sledovanie výsledkov NS, zavedené pre NS CF má neočakávané významné rozdiely vo výskyte aj DMP – v spektre regulérneho NS je výskyt týchto chýb o 400% vyšší u rómskej populácie a „ periférnom“ NS je výskyt 200%. Sú to úplne nové a originálne poznatky, ktoré majú zásadný medicínsky význam – pre ochranu hlavne rizikových rómskych detí s zlom sociálnom prostredí. Opäť si to vyžiada samostatnú výskum.

V Banskej Bystrici, 18.03.2015

Prof. MUDr. Svetozár Dluholucký, CSc.

Odb. garant NS SR

RNDr. Mária Knapková, PhD.

Vedúca laboratória SCN SR

Upozornenie. Všetky uvedené dáta sú duševným vlastníctvom autorov a pracoviska© – ich použitie v odborných prezentáciách je možné so súhlasom autorov, resp. citáciou po publikovaní v oficiálnom zdroji.