



Nová možnost vyšetření novorozence
na SMA a SCID od roku 2022
Včasné screeningové vyšetření



Včasná diagnóza



Včasná léčba



Více šancí žít běžný život



**Národní screeningové centrum Ústavu
zdravotnických informací a statistiky ČR**

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

Informační linka / helpdesk:

+420 770 171 531

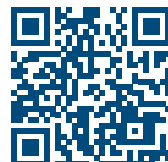
Email:

nsc@uzis.cz

Web:

nsc.uzis.cz/sma-scid
nsc.uzis.cz
facebook.com/narodniscreeningovecentrum

Webové stránky projektu:



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

**NÁRODNÍ
SCREENINGOVÉ
CENTRUM**

**ČASNÝ ZÁCHYT VÁŽNÝCH
DĚDIČNÝCH ONEMOCNĚNÍ
SMA A SCID**



SMA = SPINÁLNÍ SVALOVÉ ATROFIE

SCID = TĚŽKÁ KOMBINOVANÁ IMUNODEFICIENCE



<https://nsc.uzis.cz/sma-scid>



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY



Ústav zdravotnických informací
a statistiky České republiky

Co je SMA?

- Spinální svalové atrofie (SMA; spinal muscular atrophy) je vzácné, ale závažné dědičné nervosvalové onemocnění. Postihuje část nervového systému odpovědného za ovládání svalů důležitých pro pohyb dolních a horních končetin, hlavy, dýchacích svalů a polykání.
- Vyskytuje se u cca. 1 z 10 000 narozených dětí.
- Děti postižené SMA postupně ztrácí schopnost pohybu. Onemocnění se projevuje od narůstající slabosti svalů nohou, horšící se hybnosti rukou až po úplnou ztrátu pohyblivosti celého těla.

Proč vyšetřujeme SMA již v porodnici?

- Onemocnění se projeví až po několika měsících od narození. Dítě se pohybově nevyvíjí tak, jako jeho vrstevníci, ale v té době již dochází k nevratnému poškození nervových vláken.
- Odhalení SMA ihned po narození dítěte umožní zahájit včas účinnou léčbu.
- Léčba je v současné době již dostupná a spolu s rehabilitací zmírní projevy tohoto onemocnění.
- U dětí léčených před projevem onemocnění je díky dostupné léčbě možné zachovat schopnost chůze.

Co je SCID?

- Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID; Severe Combined Immunodeficiency) je vzácné, ale závažné dědičné onemocnění postihující obranyschopnost organismu (tj. imunitní systém).
- Vyskytuje se u cca 1 z 25 000 narozených dětí.
- Pokud děti nejsou včas diagnostikovány a léčeny, jsou v kritickém ohrožení života. Jedinou možností zajišťující jejich přežití je včasná diagnóza a neodkladná transplantace kostní dřeně a obnovení normální funkce imunitního systému.

Proč vyšetřujeme SCID již v porodnici?

- Děti narozené se SCID se obvykle po narození jeví jako zdravé, v časném období jsou navíc částečně chráněny protilátkami od své matky. Přesto jsou vystaveny vysokému riziku závažných infekcí.
- Závažné život ohrožující infekce se u dětí mohou projevit již prvních měsících života.
- Vážným rizikem může být očkování živými vakcínami, tento druh vakcín může způsobit závažné zdravotní komplikace.

Jak vyšetření probíhá?

Vyšetření se provede z odběru kapek krve pro běžný, již standardně prováděný novorozenecký screening a tak nepředstavuje žádné navýšení množství odebrané krve.



Při pozitivním screeningovém vyšetření (tj. při vzniku podezření na vyšetřovanou nemoc) budou rodiče kontaktováni praktickým lékařem pro děti a dorost (PLDD) a pozváni k dalšímu vyšetření k potvrzení či vyvrácení diagnózy.

Negativní výsledek se rodičům nesděluje.