

Informace pro zákonné zástupce o pilotním screeningovém programu

Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

Vážená paní,

nabízíme Vaší rodině a Vašemu dítěti účast v pilotním programu časného záchytu **spinální svalové atrofie (SMA)** a **těžké kombinované imunodeficiency (SCID)** u novorozenců. Tento pilotní screeningový program (program časného záchytu onemocnění) umožňuje u nově narozených dětí včas odhalit tato dvě závažná vzácná geneticky podmíněná onemocnění. **Screeningové (tj. vyhledávací) vyšetření u novorozenců, které vedou k včasnému odhalení těchto dvou dědičných onemocnění se dosud u nás neprovádělo.** Účast v tomto programu Vám tak může přinést důležitou informaci o zdravotním stavu Vašeho dítěte a přispět k jeho úspěšné léčbě, a v řadě případů i k záchraně života dítěte. Podmínkou úspěšné léčby je včasné odhalení těchto onemocnění, a to ještě v jejich **presymptomatickém stadiu, tj. dříve, než se projeví svými typickými klinickými příznaky.**

V současné době novorozenecký laboratorní screening u 18 závažných vzácných onemocnění již standardně probíhá, přičemž onemocnění SMA a SCID by po předpokládaném úspěšném zakončení toho pilotního projektu byly zavedeny do celostátního programu novorozeneckého screeningu vzácných geneticky podmíněných onemocnění (viz www.novorozeneckyscreening.cz).

Přečtěte si, proto prosím následující informace, abyste se mohli rozhodnout, zda se tohoto programu zúčastníte.

Co je spinální svalové atrofie (SMA) a proč je její časný záchyt důležitý?

Spinální svalová atrofie (SMA, anglicky - spinal muscular atrophy) je závažné dědičné nervosvalové onemocnění, které postihuje část nervového systému odpovědného za ovládání svalů důležitých pro pohyb dolních a horních končetin, hlavy, dýchacích svalů a polykání. Děti postižené tímto onemocněním postupně ztrácí schopnost samostatného pohybu. Onemocnění se projevuje pomalu narůstající slabostí svalů nohou, zhoršující se hybností rukou až po úplnou ztrátu pohyblivosti celého těla. V evropských populacích je tímto onemocněním postižen přibližně každý desetitisíc novorozenec.

Zásadní výhoda účasti v tomto pilotním screeningovém programu spočívá v možnosti odhalit onemocnění co nejdříve po narození dítěte, což u něj umožní zahájit včas účinnou léčbu, a to před rozvojem případných obtížně léčitelných zdravotních komplikací v důsledku jeho opožděné klinické diagnostiky. Účinná léčba SMA je v současné době již dostupná a společně s poskytnutím specializované rehabilitace může významným způsobem zmírnit projevy tohoto onemocnění a zlepšit kvalitu života nemocných.

Co je těžká kombinovaná imunodeficiencie (SCID) a proč je její časný záchyt důležitý?

Těžká kombinovaná imunodeficiencie (SCID, anglicky - severe combined immunodeficiency) je závažné dědičné onemocnění imunitního systému. Děti narozené se SCID se obvykle po narození jeví jako zdravé, protože jsou dočasně chráněny protilátkami od své matky, ale při postupném úbytku mateřských protilátek jsou ve zvyšující míře vystaveny vysokému riziku závažných infekcí. Během prvních několika měsíců života se u nich často objevují průjmy, zápalý plic, záněty středního ucha, sepse nebo kožní infekce. Závažným rizikem pro pacienty se SCID je i očkování některými z tzv. živými (atenuovanými) vakcínami používanými v rámci standardních očkovacích programů.

Pokud je toto onemocnění odhaleno včas, zvyšuje se úspěšnost cílené léčby, kterou je provedení neodkladné transplantace kostní dřeně a obnovení normální funkce imunitního systému. V evropských populacích je tímto onemocněním postižen přibližně každý padesátitisíc novorozenců.

Co znamená, že jsou onemocnění SMA a SCID dědičná?

SMA a SCID jsou tzv. recesivní dědičná onemocnění dědičná, a tak lze důvodně předpokládat, že rodiče pacientů jsou tzv. zdraví přenašeči daného onemocnění.

Jak probíhá screeningové vyšetření na SMA a SCID?

Screeningové vyšetření těchto dvou onemocnění se provádí z kapky krve odebrané z patičky novorozence mezi 48. až 72. hodinou po narození. Ke screeningovému vyšetření se využije malá kapka kapilární krve (max. 100 mikrolitrů, tj. např. velikostí větší špendlíkové hlavičky), a to v rámci jednorázového odběru série malých krevních vzorků pro potřeby stávajícího novorozeneckého laboratorního screeningu vzácných geneticky podmíněných onemocnění (viz odkaz výše). Z tohoto důvodu pilotní screeningové vyšetření SMA a SCID nezatíží Vaše dítě dalším odběrem krve oproti stávající praxi. Tento rutinní odběr malého vzorku krve z patičky novorozence je prakticky bezbolestný a nikterak Vaše dítě netraumatizuje.

Co Vás čeká, zúčastníte-li se programu na časný záchyt SMA a SCID?

Lékařem/lékařkou v porodnici Vám bude vysvětlen důvod tohoto screeningového vyšetření a způsob odběru malého vzorku krve Vašeho dítěte. Váš případný souhlas s účastí v tomto pilotním programu bude zaznamenán jak na screeningové kartičce, tak ve zdravotnické dokumentaci Vašeho dítěte vedené u příslušného poskytovatele zdravotních služeb (zdravotnické zařízení). Tyto informace podléhají všem zákonným úpravám a principu lékařské mlčenlivosti. Vybrané screeningové laboratoře provedou genetickou analýzu výhradně zaměřenou na tato dvě onemocnění.

Vzhledem k tomu, že se jedná o velmi vzácná onemocnění a vyšetřování jsou všichni novorozenci narození v České republice, je výsledek rodině sdělován pouze v případě, že dojde k pozitivnímu záchytu SMA nebo SCID. Pokud je v laboratoři test negativní – tj. onemocnění není zjištěno, není výsledek praktickému lékaři pro děti a dorost (pediatrovi) nebo porodnici zasílán,

podobně jako v rámci celostátního novorozeneckého laboratorního screeningu vybraných geneticky podmíněných onemocnění (viz odkaz výše).

Ve velmi vzácném případě potřeby opakovaného odběru vzorku krve, např. z důvodu nejasného výsledku screeningového vyšetření nebo při neúplném provedení odběru krve v porodnici, budete vyzvána praktickým lékařem pro děti a dorost (pediatrem) k návštěvě v jeho ambulanci nebo bude opakovaný odběr proveden ještě v průběhu vašeho pobytu v porodnici.

Jak se dozvíte výsledek vyšetření

Vzhledem k velmi vzácnému výskytu obou onemocnění, tj. přibližně s výskytem max. deseti dětí s jedním z těchto onemocnění za rok v České republice, vyšetřující laboratoře o normálním (tj. negativním výsledku screeningu) nálezu neinformují a) zákonné zástupce dítěte, b) praktického lékaře pro děti a dorost (pediatra), který Vaše dítě převzal do péče. Naopak v případě, že by bylo u Vašeho dítěte onemocnění SMA nebo SCID zachyceno (tj. pozitivní výsledek screeningu) či vznikne-li důvodné podezření na přítomnost jednoho z těchto onemocnění, budete o výsledku vyšetření informována lékařem, který Vaše dítě převzal do péče s doporučením dalších konkrétních diagnostických a léčebných kroků.

Pozitivní výsledek screeningového vyšetření je vždy ověřen na specializovaném pracovišti v rámci jedné z fakultních nemocnic, přičemž léčba Vašeho dítěte bude probíhat na jednom z jejich specializovaných pracovišť (oddělení). Tato léčba je plně hrazena z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Co znamená, že jste nebyla kontaktována / informována lékařem o výsledku vyšetření SMA a SCID u Vašeho dítěte

Pokud Vás praktický lékař pro děti a dorost (pediatr) nebude kontaktovat, znamená to, že screeningové vyšetření Vašeho dítěte je negativní, tzn., že nevzniklo podezření na onemocnění SMA nebo SCID.

Lze screeningové vyšetření SMA a SCID odmítnout? Budu pak muset vyšetření uhradit?

Screeningové vyšetření SMA nebo SCID lze odmítnout, avšak v souladu s názorem odborníků v daných lékařských oborech doporučujeme pečlivé zvážení takového kroku. Podobné pilotní projekty v současné době probíhají i v dalších vyspělých zemích a Česká republika se pomocí tohoto projektu zařazuje do skupiny vyspělých evropských zemí, které se zaměřují na časnou detekci vzácných geneticky podmíněných onemocnění. Tento pilotní projekt je i v souladu s příslušnými domácími a mezinárodními odbornými doporučeními. Současně screeningové vyšetření Vám může přinést důležitou informaci o zdravotním stavu Vašeho dítěte, a tak významně ovlivnit kvalitu jeho budoucího života.

Vyšetření SMA a SCID je pro Vaše dítě bezplatné a tento projekt je hrazen ze speciálních preventivních fondů veřejného zdravotního pojištění. Pokud se přesto rozhodnete odmítnout pouze jedno z vyšetření (tj. buďto SMA nebo SCID), nebude možné provést vyšetření ani druhého

z onemocnění vzhledem k tomu, že diagnostické soupravy ve screeningové laboratoři slouží výhradně pro současný záchyt obou onemocnění.

Co se stane s výsledkem podstoupených screeningových vyšetření?

Výsledky screeningových vyšetření jsou uchovávány u poskytovatelů zdravotních služeb, jsou součástí zdravotnické dokumentace a je s nimi nakládáno v souladu s platnou legislativou České republiky. Po skončení analýzy je vzorek DNA (deoxyribonukleové kyseliny, která je izolována z bílých krvinek z odebraného vzorku krve) okamžitě zlikvidován. Screeningová kartička je archivována podle vyhlášky č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci, v platném znění a po uplynutí archivační doby bude rovněž zlikvidována v souladu s ustanoveními zákona č. 499/2004 Sb., o archivnictví a spisové službě a změně některých souvisejících zákonů, v platném znění.

Pro účel vyhodnocení tohoto pilotního screeningového programu budou výsledky v souladu se zákonem č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, v platném znění zpracovány v Národním zdravotnickém informačním systému (NZIS) a bude s nimi nakládáno plně v souladu s nařízením Evropského parlamentu a rady EU 2016/679 ze dne 27. 4. 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů) známé také pod označením GDPR. Všechny osoby, které budou mít přístup k údajům Vašeho dítěte, jsou vázány povinnou mlčenlivostí. Zveřejnění výsledků programu bude provedeno souhrnně, tedy bez jakýchkoliv individuálních údajů zapojených osob.

Všeobecné informace

Poskytnutí Informovaného souhlasu s účastí v tomto screeningovém programu je zcela dobrovolné. Souhlasem se nevzdáváte žádného ze svých zákonných práv a odmítnutí screeningového vyšetření neovlivní případnou léčbu Vašeho dítěte na daná onemocnění.

Informovaný souhlas

s účastí v pilotním programu Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

ÚDAJE O ZÁKONNÉM ZÁSTUPCI			
Jméno a příjmení:			
Rodné číslo:		Kód zdravotní pojišťovny:	
Adresa trvalého pobytu:			
Telefonní kontakt:			

ÚDAJE O DÍTĚTI (VYPLŇTE PO PORODU)	
Jméno a příjmení:	
Datum narození:	
Identifikátor dítěte ve zdravotnickém zařízení (např. dočasné rodné číslo):	

PROHLÁŠENÍ INFORMUJÍCÍHO LÉKAŘE		
Prohlašuji, že jsem zákonnému zástupci dítěte jasně a srozumitelně vysvětlil smysl pilotního screeningového programu, jeho rozsah a možné dopady účasti v programu pro jeho novorozené dítě a taktéž jeho geneticky příbuzné osoby. Dále prohlašuji, že všechny související dotazy ze strany zákonného zástupce byly beze zbytku zodpovězeny.		
Jméno a příjmení lékaře:		Razítko a podpis lékaře
Datum:		

PROHLÁŠENÍ ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE DÍTĚTE
Prohlašuji, že jsem si přečetl/a informace o programu časného záchytu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiency (SCID) u novorozenců, které jsou nedílnou součástí tohoto informovaného souhlasu. Prohlašuji, že mi byl jasně a srozumitelně vysvětlen smysl screeningového programu, jeho rozsah a možné dopady účasti v programu pro moje novorozené dítě, nás rodiče a další geneticky příbuzné osoby. Prohlašuji, že jsem měl/a možnost se zeptat na vše, co jsem považoval/a za podstatné a potřebné, a že jsem ve všech případech dostal/a uspokojivou a srozumitelnou odpověď, a nemám žádné další dotazy. Prohlašuji, že mi byl jasně a srozumitelně vysvětlen účel, povaha, přínos a rizika genetického vyšetření DNA prováděného v rámci projektu a že jsem byl/a poučen/a o předpokládaném prospěchu a možných následcích, které nález onemocnění SMA nebo SCID může znamenat pro dítě a jeho geneticky příbuzné osoby.

INFORMOVANÝ SOUHLAS MATKY DÍTĚTE S ÚČASTÍ V PROJEKTU

Jakožto zákonný zástupce dítěte jmenovaného výše, souhlasím s účastí dítěte v programu časného zachytu spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců, souhlasím s provedením genetického vyšetření DNA ze vzorku kapilární krve, a to výhradně pro účely screeningu onemocnění SMA a SCID u dítěte.

Datum

Podpis matky

VYŠETŘENÍ SMA/SCID V RÁMCI NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU (PILOTNÍ PROJEKT) METODOU KVANTITATIVNÍ PCR V REÁLNÉM ČASE (QR-PCR) - NEGATIVNÍ VÝSLEDEK

Číslo výkonu:

816-2021-09-02-07-08-24

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Výkon je určen pro novorozenecký screening spinální muskulární atrofie, těžké kombinované imunodeficiencie a X-vázané agamaglobulinemie metodou kvantitativní PCR v reálném čase vyšetřením počtů exonu 7 SMN1 genu a počtů TREC (T cell receptor excision circles) pro T lymfocyty a KREC (kappa-deleting recombination excision circles) pro B lymfocyty v suchých kapkách krve na filtračním papírku odebraných v rámci novorozeneckého screeningu. Výkon lze v případě absence čísla pojištěnce (novorozence) při odběru vykazovat na číslo pojištěnky - matky, a to i opakovaně v případě vícečetného těhotenství a opakovaného těhotenství, vždy max. 2krát za život novorozence. Následná konfirmační vyšetření budou probíhat na specializovaných pracovištích definovaných ve Věstníku MZ ČR.

Čím výkon začíná:

Příjem vzorku a požadavku k vyšetření. Zadání do laboratorního informačního systému.

Obsah a rozsah výkonu:

Příprava vzorku - vyražení terčiku ze suché krevní kapky, příprava reagensů a přístrojů k analýze. Vlastní provedení analýzy - pipetování reagensů, inkubace reagensů se vzorkem. Vyhodnocení výsledku kontroly a vzorku v rámci systému interní kontroly kvality. Interpretace výsledku.

Čím výkon končí:

Zápis do laboratorního informačního systému a jeho archivace. Pravidelná údržba přístrojového vybavení po skončení analýz.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 2x za život novorozence (zahrnuje i případnou nutnost rescreeningu, podmínky rescreeningu jsou definovány ve Věstníku MZ ČR)

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 5

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S", popište, čím je pracoviště specializované.)

Pracoviště specializované na vyšetřování novorozenců v rámci novorozeneckého screeningu, konkrétní pracoviště budou jednoznačně definována ve Věstníku MZ ČR.

Důvod změnového řízení:

(V případě, že výkon nahrazuje staré metody, doplňte čísla původních výkonů.)

Zavedení vyšetření SMA a SCID v rámci novorozeneckého screeningu je z klinického hlediska velkým přínosem. Včasná diagnostika v novorozeneckém věku umožní zahájit léčbu pacienta dříve, než se dané onemocnění stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Včasná diagnostika tak vede ke zvýšení efektivity léčby a snížení dlouhodobých zdravotních i sociálních nákladů na pacienta a jeho rodinu.

Posouzení medicínské efektivity: Zavedení metody v suché krevní kapce umožní testovat všechny novorozence narozené v ČR a diagnostikovat pacienty s SMA a SCID před nastoupením klinických

příznaků. V případě SCID jakékoli klinické projevy a infekce významně zhoršují prognózu indikovaného léčebného postupu, jímž je transplantace hematopoetických buněk kostní dřeně (doloženo světovou literaturou a zkušenostmi zemí, kde screening probíhá). V případě SMA zahájení léčby u symptomatických pacientů již nikdy nevede k úplnému uzdravení pacienta, pacient bude vždy žít s motorickým hendikepem (ve většině případů bude pacient vozíčkář). Naopak presymptomatická léčba je schopna zabránit vzniku zásadního motorického deficitu, dle současné znalosti jsou např. tito pacienti schopni samostatné chůze.

Ekonomický dopad:

(Doplňte odhadovaný počet pacientů za rok)

V případě SMA je nákladová efektivita jednoznačně ve prospěch presymptomatické léčby. Náklady na samotnou léčbu presymptomatických a symptomatických pacientů se neliší, liší se však efektivita. Tzn. u symptomatických pacientů kromě nákladů na léčbu jsou dlouhodobé zdravotní a sociální náklady na léčbu již nevratných příznaků nemoci, tyto náklady u léčby presymptomatických pacientů dle dostupných znalostí jsou významně nižší. V případě SCID jsou ekonomické aspekty doloženy literárně (Clinical and economic aspects of newborn screening for severe combined immunodeficiency: DEPISTREC study results. Clin Immunol. 2019 May;202:33-39.) Prostředky vložené do screeningu se odrazí v recipročním snížení nákladu na komplikované transplantace a v záchraně života. Kombinovaná forma screeningu SMA+SCID umožní kombinovaný ekonomický benefit. Počet novorozenců v ČR/rok - cca 105000/rok, tj. 31.290.000 Kč/rok. Předpokládaný počet rescreeningů/rok - cca 6000/rok, tj. 1.788.000 Kč/rok. Celkové předpokládané náklady/rok - 33.078.000 Kč/rok.

Porovnání s prokázaným léčebným přínosem: Jedná se o nový vyšetřovací postup.

Způsob úhrady v dalších zemích: V současné době probíhá plošný screening SMA u novorozenců v USA, v Kanadě, v Belgii a začíná v Polsku. Bylo realizováno několik pilotních projektů novorozeneckého screeningu SMA, které ověřují proveditelnost, akceptovatelnost a efektivitu tohoto potenciálního programu screeningu (Německo, Belgie, Taiwan atd.). Od konce roku 2018 zavedly SCID jako součást novorozeneckého screeningu všechny státy USA. Mimo Spojené státy americké je SCID součástí novorozeneckého screeningového programu také v Izraeli, Belgii, Švýcarsku, Německu, Norsku, Švédsku, na Novém Zélandě, Islandu a Tchaj-wanu. V několika dalších zemích jsou nebo byly realizovány pilotní studie, které se zaměřily i na další aspekty screeningu SCID před jeho zavedením na národní úrovni. Jde o Švédsko, Francii, Rakousko a Nizozemsko, menší pilotní projekty screeningu jsou realizovány v Polsku a Slovinsku.

Další odbornosti:

Kód	Název	Režie

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	vysokoškolák s atestací v klinické genetice	5	5		33,52
Celkem:						33,52

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A084660	Paušál PMAT		1		175,90	175,90
Celkem:						175,90 175,90

Přímo spotřebované léčivé přípravky - PLP:

Kód	Název	Doplňek ATC	Omezení	Množství	Jednotka	Cena	Body
Celkem:							0,00 0,00

Přístroje:

Kód	Název	D.Ž.	N.Ú.	D.P.	Procento z výkonu	Cena	Body
A001566	Robot pro automatickou izolaci DNA/RNA	6	150000	6	100,00 %	3 000 000,00	45,51
A001594	Termocykler pro real-time PCR	6	75000	6	100,00 %	1 500 000,00	22,76
A001562	Puncher	6	25000	12	100,00 %	500 000,00	3,79
Celkem:							5 000 000,00 72,07

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé 281	Režijní 16,40	Celkem 298
-----------------------	---------------------	-------------------------	----------------------

VYŠETŘENÍ SMA/SCID V RÁMCI NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU (PILOTNÍ PROJEKT) METODOU KVANTITATIVNÍ PCR V REÁLNÉM ČASE (QR-PCR) - POZITIVNÍ VÝSLEDEK

Číslo výkonu:

816-2021-05-05-05-58-15

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Výkon je určen pro novorozenecký screening spinální muskulární atrofie, těžké kombinované imunodeficiencie a X-vázané agamaglobulinemie metodou kvantitativní PCR v reálném čase vyšetřením počtů exonu 7 SMN1 genu a počtů TREC (T cell receptor excision circles) pro T lymfocyty a KREC (kappa-deleting recombination excision circles) pro B lymfocyty v suchých kapkách krve na filtračním papírku odebraných v rámci novorozeneckého screeningu. Výkon lze v případě absence čísla pojištěnce (novorozence) při odběru vykazovat na číslo pojištěnky - matky, a to i opakovaně v případě vícečetného těhotenství a opakovaného těhotenství, vždy max. 2krát za život novorozence. Následná konfirmační vyšetření budou probíhat na specializovaných pracovištích definovaných ve Věstníku MZ ČR.

Čím výkon začíná:

Příjem vzorku a požadavku k vyšetření. Zadání do laboratorního informačního systému.

Obsah a rozsah výkonu:

Příprava vzorku - vyražení terčiku ze suché krevní kapky, příprava reagensů a přístrojů k analýze. Vlastní provedení analýzy - pipetování reagensů, inkubace reagensů se vzorkem. Vyhodnocení výsledku kontroly a vzorku v rámci systému interní kontroly kvality. Interpretace výsledku.

Čím výkon končí:

Zápis do laboratorního informačního systému a jeho archivace. Pravidelná údržba přístrojového vybavení po skončení analýz.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 2x za život novorozence (zahrnuje i případnou nutnost rescreeningu, podmínky rescreeningu jsou definovány ve Věstníku MZ ČR)

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 5

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S", popište, čím je pracoviště specializované.)

Pracoviště specializované na vyšetřování novorozenců v rámci novorozeneckého screeningu, konkrétní pracoviště budou jednoznačně definována ve Věstníku MZ ČR.

Důvod změnového řízení:

(V případě, že výkon nahrazuje staré metody, doplňte čísla původních výkonů.)

Zavedení vyšetření SMA a SCID v rámci novorozeneckého screeningu je z klinického hlediska velkým přínosem. Včasná diagnostika v novorozeneckém věku umožní zahájit léčbu pacienta dříve, než se dané onemocnění stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Včasná diagnostika tak vede ke zvýšení efektivity léčby a snížení dlouhodobých zdravotních i sociálních nákladů na pacienta a jeho rodinu.

Posouzení medicínské efektivity: Zavedení metody v suché krevní kapce umožní testovat všechny novorozence narozené v ČR a diagnostikovat pacienty s SMA a SCID před nastoupením klinických

příznaků. V případě SCID jakékoli klinické projevy a infekce významně zhoršují prognózu indikovaného léčebného postupu, jímž je transplantace hematopoetických buněk kostní dřeně (doloženo světovou literaturou a zkušenostmi zemí, kde screening probíhá). V případě SMA zahájení léčby u symptomatických pacientů již nikdy nevede k úplnému uzdravení pacienta, pacient bude vždy žít s motorickým hendikepem (ve většině případů bude pacient vozičkář). Naopak presymptomatická léčba je schopna zabránit vzniku zásadního motorického deficitu, dle současné znalosti jsou např. tyto pacienti schopni samostatné chůze. Screeningové vyšetření nemůže stanovit diagnózu definitivně a podezření je nezbytné potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením.

Ekonomický dopad:

(Doplňte odhadovaný počet pacientů za rok)

V případě SMA je nákladová efektivita jednoznačně ve prospěch presymptomatické léčby. Náklady na samotnou léčbu presymptomatických a symptomatických pacientů se neliší, liší se však efektivita. Tzn. u symptomatických pacientů kromě nákladů na léčbu jsou dlouhodobé zdravotní a sociální náklady na léčbu již nevratných příznaků nemoci, tyto náklady u léčby presymptomatických pacientů dle dostupných znalostí jsou významně nižší. V případě SCID jsou ekonomické aspekty doloženy literárně (Clinical and economic aspects of newborn screening for severe combined immunodeficiency: DEPISTREC study results. Clin Immunol. 2019 May;202:33-39.) Prostředky vložené do screeningu se odrazí v recipročním snížení nákladu na komplikované transplantace a v záchraně života. Kombinovaná forma screeningu SMA+SCID umožní kombinovaný ekonomický benefit. Počet novorozenců v ČR/rok - cca 105000/rok, tj. 31.290.000 Kč/rok. Předpokládaný počet rescreeningů/rok - cca 6000/rok, tj. 1.788.000 Kč/rok. Celkové předpokládané náklady/rok - 33.078.000 Kč/rok.

Porovnání s prokázaným léčebným přínosem: Jedná se o nový vyšetřovací postup.

Způsob úhrady v dalších zemích: V současné době probíhá plošný screening SMA u novorozenců v USA, v Kanadě, v Belgii a začíná v Polsku. Bylo realizováno několik pilotních projektů novorozeneckého screeningu SMA, které ověřují proveditelnost, akceptovatelnost a efektivitu tohoto potenciálního programu screeningu (Německo, Belgie, Taiwan atd.). Od konce roku 2018 zavedly SCID jako součást novorozeneckého screeningu všechny státy USA. Mimo Spojené státy americké je SCID součástí novorozeneckého screeningového programu také v Izraeli, Belgii, Švýcarsku, Německu, Norsku, Švédsku, na Novém Zélandě, Islandu a Tchaj-wanu. V několika dalších zemích jsou nebo byly realizovány pilotní studie, které se zaměřily i na další aspekty screeningu SCID před jeho zavedením na národní úrovni. Jde o Švédsko, Francii, Rakousko a Nizozemsko, menší pilotní projekty screeningu jsou realizovány v Polsku a Slovinsku.

Další odbornosti:

Kód	Název	Režie

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	vysokoškolák s atestací v klinické genetice	5	5		33,52
Celkem:						33,52

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
Celkem: 175,90						175,90

A084660	Paušál PMAT	1	175,90	175,90
			Celkem: 175,90	175,90

Přímo spotřebované léčivé přípravy - PLP:

Kód	Název	Doplňek ATC	Omezení	Množství	Jednotka	Cena	Body
							Celkem: 0,00
							0,00

Přístroje:

Kód	Název	D.Ž.	N.Ú.	D.P.	Procento z výkonu	Cena	Body
A001566	Robot pro automatickou izolaci DNA/RNA	6	150000	6	100,00 %	3 000 000,00	45,51
A001562	Puncher	6	25000	12	100,00 %	500 000,00	3,79
A001594	Termocykler pro real-time PCR	6	75000	6	100,00 %	1 500 000,00	22,76
							Celkem: 5 000 000,00
							72,07

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé	Režijní	Celkem
	281	16,40	298