

# 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 terčíku 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
<b>Celkem:</b>						<b>33,52</b>

### Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
<b>Celkem:</b>						<b>175,90 175,90</b>

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
<b>Celkem:</b>							<b>0,00 0,00</b>

**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
<b>Celkem:</b>						<b>5 000 000,00 72,07</b>

**ZUM:**

Kód Název

Položky mimo číselník

Název Popis

**ZULP:**

Kód Název

Položky mimo číselník

Název Popis

<b>Bodová hodnota</b>	Přímé <b>281</b>	Režijní <b>16,40</b>	Celkem <b>298</b>
-----------------------	---------------------	-------------------------	----------------------