duben 2018 - zpráva č. 31

Zpráva č. 31 ze schůze výboru ČSKB konané v Praze, dne 10.4.2018

Přítomni: RNDr. H. Benáková, M. Beranová, Mgr. M. Bunešová, doc. MUDr. M. Dastych, CSc., RNDr. D. Gotzmannová, MUDr. P. Kubáč, RNDr. G. Louženský, MUDr. P. Malina, MUDr. R. Pikner, prof. MUDr. R. Průša, CSc., prof. MUDr. J. Racek, DrSc., doc. Ing. D. Springer, Ph.D., MUDr. M. Verner, prof. MUDr. T. Zima, DrSc.
Sekce zdravotnických laborantů: Bc. M. Berdych, Bc. J. Blažková, P. Coufal, Mgr. V. Hauerová, Mgr. M. Kapustová, J. Stejskalová
Hosté: RNDr. P. Hložková, M. Šenderová

Poděkování členům dosavadního výboru ČSKB za čtyři roky práce – prof. Racek

- Profesor Racek poděkoval všem členům výboru a rovněž sekci zdravotnických laborantů za čtyřletou, dobře odvedenou práci ve výboru.

Informace o výsledku 2. kola voleb do výboru ČSKB a volba předsedy nového výboru – předsedkyně volební komise RNDr. Hložková)

- Předsedkyně volební komise popřála členům výboru ke zvolení a zároveň informovala o stavu 2. kola voleb, kdy se řešila připomínka k volební kampani a s technickými problémy programu, který zpracovával volby.

Ve druhém kole bylo, stejně jako v kole prvním, rozesláno 1130 volebních lístků. Doručeno bylo 461 volebních lístků, 451 platných a 10 neplatných, z toho 8 doručených po stop termínu.

- Následně se přistoupilo k volbě předsedy a k volbě předsedy revizní komise:
  - Volba předsedy: 6 hlasů pro prof. Racka, 1 hlas dr. Pikner, 1 hlas doc. Springer
  - Předsedou revizní komise byl jednomyslně zvolen dr. Verner
- Výbor odsouhlasil odměnu pro volební komisi, která byla ve složení: Hložková, Horáková, Lerch, Los, Pollak, Ženková ve výši 5 000,- Kč pro předsedkyni volební komise a 3000,- Kč pro členy volební komise.
- Výbor navrhuje, aby v příštím volebním období, proběhly již volby ELEKTRONICKY.

Volba dalších funkcionářů nového výboru - řídí nový předseda

- Volbu dalších funkcionářů nového výboru řídil již nový předseda. Navrženi a odsouhlaseni byli:

- Místopředsedkyně – doc. Springer
- Místopředseda a reprezentant IFCC, EFLM – MUDr. Pikner
- Vědecký sekretář – MUDr. Malina
- Pokladník – MUDr. Kubáč

Kontrola zápisu

- Zápis č. 30/2018 byl schválen bez připomínek.

Doporučení společnosti

- Společné doporučení pro diagnostiku a léčbu onemocnění štítné žlázy a těhotenství a pro ženy s poruchou fertility z roku 2012 (doc. Springer, doc. Límanová, MUDr. Pikner) je připraveno k publikaci v KBM a současně bude aktualizováno na webu společnosti.
- Novelizaci Doporučení o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství zašle doc. Springer členům výboru k vyjádření. Toto doporučení se novelizuje ve spolupráci se Společností lékařské genetiky a genomiky. Jedná se o novelizaci doporučení s ohledem na využívání NIPT (neinvazivní prenatální testování). Po schválení výborem Společností lékařské genetiky a genomiky bude rovněž publikováno v KBM a zveřejněno na webových stránkách ČSKB. Příloha č. 1
- Nové doporučení IFCC Working Group GMECC – Použití glukometrů v kritické péči (How Should Glucose Meters Be Evaluated For Critical Care). Unifikace jednotek při vyjadřování výsledků připraví podle návrhu SEKK prof. Racek. – připraví prof. Racek.
- Prim. Pikner připraví po dohodě s výborem aktualizaci společného doporučení ke stanovení kostních markerů se Společností pro metabolická onemocnění skeletu, která vzešla na základě iniciace prof. Paličky.

EFLM, IFCC, EC4, UEMS –prof. Racek, MUDr. Pikner, prof. Zima

- Výbor odsouhlasil účast prof. Racka na konferenci EFLM ve dnech 18.-19.6. 2018 v Mannheimu v Německu.
- MUDr. Pikner se ve dnech 10.-11.11.20018 zúčastní IFCC General Conference v Budapešti, v Maďarsku.
- Ondřej Wieworka z OKB FN Brno byl výbor navržen za člena IFCC Committee on POCT IGCC.

Lab Tests on Line, 10 let projektu – prof. Racek

- http://www.labtestsonline.cz, http://wwwlaboratornitesty.cz
- Aktualizace screeningu vývojových vad – doc. Springer.

Web ČSKB

- V nejbližší době se aktualizuje na stránkách společnosti složení nového výboru.

Organizace odborných akcí

MellanbS trainingy centre/ECT course: diagnostic tests for osteoporosis – 11.5.2018 hotel Voroněž Brno;

- 1 denní kurz na téma využití kostních markerů v klinické praxi.

BIOLAB 2018 Jihlava

- 49. celostátní sjezd biochemických laborantů se bude konat ve dnech 27. – 29. 5. 2018.
- Monika Šenderová informovala výbor o průběhu a stavu financování.

FONS– 16.-18.9. 2018 – Pardubice, organizuje p. Adamec, Stapro

- Sympozium klinické biochemie FONS 2018.

XIV. Sjezd ČSKB 2019 – Zlín

- Sjezd společnosti se bude konat ve dnech 22.-24.9.2019 ve Zlíně. Garantem sjezdu je dr. Šálek.
- Místo konání – Akademické centrum UTB. Společenský večer – Filmový uzel Zlín.

Zpráva pokladníka - dr. Kubáč

- Jednání se sponzorujícími firmami jsou téměř u konce, zatím se podařilo nasmlouvat podporu ve výši 180 000 Kč.
- Definitivní vyúčtování roku 2017 nám bylo ze strany ČLS JEP přislíbeno na konci dubna 2018, bude proto přílohou příštího zápisu.

Zpráva vědeckého sekretáře – MUDr. Malina

- Výbor projednal a odsouhlasil přihlášky nových členů: Mgr. Tereza Vacková, OKB, IKEM Praha; MUDr. Magdalena Labanczová, OKB, IKEM Praha.

Sazebník výkonů, zdravotní pojišťovny – doc. Springer, prof. Racek

- Přepíšeme a doplníme registrační list podávaný na samostatný TIMP-1, aby zahrnoval celé ELF skóre (HA, PIIINP, TIMP-1). Zároveň je potřeba obhájit

samostatný kód pro kyselinu hyaluronovou, aby nebyl zrušen, když bude HA součásti ELF skóre - připraví doc. Springer.

- Prof. Racek rozeslal členům výboru k prostudování požadavek VZP. Jedná se o přehled počtu vykázaných výkonů odbornosti 801. Dr. Šutková z VZP po výboru požaduje, aby výbor zkontroloval přehled odborností, které vykazují naše výkony a uvedl, které bude chtít zakázat. Definoval S-pracoviště, uvedl výkony jiných odborností, které by mohla odbornost 801 sdílet. Návrh poslat prof. Rackovi do konce dubna.
- Doc. Andrýs (Společnost klinické alergologie a imunologie) připravuje změnové řízení názvu již existujícího výkonu „Stanovení volných lehkých řetězců FLC“

KVVOPZ – RNDr. Gotzmannová

- KVVOPZ – připomínkovala návrh novely nařízení vlády, kterým se mění nařízení vlády č.31/2010 Sb. o oborech spec.vzdělávání zdrav. pracovníků se spec. vzděláním. Připomínky byly akceptovány a vypořádány dle našeho doporučení.
  KVVOPZ připomínkovala návrh na znění stávajícího znění vyhlášky č.134/1998 Sb. Seznam výkonů – obecná část.

Zásadní připomínka k bodu 6 vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů, ve znění pozdějších předpisů.
Návrh ve znění stávajícího znění vyhlášky č. 134/1998 Sb.

6.2.5 Pro nositele výkonů - odborný pracovník v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků, radiologického fyzika, biomedicínského inženýra, odborného pracovníka v ochraně a podpoře veřejného zdraví

- 1. Index 1 - náročnost výkonu odpovídá kvalifikaci odborného pracovníka v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků pod odborným dohledem na základě certifikátu o absolvování akreditovaného kvalifikačního kurzu - symbol K1, hodnota indexu 1;
- 2. Index 2 - náročnost výkonu odpovídá kvalifikaci odborného pracovníka v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků, aj. s odbornou způsobilostí k výkonu povolání a absolvováním základního kmene - symbol K2, hodnota indexu 1,8;
- 3. Index 3:- náročnost výkonu odpovídá kvalifikaci odborného pracovníka v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků, aj. se specializovanou způsobilostí nebo se zvláštní odbornou způsobilostí - symbol K3, hodnota indexu 3,5.

Zdůvodnění pro nositele výkonů odborný pracovník v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků

V oborech odborných pracovníků v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků je nastaven systém, že může být nositelem lékař nebo VŠ nelékař, takže tímto návrhem by se nynější nevyhovující systém narovnal. Na MZČR jsou podány návrhy na změnu rámcových vzdělávacích programů, které mají zabudovány základní kmeny a po absolvování základního kmene chceme posunout VŠ nelékaře na pozici nositele výkonu s označením K2, který by mohl uvolňovat výsledky, vyspecifikovaných odbornou společností, a byl odborně hodnotným zdravotnickým pracovníkem např. pro pohotovostní služby a zajištění statimových vyšetření.

Do bodu 6.2.5. jsem zahrnula i nová povolání, ale pokud by nebyl souhlas z jejich strany s tímto návrhem, tak bych doplnila ještě bod 6.2.6. a to by byl návrh pro odborné pracovníky v laboratorních metodách a v přípravě léčivých přípravků.
V případě, že by nebyla ochota pro zavedení 3 indexů, máme zásadní připomínku k výši indexu a požadujeme hodnotu indexu 3,5. Jsme zdravotnickými pracovníky s odpovídající odbornou a specializovanou způsobilostí a není důvod, abychom měli odlišné hodnoty indexu od ostatních kategorií nelékařských zdravotnických pracovníků nositelů výkonů
Touto úpravou by byl již nastaven systém nositelů výkonů pro budoucí absolventy vzdělávacích programů

Připomínka byla odeslána a zatím není vypořádána.

Sekce biochemických laborantů – Mgr. Bunešová

- Proběhlo 1. jednání nového výboru - poděkování Bc. J. Blažkové a J. Sedlákové za práci v uplynulém volebním období. Následovalo rozdělení úkolů s výsledkem:
    - Předsedkyně – M. Bunešová
    - Místopředseda – P. Coufal
    - Vědecká sekretářka – M. Kapustová
    - Členové výboru: V. Hauerová a M. Berdych
- Příprava odborného semináře v Lékařském domě 3.10.2018 – téma metabolický syndrom.
- Dubnový seminář proběhl s velmi pozitivní odezvou, zpráva bude zveřejněna v bulletinu FONS.
- Ve spolupráci s prezídiem ČAZL výbor připraví články ke zviditelnění povolání zdravotního laboranta na internet.
- Žádost o úpravu platových tříd pro zdravotní laboranty zaslána na MZ v prosinci 2017, žádost je u ministra zdravotnictví. Výsledek nelze predikovat.
- Příští jednání výboru sekce BL se uskuteční před zahájením Biolabu – v neděli 27.5.2018 ve 13:00 hodin – hotel Gustav Mahler, Jihlava.
- Dne 1. září 2017 nabyla účinnosti novela č. 201/2017 Sb., kterou se mění zákon č. 96/2004 Sb., tzv. zákon o nelékařských zdravotnických povoláních. Novela zrušila kreditní systém, nicméně povinnost celoživotního vzdělávání zůstává. Potvrzení o účasti účastníci musí dostat po absolvování vzdělávacího akce. Potvrzení o účasti musí obsahovat identifikační data jak

účastníka akce, tak vzdělávací akce samotné (doba trvání akce - její odborné části, datum akce, hlavni organizátor). Seznam s podpisy účastníků musí být poté uloženy u organizátora akce.

Různé

- Vzdělávací program z KB pro lékaře – pediatrický kmen
- Shromáždění představitelů organizačních složek ČSL JEP v Praze v Lékařském domě
  dne 5.4.2018 se za výbor zúčastnil dr. Verner.:
  - ČLS JEP má nástroj pro elektronické volby
  - Je připravován zákon o komplementární medicíně
  - ČLS JEP je zastoupena ve Vědecké radě Ministerstva zdravotnictví ČR
  - Kreditní systém vzdělávání pro lékaře usilování o přímou cestu pro ČLS JEP
  - Problematika neplatnosti akreditace pro vzdělávání a uznávání praxe zařazených lékařů
  - Bylo podepsáno memorandum Ministerstvo zdravotnictví a ČLS JEP
  - Je připravována novela zákona 48/1997 Sb. (o veřejném zdravotním pojištění
  - Deklarována vůle MZČR o redukci byrokracie
  - Ministr žádá o věcné připomínky pro kultivaci zdravotní péče
- Reedice publikace Doporučené postupy pro praktické lékaře.
- Vědecká rada SEKK v Pardubicích dne 24.4.2018 se za výbor zúčastní prof. Racek.
- Cytogenetická laboratoř Brno – Veveří – 18.4. – žádost o rozšíření působnosti i pro výkony odbornosti 801; obsazení komise pro výběrové řízení – za ČSKB se zúčastní dr. Čermáková, zástupkyně primáře OKB FN Brno.
- Ing. Stříž CZEDMA bude pozván na příští jednání výboru.
- AKK Laboratorní metody v pěti modulech – kurz pro absolventy Přírodovědecké fakulty UK, případně pro absolventy jiných fakult UK bude realizován ve dnech 2.7. až 1.8.2018.

Příští jednání se koná dne 30. května 2018 v 9,30 hod. v seminární místnosti ÚLBLD, VFN Praha, U Nemocnice 2, Praha 2.

Zapsala: M. Beranová
Za správnost: členové výboru

Příloha č. 1
Česká společnost klinické biochemie (ČSKB ČLS JEP)
Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP (SLG ČLS JEP)

Novelizace doporučení schválená odbornými společnostmi ……

Doporučení o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství

Systém provádění screeningu v 1. a 2. trimestru je dán dohodou mezi laboratoří, gynekology a genetiky.

1.1 I. Požadavky na laboratoře

1. Podmínkou pro zařazení laboratoře do sítě laboratoří provádějících laboratorní screening vrozených vývojových vad (VVV) je doložitelné provádění minimálně 1 000 screeningových vyšetření ročně pro každý analyt, což platí pro biochemické markery 1. nebo 2. trimestru, aby byly spolehlivě určeny mediány pro daný gestační den.
2. Laboratoř musí mít pracovníka odpovědného za provádění laboratorních screeningových vyšetření a za systém jeho vnitřní i externí kontroly kvality (vysokoškolsky vzdělaný pracovník se specializovanou způsobilostí v klinickém laboratorním oboru).
3. Laboratoř používá účinný systém vnitřní kontroly kvality, zúčastňuje se externího hodnocení kvality nejméně ve 2 kontrolních cyklech ročně pro každý z užívaných systémů screeningu a vlastní platné příslušné certifikáty/osvědčení.
4. Laboratoř má vypracovaný postup pro odběr, transport a skladování vzorků, které provádí v souladu s požadavky na preanalytickou fázi.
5. Laboratoř musí spolupracovat s ošetřujícím gynekologem a genetickým pracovištěm. Výsledky stanovení jednotlivých analytů musí být laboratoří vydány nejpozději do tří pracovních dnů od přijetí vzorku. Výsledek je vydáván ve formě rizika vypočítaného validovaným softwarem (obvykle screening ve 2. trimestru) nebo v přímo v absolutních hodnotách naměřených biochemických markerů, přičemž riziko je vypočítáno genetickým nebo gynekologickým pracovištěm (obvykle screening v 1. trimestru). Výsledek je předáván požadujícímu gynekologickému pracovišti, které je odpovědné za další postup.
Přehled pracovišť provádějící laboratorní screening VVV je veden při RL MZ ČR pro KB v Praze. Tyto informace jsou uvedeny na webové stránce - http:/www1.lf1.cuni.cz/screeningDS
6. K hodnocení výsledků screeningu a informování o nových trendech se každý rok koná setkání odpovědných pracovníků všech laboratoří v rámci pravidelné odborné akce.

1.2 II. Sledované parametry

1.2.1 1. Biochemické markery screeningu VVV

Doporučené laboratorní markery pro 1. trimestr – PAPP-A, volný β hCG (optimální odběr 10+1 až 11+3 týden těhotenství), PlGF (optimální odběr 11+0 až 13+6 týden těhotenství)
Doporučené laboratorní markery pro 2. trimestr – hCG (ev. volný β hCG), AFP, uE3, (optimální odběr 15. až 17. týden těhotenství)

Požadavky na preanalytické i analytické parametry metod, stejně jako na verifikaci, výpočty nejistot a externí kontrolu kvality jsou uvedeny v příloze č. 1.

1.2.2 2. Ultrazvukové markery

Pro provádění screeningu v 1. trimestru těhotenství je nutné změření NT (nuchální translucence) dle metodiky Fetal Medicine Foundation (FMF) – London. Vyšetření může provádět sonografista po absolvování příslušného školení s vydáním osvědčení k tomuto vyšetření ve spolupráci s FMF Londýn. Toto osvědčení je potřeba pravidelně obnovovat, aby byla zajištěna dlouhodobá kvalita měřených parametrů.

Pro spolehlivé stanovení gestačního stáří pro screening je nutné ultrazvukové vyšetření plodu. Referenční měření pro určení gestačního stáří je ultrazvukové měření CRL v 11+0 – 13+6 týdnu gravidity.

Možnost vyšetření dalších UZ markerů trizomie 21 – nosní kosti, trikuspidální regurgitace, průtoku ductus venosus (ev. dalších) během UZ vyšetření na stanovení NT a morfologie plodu – tato varianta má vyšší DR při stejné, nebo nižší FPR. Certifikace a pravidelný audit pro obnovování licence je prováděn pro každý marker (NT, NB, TR, DV) zvlášť. Sonografista je ve screeningu oprávněn použít pouze ty markery, pro něž má platnou licenci.

1.3 III. Vydávání výsledků - výpočet rizika

Výpočet rizika vrozené vývojové vady musí být prováděn pomocí spolehlivého validovaného počítačového programu, který upozorňuje na zvýšené riziko nejdůležitějších aneuploidií – trizomie 21. chromozomu (Downův syndrom), 18. chromozomu (Edwardsův syndrom) a 13. chromozomu (Patauův syndrom). Ve 2. trimestru na defekt neurální trubice (NTD).

1.4 IV. Možnosti provádění screeningu Downova syndromu

1.4.1 1. Sekvenční varianta integrovaného testu

Sekvenční varianta integrovaného testu vychází z teoretického modelu integrovaného testu, který má nejvyšší výtěžnost, ale v praxi se nepoužívá.

10+0 -11+3: PAPP-A, resp. volný β hCG , ev. PlGF

11+3 - 13+6: měření NT sonografistou certifikovaným a pravidelně auditovaným u FMF Londýn

Předběžné vyhodnocení testu, vysoce pozitivní screening (obvykle riziko vyšší než 1:30) řešit okamžitě.

Ostatní těhotné ženy pokračují do 2. trimestru

15+0 – 20+0: AFP, hCG, uE3

Společné vyhodnocení po dokončení všech vyšetření.

V místech, kde není možné nabídnout spolehlivé měření NT je doporučován **sérum integrovaný test**, který vyhodnocuje pouze biochemické markery stanovené v krvi v obou trimestrech.

Oddělené vyhodnocování screeningu v 1. a 2. trimestru není doporučováno a je považováno za postup non lege artis!

1.4.2

1.4.3 2. Kombinovaný test

10+0 - 13+6: PAPP-A, volný β HCG, ev. PlGF

11+3 – 13+6: změření NT sonografistou certifikovaným a pravidelně auditovaným u FMF Londýn

Výtěžnost tohoto testu je vyšší při odběru biochemických markerů v 10. – 11. týdnu než při odběru ve 13. týdnu.

1.4.4 3. Biochemický screening v 2. trimestru – (triple nebo double test)

15+0 – 20+0: AFP, hCG, resp. uE3

Samostatně prováděný je vhodný pro ženy, které se dostaví pozdě na vyšetření v 1. trimestru, nebo při později zjištěné graviditě.

Falešná pozitivita a výtěžnost

	Falešná pozitivita při 85% výtěžnosti	Výtěžnost při 5% falešné pozitivitě
Integrovaný/sekvenční test	**0,8 - 1,2 %**	**94%**
Sérum integrovaný test	**2,7 - 5,2 %**	**85%**
Kombinovaný test	**3,8 - 6,8 %**	**85%**
Triple nebo double test	**9,3 - 14 %**	**69%**

Rozmezí u FP záleží na týdnu těhotenství, ve kterém je test prováděn

1.5 V. Neinvazivní prenatální testování (NIPT)

NIPT (neinvazivní prenatální testování, angl. *non-invasive prenatal testing*) je v současnosti alternativní metodou ke genetickému testování plodu v indikovaných případech hraničního rizika častých aneuploidií bez ultrazvukového nálezu.

1.6 NIPT je moderní technikou využívající masivní paralelní, nebo cílené sekvenování volné fetální DNA (cfDNA) z krve matky pro detekci chromozomálních vad plodu. Základním rozdílem z pohledu získávané informace je skutečnost, že NIPT vyhodnocuje přímo genetickou výbavu plodu, kdežto standardní screening pro hodnocení využívá parametrů asociovaných s hledaným onemocněním. NIPT přináší těhotným ženám velmi přesné informace v brzkém stádiu těhotenství, ale nemůžeme je považovat za diagnostickou metodu. NIPT nabízí jednoduchost provedení a vysokou přesnost bez obavy z invazivního zákroku. Jednotlivé neinvazivní testy se od sebe mohou odlišovat způsobem vyjádření výsledku, přesností, spektrem vyšetřovaných onemocnění a možností použití.

V plazmě matky lze identifikovat jak mateřskou mimobuněčnou DNA, která pochází z bílých krvinek nebo jiných mateřských tkání, tak mimobuněčnou DNA fetálního původu, která pochází z placenty. Mimobuněčná DNA je tvořena relativně malými fragmenty (150-200 bp), které reprezentují kompletní genetickou informaci. Fetální DNA tvoří 4-25% z celkové mimobuněčné DNA (průměrně ~10%).

1.7 Protokol provádění NIPT:

1. Základním vyšetřením pro stanovení individuálního rizika častých aneuploidií u plodu je prenatální kombinovaný test sestávající z kombinace stanovení minimálně dvou biochemických maternálních biomarkerů v 10. – 12. týdnu (PAPP-A, free ß-hCG) a ultrazvukového vyšetření plodu v 11. - 13. gestačním týdnu dle metodiky Nadace fetální medicíny (Fetal Medicine Foundation; fetalmedicine.org) a dle společných laboratorních doporučení CSKB.cz, CSNM.cz a SLG.cz. Výsledkem kombinovaného testu je individuální riziko nejčastějších trisomií (chromosomy 13, 18, a 21).

2. Pokud je kombinované riziko některé z vyšetřovaných trisomií vyšší nebo rovné 1/100 nebo je zjištěn pozitivní ultrazvukový nález, je indikováno kaskádové genetické vyšetření materiálu plodu získaného invazivním odběrem (CVS, aminocentéza). Týká se cca 1 - 3 % žen vyšetřovaných kombinovaným testem v závislosti na jejich věkové distribuci.

3. NIPT, jakožto screeningová alternativa invazivního vyšetření plodu, je indikováno při riziku mezi 1/101 až 1/500 a při negativním ultrazvukovém nálezu. Týká se cca 4 - 6 % vyšetřovaných žen v závislosti na jejich věkové distribuci. Pozitivní nález NIPT (při daných indikačních kritériích odpovídá cca 1 - 2 % z celkového počtu výsledků NIPT) musí

být potvrzen přímým genetickým vyšetřením tkání plodu (např. amniocentézou).). **Tento způsob začlenění NIPT do screeningového protokolu zvyšuje celkovou efektivitu screeningu a snižuje počet invazivních zákroků.**

4. NIPT může být indikován na základě výsledku prenatálního integrovaného testu, sérum integrovaného testu, případně i samotného testu ve II. trimestru těhotenství (riziko v rozmezí 1/101 - 1/300 s negativním ultrazvukovým nálezem). Týká se méně než 1 % výsledků integrovaného testu v závislosti na věkové distribuci vyšetřovaných žen.

5. NIPT musí být prováděno laboratoří akreditovanou dle ČSN EN ISO 15189 dle ustanovení § 28 - 29 zákona 373/2011 Sb. v platném znění. Laboratoř musí být zapojena do externí kontroly kvality (např. UK NEQAS) pro NIPT a musí pravidelně publikovat screeningové parametry (počet testů, senzitivita, FPR, FNR).

6. NIPT je indikováno po *lege artis* konzultaci lékařem se specializovanou způsobilostí v oboru lékařská genetika (odb. 208).

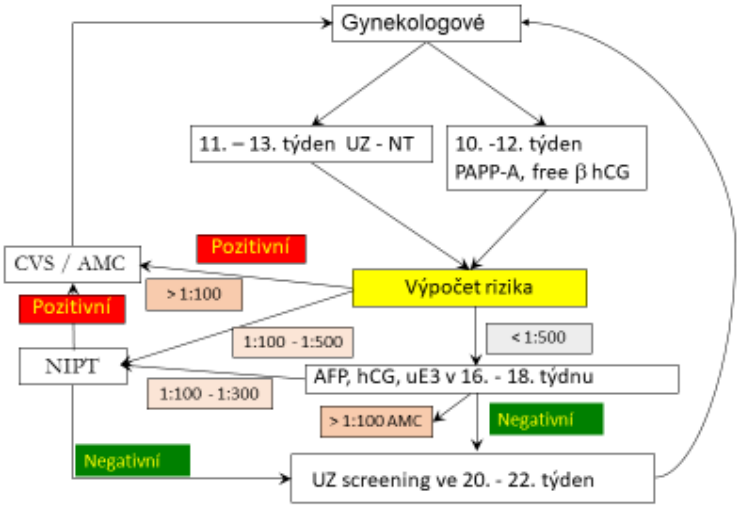
7. Biochemické části integrovaného testu v I. a II. trimestru jsou prováděny v jedné laboratoři. Oddělené vyhodnocování screeningu v I. a II. trimestru není doporučováno a je považováno za postup *non lege artis*.

Efektivita standardního screeningu versus NIPT

Předpoklad: 100.000 těhotných žen, prevalence Downova syndromu 1:500

Typ screeningu	senzitivita (%)	FPR (%)	Počet identifikovaných plodů s DS	Počet FP výsledků	PPV testu
Kombinovaný test	90	5	180	4,991	1 z 28 (3,57 %)
Integrovaný test	90	2	180	1,996	1 z 12 (8,33 %)
cfDNA test	99	0,2	198	0,4	1 ze 2 (50 %)

Indikační schéma genetické prenatální péče



Toto doporučení je v souladu s doporučením Společnosti lékařské genetiky a genomiky a Perinatologické a Ultrazvukové sekce ČGPS.

1.7.1 Zkratky

hCG – lidský choriový gonadotropin
volný β hCG – volná beta podjednotka choriového gonadotropinu
AFP - alfa 1 fetoprotein
uE3 – volný estriol
PAPP-A – specifický těhotenský protein A
PlGF – placentární růstový faktor
RIA – kompetitivní radioimunoanalýza
IRMA – sendvičová radioimunoanalýza
TRACE – fluorescenční imunoanalýza patentovaná B.R.A.H.M.S.
DR – Detection rate – výtěžnost
PPV – Positive predictive value
FPR – False positive rate – falešná pozitivita
CRL – temeno-kostrční vzdálenost
UZ markery - ultrazvukové markery
NT - nuchální translucence
NB – Nose bone – nosní kost
TR – Trikuspidální regurgitace
DV – Ductus venosus
FMF - Fetal Medicine Foundation – Nadace fetální medicíny z Londýna
cfDNA – cell free DNA – mimobuněčná DNA
CVS – Odběr choriovýh klků
AMS – aminocentéza

1.8

1.9

1.10

1.11

1.12

1.13

1.14

1.15

1.16 Literatura

Driscoll DA, Gross S.: Prenatal Screening for Aneuploidy.N Engl J Med 2009;360:2556-2562.

Loucký J, Springer D, Zima T: Možnosti screeningu Downova syndromu v České republice, Česká gynekologie, 73, 2008, 3, 160-162

Malone F, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Buckowski R, et al. First- trimester or second-trimester screening, or both, for Down´s syndrome. First and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. N Engl J Med 2005;353:2001-11.

Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada,Board of the Canadian College of Medical Geneticists.SOGC Clinical Practice Guideline No. 187,February 2007. Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy.J Obstet Gynaecol Can 2007;29(2):146-161.

Spencer K. Cowans NJ, Molina F, Kagan KO, Nicolaides KH. First-trimester ultrasound and biochemical markers of aneuploidy and the prediction of preterm or early preterm delivery. Obstet Gynecol 2008;31:147-52.

Screening for Down's syndrome: UK NSC Policy recommendations 2011–2014 Model of Best Practice Available online at http://anr-dpn.vjf.cnrs.fr/sites/default/files/NSCModel-of-Best-Practice-DS%20screening2011-2014Sept2011.pdf

Nicolaides KH. Nuchal translucency and other first-trimestr sonographic markers of chromosomal abnormalities. Am J Obstet Gynecol 2004;191:45-67.

Wald NJ, Rodeck C,Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down´s syndrome: the results of Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). Health Technology Assessment 2003;7:24-27

Peter Benn et al: Position Statement from the Aneuploidy Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis, April 2013**.** Available online at www.ispdhome.org

Practice Bulletin No. 163 Summary: Screening for Fetal Aneuploidy *Obstet Gynecol* 2016; 127: 979–981.