

SOUHRN

ÚVOD: Novorozenecký laboratorní screening je významný nástroj sekundární prevence, který díky včasné detekci pacientů umožní zahájení léčby ještě v asymptomatickém stádiu nemoci a zvýší tak kvalitu jejich života. Všechny nemoci vyhledávané tímto systémem v České republice splňují definici pro vzácná onemocnění, tj. populační frekvenci nižší než 1:2 000. Hodnocení efektivity screeningového programu je stěžejním krokem pro jeho zlepšování. Hlavním cílem této dizertační práce bylo vyhodnotit jak klinickou, tak především celopopulační efektivitu novorozeneckého laboratorního screeningu a optimalizovat bilanci mezi jeho detekční schopností a zátěží zdravé části populace.

METODOLOGIE: Ke zpracování této dizertační práce byla využita data z centrálních screeningových laboratoří v České republice. Do analýzy byli zahrnuti novorozenci vyšetřeni v letech 2002–2017. Screeningové kartičky se suchými krevními kapkami byly analyzovány metodou imunoanalytickou, spektrometrickou a fluorimetrickou.

VÝSLEDKY: Výstupy této dizertační práce (1) umožnily objektivizovat prevalenci vzácných onemocnění v České republice, (2) objektivizovaly vztah prevalence screenovaných nemocí a porodní hmotnosti detekovaných novorozenců, (3) navrhly změnu hodnocení „cutoff“ hodnot u deficitu 21-hydroxylázy, která vedla ke snížení jeho vysoké falešné pozitivivity a zátěže zdravé části populace, (4) shrnuly postupy u pacienta detekovaného v novorozeneckém laboratorním screeningu deficitu 21-hydroxylázy k zlepšení celého diagnostického procesu.

ZÁVĚR: Novorozenecký laboratorní screening v České republice představuje účinný nástroj včasné diagnostiky závažných vzácných onemocnění a naplňuje tak evropské i české směrnice o vzácných onemocněních. Jeho současná úroveň odpovídá mezinárodním standardům ostatních vyspělých států Evropské unie. Výše uvedené výstupy se uplatní v laboratorní i klinické praxi.