

Plošný novorodenecký screening zo suchej krvnej kvapky má za cieľ aktívne a systematicky vyhľadávať niektoré vrodené choroby u všetkých novorodencov. Vyhľadáujú sa tie vrodené choroby, ktoré sú po narodení v bezpríznakovom štádiu, alebo ich príznaky sú ľahko prehliadnuteľné. Klinické prejavy vrodených porúch sa objavujú často až po pominutí kritickej periódy, v ktorej bola porucha reverzibilná. PNS umožňuje skorú diagnostiku a liečbu. Zabraňuje trvalým a neliečiteľným následkom choroby, hlavne na úrovni centrálného nervového systému. Zamedzuje akútnym stavom, ktoré ohrozujú jedinca na živote.

PNS je od svojho založenia v Českej Republike v roku 1975 veľmi úspešným nástrojom sekundárnej prevencie. Od 1.10. 2009 medzi vyhľadávané poruchy patria: fenyktonúria/hyperfenylalaninémia, kongenitálna hypotyreóza, kongenitálna adrenálna hyperplázia, cystická fibróza, leucinóza, deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom (MCAD), deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s veľmi dlhým reťazcom (VLCAD), deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s dlhým reťazcom (LCHAD), deficit karnitínpalmytoiltransferázy I (CPT I), deficit karnitínpalmytoiltransferázy II (CPT II), deficit karnitínacylkarnitíntranslokázy (CACT), glutarová acidúria typ I (GA I) a izovalerová acidúria (IVA).

Dlhodobé sledovanie pacientov, ktorí boli diagnostikovaní pomocou PNS, potvrdilo značný medicínsky a ekonomický prínos preventívneho programu. Používané laboratórne metódy majú vysoké hodnoty senzitivity a špecifičnosti.