

NOVORODENECKÝ SKRÍNING NA SLOVENSKU

doc. MUDr. Darina Chovancová, CSc.

Novorodenecká klinika M. Rusnáka SZU a FNŠP Bratislava, Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, Bratislava

V poslednom období došlo na Slovensku k rozšíreniu povinných skrínigových vyšetrení u novorodencov. Skrínig zo suchej kvapky krvi slúži na diagnostiku vrodenej hypotyreózy, hyperfenylaninémie (fenylketonúrie) a vrodenej hyperplázie nadobličiek (skrínig vrodenných metabolických chorôb). Diagnostika obštrukčných uropatií a dysplázie bedrových zhybov pomocou ultrazvuku je už dlhšie obdobie súčasťou vyšetrení u novorodencov. K novinkám posledného obdobia v neonatológii patrí zavedenie univerzálneho skrínigu sluchu a vyšetrenie reflexu sietnice, ktorým možno odhaliť vrodený zákal šošovky.

Kľúčové slová: kritériá skrínigu, vrodené metabolické ochorenia, skrínig obštrukčnej uropatie, skrínig sluchu, skrínig vrodenej katarakty, skrínig dysplázie bedrových zhybov.

Kľúčové slová MeSH: skrínig novorodenecký; poruchy metabolizmu, vrodené; systém močový – abnormality, ultrasonografia; dislokácia bedra, kongenitálna – prevencia a kontrola; testy sluchové – novorodenecké; katarakta – prevencia a kontrola, novorodenecké; Slovensko.

NEONATAL SCREENING

Recently the spectrum of neonatal screening in Slovakia has been extended. From the dried blood spot the diagnosis of congenital hypothyroidism, phenylketonuria and of congenital adrenal hyperplasia (CAH) can be made (screening of the inborn error of metabolism). Diagnosis of obstructive uropathy and hip dysplasia by ultrasound has already been used as screening for long time. The introduction of the universal hearing screening and red reflex for the diagnosis of congenital cataract are the latest innovations of the neonatal screening in Slovakia.

Key words: criteria for screening, inborn errors of metabolism, screening of obstructive uropathy, hearing screening, screening of congenital cataract, screening of hip dysplasia.

Key words MeSH: neonatal screening; metabolism, inborn errors; urinary tract – abnormalities, ultrasonography; hip dislocation, congenital – prevention and control; hearing tests – infant, newborn; cataracta – prevention and control, infant, newborn; Slovakia.

Pediatr. prax, 2007; 1: 13–16

Aktívne vyhľadávanie skrytých ochorení (skrínig) je významnou metódou prevencie v medicíne. Vyšetrenie, ktoré nazývame skrínigom podľa Svetovej zdravotníckej organizácie musí spĺňať niekoľko kritérií, ktoré sa týkajú samotnej choroby (hľadané ochorenie má vysoký výskyt v populácii, ide o jeho včasnú štádiu alebo latentnú formu), diagnostického testu (musí byť spoľahlivý a dostupný), liečby (je známa liečba) a finančného prínosu (cost benefit). Novorodenecký skrínig patrí medzi najúčinnejšie skrínigové programy v medicíne. Už v prenatalnom období možno pomocou skrínigových vyšetrení odhaliť ochorenia matky (gestačný diabetes, anémia, vysoký krvný tlak) a plodu (vyšetrenie krvi, ultrazvukové vyšetrenie). Skrínig vrodenných chýb plodu je súčasťou rutínnej starostlivosti o tehotné ženy (5).

U detí narodených na Slovensku sa celoplošne vykonáva hodnotenie životných funkcií podľa Apgarovej, orientačné neurologické vyšetrenie, skrínig vrodenných metabolických chýb, sonografický skrínig obličiek a skrínig bedrových kĺbov. Najnovšie k povinnému skrínigu patrí vyšetrenie sluchu a diagnostika vrodenej katarakty. U novorodencov so zvýšeným predpokladom určitej poruchy alebo choroby sa robí selektívny skrínig, napr. ultrazvukové vyšetrenie mozgu, hypoglykémia (novorodenecké diabetické matky, predčasne narodené dieťa, hypotrofné novorodenecké, resus-

citované dieťa), u nedonosených detí aj vyšetrenie očného pozadia očným lekárom.

Cieľom skrínigu u novorodencov je odhaliť vrodenú poruchu, aby jej liečenie mohlo začať čo najskôr. Časový limit, v ktorom treba skrínig vykonať umožňuje predísť vzniku trvalých následkov. Hoci skrínigové programy fungujú v mnohých krajinách už niekoľko desaťročí, mnohé z nich sú predmetom diskusií vo vzťahu k spoľahlivosti a najmä etike. Skrínigovým testom zachytíme jedincov, ktorí majú dané ochorenie s najvyššou pravdepodobnosťou. Niektorí pacienti s pozitívnym skrínigovým testom nie sú chorí, ale majú výsledok falošne pozitívny. V takom prípade diagnostický test, ktorý je oveľa presnejší ako skrínigové vyšetrenie, ochorenie vylúči. Falošne negatívny test pri skrínigu by znamenal, že chorého jedinca nediagnostikujeme (10).

Termín skrínigový program zahŕňa v sebe nielen samotný skrínigový test, ale aj test diagnostický a zabezpečenie včasnej liečby (3).

Skrínig vrodenných metabolických ochorení (Metodický pokyn čiastka 6-10, Vestník MZ SR 2004)

Odoberáme kapilárnu krv metódou suchej kvapky na 4. – 5. deň po narodení u detí s pôrodnou hmotnosťou nad 2 000g, u novorodencov pod 2 000g na 10. – 16. deň. Dieťaťu sa po vpichu

z prsta alebo päty, odoberie krv tak, že prvá kvapka sa zotrie a ďalšie kvapky sa zachytia na špeciálnom pijavom papieri, tak aby boli nasiaknuté krvou dieťaťa všetky 4 terčíky. Papieriky s terčíkmi sa potom nechajú voľne usušiť. Druhý odber (reskrínig) sa vykonáva 10. – 16. deň u detí, ktorých matka bola liečená v poslednom trimestri gravidity kortikoidmi, u detí liečených v čase odberu kortikoidmi alebo ak pred odberom dostali transfúziu krvi, prípadne ak bolo dieťa v kritickom stave na jednotke intenzívnej starostlivosti, je potrebný aj druhý odber na 10. až 16. deň. Nesplnenie týchto kritérií pre odber by mohlo nepriaznivo ovplyvniť výsledok skrínigu!

Odber krvi z päty novorodenca síce spôsobuje novorodencovi určitú bolesť, ale dlhodobé komplikácie po vpichu sú veľmi zriedkavé. Diagnostické papieriky so suchými kvapkami krvi, presne označené a s protokolom, sa čo najskôr odosielaajú do Národného skrínigového centra SR v Banskej Bystrici. V prípade pozitívneho výsledku treba vykonať kontrolný odber, pri potvrdení pozitívneho výsledku je dieťa odoslané na diagnostické a terapeutické doriešenie do centra vo svojej regióne.

Hyperfenylalaninémia (fenylketonúria – FKU) patrí medzi ochorenia s najvyšším výskytom na Slovensku a má dobre prepracované postupy liečby. Z hľadiska prognózy je včasná diagnostika

rozhodujúca. Skrining FKU patrí medzi tzv. zlatý štandard skriningu u novorodencov. Začiatok skriningu u nás siaha do roku 1972, keď sa pre skrining využívalo semikvantitatívne vyšetrenie fenylalanínu tzv. Guthrieho metódou. Od roku 1995 sa ako skriningová metóda používa kvantitatívne stanovenie koncentrácie fenylalanínu, čím sa vek pacientov pri stanovení diagnózy znížil. Laboratórne testovanie je pomerne lacné, jednoduché a spoľahlivé. Menej ako 1 % vyšetrení býva falošne pozitívnych.

Pri tejto chorobe ide o poruchu enzýmu fenylalanínhydroxylázy, ktorý katalyzuje premenu fenylalanínu na tyrozín. Fenylalanín sa hromadí v krvi. Väčšina detí je svetlovlasých, s citlivou svetlou pokožkou a modrými očami. Pre pacientov s touto poruchou látkovej výmeny je typický zápach potu a moču po myšiach. Od 3. týždňa života sa môžu vyskytnúť kŕče. Ide o dedičné autozomálne recesívne ochorenie, riziko ochorenia medzi súrodencami je 25 %. V liečbe je dôležitá diéta s nízkym obsahom fenylalanínu do jedného roku dieťaťa, neskôr sa fenylalanín zo stravy úplne vylúči.

Výskyt v roku 2003 predstavoval 1 : 5 630 (asi 1 : 7 437). Ak hodnota fenylalanínu dosiahne 150 $\mu\text{mol/l}$ treba vyšetrenie zopakovať. Deti zachytené skriningom a včas liečené majú normálny vývoj aj inteligenciu (14).

Kongenitálnu hypotyreózu spôsobuje nedostatok hormónov štítnej žľazy. Asi v 80 % ide o poruchu vývoja štítnej žľazy (aplázia – nevyvinutie orgánu, hypoplázia – nedostatočný vývoj orgánov, ektopia – chybné umiestnenie orgánu), zvyšok tvorí porucha v syntéze jej hormónov. Vyskytuje sa asi 1 : 4 000 – 6 000 pôrodov. Dieťa po narodení nemá klinické príznaky, lebo potreba hormónov štítnej žľazy počas vnútromaternicového života je minimálna. Príznaky hypotyreózy sa vyvíjajú až neskôr, charakteristické je spomalenie všetkých životných funkcií, deti bývajú letargické, slabšie pijú, majú pretrvávajúcu žltacku, typický býva aj chraplavý hlas a suchá koža. Dievčatá bývajú postihnuté 3-krát častejšie. Neliečené deti zaostávajú v raste, majú poškodenie vývoja mozgu so všetkými stupňami mentálnej retardácie až po idiociu.

Od roku 1995 sa pri skriningu kongenitálnej hypotyreózy (SKH) určuje TSH (tyreostimulačný hormón). Keďže pri vylučovaní hormónov sa uplatňuje princíp tzv. spätnej väzby, nedostatočná hladina niektorého z hormónov v krvi zvyšuje hladinu príslušného hormónu, ktorý pôsobí stimulačne na uvoľnenie chýbajúceho hormónu. Vlastnými hormónmi štítnej žľazy sú T3 (trijódtyronín) a T4 (tetrajódtyronín). Liečba hypotyreózy spočí-

va v substitúcii chýbajúcich hormónov štítnej žľazy (12).

Kongenitálna adrenálna hyperplázia je autozomálne recesívne ochorenie, podkladom ktorého je enzymatická porucha v metabolizme hormónov nadobličky. Substrátom pre ich vznik je cholesterol. V 90 % ide o poruchu enzýmu 21-hydroxylázy. V organizme chýba kortizol, aldosterón a zvyšuje sa sekrécia androgénov. V niektorých prípadoch vzniká aj nedostatok aldosterónu a ochorenie sa prejavuje aj soľnou poruchou. Pri neliečenej kongenitálnej adrenálnej hyperplázii môžu nastať až prejavy zlyhania nadobličky spojené s dehydratáciou, šokom a až smrťou. Prevalencia CAH je okolo 1 : 9 800. Pri skriningu stanovujeme 17-hydroxyprogesterón (17-OHP) zo suchej kvapky krvi. Tento skrining sa na Slovensku zaviedol až v roku 2003. Nadoblička je jednou z najdôležitejších žliaz s vnútornou sekréciou už počas vnútromaternicového života. Nedostatok hormónov sa prejavuje vracaním, hnačkami, poruchami elektrolytov – sodíka, draslíka až cirkulačným šokom. Nadmerné množstvo vedľajšieho produktu porušenej tvorby hormónov vedie k virilizácii, ktorá u chlapcov spôsobuje predčasnú pubertu (pubertas praecox isosexualis) a u dievčat zmenu v podobe známk mužského pohlavia (pubertas praecox heterosexualis). Zistenú poruchu treba liečiť trvalou substitúciou hormónmi, neskôr u dievčat aj plastikou vonkajšieho genitálu, aby sa odstránili následky vplyvu mužských hormónov. Primeraný rast a vývin sú podstatnými znakmi úspešnosti liečby. Nebezpečím je predčasná puberta s uzatvorením rastových štrbín.

Zdravé predčasne narodené deti mávajú hladiny 17OHP vyššie ako donosení novorodenci, čo vedie k zvýšenému počtu falošne pozitívnych skriningových vyšetrení v tejto skupine novorodencov. Predpokladá sa, že príčinou je nezrelšia funkcia nadobličky s nižšou kapacitou 11-hydroxylázy a zároveň vyššou hladinou kyseliny glukurónovej a steroidných metabolitov v cirkulácii. Predčasne narodené deti v dôsledku stresu majú aj vyššiu hladinu adrenokortikotropného hormónu. Falošne pozitívny skrining CAH sa preto najčastejšie týka prečasných narodených detí. Situáciu komplikuje aj fakt, že z dôvodov prenatalnej indukcie pľúcnej zrelosti sú tieto deti už v maternici vystavené liečbe kortikoidmi. Ich pôsobením dochádza k poklesu bazálnych hodnôt kortizolu v prvých hodinách života. Takáto hladina zostáva znížená dokonca až prvých 7 dní života. Kriticky chorí novorodenci vrátane predčasne narodených detí majú prekvapivo nízke hladiny kortizolu a nedokážu preto adekvátne reagovať na stres.

V súčasnosti je možná aj prenatalná diagnostika CAH. Cieľom je predísť ťažkým formám virilizácie a znížiť počet chirurgických zákrokov po narodení. Ak teda otehotnie žena, ktorej sa už narodilo dieťa s kongenitálnou adrenálnou hyperpláziou, preventívne sa lieči kortikoidmi v dávke 20 $\mu\text{g/kg}$ denne od 5. do 8. týždňa, až kým sa analýzou choriových klkov v 9. až 10. týždni tehotenstva nezistí pohlavie dieťaťa. Ak je pohlavie dieťaťa chlapčenské, aj v prípade, že je chorý, liečba sa prerušuje. Ak ide o dievčatko, v liečbe steroidmi treba pokračovať. Ak DNA analýza potvrdí, že dieťa je zdravé, liečba sa vysadí. Kontraverznosť tejto liečby spočíva v tom, že väčšina plodov je vystavená riziku účinku kortikoidov, ktorých negatívny účinok z aspektu prognózy dieťaťa je stále predmetom diskusií. Negatívne účinky sa prejavujú aj u matky najmä v podobe cushingoidného vzhľadu a sklonmi k depresii (8).

Ultrazvukový skrining uropoetického systému

Ultrazvukový skrining uropoetického systému sa zameriava na odhalenie závažných vrodených chýb obličiek, močového mechúra a močových ciest, najmä obštrukčnej uropatie (výskyt v SR 0,67 %), ktorá pokiaľ nie je včas diagnostikovaná môže viesť až k renálnej insuficiencii. Podmienkou vyšetrenia je naplnený močový mechúr a dobrá hydratácia dieťaťa, preto ho odkladáme na 3 až 4 deň po narodení. Pokiaľ dieťa nemá naplnený močový mechúr, je vhodné toto vyšetrenie zopakovať pri naplnenom močovom mechúre. Odchýlky od normy sa konzultujú s detským urológom a nefrológom. V prípade zistenia dilatovaného dutého systému treba dieťa pravidelne sledovať (ultrazvuk, vyšetrenie močového sedimentu). Pri závažnom stupni dilatácie s redukciiu parenchýmu obličiek novorodenca odosielame na konzultáciu detskému urológovi ihneď (2).

Skrining dysplázie bedrových zhybov (Odborné usmernenie MZ Vestník MZ SR 2000, čiastka 41-44)

Vrodené vyklbenie a dysplázia (porucha vývoja) bedrových zhybov patria medzi najzávažnejšie postihnutie pohybového systému s možnými trvalými následkami. V našej populácii je výskyt týchto ochorení pomerne vysoký, preto ich skriningové vyšetrenie už dlhé roky tvorí súčasť preventívnych opatrení v pediatrii. Výskyt dysplázie sa uvádza asi v 3 – 5 % a vyklbenia v 1 – 2 % medzi všetkých novorodencov. Zaujímavé je porovnanie s inými národmi, kde sa tieto ochorenia vyskytujú veľmi zriedkavo a skriningové vyšetrenie ani nie je potrebné (žltá a čierna rasa). Príci-

ny nie sú celkom jasné, existuje celé množstvo teórií, ktoré vysvetľujú príčiny výskytu dysplázie bedrových zhybov. Jednoznačne je však dokázaný familiárny výskyt a predispozícia ženského pohlavia v pomere 1 : 5. Niektorí považujú tvar horného konca stehnej kosti a postavenie kĺbovej jamky za významný faktor, ktorý sa podieľa na dedení týchto ochorení. Vplyv na výskyt dysplázie majú aj mechanické činitele ako je poloha plodu koncom panvovým, ale aj malé množstvo plodovej vody. Niekedy sa dysplázia bedrových zhybov kombinuje aj s inými vrodenými chybami ako sú pes equinovarus alebo tortikolis.

Základné skrínigové vyšetrenie bedrových kĺbov vykonáva lekár novorodeneckého oddelenia, prípadne ortopéd v prvých dňoch (najčastejšie medzi 3. až 5. dňom) po narodení dieťaťa. Pri klinickom vyšetrení treba zhodnotiť postavenie dolných končatín a vykonať jeden zo špeciálnych manévrov. Najčastejšie ide o abdukciu – odtiahnutie, pohyb končatiny od strednej línie tela nabok, a to s pokrčenými dolnými končatinami v bedrovom zhybe. Pri pozitívnom príznaku je hmatné lupnutie. Toto vyšetrenie nazývame Ortolanoho príznak. V prípade patologického nálezu ďalší liečebný postup určí príslušný ortopéd. Základné ultrasonografické vyšetrenie sa vykonáva do štvrtého týždňa života novorodenca. V prípade negatívneho klinického a ultrazvukového vyšetrenia sa dieťa vyradí z ďalšieho sledovania. Ak je nález patologický alebo pri podozrení naň určuje postup liečby ortopéd. V zdravotníckych zariadeniach, kde nemožno zabezpečiť skrínig dysplázie bedrových kĺbov pomocou ultrazvukového vyšetrenia, treba vykonať röntgenové vyšetrenie v 3. mesiaci života dieťaťa.

V prípade nálezu dysplázie bedrových zhybov treba dôsledné široké balenie – dieťa musí mať dolné končatiny v oblasti bedrových zhybov v abdukciu (balením dieťaťa do Poštolkových nohavičiek s viacerými plienkami).

Skrínig dysplázie bedrových zhybov prebieha v 3 stupňoch:

1. základné skrínigové vyšetrenie (1. stupeň) – klinické vyšetrenie bedrových zhybov v prvých dňoch života (Ortolanoho manéver),

2. základné ultrasonografické vyšetrenie (2. stupeň) – do štvrtého týždňa života (sonografista, ortopéd) ev. röntgen bedrových zhybov v treťom mesiaci života a

3. ortopedické vyšetrenie (3. stupeň) – len v prípade patologického nálezu (klinika, ultrazvuk, ev. RTG coxae).

Ultrazvukový skrínig mozgu

Standardné sonografické vyšetrenie mozgu robíme cez veľkú fontanelu, patologický ultrazvukový nález. môže mať 5 až 7 % zdravých novorodencov. Stupeň postihnutia je však minimálny a prognóza vývinu dieťaťa s takýmto nálezom sa spravidla nelíši od prognózy vývinu dieťaťa s negatívnym nálezom. Preto sa zatiaľ skrínigové ultrazvukové vyšetrenie mozgu novorodencov u všetkých novorodencov nevykonáva rutinne. Pravidelný skrínig sa však vykonáva u novorodencov s hmotnosťou pod 2 500 g so zameraním na deti, ktoré sa narodili s hmotnosťou pod 1 500 g.

Hemoragické a ischemické lézie mozgu predstavujú jednu z najčastejších príčin mortality a morbidoty predčasne narodených detí. Zobrazovacie metódy, najmä zavedenie ultrazvuku do neonatológie, umožňujú včasnú diagnostiku týchto komplikácií. Pokiaľ sa u novorodenca nevyskytne akútne zhoršenie klinického stavu s podozrením na intrakraniálne krvácanie, odporúčame prvé UZV vyšetrenie medzi 4. až 7. dňom života. Ďalšie vyšetrenie je vhodné v pravidelných intervaloch, pričom prognosticky významným býva obdobie okolo termínu pôrodu. Ak nastáva progresia rozšírenia komorového systému, odporúča sa častejšie UZV vyšetrenie, aby sa vhodný zárok mohol vykonať ešte včas, kým nie je mozgové tkanivo poškodené (11).

Univerzálny skrínig sluchu (Odborné usmernenie čiasťka 24-27, Vestník MZ SR 2006)

Skrínig sluchu je zameraný na včasné odhalenie vrodenej alebo získanej poruchy sluchu. Vyšetrenie vykonáva zaškolená sestra pred prepustením novorodenca do domácej starostlivosti pomocou prístroja na stanovenie transietných otoakustických emisií (TOAE). Včasné odhalenie poruchy sluchu môže zlepšiť psychomotorický vývoj dieťaťa s dôrazom na rozvoj reči vo včasnom období vývoja. Výskyt rôznych typov vrodenej hluchoty sa udáva asi 0,5 – 4,2 prípady na 1 000 novorodencov (7). V skupine rizikových pacientov (napr. výskyt hluchoty v rodine, vrodené malformácie v oblasti hlavy a krku, zápal mozgových blán, kriesené deti, pacienti na umelej pľúcnej ventilácii, s vysokou hladinou bilirubínu, po liečbe ototoxickými liekmi – liekmi poškodzujúcimi sluch) je výskyt 8 – 30 prípadov na 1 000 (Hall). Najnovšími skrínigovými vyšetreniami možno vyšetriť sluch meraním sluchovo-evokovaných potenciálov (BERA) alebo pomocou TOAE. Obidve metódy sú objektívne, neinvazívne a možno ich využiť už v novorodeneckom veku. Pri TOAE sa malá sonda s mikrofónom vsu-

nie do uška, pustia sa tóny, alebo kliknutia a meria sa odpoveď z vnútorného ucha. Je to test, ktorý zisťuje, ako fungujú zmyslové vlásokové bunky v slimáku a či sa emisie dostanú z vnútorného ucha cez stredné ucho do vonkajšieho zvukovodu. Ak kochlea funguje správne (dieťa počuje normálne), mali by sa tieto tóny a kliknutia odraziť späť do vonkajšieho zvukovodu (ušného kanála) a odozvu by mal nakoniec zachytiť mikrofón. Ak má dieťa akúkoľvek poruchu sluchu, žiadna odozva (echo) sa pri vyšetrení otoakustickými emisiami nenameria. Ak dieťa nespĺnilo kritériá skrínigu sluchu, neznamená to, že musí mať poruchu sluchu. Približne 20 – 100 detí (z 10 000 vyšetrených detí), testom neprejde. Avšak iba 1 – 3 deti na 1 000 narodených detí, má závažnú poruchu sluchu. To znamená, že väčšina detí, ktoré sa budú ďalej vyšetrovať, nemá významnú poruchu sluchu. Aj dieťa s normálnym počutím nemusí prejsť skrínigom sluchu, ak má vo vonkajšom zvukovode ušný maz, tekutinu v strednom uchu alebo je veľmi pohyblivé, resp. počas testovania plače. V takomto prípade (TOAE nie sú výbavné) treba vyšetrenie zopakovať, resp. doplniť aj ďalšími vyšetreniami u odborníka (napríklad vyšetrenie BERA). Vyšetrenie kmeňových evokovaných potenciálov BERA, ABR (*Auditory brainstem response*) – je test, ktorý ukáže, ako funguje sluchový orgán vrátane sluchového nervu dieťaťa. Presnú diagnózu treba určiť do 3. mesiaca veku dieťaťa. Pri potvrdení závažnej obojstrannej poruchy sluchu je možná včasná liečba pomocou naslúchacieho aparátu, resp. kochleárneho implantátu.

Napriek tomu, že sa to nestáva veľmi často, niektoré deti môžu prejsť novorodeneckým skrínigom sluchu – poruchu nezistíme. Lahké poruchy sluchu (pod 30 dB), ktoré sú len na určitých frekvenciách, ale takisto poruchy sluchu spôsobené poškodením sluchového nervu a vyšších častí sluchovej dráhy, nemusia byť zachytené skrínigovým testom. Rovnako niektorí odborníci upozorňujú, že asi 25 % obojstranných porúch sluchu má postnatálny pôvod, a preto deti s rizikom sluchového deficitu (hluchota v rodine, pôrod pred 33. gestčným týždňom, kraniofaciálna stigmatizácia, prekonanie meningitídy, perzistujúcej pľúcnej hypertenzie, vrodenej cytomegaliovej infekcie, recidivujúcich otitíd s výpotkom, po otorologickej liečbe) by mali podstúpiť reskrínig vo veku 3 rokov (15).

Skrínig vrodenej katarakty (Odborné usmernenie čiasťka 43-47, Vestník MZ SR 2006)

Kongenitálna katarakta sa významne podieľa na výskyte slepoty. Vyskytuje sa asi 1 – 6 prípadov na 10 000 živonarodených detí (v ČR 1 na

5 102). Prvou podmienkou úspešnosti liečby je včasná diagnostika. Ide o kritické obdobie, keď na základe senzorickej stimulácie nastáva vytvorenie anatomických štruktúr a spojov nevyhnutných pre rozvoj zrakových funkcií. Kritickým obdobím je prvých 6. až 8. týždňov po narodení, keď dieťa s touto vývojovou poruchou treba operovať a jeho zrak korigovať.

Skríning kongenitálnej katarakty vykonáva neonatológ vyvolaním tzv. červeného reflexu presvietením oka pomocou oftalmoskopu pred prepustením, najneskôr do 3. – 4. týždňa života. Podmienkou na vykonávanie skríningu kongenitálnej

katarakty je oftalmoskop (prístroj na vyšetrenie očného pozadia). Na vyšetrenie je vhodné použiť zatemnenú miestnosť. Oko dieťaťa roztvoríme prstami (ukazovákom a palcom). Reflex vyvoláme pomocou oftalmoskopu umiestneného asi 30 cm od oka dieťaťa (1).

V prípade nejasného výsledku, resp. nevýbavného reflexu (chýba červený reflex) dieťa vyšetrí oftalmológ. Vizus dieťaťa v prípade vrodenej katarakty závisí od včasnej chirurgickej liečby (najneskôr do 3 mesiacov života).

V zahraničí, napr. v USA sa rodinní lekári necítia byť kompetentní riešiť problematiku pozitív-

neho výsledku neonatálneho skríninového testu, vrátane potvrdenia diagnózy a odoslania na špecializované pracovisko (9). V našom systéme sú pacienti so zachyteným pozitívnym skríninovým vyšetrením vedení skúseným tímom odborníkov v jednotlivých regionálnych centrách.

doc. MUDr. Darina Chovancová, CSc.

Novorodenecká klinika M. Rusnáka SZU a FNŠP
Bratislava, Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, Antolská 11,
851 07 Bratislava
e-mail: chovancova@npba.sk

Literatura

1. Bashour M., Menassa J. Congenital cataract. www.emedicine.com/oph/topic45.htm
2. Červeňová O, Polák V, Vicianová K. Skríning a liečebné postupy anomálií uropoetického systému v novorodeneckom veku. *Čs Pediatr* 48, 1993, 233–236.
3. Elliman DAC, Dezateux C, Bedford HE. Newborn and childhood screening programmes: criteria, evidence, and current policy. *Archives of Disease in Childhood* 87, 2002, 6–9.
4. Hall JW, Smith SD, Popelka GR. Newborn hearing screening with combined otoacoustic emissions and auditory brainstem responses. *J. Am. Acad. Audiol.* 15, 2004, 414–425.
5. Holland WW a kol. Screening in Europe. www.euro.who.int/Document/E88698.pdf.
6. International Society for Neonatal Screening. www.isns-neoscreening.org.
7. Kabátová Z, Profant M. Vyhľadávanie novorodencov s poruchou sluchu. *Lekárske listy* 27, 2003, 22–23.
8. Kaye CI. Newborn screening fact sheets. *Pediatrics* 118, 2006, 934–963.
9. Kemper AR, Uren RL, Moseley KL, Clark SJ. Primary care physicians' attitudes regarding follow-up care for children with positive newborn screening results. *Pediatrics* 118, 2006, 1836–1841.
10. Kerruish NJ, Robertson SP. Newborn screening: new developments, new dilemmas. *J Med Ethics* 31, 2005, 393–398.
11. Krcho P. Ultrazvukové vyšetrenie mozgu novorodenca. *Lek. Obzor* 54, 2005, 508–511.
12. Kuseková M. Choroby štítnej žľazy. In: Šašinka M. a kol. *Pediatría II*, Satus Košice 1998, 872–897.
13. Moeller MP, White KR, Shisler L. Primary care physicians' knowledge, attitudes, and practices related to newborn hearing screening. *Pediatrics*, 118, 2006, 1357–1370.
14. Šašinka M. Aminoacidúrie a hyperaminoacidémie. In: Šašinka M. a kol. *Pediatría II*, Satus Košice 1998, 953–968.
15. Weichbold V, Nekahm-Heis D, Weizl-Mueller K. Universal newborn hearing screening and postnatal hearing loss. *Pediatrics*, 117, 2006, 631–636.

PRIHLÁŠKA na kongres *Pediatría pre prax* 19. – 20. 4. 2007, Bratislava

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Priezvisko, meno, titul (čitateľne)

Kontaktná adresa

Adresa pre fakturáciu

Telefón, fax, e-mail

IČO:

DIČ:

Kongresový poplatok (zaškrtnite vhodnú kolónku): lekár – 350,- Sk (na mieste 450,- Sk) predplatiteľ, sestra, študent – 150,- Sk (na mieste 250,- Sk)

Záväzná objednávka ubytovania v **City Hotel Bratislava**:

(Ubytovanie si hradí sám účastník na recepcii hotela.) jednoposteľová / 2700,- Sk (lôžko) dvojposteľová / 1600,- Sk (lôžko)

Mám záujem o ubytovanie: z 18. 4. na 19. 4. 2007 z 19. 4. na 20. 4. 2007

Chcem byť ubytovaný(á) s:

Na základe prihlášky Vám zašleme zálohovú faktúru v danej výške. **Telefonické prihlásenie sa na kongres nie je možné.**