

**SCREEN  
4CARE**



# NOVÝ PŘÍSTUP KE SCREENINGU VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ: NOVOROZENECKÝ GENETICKÝ SCREENING V EVROPSKÉM PROJEKTU SCREEN4CARE



This project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (JU) under grant agreement No 101034427. The JU receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA. Neither the JU nor the EU is however participating as a contracting authority in this procurement. Any dissemination of results must indicate that it reflects only the author's view and that the JU is not responsible for any use that may be made of the information it contains.



## CO JSOU VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ?

Genetická onemocnění jsou způsobena změnami ("chybami") v DNA. Genetická informace každého z nás je zapsána v naší DNA, která se nachází v buněčném jádře. V DNA jsou geny, což jsou specifické oblasti produkující proteiny, které nás utvářejí.

**Vzácná onemocnění postihují méně než 1 z 2000 lidí.** Tohoto času známe více než **7000** vzácných onemocnění. Většina vzácných onemocnění se začíná projevovat v **dětství** a jsou **genetického původu**. Často se jedná o závažná onemocnění, zejména pokud nejsou diagnostikována a léčena.

## CO JE NOVOROZENECKÝ SCREENING?

Novorozenecký screening je vyšetření probíhající v prvních 48-72 hodinách života odebráním pár kapek z patičky novorozence (suchá kapka krve, DBS).

Jsou dva typy novorozeneckého screeningu. **Novorozenecký metabolický screening**, který se momentálně v Evropě provádí po narození. V České republice je dostupný novorozenecký laboratorní screening, v rámci kterého se vyšetřuje 20 onemocnění (endokrinní onemocnění, dědičné poruchy metabolismu, aj.) **Novorozenecký genetický screening (gNBS)**, nabízí nad rámec metabolického screeningu **přímou analýzu DNA**. Genetický screening je možný díky sekvenování nové generace (NGS), která umožňuje analýzu panelů genů (analýza více genů současně)

## CO JE T O SCREEN4CARE PROJEKT?

**SCREEN4CARE projekt (S4C)** je pětiletý evropský výzkumný projekt s celkovým rozpočtem 25 milionů eur, financovaný Innovative Medicines Initiative (IMI 2 JU). **Screen4Care si klade za cíl urychlit stanovení diagnózy vzácných onemocnění.**

Projekt koordinuje **Oddělení lékařské genetiky Univerzitní nemocnice ve Ferrare, pod vedením profesorky Alessandry Ferlini**. Projekt nabízí genetický screening novorozenců v Itálii (Ferrara, Modena, Řím, Siena) a v některých částech Německa a Francie po dobu 12 měsíců, počínaje druhou polovinou roku 2024, až do celkového počtu 25 000 vyšetřených novorozenců.

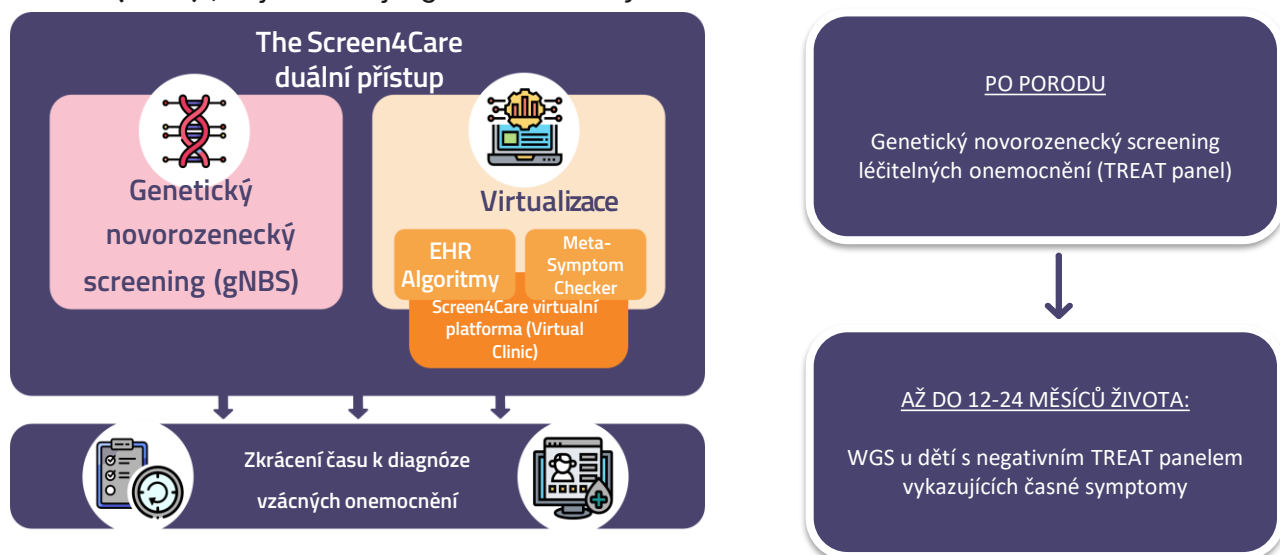
# SCREEN 4CARE



## CO TENTO PROJEKT ZAHRNAJE?

Pokud se rozhodnete zúčastnit, vašemu dítěti bude nabídnut **novorozenecký genetický screening (gNBS) léčitelných onemocnění**, který bude odebrán zároveň s klasickým novorozeneckým laboratorním screeningem. Tento genetický screening obsahuje některá genetická onemocnění (**panel TREAT**), pro která existuje **schválená terapie**.

Kromě toho bude těm, jejichž novorozenecký genetický screening vyjde negativní, a u kterých se zároveň vyskytnou v prvních dvou letech života **časné příznaky**, nabídnuto **celogenomové sekvenování (WGS)**, nejrozsáhlejší genetická analýza současnosti.



## CO JE TO TREAT-PANEL?

Je to sekvenování nové generace (NGS). Technika, která nám umožňuje zaráz "čtení" mnoha genů spojených s několika onemocněními. Bude provedena molekulární analýza 245 genů **spojovaných se vzácnými onemocněními**, která jsou léčitelná schválenou terapií (farmakologická/genetická/dietní). Cílem je zahájit léčbu co nejdříve.

## Co je celogenomové sekvenování?

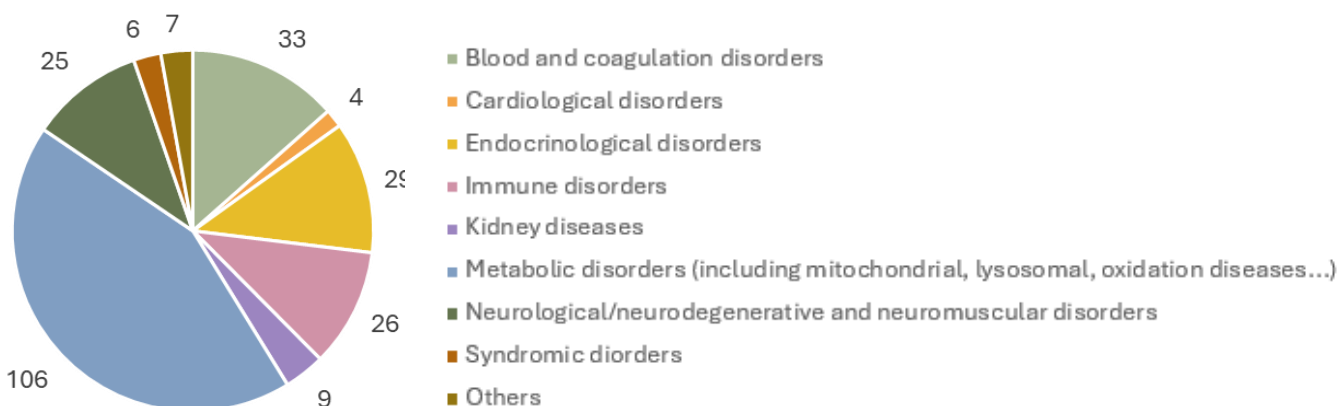
Celogenomové sekvenování (také WGS) je nejrozsáhlejší genetická analýza současnosti. Tato analýza umožňuje "čtení" všech "písmenek" (dusíkatých bází), které tvoří DNA. **S4C nabídne WGS všem dětem s negativním výsledkem novorozeneckého genetického screening s časnými symptomy v prvních dvou letech života.**

# SCREEN 4CARE



## JAKÉ NEMOCI OBSAHUJE GENETICKÝ SCREENING?

Genetický screening testuje onemocnění různého původu: metabolické, neuromuskulární, endokrinologické, imunologické a mnoho dalších! V případě zájmu vám bude poskytnut celý seznam.



## JAKÉ JSOU VÝHODY A RIZIKA?

Výhody TREAT-panelu spočívají v možnosti rychlého screeningu a ve **včasné diagnóze**, která umožňuje přístup k referenčním centrům (European Reference Networks, ERNs) s **dostupnou terapií a léčebnými postupy**, a také v možnosti informování pro **další těhotenství**.

WGS umožňuje **včasnou** diagnostiku genetických onemocnění v případě výskytu symptomů a současném negativním výsledku TREAT-panelu, a dále přístup k referenčním centrům a možnosti informovaného rozhodnutí o dalším těhotenství.

Co se týče rizik, existují minimální rizika spojená s **odběrem krve** z paty (ten se zároveň provádí u novorozeneckého laboratorního screeningu) v případě TREAT-panelu, nebo s odběrem žilní krve pro WGS (stejná rizika jako u všech odběrů krve).

U TREAT-panelu a případného WGS se mohou objevit **náhodné** (neočekávané), **nebo sekundární** (nesouvisející s tím konkrétním onemocněním) **nález**y. Tyto nálezy vám budou hlášeny v souladu s pokyny vědeckých společností (SIGU, ESHG, ACMG).

# SCREEN 4CARE



## NEZAPOMEŇTE, ŽE...

Pro všechny narozené v době probíhání projektu je možnost zúčastnit se novorozeneckého genetického screeningu formou:

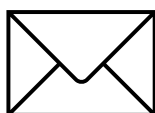
TREAT-panel

TREAT a WGS panel

- Účast je dobrovolná, **nepovinná**, a musí být potvrzena **informovaným písemným souhlasem** pro každou z možností.
- Účast je zadarmo.
- Účast ve **Screen4Care projektu** **NENAHRAZUJE** těhotenské screeniny a novorozenecký laboratorní screening.



**DALŠÍ INFORMACE**  
Kontaktujte nás na emailu nebo se  
seznamte s evropským Screen4Care  
projektem na sociálních sítích:



➤ [trialsgeneticamedica@unife.it](mailto:trialsgeneticamedica@unife.it)



➤ <https://www.screen4care.eu/>



➤ <https://twitter.com/screen4care>



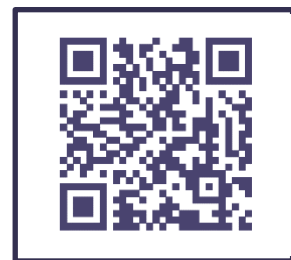
➤ <https://www.linkedin.com/company/screen4care/>



➤ <https://www.youtube.com/channel/screen4care>



[www.fnbrno.cz](http://www.fnbrno.cz)



[WWW.SCREEN4CARE.EU](http://WWW.SCREEN4CARE.EU)



This project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (JU) under grant agreement No 101034427. The JU receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA. Neither the JU nor the EU is however participating as a contracting authority in this procurement. Any dissemination of results must indicate that it reflects only the author's view and that the JU is not responsible for any use that may be made of the information it contains.