

SOP CF SPID

(Cystic Fibrosis Screening Positive Inconclusive Diagnosis)

autor: Lukáš Homola

oponent: Alena Holčíková

schváleno: 2017



Definice: děti z novorozeneckého screeningu (NS) s tímto výsledkem (1):

1. nosiči jedné (nebo žádné) mutace CFTR + hraniční potní test 30-59mmol/l

nebo

2. nosiči 2 mutací CFTR, kde minimálně jedna je s nejasným významem + negativní potní test (<30mmol/l)

Tyto pacienty nelze na základě výsledků NS považovat za nemocné, ale také nelze predikovat rozvoj příznaků. Dle recentních studií cca 10% (někde až 50% - dle typu NS) CF SPID bylo v průběhu následujících let překlasifikováno na CF. (2, 3, 4) Proto je nutné je sledovat. Stejným způsobem budeme sledovat i sourozence těchto pacientů, které jsme kvůli nim zjistili a mají stejný nález (i když sami nebyli zachyceni pomocí NS).

Doporučení:

1. sledovat
2. poučít
3. v případě nutnosti překlasifikovat na CF a léčit

Sledování:

- Kontroly 1x ročně do 6 let věku a poté ve 12, 18, 24 a 30 letech. Každá kontrola zahrnuje (1):
 - klinické vyšetření
 - měření, vážení
 - vyšetření elastázy ve stolici
 - spirometrie u spolupracujících dětí
 - kultivace (krk, odsátý sekret, sputum)
- Kontrolní potní test se provádí v 1 a 2 letech věku (1, 4) a při zvýšení podezření na rozvoj CF.
- Ve věku 19 let je SPID předán na dospělé CF centrum k dalším kontrolám
- Pokud do 30 let nedojde k rozvoji příznaků CF, pak se sledování ukončí.
- Krevní odběry a zobrazovací metody jsou indikovány pouze na základě příznaků (1)
- Pacienti jsou zadáni do CF registru (1) odděleně od ostatních CF

Poučení:

Rodiče a PLDD je nutné poučit o příznacích CF (zejména neprospívání, chronické řídké stolice, chronické respirační příznaky) (1) a nutnosti tyto příznaky došetřit v centru CF. Zdůraznit nevhodnost kouření a potřebu očkování. Zejména je nutné toto poučení zdůraznit písemně při poslední kontrole v 6 letech věku, kdy pacienta uvolňujeme ze sledování.

Překlasifikování a léčba:

- Při vzniku příznaků (a vyloučení jiných příčin) je třeba pacienta překlasifikovat na CF.
- Nedoporučuje se používat jiné nevyhraněné názvy jako mírná/atypická/related apod.
- Při každé roční návštěvě je třeba zkontrolovat v databázi CFTR2 (5) zařazení nejasné mutace, jestli nedošlo k jejímu překlasifikování na kauzální mutaci.(1)
- V nejasných případech je vhodné zvážit upřesňující vyšetření jako HRCT plic, nosní potenciály, multiple breath washout test atp.
- Léčba je individualizovaná, cílená na příznaky.

Literatura

- 1) Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening
Munck, A. et al. *Journal of Cystic Fibrosis*. 2015. 14(6):706-713
- 2) Long-Term Outcomes of Children with Intermediate Sweat Chloride Values in Infancy
Groves, Tyler et al. *The Journal of Pediatrics*. 2015. 166(6):1469-1474
- 3) Inconclusive diagnosis of cystic fibrosis after newborn screening. Ooi CY et al. *Pediatrics*. 2015 Jun;135(6):1377-85
- 4) Clinical outcomes in infants with cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) related metabolic syndrome. Ren, C. L. et al. *Pediatr. Pulmonol.* 2011. 46:1079–1084.
- 5) <http://www.cftr2.org/>