



Zápis z jednání Komise pro Novorozenecký laboratorní screening konané 3. 12. 2025 od 13:00 v místnosti 355 budovy MZD

Účastníci jednání	PhDr. Karel Hejduk; Ing. Karolína Pešková; prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D., doc. MUDr. Petr Jabandžiev, Ph.D. (online); doc. MUDr. Jan David, Ph.D.; Ing. Petr Chrastina; doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.; doc. MUDr. Markéta Bloomfield, Ph.D.; MUDr. Iva Burianová, Ph.D.; MUDr. Antonín Šípek, Ph.D.; MUDr. Ilona Hülleová; MUDr. Zdeněk Zíma; doc. Mgr. Věra Franková, Ph.D. et Ph.D.; Mgr. Michaela Kolářová, MBA; Ing. René Břečťan; MUDr. Iveta Matějovská, CSc.; MUDr. Zuzana Elbertová, Ing. Markéta Benešová, MHA (online); PharmDr. Kateřina Chreňová; Ing. Štěpánka Tyburcová; prof. RNDr. David Friedecký, Ph.D.; doc. MUDr. Felix Votava, Ph.D.; MUDr. Hana Vinohradská, prof. RNDr. Šárka Pospíšilová, Ph.D.; Mgr. Kateřina Hejčmanová (host ÚZIS ČR); Mgr. Ondřej Ngo, Ph.D.(host ÚZIS ČR); RNDr. Iveta Valášková (host FN Brno); MUDr. Klára Brožová, Ph.D. (host Společnost dětské neurologie ČLS JEP); prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc. (host VFN); Mgr. Pavel Němec, Ph.D. (host ÚZIS ČR); Mgr. Renata Chloupková (host ÚZIS ČR, online), Mgr. Lucie Mandelová, Ph.D. (host ÚZIS ČR, online)
Omluvení:	RNDr. Ondřej Májek; prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

Zapsal: Mgr. Bc. Dagmar Obšilová

Příští setkání: říjen 2026 hodin.

TÉMAT A ÚKOLY Z JEDNÁNÍ

1. Úvodní slovo

- Předseda Komise PhDr. Karel Hejduk a místopředsedové Komise Ing. Karolína Pešková a prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D. přivítali členy Komise, poděkovali za



účast a vyzdvihli potřebu vzájemné spolupráce zapojených odborností v činnosti Komise, která navazuje na aktivity KCNS.

2. Představení činnosti KCNS a vyhodnocení NLS za období 2010–2024

- Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc. představil, dosavadní činnosti KCNS, úspěšné projekty realizované v KCNS a stěžejní témata, kterým se KCNS věnovalo, přičemž připomněl dosud nedořešené téma zkrácení doby transportu vzorku z porodnice do laboratoře. Dle aktuálních informací je medián doby transportu vzorků 3,8 dne. Zahraniční doporučení, konkrétně Velká Británie, hovoří o cílové době transportu 95-99 % vzorků do 3 a méně dnů ([zdroj zde](#)), USA je limit nastaven do 24 hodin ([zdroj zde](#)).
- Ing. Karolína Pešková uvedla, že ke snížení doby transportu bude přistoupeno cestou nastavení indikátorů kvality, ale také hledáním způsobů, jak čas transportu snížit na minimum.

3. Informace k činnosti a fungování Komise

- PhDr. Karel Hejduk představil důvody, kroky při zřízení Komise NLS a její hlavní úkoly. Zdůraznil, že Komise by měla pracovat na optimalizaci, datovém auditu a celkové evaluaci NLS, navázat tak na činnost KCNS, jejímž bývalým členům poděkoval za uskutečněnou práci. Dále představil základní body jednacího řádu, složení Komise a roli Expertní skupiny. Dále uvedl roli NSC a jeho klíčové aktivity.

4. Souhrnné výsledky NLS

- Doc. MUDr. Felix Votava, Ph.D. představil výsledky novorozeneckého screeningu z období 2010–2024. Poukázal jak na klesající porodnost, tak na význam NLS pro populaci.
- PhDr. Hejduk opětovně vyzdvihl dosavadní práci KCNS na vyhodnocování screeningu a poděkoval za tuto činnost. Úkolem Komise bude navázat na činnost vyhodnocování s cílem maximální elektronizace sběru a sdílení dat.

5. Informace k jednotnému datovému standardu

- Mgr. Kateřina Hejčmanová představila důvody a kroky k implementaci jednotného datového standardu, který bude sloužit k přenosu informací mezi laboratořemi zapojenými do NLS a ÚZIS, který získaná data statisticky zpracovává. Dále uvedla, že datový standard bude součástí modulu o NLS, který má své legislativní ukotvení v aktuální novele zákona 372/2011 Sb. o zdravotních službách.
- Mgr. Kateřina Hejčmanová dále představila modelové schéma, na kterém se shodli členové Expertní skupiny na předešlém společném jednání, které se uskutečnilo 20. 11. 2025. Procesní kroky k implementaci navazují na nastavení datového standardu ze strany ÚZIS, který je aktuálně v přípravě. Poté bude zahájeno jednání s dodavateli



informačních systémů o možnostech implementace. Předpokládaný start implementace je plánován na přelom 2026/2027.

- Finální verzi jednotného datového standardu bude schvalovat Expertní skupina a Komise NLS bude informována.
- Ing. Karolína Pešková uvedla, že navržený datový standard maximálně sjednocuje jednotlivé parametry, což povede k významnému zjednodušení předávání výsledků.

6. Informace k implementaci RID a QR kódů

- Mgr. Dagmar Obšilová shrnula informace o RID, připomněla, že od 1. 1. 2026 vstupuje zákonná povinnost zdravotnických zařízení implementovat RID do svých informačních systémů.
- MUDr. Ilona Hülleová uvedla, že RID by mělo být možné vygenerovat i na straně PLDD, např. v situacích, kdy je u domácího porodu porodní asistentka, která odebere screening, ale nemá přístup k vygenerování kódu.
- MUDr. Ilona Hülleová dále uvedla, že připomínku k implementaci RID přednese na Radě poskytovatelů.
- MUDr. Iva Burianová, Ph.D. uvedla, že některé nemocniční informační systémy (NIS) neumožní zadání RID, pokud není vyplněno rodné číslo – problém na straně dodavatele NIS.

Úkoly k RID:

- Připomínka implementace RID na Radě poskytovatelů (MUDr. Ilona Hülleová, součinnost zajistí ÚZIS ČR)
- Mgr. Dagmar Obšilová dále představila seznam porodnic, které v současnosti již RID využívají a uvedla, že po novém roce bude 5 vybraných porodnic osloveno k pilotnímu testování QR kódu k přenosu informací mezi porodnicí a laboratoří novorozeneckého screeningu.
- MUDr. Iva Burianová, Ph.D. poukázala na problém s informačními systémy, které i mimo RID mají problém s vykazováním do registrů. Vyzvala, aby testování QR kódů probíhalo i v nemocnicích, kde systém aktuálně správně nefunguje.
- Doc. MUDr. Felix Votava, Ph.D. připomněl, že stěžejní úkol Komise NLS je implementovat datový standard a využívání QR kódu.

7. Informační aktivity NLS

- Mgr. Dagmar Obšilová novou podobu webových stránek novorozeneckého screeningu www.novorozeneckyscreening.cz a připomněla, že tuto podobu zašle členům Komise k dalšímu kolu revizí. Dále uvedla, že informační materiály a vizuální podklady (fotografie) budou aktualizovány ve spolupráci s Neonatologickým odd. VFN. Aktualizovaná podoba informační brožury bude vydána na jaře 2026. Dále poděkovala za aktivní i pasivní účast na konferenci [Prevon 2025](#).



8. Další aktivity k podpoře screeningu

- Doc. Mgr. Věra Franková, Ph.D. et Ph.D. představila výsledky výzkumu z roku 2019 o informovanosti rodičů o NLS a poukázala na to, že 60 % matek skórovalo chybně v otázkách informovanosti o NLS. Dále uvedla, že by mělo smysl zopakovat šetření i s využitím sociálních sítí a digitálních médií. Upozornila, že dle GDPR je nově nutné zajistit souhlas s kontaktováním rodičky za účelem výzkumu.
- PhDr. Karel Hejduk navrhuje zprostředkovat informaci o možnosti opakování výzkumného šetření na Výboru neonatologické společnosti, protože bude nutná součinnost porodnic – je možné zapojit pouze vybrané porodnice.
- Prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D. doplňuje na základě informací doc. Mgr. Věry Frankové, Ph.D. et Ph.D., že informování rodiček by mělo proběhnout již ve 3. trimestru, tj. edukace by měla proběhnout již při návštěvě gynekologa.
- Doc. MUDr. Markéta Bloomfield, Ph.D. navrhuje, aby do informovaného souhlasu byla přidána kolonka pro kontaktní údaj rodičky, která má zájem se zapojit do výzkumného šetření.
- Ing. René Břečťan nabídl možnost předání kontaktů z patientských organizací pro případné výzkumné šetření.
- PhDr. Karel Hejduk uvedl, že informovanost bude zvyšována i cestou přes odborníky. Nové brožury a informační letáky, které jsou aktuálně v přípravě a bude u nich provedena vizuální i obsahová aktualizace, budou zaslány také gynekologům a PLDD pro zvýšení informovanosti.
- **Úkoly ke zvýšení informovanosti o NLS:**
- Předání informace o zájmu o výzkumné šetření mezi rodičkami o informovanosti o NLS na Výbor neonatologické společnosti (Mgr. Michaela Kolářová, MBA).
- Zaslání informačních materiálů o NLS na ambulantní gynekology a PLDD (ÚZIS ČR).

Možnosti rozšiřování NLS a pilotní projekty:

- Ing. Karolína Pešková dále představila další vize při rozšiřování NLS. Smyslem je pokračovat v činnosti KCNS, posunout elektronizaci, zrychlit transport kartiček, pracovat na propagaci NLS. Upozorňuje dále, že činností Komise nejsou primárně pilotní programy. Poukazuje na to, že každý screening musí být pro blaho novorozence – je nutné pečlivě zvažovat každé rozšíření screeningu o další onemocnění s ohledem na stigmatizaci zdravé části populace a s ohledem na nákladovost vs přínos.

9. Různé

RNDr. Iveta Valášková otevřela otázku novorozeneckého screeningu cystické fibrózy, jedná se o jediné vyšetření v rámci NLS, který odhalí přenašeče. Pokládá otázku, jak a koho informovat při odhalení heterozygotů (nosičů CF). Od roku 2009 do roku 2024 se u dětí se zvýšeným IRT vyšetřovalo 50 patologických variant v genu CFTR, což představovalo cca 90,2 % patologií vyskytujících se u českých CF pacientů. V případě nálezu dvou patologických variant byla vysoce pravděpodobná cystická fibróza, v případě detekce jedné patologické varianty bylo potřeba rozlišit, zda je novorozenec pouze zdravý přenašeč nebo má druhou patologii mimo těch vyšetřovaných a má cystickou fibrózu. Tyto děti byly zvány



do CF centra FN Motol nebo FN Brno a byl jim proveden potní test a klinické vyšetření. V případě negativity bylo stanoveno, že dítě je přenašeč a rodiče s tím byli seznámeni. V případě positivity pak byla provedena sekvenace celého genu s cílem detekovat druhou patologickou alelu a potvrdit diagnózu na molekulární úrovni.

V současnosti se u dětí se zvýšeným IRT provádí rovnou sekvenace celého genu pomocí masivně paralelního sekvenování, takže v případě detekce jedné patologické varianty je jasný výsledek – přenašeč CF. Novorozenci s identifikovanou jednou CF patologickou variantou už nejsou zváni k dalším vyšetřením a výsledek novorozeneckého screeningu CF není reportován, protože negativní výsledky NLS se nereportují.

- Dále uvádí, že Centra cystické fibrózy se přiklání k tomu, aby pacienti (zákonní zástupci) byli o nosičství informováni.
- Prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D. upozorňuje, že smyslem screeningu není identifikovat heterozygoty.
- MUDr. Ilona Hülleová uvedla, že pediatři byli seznámeni s touto problematikou a souhlasí s tím, že rodič i ošetřující pediatr by tuto informaci měli mít, nicméně je nutné jasně stanovit další postup. Zároveň poukazuje na významnou eticko-právní komplikovanost a vyzývá ke správnému řešení.
- MUDr. Antonín Šípek, PhD. uvedl, že toto téma již bylo řešeno v rámci Výboru Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, kde padl konsensus, že screening nemá vyhledávat heterozygoty. Společnost však souhlasí a je připravena na následnou práci s rodinami v případě, že by k oznámení nosičství došlo.
- Doc. Mgr. Věra Franková, PhD. et PhD. upozorňuje, že Evropská genetická společnost doporučuje děti a dorost geneticky netestovat. Testování může vést ke stigmatizaci nosičů již v nízkém věku. Je proto důležité toto téma brát jako předmět diskuze s nutností vyhodnocení rizik a přínosů.
- Prof. RNDr. David Friedecký, Ph.D. upozornil na relativně vysokou prevalenci nosičů v populaci, která by mohla znamenat zahlcení systému i enormní nákladovost. Dále upozornil, že toto může být s rozvojem genetického testování otázkou u více onemocnění, jejichž nosičství může být ještě víc prevalentní.
- Ing. René Břečťan se vyjádřil jakožto zástupce pacientů, že by rád jako pacient či rodič tyto informace měl.
- MUDr. Antonín Šípek, Ph.D. upozornil, že rozhodnutí o informování/neinformování by měly reflektovat také informační materiály pro veřejnost a informovaný souhlas pro zákonného zástupce.
- Prof. MUDr. Viktor Kozich, CSc. připomněl několik zahraničních standardů, které popisují nakládání s těmito informacemi (např. sdělování až v dospělosti aj.)

Usnesení:

- Komise se shodla na potřebě sestavení dílčí Pracovní skupiny k řešení otázky informování nosičů cystické fibrózy v základním složení: Společnost lékařské etiky, Společnost lékařské genetiky a genomiky, právní odbor MZD, patientské organizace cystické fibrózy a odborné společnosti PLDD.



- MUDr. Iveta Matějovská, CSc. představila navýšení paušálu v úhradové vyhlášce, která tímto umožňuje poskytovatelům (porodnicím) zařadit do svých režii také kurýrní službu pro transport screeningových kartiček.
- Mgr. Michaela Kolářová, MBA upozorňuje, že odesílání screeningových kartiček během víkendů a svátků vždy vede z technických důvodů ke zpoždění.
- Ing. Karolína Pešková poukazuje na menší nemocnice s nízkými jednotkami porodů denně, které odesílají screeningové kartičky se značným zpožděním vždy po nahromadění kartiček.
- PhDr. Karel Hejduk uvedl, že s digitalizací výsledků budou spojeny i údaje o časových konsekvencích od odběru až po screeningové vyšetření a na základě těchto dat bude možné hodnotit indikátory kvality pro jednotlivá pracoviště.
- MUDr. Zdeněk Zima toto okomentoval, že situace odběru NLS mimo doporučené časové okno již platné předpisy zcela jasně řeší. Bohužel lékaři často v nezvyklé situaci na povinnost provést odběr nemyslí. Vyřešit by se měla otázka, v jakém věku má provedení NLS ještě význam (viz porody v zahraničí). Případně jak postupovat, pokud rodiče NLS po porodu odmítnou a později změni názor, opět v časových konsekvencích.
- Prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc. spolu s doc. MUDr. Felixem Votavou, Ph.D. poukázali na problematiku dětí narozených v zahraničí, kteří mají zájem o doplnění NLS, stejně tak jako u dětí, které podstoupí NLS mimo stanovené časové okno (domácí porody aj.).
- PhDr. Karel Hejduk uvedl, že pro tyto případy bude zvážena příprava metodického pokynu.
- Ing. Štěpánka Tyburcová připomněla, že laboratoře provádějící novorozenecký laboratorní screening nejsou oficiálními držiteli statutu (jsou jmenovitě uvedeny ve Věstníku).

Úkol:

- Zvážení vyhlášení výzvy pro udělení statutu laboratořím zapojeným do NLS (NSC ÚZIS ČR, MZD ČR)

10. Diskuse, shrnutí, úkoly, další termín jednání Komise

Hlavní body jednání byly shrnuty a termín dalšího jednání Komise byl stanoven **říjen 2026** v budově Ministerstva zdravotnictví.

Přílohy:

Prezentace z jednání Komise.

Pozn. 1: Pokud úkol nemá uveden termín, bude probrán na dalším jednání.

Pozn. 2: Přílohy nejsou veřejnou součástí zápisu