

NOVOROZENECKÝ SCREENING KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPERPLAZIE

Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH; dříve nazývaná adrenogenitální syndrom - AGS), česky vrozené zbytnění nadledvin, je autozomálně recesivně dědičná porucha tvorby glukokortikoidů (kortizolu) a mineralokortikoidů (aldosteronu) v kůře nadledvin. Příčinou je snížená či zcela chybějící aktivita některého enzymu potřebného v syntéze steroidních hormonů. V 90 - 95% případů se jedná o deficit enzymu P450c21 (21-hydroxylázy). Důsledkem tohoto enzymatického bloku je nadledvinová insuficience spojená s virilizací vlivem nahromadění androgenně aktivních metabolitů. Míra snížení aktivity enzymu se odráží v klinické závažnosti onemocnění. 75 % postižených dětí trpí nejzávažnější a potenciálně fatální formou CAH – *klasickou formou se solnou poruchou* (SW; salt-wasting). V 1.-4. týdnu života u nich dochází k metabolickému rozvratu s hyponatrémií, hyperkalémií a acidózou. Včasná diagnóza a léčba je život zachraňující. U postižených děvčátek lze poruchu odhalit dle virilizace zevního genitálu, u chlapců je až do fáze metabolického rozvratu klinicky němá.

U 25 % dětí s mírnějším enzymatickým deficitem se projeví *klasická forma CAH pouze virilizující* (SV; simple virilizing). U chlapců vede k předčasné izosexuální pseudopubertě, u dívek k vrozené virilizaci genitálu (pseudohermafroditismus) a předčasné heterosexuální pseudopubertě.

Neklasická CAH (LO; late onset) je provázena pouhou nadměrnou virilizací, která se projeví v období puberty nebo i postpubertálně.

Hlavním cílem novorozeneckého screeningu CAH je *diagnóza a terapie klasické formy CAH v preklinickém stadiu*. Včasný záchyt onemocnění má zásadní význam především pro pacienty s SW formou, jejichž život je ohrožen v prvních týdnech po narození. Včasná diagnóza přináší zkvalitnění života i pacientům s mírnější (SV) formou.

Screening CAH je ve světě třetím nejčastěji zaváděným screeningem po screeningu fenylketonurie a vrozené hypotyreózy. Poprvé byl plošně zaveden ve Švédsku v roce 1986 a od té doby počet států, které jej provádějí, stále vzrůstá.

Principem novorozeneckého screeningu CAH je měření koncentrace 17- α -hydroxyprogesteronu (17-OHP) v suché kapce krve na filtračním papírku pomocí fluoroimunoeseje (FIA).

Pro posuzování potřebnosti screeningu v České republice byla potvrzena hypotéza, že „*předscreeningová*“, *klinická diagnostika CAH byla nejen u nás, ale i v ostatních zemích středoevropského regionu nedostatečná a že novorozenecký screening může i zachraňovat život postižených dětí*.

Na základě těchto faktů se stal v roce 2006 novorozenecký screening vrozené hyperplazie nadledvin třetím pravidelně celoplošně prováděným novorozeneckým screeningem v České republice.