

Cyklus: VVV2/18 - Diagnostika vrozených vývojových vad

Tento akreditovaný cyklus byl realizován v souladu s dokumentem *Plán EHK 2018*, který je k dispozici na adrese www.sekk.cz v oddíle EHK. V tomto dokumentu naleznete informace, které se týkají jak tohoto konkrétního cyklu, tak EHK obecně.

Kontakt na poskytovatele EHK a na koordinátora EHK naleznete na www.sekk.cz v oddíle O nás.

Vzorky

V tomto cyklu byly použity komerční vzorky. Nebyly použity různé vzorky v různých sadách, a proto byly vzorky označeny takto:

Sada 1 (1. trimestr): Vzorek A a Vzorek B

Sada 2 (2. trimestr): Vzorek A a Vzorek B

Dále účastníci obdrželi údaje o matkách potřebné pro výpočet odhadů rizik.

Způsob hodnocení výsledků

Ve výsledcích tohoto programu se výrazně projevuje rozdělení do skupin dle výrobců reagensů. Jsme přesvědčeni, že příčinou tohoto jevu (který ovlivňuje výsledky měření a může ovlivnit i jejich přepočtení MoM) je vliv matrice použitých vzorků. Proto jsou výsledky stanovení free β -hCG, PAPP-A, AFP, hCG a volného estriolu hodnoceny v rámci stejnorodých skupin. To znamená, že výsledky účastníků jsou rozděleny do skupin dle výrobců reagensů (kód R). Každá taková skupina má pak nastavenou vztažnou hodnotu v podobě vlastního robustního průměru. Nejmenší přípustná velikost skupiny je $n = 5$. Méně čítné skupiny nejsou hodnoceny - ve výsledkovém listu u výsledků náležejících do těchto skupin naleznete označení \pm .

Výsledky udávané v MoM jsou hodnoceny srovnáním s konsenzuální vztažnou hodnotou získanou jako robustní průměr vypočtený ze souboru všech výsledků (free β -hCG, AFP), nebo v rámci skupin uspořádaných dle kódu R (PAPP-A, hCG, estriol volný).

Konsenzuální vztažné hodnoty jsou použity rovněž pro kvalitativní výsledky, tj. pro hodnocení rizik (ke konsenzu dochází, pokud se na výsledku shodne alespoň 80 % účastníků).

Výsledky MoM a odhady rizik nejsou započítávány do dlouhodobé úspěšnosti účastníků, protože tyto informace ve většině případů nepocházejí z laboratoře (která je účastníkem), ale z jiných pracovišť. **Jde o edukační součást tohoto programu.**

Komentář supervizora

Cyklu se zúčastnilo 58 pracovišť, z toho 13 ze Slovenska.

1. trimestr

Kvantitativní výsledky měření (free β -hCG, PAPP-A)

Výsledky účastníků byly velmi dobré (celkové úspěšnosti se u obou analytů pohybovaly nad 90 %). V Youdenově grafu lze u PAPP-A rozlišit dvě skupiny výsledků, a to jak v absolutních číslech tak i MoM. Jedná se o účastníky, kteří používají reagentie Roche a BRAHMS. Výsledky účastníků používajících systémy Siemens Immulite (celkem 5) leží mimo graf - jejich výsledky byly přibližně dvojnásobné oproti ostatním účastníkům.

Přepočty na MoM

V případě free β -hCG byly velikosti MoM velmi dobře srovnatelné. Avšak u PAPP-A se velikosti MoM lišily v rámci skupin. Vzhledem k tomu, že koncentrace PAPP-A naměřené systémy Immulite byly více než dvojnásobné proti výsledkům získaným systémy Roche, lišily se násobky mediánů v podobném poměru.

Odhady rizik (DS, M. Edwards)

U vzorku A se účastníci shodli na závěru, že žádné z rizik není zvýšené.

V případě vzorku B bylo dosaženo konsenzu pouze u odhadu rizika M. Edwards. U zbylých dvou rizik konsenzu dosaženo nebylo.

2. trimestr

Kvantitativní výsledky měření (AFP, hCG, estriol volný)

Výsledky účastníků byly velmi dobré a bylo dosaženo vysokých celkových úspěšností (přes 90 % u všech zkoušek).

Přepočty na MoM

V případě AFP byly velikosti MoM velmi dobře srovnatelné. U hCG a volného estriolu se velikosti MoM lišily v rámci skupin.

Odhady rizik (M. Down, M. Edwards, Neural Tube Defect)

Účastníci se shodli na tom, že u vzorku B existuje zvýšené riziko M. Edwards. I ve všech ostatních případech (ostatní rizika u vzorku B a všechna rizika u vzorku A) dosáhli účastníci konsenzu a shodli se na konstatování, že riziko není zvýšené.

Cyklus: VVV2/18 - Diagnostika vrozených vývojových vad

U vzorku B někteří účastníci navíc uváděli zvýšené riziko Smith-Lemli-Opitzova syndromu, které plyne z nízké hladiny uE3.

Poznámky

- Znovu upozorňujeme, že zasílané vzorky EHK nejsou zamýšleny a připravovány pro hodnocení integrovaným testem, a tudíž tento způsob hodnocení nemusí vést k očekávanému výsledku. Je možné pouze samostatné hodnocení rizika v 1. a v 2. trimestru s NT, tedy kombinovaným testem.
- Naprostá většina výsledků měření se v rámci stejnorodých skupin dobře shoduje. Problematictější je v některých případech přepočítání na násobky mediánů, kde se objevují až násobné rozdíly. Vzhledem k tomu, že korektně stanovené mediány jsou základem správně prováděného screeningu, rádi bychom touto cestou upozornili všechny účastníky na nezbytnost pravidelného přepočítávání a kontroly mediánů pro jednotlivé týdny těhotenství.
- Ačkoliv někteří účastníci nevyhověli nastaveným kritériím při hodnocení naměřených koncentrací, jejich odhad rizika byl v souladu s konsenzem. Na druhé straně někteří účastníci i při dobře stanovených koncentracích měřených analytů uvedli riziko vývojové vady u plodu mimo konsenzus.

Screening vrozených vývojových vad je velmi závažné vyšetření a při nesprávně stanoveném riziku je možné ovlivnit život celé rodiny. Je opravdu důležité mít na paměti význam tohoto vyšetřování a provádět pravidelnou kontrolu mediánů i výpočtu rizik. Všechny laboratoře, které ho provádí, by se měly řídit [Doporučením o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství](#) (<http://www.cskb.cz/cskb.php?pg=doporuceni#28>) a sledovat jeho pravidelné aktualizace.

Odborná supervize: Doc. Ing. Drahomíra Springer, Ph.D.
VFN – ÚLBLD, Centrální laboratoř
U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2
e-mail: springer@vfn.cz

MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D.
Fakultní nemocnice Plzeň, Ústav lékařské genetiky
Dr. Edvarda Beneše 13, 305 99 Plzeň - Bory
e-mail: subrt@fnplzen.cz

Seznam všech supervizorů včetně kontaktů na ně je k dispozici na adrese www.sekk.cz v oddíle EHK.

Závěrečná zpráva s výjimkou příloh je veřejná (je zveřejněna jako součást souhrnného vyhodnocení cyklu na www.sekk.cz). Jednotlivé přílohy, označené kódem konkrétního účastníka EHK, jsou určeny pouze pro potřebu tohoto účastníka.

Přílohy

Jako přílohu této zprávy jednotliví účastníci cyklu dále dostávají:

Název přílohy	Poznámka
Osvědčení o účasti	Dostávají účastníci, kteří splnili podmínky pro jeho vystavení.
Výsledkový list (kvalitativní výsledky)	Dostávají účastníci, kteří uvedli kvalitativní výsledky.
Výsledkový list (kvantitativní výsledky)	Dostávají účastníci, kteří uvedli kvantitativní výsledky.
Komplexní statistika	Pouze pro zkoušky s kvantitativními výsledky a dvěma vzorky.
<i>Poznámky:</i> <ul style="list-style-type: none">• Vysvětlení obsahu jednotlivých zpráv naleznete na adrese www.sekk.cz v oddíle EHK pod odkazem Zprávy pro účastníky EHK.• Souhrnný přehled výsledků tohoto cyklu je k dispozici na adrese www.sekk.cz.	

Přílohy jsou identifikovány svým názvem, označením cyklu a kódem účastníka.