

VVV2/21: Diagnostika vrozených vývojových vad

Tento cyklus akreditovaného programu byl realizován v souladu s dokumentem *Plán EHK 2021*.

Vzorky

V cyklu byly použity 2 sady vzorků (každý účastník obdržel sady podle své objednávky), každá sada obsahovala 2 vzorky označené Ax a Bx (kde x je číslo sady).

Vzorky byly připraveny na pracovišti subdodavatele.

Poznámka: Vzorky EHK (sada 1 a 2) nejsou zamýšleny 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.

Účastníci dále obdrželi údaje o matkách potřebné pro výpočet odhadů rizik.

Způsob hodnocení výsledků

V tomto programu dlouhodobě pozorujeme významný vliv použitých reagensů na výsledky měření. Je sice možné, že příčinou tohoto jevu (který ovlivňuje výsledky měření a může ovlivnit i jejich přepočtení na MoM) může být vliv matrice použitých vzorků, daleko spíše se ale jedná o nedostatečnou harmonizaci výsledků měření různých souprav, které jsou k dispozici na trhu.

Proto jsou výsledky měření 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 vztahovou hodnotu v podobě vlastního robustního průměru. Nejmenší přípustná velikost skupiny je $n = 5$. Méně četné skupiny nejsou hodnoceny - ve výsledkovém listu u výsledků náležejících do těchto skupin naleznete označení \pm .

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

Konsenzuální vztahové 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 57 pracovišť, z toho 14 ze Slovenska.

Analytická část: výsledky měření free β -hCG, PAPP-A, AFP, hCG, estriol volný

Ve výsledcích účastníků jsme nepozorovali žádné zásadní problémy a u všech zkoušek bylo dosaženo vysokých celkových úspěšností (přes 90 %), jen v případě volného estriolu byla úspěšnost nižší (82 %).

V případě stanovení PIGF jsou u nás využívány dva analytické systémy a je velmi potěšující, že oba poskytují dobře srovnatelné výsledky nejen v rámci jedné metodiky, ale také mezi sebou navzájem. Příspěvek tohoto laboratorního vyšetření k hodnocení rizika časně preeklampsie je velmi významný.

Edukační část: přepočty na MoM a odhady rizik**1. trimestr****Přepočty na MoM**

Úspěšnost byla velmi dobrá.

Odhady rizik (DS, M. Edwards)

U **Matky X1** se účastníci shodli, že riziko DS je zvýšené a riziko M. Edwards je rovněž zvýšené (zde byl ovšem konsenzus dosažen jen těsně, protože zvýšené riziko uvedlo 83 % účastníků).

U **Matky Y1** se účastníci shodli na závěru, že žádné riziko není zvýšené.

2. trimestr**Přepočty na MoM**

Úspěšnost byla velmi dobrá.

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

U **Matky X2** byl konsenzus účastníků jednoznačný (žádné riziko není zvýšené).

U **Matky Y2** se účastníci shodli na zvýšeném riziku M. Down a dále na tom, že riziko NTD není zvýšené. U rizika M. Edwards ke konsenzu nedošlo:

VVV2/21: Diagnostika vrozených vývojových vad

- 11 účastníků hodnotilo riziko jako „není zvýšené“
- 33 účastníků hodnotilo riziko jako „je zvýšené“

Důvodem tohoto rozdělení byl vliv koncentrace volného estriolu na výpočet rizika. Pokud laboratoř volný estriol neměřila, vyhodnotila vzorek jako negativní, pokud ho měřila, pak jej vyhodnotila jako pozitivní.

Dotazník

Do tohoto cyklu jsme zařadili dotazník, který se týkal nástrojů pro hodnocení rizik. Své odpovědi nám zaslalo 28 pracovišť (tj. 49 %), některá však uvedla jen použitý software – kompletní odpovědi (software i velikosti cut-off) jsme získali od jen 18 účastníků (32 %), a měli jsme tak poměrně málo dat. Účastníkům, kteří zaslali odpovědi, velmi děkujeme a podobný dotazník do některého příštího cyklu znovu zařadíme.

Použitý software uvedli respondenti takto:

Alpha	25
Alpha+Prisca	1
Astraia	1
Prisca	1

Velmi heterogenní údaje jsme získali pro používané rozhodovací meze (cut-off), jak ukazuje následující tabulka, ve které jsou rizika pro přehlednost vyjádřena jen jmenovatelem (tedy místo „1 : 250“ píšeme jen „250“):

1. trimestr						2. trimestr					
DS (biochemie)		DS (bioch.+NT)		M. Edwards		M. Down		NTD		M. Edwards	
Riziko	Počet	Riziko	Počet	Riziko	Počet	Riziko	Počet	Riziko	Počet	Riziko	Počet
100	3	60	1	70	1	250	11	4,5 (?)	1	100	1
200	2	100	3	100	1	300	5	100	1	250	2
250	6	150	1	150	1			250	1	300	12
300	7	200	4	250	4			300	2		
		250	6	300	11			2,5 MoM	11		
		300	3								

Doporučujeme vám, abyste výše uvedenou tabulku poskytli spolupracovníkům, kteří mají nastavení kritérií na starosti. Pokud najdou „své“ rozhodovací meze mezi těmi, které se v tabulce objevují jen s nízkou frekvencí, doporučujeme používané cut-off prověřit.

Screening vrozených vývojových vad je **velmi závažné vyšetření** a při chybně stanoveném riziku je možné ovlivnit život celé rodiny. Je opravdu důležité mít na paměti význam tohoto vyšetření a provádět pravidelnou kontrolu mediánů i výpočtu rizik. Všechna pracoviště provádějící výpočet by se měla řídit dokumentem (a sledovat jeho aktualizace): **Doporučení o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství** (<https://www.cskb.cz/res/file/doporuzeni/2018/doporuzeni-7-5-2018-vidiSLG.pdf>).

Pokud odhady rizik v rámci tohoto cyklu provádí jiné pracoviště než vaše laboratoř, doporučujeme, abyste mu poskytli výsledky MoM i odhadů rizik tak, aby si mohlo provést srovnání svých výsledků s výsledky ostatních účastníků.

Odborná supervize: MUDr. Monika Koudová
GENNET, s.r.o.
Kostelní 9
170 00 Praha 7
e-mail: Monika.Koudova@gennet.cz

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

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.

VVV2/21: Diagnostika vrozených vývojových vad

Přílohy jsou identifikovány svým názvem, označením cyklu a kódem účastníka a jsou určeny pouze pro potřebu účastníka.

Další informace

Závěrečná zpráva s výjimkou příloh je veřejná. Jak účastníkům, tak ostatním odborníkům, jsou na adrese www.sekk.cz volně k dispozici další informace, zejména:

- Souhrnný přehled výsledků tohoto cyklu včetně této závěrečné zprávy.
- Kritéria (D_{max}) pro hodnocení kvantitativních výsledků.
- Dokument **Plán EHK** (obsahuje informace, které se týkají jak tohoto cyklu, tak EHK obecně).
- Vysvětlení obsahu jednotlivých výše uvedených příloh.
- Kontakt na poskytovatele EHK a na koordinátora EHK a seznam všech supervizorů včetně kontaktů.