

Cyklus: VVV2/17 - Diagnostika vrozených vývojových vad

Tento akreditovaný cyklus byl realizován v souladu s dokumentem *Plán EHK 2017*, 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, tentokrát však 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 jak samotné výsledky měření, tak 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 vlastní vztažnou 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 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 59 pracovišť, z toho 15 ze Slovenska.

1. trimestr

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

Výsledky účastníků byly velmi dobré (celkové úspěšnosti se u obou analytů pohybovaly okolo 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 6) leží mimo graf - jejich výsledky byly téměř dvojnásobné oproti ostatním účastníkům.

Přepočty na MoM

V případě free β -hCG byly velikosti MoM velmi dobře harmonizované. 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)

I přes výše uvedené rozdíly v naměřených koncentracích dosáhli účastníci u vzorku A konsenzu a shodli na konstatování, že riziko DS ani M. Edwards není zvýšené. Rovněž u vzorku B se účastníci shodli na závěru, že žádné z rizik není zvýšené.

2. trimestr

Kvantitativní výsledky měření (AFP, hCG, estriol volný)

Výsledky účastníků byly výborné a bylo dosaženo vysokých celkových úspěšností (u všech 3 zkoušek 95 % a více).

Přepočty na MoM

V případě AFP byly velikosti MoM velmi dobře harmonizované. Avšak u hCG a volného estriolu se velikosti MoM lišily v rámci skupin. Je to důsledek podstatných rozdílů koncentrací naměřených na různých systémech (např. výsledky skupiny Beckman Coulter jsou přibližně poloviční ve srovnání se skupinou Siemens).

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

Účastníci se shodli na tom, že u vzorku A existuje zvýšené riziko NTD a u vzorku B zvýšené riziko M. Edwards.

Ve všech ostatních případech (ostatní rizika) dosáhli účastníci konsenzu a shodli na konstatování, že riziko není zvýšené.

Cyklus: VVV2/17 - 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 je správnému 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. Problematičtější 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 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.

Odborná supervize: Doc. Ing. Drahomíra Springer, Ph.D.
VFN – ÚLBDL, 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>	
• 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.