

UNIVERZITA PARDUBICE
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2022

Vendula Mrvíková

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Laboratorní screening z paty u novorozenců

Bakalářská práce

2022

Vendula Mrvíková

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2020/2021

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení: **Vendula Mrvíková**
Osobní číslo: **Z19180**
Studijní program: **B5349 Porodní asistence**
Studijní obor: **Porodní asistentka**
Téma práce: **Laboratorní screening z paty u novorozenců**
Téma práce anglicky: **Newborn blood spot (heel prick) test**
Zadávatel katedra: **Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce**

Zásady pro vypracování

1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace průzkumného šetření dle stanovené metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah pracovní zprávy: **35 stran**
Rozsah grafických prací: **dle doporučení vedoucího**
Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam doporučené literatury:

1. BLÁHOVÁ, Květa, Filip FENCL a Jan LEBL. *Pediatrická propedeutika*. 3 přeprac. a rozš. vyd. Praha: Galén, 2019. ISBN 978-80-7492-442-2.
2. DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA. *Neonatalogie*. 3. vyd. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018. ISBN 978-80-246-3936-9.
3. FENDRYCHOVÁ, Jaroslava a Ivo BOREK. *Intenzivní péče o novorozence*. 2. přeprac. vyd. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2012. ISBN 978-80-7013-547-1.
4. PROCHÁZKA, Martin. *Porodní asistence*. Praha: Maxdorf, 2020. Jessenius. ISBN 978-80-7345-618-4.
5. ŠEBKOVÁ, Alena a Zdeněk ZÍMA. *Praktické dětské lékařství*. Praha: Grada Publishing, 2020. ISBN 978-80-271-1200-5.

Vedoucí bakalářské práce: **Eva Welge, MSc BSc**
Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání bakalářské práce: **1. prosince 2020**

Termín odevzdání bakalářské práce: **5. května 2022**

L.S.

doc. Ing. Jana Holá, Ph.D. v.r.
děkanka

Mgr. Helena Poláčková v.r.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 11. března 2022

PROHLÁŠENÍ AUTORA

Prohlašuji:

Práci s názvem „Laboratorní screening z paty u novorozenců“ jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury. Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše. Beru na vědomí, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších předpisů, a směrnicí Univerzity Pardubice č. 7/2019 Pravidla pro odevzdávání, zveřejňování a formální úpravu závěrečných prací, ve znění pozdějších dodatků, bude práce zveřejněna prostřednictvím Digitální knihovny Univerzity Pardubice.

V Pardubicích dne 3. 5. 2022

Vendula Mrvíková v. r.

PODĚKOVÁNÍ

Předně bych ráda poděkovala Evě Welge, MSc, BSc, za všechny cenné rady, připomínky a čas, který mi po celou dobu psaní mé závěrečné bakalářské práce věnovala. Mé poděkování patří i všem respondentkám, které byly ochotné a pomohly mi s naplněním cíle v mé průzkumné části práce. Děkuji i mé rodině a všem ostatním, kteří mě během mého studia podporovali.

ANOTACE

Teoreticko-výzkumná část bakalářské práce se zabývá laboratorním novorozeneckým screeningem z paty u novorozenců a informovaností žen na oddělení šestinedělí v této oblasti. Teoretická část práce popisuje novorozenecký screening, metody jeho odběru, nemoci, které jsou screeningem vyšetřovány a náležitosti, které je nutné pro screening splnit. V praktické části je použita metoda dotazníkového šetření, kterou se zkoumá informovanost žen o laboratorním novorozeneckém screeningu. V závěru práce jsou výsledky šetření vyhodnoceny pomocí popisné statistiky a budou interpretovány prostřednictvím grafů.

KLÍČOVÁ SLOVA

Novorozenec, novorozenecký screening, laboratorní screening, odběr, metabolické vady, endokrinní vady

TITLE

Newborn blood spot (heel prick) test

ANNOTATION

The theoretical part of the bachelors thesis deals with heel prick test in newborns, which is performed in all hospitals as well as women's awareness in this area. The thesis describes neonatal screening, methods of its collection, diseases that are screened and the requirements that are necessary for the screening. The practical part uses the method of a questionnaire survey, which explores the awareness of women about heel prick test. At the end of the work, the results of the survey are evaluated using descriptive statics and will be interpreted by graphs.

KEYWORDS

Newborn, heel prick test, laboratory screening, blood sample, metabolic defects, endocrine defects

OBSAH

Úvod.....	11
1 Cíle a metody práce	11
1.1 Teoretické cíle práce	12
1.2 Výzkumné cíle práce.....	12
Teoretická část	13
2 Novorozenecký screening.....	13
2.1 Historie a současnost laboratorního novorozeneckého screeningu.....	13
3 Vybraná onemocnění laboratorního novorozeneckého screeningu	16
3.1 Kongenitální hypotyreóza - (CH) – Endokrinní poruchy	16
3.1.1 Kongenitální adrenální hyperplazie - (CAH) - Endokrinní poruchy	16
3.1.2 Cystická fibróza – (CF).....	16
3.1.3 Fenylketonurie – (PKU) – Dědičné metabolické poruchy.....	18
3.2 Onemocnění v pilotním programu laboratorního novorozeneckého screeningu 2022 ..	
.....	19
3.2.1 Spinální svalová atrofie – (SMA).....	20
3.2.2 Těžké kombinované imunodeficiencie – (SCID)	20
4 Odběr krve na laboratorní screening u novorozenců	21
4.1 Postup odběru krve laboratorního novorozeneckého screeningu.....	23
4.2 Screeningové laboratoře.....	24
4.3 Výsledky laboratorního screeningu.....	24
4.4 Využití novorozeneckých lancet	24
5 Edukace a informovanost rodičů o laboratorním screeningu	25
5.1 Edukace v porodní asistenci o laboratorním novorozeneckém screeningu	27
5.2 Informovanost	27
5.3 Informovaný souhlas	28
6 Metodika práce	29

6.1	Cíle a průzkumné otázky praktické části	29
6.2	Charakteristika průzkumného vzorku	29
6.3	Zpracování dat.....	30
6.4	Analýza a interpretace výsledků průzkumu	31
7	Diskuze	50
8	Závěr	54
9	Použitá literatura	55
10	Přílohy.....	63

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Věk respondentek.....	31
Obrázek 2 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentek	32
Obrázek 3 Povolání ve zdravotnictví.....	33
Obrázek 4 Parita.....	34
Obrázek 5 Co je laboratorní novorozenecký screening	35
Obrázek 6 Získání informací o laboratorním novorozeneckém screeningu během těhotenství	36
Obrázek 7 Zdroj informací během těhotenství	37
Obrázek 8 Počet odpovědí žen.....	38
Obrázek 9 Informovanost o významu laboratorního novorozeneckého screeningu.....	39
Obrázek 10 Zdroj informací o významu laboratorním novorozeneckém screeningu	40
Obrázek 11 Počet odpovědí žen, význam laboratorního novorozeneckého screeningu	41
Obrázek 12 Informovaný souhlas	42
Obrázek 13 Informovanost o provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu	43
Obrázek 14 Zdroj informací o provedení laboratorního novorozeneckého screeningu	44
Obrázek 15 Počet odpovědí žen, provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu	45
Obrázek 16 Místo odběru	46
Obrázek 17 Přítomnost u odběru	47
Obrázek 18 Vyšetřovaná onemocnění	48
Obrázek 19 Počet odpovědí žen, vyšetřovaná onemocnění.....	49
Obrázek 20 Oznámení výsledků screeningu.....	50
Obrázek 21 Screeningová kartička	67
Obrázek 22 Vyšrafované místo vpichu pro odběr	68
Obrázek 23 Pomůcky pro odběr na laboratorní novorozenecký screening	68
Obrázek 24 Kapající krevní kapka na screeningovou kartičku	69
Obrázek 25 Nasátá kapka krve na filtrační papírek	69
Obrázek 26 Modrá babylance lanceta.....	70
Obrázek 27 Růžová babylance lanceta	70
Obrázek 28 Kopíčko pro odběr.....	71

SEZNAM ZKRATEK A ZNAČEK

CAH Kongenitální adrenální hyperplazie

CF Cystická fibróza

CFTR Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator

DNA Deoxyribonucleic acid

CH Kongenitální hypotyreóza

MZČR Ministerstvo zdravotnictví České republiky

PKU Fenyلكetonurie

SCID Těžké kombinované imunodeficiencie

SMA Spinální svalová atrofie

ÚVOD

Bakalářská práce je zaměřena na laboratorní novorozenecký screening. Obsahem práce je popsání metodiky odběru a jeho zajištění u všech novorozenců v České republice. Bakalářská práce informuje o nemocech vyšetřovaných laboratorním screeningem, o jejich klinickém průběhu a následně o možných metodách léčby. Včasnou diagnostikou lze nejen zlepšit život jedinci, u kterého byla nemoc prokázána, ale u závažných poruch lze život i zachránit. Praktická část je zaměřena na informovanost žen o laboratorním screeningu u novorozenců. Informace byly získávány pomocí dotazníkového šetření od žen na oddělení šestinedělí. Každý rodič by měl znát veškeré kroky péče, které jsou novorozenci v prvních dnech ve zdravotnickém zařízení poskytovány. Důležitost odběru screeningu, jeho samotné provedení a následně získání výsledku je téma, o kterém by rodiče měli být dostatečně informováni. Edukace o screeningu by měla být podána všem rodičům kvalifikovaným personálem a neměla by být ve zdravotnických zařízeních zanedbaná.

1 CÍLE A METODY PRÁCE

Bakalářská práce je teoreticko-průzkumná. Pro každou část byly stanoveny tyto cíle.

1.1 Teoretické cíle práce

- Popis základních pojmů týkajících se laboratorního novorozeneckého screeningu z paty u novorozenců, vyšetřovaných onemocněních, metodiky odběru a následně získání výsledků.

1.2 Průzkumné cíle práce

- Hlavním cílem je zjistit informovanost žen z oddělení šestinedělí v oblasti laboratorního novorozeneckého screeningu z paty.
- Dílčím cílem je zjistit, kým jsou ženy v oblasti laboratorního novorozeneckého screeningu z paty informovány.

TEORETICKÁ ČÁST

2 NOVOROZENECKÝ SCREENING

Pojem screening obecně označuje systematické vyhledávání chorob již před jejich klinickým projevením, kdy pacient ještě nepocítuje příznaky. V neonatologii je screening velmi žádoucí a má široký dosah prokázání nemocí, což se následně odráží do nasazení včasné léčby a lze tak předcházet těžkým dopadům na zdraví nebo úmrtí (Bláhová et al, 2019).

Screeningová vyšetření mají za cíl vyšetřovat společnost a odhalit ty jedince, kteří trpí určitou nemocí nebo mohou mít pro vznik této nemoci předpoklad. Rozlišujeme screeningová vyšetření selektivní a celoplošná (Fendrychová, Borek, 2012).

Selektivní screeningová vyšetření se provádí pouze u rizikových jedinců a zaměřují se na vyhledávání konkrétních, vzácně se vyskytujících onemocnění. Celoplošný screening se provádí v celé zvolené populaci. Příkladem je novorozenecký screening (Bláhová et al, 2019).

V screeningu bylo velmi důležité, aby byl zaveden celoplošně. K tomu však bylo potřeba jasně vytyčit podmínky a plnit je tak, aby docházelo ke správnému odhalení screeningem vyšetřovaných onemocnění. Zároveň je důležité, aby byl screening prováděn dlouhodobě a výsledky screeningem získané tak byly efektivní a přínosné (Bláhová et al, 2019).

Na novorozenecký screening můžeme pohlížet v širším i užším pojetí. V širším pojetí se jedná o klinický novorozenecký screening, který zahrnuje pravidelná vyšetření novorozence u pediatra a dalších lékařů, jako je ortoped nebo oční lékař. Cílem těchto vyšetření je odhalit různé vrozené vývojové vady a infekce. V případě vyšetření očí se jedná o screening vrozené katarakty, ortoped provádí screening novorozeneckých kyčlí (Muntau, 2014).

Votava a Kožich (2014) dodávají, že součástí screeningu je také screening sluchu u novorozenců prováděný za účelem vyloučení vrozené hluchoty novorozence, při němž dochází k měření otoakustických emisí. Dále pak ultrazvukové vyšetření ledvin, které má odhalit vrozené vývojové vady ledvin a močových cest.

V užším pojetí vnímáme novorozenecký screening jako laboratorní screening novorozence, kterému se v bakalářské práci budeme podrobně věnovat. Honzík et al. (2022) o laboratorním novorozeneckém screeningu říkají, že: *„je to preventivní celopopulační program, který umožňuje včasnou diagnostiku a účinnou léčbu pacientů s vybranými vrozenými a dědičnými nemocemi a podstatně zlepšuje kvalitu jejich života.“*

Laboratorní novorozenecký screening se provádí metodou odběru suché kapky krve z paty novorozence. U fyziologických novorozenců se tento odběr provádí mezi 48. a 72. hodinou života. U novorozenců s porodní hmotností nižší než 1500 g, či z jiných klinických důvodů označených za nefyziologické, je třeba tento odběr zopakovat. Nejčastěji se odběr opakuje po 14 dnech od prvního odběru z důvodu možného ovlivnění výsledků (Dort et al, 2018).

Cílem laboratorního screeningu je prokázat, nebo vyloučit přítomnost určité koncentrace specifické látky nebo genovou mutaci (Votava, Kožich, 2014).

2.1 Historie a současnost laboratorního novorozeneckého screeningu

Zakladatelem novorozeneckého laboratorního screeningu je americký profesor Robert Guthrie, který v 60. letech zavedl do celoplošného screeningu novorozenců screening fenylketonurie. Bylo odebráno malé množství krve na filtrační papírek a po zaschnutí byl tento papírek odeslán do laboratoře k dalšímu vyšetření. Této technice odběru říkáme metoda suché kapky a využívá se dodnes (Procházka, 2020).

U nás v České republice se s novorozeneckým screeninem fenylketonurie podle Guthrieho začalo v roce 1975. Snahy o vyšetřování novorozenců na fenylketonurii tu byly již dříve (Votava et al, 2014).

Paní docentka Blehová vyšetřovala fenylketonurii na vinohradské Klinice dětí a dorostu už od roku 1958. Od 60. let docentka Blehová kladla důraz na zavedení celoplošného vyšetřování novorozenců močovým testem. Vydala dokonce informační brožuru, bohužel se jí nepodařilo snahy prosadit a k celoplošnému močovému screeningu nedošlo. Po vynálezu Guthrieho metody se začala soustředit s týmem spolupracovníků na využívání krevního testu. Tato metoda byla spolehlivější než močový test a zároveň umožňovala odebrání vzorku již před propuštěním domů (MZ ČR, 2021).

Pilotní studie mikrobiologického testu podle Guthrieho probíhaly v tehdejším Československu mezi lety 1970-1972 na vinohradské Klinice dětí a dorostu. Od roku 1975 se potom v Československu začalo s celoplošným screeninem. Metoda suché kapky byla blíže popsána v prvním metodickém opatření ministerstva zdravotnictví z roku 1975 (MZ ČR, 2021).

Druhá nemoc, pro kterou byl v Československu zaveden novorozenecký screening, se nazývá vrozená hypotyreóza (CH). Screening tohoto onemocnění byl zaveden v roce 1985 a u nás se mu věnovala profesorka Hníková (MZ ČR, 2021).

Dále následovalo zařazení screeningu kongenitální adrenální hyperplazie (CAH). Celoplošně se provádí od roku 2006, pilotní studie byly zahájeny už v roce 2001. Další vyšetřovaná onemocnění se přidala roku 2009 a 2016 (Pešková et al, 2018).

V roce 2009 byla do celoplošného laboratorního screeningu přidána cystická fibróza společně s 9 dědičnými poruchami metabolismu. V roce 2016 bylo přidáno dalších 5 vrozených onemocnění metabolismu (Honzík et al, 2022).

Od 31. května 2016 je v platnosti Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče (Věstník MZ ČR 6-2016). Ten popisuje rozšíření vybraných onemocnění screeningu z 13 na 18 (viz. Příloha A). Tento metodický návod nahradil Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče z roku 2009 (Věstník MZ ČR 6-2009) (Věstník MZ ČR, 2016).

Od ledna roku 2022 je laboratorní novorozenecký screening rozšířen v pilotním programu o dvě další onemocnění. Do preventivně vyšetřovaných onemocnění se nově řadí spinální svalová atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiencie (SCID) (Wildová, 2021).

K novorozeneckému screeningu spinální svalové atrofie a těžkých kombinovaných imunodeficiencí byl vydán Metodický pokyn k provádění pilotního projektu laboratorního novorozenecké screeningu SMA a SCID (Věstník MZ ČR, 2021). Přidáním SMA a SCID v případě úspěšného pilotního projektu by došlo k navýšení počtu chorob v rámci novorozeneckého laboratorního screeningu z 18 na 20 nemocí (Zíma, 2022).

3 VYBRANÁ ONEMOCNĚNÍ LABORATORNÍHO NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU

3.1 Kongenitální hypotyreóza - (CH) – Endokrinní poruchy

Procházka (2020) uvádí, že incidence kongenitální hypotyreózy v České republice je přibližně 1:3 000 živě narozených novorozenců. Nejčastějším předpokladem pro vznik je geneticky podmíněná embryopatie (Fendrychová, Borek, 2012).

U onemocnění kongenitální hypotyreózy dochází k redukci funkce štítné žlázy. Hormony produkované štítnou žlázou jsou velice důležité pro vývoj mozku a růst, a to nejvíce do 7. měsíce života a v prodlouženém období až do 3. roku věku dítěte (Bláhová et al, 2019).

Klinické příznaky vrozené hypotyreózy jsou spojovány se zpomalenou osifikací klenby lebeční. S tím souvisí široce otevřená velká fontanela a perzistující malá fontanela. Dále se může objevit prolongovaný ikterus, nepřítomnost osifikačních jader epifýz tibií a femuru, kterou lze hodnotit na RTG snímku kolen (Pomahačová a Kalvachová, 2021).

Když ještě vrozená hypotyreóza nebyla součástí celoplošného screeningu, byla často diagnostikována tato nemoc pozdě a porucha vedla k nezvratnému mentálnímu postižení dětí a poruchám vývoje (Pomahačová a Kalvachová, 2021).

Pokud je nemoc včas diagnostikovaná a je zahájena i včasná léčba, nejpozději do 14. dne života dítěte, lze dosáhnout normální kvality života. Nutno podotknout, že léčba je celoživotní a spočívá v podávání synteticky tvořeného thyroxinu, jehož počáteční dávka je 10-15 µg/kg/den (Pomahačová a Kalvachová, 2021).

Cílem léčby je zajistit normální psychomotorický vývoj dítěte, jeho přímočarý růst a zdravé biologické zrání. U dětí s kongenitální hypotyreózou je třeba vyšetřit sluch do 3. měsíce života pomocí otoakustických emisí, tedy stejnou metodou, která je využívána při novorozeneckém screeningu sluchu. Percepční vada sluchu se může u onemocnění kongenitální hypotyreózy zhoršovat v postnatálním období postupně, a tak nemusí být během prvního screeningu diagnostikována (Pomahačová a Kalvachová, 2021).

3.1.1 Kongenitální adrenální hyperplazie - (CAH) - Endokrinní poruchy

Incidence kongenitální adrenální hyperplazie je přibližně 1:12 000 živě narozených dětí (Procházka, 2020). Toto onemocnění řadíme mezi autosomálně recesivní dědičné enzymopatie. Příčinou vzniku je syntéza kortisolu a aldosteronu uvnitř kůry nadledvin. Nejčastější forma

onemocnění, která se vyskytuje v 90-95 % případů, je způsobena deficitem enzymu P450c21 (Pomahačová, Kalvachová, 2021).

U kongenitální adrenální hyperplazie rozlišujeme 2 typy onemocnění: neklasický a klasický typ. Neklasický typ se začíná projevovat až v období školního věku a puberty. Klasický typ se projeví mezi 5. a 15. dnem od narození a dále se u něj rozlišuje přítomnost či nepřítomnost solné poruchy (Pomahačová, Kalvachová, 2021).

Klinické příznaky kongenitální adrenální hyperplazie jsou způsobeny nedostatkem kortisolu a aldosteronu, popř. nadledvinovou nedostatečností (Pomahačová a Kalvachová, 2021). Mezi klinické příznaky onemocnění patří neprospívání, zvracení, hypotonie, křeče až úmrtí při metabolickém rozvratu při adrenální krizi (Procházka, 2020).

Procházka (2020) dále uvádí, že příznakem je také rozvoj druhotných mužských pohlavních znaků zevního genitálu u dívek, tzv. virilizace. U chlapců se onemocnění projeví zvýšeným zbarvením skrota (Fendrychová, Borek, 2012).

Pomahačová a Kalvachová (2021) hovoří také o možném rozvoji virilizace u dívek in utero v případě neklasického typu onemocnění. Virilizace in utero je zapříčiněna zvýšenou tvorbou androgenů v důsledku nadledvinové nedostatečnosti.

Virilizace může mít více podob, může dokonce dojít k záměně dívčího pohlaví za chlapecké vzhledem k podobnosti dívčího zevního genitálu s prázdným skrotem. Proto je dle Pomahačové a Kalvachové (2021) důležité sonograficky vyšetřit malou pánev a stanovit karyotyp.

Při včasné diagnostice a léčbě je u dětí s tímto onemocněním vysoká šance na zajištění jejich zdravého a přirozeného vývoje i normální kvality života (Malíková, 2013). Léčba spočívá v podávání hormonů, konkrétně mineralokortikoidů a glukokortikoidů (Procházka, 2020).

Může být provedena také chirurgická úprava zevního genitálu u dívek. Je však třeba chirurgickou léčbu zahájit před 2. rokem věku dítěte a další operační zákrok vykonat před zahájením sexuálního života (Malíková, 2013). Procházka (2020) dodává, že fertilita u dívek zůstává zachována i po plastice zevního genitálu.

U všech pacientů se během pravidelných kontrol hodnotí laboratorní výsledky, růst, kostní zrání a pohlavní vývoj (Pomahačová, Kalvachová, 2021). Průběh léčby upravuje a určuje dětský endokrinolog (Malíková, 2013).

3.1.2 Cystická fibróza – (CF)

Incidence cystické fibrózy v České republice činí 1:4 500 živě narozených dětí. Cystická fibróza je vyvolána mutací genu CFTR (Kolek et al, 2017). V důsledku toho dochází ke zvýšené koncentraci chloridových a sodíkových iontů a k následné poruše transportu těchto iontů přes membránu (Procházka, 2020).

Cystickou fibrózu můžeme v literatuře najít i pod názvem mukoviscidóza pro její charakteristický vazký hlen (Fendrychová, Borek, 2012).

V novorozeneckém období je pro toto onemocnění typický mekoniový ileus a řídká až mastná stolice. Typickým projevem jsou symptomy respiračního typu, jako dráždivé kašle nebo infekty v respirační soustavě a výrazně slaný pot v důsledku vysoké koncentrace chloridů. Proto se této nemoci říká také nemoc slaných dětí (Procházka, 2020).

Přítomny jsou i nosní polypózy. V důsledku postižení vedlejších nosních dutin se mohou objevit také příznaky jako astma. Dále je poškozen trávicí trakt, konkrétně slinivka břišní, střeva, játra a žlučové cesty. V důsledku toho se může objevit porucha výživy (Kolek et al, 2017).

Aby došlo ke zvýšení kvality života jedince, je třeba včasné diagnózy a zahájení vhodné léčby, kterou lze zmírňovat příznaky, ačkoli se jedná o nevyléčitelné onemocnění (Procházka, 2020). Vávrová a Bartošová (2016) zdůrazňují, že v případě prokázání nemoci je třeba vyšetřit i sourozence, ačkoli se u nich žádné z klinických příznaků CF nevyskytují.

Léčba cystické fibrózy se odvíjí od poškození soustav. V první řadě u dýchací soustavy je třeba zahájit fyzioterapeutickou léčbu dýchání, aby došlo ke zlepšení průchodnosti dýchacích cest. Přísný režim je třeba dodržovat při antibiotické léčbě infekcí (Procházka, 2020). Ve stádiu zhoršení onemocnění dochází ke komplikacím, u kterých je žádoucí domácí kyslíková terapie či transplantace plic (Vávrová, Bartošová, 2016).

V rámci terapie zaměřené na trávicí trakt je poskytována substituce enzymů pankreatu a vitamínů a léčba případných komplikací (Vávrová, Bartošová, 2016).

Kladen je také důraz na přísný hygienický režim v domácnosti, kde člověk s cystickou fibrózou žije, aby bylo eliminováno riziko nakažení pseudomonádovou infekcí (Vávrová, Bartošová, 2016). Fila (2014) uvádí, že přísná hygienická opatření platí pro nemocné cystickou fibrózou samozřejmě i uvnitř zdravotnických zařízení. Platí také zákaz potkávání se osob s touto nemocí mezi sebou. Pokud k setkání dojde, musí dodržovat rozestup minimálně 1 metru.

3.1.3 Fenylylketonurie – (PKU) – Dědičné metabolické poruchy

Výskyt fenylylketonurie v České republice je přibližně 1:6 500 živě narozených dětí (Procházka, 2020). Fenylylketonurie je autozomálně recesivní dědičná porucha, při které dochází k poruše aminokyseliny fenylyalaninu. Tato porucha je způsobena deficitem enzymu fenylyalaninhydroxylázy v játrech (Procházková et al, 2020).

Vysoká koncentrace fenylyalaninu je pro mozek toxická, což způsobuje těžká onemocnění centrální nervové soustavy (Bláhová et al, 2019). U neléčených stavů dochází nejčastěji k mentálnímu postižení, psychiatrickým obtížím, křečím, poruchám spánku a motoriky (Procházková et al, 2020). Procházka (2020) uvádí jako další častý symptom zápach moči po myšince.

V případě, že je fenylylketonurie včas diagnostikována a léčena, nedochází k mentální retardaci, ale mohou se objevit poruchy učení (Procházka, 2020).

Děti s fenylylketonurií se po narození jeví jako zdravé, včasná diagnóza závisí na stanovení hladiny fenylyalaninu v krvi brzy po narození (Bláhová et al, 2019).

Léčba by měla být zahájena co nejdříve a je celoživotní. Spočívá v nízkobílkovinné dietě s výrazně omezeným příjmem fenylyalaninu ve stravě (Bláhová et al, 2019). Procházková a kolektiv (2020) dodávají, že dieta se skládá z aminokyselin bez obsahu Ph, nízkého množství přirozených bílkovin a z nízkobílkovinných výrobků.

Pacientům s fenylylketonurií je možné poskytnout také substituční či genovou terapii. V případě substituční terapie jsou pacientům intravenózně aplikovány specifické enzymy vyráběny pomocí DNA rekombinantních technologií. Při genové terapii se do genomu pacienta aplikuje upravená DNA, který dokáže doplnit nebo nahradit chybějící protein (Procházková et al, 2020).

Pacient je vyšetřován i pomocí jiných vyšetření, která jsou potřebná vzhledem k jeho aktuálnímu stavu. Využívají se psychologická a neurologická vyšetření, kostní denzitometrie a dle výsledků je pacientovi indikována další související léčba (Procházková et al, 2020).

3.2 Onemocnění v pilotním programu laboratorního novorozeneckého screeningu 2022

3.2.1 Spinální svalová atrofie – (SMA)

Spinální svalová atrofie se řadí do skupiny vzácných onemocnění. Celosvětová incidence tohoto onemocnění je 1:10 000 živě narozených dětí. Ročně by se tedy v České republice na základě tohoto údaje mělo narodit asi 10 dětí se spinální svalovou atrofií (Zíma, 2022)

Spinální svalová atrofie je geneticky podmíněné onemocnění motoneuronu, kdy dochází k degeneraci motorických buněk. Motoneurony jsou uloženy v předních rozích míšních a vybíhají odtud nervová vlákna, jejichž úkolem je řídit pohyb svalů (Kočová, 2017).

U SMA rozlišujeme 4 základní typy podle závažnosti chybění SMN, tedy proteinu, který je podkladem mutace. Typ 1 je nejzávažnější a bohužel také nejčastěji se vyskytující (Zíma, 2022).

Typickým příznakem tohoto onemocnění je progresivní ochabování svalstva, svalové hypotrofie, areflexie či fibrilace (Kočová, 2017). V pozdním stádiu SMA dochází ke ztrátě mobility a následnému rozvoji chronické respirační insuficience. V důsledku toho se objevuje zrychlené povrchní dýchání, intenzivnější zapojení pomocných dýchacích svalů a pacient není schopen si účinně odkašlat (Vondra, 2015).

Vzhledem k závažnosti onemocnění je třeba podpořit snahy o co nejvčasnější záchyt. Existuje možnost prenatální diagnostiky v rodinách, kde je vyšší pravděpodobnost tohoto onemocnění. Diagnostika se v tomto případě provádí na základě odběru buněk z plodové vody, či buněk choriových klků na placentě (Kočová, 2017).

Doposud byla pro pacienty s tímto onemocněním dostupná pouze léčba symptomů onemocnění. Základem terapií je rehabilitační a lázeňská léčba cílená na prevenci rozvoje kontraktur a deformit páteře. Důraz je kladen také na vertikalizaci pacientů, aby se předešlo rozvoji skoliózy (Ehler, 2014). Haberlová (2016) tvrdí, že je důležitá také ortopedická péče zaměřená na využití dlah, ortéz a korzetů či mechanických a elektrických vozíků.

Neodmyslitelnou součástí je také dechová terapie, respirační fyzioterapie a provádění dechových cvičení s neuroprotektivním účinkem (Ehler, 2014). U dušných pacientů je často indikována neinvazivní plicní ventilace (Haberlová, 2016).

Využívaná u těžkých forem respirační insuficience bývá také pomůcka Cough Assitent Machine, která usnadňuje odkašlávání. Zlepšují se tak dechové funkce a nedochází k častým hospitalizacím. U těžších forem onemocnění je nevyhnutelné zavedení tracheostomické kanyly a perkutánní endoskopické gastrostomie. V neposlední řadě je do terapie zahrnuta i psychologická a sociální péče (Haberlová, 2016).

V rámci farmakologické terapie je nejdostupnějším lékem pro pacienty se spinální svalovou atrofií valproát sodný, jehož účinek byl v mnoha klinických studiích zkoumán v kombinaci užívání s karnitinem. S největší pravděpodobností vede užívání této kombinace ke zpomalení progresu onemocnění. Mezi další dostupné léky patří fenylburát sodný, který by měl zlepšovat svalovou sílu a také zvolnit průběh onemocnění. V některých centrech je dětem podáván také salabutamol, který ulehčuje pacientům dýchání (Kočová, 2017).

Nejnovějším lékem na trhu pro léčbu spinální svalové atrofie je Spinraza, který obsahuje látku Nusinersen, schválenou Úřadem pro kontrolu léčiv v roce 2016. Lék Spinraza se podává lumbální punkcí do páteřního kanálu. Zahraniční studie publikovaná v časopisu New England Journal of Medicine prokázala zásadní posun motorických funkcí k lepšímu po užívání léku Spinraza. Hamnersmith Infant Neurological Examination prokázal delší dobu přežití pacientů s SMA po užívání tohoto léku (Figueiredo, 2021).

Léčba dospělých pacientů se SMA byla v ČR zahájena v dubnu 2020. Nyní je dostupná pro děti i dospělé ve vybraných neuromuskulárních centrech, a to ve Fakultní nemocnici v Motole, ve Fakultní nemocnici v Brně, v Thomayerově nemocnici a ve Fakultní nemocnici Ostrava. K dubnu 2021 bylo v ČR lékem Spinraza léčeno 58 dětských pacientů a 45 dospělých pacientů (Hlavicová, Hlavica, 2021).

3.2.2 Těžké kombinované imunodeficience – (SCID)

Těžké kombinované imunodeficience (SCID) patří k vzácným a velmi závažným poruchám imunity. U SCID dochází k narušení vývoje plně funkčních T lymfocytů a někdy i B lymfocytů (Roifman a kolektiv, 2012). Incidence tohoto onemocnění je 1-2:100 000 živě narozených dětí (Dorsey, Puck, 2017).

Diagnostika SCID je náročná a existuje předpoklad, že zařazení SCID do laboratorního novorozeneckého screeningu by mohlo dopomoci k detekci onemocnění ještě před projevením prvních příznaků (Klocperk, 2018).

Hlavním příznakem SCID je zvýšená náchylnost k infekcím, které jsou v případě těžkých kombinovaných imunodeficiencí život ohrožující. Pacienti mohou trpět všemi druhy infekcí, bakteriálními, virovými i mykotickými. Objevit se mohou také kvasinkové infekce postihující především dutinu ústní či oblasti hýždí. Často jsou infekce doprovázeny chronickými průjmy (Klocperk, 2018).

Zahájení včasné terapie je důležité. Léčba je poskytována v podobě transplantace kostní dřeně nebo kmenových buněk. Transplantace zvyšuje pacientovi šance na přežití. Nemocní SCID, kterým léčba není poskytnuta včas, umírají do prvního roku života, nejčastěji na komplikace spojené s infekcemi (Medkaikar et al, 2016).

4 ODBĚR KRVE NA LABORATORNÍ SCREENING U NOVOROZENCŮ

Odběr krve z paty se provádí na území České republiky v současnosti všem novorozencům prostřednictvím incize či vpichu (Bláhová et al, 2019). Pata je pro odběr doporučována od narození do 6. měsíce života novorozence (Fendrychová et al, 2014).

Postup provedení odběru je popsán v Metodickém pokynu Ministerstva zdravotnictví společně se Zákonem o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (Zákon č. 147/2016 Sb.) a Zákonem o specifických zdravotních službách (Zákon č. 202/2017 Sb.).

Všechna screeningová vyšetření jsou prováděna se souhlasem pacienta, v tomto případě se souhlasem zákonného zástupce. Důvodem neprovedení těchto vyšetření může být porod mimo zdravotnické zařízení, časně propuštění novorozence do domácí péče nebo odmítnutí screeningové vyšetření novorozence zákonným zástupcem (Šebková, Zíma, 2020).

V případě, že zákonný zástupce odmítne provedení novorozeneckého laboratorního screeningu, musí se do zdravotní dokumentace novorozence vložit odmítnutí, které je sepsáno dle náležitostí (viz. Příloha B) (Věstník MZČR, 2016).

Za provedení odběru zodpovídá lékař. Ten má za úkol zkontrolovat průběh screeningového vyšetření novorozence. Další doplňující vyšetření zajišťuje pediatr, u kterého je novorozenec registrován (Šebková, Zíma, 2020).

4.1 Postup odběru krve laboratorního novorozeneckého screeningu

Důležitým krokem před samotným provedením screeningu je příprava pomůcek, které jsou potřebné pro odběr z paty. Je třeba si pomůcky nachystat, aby později nedocházelo k protahování odběru a delší traumatizaci novorozence. Odebírající porodní asistentka či dětská sestra si nachystá sterilní tampony, dezinfekci na kůži, sterilní kopíčko, screeningové kartičky, rukavice, emitní misku a kontejner na infekční a ostrý odpad (viz Příloha C, D) (Troupová, Hanzl, 2010).

Screeningové kartičky je třeba vyplnit před samotným odběrem, každému novorozenci se vyplňují dvě. Nejdůležitější údaje obsažené na kartičce jsou kontakt na zákonné zástupce, vybraný praktický dětský lékař, jméno a rodné číslo novorozence a matky (Procházka, 2020).

Následně se přistupuje k samotnému odběru. Prvním krokem pro lepší úspěšnost a rychlejší provedení je nahřátí místa vpichu, například pomocí nahřáté látky po dobu až 5 minut. Poté se

očistí místo vpichu pomocí dezinfekčního prostředku a sterilního tampónu a následně se sterilním tampónem otře do sucha (Novorozenecký Screening, 2013).

Samotný vpich se provádí na laterální části plosky paty do hloubky 2,0 mm (viz Příloha D) (Fendrychová et al, 2014). První kapka se setře sterilním tampónem a je třeba vyčkat na vytvoření druhé kapky krve, která je větší (Novorozenecký Screening, 2013). Pata se novorozenci nesmí přehnaně mačkat, abychom předešli možné příměsi tkáňového moku v krvi (Věstník MZČR, 2016).

Pokud je kapka dostatečně velká, kápne se na vyznačené místo screeningové kartičky (viz Příloha F). Je třeba vyčkat na prosáknutí krve a vyplnění příslušného kroužku (viz Příloha G). Stejným způsobem se vyplní i ostatní načrtnuté terčíky. Následně se vzorky nechají vyschnout na suchém a čistém místě čtyři hodiny (Novorozenecký Screening, 2013).

Důležité je zajistit, aby nedošlo ke kontaminaci krve na filtrační části screeningové kartičky jiným předmětem. Dbáme proto při manipulaci se screeningovou kartičkou opatrnosti. Zasychání krve na screeningové kartičce se nesnažíme urychlit. Vhodné je využití speciálních stojanů pro jejich vysušení, kdy se zabrání kontaktu s dalšími objekty, zároveň kartička schne ve vhodné horizontální poloze. Provedení odběru se zapíše do Zdravotnické dokumentace novorozence a do Zprávy o novorozenci (Věstník MZČR, 2016).

4.2 Screeningové laboratoře

Po provedení odběru se vzorky odesílají do laboratoře, a to nejpozději 24 hodin od odběru (Novorozenecký Screening, 2013). Centrální specializované laboratoře analyzují vzorky krve a vyhledávají onemocnění spojená s metabolickými a endokrinními poruchami (Bláhová et al, 2019).

Screeningová kartička na vyšetření dědičných metabolických poruch se zasílá do laboratoře Všeobecné fakultní nemocnice nebo do Fakultní nemocnice v Olomouci. Kartička na cystickou fibrózu a endokrinní poruchy se zasílá do laboratoře Fakultní nemocnice Královské Vinohrady či do Fakultní nemocnice v Brně (Věstník MZČR, 2016).

4.3 Výsledky laboratorního screeningu

Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu poskytne příslušná laboratoř vyšetřující daná onemocnění. U endokrinních a metabolických poruch mají laboratoře výsledek okolo 14. dne od provedení odběru. U cystické fibrózy je výsledek znám okolo 2. měsíce po odebrání vzorku (Novorozenecký Screening, 2013).

V případě, že je vzorek negativní, laboratoř nekontaktuje zvoleného dětského praktického lékaře ani zákonné zástupce. To znamená, že žádná z daných nemocí nebyla pomocí screeningu zachycena. Pokud není dětský praktický lékař ani rodič informován do 2. měsíce od odběru, znamená to tedy negativitu výsledku pro všechna onemocnění vyšetřovaná laboratorním novorozeneckým screeningem (Novorozenecký Screening, 2013).

Pokud laboratoř zachytí pozitivní výsledek, zkontaktuje ošetřujícího lékaře či rodiče novorozence. Kontaktování laboratoři však neznamená automaticky prokázání nemoci, nejedná se totiž o přímou diagnostiku onemocnění. Je zapotřebí novorozenci poskytnout další diagnostická vyšetření, aby se prokázalo, zda se o poruchu opravdu jedná. Jednotlivé postupy pro identifikaci nemoci záleží na prokázaném typu onemocnění. Může se jednat o opakovaný odběr metodou suché kapky, žilní krve a v ojedinělých případech i akutní nemocniční péči (Novorozenecký Screening, 2013). Někdy se také může stát, že je výsledek falešně pozitivní.

O falešně pozitivním výsledku hovoříme v případě, že se prokázala jeho pozitivita screeninem, ale pomocí dalších vyšetření se dokázala jeho nepřítomnost (Věstník MZČR, 2016). Pro dokreslení, případů falešné positivity u dědičně metabolických poruch bylo k roku 2018 zaznamenáváno 1:1 000 případů. Setkat se můžeme také s falešně negativním výsledkem, tyto výsledky jsou ale velmi vzácné, přesto je třeba jim věnovat pozornost (Pešková et al, 2018).

Může se také stát, že výsledek je nejasný. V takovém případě dochází k neprůkaznosti vyšetření. Takový výsledek může být způsoben rozličnými faktory, například podáním některých druhů farmak matce v období před porodem nebo podání farmak novorozenci po porodu. Ovlivňujícím faktorem může být také porodní zralost a váha novorozence, metodika odběru, či další přidružená onemocnění. Nejasnost může prokazovat také pouze mírný průběh zjištěného onemocnění. V případě nejasného výsledku je třeba odběr zopakovat (Novorozenecký Screening, 2013).

4.4 Využití novorozeneckých lancet

Pro odběr lze využít patní novorozeneckou lancetu Babylance, která je v České republice spíše novinkou a začínají ji využívat první nemocnice. Jde o speciálně navrženou lancetu novorozeneckými sestrami, která má usnadnit metodu celého odběru (viz Příloha H, CH) (Laborie, 2022).

Lanceta vytvoří dokonale hladký a přesný řez, oblíbené jsou i pro bezpečnost a snadné použití v praxi. Hladkým řezem lze docílit i snížení traumatizace novorozence. Mechanismus

s pružinou uvnitř lancety provede kyvadlovou činnost čepele a dojde k zásadně menšímu poškození podkožní tkáně u novorozence (Laborie, 2022).

Metodika odběru probíhá podobně jako při použití kopíčka. Řez se provádí v laterálních místech paty. Po přípravě pomůcek a nahřátí paty se provede samotný výkon. Na dezinfekci místa v pichu se použije dezinfekce či dezinfekční antiseptický ubrousek. Poté se přiloží lanceta. Na té je vyznačeno zaoblení paty, aby se vhodně přiložila k místu odběru (Laborie, 2022).

Drážka čepele se umístí proti patě a spouští směrem od odebírajícího. Po proříznutí se setře první kapka krve a odebere se požadované množství stejným způsobem jako při odběru kopíčkem (Laborie, 2022).

Patní lancety Babylance se dělí dle váhy novorozenců, aby byla použita správná délka a hloubka řezu. Žlutá barva lancety je určena pro novorozence s hmotností nižší než 1000 g, délka řezu je 2,2 mm a jeho hloubka 0,60 mm. Růžová se využívá u novorozenců s hmotností 1000 g-2500 g, 3,0 mm je délka řezu a 0,85 mm jeho hloubka. Modrá lanceta se využívá u novorozenců i větších dětí s hmotností od 2500 g-9 kg s délkou řezu 3,0 mm a hloubkou řezu 1,0 mm, jak lze vidět v následujícím odkazu na video (viz. Příloha J) (Babylance, 2022).

5 EDUKACE A INFORMOVANOST RODIČŮ O LABORATORNÍM SCREENINGU

5.1 Edukace v porodní asistenci o laboratorním novorozeneckém screeningu

Edukaci lze charakterizovat jako systém vzdělávání jedince s výchovnou funkcí a snahou předcházet potenciálním problémům. Edukační proces je popisován jako samotná probíhající edukace mezi edukátorem, tím, kdo předává výchovné informace, a edukantem, který přijímá nové informace pro vzdělávání (Dušová et al, 2019).

Obsah poskytované edukace edukátorem musí patřičně odpovídat schopnostem a vědomostem edukanta. Zásadní částí je také při edukaci propojit poskytované znalosti s praxí, aby je byl edukant schopen sám v praxi využít. Vedení edukace by měla mít na starost kvalifikovaná osoba s dostatečnými znalostmi, které jsou vědecky podložené a aktuální (Zormanová, 2014).

Tisoňová (2012) dodává, že by tato kvalifikovaná osoba měla umět empaticky komunikovat s rodiči. Personál musí vždy volit vhodná a srozumitelná slova, odpovídající tempo pro dané téma a zvolit dostatek času a prostoru pro předání informací.

Edukátor by se během průběhu měl edukanta tázat, zda jsou předávané informace srozumitelné a dostatečné. S tím souvisí i poskytnutí prostoru pro dotazy edukanta a snažení se o aktivní zapojení do procesu (Zormanová, 2014).

Dušová et al (2019) uvádí, že v porodní asistenci je edukace vnímána jako významná pro zdravotníka i pro samotnou klientku. Dochází ke zvýšení její informovanosti, spokojenosti a pozitivně edukace působí i při vzniku možných komplikací.

Porodní asistentka jako edukátor přispívá k aktivnímu zapojení klientky do průběhu poskytování její zdravotní péče. Je třeba dát najevo naši podporu klientce, aby se aktivně zapojila a byla otevřená procesu (Dušová et al, 2019).

Přípravě na rodičovství by rodiče měli věnovat dostatek času, a to nejen v domácím prostředí. Rodiče by měli být dostatečně informováni i o průběhu péče o novorozence ve zdravotnickém zařízení (Tisoňová, 2012).

Ženám lze předat dopředu informace týkající se výkonů u novorozence, které se provádí vždy po porodu a během hospitalizace, aby žena měla sama dostatek času tyto informace zpracovat a zhodnotit a vyjádřit informovaný souhlas či nesouhlas (Dušová et al, 2019).

5.2 Informovanost

Tomek (2017) v Sociologické encyklopedii uvádí, že informovanost je: „*množství informací, kterými jedinec či určitá skupina disponují a které mohou aktivně šířit.*“ Informovanost je v praxi ovlivněna dostupností informací, jejich pravdivostí a úplností, ale také intelektuálními předpoklady jedince a jeho subjektivní vzdělaností.

Důležité je také zdůraznit, že informovanost nemusí vždy obsahovat pouze pravdivé informace, ale také zkreslené údaje nebo neadekvátní představy. Právě toto zkreslování má vliv na celkovou míru informovanosti (Tomek, 2017).

5.3 Informovaný souhlas

Lékařská a zdravotnická péče musí být pacientovi vždy poskytnuta s jeho informovaným souhlasem. Je nezbytné, aby byl pacient obeznámen s určitým zákrokem, jeho účelem a průběhem provedení. Podání Informovaného souhlasu je vždy pacientovým svobodným rozhodnutím a podává jej psanou nebo ústní formou (Pafko, Mach, 2013).

V případě odmítnutí je třeba pacienta vždy upozornit na možné nepříznivé dopady na jeho zdraví a život. Pacient v takovém případě musí podepsat odmítnutí s poskytnutím zdravotnické péče, tzv. revers. Pokud pacient odmítá podepsat i tento dokument a nadále nesouhlasí se zákrokem, musí záznam o odmítnutí podepsat lékař a další svědek (Pafko, Mach, 2013).

U laboratorního novorozeneckého screeningu dává souhlas s jeho provedením zákonný zástupce, nejčastěji matka, která je o odběru metodou suché kapky krve informována. Za obeznámení rodičů s výkonem a získání souhlasu je odpovědný ošetřující lékař novorozence v době provedení odběru (Novorozenecký Screening, 2013).

Laboratorní novorozenecký screening je vykonáván pro zdraví a budoucí spokojený život dítěte. V případě, že se zákonný zástupce rozhodne pro nesouhlas s provedením screeningu, je žádoucí, aby lékař probral s rodiči všechna možná rizika spjatá s neprovedením odběru. Pokud i přesto rodiče odmítají odběr, je nutné založit do zdravotní dokumentace dítěte prohlášení o nesouhlasu s podpisem zákonného zástupce (Novorozenecký Screening, 2013).

PRAKTICKÁ ČÁST

6 METODIKA PRÁCE

Tato bakalářská práce se skládá z teoretické a praktické části. V teoretické části jsme se seznámili s teoretickými východisky, z kterých se čerpá v praktické části.

Cílem praktické části práce bylo zjistit informovanost žen na oddělení šestinedělí po porodu o laboratorním novorozeneckém screeningu, který je prováděn metodou suché kapky, odběrem z paty. Bylo využito dotazníkové šetření.

Dotazníkové šetření probíhalo v období od 9.3. 2022 až 9.4. 2022 v oblastní nemocnici na oddělení šestinedělí, kde jsou hospitalizovány ženy po porodu společně s fyziologickými novorozenci. Průzkumné šetření probíhalo se souhlasem vedení oblastní nemocnice po podepsání žádosti.

Respondentky byly seznámeny s obsahem bakalářské práce. Dále byly respondentky poučeny o průběhu anonymního a dobrovolného dotazníkového šetření, které probíhalo druhý až třetí den po porodu novorozence. Bylo rozdáno celkem 40 dotazníků z toho platných a řádně vyplněných se získalo 30. Návratnost činí 75 %. 30 dotazníků bylo zpracováno do praktické části bakalářské práce.

Byla zvolena kvantitativní metoda průzkumu, aby byl možný rychlý a širší sběr dat od respondentů. Pro dotazníkové šetření byl vytvořen nestandardizovaný dotazník. Obsahoval celkem 16 otázek, jeho vzor je vložen v Příloze H. V dotazníku byly obsaženy uzavřené otázky dichotomické, bylo na výběr z dvou variant odpovědi „ano“ a „ne“. Dále byly užity otázky výběrové a výčtové, kdy si dotazované respondentky mohly zvolit z jedné či více variant odpovědi (Olecká, Ivanová, 2010).

6.1 Cíle a průzkumné otázky praktické části

V obsahu praktické části byly stanoveny tyto cíle.

Zjistit informovanost žen v oblasti laboratorním novorozeneckém screeningu z paty.

Zjistit, kým jsou matky informovány o laboratorním novorozeneckém screeningu.

V rámci uvedených cílů byly stanoveny tyto průzkumné otázky:

1. Průzkumná otázka: Jaká je informovanost matek o laboratorním novorozeneckém screeningu, o místě odběru a vyšetřovaných nemocech?
2. Průzkumná otázka: Kým jsou matky informovány o laboratorním novorozeneckém screeningu?
3. Průzkumná otázka: Dostaly ženy Informovaný souhlas o laboratorním novorozeneckém screeningu?

6.2 Charakteristika průzkumného vzorku

Respondentkami pro výzkum byly zvoleny ženy po porodu na oddělení šestinedělí v oblastní nemocnici, kde byly hospitalizovány společně s novorozenci z fyziologického oddělení novorozenců. Dotazník byl rozdáván druhý nebo v třetí den po porodu před propuštěním do domácí péče. Důvodem byl předpoklad, že novorozenci byl již odebrán vzorek na laboratorní novorozenecký screening. V první části dotazníku, konkrétně v otázkách 1,2,3,4, byly zjišťovány socio-demografické informace ohledně věku, stupně vzdělání, zaměření oboru a na paritu, tedy zda je žena prvorodička či vícerodička. V druhé části dotazníku byly soustředěny otázky 5-16 zaměřené konkrétně na laboratorní novorozenecký screening z paty u novorozenců. U otázek 6, 8, 11 měly respondentky v případě zaškrtnutí odpovědi „ano“ doplňující podotázku 7, 9, 12, kde měly na výběr z dalších možností, aby předchozí otázku specifikovaly.

6.3 ZPRACOVÁNÍ DAT

Pro zpracování textu byl využit program Microsoft Office Word a pro následné zpracování a vyhodnocení dat z dotazníkového šetření byl využit Microsoft Office Excel. Pro vyhodnocení dat byla použita popisná statistika s následujícími symboly.

Σ suma

n_i absolutní četnost (počet respondentek, které označily danou odpověď)

n celková četnost

f_i relativní četnost (podíl absolutní a celkové četnosti, uváděna v procentech)

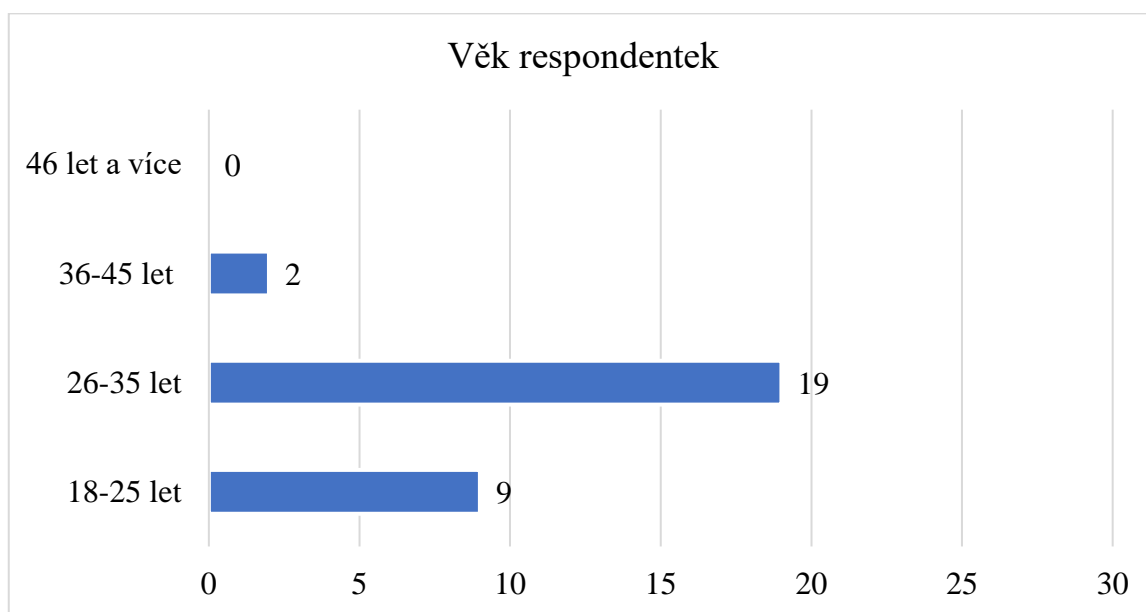
Pro výpočet relativní četnosti byl použit vzorec: $f_i = n_i/n * 100$ (Chráška, 2016).

6.4 ANALÝZA A INTERPRETACE VÝSLEDKŮ PRŮZKUMU

V následující kapitole budou analyzovány a interpretovány výsledky dotazníkového šetření z průzkumu pomocí výsečových a pruhových grafů.

Otázka č. 1: Věk

- a. 18–25 let
- b. 26–35 let
- c. 36–45 let
- d. 46 let a více



Obrázek 1 Věk respondentek

Většina respondentek (63 %) bylo ve věku 26-35 let, 9 respondentek (30 %) uvedlo svůj věk mezi 18 a 25 lety a 2 respondentky (7 %) byly ve věku 36-45 let. Není podivem, že nejzastoupenější skupinou jsou ženy ve věku 26-35 let, jelikož tato věková skupina odpovídá současným statistickým údajům o porodech. Bylo předpokladem, že se do této skupiny zařadí nejvíce respondentek, proto byly ženy rozděleny do věkových kategorií, které jsou uvedeny v grafu.

Otázka č. 2: Jaké je vaše nejvyšší dokončené vzdělání?

- základní vzdělání
- střední s výučním listem
- střední s maturitou, střední odborné s maturitou
- vysokoškolské vzdělání



Obrázek 2 Nejvyšší dosažené vzdělání respondentek

Nejvíce respondentek 14 (47 %) zodpovědělo, že mají vysokoškolské vzdělání, naopak pouze 1(3 %) z respondentek zodpověděla, že má základní vzdělání. 12 (40 %) respondentek uvedlo středoškolské vzdělání s maturitou a 3 (10 %) respondentky zodpověděly střední s výučním listem.

Otázka č. 3: Jste zdravotník?

- a. ano
- b. ne

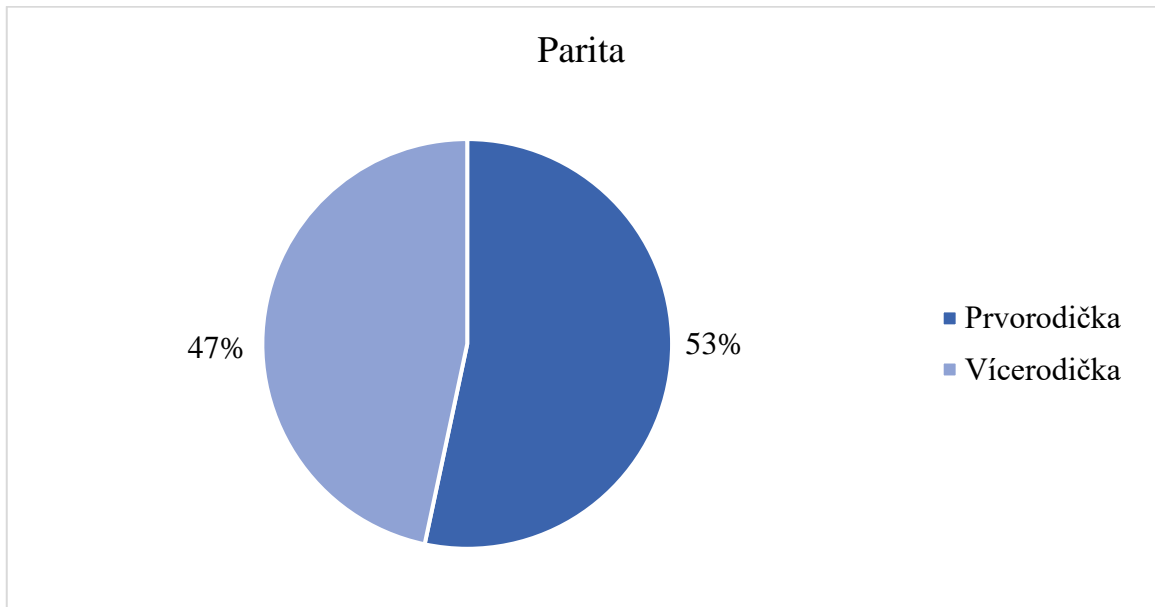


Obrázek 3 Povolání ve zdravotnictví

V otázce číslo 3 respondentky odpovídaly, zda jsou zdravotníky. 25 (83 %) respondentek zodpověděly otázku „ne“ a 5 (17 %) respondentek zodpovědělo „ano“. Pokud ženy mají zdravotnické vzdělání, je tu předpoklad jejich vyšší informovanosti v dané problematice.

Otázka č. 4: Jste?

- a. prvorodička
- b. vícero dička

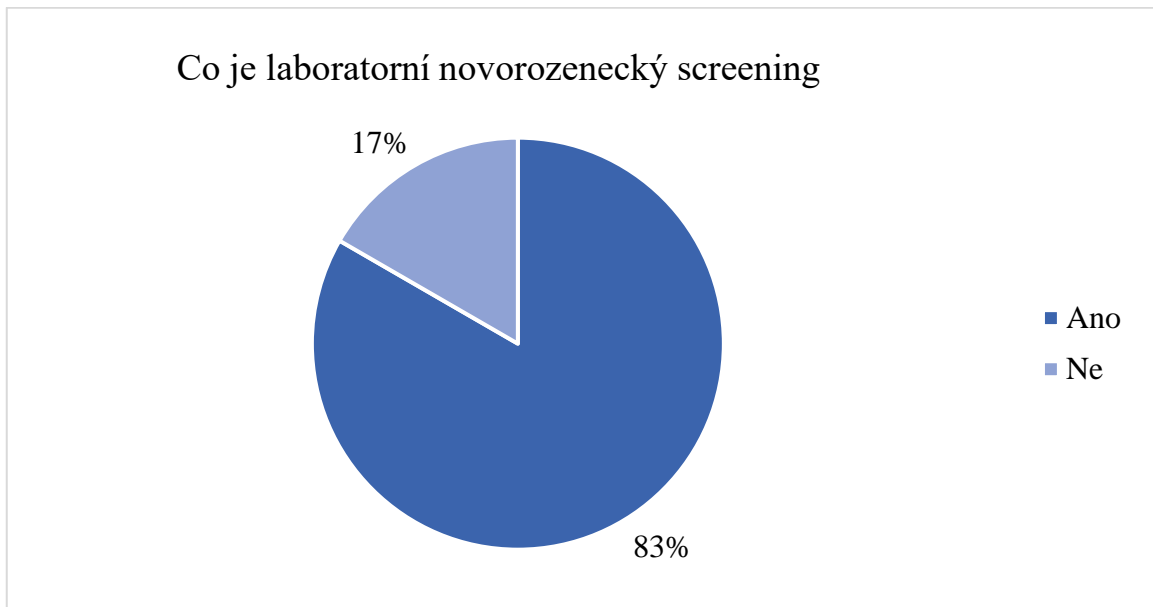


Obrázek 4 Parita

Pouze o 2 rodičky více bylo prvorodiček v počtu 16 (53 %) a 14 (47 %) rodiček uvedlo, že jsou vícero dičky. Předpokladem bylo, že vícero dičky jsou díky předchozí péči o novorozence více informovány o laboratorním novorozeneckém screeningu.

Otázka č. 5: Víte, co je to laboratorní novorozenecký screening?

- a. ano
- b. ne

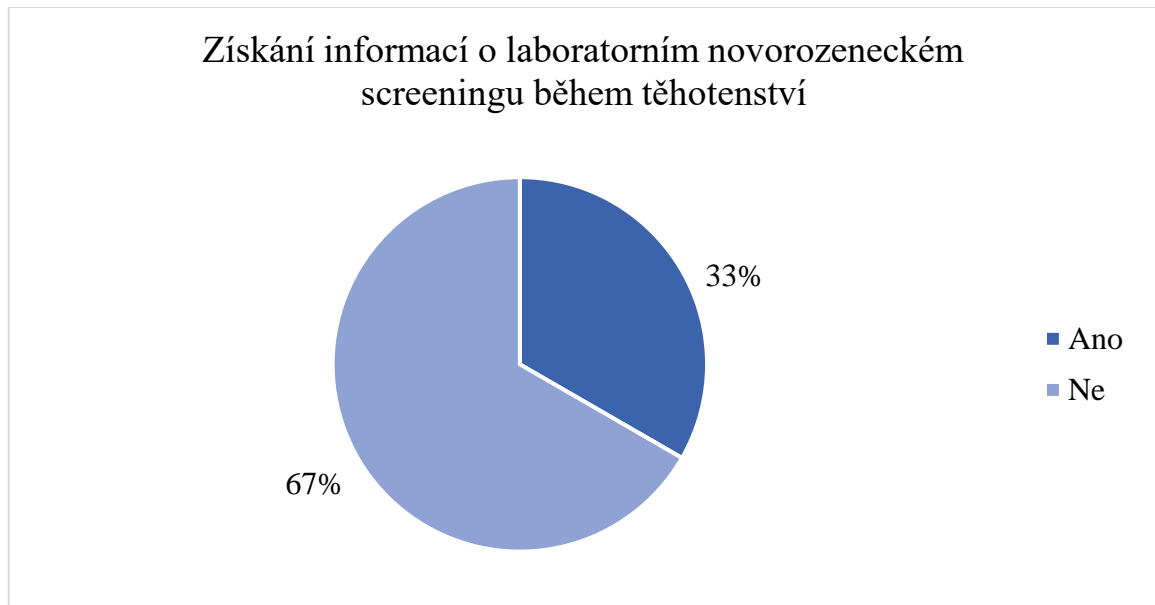


Obrázek 5 Co je laboratorní novorozenecký screening

V otázce č. 5 více jak třetina žen 25 (83 %) zodpověděla, že ví, co je to laboratorní novorozenecký screening a 5 respondentek zodpovědělo, že neví, co je laboratorní novorozenecký screening. Tento stav lze přičíst faktu, že v dotazníkovém šetření odpovídalo 16 prvorodiček, přičemž existuje předpoklad, že informovanost o laboratorním novorozeneckém screeningu je u primipar nižší.

Otázka č. 6: Vyhledávala jste si během těhotenství informace o laboratorní novorozeneckém screeningu?

- a. ano
- b. ne

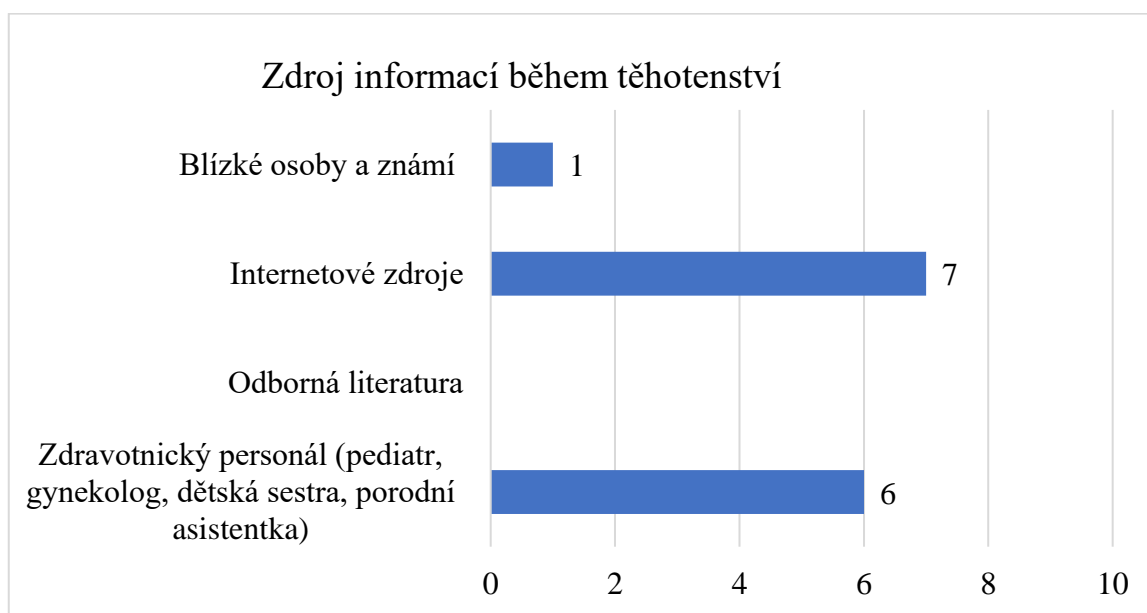


Obrázek 6 Získání informací o laboratorním novorozeneckém screeningu během těhotenství

Cílem této otázky bylo zjistit, zda si ženy aktivně vyhledávaly v těhotenství informace o laboratorním novorozeneckém screeningu. Odpověď ano uvedlo 10 (33 %) respondentek. Odpověď ne zaškrtnulo 20 (67 %) respondentek. Pokud respondentky zvolily v otázce odpověď „ano“, pokračovaly dále k vyplnění následující otázky, kde mohly zvolit více variant. Odpovídaly na otázku, kde konkrétně získávaly během těhotenství o laboratorním novorozeneckém screeningu informace. Celkem tedy odpovídalo dále 10 z 30 dotazovaných respondentek. Jejich odpovědi jsou zaznamenány níže pomocí grafů.

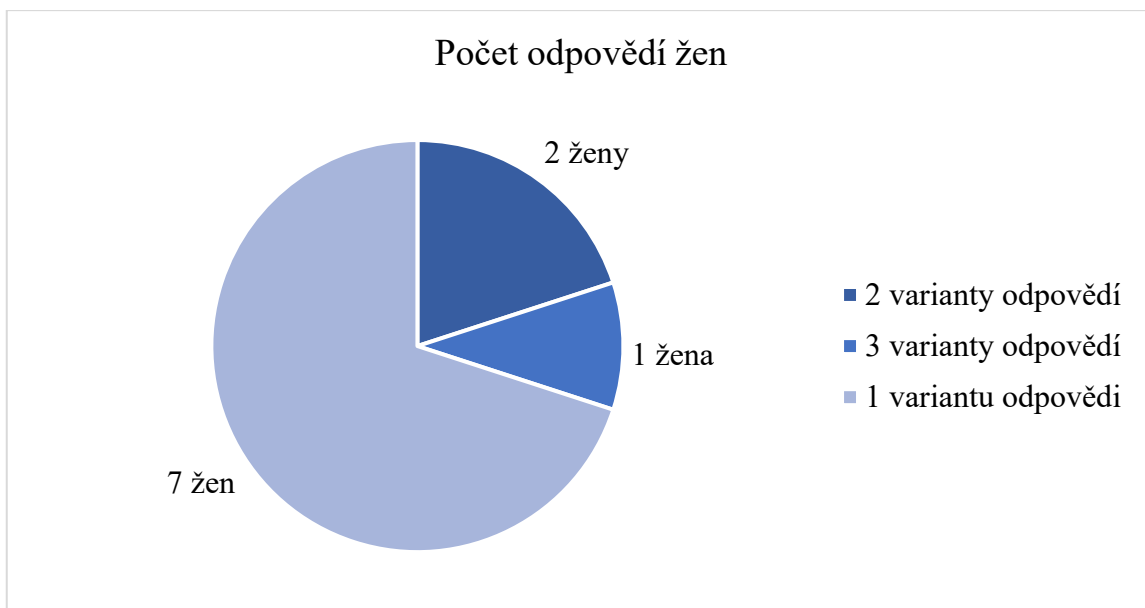
Otázka č. 7: Pokud jste odpověděla v otázce č. 6. „ano“, kde jste tyto informace získávala?
(Lze zaškrtnout i více odpovědí)

- a. zdravotnický personál (pediatr, gynekolog, dětská sestra, porodní asistentka)
- b. odborná literatura
- c. internetové zdroje
- d. blízké osoby, známí
- e. jiné:



Obrázek 7 Zdroj informací během těhotenství

Celkem 10 žen odpovídalo na otázku č. 7, týkající se zdrojů informací, z kterých ženy nejčastěji získávaly informace o novorozeneckém laboratorním screening. Ženy mohly zvolit více variant odpovědí a výsledky této otázky jsou následující. Celkem bylo získáno 14 odpovědí. Celkem 7 odpovědí od respondentek uvádí, že si informace vyhledávaly z internetových zdrojů, druhou nejčastěji uváděnou možností byl zdroj informací od zdravotnického personálu, a to celkem 6 odpovědí. Uvedena byla také 1 odpověď, že zdrojem informací byla blízká osoba.

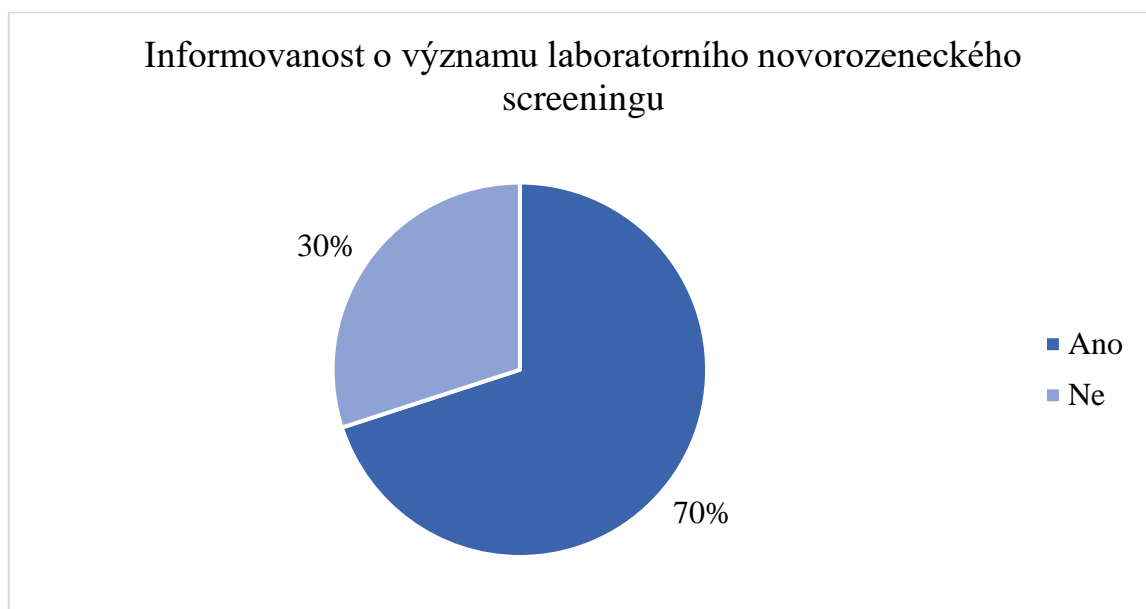


Obrázek 8 Počet odpovědí žen

Ve výše uvedeném grafu (obrázek č.8) jsou zobrazeny počty odpovědí od žen. Celkem 14 odpovědí bylo zaznamenáno od 10 dotazovaných respondentek. 7 žen z 10 vybralo pouze 1 variantu odpovědi. 2 ženy zvolily dvě varianty možných odpovědí a pouze 1 žena vybrala 3 varianty odpovědí. Lze předpokládat, že se respondentky domnívaly, že jsou dostatečně informovány pouze jedním zdrojem a že jsou informace z internetových zdrojů a zdravotnického personálu dostačující.

Otázka č. 8: Byla jste před vyšetřením informována o významu laboratorního novorozeneckého screeningu?

- a. ano
- b. ne

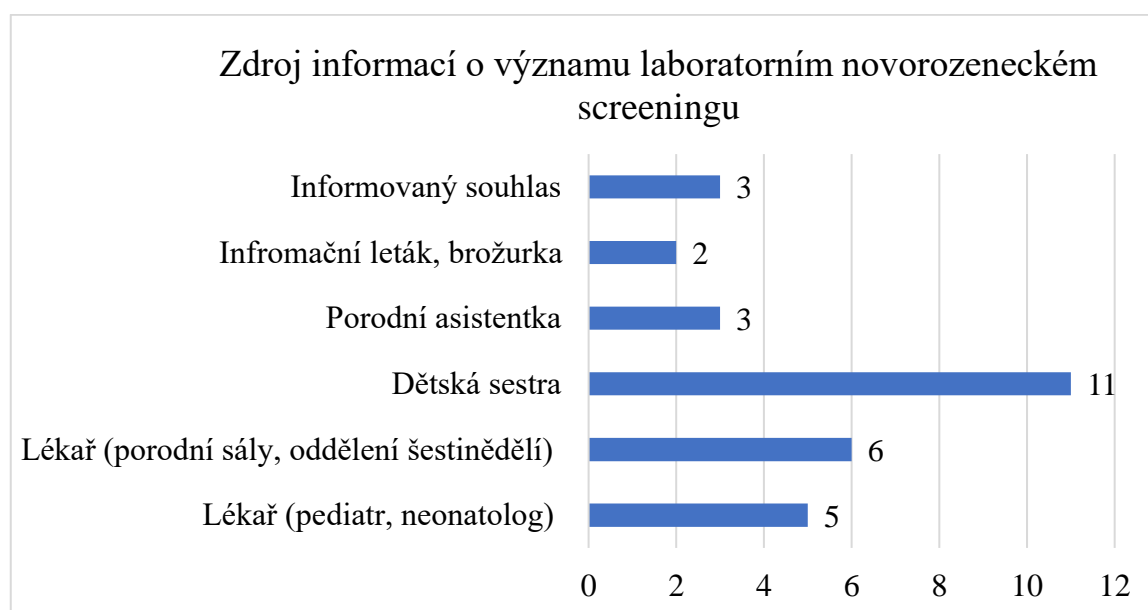


Obrázek 9 Informovanost o významu laboratorního novorozeneckého screeningu

Na otázku č. 8, zda ženy byly informovány o významu laboratorního novorozeneckého screeningu, 21 (70 %) respondentek zodpovědělo „ano“ a 9 (30 %) zodpovědělo „ne“. V následující otázce odpovídaly respondentky, které v této otázce zvolily variantu odpovědi „ano“. Celkem tedy odpovídalo 21 respondentek na otázku týkající se konkrétních zdrojů informací, od kterých respondentky informace získaly. Lze se domnívat, že zdravotnický personál, který předpokládáme, že je nejčastějším zdrojem informací, nemá během pracovního dne dostatečný časový prostor pro předání dostatečných informací o laboratorním novorozeneckém screeningu.

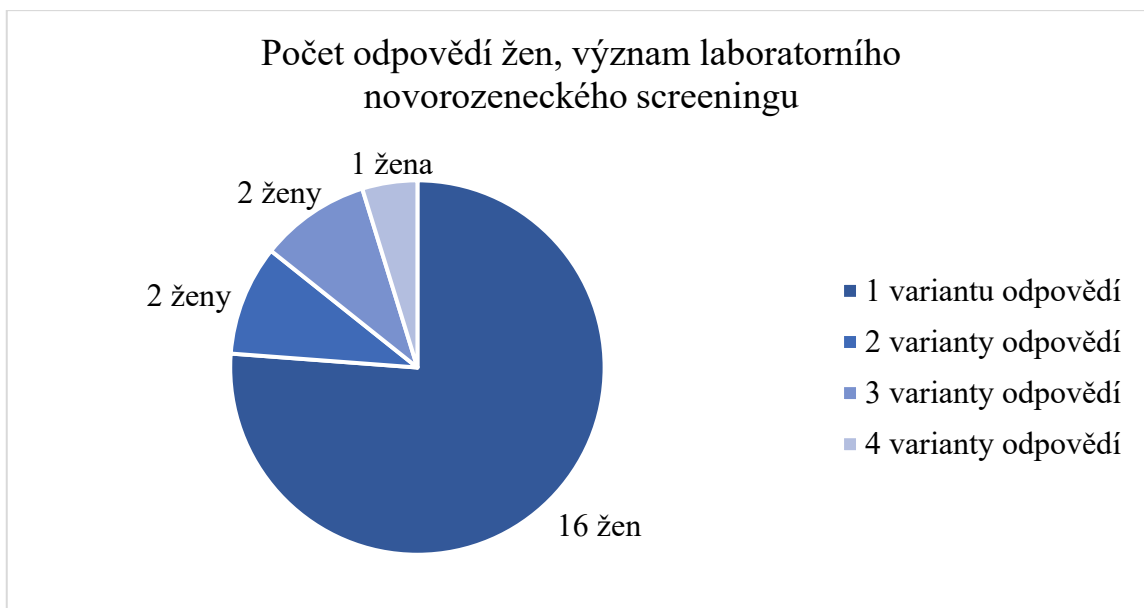
Otázka č. 9: Pokud jste v otázce č. 8 odpověděla „ano“, kým jste byla informována? (Lze zaškrtnout i více odpovědí)

- a. lékař (pediatr, neonatolog)
- b. lékař (porodní sály, oddělení šestinedělí)
- c. dětská sestra
- d. porodní asistentka
- e. informační leták, brožurka
- f. informovaný souhlas



Obrázek 10 Zdroj informací o významu laboratorním novorozeneckém screeningu

V této otázce č. 9 odpovídaly pouze respondentky, které v předcházející otázce uvedly, že byly informovány před vyšetřením o významu laboratorního novorozeneckého screeningu. Více než polovina respondentek, celkem 21 z nich, odpovídalo na otázku č.9. Nejčastěji respondentky uváděly jako zdroj informací personál, z toho celkem 11x byla zvolena varianta odpovědi dětská sestra. Dále pak lékař z oddělení gynekologie byl zvolen 6x a lékař pediatr 5x. Porodní asistentka byla zvolena 3x. S nejmenším počtem odpovědí byl zvolen zdrojem informací informační letáček, celkem 2x, a varianta Informovaného souhlasu byla zvolena 3x.

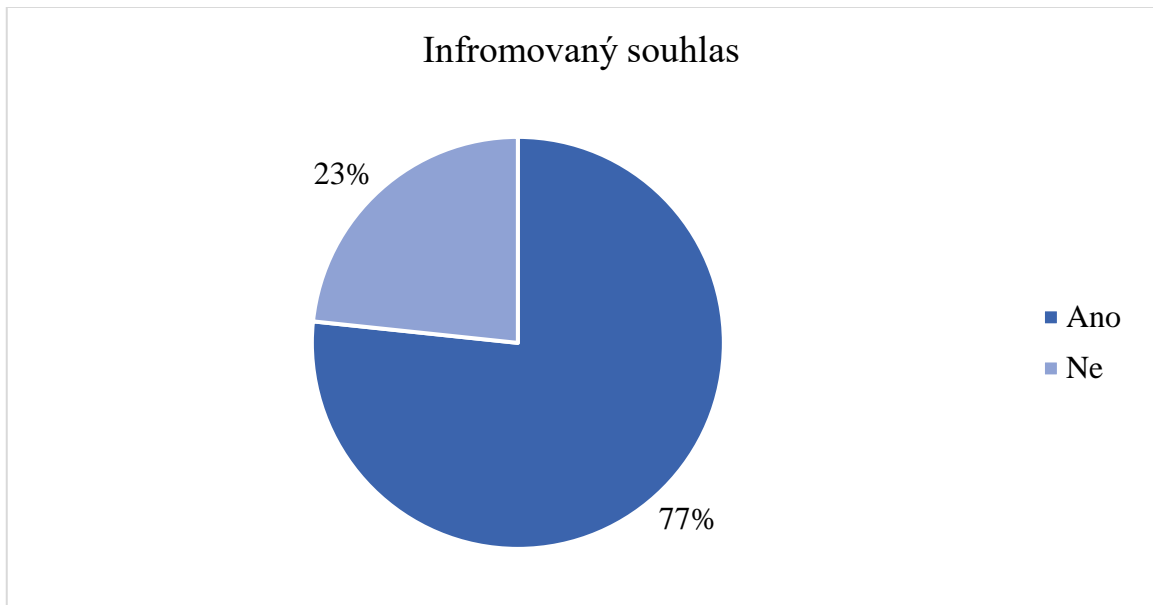


Obrázek 11 Počet odpovědí žen, význam laboratorního novorozeneckého screeningu

Ve výše uvedeném grafu (Obrázek č. 11) je zobrazen jednotlivý počet odpovědí od 21 respondentek. Ženy mohly vybrat více odpovědí. 1 variantu odpovědí zvolilo dohromady 16 žen z 21. Dále pak 2 ženy vybraly 2 varianty odpovědí a stejně tak 2 ženy zvolily 3 varianty odpovědí. Pouze 1 žena vybrala 4 varianty odpovědí. Ze zvolených variant odpovědí lze říci, že respondentky informované od zdravotnického personálu, si další informace samy nevyhledávají a nevěnují dostatek pozornosti Informovanému souhlasu.

Otázka č. 10: Dostala jste ve zdravotnickém zařízení k podpisu informovaný souhlas s provedením odběru na laboratorní novorozenecký screening?

- a. ano
- b. ne

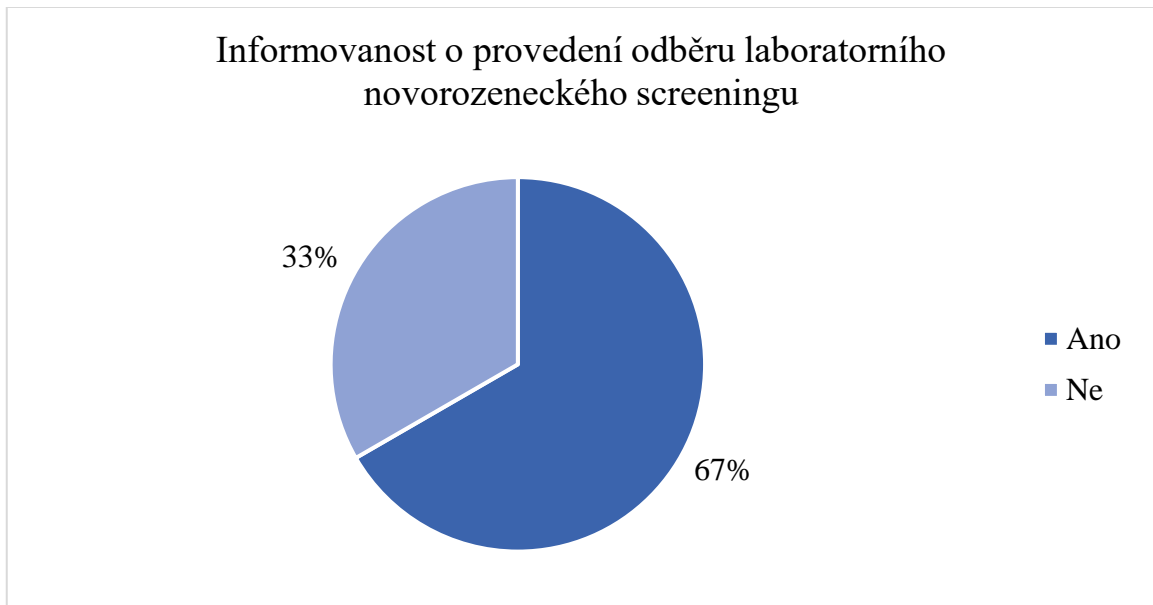


Obrázek 12 Informovaný souhlas

Více jak polovina respondentek 23 (77 %) zodpověděla, že informovaný souhlas k podpisu dostala a 7 (23 %) respondentek zodpovědělo, že Informovaný souhlas k podpisu nedostalo. Na základě odpovědí na tuto otázku lze předpokládat, že Informovaný souhlas není stěžejní zdroj informací pro ženy, jejichž novorozencům se provádí odběr na laboratorní novorozenecký screening. Dále se lze domnívat, že ženy, které v otázce vybraly variantu „ne“, dostaly Informovaný souhlas až po vykonání samotného odběru, nebo si nemusely během hospitalizace být vědomy, že Informovaný souhlas k podpisu dostaly.

Otázka č. 11: Byla jste před vyšetřením informována o provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu?

- a. ano
- b. ne

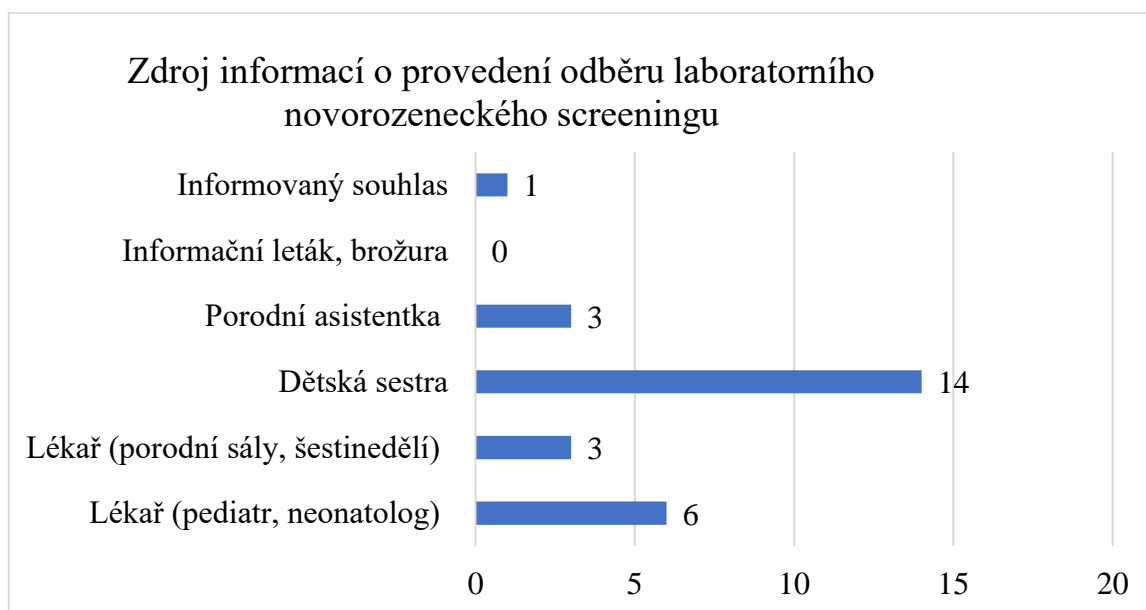


Obrázek 13 Informovanost o provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu

Většina respondentek 20 (67 %) zodpověděla, že byly informovány o provedení odběru a 10 (33 %) respondentek zodpovědělo, že o provedení laboratorního novorozeneckého screeningu informovány nebyly. V dalším grafu ženy s odpovědí „ano“ uvedly, kým byly o provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu informovány. Podobně jako u otázky č. 8 lze předpokládat, že zdravotnický personál, který lze považovat za nejčastější zdroj informací, nemá dostatečně vyhrazený časový prostor pro předání informací matkám o provedení samotného odběru.

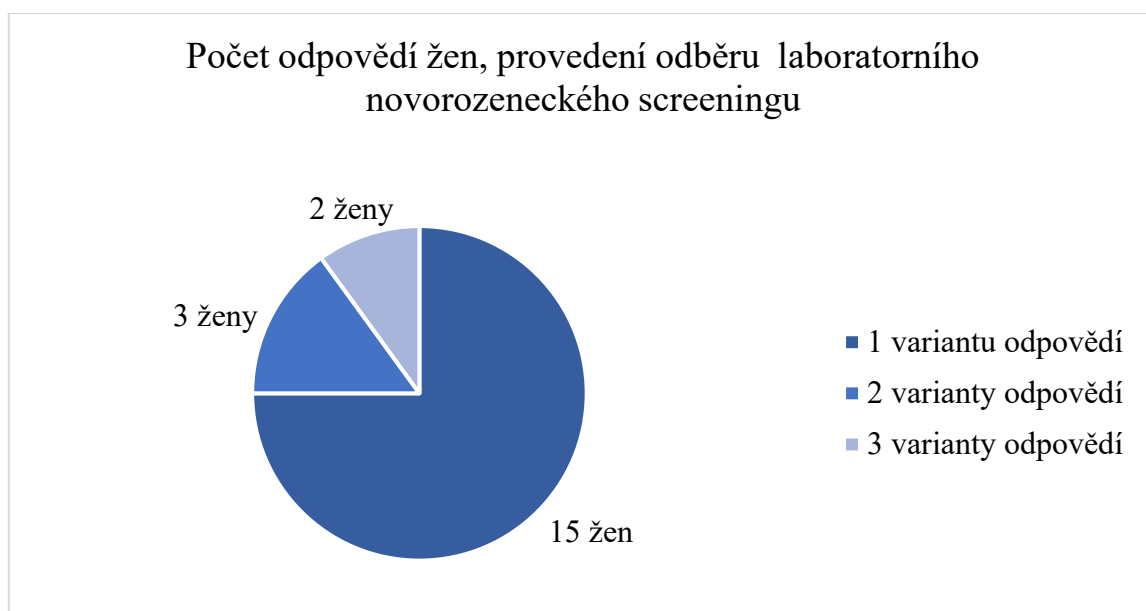
Otázka č. 12: Pokud jste v otázce č. 11 odpověděla „ano“, kým jste byla informována?
(Lze zaškrtnout i více odpovědí)

- a. lékař (pediatr, neonatolog)
- b. lékař (porodní sály, oddělení šestinedělí)
- c. dětská sestra
- d. porodní asistentka
- e. informační leták, brožurka
- f. informovaný souhlas



Obrázek 14 Zdroj informací o provedení laboratorního novorozeneckého screeningu

Na otázku č. 12 odpovídalo celkem 20 respondentek, které v předchozí otázce zodpověděly, že byly o provedení odběru na laboratorní novorozenecký screening informovány. Celkem 14 žen zvolilo jako nejčastější zdroj informací dětskou sestru. Tento počet odpovědí lze přikládat faktu, že právě dětská sestra na novorozeneckém oddělení odběr provádí, a proto právě ona matku o samotném odběru informuje nejčastěji. Dále byla 6x vybrána varianta lékaře pediatra a 3x varianta odpovědi lékaře z gynekologického oddělení. Stejně tak byla jako zdroj informací 3x vybrána i porodní asistentka. Pouze jednou byl zdrojem informací Informovaný souhlas.

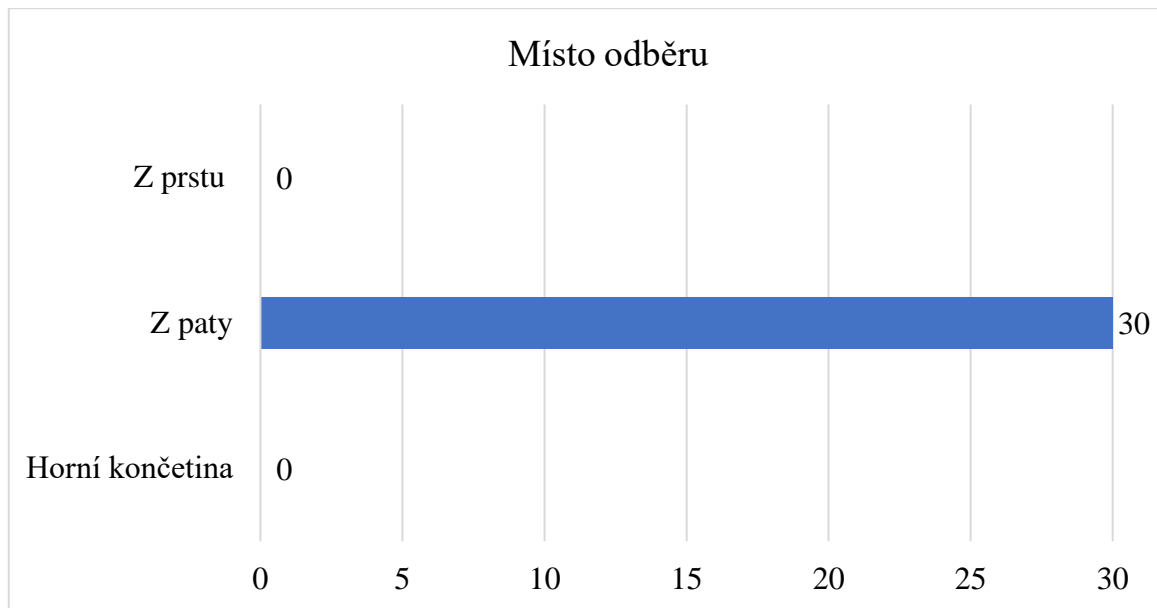


Obrázek 15 Počet odpovědí žen, provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningu

V následujícím grafu je zaznamenán jednotlivý počet odpovědí od 20 respondentek. Dohromady 15 respondentek zvolilo pouze 1 variantu z nabízených odpovědí. Dále pak 3 respondentky vybraly 2 nabízené varianty a 2 ženy zvolily 3 z možných variant odpovědí. Z praxe lze předpokládat, že dětská sestra byla nejčastější zvolenou variantou odpovědi z důvodu, že samotný odběr provádí nejčastěji, a proto právě ona matce předá informace o provedení odběru na laboratorní novorozenecký screening.

Otázka č. 13: Ze které části těla u novorozence se odebírá krev na laboratorní novorozenecký screening?

- a. horní končetina (předloktí, hřbet ruky)
- b. z paty
- c. z prstu

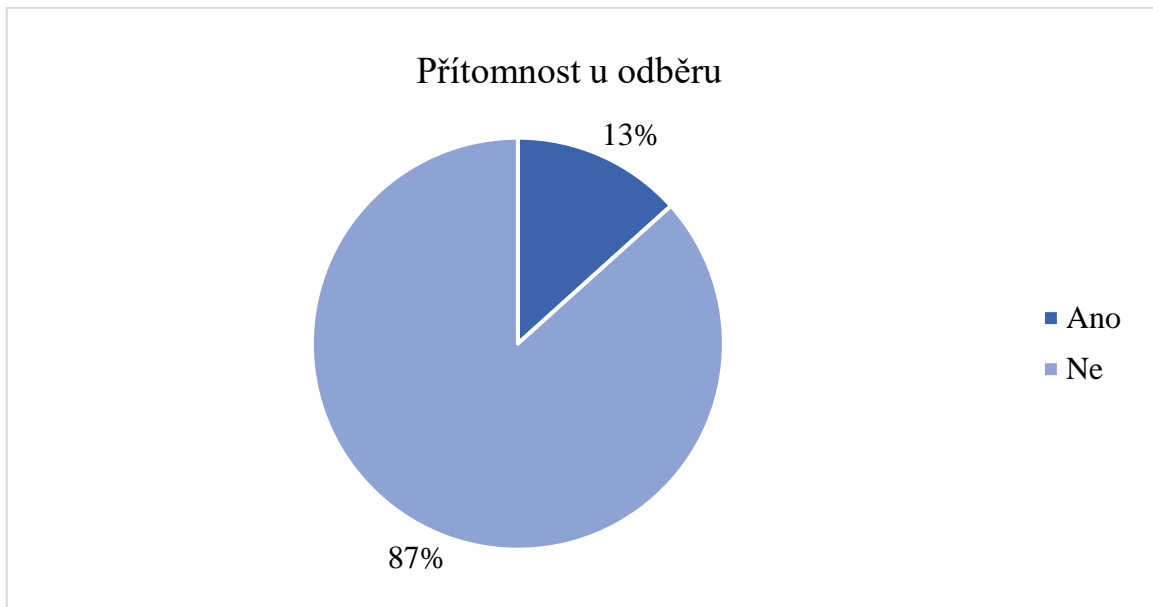


Obrázek 16 Místo odběru

V této otázce všechny respondentky 30 (100 %) odpověděly, že se odběr krve na laboratorní screening u novorozence provádí z paty. Tento výsledek lze přisuzovat faktu, že matky zaznamenají při předání informací o provedení odběru na laboratorní novorozenecký screening místo odběru, kterým je právě pata. Dále respondentky, které v dotazníku zmínily, že byly přítomny u odběru, viděly celou metodiku odběru, a tak i místo vpichu.

Otázka č. 14: Byla jste u odběru přítomna?

- a. ano
- b. ne



Obrázek 17 Přítomnost u odběru

Cílem této otázky bylo zjistit, zda byly respondentky přítomny u odběru laboratorního novorozeneckého screeningu. Více než polovina respondentek, konkrétně 26 (87 %) uvedlo, že u odběru přítomny nebyly. 4 (13 %) respondentky uvedly, že u odběru přítomny byly. Lze usuzovat, že ženám v nemocničním zařízení není často nabízena možnost být přítomna u provádění samotného odběru, nebo lze také předpokládat, že ženy přítomnost u odběru často odmítají.

Otázka č. 15: Laboratorní novorozenecký screening u novorozence vyšetřuje?

(Lze zaškrtnout i více odpovědí)

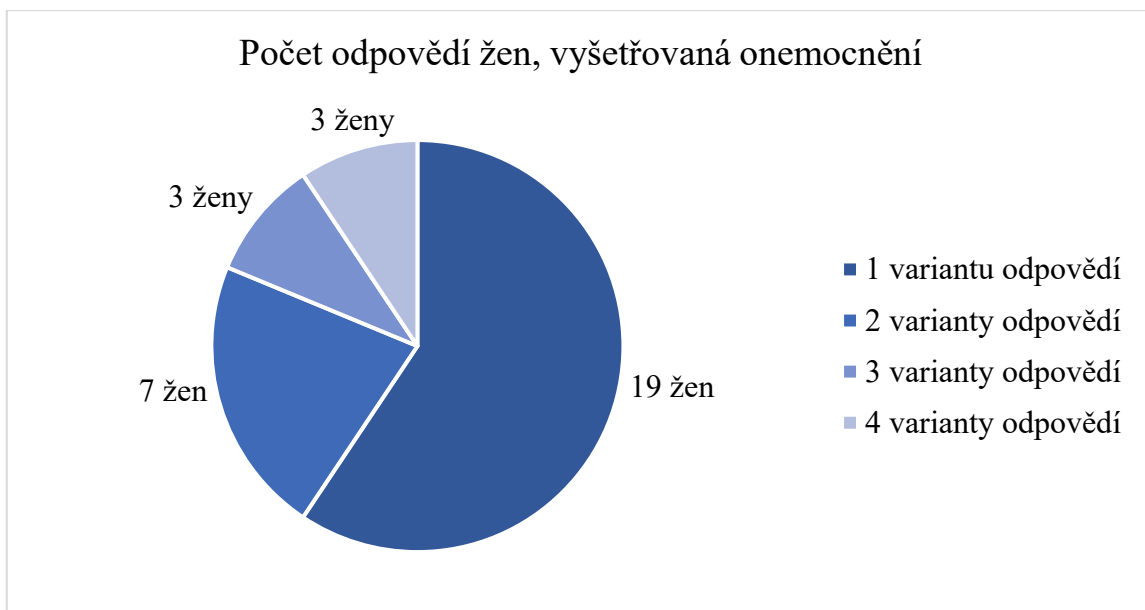
- a. těžké kombinované imunodeficience
- b. vrozené vývojové vady srdce
- c. dědičné poruchy srážlivosti krve
- d. spinální muskulární atrofie
- e. dědičné endokrinní poruchy
- f. dědičné metabolické poruchy
- g. na otázku neznám odpověď



Obrázek 18 Vyšetřovaná onemocnění

V otázce č. 15 mohlo všech 30 respondentek zakroužkovat více odpovědí. Nejčastěji ženy označily jednu ze správných odpovědí (celkem 14x), a to konkrétně tu, že se laboratorním novorozeneckým screeningem vyšetřují dědičné metabolické poruchy. Celkem 11 žen odpovědělo, že na otázku týkající se vyšetřovaných onemocnění neznají odpověď. Další správně zaškrtnuté odpovědi byli následující: 7 žen zaškrtnulo dědičné endokrinní poruchy, 7 žen zvolilo spinální muskulární atrofie a také 7 respondentek vybralo těžké kombinované imunodeficience.

Ženy také pětkrát zaškrtnuly, že se pomocí laboratorního novorozeneckého screeningu vyšetřují vrozené vývojové vady srdce a třikrát byla vybrána odpověď poruchy srážlivosti krve, což nejsou správné odpovědi.

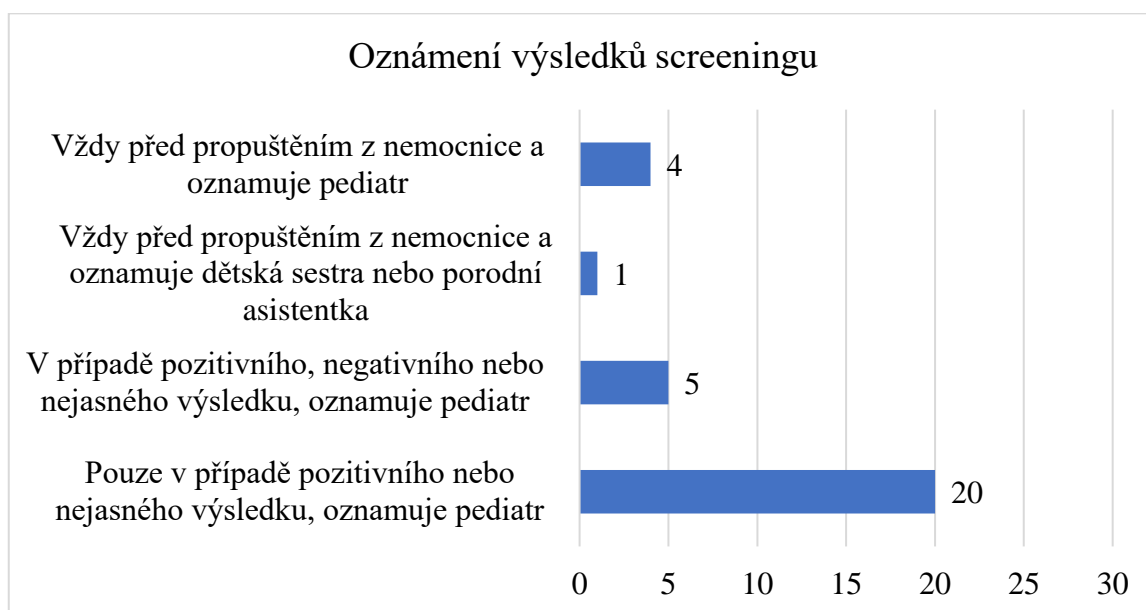


Obrázek 19 Počet odpovědí žen, vyšetřovaná onemocnění

V následujícím grafu je popsán počet jednotlivých odpovědí od žen. Od celkového počtu 30 respondentek bylo získáno 54 odpovědí. 19 žen volilo pouze 1 variantu z nabízených odpovědí. Dále pak 7 respondentek vybralo 2 varianty odpovědí. 3 respondentky vybraly 3 varianty z nabízených odpovědí a 3 ženy zvolily 4 varianty z nabízených odpovědí. Ze získaných odpovědí lze usoudit, že ženy nejsou dostatečně informovány o vyšetřovaných onemocněních. Předpokladem bylo, že jsou respondentky informovány o daných skupinách vyšetřovaných onemocnění.

Otázka č. 16: Víte, v jakém případě vám budou výsledky novorozeneckého screeningu sděleny a kdo vám je oznámí?

- a. pouze v případě pozitivního nebo nejasného výsledku a oznamuje pediatr
- b. v případě pozitivního, negativního nebo nejasného výsledku screeningu a oznamuje pediatr
- c. vždy před propuštěním z porodnice a oznamuje dětská sestra nebo porodní asistentka
- d. vždy před propuštěním z porodnice a oznamuje pediatr



Obrázek 20 Oznámení výsledků screeningu

Většina respondentek 20 (67 %) odpověděla správně, že se výsledek dozví pouze v případě, že je pozitivní nebo nejasný. Pět respondentek zodpovědělo, že se dozví výsledky v případě pozitivity i negativity testu od pediatra. Dále se respondentky domnívaly, že výsledky jim budou sděleny dětskou sestrou, porodní asistentkou či neonatologem při propouštění z porodnice. Příjemným překvapením bylo zjištění, že více než polovina žen zná správnou odpověď na tuto otázku.

7 DISKUZE

Tato kapitola má za cíl zhodnotit výsledky dotazníkového šetření. V průzkumné části byly stanoveny tři průzkumné otázky, které budou v této kapitole zodpovězeny a prodiskutovány.

1. Průzkumná otázka: Jaká je informovanost matek o laboratorním novorozeneckém screeningu, o místě odběru a vyšetřovaných nemocech?

Tato průzkumná otázka byla v dotazníku vlastní konstrukce zahrnuta v otázkách č. 13 a č. 15. Otázka č. 13 byla zaměřena na místo odběru, konkrétně, ze kterého místa se dělá odběr při laboratorním novorozeneckém screeningu. Otázka č. 15 se věnovala onemocněním, která jsou laboratorním novorozeneckým screeninem vyšetřována.

Z celkového počtu 30 (100 %) respondentek označily všechny v otázce č. 13 jako místo odběru patu. Na základě tohoto výsledku se lze domnívat, že jsou ženy na oddělení šestinedělí, prvorodičky i vícero dičky, informované o místě odběru pro samotný odběr. Urbanová Eliška (2019) ve své bakalářské práci uvádí stejné zhodnocení výsledků na otázku pro místo odběru, tedy že celkový počet 35 (100 %) respondentek zodpověděl danou otázku správně a označil jako místo pro odběr patu novorozence. Ve své práci Eliška Urbanová přisuzuje výsledek skutečnosti, že ženy mohou být u odběru laboratorního novorozeneckého screeningu z paty u novorozenců přítomny.

Krahulová Žaneta (2021) ve své práci neměla přímo zaměřenou otázku na místo vpichu. Ve své práci se však respondentek dotazovala, zda by mohly stručně vysvětlit a popsat, co je to laboratorní novorozenecký screening. Z toho 59 % respondentek screening stručně popsalo jako „odběr z patičky.“ Lze předpokládat, že i těchto 59 % respondentek si je vědomo, z které části těla u novorozence je odběr prováděn.

Naopak Alena Golčiterová (2013) ve své práci pokládá otázku, zda mají ženy zájem o více informací ohledně laboratorního novorozeneckého screeningu. Více než polovina 31 (61 %) respondentek zodpověděla, že mají zájem o více informací a z těchto 61 % dále 23 % zodpovědělo, že mají zájem o více informací týkajících se techniky odběru. Předpokladem tedy je, že nebyly dostatečně informovány o místě a průběhu odběru z paty.

V otázce č. 15 byly respondentky tázány na daná onemocnění vyšetřovaná laboratorním novorozeneckým screeninem. Dotazované mohly zaškrtnout více odpovědí. 11 žen zodpovědělo, že na otázku vyšetřovaných onemocnění neznají odpověď. Nejvíce zastoupenou odpovědí byla metabolická onemocnění. Další v zastoupení správně zvolených odpovědí byly

endokrinní poruchy a spinální muskulární atrofie společně s těžkými kombinovanými imunodeficiencemi. Pět respondentek odpovědělo chybně, že se pomocí laboratorního novorozeneckého screeningu vyšetřují vrozené vývojové vady srdce a dále byly označeny 3 odpovědi pro poruchy srážlivosti krve. Celkově lze usoudit, že ženy by měly být více informovány o daných onemocněních. V průzkumu Elišky Urbanové (2019) 27 (77 %) respondentek odpovědělo na stejnou otázku endokrinní a metabolické poruchy.

V roce (2013) se ve své práci Alena Golčiterová dotazovala respondentek, zda ví, které poruchy se laboratorním novorozeneckým screeninem vyšetřují. Více než polovina, 29 (57 %) z nich, uvedla, že neví a 22 (43 %) žen uvedlo, že ví, o které poruchy se jedná. Na konkrétní poruchy se Golčiterová ve své práci nezaměřila. Výsledky šetření poukazují na to, že větší procento žen není schopno správně zodpovědět vyšetřované poruchy laboratorním novorozeneckým screeninem. Informace o daných chorobách jsou neucelené a ženy označují více onemocnění, než pro které je screening určen, což souhlasí i s výsledky tohoto průzkumu.

2. Průzkumná otázka: Kým jsou matky informovány o laboratorním novorozeneckém screeningu?

Pro nalezení odpovědi na tuto průzkumnou otázku byly v rámci dotazníkového šetření zahrnuty celkem 4 otázky. Konkrétně šlo o otázku č. 8, která se zaměřovala na to, zda žena byla informována o významu laboratorního screeningu u novorozenců z paty a následovala doplňující otázka pro ženy, které odpověděly v této otázce „ano.“ Doplňující otázka č. 9 se týkala zjištění informace, kým byla žena o provedení laboratorního novorozeneckého screeningu informována.

Další položenou otázkou byla otázka č. 11, která zjišťovala, zda byla respondentka informována o samotném provedení odběru a v případě odpovědi „ano“ opět navazovala doplňující otázka č. 12, kým byla žena o provedení odběru informována.

V otázce č. 8, která se zaměřovala na informovanost o významu laboratorního novorozeneckého screeningu, 21 respondentek (70 %) odpovědělo, že byly informovány a 9 respondentek (30 %) odpovědělo, že informovány o významu nebyly. 21 respondentek dále odpovídalo na doplňující otázku č. 9, kým byly informovány o významu laboratorního novorozeneckého screeningu. Nejčastější odpovědí byl zdravotnický personál-jedenáctkrát dětská sestra, šestkrát lékař z gynekologie na porodních sálech či šestinedělí, dále pětkrát lékař pediatr či neonatolog a třikrát byla zodpovězena odpověď porodní asistentka. Jako další zdroj ženy uvedly dvakrát informační brožurku a jedenkrát Informovaný souhlas.

V otázce č.11 celkem 20 žen (67 %) odpovědělo, že byly informovány o provedení odběru a 10 žen (33 %) odpovědělo, že o jeho provedení informovány nebyly. 20 žen, které odpověděly na otázku č. 11 „ano“, dále odpovídaly na to, kým byly o provedení odběru na laboratorní novorozenecký screening informovány. Nejčastější odpovědí s počtem 14 byla dětská sestra. Dále byly uvedeni lékaři pediatr/neonatolog a lékař z šestinedělí či porodních sálů. Třikrát byla jako odpověď zvolena porodní asistentka a jedenkrát Informovaný souhlas.

V průzkumném šetření Elišky Urbanové se setkáváme s odpověďmi na otázku „*Kdo Vás informoval o screeningu Vašeho dítěte?*“ následovně. Z celkového počtu 35 respondentek 28 z nich uvedlo, že byly informovány sestrou z novorozeneckého oddělení. Dále čtrnáct odpovědí znělo tak, že ženy informoval lékař z novorozeneckého oddělení pediatr či neonatolog. Dohromady pět odpovědí bylo pro obvodního gynekologa, obvodního dětského lékaře a porodní asistentku. Naopak lékař z oddělení gynekologie, porodních sálu či šestinedělí nebyl v odpovědích uveden ani jednou.

Krahulová Žaneta (2021) ve svém průzkumu bakalářské práce uvádí, že z celkového počtu 169 více než polovina uvádí jako zdroj informací sestru z novorozeneckého oddělení. Další informace celkem 54 respondentek obdrželo od lékaře či sestry na oddělení šestinedělí a 13 žen uvedlo porodní asistentku přímo na porodním sále. 8 dotázaných vybralo jako zdroj informací jinou osobu nebo edukační materiál.

Pro další srovnání výsledků byla vybrána také práce Aleny Golčiterové (2013). V praktické části uvádí jako nejčastější zdroj informací v počtu 16 respondentek internet. 13 žen zodpovědělo lékaře gynekologa. Nejnižší zastoupení měly časopisy a knihy, novorozenecké oddělení a předporodní kurzy. K dalšímu srovnání byl použit výzkum Michaely Prchlikové (2019), ta ve své práci uvádí jako nejčastější odpověď lékaře v počtu 25 odpovědí a 18 odpovědí z celkového počtu 65 respondentek získala sestra. V této bakalářské práci však bylo zjištěno, že ženy jsou častěji informovány dětskou sestrou, nikoli lékařem.

V průzkumné části této bakalářské práce byly respondentky v otázce č. 6 dotazovány, zda si aktivně vyhledávaly v průběhu těhotenství informace o laboratorním novorozeneckém screeningu. 10 žen (33 %) si vyhledávalo informace a 20 žen (67 %) uvedlo, že si aktivně informace nevyhledávalo. Respondentky, které uvedly, že si informace vyhledávaly pak nejčastěji uvedly, že zdrojem informací jim byl zdravotnický personál a internetové zdroje.

3. Průzkumná otázka: Zda ženy dostaly Informovaný souhlas o laboratorním novorozeneckém screeningu?

Cílem 3. průzkumné otázky bylo zjistit, zda ženy dostaly v nemocničním zařízení k podpisu Informovaný souhlas ohledně odběru pro laboratorní screening z paty u novorozence. Pro tuto průzkumnou otázku byl vyhodnocen výsledek dotazníkové šetření otázky č. 10.

Pozitivním zjištěním bylo, že více jak 3/4 respondentek 23 (77 %) v nemocničním zařízení Informovaný souhlas k podpisu dostalo a pouze 7 (23 %) respondentek Informovaný souhlas k podpisu nedostalo. Těchto 7 odpovědí lze přisuzovat skutečnosti, že byl odběr vykonán ve večerních hodinách a Informovaný souhlas byl dán ženě k podpisu až po provedení samotného odběru. Předpokladem otázky v dotazníkovém šetření bylo, že každá žena Informovaný souhlas k podpisu dostane, je totiž povinné dostat Informovaný souhlas před každým zákrokem a být obeznámen o důležitosti a metodě jeho provedení (Pafko, Mach, 2013). Dle mého názoru, ženy tedy měly dostat Informovaný souhlas k podpisu před provedením odběru na screening.

Vaňková Julie (2014) vypracovala průzkum ohledně Informovaného souhlasu u žen v Královéhradeckém kraji, kde 32 respondentek z 37 zodpovědělo, že Informovaný souhlas k podpisu dostalo a stejně tak v Pardubickém kraji, kde ho dostalo 12 z 12 ti žen. Výsledky průzkumu Elišky Urbanové (2019) dokázaly, že více než polovina respondentek, konkrétně 23, Informovaný souhlas také dostala. Celkem 12 žen uvedlo, že si nejsou jisté, zda Informovaný souhlas dostaly. Naopak žádná z respondentek neuvědla, že by souhlas k podpisu nedostala.

Ve věstníku MZČR (2016) je uveden metodický pokyn ohledně informací obsažených v Informovaném souhlasu pro zákonného zástupce novorozence, souhlas je povinno založit do zdravotnické dokumentace dítěte, pokud je veden v písemné formě. Obsahem souhlasu jsou také informace o metodice provedení odběru, vyšetřovaných onemocněních, výsledcích a podobně. Domnívám se tak, že pokud by ženy měly dostatečný čas si Informovaný souhlas před podepsáním prostudovat, zvýšila by se tak jejich informovanost.

8 ZÁVĚR

Teoretická část práce byla věnována základním pojmům spojeným s laboratorním novorozeneckým screeningem prováděným odběrem z paty. Práce se věnovala také pojmu screening a jeho historii v zahraničí a v České republice, následovala klasifikace a charakteristika vyšetřovaných onemocnění laboratorním novorozeneckým screeningem. Další kapitola byla věnována samotné metodice odběru a získávání výsledků. V teoretické části byly popsány také pojmy jako informovanost a edukace v souvislosti s laboratorním novorozeneckým screeningem.

Průzkumná část práce se zabývala problematikou informovanosti žen v oblasti laboratorního novorozeneckého screeningu u novorozenců. Výsledky získané pomocí kvalitativního výzkumu v dotazníkovém šetření ukázaly, že většina žen má nedostatečné informace v oblasti laboratorního novorozeneckého screeningu z paty. Průzkum poukázal na mezery a lze usoudit, že by ženy měly být více informovány o vyšetřeních prováděných u novorozenců.

Všechny cíle bakalářské práce byly naplněny. Na základě získaných výsledků, které poukazují na nedostatečnou informovanost žen po porodu v dané problematice, může tato bakalářská práce sloužit jako podklad pro následný podrobnější průzkum.

Velice doufám, že tato bakalářská práce na téma „Laboratorní novorozenecký screening z paty u novorozenců“ není přínosem pouze pro mě, ale i pro širší laickou a odbornou veřejnost. Celkově nabývám dojmu, že mi přinesla mnoho nových a důležitých poznatků pro následující praxi a věřím, že budu v budoucnu na základě této zkušenosti a nabytých vědomostí lépe poskytovat ženám po porodu informace o novorozeneckém laboratorním screeningu.

9 POUŽITÁ LITERATURA

BABYLANCE, 2022. Safety heelstick. In: *laborie: for dignity. For life*. [online]. Usa. Pease international tradeport, 180 international. [cit. 2022-02-02]. Dostupné z: <https://www.laborie.com/wp-content/uploads/2021/07/babylancebrochure.pdf>

BLÁHOVÁ, Květa, Filip FENCL a Jan LEBL, 2019. *Pediatrická propedeutika*. 3. přepracované a rozšířené vydání. Praha: Galén. 246 s. ISBN 978-80-7492-442-2.

DORSEY Morna, PUCK Jennifer, 2017. Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency in the US: Current Status and Approach to Management. *Int J Neonatal Screen*. Basel, Switzerland: MDPI AG, 3(2):15. ISSN: 2409-515X, DOI: 10.3390/ijns3020015. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31304419/>

DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA, 2018. *Neonatologie*. 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. 118 s. ISBN 978-80-246-3936-9.

DUŠOVÁ, Bohdana, Martina HERMANNOVÁ, Eva JANÍKOVÁ a Radka SALOŇOVÁ, 2019. *Edukace v porodní asistenci*. Praha: Grada Publishing. 144 s. ISBN 978-80-271-0836-7.

EHLER, Edvard, 2014. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen. 108 s. ISBN 978-80-7471-052-0.

FENDRYCHOVÁ, Jaroslava a Ivo BOREK, 2012. *Intenzivní péče o novorozence*. Vyd. 2., přeprac. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. 447 s. ISBN 978-80-7013-547-1.

FENDRYCHOVÁ, Jaroslava et al, 2013. Odběr kapilární krve na novorozenecký screening. *Pediatric pro praxi [online]*. Solen, 14(1), 60-62 s. [cit. 2021-12-3]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2013/01/17.pdf>. ISSN 1803-5264

FIGUEIREDO, Marta, 2019. Spinraza (Nusinersen). *SMA News Today [online]*. *Bio News* © 2013-2022 [cit. 2021]. Dostupné z: <https://smanewstoday.com/spinraza-nusinersen-ionis-smnrx/>

FILA, Libor, 2014. Cystická fibróza u dospělých: Cystic fibrosis in adults. *Interní medicína pro praxi*. Pneumologická klinika, 2.LF UK a FN Motol: Solen,16(2), 54-56 s. ISSN 1336-4790. Dostupné z: https://www.solen.cz/artkey/int-201402-0003_Cysticka_fibroza_u_dospelych.php

GOLČITEROVÁ, Alena, 2013. *Informovanost žen v oblasti novorozeneckého screeningu*. Zlín. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta humanitních studií. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.

HABERLOVÁ, Jana, 2016. Spinální svalové atrofie - diagnostika, léčba, výzkum: Spinal muscular atrophy - diagnostics, therapy, research. *Neurologia pre prax*. Bratislava: SOLEN, 17(6), 308-311. ISSN 1335-9592. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2016/06/03.pdf>

HLAVICOVÁ, Anna a Ondřej HLAVICA, 2021. Spinraza – kompletní informace. In: *Smáci* [online]. *Smáci z.s.* [cit. 2022-01-30]. Dostupné z: <https://www.smaci.cz/lecba-a-pece/spinraza/spinraza-kompletni-informace>

HONZÍK, Tomáš, et al, 2022. Laboratorní novorozenecký screening. *Česko-Slovenská pediatrie* [online]. Česká lékařská společnost J. E. Purkyně Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN: Praha, 77(1), 12-18 s. [cit. 2022-1-11]. ISSN 1803-6597-6597. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2022-1-2/laboratorni-novorozenecky-screening-129684>

CHRÁSKA, Miroslav, 2016. *Metody pedagogického výzkumu*. 2. vydání. Praha: Grada. 256 s. ISBN 978-80-247-5326-3.

KLOPERK Adam, 2018. Primární a sekundární imunodeficiencie: Závažné buněčné imunodeficiencie. In: *Pro lékaře.cz* [online]. MeDitorial © 2008-2022 [cit. 2022-03-24]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/tema/primarni-imunodeficiencie/detail/zavazne-bunecne-imunodeficiencie-105424>

KOČOVÁ, Helena, 2017. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing, 352 s. ISBN 978-80-247-5705-6.

KOLEK, Vítězslav, Viktor KAŠÁK a Martina KOZIAR VAŠÁKOVÁ, 2017. *Pneumologie*. 3. rozšířené vydání. Praha: Maxdorf. Jessenius. ISBN 978-80-7345-538-5.

KRAHULOVÁ, Žaneta, 2021. *Screeningové vyšetření novorozenců*. Zlín. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, ZČRMFakulta humanitních studií. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.

KWAN, Antonia et al, 2014. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States. *JAMA* [online]. Chicago: American Medical Association, 1960, 312(7), 729-38. ISSN: 1538-3598 DOI: 10.1001/jama.2014.9132. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25138334/>

LABORIE, 2022. *For dignity. For life.* [online]. USA.: Pease International Tradeport, 180 International, © 2022 [cit. 2022-11-0211]. Dostupné z: <https://www.laborie.com/blog/product/babylance-heelstick/>

LABORIE, 2012. White paper: Reinventing a Better babyLance Infant Heel Incision Device: A Summary of babyLance™ Features: Design and Validation. *Laborie* [online]. [cit. 2022-03-24]. Dostupné z: https://medipurpose.com/wp-content/uploads/pdf/babylance/bl-white_paper_user_requirements.pdf

LABORIE, 2012. White paper: Reinventing a Better babyLance Infant Heel Incision Device: Understanding the Needs of End-Users. *Laborie* [online]. [cit. 2022-03-24]. Dostupné z: https://medipurpose.com/wp-content/uploads/pdf/babylance/bl-white_paper_user_requirements.pdf

LABORIE, 2017. *How to Use babyLance™ Safety Heelsticks.* In: *Youtube video* [online]. [cit. 2022-03-28]. Dostupné z: <https://www.youtube.com/watch?v=kQaLkwvkZKA>

LEBL, Jan, 2014. *Klinická pediatrie.* 2. vyd. Praha: Galén. 698 s. ISBN 978-80-7492-131-5.

MADKAIKAR Manisha et al, 2016. Guidelines for Screening, Early Diagnosis and Management of Severe Combined Immunodeficiency (SCID) in India. *Indian J Pediatr* [online]. New Delhi : All India Institute Of Medical Sciences, 83(5):455-62. ISSN: 0973-7693. DOI: 10.1007/s12098-016-2059-5. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26920398/>

MALÍKOVÁ, Jana, 2013. Nejčastější forma kongenitální adrenální hyperplazie (deficit 21-hydroxylázy). *Bulletin dětské endokrinologie* [online]. roč. 4(, č. 1), s. 9-15 [cit. 2021-11-03]. ISSN 2464-5613. Dostupné z: <http://doczz.cz/doc/127713/bulletin-d%C4%9Btsk%C3%A9-endokrinologie>

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR, 2016. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče. In: *Věstník MZ ČR* [online]. Částka 6, 1-16 [cit. 2021-11-03]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/file/71/zdravotnictvi-06-16.pdf>.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR, 2021. Metodický pokyn k provádění pilotního projektu laboratorního novorozeneckého screeningu SMA a SCID. In: *Věstník MZ ČR* [online]. Částka 14, 37-53 [cit 2021-11-03]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/file/71/zdravotnictvi-06-16.pdf>

MUNTAU, Carolina Ania, 2014. *Pediatricie*. 6.vydání. Praha: Grada. 608 s. ISBN 978-80-247-4588-6.

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Rozšíření novorozeneckého screeningu* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2022-01-03]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/rozsireni-novorozeneckeho-screeningu-ov-2016>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2022-01-03]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/historie-ns-cr>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Co je novorozenecký screening* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-01-03]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Podrobný popis odběru novorozeneckého screeningu* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-11-09]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Laboratoře provádějící novorozenecký screening* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/laboratore-provadejici-novorozenecky-screening>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Jak se dozvím výsledek novorozeneckého screeningu?* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-12]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-do-zvim-vysledek-ns>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Informace o nemocech* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-12]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/lv-informace-o-nemocech>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Negativní výsledek screeningu* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-12]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/negativni-vysledek>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Nejasný nálezn v novorozeneckém screeningu* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-12]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/negativni-vysledek>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Pozitivní výsledek novorozeneckého screeningu a co v jeho případě dělat* [online] © 2013. MZ ČR [cit. 2012-12-14]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/pozitivni-vysledek-novorozeneckeho-screeningu>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Často kladené dotazy* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-16]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/lv-pilot-praha-faq>

NOVOROZENECKÝ SCREENING, 2013. Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Informovaný souhlas rodičů* [online]. © 2013. MZ ČR [cit. 2021-12-19]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/informovany-souhlas-rodicu>

OLECKÁ, Ivana a Kateřina IVANOVÁ, 2010. *Metodologie vědecko-výzkumné činnosti*. Olomouc: Moravská vysoká škola Olomouc. ISBN 978-80-87240-33-5.

PAFKO P. a MACH J., 2013. Informovaný souhlas. *Rozhledy v chirurgii* [online]. Chirurgie-servis z. s. III. chirurgická klinika 1. LF UK a FN v Motole, 92(8), 459-463 [cit. 2021-11-11]. ISSN 1803-6597. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/rozhledy-v-chirurgii/2013-8/informovany-souhlas-41978>

PEŠKOVÁ, Karolína et al., 2018. Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch v České republice. *Česko-Slovenská Pediatrie*. Česká lékařská společnost J. E. Purkyně: Praha, 73(6). s. 390-394. ISSN 0069-2328.

POMAHAČOVÁ, Renata a Božena KALVACHOVÁ, 2021. *Dětská endokrinologie do kapsy*. 3., doplněné a přepracované vydání. Praha: Maxdorf. 152 s. ISBN 978-80-7345-691-7.

PRCHLÍKOVÁ, Michaela, 2019. *Edukace matek o screeningovém vyšetření na novorozeneckém oddělení*. Zlín. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta humanitních studií. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.

PROCHÁZKA, Martin, 2020. *Porodní asistence*. Praha: Maxdorf. 788 s. ISBN 978-80-7345-618-4.

PROCHÁZKOVÁ, Dagmar et al, 2020. Pacient s fenylketonurií: současné léčebné možnosti a výhled do budoucnosti. *Pediatr pro praxi*. Pediatrická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy Univerzity v Brně a Fakultní nemocnice Brno: Solen, 21(5), 342-345. ISSN 1803-5264. Dostupné z: https://www.solen.cz/artkey/ped-2020050007_pacient_s_fenylketonurii_soucasne_lecebne_moznosti_a_vyhled_do_budoucnosti.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3DPacient%2Bs%2Bfenylketonuri%25ED%2Bin%253Aname%26sfrom%3D0%26spage%3D30

ROIFMAN, M. Chaim et al, 2012. Defining combined immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol* [online]. St Louis, Mosby, 130(1), 177-83. ISSN: 1097-6825 DOI: 10.1016/j.jaci.2012.04.029. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22664165/>

ŠEBKOVÁ, Alena a Zdeněk ZÍMA, 2020. *Praktické dětské lékařství*. Praha: Grada Publishing. 565 s. ISBN 978-80-271-1200-5.

TISOŇOVÁ, Veronika, 2012. Edukace rodičů o screeningových vyšetřeních novorozenců. *Neurochirurgická klinika, ÚVN SNP Ružomberok – FN Zdraví euro.cz* [online]. Copyright Internet Info [cit. 2022-12-18]. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanek/sestra/edukace-rodicu-o-screeningovych-vysetrenich-novorozencu-463869>

TOMEK, Ivan, 2017. Informovanost. *Sociologická encyklopedie* [online]. Sociologický ústav AV ČR [cit. 2022-03-20]. Dostupné z: <https://encyklopedie.soc.cas.cz/w/Informovanost>

TROUPOVÁ Jitka a HANZL, Milan, 2010. *Standardy ošetrovatelské péče v neonatologii*. České Budějovice: Nemocnice České Budějovice, a.s., 227 s. ISBN 978-80-254-8982-6.

URBANOVÁ, Eliška. *Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu*. Pardubice, 2019. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce Eva Welge, MSc, BSc.

VAŇKOVÁ, Julie, 2014. *Informovanost matek a zdravotníků o novorozeneckém screeningu*. Pardubice. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce MUDr. Veronika Sabová.

VÁVROVÁ, Věra a Jana BARTOŠOVÁ, 2016. *Cystická fibróza: příručka pro nemocné a jejich rodiče*. 3. doplněné vydání. [Praha:]: Klub nemocných cystickou fibrózou. 163 s. ISBN 978-80-906670-0-6.

VONDRA, Vladimír, 2015. *Dušnost: problém mnoha oborů*. Praha: Mladá fronta. 240 s. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3659-7.

VOTAVA, F., KOŽICH, V, 2014. Novorozenecký screening ze suché kapky. *Česko-slovenská pediatrie*. Česká lékařská společnost J. E. Purkyně: Praha, 69(2), s. 77-86. ISSN 0069-2328.

WILDOVÁ, Olga, 2021. Novorozenecký screening bude v lednu 2022 rozšířen [online]. In: *Medicina* [online]. Copyright 2001-2021 [cit. 2022-01-30]. Dostupné z: <https://medicina.cz/clanky/13686/34/Novorozenecky-screening-bude-v-lednu-2022-rozsiren/>

ZÍMA, Zdeněk, 2022. Pilotní projekt novorozeneckého screeningu SMA a SCID. *Odborná společnost praktických dětských lékařů české lékařské společnosti Jana Evangelisty purkyně* [online]. [cit. 2022-02-02]. Dostupné z: <https://ospdl.webflow.io/posts/pilotni-projekt-novorozeneckeho-screeningu-sma-a-scid>

ZORMANOVÁ, Lucie, 2014. *Obecná didaktika: pro studium a praxi*. Praha: Grada. 240 s. ISBN 978-80-247-4590-9.

LEGISLATIVA

ČESKO. Zákon č. 147/2016 Sb. o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování. In: Sbíрка zákonů České republiky [online]. *Zákony pro lidi* [cit. 2022-03-27]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2016-147>

ČESKO. Zákon č. 202/2017 Sb. o specifických zdravotních službách. In: Sbíрка zákonů České republiky [online]. *Zákony pro lidi* [cit. 2022-03-27]. <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2017-202>

10 PŘÍLOHY

Příloha A 18 Onemocnění vyšetřovaných laboratorním screeningem u novorozenců.....	64
Příloha B Negativní revers.....	65
Příloha C Screeningová kartička.....	67
Příloha D Vyšrafované místo vpichu pro odběr	68
Příloha E Pomůcky pro odběr na laboratorní novorozenecký screening.....	68
Příloha F Kapající krevní kapka na screeningovou kartičku	69
Příloha G Nasátá krevní kapka na filtrační papírek	69
Příloha H Modrá babylance lanceta.....	70
Příloha CH Růžová babylance lanceta.....	70
Příloha I Kopíčko pro odběr	71
Příloha J Video babylance metoda odběru	71
Příloha K Dotazník vlastní konstrukce	72

PŘÍLOHA A 18 Onemocnění vyšetřovaných laboratorním screeningem u novorozenců (Procházka, 2020)

- Vrozená snížená funkce štítné žlázy (CH)
- Vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách (CAH)
- Vrozená porucha tvorby hlenu (CF-cystická fibróza)
- Dědičné poruchy látkové výměny aminokyselin
 - ~ Vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu (fenylketonurie – PKU, hyperfenylalaninemie HPA)
 - ~ Argininemie (ARG)
 - ~ Citrulinemie I. Typu (CIT)
 - ~ Vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin (leucinóza, nemoc javorového sirupu – MSUD)
 - ~ Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS)
 - ~ Homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
 - ~ Glutarová acidurie I. Typ (GA I)
 - ~ Izovalerová acidurie (IVA)
- Dědičné poruchy látkové výměny mastných kyselin
 - ~ Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (deficit MCAD)
 - ~ Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (deficit LCHAD)
 - ~ Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (deficit VLCAD)
 - ~ Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (deficit CPT I)
 - ~ Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (deficit CPT II)
 - ~ Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (deficit CACT)
- Dědičná porucha přeměny vitamínů
 - ~ Deficit biotinidázy (BTD)

**ZÁZNAM O ODMÍTNUTÍ NOVOROZENECKÉHO LABORATORNÍHO
SCREENINGU (REVERS)**

V souladu s ustanovením § 34 odst. 3 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich

poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů, prohlašuji, že jako zákonný zástupce

dítěte: nar.:

.....(jméno, příjmení, datum narození dítěte)

jsem obdržel/a údaje:

1) o potřebných zdravotních službách: odběr krve a provedení novorozeneckého laboratorního screeningu,

2) o možných následcích odmítnutí potřebných zdravotních služeb pro zdraví dítěte: pozdní stanovení diagnózy a následné zdravotní postižení dítěte s možným následkem smrti.; žádný alternativní postup umožňující screening všech sledovaných onemocnění neexistuje.

Údaje podle bodu 1 a 2 mi byly sděleny a vysvětleny, těmito informacím jsem porozuměl/a, a byla mi dána možnost klást doplňující otázky, které mi byly náležitě zodpovězeny. Současně jsem obdržel/a písemnou informaci o zdravotních rizicích souvisejících s odmítnutím novorozeneckého laboratorního screeningu, která je součástí Informace pro zákonné zástupce v souvislosti s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu.

I přes poskytnuté vysvětlení odmítám provedení novorozeneckého laboratorního screeningu

Jsem si plně vědom/a možných důsledků spojených s odmítnutím novorozeneckého laboratorního screeningu a odpovím za zdraví dítěte.

V..... dne v hod.

Jméno a příjmení:..... podpis:

(místo, datum, hodina jméno, příjmení a podpis zákonného zástupce dítěte/svědka**)

***) Odmítá-li zákonný zástupce záznam podepsat, opatří se záznam jménem, příjmením a podpisem svědka, který byl projevu odmítnutí přítomen.

Důvody, pro něž se zákonný zástupce nepodepsal a způsob projevu jeho vůle

.....
.....
.....
.....

V..... dne v hod.


Jméno a příjmení:..... podpis:

(místo, datum, hodina jméno, příjmení a podpis zdravotnického pracovníka, který zákonnému zástupci dítěte informace poskytl)

Příloha: Informace pro zákonné zástupce v souvislosti s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu

Záznam je proveden ve 4 vyhotoveních: 1x pro zákonného zástupce, 1x do dokumentace poskytovatele, po jednom vyhotovení do obou smluvních laboratoří poskytovatele

PŘÍLOHA C Screeningová kartička (vlastní zdroj)


 903™ 2026-06-30 LOT 7215821W201 SN 2238074CZ

Nedotýkejte se testovací zóny s terčíky.
 Poškozenou kartičku nepoužívejte. SN **2238074CZ**

Kartičku vyplňte před odběrem. Použijte kuličkové pero a dostatečný tlak k samoprůpisu. Oddělené kartičky odešlete po odběru na adresy příslušných laboratoří: jeden list na DMP a jeden list na KH+CAH+CF.

Odběr první: Důvod opakování (rescreeningu):
 Opakovaný:

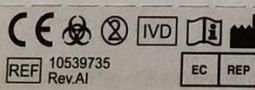
Novorozenec Jméno + Příjmení Pohlaví Ž M

Rodné číslo <small>Dítěte nebo matky - nutno vyplnit!</small>	Pojišťovna	Porodní hmotnost <small>g</small>	Gest.věk <small>g</small> týdny
Datum a čas narození <small>DD.MM.RRRR - HH:MM</small>		Datum a čas odběru <small>DD.MM.RRRR - HH:MM</small>	
Kódové číslo odběru <small>Kód oddělení (AAA) + pořadí odběru (113) - AAA113</small>		Praktický dětský lékař Jméno, telefon, měst.	

Matka novorozence Jméno + Příjmení

Telefon matky (rodiny)	Adresa matky (pobytu)
------------------------	-----------------------

Odesílatel vzorku Čitelné razítko, jmenovka, podpis


 Eastern Business Forms 530 Old Sulphur Springs Rd.
 Greenville, SC 29607, USA
 CMC C/Horacio Lengo N18
 CP 29006 Malaga, Spain +34951214054

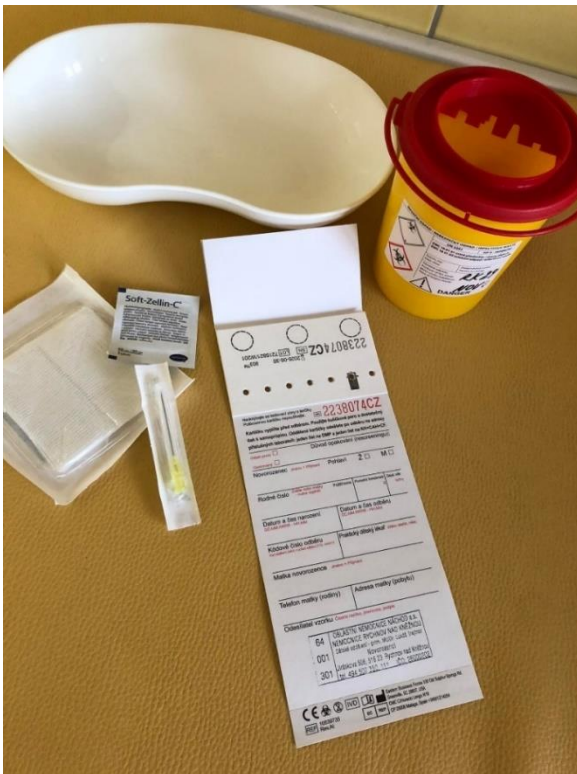
Obrázek 21 Screeningová kartička (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA D Vyšrafované místo vpichu pro odběr (vlastní zdroj)



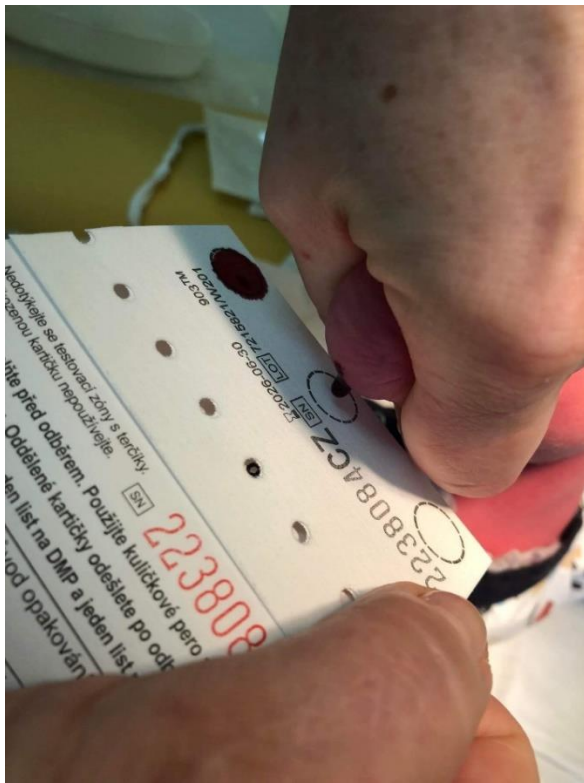
Obrázek 22 Vyšrafované místo vpichu pro odběr (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA E Pomůcky pro odběr na laboratorní novorozenecký screening (vlastní zdroj)



Obrázek 23 Pomůcky pro odběr na laboratorní novorozenecký screening (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA F Kapající krevní kapka na screeningovou kartičku (vlastní zdroj)



Obrázek 24 Kapající krevní kapka na screeningovou kartičku (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA G Nasátá krevní kapka na filtrační papírek (vlastní zdroj)



Obrázek 25 Nasátá kapka krve na filtrační papírek (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA H Modrá Babylance lanceta (Laborie, 2012)



Obrázek 26 Modrá Babylance lanceta (Laborie, 2012)

PŘÍLOHA CH Růžová Babylance lanceta (Laborie, 2012)



Obrázek 27 Růžová Babylance lanceta (Laborie, 2012)

PŘÍLOHA I Kopíčko pro odběr (vlastní zdroj)



Obrázek 28 Kopíčko pro odběr (vlastní zdroj)

PŘÍLOHA J Video Babylance metoda odběru (Laborie, 2017)

Dostupné z: <https://www.youtube.com/watch?v=kQaLkwvkZKA>

PŘÍLOHA K Dotazník vlastní konstrukce

Vážené respondentky,

jmenuji se Vendula Mrvíková a jsem studentkou třetího ročníku oboru Porodní asistentka Fakulty zdravotnických studií Univerzity Pardubice.

Obracím se na Vás s žádostí o spolupráci za účelem sběru dat pro praktickou část bakalářské práce s názvem „Laboratorní screening z paty u novorozenců“.

Dovoluji si Vás požádat o co nejpřesnější a pravdivé vyplnění dotazníku. Se získanými daty bude zacházeno dle platných etických norem a bude zachována jejich anonymita.

V otázkách, kde jste požádáni o odůvodnění, svou odpověď rozepište vlastními slovy.

Děkuji za Váš čas a ochotu spolupracovat.

SEKCE 1: Socio-demografické otázky

1. Věk

- e. 18–25 let
- f. 26–35 let
- g. 36–45 let
- h. 46 let a více

2. Jaké je vaše nejvyšší dokončené vzdělání?

- a. základní vzdělání
- b. střední s výučním listem
- c. střední s maturitou, střední odborné s maturitou
- d. vysokoškolské vzdělání

3. Jste zdravotník?

- a. ano
- b. ne

4. Jste?

- a. prvorodička
- b. vícero dička

SEKCE 2: LABORATORNÍ NOVOROZENECKÝ SCREENING

5. Víte, co je to laboratorní novorozenecký screening?
- ano
 - ne
6. Vyhledávala jste si během těhotenství informace o laboratorní novorozeneckém screeningu?
- ano
 - ne
7. Pokud jste odpověděla v otázce č. 6. „ano“, kde jste tyto informace získávala? *(Lze zaškrtnout i více odpovědí)*
- zdravotnický personál (pediatr, gynekolog, dětská sestra, porodní asistentka)
 - odborná literatura
 - internetové zdroje
 - blízké osoby, známí
 - jiné:
8. Byla jste před vyšetřením informována o významu laboratorního novorozeneckého screeningu?
- ano
 - ne
9. Pokud jste v otázce č. 8 odpověděla „ano“, kým jste byla informována? *(Lze zaškrtnout i více odpovědí)*
- lékař (pediatr, neonatolog)
 - lékař (porodní sály, oddělení šestinedělí)
 - dětská sestra
 - porodní asistentka
 - informační leták, brožurka
 - informovaný souhlas
10. Dostala jste ve zdravotnickém zařízení k podpisu Informovaný souhlas s provedením odběru na laboratorní novorozenecký screening?
- ano
 - ne

11. Byla jste před vyšetřením informována o provedení odběru laboratorního novorozeneckého screeningů?

- a. ano
- b. ne

12. Pokud jste v otázce č. 11 odpověděla „ano“, kým jste byla informována? (Lze zaškrtnout i více odpovědí)

- a. lékař (pediatr, neonatolog)
- b. lékař (porodní sály, oddělení šestinedělí)
- c. dětská sestra
- d. porodní asistentka
- e. informační leták, brožurka
- f. informovaný souhlas

13. Ze které části těla u novorozence se odebírá krev na laboratorní novorozenecký screening?

- a. horní končetina (předloktí, hřbet ruky)
- b. z paty
- c. z prstu

14. Byla jste u odběru přítomna?

- a. ano
- b. ne

15. Laboratorní novorozenecký screening u novorozence vyšetřuje?

(Lze zaškrtnout i více odpovědí)

- a. těžká kombinované imunodeficiencie
- b. vrozené vývojové vady srdce
- c. dědičné poruchy srážlivosti krve
- d. spinální muskulární atrofie
- e. dědičné endokrinní poruchy
- f. dědičné metabolické poruchy
- g. na otázku neznám odpověď

16. Víte, v jakém případě vám budou výsledky novorozeneckého screeningu sděleny a kdo vám je oznámí?

- a. pouze v případě pozitivního nebo nejasného výsledku a oznamuje pediatr
- b. v případě pozitivního, negativního nebo nejasného výsledku screeningu a oznamuje pediatr
- c. vždy před propuštěním z porodnice a oznamuje dětská sestra nebo porodní asistentka
- d. vždy před propuštěním z porodnice a oznamuje pediatr