

**UNIVERZITA PARDUBICE**  
**FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2010**

**Kamila Mahelová**

**Univerzita Pardubice**  
**Fakulta zdravotnických studií**

**Informovanost žen o screeningových vyšetřeních**  
**u novorozence**  
**Kamila Mahelová**

**Bakalářská práce**  
**2010**

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Akademický rok: 2009/2010

## ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Kamila MAHELOVÁ**  
Osobní číslo: **Z07069**  
Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**  
Studijní obor: **Porodní asistentka**  
Název tématu: **Informovanost žen o screeningových vyšetřeních  
u novorozence**  
Zadávací katedra: **Katedra porodní asistence**

### Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

1. Sběr informací, studium literatury a popis současných poznatků o novorozeneckém screeningu.
2. Stanovení podmínek, metod, cílů a výzkumných záměrů.
3. Prokonzultování výběru metod výzkumu a respondentů s vedoucím práce.
4. Stanovení vhodné metodiky a sestavení dotazníků.
5. Výběr vhodných respondentů a rozdání dotazníků.
6. Analýza a interpretace získaných dat.
7. Kritické zhodnocení a doporučení.

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

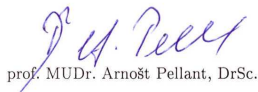
Seznam odborné literatury:

1. ČECH, E.; HÁJEK, Z.; MARŠÁL, K.; SRP, B. Porodnictví. 2. vyd. Praha : Grada, 2006. 544 s. ISBN 80-247-1313-9.
2. DORT, J. Neonatologie: vybrané kapitoly pro studenty LF. 1. vyd. Praha : Karolinum, 2004. 101 s. ISBN 80-246-0790-5.
3. FENDRYCHOVÁ, J.; BOREK, I. Intenzivní péče o novorozence. 1. vyd. Brno : NCO NZO, 2007. 403 s. ISBN 978-80-7013-447-4.
4. HRODEK, Otto.; VAVŘINEC, J. Pediatrie. 1. vyd. Praha : Galén, 2002. 767 s. ISBN 80-7262-178-5.


Vedoucí bakalářské práce: MUDr. Veronika Sabová  
Fakulta zdravotnických studií

Datum zadání bakalářské práce: 30. listopadu 2009

Termín odevzdání bakalářské práce: 23. dubna 2010

  
prof. MUDr. Arnošt Pellant, DrSc.  
děkan

L.S.

  
Mgr. Markéta Moravcová  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 1. února 2010

## **Čestné prohlášení**

Tuto práci 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., autorský zákon, 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.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně Univerzity Pardubice

V Pardubicích 12.4.2010

Kamila Mahelová

## **Poděkování**

Tímto bych chtěla poděkovat MUDr. Veronice Sabové za odborné vedení, ochotu a spolupráci při tvorbě mé bakalářské práce. Také děkuji Bc. Heleně Petržílkové za připomínky, poskytnutí cenných rad a přátelské chování, které mi bylo velkou oporou.

V neposlední řadě patří poděkování mé rodině za podporu a trpělivost při studiu a psaní této práce.

## **SOUHRN**

Tématem předložené bakalářské práce je informovanost žen o screeningových vyšetřeních u novorozence. V první, teoretické části, je vysvětlena podstata novorozeneckého screeningu, jeho dělení a historie. Dále tento úsek obsahuje choroby a vady, na které se novorozenecký screening zaměřuje, a jakými metodami se provádí. Ve druhé, výzkumné části, je hlavním cílem zjistit názory, informovanost a vědomosti dotazovaných žen o novorozeneckém screeningu. Dotazníkové šetření bylo zaměřeno na těhotné ženy, které čekaly své první dítě, nebo již v době sběru dat byly matkami a na ženy, které nebyly v době sběru dat těhotné, ale měly již děti. Dotazníky byly rozdány v Královéhradeckém a Pardubickém kraji.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

novorozenecký screening, novorozenec, metodika

## **TITTLE**

Womens' acquaintance with the newborn babies' screenings examinations

## **ABSTRACT**

This bachelor's dissertation is about women's knowing about newborn screening. The first part is theoretical. The principle of newborn screening is cleared up. It consists dividing of newborn screening, its history, diseases and defects, its methodology. The second part is investigative. The main purpose is to find out views, knowing and knowledge about newborn screening. The questionnaires were focused in women expecting their first babies, again pregnant women and nonpregnant women with children. The questionnaires were distributed in regions of Hradec Králové and Pardubice.

## **KEYWORDS**

newborn screening, newborn, methodology

# OBSAH

ÚVOD .....	8
CÍLE PRÁCE .....	9
<b>I. TEORETICKÁ ČÁST .....</b>	<b>10</b>
<b>1 NOVOROZENEK .....</b>	<b>11</b>
1.1 FYZIOLOGICKÝ NOVOROZENEK .....	12
<b>2 NOVOROZENECKÝ SCREENING .....</b>	<b>12</b>
<b>3 HISTORIE NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU.....</b>	<b>13</b>
<b>4 CELOPLOŠNÝ NOVOROZENECKÝ SCREENING.....</b>	<b>14</b>
4.1 KLINICKÝ NOVOROZENECKÝ SCREENING .....	15
4.1.1 Dysplazie kyčelních kloubů .....	15
4.1.2 Vyšetření ledvin.....	17
4.1.3 Kongenitální katarakta.....	17
4.2 LABORATORNÍ NOVOROZENECKÝ SCREENING .....	18
4.2.1 Všeobecné informace.....	18
4.2.2 Odběr vzorku krve .....	18
4.2.3 Povinnosti screeningových laboratoří.....	19
4.2.4 Metodika odběru suché kapky krve na screeningovou kartičku .....	19
<b>5 ENDOKRINNÍ ONEMOCNĚNÍ.....</b>	<b>20</b>
5.1 KONGENITÁLNÍ HYPOTYREÓZA (CH) .....	20
5.2 KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPERPLAZIE (CAH).....	21
<b>6 DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY (DMP).....</b>	<b>23</b>
6.1 FENYLKETONURIE/HYPERFENYLALANINÉMIE (PKU).....	24
<b>7 CYSTICKÁ FIBRÓZA (CF) .....</b>	<b>26</b>
<b>8 SELEKTIVNÍ SCREENING .....</b>	<b>27</b>
8.1 SONOGRAFICKÝ SCREENING MOZKU.....	28
8.2 SCREENINGOVÉ VYŠETŘENÍ SLUCHU .....	28
8.3 NOVOROZENECKÝ SCREENING RETINOPATIE U NEDONOŠENÝCH DĚTÍ.....	29
<b>II. VÝZKUMNÁ ČÁST.....</b>	<b>30</b>
<b>9 METODIKA VÝZKUMU .....</b>	<b>31</b>
9.1 VÝZKUMNÉ ZÁMĚRY.....	32
9.2 PŘEHLED POUŽITÝCH ČETNOSTNÍCH VELIČIN.....	32
<b>10 ANALÝZA A INTERPRETACE VÝSLEDKŮ .....</b>	<b>32</b>
<b>11 DISKUZE.....</b>	<b>62</b>
<b>ZÁVĚR.....</b>	<b>65</b>
<b>SOUPIS BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ.....</b>	<b>65</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH.....</b>	<b>68</b>
<b>SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK .....</b>	<b>81</b>



## Úvod

Pro každého rodiče je zdraví jejich dětí vždy na prvním místě, ale ne všechny děti mají to štěstí a narodí se naprosto zdravé. Některé z nich, bohužel, již od svého příchodu na svět musí svádět boj s těžkými překážkami v podobě vrozených genetických nemocí, smyslových vad nebo různých orgánových a systémových poruch. Ty se mnohdy projeví až s odstupem času, kdy poškození je již nevratné. K tomu, aby byly tyto anomálie zavčas odhaleny a léčeny, slouží novorozenecký screening, který dává těmto dětem naději na plnohodnotný a mnohdy normální život.

Novorozenecký screening patří v současné době k nepostradatelné péči o narozené děti. Díky tomuto preventivnímu programu se minimalizoval počet jedinců s chorobou nebo vadou, na kterou je novorozenecký screening zaměřen.

Předložená bakalářská práce je zaměřena na informovanost žen o screeningových vyšetřeních u novorozenců. Toto téma jsem si vybrala, protože mě zajímalo, zda dotazované respondentky znají pojem novorozenecký screening a kolik o něm mají informací. V dnešní moderní době vládne světu nejrozšířenější informační médium - internet. Ten se stal nevyčerpatelnou studnou všech možných informací a proto si myslím, že hlavně budoucí rodiče budou mít o novorozeneckém screeningu základní vědomosti, ale jejich kvalitu je třeba posuzovat z odborného hlediska.

Práce je rozdělena na teoretickou a výzkumnou část. V úvodním teoretickém úseku je vysvětlen princip a význam novorozeneckého screeningu, jeho historie a využití v pediatrické praxi. Dále je podrobněji popsán postup a metodika jeho využití při diagnostice jednotlivých chorob i vad.

Výzkumná část se zaměřuje na interpretaci výsledků dotazníkového šetření a zjišťuje, do jaké míry byly dotazované ženy informovány o novorozeneckém screeningu a jaké o něm měly informace.

## **Cíle práce**

Na začátku závěrečné práce jsem si stanovila následující 2 cíle:

1. Zjistit kvalitu informací o novorozeneckém screeningu u těhotných a žen po porodu v Pardubickém a Královéhradeckém kraji.
2. Zjistit, kdo nejčastěji poskytuje informace o novorozeneckém screeningu ženám po porodu.

## **TEORETICKÁ ČÁST**

# 1 Novorozenec

Narození dítěte je chápáno jako jeho vypuzení z matčina těla. Pokud dítě projevuje alespoň jednu známku života (akce srdeční, pulsace pupečníku, aktivní pohyby svalstva), má porodní hmotnost 500 g a více a přežije-li 24 hodin, jedná se o živě narozeného novorozence. Novorozenecké období trvá od porodu do 28. dne života.

Novorozence klasifikujeme podle tří základních parametrů

## **Rozdělení dle délky těhotenství na:**

- nedonošené (narozené před 38. týdnem gestace),
- doonošené (narozené v 38. – 42. týdnu gestace),
- přenášené (narozené po 42. týdnu gestace).

## **Rozdělení dle vztahu porodní hmotnosti ke gestačnímu věku na:**

- eutrofické (porodní hmotnost odpovídá gestačnímu věku),
- hypotrofické (porodní hmotnost je nižší, než odpovídá gestačnímu věku),
- hypertrofické (porodní hmotnost je vyšší, než odpovídá gestačnímu věku).

## **Rozdělení dle zralosti na:**

- extrémně nezralé - ELBW (narozené do 28. týdne gestace, porodní hmotnost pod 1 000 g),
- velmi nezralé - VLBW (narozené do 32. týdne gestace, porodní hmotnost 1 000 – 1 499 g),
- středně nezralé - LBW (narozené do 34. týdne gestace, porodní hmotnost 1 500 – 1 999 g),
- lehce nezralé - LBW (narozené do 38. týdne gestace, porodní hmotnost 2 000 – 2 499 g),
- hraničně zralé (narozené mezi 37. – 38. týdnu gestace). (3, 5, 6)

## 1.1 Fyziologický novorozenec

Je takový novorozenec, který se narodil po fyziologicky proběhlém těhotenství, je zralý, zdravý s dobrou porodní adaptací a je funkčně připraven na přechod z nitroděložního života k mimoděložnímu. Má vyvinutou soustavou reflexů, které nutně potřebuje ke svému přežití. Fyziologičtí novorozenci tvoří 90 % všech narozených dětí. Jejich tělesná teplota v rektu by se měla pohybovat v rozmezí 36,6 – 37,2 °C, frekvence dýchání mezi 40 – 60 dechy/min., srdeční frekvence mezi 110 – 160 tepy/min. a krevní tlak by měl být v rozmezí 50 – 75/30 – 45 mm Hg. Barva kůže fyziologického novorozence by měla být růžová, v kožních záhybech krytá mázkem (příliš mnoho mázku může být známkou předčasného porodu) a na zádech se mohou vyskytovat zbytky jemných chloupků (lanuga). Na nose se mohou objevit retenční cystičky mazových žláz (milia). Ušní boltce by měly mít dobře vyvinutou elastickou chrupavku, nehty by neměly přesahovat konce prstů, prsní bradavky by měly být dobře vyvinuté a pigmentované a rýhování plosek nohou by mělo být po celé ploše. U chlapců musí být sestouplá varlata v šourku a u dívek velké stydké pysky překrývat malé stydké pysky. (2, 5)

## 2 Novorozenecký screening

Screening je anglický výraz pro statistické šetření, L. Hejcmanová popsala screening jako: „*Systematické, cílené vyhledávání určité choroby před její klinickou manifestací se snahou předejít včas jejím možným následkům.*“ Původně screening označoval rozdělování kamenů podle velikosti. Jeho cíl je zaměřen na dlouhodobé sledování a aktivní vyhledávání určitého jevu. V lékařství se s ním setkáváme poměrně často, především v preventivní péči, a to buď v celé populaci, nebo v určitých vybraných skupinách. Jedním z oborů, kde se screening uplatňuje nejvíce a má mimořádný význam, je pediatrie. Zde mluvíme o novorozeneckém screeningu.

Novorozenecký screening je nenahraditelný zdravotní program, který v pediatrii hraje důležitou preventivní roli. Dělí se na povinný a nepovinný. Při novorozeneckém screeningu jsou sledovanou populací všechny narozené děti. Podle F. Votavy se novorozeneckým screeninem rozumí: „*Aktivní vyhledávání chorob v jejich časném, preklinickém stádiu na základě stanovení koncentrace specifické látky v suché kapce krve odebírané všem novorozencům v dané populaci.*“ Novorozenec se vyšetřuje na léčitelné choroby, které se

mohou manifestovat už v prvních dnech života. Laboratorní novorozenecký screening je založen na analýze kapky krve, která se odebírá všem novorozencům za definovaných podmínek 48 – 72 hodin po porodu. Klinický a selektivní novorozenecký screening provádí lékař z novorozeneckého oddělení, nebo lékař specializovaný na určitý lékařský obor pomocí klinických vyšetření a různých diagnostických metod. Cílem novorozeneckého screeningu je vyhledat nemoci nebo choroby, které jsou klinicky významné, ale jejich symptomy doposud nedosáhly takového stádia, aby se mohly projevit.

Aby byl novorozenecký screening účinný, musí být test dostupný a jednoduchý, ale zároveň s dostatečnou citlivostí. Dále je nutná finanční nenáročnost testu, který nesmí mít falešnou negativitu. Falešná negativita je situace, kdy novorozenecký screening zkoumanou chorobu neodhalí, ale přesto je choroba u novorozence přítomna. A v neposlední řadě je důležitá včasná léčba zjištěné poruchy, která musí být efektivnější než léčba rozvinuté choroby a také musí být tato léčba dostupná.

Pravidla a postupy pro provádění novorozeneckého screeningu jsou zakotveny v legislativě České republiky, v Metodickém návodě Ministerstva zdravotnictví. Nedodržování těchto pravidel a postupů je považováno za postup non lege artis (ne podle pravidel). (8, 9, 19)

### **3 Historie novorozeneckého screeningu**

První novorozenecký screeningový program vznikl v 60. letech 20. století v USA. Cílem programu byla prevence oligofrenie (odlišný název pro mentální retardaci) u dětí s fenylketonurií, která spadá do dědičných metabolických chorob (DMP). Tehdy jeho zakladatel, profesor Robert Guthrie, vyvinul mikrobiologickou metodiku, která dokázala stanovit fenylalanin v suché kapce kapilární krve. Od té doby se screening fenylketonurie (PKU) začal rychle šířit a doposud jde o nejrozšířenější novorozenecký screening na světě, včetně České republiky. O prvním cíleném screeningu u dětí můžeme mluvit od r. 1960, kdy prof. Josef Hyánek vyšetřil 40 000 zdravých dětí a zjistil incidenci cystinurie 1 : 5000. V témže roce doc. Bohunka Blehová poprvé zdůraznila důležitost zavedení vyšetřování novorozenců, výsledku se však nedočkala a močový screening nebyl ještě o 5 let později prováděn. Doc. Bohunka Blehová a její spolupracovníci se postupně soustředili na krevní test s použitím Guthrieho metody, která byla spolehlivější. Návrh zákona pro screening fenylketonurie byl na ministerstvu zdravotnictví ČSR připraven a doporučen k realizaci v roce

1968, ale kvůli vážné politické situaci neprošel. Povinný screening na fenylketonurii byl v ČSR zaveden 1.1.1975 (věstník MZ ČSR, XV/1975). O tři roky později byla ukončena pilotní studie, během které se prokázalo 16 pozitivních vzorků moči na fenylketonurii a jednoznačně prokázala účinnost novorozeneckého screeningu. Po úspěchu novorozeneckého screeningu PKU byly postupně zaváděny screeniny dalších metabolických poruch, např. galaktosemie, leucinózy, homocystinurie, cystinurie, deficitu biotinidázy, tyrosinemie nebo deficit alfa-1- antitrypsinu. Další choroby, jejichž screening byl postupně zaveden, byly kongenitální hypotyreóza (CH) a kongenitální adrenální hyperplazie (CAH). Před vznikem screeningu byla diagnóza CH vždy stanovena pozdě a vedla k mentálnímu poškození. Novorozenecký screening CH se realizoval v 80. letech 20. století. Metoda screeningu byla založena na stanovení nepatrného množství hormonu ze suché kapky krve na filtrační papírek. Pilotní studie ukázala, že incidence hypotyreózy v Československu odpovídala cca 1 : 5000 novorozenců. Československo jako první země tehdejšího východního bloku zavedlo plošný novorozenecký screening hypotyreózy v roce 1985. Novorozenecký screening CAH byl poprvé plošně zaveden ve Švédsku v roce 1986, od té doby stále vzrůstá počet států, které jej provádějí. Česká republika se připojila a zavedla novorozenecký screening CAH v roce 2006. Postupem času se novorozenecký screening zaměřil také na infekční nemoci – kongenitální syfilis a kongenitální toxoplasmózu. Novorozenecký screening cystické fibrózy patří mezi nejmladší novorozenecké screeningové programy. Byl zaveden, protože tato nemoc má nejlepší prognózu, pokud se diagnostikuje nejpozději do 2 měsíců věku. Posledním významným mezníkem v historii novorozeneckého screeningu v ČR se stal 1. říjen 2009, kdy došlo k zavedení metodiky tandemové hmotnostní spektrometrie do pravidelného celoplošného laboratorního novorozeneckého screeningu v ČR, a tím i k rozšíření spektra vyšetřovaných chorob celkem na 13 (PKU, CH, CAH, cystická fibróza a další 9 metabolických poruch). (9, 19)

## **4 Celoplošný novorozenecký screening**

J. Fendrychová uvádí, že *„Celoplošný novorozenecký screening se provádí u všech novorozenců bezprostředně po narození (klinický screening) nebo do 72 hodin po porodu (laboratorní screening).“*

Pro zajištění celoplošného novorozeneckého screeningu musí být splněny následující podmínky (doporučení WHO):

1. Vyhledávaná choroba musí být jasně definována.
2. Choroba má v dané populaci dostatečnou incidenci, která je ověřena pilotní studií.
3. Je k dispozici efektivní léčba, která zásadně ovlivní průběh choroby a zachová u postiženého kvalitu života.
4. Choroba je ve svém preklinickém stádiu detekovatelná laboratorním testem, který by měl mít vysokou citlivost, dostatečnou specifičnost, relativní rychlost a přiměřenou cenu, aby byl proveditelný u všech novorozenců.
5. Společnost je schopna zajistit provádění laboratorního screeningu u všech novorozenců po stránce organizační, ekonomické a etické. (5, 8, 9)

## **4.1 Klinický novorozenecký screening**

Klinickým novorozeneckým screeninem se rozumí první vyšetření novorozence po porodu, při kterém hodnotíme poporodní adaptaci novorozence (Apgar skóre), vývojové anomálie, průchodnost jícnu, anu a recta, výbavnost reflexů (polykacího, úchopového, sacího, Moorova), apod. K povinnému klinickému novorozeneckému screeningu dále patří vyšetření dysplazie kyčelních kloubů, vyšetření ledvin a vyšetření kongenitální katarakty.

### **4.1.1 Dysplazie kyčelních kloubů**

Vrozená dysplazie kyčelních kloubů je jednou z nejčastějších vrozených vad u dětí, vyskytuje se v 5 – 10 %, přičemž častěji postihuje dívky. Jde o poruchu vývoje kyčelní jamky či poruchu vývoje hlavice kosti stehenní a její špatné centralizace do kloubní jamky, nepřiměřený zvýšený rozsah pohybu kloubu anebo jejich kombinaci.

Příznakem dysplazie kyčelních kloubů bývá nejčastěji rozdílné postavení dolních končetin novorozence. Zejména jejich nesouměrnost, omezení hybnosti v různých směrech, odlišnost ve svalovém napětí, nestejná délka končetin nebo luxační a reпозиční fenomény, kdy při nestabilitě kloubu může hlavice vyskočit z kloubní jamky nebo naopak do jamky kyčelního kloubu vzlouznout.

Příčina této vady není dosud plně známa. Velký význam se přisuzuje genetickému vlivu a také poloze plodu koncem pánevním, kdy jsou nožky plodu vztyčené podél těla. V České republice je diagnostika dysplazie kyčelních kloubů založena na novorozeneckém screeningu,



do kterého patří preventivní ultrazvukové vyšetření metodou podle rakouského profesora Grafa, klinické vyšetření podle Ortolániho a rentgenové vyšetření.

Ultrazvukové vyšetření provádí ortoped 3. – 5. den po porodu, novorozence nezatěžuje a je při něm dobře zobrazen tvar kloubního pouzdra a postavení hlavice stehenní kosti. Tím je zajištěno včasné zachycení i malých odchylek v postavení kloubu. Podle ultrazvukové Grafovy metody členíme dysplázie kyčelních kloubů dle rozsahu změn kloubního postavení a vývoje jamky a hlavice do 4 základních skupin. **Kyčel I – zralá kyčel**, která se dále dělí na podtyp Ia (norma) a podtyp Ib (úhel alfa u stříšek v pořádku, úhel beta větší – mírně nezralé stříšky), **Kyčel II – dysplazie**, jenž se také dělí na podtyp IIa (fyziologická nezralost), podtyp IIb (opožděná zralost – široké balení dítěte), podtyp IIc (tzv. ohrožená kyčel – léčba pomůckami) a podtyp IId (nestabilní hlavice – hospitalizace), **Kyčel III – subluxace** (částečně vykloubený kyčelní kloub) a **Kyčel IV – luxace** (vykloubený kyčelní kloub). I při primárním negativním nálezu se ultrazvukové vyšetření opakuje v 6 týdnech a 3. – 4. měsíci života. Součástí ultrazvukového vyšetření je také klinické vyšetření, kde lékař pohledem sleduje postavení kyčlí, hodnotí rýhy v okolí kyčelního kloubu a jejich symetričnost. Dále posuzuje hybnost kloubu, zejména abdukci (roztažení nožiček), pevnost kloubu nebo jeho nestabilitu, odpor kloubu při pohybu a porovnává délku končetin. Kromě toho kontroluje přítomnost luxačních a reпозиčních fenoménů, které vznikají při nestabilitě kloubu, a poté může nahmatat vyskočení hlavice z jamky nebo naopak její naskočení zpět. (Příloha A)

Rentgenové vyšetření jako diagnostická metoda dysplázie kyčelních kloubů se dnes už téměř nepoužívá. Stále ale hraje významnou roli při nejisté diagnóze a před plánovanou operativní léčbou.

Terapie by měla začít co nejdříve po diagnostice dysplázie kyčelních kloubů. Čím dříve je léčba zahájena, tím má lepší výsledky. Zpočátku je léčba konzervativní a je zaměřena na správnou centralizaci hlavice kyčelního kloubu do jamky. Tu docílíme širokým balením novorozence pomocí tří látkových plen, kdy se nožičky dostanou do správného abdukčního postavení. Další pomůcky využívané v terapii dysplázie kyčelních kloubů jsou Frejkova peřinka, Wágnerovy punčošky nebo Pavlíkovy třmeny. Jestliže je přítomna subluxace nebo luxace a konzervativní léčba nebyla neúspěšná, je nutná trakce nejprve ve vodorovném a poté i svislém směru. Pokud je vada zjištěna včas, obvykle se upraví během prvního roku života. Jen výjimečně je nutné operativní řešení.

Díky novorozeneckému screeningu, časné diagnostice a léčbě se významně snížil výskyt pozdně diagnostikovaných dysplazií kyčelních kloubů, a tím i jejich nezvratné degenerativní poškození. (5, 7, 12, 17)

#### **4.1.2 Vyšetření ledvin**

Screening je založen na ultrazvukovém vyšetření ledvin novorozence, které se provádí do 5. dne po porodu. Vyšetření umožňuje včasné odhalení anomálií ledvin a následně jejich léčbu. Posuzuje se, zda jsou přítomny obě ledviny, jejich tvar, délka, uložení a kalichopánvičkový systém ledvin. Nejsledovanějším parametrem je šíře kalichopánvičkového systému, kde se anomálie vyskytují nejčastěji. Během ultrazvukového vyšetření ledvin lékař zhodnotí i okolní orgány, a to hlavně nadledvinky, neboť jednou z porodních komplikací u novorozence může být krvácení z nadledvin.

Screeningové vyšetření ledvin u novorozenců provádějí dnes už téměř všechny porodnice, stále však není uvedeno Ministerstvem zdravotnictví ČR jako povinné. (5, 12, 21)

#### **4.1.3 Kongenitální katarakta**

Kongenitální katarakta neboli šedý zákal oční čočky je příčinou dětské nevidomosti až v 10 – 15 %. Cílem novorozeneckého screeningu je včasné odhalení vrozeného šedého zákalu, případně i jiných anomálií oka. Hustota katarakty a její možný vliv na zrakovou ostrost se určuje na základě vyvolání červeného reflexu. Vyšetření se provádí oftalmoskopem ve vzdálenosti 30 cm od oka novorozence v místnosti s tlumeným osvětlením. (Příloha B) Neonatolog, případně vyškolená zdravotní sestra, nasvítí oko a pokud se objeví červený reflex (odraz světla od sítnice), je test negativní. Jestliže se červený reflex neobjeví, je třeba odeslat novorozence k oftalmologovi, který stanoví diagnózu. Novorozenec musí mít během vyšetření spontánně otevřené oči a rohovky musí být čiré, popřípadě opláchnuté fyziologickým roztokem nebo Ophthalmo-Septonexem. Pokud se u novorozence prokáže kongenitální katarakta, je třeba s léčbou začít do 4. – 8. týdne života dítěte. (5, 22)

## **4.2 Laboratorní novorozenecký screening**

Laboratorní novorozenecký screening je založen na odběru kapky krve z paty novorozence na odběrovou screeningovou kartičku, která je následně odeslána k analýze do příslušné laboratoře.

### **4.2.1 Všeobecné informace**

U všech novorozenců narozených na území ČR se provádí novorozenecký laboratorní screening endokrinních onemocnění (kongenitální hypotyreózy a kongenitální adrenální hyperplazie), dědičných poruch metabolismu (fenyلكetonurie a 9 dalších nemocí) a jiných onemocnění (cystické fibrózy).

Pravděpodobnost, že jeden konkrétní vyšetřovaný novorozenec bude trpět některým z uvedených onemocnění, je malá. Stane se tak u jednoho dítěte přibližně z 1150 narozených dětí.

Novorozenecký laboratorní screening se provádí metodou odběru tzv. suché kapky krve na novorozeneckou screeningovou kartičku. Vedoucí lékař novorozeneckého oddělení, kde se dítě narodilo, nese zodpovědnost za informování rodičů o principu a účelu novorozeneckého screeningu, za správné provedení odběru v předepsaném věku novorozence, za náležitě vyplnění údajů na novorozenecké screeningové kartičce a za včasné odeslání této kartičky do příslušné laboratoře. Pokud se novorozenec narodil mimo zdravotnické zařízení, přebírá tuto zodpovědnost praktický dětský lékař, který o novorozence pečuje.

### **4.2.2 Odběr vzorku krve**

Pro odběr vzorku krve novorozence se používají dvojité samopropisovací kartičky. Nadále se používá Protokol o vyšetření novorozenců na dědičné metabolické poruchy. Všechny údaje o novorozenci a odběru se zaznamenávají přímo na tuto dvojitou kartičku. Před samotným odběrem se kartička vyplní tiskacím písmem (modrou nebo černou barvou) všemi potřebnými údaji.

U všech novorozenců se odebere mezi 48 – 72 hodinami po porodu vzorek kapilární krve na oba listy dvojité kartičky. Provedení odběru se zaznamenává do zdravotnické dokumentace novorozence a do Zprávy o novorozenci. Novorozencům, kterým budou podány kortikoidy,

Dopamin, plazma nebo krevní transfúze v době screeningu, se provede odběr před tímto podáním.

Novorozenecké screeningové kartičky ze zaschlými kapkami krve a řádně vyplněnými údaji se posílají poštou či poslem do příslušných laboratoří. V případě předčasného propuštění novorozence z novorozeneckého oddělení dříve než za 48 hodin po narození je lékař povinen informovat matku (resp. rodiče) o potřebném zajištění odběru. Dále uvědomí příslušného obvodního dětského lékaře o nutnosti zajištění novorozeneckého screeningu.

#### **4.2.3 Povinnosti screeningových laboratoří**

O negativních nálezech screeningových vyšetření laboratoř informace nezasílá. Pokud výsledek vyšetření vede k podezření na nějakou z vyšetřovaných chorob (nejasný nález), laboratoř informuje rodiče a příslušného obvodního dětského lékaře, který má dítě, u kterého bylo zjištěno podezření, v péči o potřebě neprodleného provedení nového vzorku kapilární nebo venózní krve pro kontrolní screening – recall. V případě, že se nepodaří uvědomit rodiče ani příslušného dětského lékaře, je povinností laboratoře informovat o nálezů neprodleně OSPOD (odbor sociálně právní ochrany dětí). Screeningová laboratoř každoročně, vždy ve stejném datu, informuje Ministerstvo zdravotnictví ČR o počtu vyšetřených novorozenců, o počtu zachycených případů jednotlivých onemocnění, o počtu recallů a o počtu falešně negativních a falešně pozitivních případů. Falešná negativita je situace, kdy novorozenecký screening zkoumanou chorobu neodhalí, ale přesto je choroba u novorozence přítomna. Naopak falešná pozitivita je situace, kdy novorozenecký screening příslušnou chorobu odhalí, ale choroba u novorozence přítomna není. Laboratoře jsou povinny zajistit adekvátní skladování a archivaci novorozeneckých screeningových kartiček po dobu minimálně 5 let tak, aby mohly být použity při jakékoliv nejasnosti z předcházejícího vyšetření.

#### **4.2.4 Metodika odběru suché kapky krve na screeningovou kartičku**

Odběr suché kapky krve se provádí z paty novorozence. Dobře omytá, prokrvená kůže na vnitřním nebo zevním okraji paty se očistí alkoholem a nechá uschnout. Poté se provede malá incize do max. hloubky 2 mm sterilním kopíčkem nebo ručně speciální automatickou lancetou. První kapka krve se setře suchým sterilním čtvercem. Po vytvoření dostatečně velké kapky se jemně přiloží screeningová kartička tak, aby se krev nasávala a úplně zaplnila vyobrazený terčík a karta byla viditelně nasáklá z obou stran. (Příloha C) Pata novorozence se

nesmí mačkat nebo ždímat, aby nedošlo k příměsi tkáňového moku. Je zapotřebí, aby se terčík nasákl najednou jen jednou kapkou krve, kapky se nesmí vrstvit do jednoho terčíku. (Příloha D) Screeningové kartičky se nikdy nedotýkáme a je nutno, aby se nedotýkala ani jiných předmětů. Po odběru se nechá krev zaschnout v horizontální poloze kartičky nejméně po dobu 3 hodin při pokojové teplotě. Nikdy by neměla být vystavena přímému slunci či jinému zdroji tepla. Po zaschnutí se kapky krve překryjí speciálním krycím papírkem, který je součástí screeningové kartičky. (5, 10, 23) (Příloha E)

## **5 Endokrinní onemocnění**

V posledních letech se postupným zdokonalováním diagnostických metod podařilo získat celistvou představu o vývoji endokrinních funkcí u plodu a novorozence.

### **5.1 Kongenitální hypotyreóza (CH)**

CH je endokrinní onemocnění charakterizované nedostatečnou tvorbou hormonů plodové štítné žlázy. Má 2 formy.

Endemická CH vzniká následkem nedostatečného jodového zásobení matky, a tudíž i plodu, u kterého vzniká různý stupeň poškození vývoje mozku během celého těhotenství. Jedná se tedy o nedostatek látky potřebné ke vzniku hormonů, kdy štítné žlázy matky i plodu jsou kromě zvětšeného objemu normální a při zajištění správného jodového příjmu i plně funkční. Celosvětová eliminace jodového deficitu, jako nejčastější příčina mentálního poškození, patří mezi prioritní programy WHO a UNICEF.

U permanentní sporadické primární CH jde o vrozeně sníženou funkci až afunkci štítné žlázy s pomalým rozvojem klinických příznaků a proto také s pozdní diagnostikou a léčbou. Tato forma CH před zavedením celoplošného novorozeneckého screeningu bývala nejobávanější dětskou tyreopatií a pro nemožnost včasné diagnózy a substituční hormonální léčbu i s různě těžkými následky somatického i mentálního vývoje, kdy mentální poškození bylo nevratné. Příčinami permanentní sporadické primární CH jsou cca u 60 % poruchy vývoje štítné žlázy (dysgeneze). V těchto případech se štítná žláza nevytvoří vůbec (ageneze), někdy je zmenšená (hypoplazie), popřípadě se nachází mimo svoji obvyklou lokalizaci (ectopie). V cca 30 % je příčinou neschopnost štítné žlázy tvořit dostatečné množství

tyreoidálních hormonů (kompletní dyshormonogeneze) nebo je nedostatek či absence některých enzymů nutných k syntéze tyreoidálních hormonů.

Mezi nejčastější příznaky primární CH u novorozence patří poruchy termoregulace, hypotonie, široce otevřená velká fontanela, porucha příjmu potravy, letargie a přetrvávající icterus. U dětí s neléčenou CH dochází k narušení vývoje mozku s následným ireverzibilním mentálním poškozením různého, až nejtěžšího stupně.

Léčba CH je založena na perorální substituci Levothyroxinu (hormonu štítné žlázy). Měla by být zahájena co nejdříve po narození, podle současných doporučení nejpozději do 14 dnů po porodu.

Možnost zavedení novorozeneckého screeningu CH se stala reálnou až v 80. letech minulého století spolu s objevem metod umožňujících měřit malé množství hormonů ze suché kapky krve odebrané z paty novorozence na filtračním papíře. Screening navázal na již existující novorozenecký screening fenylketonurie. V současné době se screening CH provádí u všech živě narozených novorozenců, těm se mezi 48 – 72 hodinami po narození odebírá vzorek kapilární nebo venózní krve na odběrovou kartu pro CH za účelem stanovení hladiny TSH (Tyreoidu stimulačního hormonu). U novorozenců s nízkou porodní hmotností (pod 1 500 g) a u novorozenců léčených na jednotkách intenzivní péče se po dosažení hmotnosti 1 500 g provádí rescreening, a to 10. – 14. den po porodu a vždy nezávisle na výsledku prvního screeningu. Rescreening je plánovaný druhý odběr suché kapky krve, který se provádí vždy a nezávisle na výsledku prvního screeningu, nejčastěji 8. – 14. den života dítěte. O rescreeningu rozhoduje ošetřující lékař a zároveň informuje příslušnou laboratoř o důvodu rescreeningu.

Význam novorozeneckého screeningu CH je doložen mnoha studiemi, které dokazují, že včasná diagnóza s následnou léčbou jsou předpokladem pro docílení normálního psychomotorického vývoje postižených dětí. (4, 5, 8, 9, 15, 23)

## **5.2 Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)**

CAH, dříve nazývána adrenogenitální syndrom, je autozomálně recesivně dědičná porucha tvorby steroidních hormonů (glukokortikoidů a mineralokortikoidů) v kůře nadledvin, zároveň spojená s nadbytkem androgenů. Příčina choroby je nadledvinová insuficience (nedostatečnost) s absencí některého z pěti nutných enzymů. Ve většině případů se jedná o deficit enzymu P450c21 (starší název 21 – hydroxyláza). Tato forma je klinicky

nejvýznamnější a projevuje se virilizací (rozvoj sekundárních pohlavních znaků) zevního genitálu ženských plodů, předčasnou pubertou a výsledně malou postavou u obou pohlaví. Její incidence se v Evropě pohybuje od 1 : 10000 do 1 : 15000. Léčba spočívá v substituci glukokortikoidů a při solné poruše i mineralokortikoidů, které potlačí virilizující efekt. Podle závažnosti nadledvinové nedostatečnosti se CAH dělí na klasickou a neklasickou formu.

Klasická forma se dále dělí na klasickou formu CAH se solnou poruchou, která představuje nejtěžší stupeň nadledvinové insuficience a bezprostředně ohrožuje život dítěte v prvních týdnech života. Touto formou trpí 75 % jedinců. A na klasickou formu CAH bez solné poruchy, která způsobuje u děvčátek virilizaci zevního genitálu již v děloze. Klasická forma CAH se projevuje ihned po narození nebo časně po něm. Je klinicky velice významná. Jednak z důvodu deficitu kortizolu, který ohrožuje život novorozence fatální hypoglykemií nebo těžkým průběhem infekcí, ale také deficitem aldosteronu, při němž novorozenci hrozí závažný metabolický rozvrat.

Neklasická forma se vyskytuje mnohem častěji než forma klasická a u většiny postižených dětí není novorozeneckým screeningem zachycena. Tato forma je zpravidla mírná a život novorozence není ohrožen. Virilizace se manifestují později v pubertě a adolescenci.

Mezi hlavní důvody provádění novorozeneckého screeningu CAH patří nedostatečnost klinické diagnostiky potenciálně fatální choroby a včasná diagnóza klasické formy CAH se solnou poruchou, která zabrání život ohrožujícímu metabolickému rozvratu u postižených novorozenců (prevence novorozenecké a kojenecké mortality). Důvodem realizace novorozeneckého screeningu CAH je také včasné rozpoznání správného pohlaví u dívek s těžkou virilizací zevního genitálu, kdy se sníží psychologická zátěž rodiny, případně i postižené dívky. V neposlední řadě okamžité zavedení léčby u klasické formy CAH bez solné poruchy zamezí budoucí virilizaci a předejde rozvoji předčasné puberty se všemi jejími následky.

V letech 2001 – 2002 proběhla pilotní studie s cílem potvrdit důležitost a přínos novorozeneckého screeningu CAH v České republice. Výsledkem studie byla prokázána incidence CAH 1 : 9015. Novorozenecký screening CAH je založen na stanovení hladiny  $17\alpha$  – hydroxyprogesteronu v suché kapce kapilární krve na filtrační kartičce pomocí fluoroimunoeseje metodou DELFIA. Vyšetření se provádí mezi 48 – 72 hodinami po narození dítěte. Pokud byly novorozenci před odběrem podány kortikoidy, musí se provést záznam do Protokolu o vyšetření novorozence. Rescreening se provádí mezi 10. – 14. dnem života dítěte s porodní hmotností pod 1 500 g, dále u vážně nemocných novorozenců a 4. den po podání

transfuzí krve nebo kortikoidů. Novorozenecký screening CAH je ve světě třetím nejčastěji prováděným screeninem po screeningu fenylketonurie a kongenitální hypotyreozy.

Pilotní studie prokázala, že novorozenecký screening CAH je nezbytný, proveditelný a účinný. Na základě těchto faktů se v roce 2006 stal třetím celoplošně prováděným novorozeneckým screeninem v České republice. (4, 5, 8, 9)

## **6 Dědičné metabolické poruchy (DMP)**

DMP jsou heterogenní skupinou tvořící více než 500 různých onemocnění. Významně se podílejí na morbiditě a mortalitě ve všech věkových skupinách, zvláště u dětí. Příčin může být hned několik – ztráta aktivity určitého enzymu, jeho aktivátoru nebo transportního proteinu. Tím vzniká hromadění substrátu nebo jeho patologických metabolitů, což vede k lokálním tkáňovým či systémovým projevům choroby. DMP patří převážně do skupiny dědičně autosomálně recesivních chorob. Incidence jednotlivých DMP je nízká, ale celkový výskyt je poměrně vysoký, odhaduje se minimálně na 1 : 1000. Mnoho pacientů s některou DMP unikne diagnostice, proto může být incidence ještě vyšší. Rozdíly incidence v různých zemích jsou způsobeny jednak dostupností diagnostických metod, genetickou incidencí a znalostmi jednotlivých lékařů.

Klinické příznaky DMP jsou pestré a celkově zahrnují rozsáhlou řadu symptomů v různých kombinacích u jednotlivých DMP. Tyto symptomy se mohou objevit v kterémkoliv věku, ale nejčastěji se vyskytují v novorozeneckém období a dětství, méně častěji u adolescentů nebo dospělých. Některé symptomy jsou vysoce specifické pro určité DMP (např. specifický zápach), jiné mohou být naopak nespecifické a vyskytují se u většiny DMP (hepatopatie, psychomotorická retardace).

Diagnostika DMP neprobíhá pouze na klinické úrovni, zobrazovacích metodách nebo standardních biotických vyšetřeních. Řada DMP totiž nemá jednoznačný klinický obraz a pro jejich diagnostiku je nejdůležitější cílené vyšetření metabolitů, aktivity enzymů nebo analýza DNA popř. RNA. Z tohoto důvodu probíhá diagnostika dvojnásobným způsobem – buď jako populační screening u všech osob v určitém úseku populace (např. novorozenecký screening PKU) nebo jako výběrový screening u vybraných osob, které mají příznaky vedoucí k podezření na některou DMP.

Některé DMP, zvláště metabolické poruchy aminokyselin, sacharidů a mastných kyselin, musí být léčeny speciálními dietami nebo podáváním vitamínových kofaktorů (látka, která



působením s jinou látkou, způsobí zesílení jeho účinku). Některé DMP jsou neléčitelné, mají progresivní průběh a beznadějnou prognózu. Řadu DMP lze cíleně prenatalně diagnostikovat vyšetřením metabolitů v plodové vodě a stanovením aktivity enzymu nebo mutace v choriových klcích. (8, 9, 18, 20)

## 6.1 Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie (PKU)

Historie fenylketonurie začíná roku 1934 u norského profesora Asbjorna Follinga. Ten, spolu se svým mladším kolegou, při zkoumání vzorků moče dvou vývojově opožděných dětí objevil novou a doposud nepoznanou reakci chloridu železitého s močí. Místo obvyklého červenohnědého zbarvení se moč při kontaktu s chloridem železitým zbarvila do zelena. Při dalším několikátýdenním zkoumání objevil látku, která toto zelené zbarvení způsobila. Byla to kyselina fenylpyrohroznová. Postupem času tento jednoduchý test použil u stovek dětí z ústavu pro duševně opožděné a našel několik dalších dětí s touto poruchou. Tímto vznikl prvotní screeningový program fenylketonurie.

V České republice (respektive v Československu) se o povědomí fenylketonurie zasloužila doc. Bohunka Blehová, jedna ze zakladatelů Kliniky dětí a dorostu při 3. lékařské fakultě Univerzity Karlovy. Inspirována profesorem Follingem začala jako první cíleně vyhledávat děti s fenylketonurií. Postupně vyšetřila na tisíce močových vzorků, převážně jedinců z psychiatrických léčeben. Fenylketonurii našla přibližně u 0,4 % pacientů žijících v ústavech sociální péče. Na základě tohoto výsledku vzniklo již v roce 1960 doporučení pro dětské lékaře, aby cíleně vyšetřovali moče dětí ve věku 6ti týdnů pomocí chloridu železitého. Toto vyšetření bylo o 15 let později nahrazeno jiným povinným vyšetřením krve novorozenců na hladinu fenylalaninu v 5. – 7. dnu po narození.

Fenylketonurie je vrozená genetická metabolická choroba, která způsobuje poruchu metabolismu fenylalaninu, aminokyseliny nezbytné pro život, vyskytující se téměř ve všech potravinách s obsahem bílkovin. PKU vzniká jako následek deficitu jaterního enzymu fenylalaninhydroxylázy, který podmiňuje přeměnu fenylalaninu na tyrozin (aminokyselina). Absence enzymu je způsobena mutacemi genu pro tento enzym. Zdravý jedinec přijímá běžnou stravu obsahující fenylalanin, který se krví přenesení do jater a tam je následně zpracován a využit. V těle člověka s PKU nedochází, díky nepřítomnosti fenylalaninhydroxylázy, k rozštěpení fenylalaninu. Tím vznikají zplodiny, které jsou pro organismus toxické, což vede k poškození mozku a následné poruše ve vývoji dítěte. Z DMP

je PKU nejčastější příčinou mentální retardace. Incidence PKU je odlišná v různých oblastech, největší výskyt je v Irsku a Turecku, naopak nejméně fenylketonuriků můžeme nalézt ve Finsku. V naší populaci je výskyt PKU cca 1 : 8000. Biochemicky můžeme PKU rozdělit do 3 skupin, a to na klasickou (nejtěžší forma), atypickou a benigní PKU. Jejich rozdílnost je dána různou koncentrací fenylalaninu v krvi. Děti trpící PKU se po narození jeví jako zdravé. Včasná diagnóza je závislá na stanovení hladiny fenylalaninu z krve novorozence po narození. Ta stoupá, jakmile začne novorozenec přijímat mléko, jehož bílkovina z 5% obsahuje právě fenilalanin. Biochemická odlišnost se tedy neprojeví ihned po narození, ale až po několika dnech. Odběr krve se proto provádí 48 – 72 hodin po narození, kdy dítě přijímá mléčnou stravu. Tím je zaručeno, že v době odběru bude hladina fenylalaninu natolik vysoká, aby bylo možné poruchu rozpoznat.

Příznaky PKU se u dítěte začínají rozvíjet od druhého měsíce života. Kojenec zpravidla často řhává a zvrací a jeho moč má typický zápach po myšíně. Kůže je suchá, drsná, často s přítomností ekzémů nebo jiných kožních onemocnění. U 1/3 postižených dětí se vyskytují záchvaty křečí. Pro dítě s PKU jsou typické světlé vlasy, bledá pleť a světle modré oči. U části jedinců se objevuje vystouplá horní čelist a široké řezáky s mezerami. Psychomotorický vývoj začíná zaostávat již okolo 9. měsíce života. Rozsah retardace poté závisí na stupni enzymového deficitu a na době, kdy byl mozek vystaven zvýšené hladině fenylalaninu.

V současnosti je PKU stále nevléčitelným onemocněním, její léčba spočívá v celoživotním dodržování speciální diety s cílem snížit koncentraci fenylalaninu a jeho metabolitů v krvi, a tím zabránit jeho negativnímu účinku na mozkovou tkáň. Omezení příjmu bílkovin je individuální a závisí na míře tolerance jedince k fenylalaninu. Podle věku dítěte a jeho výživových potřeb je nezbytná bílkovina nahrazována umělou směsí esenciálních aminokyselin bez fenylalaninu. Léčebné přípravky dodávají potřebné aminokyseliny a navíc jsou obohaceny o vitamíny, minerály, stopové prvky, ionty a L-karnitin. Dieta při PKU patří k jedné z nejpřísnějších diet vůbec. Jídelníček musí obsahovat, na rozdíl od jiných diet, limitované a neustále vážené porce jídla. Nejnovější studie o PKU doporučují dodržování speciální diety po celý život. Nezbytné u jedinců s PKU je také genetické poradenství v souvislosti s plánováním rodičovství. Ženy s PKU musí ve fertilním věku dodržovat dietní opatření, aby se předešlo nežádoucímu působení vysokých hladin fenylalaninu na mozek plodu během jeho vývoje. V současné době žije v České republice asi 450 fenylketonuriků.

Zavedení celoplošného novorozeneckého screeningu a dostupnost kvalitní a účinné léčby výrazně snížilo výskyt mentálních retardací u jedinců s PKU. Screening se provádí u všech

živě narozených novorozenců 48 – 72 hodin po porodu. Odebírá se vzorek kapilární krve, nejčastěji z paty novorozence, na stanovení obsahu fenylalaninu v krvi. U novorozenců s porodní hmotností pod 2 500 g se 10. – 14. den po porodu provádí rescreening. Krevní vzorky se odebírají na odběrovou kartičku pro PKU a po zaschnutí krevních kapek a řádném vyplnění Protokolu pro vyšetření novorozenců se odesílají do příslušné screeningové laboratoře. Pokud je laboratoří nalezen mírně zvýšený obsah fenylalaninu ve vyšetřovaném vzorku krve, pak je laboratoří požádán obvodní pediatr vyšetřovaného novorozence o kontrolní vzorek kapilární krve odebraný na odběrovou kartičku pro PKU. Jestliže je nalezena střední nebo vysoká koncentrace fenylalaninu ve vyšetřovaném vzorku krve, pak je dítě okamžitě pozváno k hospitalizaci a je zahájena příslušná léčba.

Zpracování screeningu PKU provádějí v České republice tato pracoviště:

- Klinika dětí a dorostu Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Laboratoř novorozeneckého screeningu,
- Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Ústav dědičných metabolických poruch,
- Fakultní nemocnice Brno, Pracoviště dětské medicíny, OKBH, Laboratoř novorozeneckého screeningu
- Fakultní nemocnice s poliklinikou, Ústav klinické biochemie Ostrava Poruba. (5, 8, 11, 12, 14, 23)

## **7 Cystická fibróza (CF)**

Cystická fibróza, nebo také mukoviscidóza, je nejčastější dědičně přenosné chronické onemocnění se závažnou prognózou, které je způsobené přítomností mutací genu CFTR (bílkovinný produkt genu pro CF). Tím vzniká porucha přenosu solí na buněčné membráně a vznikne vysoký obsah soli v potu. První dítě s CF bylo diagnostikováno již v roce 1946. CF postihuje jedno z 2 500 až 3 000 narozených dětí a každý 26. – 33. jedinec je zdravým nosičem mutace v genu CFTR. Ještě na konci 50. let minulého století se děti s CF dožily v průměru 6 měsíců, v současné době se pacienti s CF dožívají 30 – 35 let. Toto onemocnění napadá především respirační, trávicí a reprodukční systém. Nejčastější a z hlediska ohrožení života i nejnebezpečnější je postižení respiračního systému, kde u zdravých lidí jsou buňky dýchacího a zažívacího traktu pokryty řídkým tekutým hlenem. Zatímco u pacienta s CF jsou tyto buňky pokryty hustým a velmi vazkým hlenem, který je až 10krát hustší než

u zdravých lidí. Ten poté dráždí a ucpává dýchací cesty a zapříčiňuje časté bakteriální infekce dýchacích cest. Destrukce plicní tkáně je nejčastější příčinou předčasné smrti.

Příznaky CF se objeví již krátce po narození. Novorozenec neprospívá a strádá, objevuje se střevní neprůchodnost způsobená objemnou stolicí a protrahovaný novorozenecký ikterus. V pozdějším věku jsou častá chronická onemocnění dýchacích cest, opakující se kašel, recidivující pankreatitidy, paličkovité prsty, pomalý růst, výrazně slaný pot, snížená fertilita u žen a v 98 % sterilita u mužů.

Diagnóza CF se stanovuje na základě klinických symptomů a vyšetření koncentrace chloridů v potu pomocí speciálních potních testů. Základem péče je včasná diagnostika, která umožňuje co nejčasnější zahájení terapie.

Léčba CF musí být komplexní, vedená zkušenými odborníky a zaměřená na léčení infekce, průchodnost dýchacích cest a dobrý stav výživy. Po stanovení diagnózy by měla následovat důkladná edukace rodičů o povaze onemocnění, možnostech léčby, o správné technice udržování průchodnosti dýchacích cest, o výživě a důkladné hygieně. Neméně důležité je pravidelné ambulantní vyšetřování.

Jelikož včasná diagnostika CF je obtížná, novorozenecký screening CF je v současnosti jejím významným nástrojem a dává naději tzv. slaným dětem na hodnotnější a kvalitnější život. Pilotní studie novorozeneckého screeningu CF proběhla v letech 2005 – 2006. Z 76 000 vyšetřených novorozenců jich 11 mělo CF. Tato studie prokázala, že novorozenecký screening je užitečnou a proveditelnou metodou zajišťující jednotnou diagnostiku CF. Novorozenecký screening CF se provádí vyšetřením kapilární kapky krve odebrané z paty novorozence 48 – 72 hodin po porodu. Základem screeningu je vyšetření imunoreaktivního trypsinu (IRT), který je produktem slinivky břišní a jehož koncentrace v krvi bývá u dětí s CF o něco vyšší než u dětí zdravých. Pokud je koncentrace IRT zvýšená, následuje druhý krok, a to DNA analýza mutací CFTR genu. Pokud jsou nalezeny 2 mutace, diagnóza CF je velmi pravděpodobná a dítěti je proveden potní test, který vyloučí případnou záměnu. (1)

## **8 Selektivní screening**

J Fendrychová: „*Selektivní screening se provádí u novorozenců, kteří mají predispozici pro určitou poruchu nebo onemocnění.*“ Je realizován pro vrozené poruchy s familiárním výskytem. Včasná diagnóza nemoci u novorozence otevírá možnost cíleného genetického poradenství v následujícím těhotenství a dítěti zajistí včasnou péči. Do selektivního

screeningu patří sonografický screening mozku, screeningové vyšetření sluchu a screening retinopatie u nedonošených dětí.

## **8.1 Sonografický screening mozku**

Sonografie mozku se v rámci novorozeneckého screeningu provádí u novorozenců s porodní hmotností pod 1 500 g, po operativních porodech s použitím vakuumextraktoru nebo porodnických kleští, u stavů po asfyxii, septických stavech, křečích, po dlouhodobé intenzivní péči nebo u dětí s neurologickou problematikou. Přes otevřenou velkou fontanelu je možný ideální ultrazvukový přístup k mozku novorozence.

## **8.2 Screeningové vyšetření sluchu**

Sluch je jedním z nejdůležitějších lidských smyslů a jeho trvalé poškození způsobuje velmi vážnou poruchu v komunikaci. Od narození neslyšící dítě má jen malou šanci, že se někdy naučí mluvit, číst a psát. Pokud je však sluchová vada v rámci novorozeneckého screeningu diagnostikována a léčena včas, má dítě velkou šanci na normální vývoj. Brzké odhalení poruchy sluchu je nutné pro včasnou korekci sluchové vady např. pomocí sluchadla nebo kochleárního implantátu, které umožňují normální a přirozený vývoj jedince. Jestliže se novorozenecký screening nerealizuje celoplošně, není včas odhaleno až 30 – 40 % vrozených sluchových vad. Bez screeningového vyšetření je sluchová vada u dítěte odhalena poměrně pozdě, v průměru mezi druhým až čtvrtým rokem života. Incidence těžkých sluchových vad je u fyziologických novorozenců 1 : 1 000, u rizikových novorozenců to je 20 až 40 : 1000.

Cílem novorozeneckého screeningu je včasné odhalení sluchových vad u novorozenců, aby brzká rehabilitace co nejvíce snížila negativní dopad sluchové vady na dítě. V České republice se zatím celoplošný novorozenecký screening sluchu neprovádí z důvodu absence potřebné legislativy. Za zmínku stojí, že několik dalších onemocnění, která se vyskytují v populaci méně často než sluchové vady, jsou v rámci novorozeneckého screeningu sledována u všech živě narozených dětí, např. fenyloketonurie. Přesto některá pracoviště již novorozenecký screening sluchu provádějí u rizikových novorozenců. Jde např. o Fakultní nemocnici Motol, Ostravu nebo Plzeň. Za rizikové jsou považováni novorozenci, u kterých se v rodině vyskytla porucha sluchu, s vrozenými malformacemi krku a hlavy, s těžkými infekcemi, po dlouhodobé intenzivní péči a s hmotností pod 1 500 g. Od roku 2008 se plošný

novorozenecký screening sluchu začal provádět u všech novorozenců např. v Pardubické krajské nemocnici.

K diagnostice sluchových vad se nejčastěji používá měření otoakustických emisí (OAE), které je poměrně nenáročné, trvá několik sekund a je obvykle prováděno 2. – 5. den po porodu zkušenými a proškolenými sestrami z novorozeneckého oddělení. (Příloha F) Novorozenec umístěný v tiché místnosti musí být během měření klidný. Přístroj měřící OAE zobrazuje pouze dva možné výsledky – pozitivitu nebo negativitu vyšetření. Jsou-li emise vyvolány, je téměř jisté, že novorozenec poruchu sluchu nemá. Pokud je výsledek negativní, což může zapříčinit přítomnost plodové vody ve středouší nebo pouze technická závada, měření OAE je potřeba zopakovat. Jestliže i následující měření nevyvolá OAE, je dítě odesláno do specializovaného centra s příslušným technickým a personálním vybavením.

Novorozenecký screening jako metoda včasné diagnostiky sluchových vad má zásadní význam pro příznivý vývoj dítěte.

### **8.3 Novorozenecký screening retinopatie u nedonošených dětí**

Retinopatie (patologické změny sítnice a jejích cév) postihuje především nezralé, předčasně narozené děti. Screening retinopatie má za cíl diagnostikovat její počáteční stádia, kdy se dá vhodnou léčbou předejít těžkému poškození zraku dítěte. Vyšetření se provádí u všech novorozenců s hmotností nižší než 1 200 g po kyslíkové terapii. První vyšetření novorozence by se mělo provést až po dosažení 32. týdne gestace. Technika vyšetření a hodnocení očního pozadí u předčasně narozených dětí vyžaduje zkušeného oftalmologa a tmavé prostředí během vyšetřování. Novorozenci se 30 minut před vyšetřením rozkapají oči za účelem mydriázy (rozšíření) zornic. Nejčastěji používaná Mydriatika jsou Homatropin nebo NeoSynephrin. Při aplikaci je třeba dbát na setření přebytečných kapek a zabránění přetečení roztoku z jednoho oka a do druhého. (5, 13, 16)

## **VÝZKUMNÁ ČÁST**

## 9 Metodika výzkumu

Předložená bakalářská práce je teoreticko – výzkumného charakteru a jejím hlavním cílem je zjistit, jaké mají těhotné ženy a ženy, které jsou již matkami, informace o novorozeneckém screeningu.

Nejvhodnější metodikou bylo dotazníkové šetření. Zhotovený dotazník byl zcela anonymní a skládal se z 18 otázek.

V dotazníku jsem použila různé typy otázek. Obsahoval uzavřené dichotomické otázky, kde respondentky vybíraly z několika možných odpovědí, dále uzavřené výběrové otázky, kde respondentky vybraly jednu nabízenou alternativu, nebo otázky uzavřené škálové, které sloužily ke zjištění názorů respondentek. Odpovědi zde ženy řadily pomocí číslic dle subjektivních názorů. Dále se v dotazníku objevily otázky polouzavřené, kdy oslovené ženy upřesnily zvolené odpovědi. Použila jsem i filtrační druh otázek, které směřovaly respondentky k následujícím otázkám, nebo kontrolní druh otázek, které ověřily pravdivost předešlých odpovědí.

Rozdala jsem celkem 67 dotazníků v období od listopadu 2009 do konce ledna 2010. Z toho se mi 4 dotazníky nevrátily a 3 byly vyplněné neúplně. K výzkumu jsem tedy použila 60 správně vyplněných dotazníků. Dotazníky jsem rozdávala cíleně v Královéhradeckém kraji (v okolí svého bydliště) a kraji Pardubickém – v Pardubické krajské nemocnici, a.s. na Gynekologicko – porodnické klinice (Oddělení rizikového těhotenství, kardiokografická ambulance) těhotným ženám a ženám, které mají již dítě/děti. Tyto skupiny cíleně porovnávám, analyzuji a následně interpretuji ve výsledcích výzkumné části.

Získaná data jsem nejprve zhodnotila a zpracovala v Microsoft Office Excel, kde jsem následně vytvořila tabulky a grafy k jednotlivým otázkám. Použila jsem vzorec pro relativní četnost. Dotazník je uveden v příloze.(Příloha G)



## 9.1 Výzkumné záměry

1. Domnívám se, že většina dotazovaných žen není spokojena s kvalitou informací o novorozeneckém screeningu.
2. Předpokládám, že většina respondentek nezná nemoci, na které je novorozenecký screening zaměřen.
3. Domnívám se, že vícerodičky budou mít více informací o novorozeneckém screeningu než prvorodičky.
4. Předpokládám, že informace o novorozeneckém screeningu nejčastěji podával ženám po porodu personál z novorozeneckého oddělení, kde se dítě narodilo (lékaři, sestry).

## 9.2 Přehled použitých četnostních veličin

**n** ..... rozsah souboru

**$n_i$**  ..... symbol pro vyjádření absolutní četnosti

**$f_i$**  ..... symbol pro vyjádření relativní četnosti

**Suma ( $\Sigma$ )** ..... celkový součet

Vzorec pro výpočet relativní četnosti v procentech:  $f_i (\%) = \text{počet } n_i \times 100 / \text{výzkumný vzorek}$ .

## 10 Analýza a interpretace výsledků

### Otázka č. 1

Jste:

- a) Těhotná a čekáte své první dítě,
- b) těhotná a čekáte své druhé (třetí, ...) dítě,
- c) již matkou dítěte/děti a nejste těhotná.

Tab. č. 10.1 Současný stav respondentek

Stav	$n_i$	$f_i$ (%)
těhotná čekající první dítě	18	30,00
těhotná již s dítětem/děti	20	33,33
žena s dítětem/děti, není těhotná	22	36,67
$\Sigma$	<b>60</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.1 Současný stav respondentek

Cílem první otázky bylo rozdělit respondentky do 3 skupin, a to na těhotné ženy, které čekají své první dítě, dále na těhotné, které čekají druhé (třetí, ...) dítě a na ženy, které v době sběru dat nebyly těhotné, ale jsou již matkami. Osmnáct (30,00 %) dotazovaných žen, bylo těhotných a čekalo své první dítě, 20 (33,33 %) respondentek bylo těhotných, ale jsou již matkami a 22 (36,67 %) žen nebylo těhotných a jsou matkami. (Tab. č. 10.1, Graf č. 10.1).

## Otázka č. 2

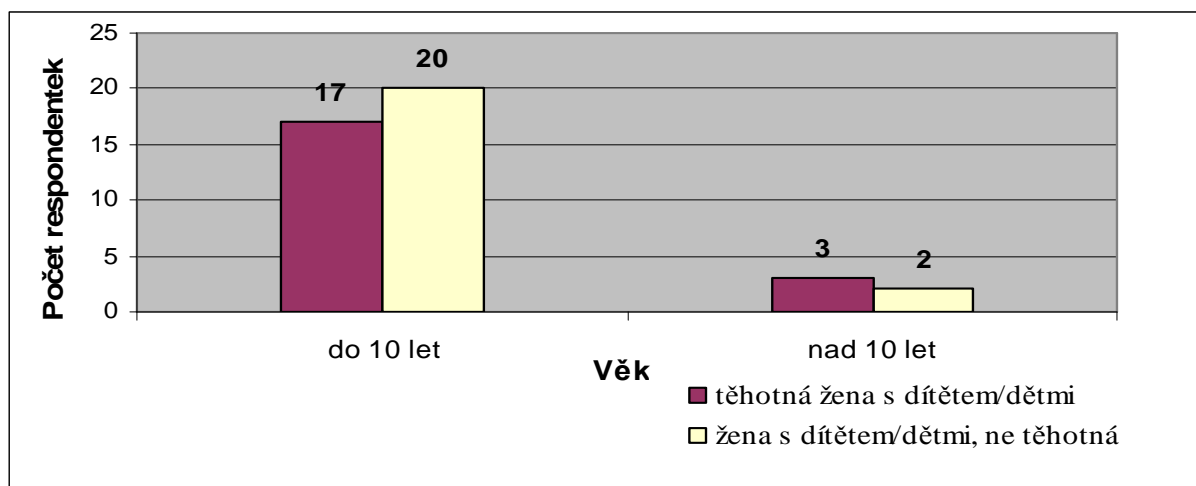
### Věk Vašeho dítěte/Vašich dětí je:

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 1 jste zvolila možnost B nebo C).

- a) Do 10 let,
- b) nad 10 let.

Tab. č. 10.2 Věk dětí respondentek

Věk	těhotná čekající druhé (třetí,...) dítě		žena s dítětem/děťmi, ne těhotná	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
do 10 let	17	85,00	20	90,91
nad 10 let	3	15,00	2	9,09
$\Sigma$	20	100	22	100



Graf č. 10.2 Věk dětí respondentek

Druhá otázka je zaměřena na věk dětí 42 respondentek, které v době sběru dat byly již matkami. Počet těhotných žen, které mají již dítě/děti byl 20 z toho jich 17 (85,00 %) má dítě/děti do 10ti let věku a 3 (15,00 %) dítě/děti starší 10ti let. Četnost žen s dítětem/děťmi, které nebyly v době sběru dat těhotné byla 22. Z toho 20 (90,91 %) žen mělo dítě/děti mladší 10ti let a 2 (9,09 %) ženy dítě/děti starší 10ti let. U respondentek převažovaly děti mladší 10ti let. Ani jedna dotazovaná žena neměla současně děti mladší 10 let a starší 10ti let. Vzhledem k velké převaze respondentek s dítětem/děťmi mladších 10ti let, výsledky této otázky dále neporovnávám. (Tab. č. 10.2, Graf č. 10.2).

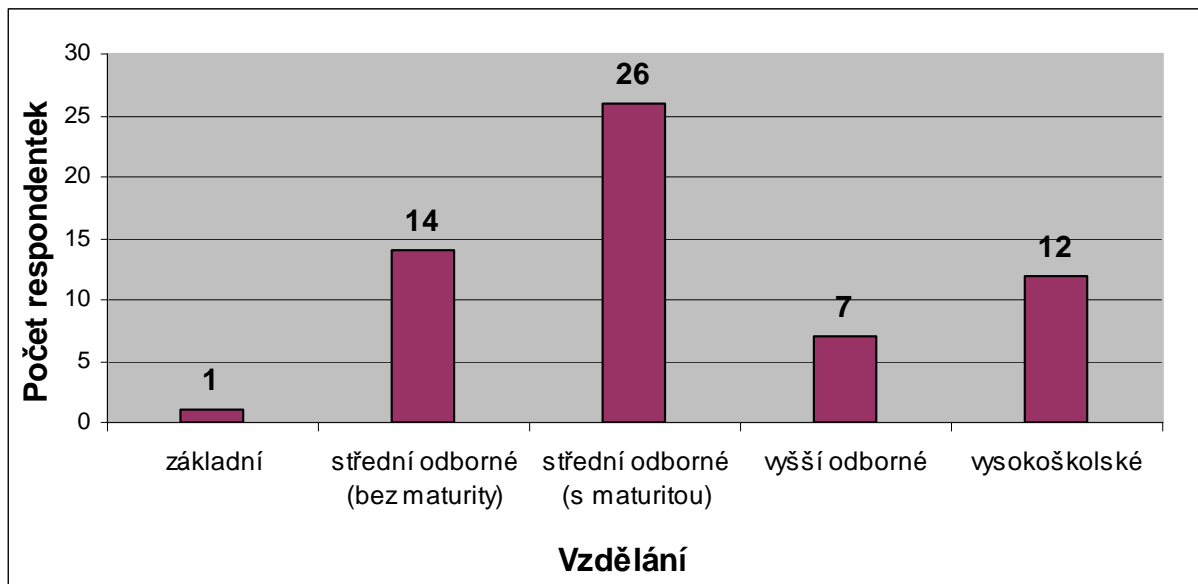
### Otázka č. 3

Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) Základní,
- b) střední odborné (bez maturity),
- c) střední odborné (s maturitou),
- d) vyšší odborné,
- e) vysokoškolské.

Tab. č. 10.3 Vzdělání respondentek

Vzdělání	$n_i$	$f_i$ (%)
základní	1	1,67
střední odborné (bez maturity)	14	23,33
střední odborné (s maturitou)	26	43,33
vyšší odborné	7	11,67
vysokoškolské	12	20,00
$\Sigma$	<b>60</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.3 Vzdělání respondentek

Další otázka zkoumá nejvyšší dosažené vzdělání respondentek v době sběru dat. Přehled zjištěných údajů je zakomponován do tabulky a znázorněn v grafu. Nejvíce dotazovaných žen, 26 (43,33 %), dosáhlo středního odborného vzdělání (s maturitou). Čtrnáct (23,33 %) žen dosáhlo středního odborného vzdělání (bez maturity). Žen s vysokoškolským vzděláním bylo

12 (20,00 %), 7 (11,67 %) žen mělo vyšší odborné vzdělání a 1 (1,67 %) žena měla základní vzdělání. (Tab. č. 10.3, Graf č. 10.3).

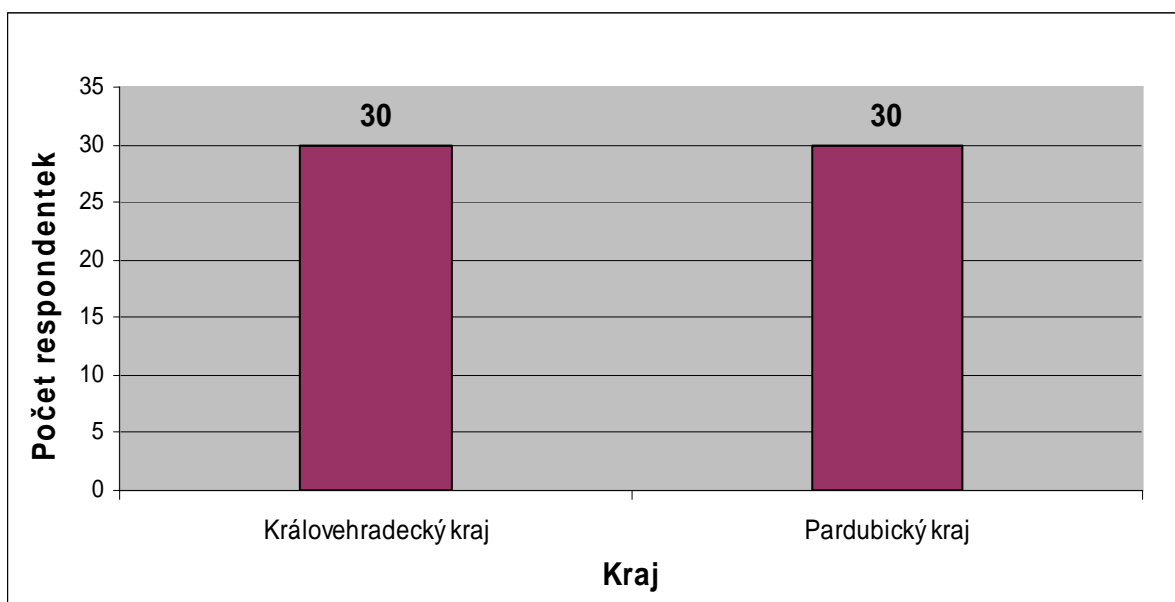
#### Otázka č. 4

Ve kterém kraji bydlíte?

- a) Královéhradecký,
- b) Pardubický,
- c) jiný.....

Tab. č. 10.4 Rozdělení krajů

Kraj	$n_i$	$f_i$ (%)
Královéhradecký kraj	30	50,00
Pardubický kraj	30	50,00
$\Sigma$	60	100



Graf č. 10.4 Rozdělení krajů

Tato otázka rozdělila respondentky na 2 skupiny. Obě čítaly 30 (50,00 %) žen a jsou porovnávány v otázce č. 6, 11, 14, 15 a 17. (Tab. č. 10.4, Graf č. 10.4).

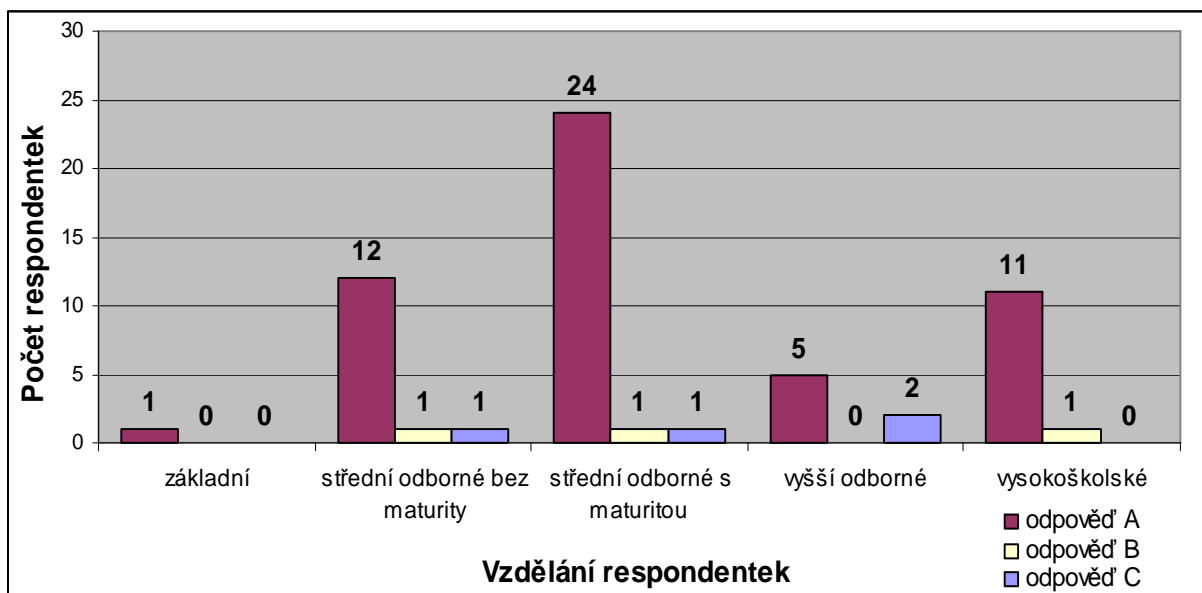
## Otázka č. 5

### Novorozenecký screening je:

- Soubor vyšetření, která se provádí u novorozenců za účelem včasného odhalení vrozených či dědičných vad,
- celkové speciální vyšetření novorozence po porodu prováděné jen ve fakultních nemocnicích a není hrazeno pojišťovny,
- pravidelné rentgenové a ultrazvukové vyšetření dělané opakovaně novorozencům do 4 týdnů po porodu.

Tab. č. 10.5 Novorozenecký screening

Zvolené odpovědi:	základní		střední odborné bez maturity		střední odborné s maturitou		vyšší odborné		vysokoškolské	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
odpověď A	1	100,00	12	85,71	24	92,31	5	71,43	11	91,67
odpověď B	0	0,00	1	7,14	1	3,85	0	0,00	1	8,33
odpověď C	0	0,00	1	7,14	1	3,85	2	28,57	0	0,00
<b>Σ</b>	<b>1</b>	<b>100</b>	<b>14</b>	<b>100</b>	<b>26</b>	<b>100</b>	<b>7</b>	<b>100</b>	<b>12</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.5 Novorozenecký screening

Touto znalostní otázkou jsem zjišťovala, kolik dotazovaných žen ví, co je novorozenecký screening. Respondentky jsem rozdělila do 5ti skupin podle jejich dosaženého vzdělání. První skupina respondentek (ženy se základním vzděláním) obsahovala pouze 1 respondentku. Tato

1 (100,00 %) žena zvolila **správnou odpověď**, tedy, že **novorozenecký screening je soubor vyšetření, která se provádějí u novorozenců za účelem včasného odhalení vrozených či dědičných vad.**

Ve druhé skupině (ženy se středním odborným vzděláním bez maturity) zvolilo správnou odpověď 12 (85,71 %) žen. Jedna (7,14 %) žena označila novorozenecký screening za celkové speciální vyšetření novorozence po porodu prováděné jen ve fakultních nemocnicích, které není hrazeno pojišťovnami. Taktéž 1 (7,14 %) žena považuje novorozenecký screening za pravidelné rentgenové a ultrazvukové vyšetření dělané opakovaně novorozencům do 4 týdnů po porodu.

Ve třetí, nejpočetnější skupině (ženy se středním odborným vzděláním s maturitou) zvolilo 24 (92,31 %) žen správnou odpověď, 1 (3,85 %) žena zvolila možnost B a rovněž 1 (3,85 %) možnost C.

Ve čtvrté skupině (ženy s vyšším odborným vzděláním) označilo správnou odpověď 5 (71,43 %) žen, možnost B ne zvolila žádná (0,00 %) respondentka a 2 (28,57 %) ženy vybraly možnost C.

V poslední skupině (ženy s vysokoškolským vzděláním) označilo 11 (91,67 %) respondentek správnou možnost, 1 (8,33 %) žena zvolila možnost B a možnost C ne zvolila žádná (0,00) žena z této skupiny.

Cílem této otázky bylo zjistit a porovnat znalosti zmíněných 5ti skupin o novorozeneckém screeningu. Domnívala jsem se, že ženy s vyšším a vysokoškolským vzděláním budou častěji volit správnou odpověď než zbývající skupiny žen, ale tato domněnka se nepotvrdila. U všech 5ti skupin měla výraznou převahu správná odpověď. Výsledek této otázky ukazuje, že většina dotazovaných žen ví, co je novorozenecký screening bez ohledu na to, jaké mají dosažené vzdělání. (Tab. č. 10.5, Graf č. 10.5).



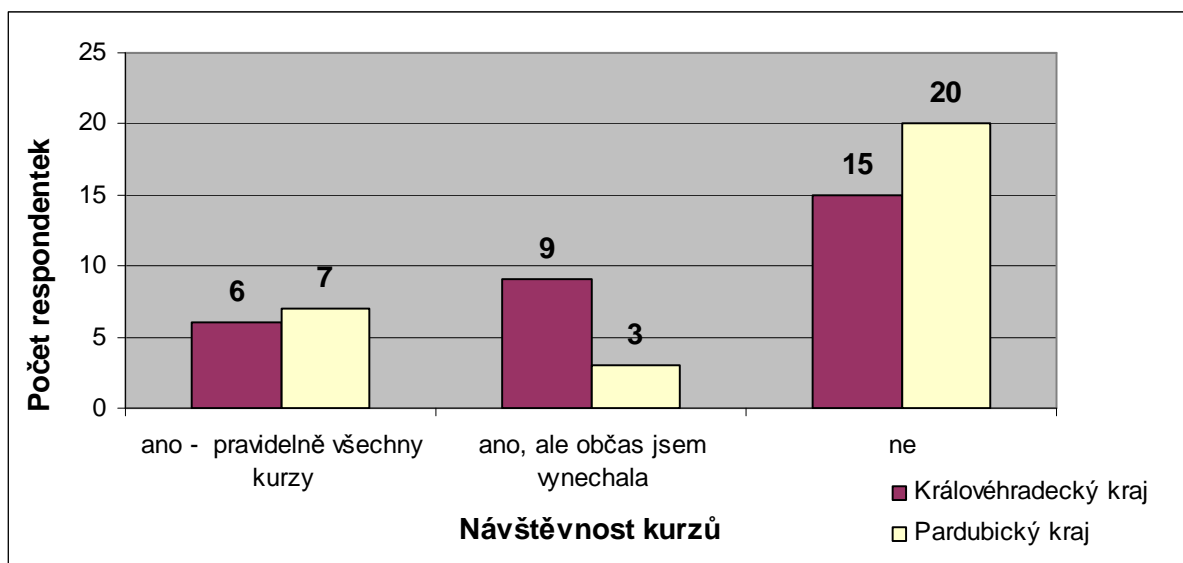
### Otázka č. 6

Navštěvujete (nebo jste navštěvovala) předporodní kurz?

- a) Ano - pravidelně všechny kurzy,
- b) ano, ale občas jsem vynechala,
- c) ne.

Tab. č. 10.6 Návštěvnost předporodních kurzů

Návštěvnost kurzů	Královéhradecký kraj		Pardubický kraj	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
ano - pravidelně všechny kurzy	6	20,00	7	23,33
ano, ale občas jsem vynechala	9	30,00	3	10,00
ne	15	50,00	20	66,67
$\Sigma$	<b>30</b>	<b>100</b>	<b>30</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.6 Návštěvnost předporodních kurzů

Výše uvedený graf zobrazuje návštěvnost předporodních kurzů v Královéhradeckém a Pardubickém kraji. V Královéhradeckém kraji 6 (20,00 %) respondentek navštěvovalo pravidelně předporodní kurz, 3 (30,00 %) dotazované ženy předporodní kurz navštěvovaly nepravidelně a 15 (50,00 %) respondentek předporodní kurz neabsolvovalo. V kraji Pardubickém pravidelně navštěvovalo předporodní kurz 7 (23,33 %) respondentek, 3 (10,00 %) ženy kurz navštěvovaly nepravidelně a 20 (66,67 %) jich předporodní kurz nikdy nenavštívilo.

V obou porovnávaných krajích většina žen předporodní kurz nenavštěvovala, což může naznačovat, že těhotné ženy v současné době nemají o tyto kurzy zájem a mohou dávat přednost jiným zdrojům informací, např. internetu, který je v současné době nejrozšířenějším informačním médiem, nebo různým časopisům zaměřeným na těhotenství a porod. Tato otázka je dále analyzována v následujících 2 otázkách. (Tab. č. 10.6, Graf č. 10.6).

### Otázka č. 7

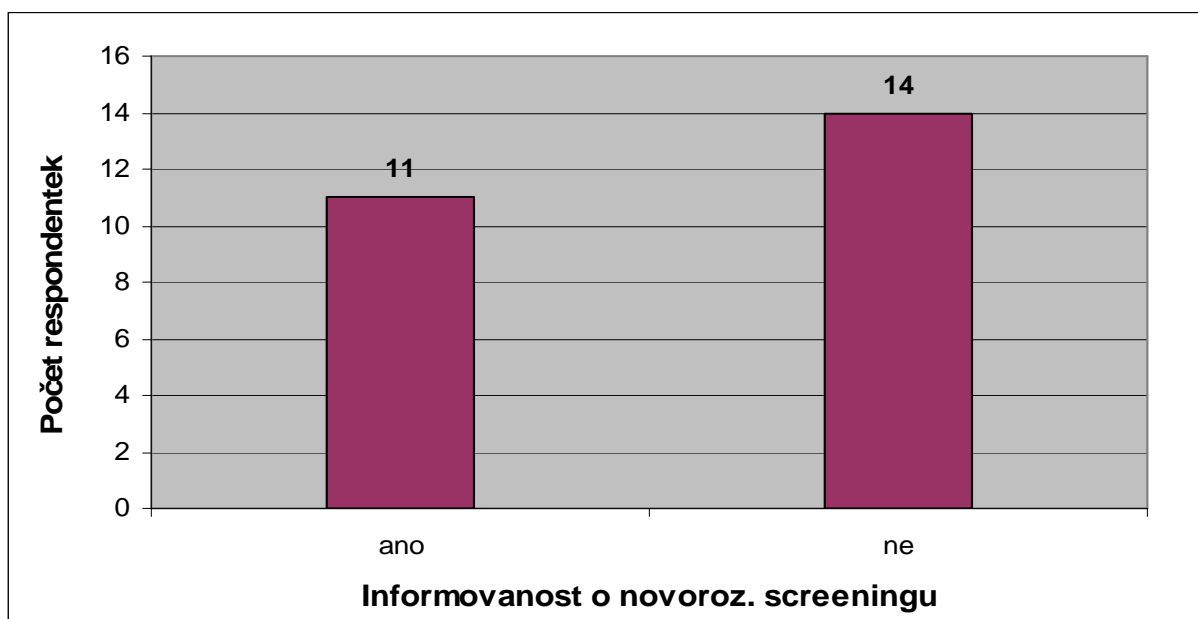
#### Byly součástí kurzu i informace o novorozeneckém screeningu?

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 6 jste zvolila možnost A nebo B)

- a) Ano,
- b) ne.

Tab. č. 10.7 Informovanost na předporodních kurzech

Informovanost o novoroz. screeningu	$n_i$	$f_i$ (%)
ano	11	44,00
ne	14	56,00
$\Sigma$	25	100



Graf č. 10.7 Informovanost na předporodních kurzech

Otázka č. 7 je filtrační, proto zde hodnotím pouze vyčleněné odpovědi z předchozí otázky. Z tohoto důvodu je otázka určena pouze těm respondentkám, které navštívily předporodní kurz, a to buď pravidelně, nebo nepravidelně. Graf znázorňuje, zda byly informace o novorozeneckém screeningu součástí předporodních kurzů. Jedenáct (44,00 %) žen uvedlo, že předporodní kurz obsahoval informace o novorozeneckém screeningu, 14 (56,00 %) žen uvedlo, že nikoliv. Z této otázky vyplynulo, že předporodní kurzy se o něco více zaměřují na těhotenství a porod než na novorozence. (Tab. č. 10.7, Graf č. 10.7).

### Otázka č. 8

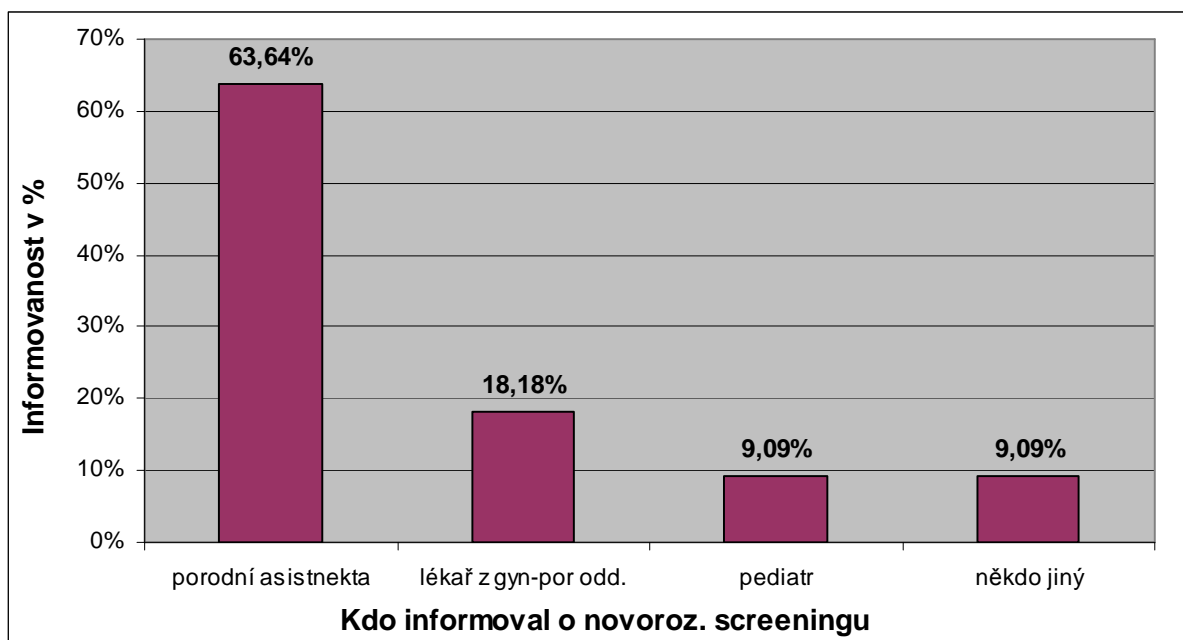
**Kdo Vás na kurzu informoval o novorozeneckém screeningu?** (Můžete uvést více odpovědí.)

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 7 jste zvolila možnost A)

- a) Porodní asistentka,
- b) lékař z porodnicko-gynekologického oddělení,
- c) pediatr,
- d) někdo jiný.....

**Tab. č. 10.8** Vedení předporodních kurzů

Kdo informoval o novorozeneckém screeningu	$n_i$	$f_i$ (%)
porodní asistentka	7	63,64
lékař z porodnicko-gynekologického oddělení	2	18,18
pediatr	1	9,09
někdo jiný	1	9,09
$\Sigma$	<b>11</b>	<b>100</b>



**Graf č. 10.8** Vedení předporodních kurzů

Otázka č. 8 navazuje na předchozí otázku a zjišťuje, kdo těhotné ženy informoval na předporodních kurzech o novorozeneckém screeningu. Graf uvedený výše znázorňuje, že v 7 (63,64 %) případech to byla porodní asistentka, dvakrát (18,18 %) ženy informoval

lékař z gynekologicko – porodnického oddělení, v 1 (9,09 %) případě to byl pediatr a 1 (9,09 %) žena uvedla, že někdo jiný, konkrétně dula. Z této otázky vyplývá, že porodní asistentky, dokonce i lékaři z gynekologicko porodnických odděleních informují budoucí matky o novorozeneckém screeningu častěji než pediatri. Důvodem může být to, že porodní asistentky nejčastěji vedou předporodní kurzy a poskytují nejkomplexnější informace jak o těhotenství, porodu, ale i o novorozenci. (Tab. č. 10.8, Graf č. 10.8).

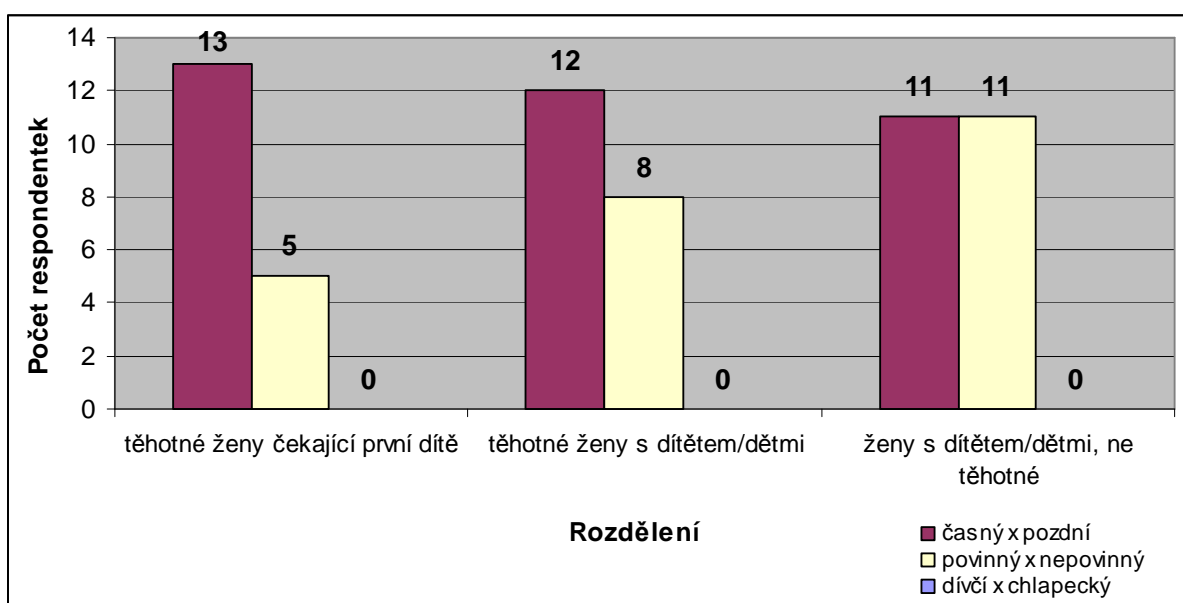
## Otázka č. 9

Novorozenecký screening se dělí na:

- časný x pozdní,
- povinný x nepovinný,
- dívčí x chlapecký.

Tab. č. 10.9 Dělení novorozeneckého screeningu

Dělení	těhotné ženy čekající první dítě		těhotné ženy s dítětem/děťmi		ženy s dítětem/děťmi, ne těhotné	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
časný x pozdní	13	72,22	12	60,00	11	50,00
povinný x nepovinný	5	27,78	8	40,00	11	50,00
dívčí x chlapecký	0	0,00	0	0,00	0	0,00
<b>Σ</b>	<b>18</b>	<b>100</b>	<b>20</b>	<b>100</b>	<b>22</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.9 Dělení novorozeneckého screeningu

V této otázce porovnávám znalosti respondentek o dělení novorozeneckého screeningu. Hodnotím zde těhotné ženy čekající své první dítě, těhotné ženy s dítětem/děťmi a ženy, které v době sběru dat nebyly těhotné, ale jsou matkami. V první skupině respondentek (těhotné ženy čekající první dítě) 13 (72,22 %) žen označilo první možnost, tedy že se novorozenecký screening dělí na časný a pozdní. Ve druhé skupině (těhotné ženy s dítětem/děťmi) takto odpovědělo 12 (60,00 %) žen a 11 (50,00 %) žen ze třetí skupiny (ženy s dítětem/děťmi, ne

těhotné) si rovněž myslely, že se novorozenecký screening dělí na časný a pozdní. **Správnou odpověď**, že **novorozenecký screening se dělí na povinný a nepovinný**, zvolilo v první skupině 5 (27,78 %) žen, ve druhé skupině 8 (40,00 %) žen a 11 (50,00 %) žen se rozhodlo pro správnou možnost ve třetí skupině. Ani jedna (0,00 %) z 60 dotazovaných žen si nemyslí, že se novorozenecký screening dělí na dívčí a chlapecký.

Výsledek ukazuje, že většina žen v první a druhé skupině a polovina žen ze třetí skupiny rozdělila chybně novorozenecký screening na časný a pozdní. To svědčí o nedostatečné informovanosti většiny dotazovaných respondentek. (Tab. č. 10.9, Graf č. 10.9).

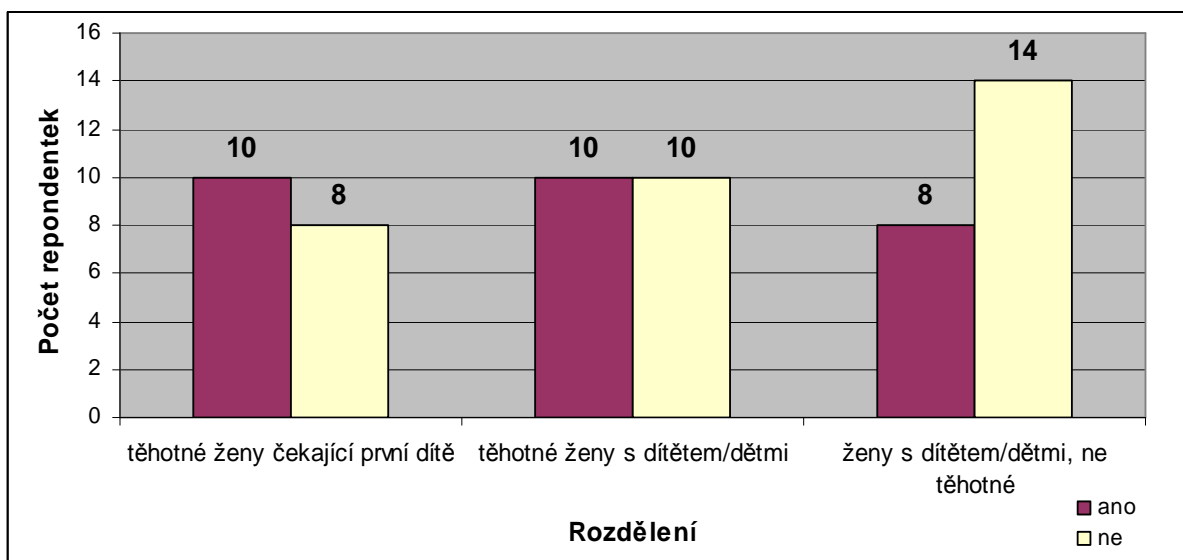
### Otázka č. 10

Patří kalmetizace do novorozeneckého screeningu?

- a) Ano,
- b) ne.

Tab. č. 10.10 Znalost kalmetizace

Kalmetizace	těhotné ženy čekající první dítě		těhotné ženy s dítětem/děťmi		ženy s dítětem/děťmi, ne těhotné	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
ano	10	55,56	10	50,00	8	36,36
ne	8	44,44	10	50,00	14	63,64
Σ	18	100	20	100	22	100



Graf č. 10.10 Znalost kalmetizace

V otázce č. 10 respondenty odpovídaly na otázku, zda patří kalmetizace do novorozeneckého screeningu. Znovu jsem se zaměřila na srovnání už výše hodnocených 3 skupin dotazovaných žen. Deset (55,56 %) žen z první skupiny (těhotné ženy čekající první dítě) si myslí, že kalmetizace patří do novorozeneckého screeningu, rovněž i 10 (50,00 %) žen ze druhé skupiny zařadilo kalmetizaci do novorozeneckého screeningu a ve třetí skupině si totéž myslí 8 (36,36 %) žen.

Správnou možnost, že kalmetizace nepatří do novorozeneckého screeningu, zvolilo 8 (44,44 %) žen z první skupiny, ve druhé skupině to bylo 10 (50,00 %) žen a největší zastoupení správných odpovědí měla třetí skupina, kde 14 (63,64 %) žen zvolilo správnou



možnost. Z výše uvedeného grafu vyplývá, že ženy ze třetí skupiny mají lepší informace o kalmetizaci než ženy ze zbylých dvou skupin. Druhá skupina žen má stejný počet správných i špatných odpovědí a u první skupiny převažují špatné odpovědi. Důvodem může být, že ženy, které jsou již matkami, mají již zkušenosti s kalmetizací – očkování kojenců proti tuberkulóze. (Tab. č. 10.10, Graf č. 10.10).

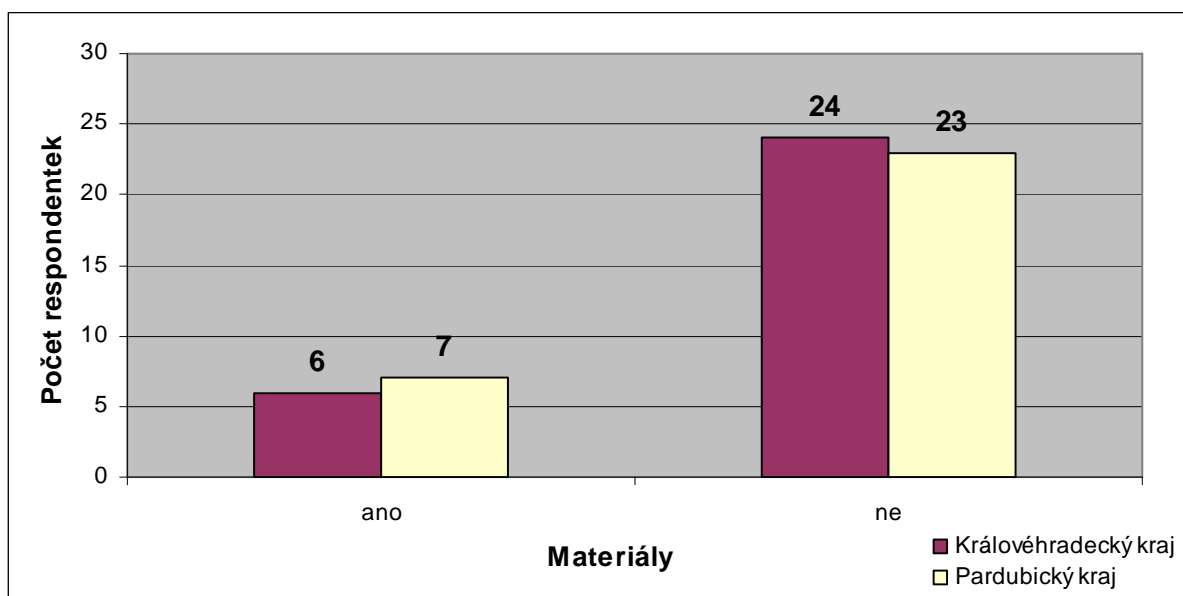
### Otázka č. 11

Setkala jste se někde s informačními materiály o novorozeneckém screeningu (např. brožury, prospekty, apod.)?

- a) Ano – Kde?.....  
b) ne.

Tab. č .10.11 Materiály o novorozeneckém screeningu

Materiály	Královéhradecký kraj		Pardubický kraj	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
ano	6	20,00	7	23,33
ne	24	80,00	23	76,67
$\Sigma$	30	100	30	100



Graf č. 10.11 Materiály o novorozeneckém screeningu

Jedenáctá otázka zjišťovala, jestli se respondentky někde setkaly s informačními materiály o novorozeneckém screeningu. Odpovědi porovnávám v Královéhradeckém a Pardubickém kraji. V Královéhradeckém kraji se s informačními materiály setkala pouze 6 (20,00 %) žen a 24 (80,00 %) žen se s informačními materiály nesetkalo. V kraji Pardubickém se 7 (23,33 %) žen s informačními materiály setkala a 23 (76,67 %) žen nesetkalo.

Respondentky z obou skupin, které zvolily možnost A, mohly doplnit, kde se s informačními materiály o novorozeneckém screeningu setkaly. Všechny ženy tuto možnost

využily. Osm žen uvedlo gynekologickou ambulanci, 4 ženy porodnické oddělení a 1 žena se s materiály o novorozeneckém screeningu setkala v genetické poradně.

Z Grafu č. 11 vyplývá, že v obou krajích je nedostatek informačních materiálů o novorozeneckém screeningu. Tento výsledek mě překvapil, protože jsem se přesvědčila o tom, že na novorozeneckých odděleních Pardubické krajské nemocnice, a.s. je dostatek informací o novorozeneckém screeningu v podobě informačních tabulí, tištěných brožur a fotografií. (Tab. č. 10.11, Graf č. 10.11).

## Otázka č. 12

### Kdo by podle Vás měl informovat budoucí matku o novorozeneckém screeningu?

(Seřaďte odpovědi pomocí číslic od nejdůležitější po nejméně důležité)

- a) Odborné publikace,
- b) sdělovací prostředky (TV, rádio, časopisy,...),
- c) v prenatální poradně,
- d) rodina, přátelé...,
- e) v porodnici novorozenecký personál,
- f) obvodní gynekologický lékař,
- g) internet,
- h) pediatr na předporodním kurzu.

Tab. č. 10.12 Možnosti získání informací

Odpověď	Pořadí							
	1	2	3	4	5	6	7	8
odborné publikace	1	3	11	15	<u>22</u>	2	3	3
sdělovací prostředky	0	4	2	3	11	9	10	<u>21</u>
prenatální poradna	11	<u>20</u>	12	13	0	1	3	0
rodina, přátelé	2	1	0	0	7	12	<u>20</u>	18
novorozenecký personál	8	12	9	<u>16</u>	5	5	3	2
obvodní gynek. lékař	<u>28</u>	6	6	5	3	4	4	4
internet	2	3	2	0	8	<u>22</u>	17	6
pediatr na předp. kurzu	8	11	<u>18</u>	8	4	5	0	6
$\Sigma$	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>	<b>60</b>

Dvanáctá otázka se zaměřila na názory respondentek o tom, kdo by měl budoucí matky informovat o novorozeneckém screeningu. Respondentky možnosti seřazovaly pomocí číslic od nejdůležitější po nejméně důležité. Tab. č. 12 zaznamenává výsledky jednotlivých odpovědí a největší zastoupení v jednotlivých pořadích je vždy zvýrazněno. Nejvíce žen na první místo určilo obvodního gynekologického lékaře. Druhé místo obsadila prenatální poradna. Na třetí místo umístily respondentky informace získané od pediatra na předporodním kurzu. Čtvrté místo obsadil novorozenecký personál. Na páté místo respondentky zařadily odborné publikace. Internet byl zvolen na šestém místě. Rodina a přátelé obsadily sedmé místo a na posledním místě skončily sdělovací prostředky. (Tab. č. 10.12).

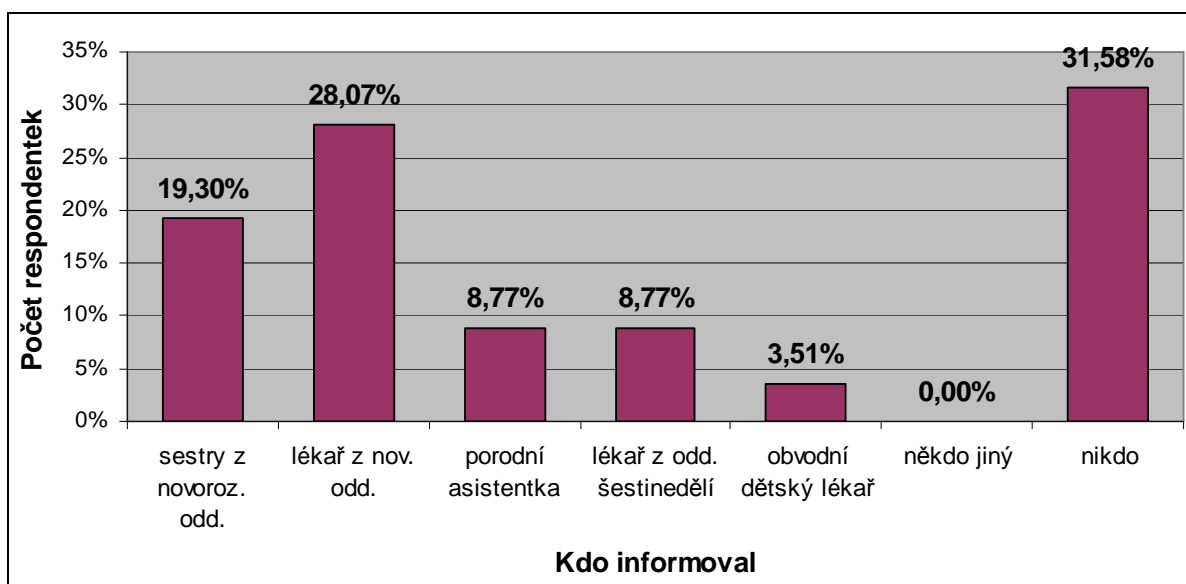
### Otázka č. 13

**Kdo Vás po porodu informoval o screeningu Vašeho dítěte?** (Můžete uvést více odpovědí.)

- a) Sestry z novorozeneckého oddělení,
- b) lékař z novorozeneckého oddělení,
- c) porodní asistentka,
- d) lékař z oddělení šestinedělí,
- e) obvodní dětský lékař,
- f) někdo jiný.....
- g) nikdo.

**Tab. č. 10.13 Osoby informující o novorozeneckém screeningu**

Kdo informoval	$n_i$	$f_i$ (%)
sestry z novorozeneckého. oddělení	11	19,30
lékař z nov. odd.	16	28,07
porodní asistentka	5	8,77
lékař z oddělení šestinedělí	5	8,77
obvodní dětský lékař	2	3,51
někdo jiný	0	0,00
nikdo	18	31,58
$\Sigma$	<b>57</b>	<b>100</b>



**Graf č. 10.13 Osoby informující o novorozeneckém screeningu**

Třináctá otázka byla určena respondentkám, které byly v době sběru dat již matkami. Z odpovědí na tuto otázku jsem zjišťovala, kdo ženy po porodu informoval o screeningu jejich dětí. Dotazované ženy mohly uvést více odpovědí. Graf č. 13 proto zobrazuje procentuální zastoupení jednotlivých možností, jak je ženy zvolily. Nejvíce, a to 18 (31,58 %) žen odpovědělo, že je o novorozeneckém screeningu neinformoval nikdo. Šestnácti (28,07 %) ženám podal informace o novorozeneckém screeningu lékař z novorozeneckého oddělení, 11 (19,30 %) žen bylo informováno sestrami z novorozeneckého oddělení. Pět (8,77 %) žen uvedlo porodní asistentku a také lékaře z oddělení šestinedělí a pouze 2 (3,51 %) ženy informoval o novorozeneckém screeningu obvodní dětský lékař. Žádná z žen neuvedla možnost, že by je informoval někdo jiný. Odpovědi osmnácti respondentek, které nebyly informovány o a rovněž 2 žen, které byly informovány obvodním dětským lékařem, nebyly zahrnuty do následujících 2 otázek.

Z výsledků této otázky vyplývá, že více než 30 % dotazovaných žen nebylo informováno o screeningu jejich dětí. Dle mého názoru je takto vysoké procento neinformovaných žen způsobeno špatnou informovaností ze strany novorozeneckého personálu. (Tab. č. 10.12, Graf č. 10.12).

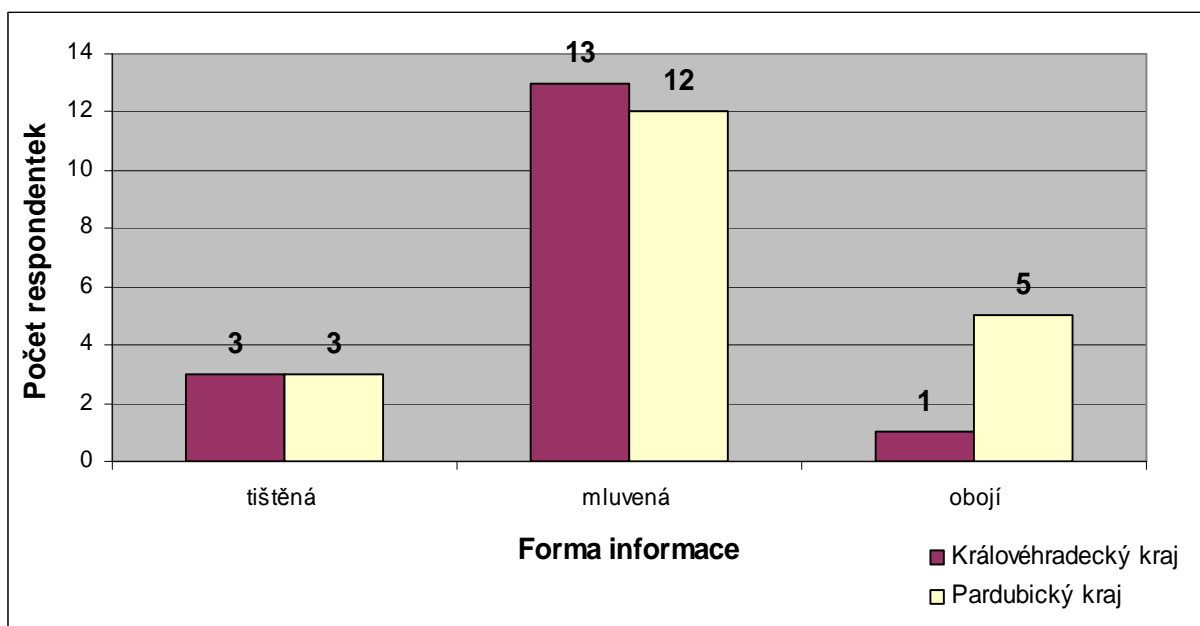
#### Otázka č. 14

Informace o novorozeneckém screeningu byly v porodnici většinou v:

- a) V tištěné formě,
- b) mluvené formě,
- c) obojí.

Tab. č. 10.14 Formy informací

Forma informace	Královéhradecký kraj		Pardubický kraj	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
tištěná forma	3	17,65	3	15,00
mluvená forma	13	76,47	12	65,00
obojí	1	5,88	5	25,00
$\Sigma$	17	100	20	100



Graf. č. 10.14 Formy informací

Na 14. otázku odpovídalo pouze 37 respondentek, které byly v době sběru dat matkami a které v předchozí otázce uvedly, že byly informovány o novorozeneckém screeningu. Zjišťuji, v jakých formách byly podávány informace šestinedělkám v porodnicích a opět je porovnávám v Královéhradeckém a Pardubickém kraji. Tři (17,65 %) ženy z Královéhradeckého a 3 (15,00 %) ženy z Pardubického kraje obdržely informace o novorozeneckém screeningu v tištěné formě. V mluvené formě obdrželo tyto informace 13 (76,47 %) žen z Královéhradeckého kraje a 12 (65,00 %) žen z kraje Pardubického.

V tištěné i mluvené formě obdržela informace o novorozeneckém screeningu 1 (5,88 %) žena v Královéhradeckém kraji a 5 (25,00 %) žen v Pardubickém kraji.

Tato otázka naznačuje, že převahu v podávání informací o novorozeneckém screeningu šestinedělkám má mluvená forma, a to jak v kraji Královéhradeckém tak i Pardubickém. Tato forma může převládat, protože často nejsou k dispozici spolehlivé a kvalitní informační materiály. Proto dochází pouze k ústní výměně informací, která často není kvalitní a nezahrne všechny potřebné informace o novorozeneckém screeningu. (Tab. č. 10.14, Graf č. 10.14).



### Otázka č. 15

Byly pro Vás tyto informace (o novorozeneckém screeningu) dostačující?

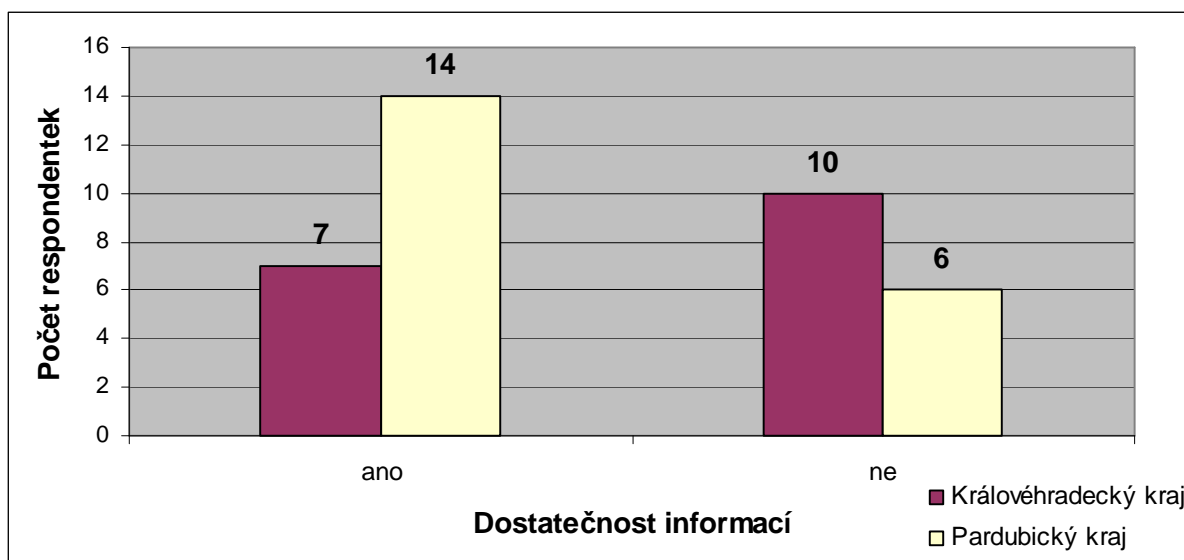
a) Ano,

b) ne.

Jaké informace Vám chyběly? .....

Tab. č. 10.15 Dostatečnost informací

Dostatečnost informací	Královéhradecký kraj		Pardubický kraj	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
ano	7	41,18	14	70,00
ne	10	58,82	6	30,00
Σ	17	100	20	100



Graf č. 10.15 Dostatečnost informací

Patnáctá otázka navazuje na předchozí otázku a dotazuje se respondentek, zda pro ně podané informace o novorozeneckém screeningu byly dostačující. Odpovědi srovnávám v obou již výše zmiňovaných krajích. Pro 7 (41,18 %) žen z Královéhradeckého kraje byly tyto informace dostačující a pro 10 (58,82 %) žen nebyly. V kraji Pardubickém pokládalo 14 (70,00 %) žen informace za dostačující a 6 (30,00 %) žen nikoliv.

Graf č. 15 zobrazuje rozdílnost odpovědí v obou krajích. Zatímco většina respondentek z Královéhradeckého kraje považovala podané informace za nedostačující, v kraji Pardubickém tomu bylo naopak. Tento výsledek poukazuje na dobrou činnost

novorozeneckého personálu v Pardubické krajské nemocnici a.s., který k dostatečné informovanosti žen využívá nástěnky, brožury a fotografie o novorozeneckém screeningu. (Tab. č. 10.15, Graf č. 10.15).

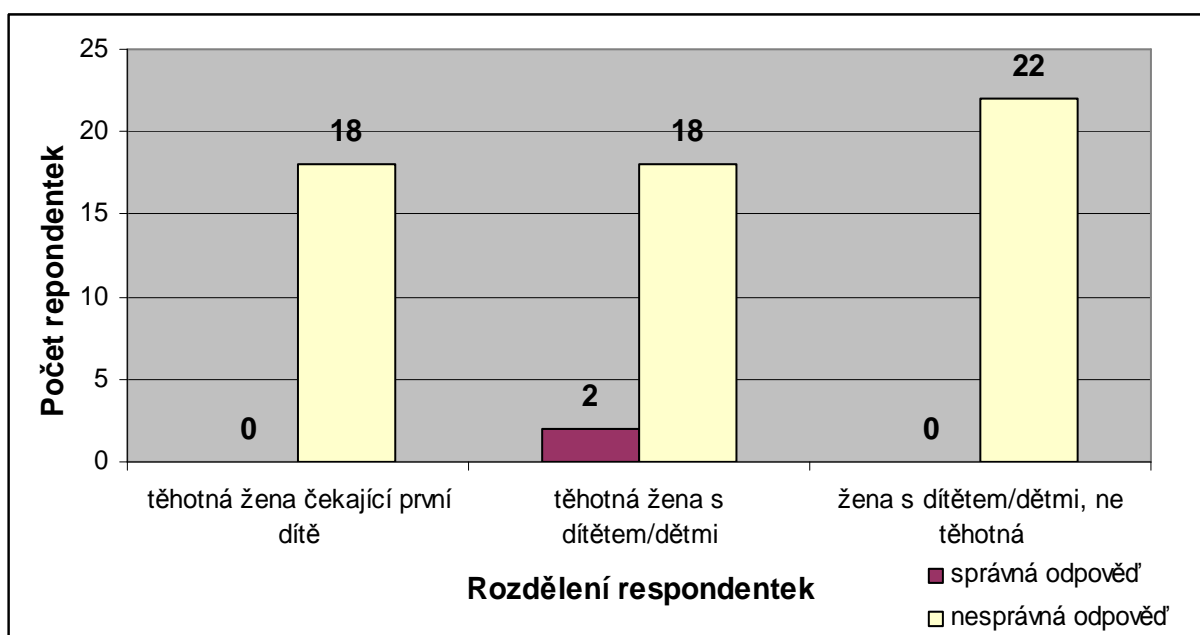
**Otázka č. 16**

Vyberte nemoci, na které není zaměřen novorozenecký screening.

- a) Fenylketonurie,
- b) kongenitální hypotyreóza,
- c) tuberkulóza,
- d) kongenitální adrenální hyperplazie,
- e) nemoci srdce,
- f) kapavka,
- g) porucha vývoje kyčelního kloubu,
- h) šedý zákal,
- i) sluchové vady,
- j) leukémie,
- k) nemoci ledvin,
- l) neprůchodnost tlustého střeva,
- m) nemoci mozku,
- n) cystická fibróza.

Tab. č. 10.16 Přehled správných odpovědí

Odpovědi	těhotná žena čekající první dítě		těhotná žena s dítětem/děťmi		žena s dítětem/děťmi, ne těhotná	
	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)	$n_i$	$f_i$ (%)
správná odpověď	0	0,00	2	10,00	0	0,00
nesprávná odpověď	18	100,00	18	90,00	22	100,00
$\Sigma$	<b>18</b>	<b>100</b>	<b>20</b>	<b>100</b>	<b>22</b>	<b>100</b>



**Graf. č. 10.16 Přehled správných odpovědí**

Tato otázka byla zaměřena na znalosti již všech respondentek o novorozeneckém screeningu. Ženy měly za úkol vybrat z nabízených možností nemoci, na které není zaměřen novorozenecký screening. Porovnávám vědomosti ve třech skupinách jako v otázkách č. 9 a 10. V první skupině (těhotné ženy čekající první dítě) všech 18 (100,00%) žen zvolilo nesprávné možnosti. Ve druhé skupině (těhotné ženy s dítětem/děťmi) 2 (10,00 %) ženy zvolily správnou možnost, že **novorozenecký screening není zaměřen na tuberkulózu, nemoci srdce, leukémii a neprůchodnost tlustého střeva** a 18 (90,00 %) žen označilo nesprávné možnosti. Všech 22 (100,00 %) žen ve třetí skupině zvolilo nesprávné možnosti. Za správnou odpověď jsem považovala, pokud respondentky označily pouze tyto 4 správné odpovědi.

Výsledek otázky poukazuje na to, že kromě dvou respondentek všechny dotazované ženy nedokázaly vybrat nemoci, na které se nezaměřuje novorozenecký screening. Z toho vyplývá, že dotazované ženy mají neucelené a nedostatečné informace o novorozeneckém screeningu. Mezi nejčastější chyby, kterých se ženy dopouštěly, bylo označení více nemocí než 4 správné. (Tab. č. 10.16, Graf č. 10.16).

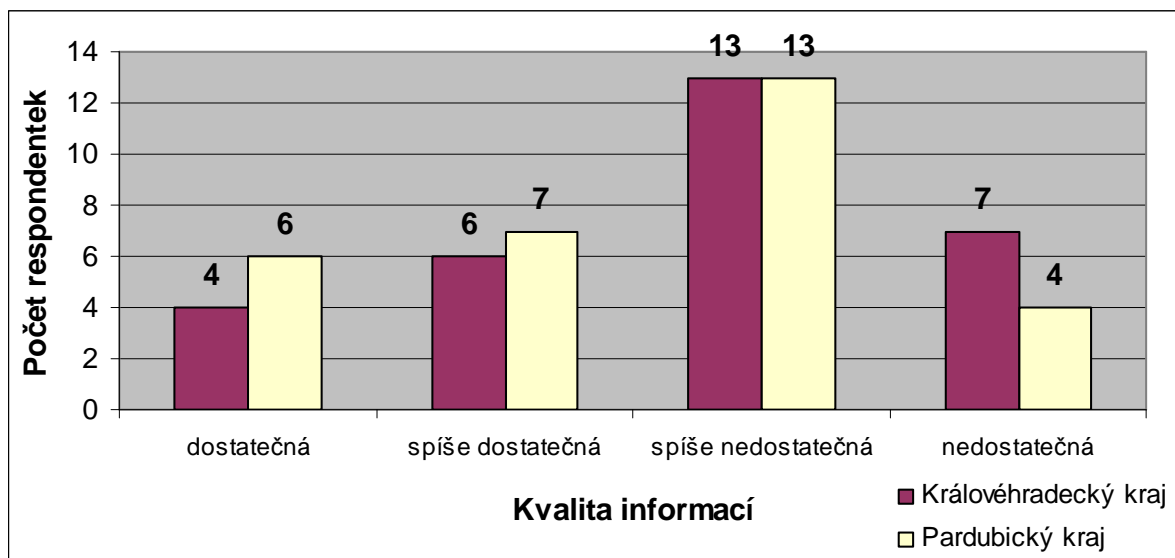
### Otázka č. 17

Kvalitu informací o novorozeneckém screeningu hodnotíte jako:

- a) Dostatečné,
- b) spíše dostatečné,
- c) spíše nedostatečné,
- d) nedostatečné.

Tab. č. 10.17 Kvalita informací o novorozeneckém screeningu

Kvalita informací	Královéhradecký kraj		Pardubický kraj	
	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)	n <sub>i</sub>	f <sub>i</sub> (%)
dostatečná	4	13,33	6	20,00
spíše dostatečná	6	20,00	7	23,33
spíše nedostatečná	13	43,33	13	43,33
nedostatečná	7	23,33	4	13,33
<b>Σ</b>	<b>30</b>	<b>100</b>	<b>30</b>	<b>100</b>



Graf č. 10.17 Kvalita informací o novorozeneckém screeningu

V otázce č. 17 respondentky hodnotily kvalitu informací o novorozeneckém screeningu. Měly na výběr ze 4 možných odpovědí. Výsledky jsem opět porovnala v Královéhradeckém a Pardubickém kraji. V Královéhradeckém kraji uvedly 4 (13,33 %) ženy dostatečnou kvalitu informací, v Pardubickém kraji to bylo 6 (20,00 %) žen. Jako spíše dostatečnou kvalitu informací v Královéhradeckém kraji uvedlo 6 (20,00 %) žen a v Pardubickém 7 (23,33 %)

žen. Nejvíce respondentek, shodně 13 (43,33 %) v obou krajích, označilo kvalitu informací za spíše nedostatečnou. Sedm (23,33 %) žen v kraji Královéhradeckém a 4 (13,33 %) ženy v kraji Pardubickém považují kvalitu informací o novorozeneckém screeningu za nedostatečnou.

Většina dotazovaných žen považuje kvalitu informací o novorozeneckém screeningu za spíše nedostatečnou. Graf uvedený výše však ukazuje na to, že ženy z Pardubického kraje hodnotí kvalitu těchto informací o něco lépe než ženy z kraje Královéhradeckého. Podobně tomu bylo i u otázky č. 15, kde ale byla hodnocena pouze dostatečnost informací podaných šestinedělkám po porodu. (Tab. č. 10.17, Graf č. 10.17).

### Otázka č. 18

Myslíte si, že novorozenecký screening je důležitý?

(svou odpověď zdůvodněte)

- a) Ano .....,  
b) ne.....

Tab. č .10.18.1 Důležitost novorozeneckého screeningu

Důležitost novorozeneckého screeningu	$n_i$	$f_i$ (%)
Ano	60	100,00
Ne	0	0,00
$\Sigma$	<b>60</b>	<b>100</b>

Poslední otázkou jsem zjišťovala, zda je novorozenecký screening z pohledu respondentek důležitý. Svoji odpověď měly respondentky zdůvodnit dle svého uvážení. Všechny 60 (100,00 %) žen si myslí, že novorozenecký screening je důležitý. Přehled zdůvodnění je uveden v následující tabulce. (Tab. č. 10.18.1).

Tab. č. 10.18.2 Důvody zvolených odpovědí

Důvody zvolených odpovědí	$n_i$	$f_i$ (%)
včasné odhalení vrozených vad a chorob	39	65,00
informovanost rodičů o zdraví dítěte	7	11,67
každý chce mít zdravé dítě	2	3,33
znát všechna rizika	1	1,67
možnost volby	1	1,67
nevím	10	16,67
<b>Celkem</b>	<b>60</b>	<b>100</b>

Zdůvodnění důležitosti novorozeneckého screeningu zobrazuje výše uvedená tabulka. Třicet devět (65,00 %) žen vidí důležitost novorozeneckého screeningu ve včasné odhalení vrozených vad a chorob, 7 (11,67 %) žen svoji odpověď zdůvodnilo informovaností rodičů o zdraví dítěte. Dvě (3,33 %) ženy napsaly, že každý chce mít zdravé dítě, 1 (1,67 %) žena odpověď odůvodnila znalostí všech rizik, taktéž 1 (1,67 %) žena napsala možnost volby a 10 (16,67 %) žen nevědělo, jak odpověď odůvodnit. (Tab. č. 10.18.2).

## 11 Diskuze

V této části bakalářské práce interpretuji výsledky dotazníkového šetření a porovnávám je s předem stanovenými výzkumnými záměry.

### **Výzkumný záměr č. 1 – Domnívám se, že většina dotazovaných žen není spokojena s kvalitou informací o novorozeneckém screeningu.**

První výzkumný záměr je spjat s dotazníkovými otázkami č. 15 a 17. Patnáctá otázka, která byla určena pouze respondentkám s dětmi, zjišťovala, zda byly informace o novorozeneckém screeningu pro dotazované ženy v porodnici dostačující. Výsledky této otázky byly v Královéhradeckém a Pardubickém kraji rozdílné. V Královéhradeckém kraji se mi tento výzkumný záměr potvrdil a více než polovina dotazovaných žen považovala informace o novorozeneckém screeningu za nedostačující. Na Pardubicku tento první výzkumný záměr potvrzen nebyl a zde většina respondentek považovala tyto informace za dostačující.

Sedmnáctá otázka byla určena již všem respondentkám a zkoumala, jak dotazované ženy hodnotí kvalitu informací o novorozeneckém screeningu. V obou porovnávaných krajích převažovala odpověď spíše nespokojena. Tím se mi můj výzkumný záměr potvrdil.

### **Výzkumný záměr č. 2 – Předpokládám, že většina respondentek nezná nemoci, na které je novorozenecký screening zaměřen.**

Tento výzkumný záměr se váže k dotazníkové otázce č. 16. Tato znalostní otázka měla za úkol zjistit, jaký mají respondentky přehled o nemocech, na které se zaměřuje novorozenecký screening. Ženy měly vybrat z nabízených 14ti nemocí 4, na které se novorozenecký screening neorientuje. Výsledky této otázky jsem porovnávala ve 3 skupinách. Ženy, které v době sběru dat byly těhotné a čekaly první dítě, dále ženy, které v době sběru dat byly těhotné, ale jsou již matkami a ženy, které v době sběru dat nebyly těhotné, ale také jsou už matkami. Pouze 2 respondentky, které v době sběru dat byly těhotné a zároveň jsou již matkami, dokázaly správně vybrat zmíněné 4 nemoci, na které se nezaměřuje novorozenecký screening. Tento výzkumný záměr se mi tedy potvrdil.



**Výzkumný záměr č. 3 – Domnívám se, že vícerodičky budou mít více informací o novorozeneckém screeningu než prvorodičky.**

Třetí výzkumný záměr se vztahuje k dotazníkovým otázkám č. 9. a 10. V obou těchto položkách jsem výsledky opět porovnávala ve 3 již zmíněných skupinách. Devátá otázka směřovala k dělení novorozeneckého screeningu. Zde většina respondentek zvolila nesprávnou odpověď, tudíž výzkumný záměr se mi nepotvrdil, a vícerodičky neměly více informací o novorozeneckém screeningu, konkrétně o jeho dělení.

Desátá otázka byla zaměřena na kalmetizaci. Respondentek jsem se ptala, zda patří kalmetizace do novorozeneckého screeningu. Zatímco většina prvorodiček zvolila nesprávnou odpověď ano, u vícerodiček převažovala správná možnost, že kalmetizace nepatří do novorozeneckého screeningu. V této otázce se mi tedy výzkumný záměr potvrdil.

**Výzkumný záměr č. 4 – Předpokládám, že informace o novorozeneckém screeningu nejčastěji podával ženám po porodu personál z novorozeneckého oddělení, kde se dítě narodilo (lékaři, sestry).**

Poslední výzkumný záměr je spojen s dotazníkovou otázkou č. 13. Tato otázka byla určena pouze respondentkám, které byly v době sběru dat již matkami, a zjišťovala, kdo ženy po porodu informoval o screeningu jejich dětí. Respondentky mohly uvést více možností. Domnívala jsem se, že tyto informace nejčastěji poskytoval novorozenecký personál. Výsledky otázky mě překvapily, protože nejvíce dotázaných žen uvedlo, že je nikdo o screeningu neinformoval. Až na druhém, respektive třetím místě skončil novorozenecký personál, konkrétně sestry a lékaři. Poslední výzkumný záměr se mi tedy nepotvrdil.

## Závěr

Pro zpracování mé bakalářské práce jsem si vybrala téma „Informovanost žen o screeningových vyšetřeních u novorozence“. Toto téma se mi zdálo zajímavé už jen proto, že dle mého názoru nejsou ženy o tomto programu dostatečně informovány jako např. o kojení nebo očkování dětí. Nejdříve jsem měla obavy, zda k tomuto tématu budu schopna sehnat dostatek odborné a kvalitní literatury. Postupem času jsem však zjistila, že literatury a informací o novorozeneckém screeningu je dostatek.

Cílem bakalářské práce bylo zjistit a následně zhodnotit informovanost žen o novorozeneckém screeningu a také to, kdo tyto informace ženám po porodu nejčastěji poskytuje. Respondentky jsem rozdělila do 3 skupin na těhotné ženy, které čekaly své první dítě, na těhotné, které byly v době sběru dat už matkami, a na ženy, které nebyly v době sběru dat těhotné, ale měly již děti.

Po provedení a vyhodnocení dotazníkového šetření se ukázalo, že informace o novorozeneckém screeningu u žen jsou velmi povrchní. Respondentky sice věděly, co znamená pojem novorozenecký screening, ale už ho nedovedly následně rozdělit nebo určit choroby, které se do něj zahrnují. Největším překvapením pro mě byla velmi malá informovanost u žen po porodu, tedy těch, co byly v době sběru dat těhotné a byly již matkami i respondentek, které v době sběru dat těhotné nebyly, ale také již mají děti. O novorozeneckém screeningu nebyla informovaná více než třetina žen. Tato skutečnost poukazuje na špatnou komunikaci mezi ošetřujícím personálem a matkami. Každá matka by měla mít přirozeně právo na dostatečné a kvalitní informace, a to nejen o vyšetřeních patřících do novorozeneckého screeningu. Tyto informace by měl sdělovat kvalifikovaný ošetřující personál novorozeneckého oddělení nebo lékař formou srozumitelnou a přijatelnou pro matku. Vhodným doplněním znalostí by také mohly být informační letáky, brožury fotografie, apod. Pozdější seznámení s výsledkem a případnými dalšími vyšetřeními by mělo být samozřejmostí.

Celkově hodnotím svou bakalářskou práci jako velmi přínosnou a obohacující o nové znalosti. Se zájmem jsem prostudovala množství kvalitních materiálů a literatury. Načerpala jsem mnoho vědomostí, poznatků a postupů, které mohu aplikovat v praxi a pomalu začít měnit skutečnost o malé informovanosti a špatné komunikaci.

## Soupis bibliografických citací

1. BALAŠČAKOVÁ, M., et al. Současné metodické postupy a přehled preimplantační, prenatalní a postnatalní DNA diagnostiky cystické fibrózy v České republice. *Československá pediatrie*. 2008, 63, 2, s. 62-75. ISSN 1422-2140.
2. BOREK I. a kol. *Vybrané kapitoly z neonatologie a ošetrovatelské péče*. 2. doplněné vydání. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2001. 328 s. ISBN 80-7013-338-4.
3. ČECH E. a kol. *Porodnictví*. 2. vydání. Praha : Grada, 2006. 544 s. ISBN 80-247-1313-9.
4. DORT, J. *Neonatologie : Vybrané kapitoly pro studenty LF*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. 101 s. ISBN 80-246-0790-5.
5. FENDRYCHOVÁ J., BOREK I. a kol. *Intenzivní péče o novorozence*. 1. vydání. Brno : Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2007. 403 s. ISBN 80-7013-338-4.
6. HRODEK, O.; VAVŘINEC, J. *Pediatrie*. 1. vydání. Praha : Galén, 2002. 767 s. ISBN 80-7262-178-5.
7. CHLÁDEK, PETR; TRČ, TOMÁŠ . Vrozená vývojová dysplazie kyčelní - diagnostická a léčebná úskalí. *Postgraduální medicína*. 2006, 3, s. 30-37.
8. LEBL J., PROVAZNÍK K., HEJCMANOVÁ L. a kol. *Preklinická pediatrie*. 2. přepracované vydání. Praha : Galén, 2007. 248 s. ISBN 978-80-7262-438-6.
9. LEBL J., ZAPLETALOVÁ J., KOLOUŠKOVÁ S. a kol. *Dětská endokrinologie*. 1. vydání. Praha : Galén, 2004. 480 s. ISBN 80-7262-250-1.
10. MAREŠOVÁ, GABRIELA; HAZMUKOVÁ, PETRA. Novorozenecký screening. *Sestra*. 2010, 01, s. 46-47.
11. PROCHÁZKOVÁ, D. Představujeme metabolická centra v ČR a SR. *Metabolík*. 2004, 4, 2, s. 3-3. ISSN 1214-3057.
12. SEDLÁŘOVÁ P. a kol. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. 1. vydání. [s.l.] : Grada, 2008. 248 s. ISBN 80-247-1613-5.
13. *Česká společnost otorhinolaryngologie a chirurgie hlavy a krku* [online]. 2005-2010 [cit. 2010-02-22]. Screening sluchu – podkladové materiály pro jednání o možnostech podpory screeningu sluchu. Dostupné z WWW: <<http://otolaryngologie.cz/screening-sluchu-podkladove-materialy-pro-jednani-o-moznostech-podpory-screeningu-sluchu-2/>>.

14. HEJCMANOVÁ, LUDMILA. Trocha historie i současnosti : Fenylylketonurie - historie a osobnosti. *Metabolík* [online]. 2001, 1, 2, [cit. 2009-11-16]. Dostupný z WWW: <[http://www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2001/metabolik\\_2\\_2001.pdf](http://www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2001/metabolik_2_2001.pdf)>.
15. HNÍKOVÁ, OLGA. Kongenitální hypotyreóza. *Pediatric pro praxi* [online]. 2005, 3, [cit. 2010-03-03]. Dostupný z WWW: <<http://www.pediatricpropraxi.cz/artkey/ped-200503-0003.php>>.
16. KOMÍNEK, PAVEL. *Medical Tribune CZ : Tribuna lékařů a zdravotníků* [online]. 20.04.2009 [cit. 2010-03-12]. Screening sluchu – současné možnosti vyšetřování . Dostupné z WWW: <<http://www.tribune.cz/clanek/13748>>.
17. *Lekari-online.cz* [online]. 28.10.2008, 24.11.2009 [cit. 2010-02-08]. Ultrazvukové vyšetření kyčlí kojenců. Dostupné z WWW: < <http://www.lekari-online.cz/ortopedie/zakroky/ultrazvukove-vysetreni-kycli-kojencu> >.
18. *Národní sdružení PKU a jiných dědičných metabolických poruch* [online]. 2009 [cit. 2010-02-02]. Metabolické nemoci. Dostupné z WWW: <<http://www.nspku.cz/nemoci/nemoci.html>>.
19. *Novorozenecký screening* [online]. 2009 [cit. 2010-03-14]. Historie novorozeneckého screeningu v ČR. Dostupné z WWW: <<http://www.novorozeneckyscreening.cz/index.php?pg=lekari--historie-novorozeneckeho-screeningu-v-cr>>.
20. ŠŤASTNÁ, SYLVIE, et al. O krok dál v prevenci dědičných poruch metabolismu. *Sanquis* [online]. 2006, 48, [cit. 2010-02-16]. Dostupný z WWW: <<http://www.sanquis.cz/index.php?linkID=art182>>.
21. ZEŽULOVÁ, DAGMAR . *Meredit* [online]. 31.1.2008 [cit. 2010-01-24]. Ultrazvuková vyšetření ledvin u novorozenců a kojenců . Dostupné z WWW: <<http://www.meredit.cz/content/view/93/58/>>.
22. ČR. Celoplošný screening vrozené katarakty v ČR . In *Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR* , 2005, 9, s. 27. Dostupný také z WWW: <[http://www.mzcr.cz/Odbornik/dokumenty/vestnik\\_1870\\_1030\\_3.html](http://www.mzcr.cz/Odbornik/dokumenty/vestnik_1870_1030_3.html)>.
23. ČR. Metodický návod k zajištění celoplošného novorozeneckého laboratorního screeningu. In *Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR* , 2009, 6, s. 7-14. Dostupný také z WWW: <[http://www.mzcr.cz/Odbornik/dokumenty/vestnik\\_2349\\_1036\\_3.html](http://www.mzcr.cz/Odbornik/dokumenty/vestnik_2349_1036_3.html)>.

## **Seznam příloh**

Příloha A – Obrázek screeningového klinického vyšetření dysplazie kyčelních kloubů (str. 69)

Příloha B – Ukázka novorozeneckého screeningu kongenitální katarakty (str. 70)

Příloha C – Ukázka správně odebraného vzorku krve na screeningové kartičce (str. 71)

Příloha D – Ukázka nesprávně odebraných vzorků krve na screeningové kartičce (str. 72)

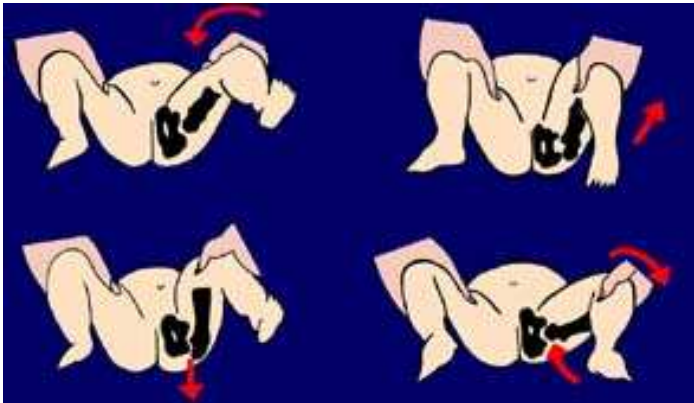
Příloha E – Postup při odběru kapky krve u laboratorního novorozeneckého screeningu (str. 73 – 74)

Příloha F – Ukázka screeningového vyšetření sluchu (str. 75)

Příloha G – Dotazník použitý při výzkumném šetření (str. 76 – 80)

## Příloha A

### Obrázek screeningového klinického vyšetření dysplazie kyčelních kloubů



(<http://www.zadeh.co.uk/paediatricorthopaedics/paediatricorthopaedics.htm>)

[cit. 2010-03-05]

## Příloha B

### Ukázka novorozeneckého screeningu kongenitální katarakty



(<http://www.nemjbc.cz/cs/o-nas/tiskove-zpravy/tiskove-zpravy-2008/rijen-2008/screeningova-vysetreni-u-novorozencu.html>)

[cit. 2010-02-22]

## **Příloha C**

### **Ukázka správně odebraného vzorku krve na screeningové kartičce**










(<http://www.novorozeneckyscreening.cz/index.php?pg=lekari--odber-vzorku-krve>)

[cit. 2010-03-27]



## Příloha D

### Ukázka nesprávně odebraných vzorků krve na screeningové kartičce

Nesprávné vzorky	Možné příčiny	Obrázek
Množství vzorku nepostačující pro testování	<ul style="list-style-type: none"> <li>Odstranění filtračního papírku dříve, než krev úplně vyplnila kroužek nebo než prosákla na druhou stranu</li> <li>Aplikace krve na filtrační papírek pomocí kapiláry</li> <li>Filtrační papírek se dostal do kontaktu s rukou nebo rukavicí nebo látkami jako krém na ruce nebo pudr apod. před nebo po odebrání vzorků.</li> </ul>	
Vzorek je poškrábaný nebo odřený.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Aplikace krve pomocí kapiláry nebo jiné pomůcky.</li> </ul>	
Vzorek nebyl dostatečně suchý před odesláním.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vzorek byl odeslán, aniž by byl ponechán k uschnutí po dobu alespoň čtyř hodin.</li> </ul>	
Vzorek je přesaturovaný.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Aplikace nadměrného množství krve na filtrační papírek, většinou pomocí kapiláry nebo jiné pomůcky.</li> <li>Aplikace krve na obě strany filtračního papírku.</li> </ul>	
Vzorek je zředěný, odbarvený nebo znečištěný.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Zmáčknutí nebo ždímání oblasti kolem místa vpichu</li> <li>Filtrační papírek se dostal do kontaktu s rukou nebo rukavicí nebo látkami jako etylalkohol, dětská výživa, antiseptický roztok, voda, krém na ruce nebo pudr apod. před nebo po odebrání vzorků.</li> <li>Vzorky byly vystaveny přímému působení horka.</li> </ul>	
Vzorek vykazuje kroužky séra.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Nebyl utřen etylalkohol z místa vpichu před samotným píchnutím.</li> <li>Filtrační papírek se dostal do kontaktu s etylalkoholem, krémem na ruce apod.</li> <li>Přílišné zmáčknutí oblasti kolem místa vpichu.</li> <li>Nesprávné sušení vzorku.</li> <li>Aplikace krve na filtrační papírek pomocí kapiláry</li> </ul>	
Vzorek je sražený nebo navrstvený	<ul style="list-style-type: none"> <li>Vícenásobné přiložení stejného kroužku na filtračním papírku ke kapce krve.</li> <li>Odběr krve na obě strany filtračního papírku.</li> </ul>	

(<http://www.novorozeneckyscreening.cz/index.php?pg=lekari--odber-vzorku-krve>)  
[cit. 2010-02-06]

## Příloha E

### Postup při odběru kapky krve u laboratorního novorozeneckého screeningu



NEWBORN SCREENING BLOOD COLLECTION FORM  
06752821

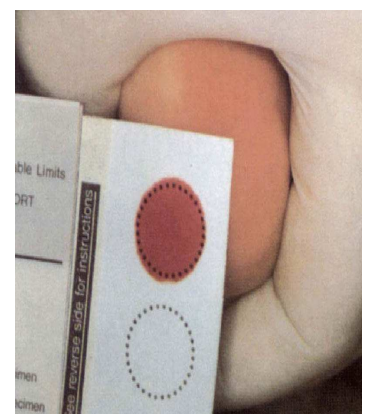
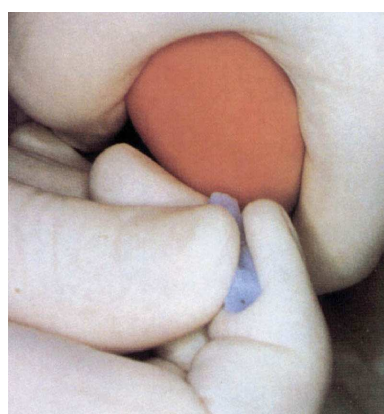
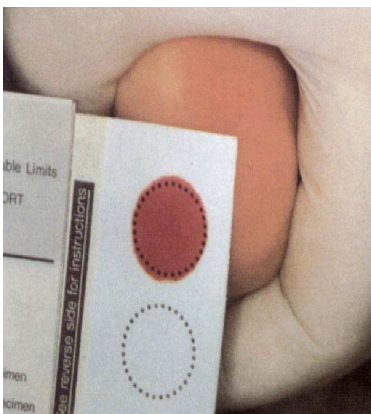
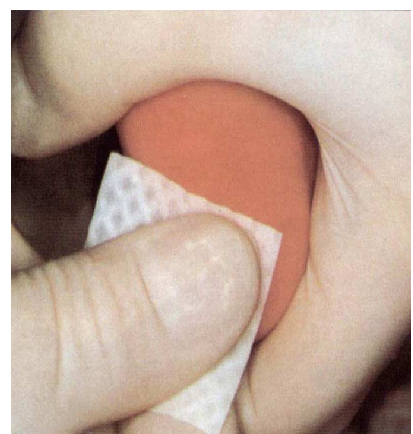
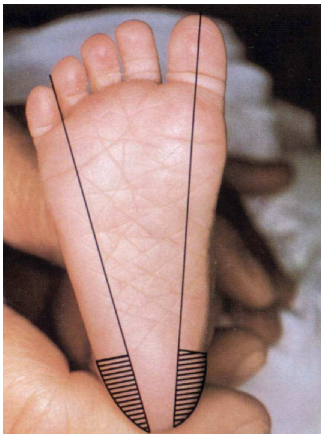
DOB: 03/11/88 | SSN: 3257 | Birth Date: 03/11/88 | Sex: Male (M) | Race: White (W) | Ethnicity: Non-Hispanic (N) | Marital Status: Single (S) | Religion: Other (O) | Education: High School (H) | Occupation: Other (O) | Insurance: Medicaid (M) | State: NY | County: Erie | Hospital: Children's Hospital | Address: 325 Main Street, Buffalo, NY 14202 | Phone: 716-333-3322 | Fax: 716-333-1111

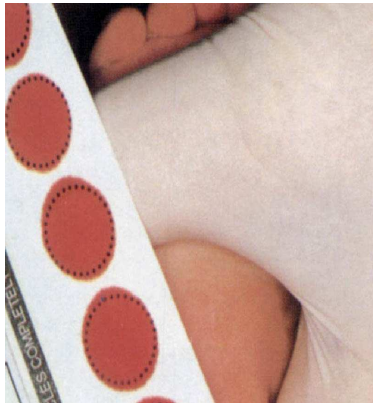
DOB: 0208 | SSN: 999999999 | Birth Date: 999999 | Sex: Male (M) | Race: White (W) | Ethnicity: Non-Hispanic (N) | Marital Status: Single (S) | Religion: Other (O) | Education: High School (H) | Occupation: Other (O) | Insurance: Medicaid (M) | State: NY | County: Erie | Hospital: Children's Hospital | Address: 325 Main Street, Buffalo, NY 14202 | Phone: 716-333-3322 | Fax: 716-333-1111

NAME: ROBERT GUTHRIE, MD | ADDRESS: 7 ANY STREET, BUFFALO, NY 14202 | PHONE: 716-333-3322 | FAX: 716-333-1111

NAME: DOE, JANE | ADDRESS: 7 ANY STREET, BUFFALO, NY 14202 | PHONE: 716-333-3322 | FAX: 716-333-1111

LABORATORY COPY





**NEWBORN SCREENING BLOOD COLLECTION FORM**  
DO NOT USE AFTER JUNE 1989

Lab ID: **06752821**

Infant's Last Name: **DOE** First Initial: **K** Sex:  Male  Female Multiple Birth:  A  B  C  OTHER

Date of Birth: **03/1/88** Birth Weight: **3257** Date of Specimen: **03/15/88** Specimen Collected:  Less than 24 hrs of age  24-48 hrs of age  More than 48 hrs of age  Initial Specimen  Repeat Specimen

Infant's Medical Record No.: **999999999999** Hospital of Birth:  Homebirth  Other:  Mother's Social Security No.: **9999999999** Mother's Name: **DOE, JANE**

Hospital Name: **CHILDREN'S HOSPITAL** Physician Name: **ROBERT GUTHRIE, MD** Address: **1 ANY STREET**  
 City: **BUFFALO** State: **NY** Zip: **14214** Phone: **716-222-2222**  
 County of Residence: **ERIE**

**LABORATORY COPY**



(<http://www.novorozeneckyscreening.cz/index.php?pg=lekari--odber-vzorku-krve>)  
[cit. 2010-03-04]

## Příloha F

### Ukázka screeningového vyšetření sluchu



(<http://www.nemjbc.cz/cs/o-nas/tiskove-zpravy/tiskove-zpravy-2008/rijen-2008/screeningova-vysetreni-u-novorozencu.html>)

[cit. 2009-12-17]

## **Příloha G**

### **Dotazník použitý při výzkumném šetření**

Vážené respondentky,

jsem studentkou 3. ročníku Fakulty zdravotnických studií Univerzity Pardubice, obor porodní asistentka. Dovolte mi, prosím, oslovit Vás tímto dotazníkem, jenž se zabývá informovaností žen o screeningovém vyšetření u novorozence. Údaje získané z výzkumného šetření poslouží pouze jako podklad pro moji bakalářskou práci. Vyplnění tohoto dotazníku je zcela anonymní. Za Vaši ochotu a Vámi věnovaný čas velice děkuji.

Kamila Mahelová

#### **Otázka č. 1**

**Jste:**

- a) těhotná a čekáte své první dítě,
- b) těhotná a čekáte své druhé (třetí, ...) dítě,
- c) již matkou dítěte/děti a nejste těhotná.

#### **Otázka č. 2**

**Věk Vašeho dítěte/Vašich dětí je:**

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 1 jste zvolila možnost B nebo C).

- a) do 10 let,
- b) nad 10 let.

#### **Otázka č. 3**

**Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?**

- a) Základní,
- b) střední odborné (bez maturity),
- c) střední odborné (s maturitou),
- d) vyšší odborné,
- e) vysokoškolské.

**Otázka č. 4**

**Ve kterém kraji bydlíte?**

- a) Královehradecký,
- b) Pardubický,
- c) jiný.....

**Otázka č. 5**

**Novorozenecký screening je:**

- a) Soubor vyšetření, která se provádí u novorozenců za účelem včasného odhalení vrozených či dědičných vad,
- b) celkové speciální vyšetření novorozence po porodu prováděné jen ve fakultních nemocnicích a není hrazeno pojišťovnamí,
- c) pravidelné rentgenové a ultrazvukové vyšetření dělané opakovaně novorozencům do 4 týdnů po porodu.

**Otázka č. 6**

**Navštěvujete (nebo jste navštěvovala) předporodní kurz?**

- a) Ano - pravidelně všechny kurzy,
- b) ano, ale občas jsem vynechala,
- c) ne.

**Otázka č. 7**

**Byly součástí kurzu i informace o novorozeneckém screeningu?**

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 6 jste zvolila možnost A nebo

B)

- a) Ano,
- b) ne.

**Otázka č. 8**

**Kdo Vás na kurzu informoval o novorozeneckém screeningu?** (Můžete uvést více odpovědí.)

(Na tuto otázku odpovídejte pouze v tom případě, že v otázce č. 7 jste zvolila možnost A)

- a) Porodní asistentka,
- b) lékař z porodnicko-gynekologického oddělení,
- c) pediatr,
- d) někdo jiný.....

**Otázka č. 9**

**Novorozenecký screening se dělí na:**

- a) časný x pozdní,
- b) povinný x nepovinný,
- c) dívčí x chlapecký.

**Otázka č. 10**

**Patří kalmetizace do novorozeneckého screeningu?**

- a) Ano,
- b) ne.

**Otázka č. 11**

**Setkala jste se někde s informačními materiály o novorozeneckém screeningu (např. brožury, prospekty, apod.)?**

- a) Ano – Kde?.....,
- b) ne.

**Otázka č. 12**

**Kdo by podle Vás měl informovat budoucí matku o novorozeneckém screeningu?**

(Seřaďte odpovědi pomocí číslic od nejdůležitější po nejméně důležité)

- a) Odborné publikace,
- b) sdělovací prostředky (TV, rádio, časopisy,...) ,
- c) v prenatální poradně,
- d) rodina, přátelé...,
- e) v porodnici novorozenecký personál,

- f) obvodní gynekologický lékař,
- g) internet,
- h) pediatr na předporodním kurzu.

**Otázky č. 13 – 15 vyplní pouze respondentky, které mají již dítě/děti.**

**Otázka č. 13**

**Kdo Vás po porodu informoval o screeningu Vašeho dítěte?** (Můžete uvést více odpovědí.)

- a) Sestry z novorozeneckého oddělení,
- b) lékař z novorozeneckého oddělení,
- c) porodní asistentka,
- d) lékař z oddělení šestinedělí,
- e) obvodní dětský lékař,
- f) někdo jiný.....,
- g) nikdo.

**Otázka č. 14**

**Informace o novorozeneckém screeningu byly v porodnici většinou v:**

- a) v tištěné formě,
- b) mluvené formě,
- c) obojí.

**Otázka č. 15**

**Byly pro Vás tyto informace dostačující?**

- a) Ano,
- b) ne.

Jaké informace Vám chyběly? .....



**Otázka č. 16**

**Vyberte nemoci, na které není zaměřen novorozenecký screening.**

- a) Fenyلكetonurie,
- b) kongenitální hypotýeróza,
- c) tuberkulóza,
- d) kongenitální adrenální hyperplazie,
- e) nemoci srdce,
- f) kapavka,
- g) porucha vývoje kyčelního kloubu,
- h) šedý zákal,
- i) sluchové vady,
- j) leukémie,
- k) nemoci ledvin,
- l) neprůchodnost tlustého střeva,
- m) nemoci mozku,
- n) cystická fibróza.

**Otázka č. 17**

**Kvalitu informací o novorozeneckém screeningu hodnotíte jako:**

(Na tuto otázku odpovídejte již všechny)

- a) dostatečné,
- b) spíše dostatečné,
- c) spíše nedostatečné,
- d) nedostatečné.

**Otázka č. 18**

**Myslíte si, že novorozenecký screening je důležitý?**

(svou odpověď zdůvodněte)

- a) Ano .....
- b) ne.....

## Seznam použitých zkratek

ČSR	Československá republika
ČR	Česká republika
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
ELBW	Extremely Low Birth Weight
LBW	Low Birth Weight
MZ	Ministerstvo zdravotnictví
OKBH	Oddělení klinické biochemie a hematologie
RNA	Ribonukleová kyselina
UNICEF	United Nations Children´s Fund (Dětský fond Organizace spojených národů)
USA	United states of America (Spojené státy americké)
VLBW	Very Low Birth Weight
WHO	World Health Organisation (Světová zdravotnická organizace)