

UNIVERZITA PARDUBICE
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2019

Eliška Urbanová

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu

Eliška Urbanová

Bakalářská práce

2019

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2017/2018

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Eliška Urbanová**
Osobní číslo: **Z16106**
Studijní program: **B5349 Porodní asistence**
Studijní obor: **Porodní asistentka**
Název tématu: **Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu**
Zadávací katedra: **Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce**

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

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

Rozsah grafických prací: dle doporučení vedoucího

Rozsah pracovní zprávy: 35 stran

Forma zpracování bakalářské práce: tištěná/elektronická

Seznam odborné literatury:

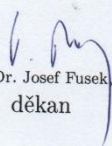
1. DORT J.; DORTOVÁ E.; JEHLIČKA P. Neonatologie. 2. upr. vyd. Praha: Karolinum, 2013. ISBN 978-80-246-2253-8.
2. HOFFMANN, G. F.; ŠTASTNÁ, S. Dědičné metabolické poruchy. 1. vyd. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-0831-0.
3. JABOR, A. Vnitřní prostředí. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-1221-5.
4. LEBL, J.; PROVAZNÍK, K.; HEJCMANOVÁ, L. Preklinická pediatrie. 2. přeprac. vyd. Praha: Galén, c2007. ISBN 978-80-7262-438-6.
5. MUNTAU, A. Pediatrie. 2. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.

Vedoucí bakalářské práce: Eva Welge, MSc BSc


Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání bakalářské práce: 1. prosince 2017

Termín odevzdání bakalářské práce: 9. května 2019


prof. MUDr. Josef Fusek, DrSc.
děkan

L.S.


Mgr. Markéta Moravcová, Ph.D.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 4. února 2019

PROHLÁŠENÍ AUTORA

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.

Beru na vědomí, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších předpisů, a směrnicí Univerzity Pardubice č. 9/2012, bude práce zveřejněna v Univerzitní knihovně a prostřednictvím Digitální knihovny Univerzity Pardubice.

V Pardubicích dne 29. 4. 2019

Eliška Urbanová

PODĚKOVÁNÍ

Na tomto místě bych ráda poděkovala paní Evě Welge, MSc, BSc, vedoucí mé bakalářské práce, za odborné vedení, ochotu, poskytnutí cenných rad a čas, který mi věnovala. Dále bych chtěla poděkovat respondentkám, s jejichž pomocí se mi podařilo naplnit cíl praktické části této práce. V neposlední řadě pak patří mé poděkování mé rodině za podporu během celého mého studia.

ANOTACE

Tématem bakalářské práce je edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu. První, teoretická část, vysvětluje podstatu novorozeneckého laboratorního screeningu, následuje popis metabolických poruch a endokrinních onemocnění, na něž se laboratorní novorozenecký screening zaměřuje, dále pak metody, kterými se provádí. Hlavním cílem druhé, výzkumné části, je vytvořit informační a edukační materiály o novorozeneckém laboratorním screeningu na základě zjištění znalostí žen o laboratorním screeningu. Nedílnou součástí je dotazníkové šetření, zaměřené na ženy po porodu a dětské sestry/porodní asistentky.

KLÍČOVÁ SLOVA

edukační a informační materiály, endokrinní a metabolické poruchy, novorozenec, screening

TITLE

Education of women on laboratory newborn screening

ANNOTATION

The aim of this bachelor thesis was education of women on laboratory newborn screening. Theoretical part explains the nature of neonatal laboratory screening. Furthermore, newborn metabolic disorders and endocrine disorders that are screened in laboratory settings are described as well as methods that are used. In the research, part the main objective was to create information and educational materials on newborn laboratory screening. The questionnaire survey was focused on women after childbirth and nursery nurses.

KEYWORDS

educational materials, endocrine and metabolic diseases, newborn, screening

OBSAH

Úvod.....	11
1 Cíl práce.....	12
2 Teoretická část	13
2.1 Novorozenecký screening	13
2.1.1 Laboratorní novorozenecký screening.....	13
2.2 Vybraná onemocnění vyšetřovaná laboratorním novorozeneckým screeningem.....	15
2.2.1 Endokrinní onemocnění	15
2.2.2 Dědičné metabolické poruchy	17
2.2.3 Cystická fibróza	18
2.3 Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening.....	19
2.3.1 Postup odběru	20
2.3.2 Zvláštnosti odběru.....	21
2.3.3 Postup screeningových laboratoří	21
2.3.4 Výsledky novorozeneckého screeningu.....	22
2.3.5 Následná péče	23
2.4 Lékařská etika	23
2.4.1 Etika laboratorního novorozeneckého screeningu	23
2.4.2 Informovaný souhlas.....	25
2.5 Edukace v porodní asistenci.....	25
3 Praktická část	27
3.1 Metodika práce.....	27
3.2 Cíle a průzkumné otázky praktické části	28
3.3 Charakteristika průzkumného vzorku	29
3.4 Zpracování dat.....	29
3.5 Analýza a interpretace výsledků průzkumu	31
3.5.1 Analýza a interpretace výsledků průzkumu u matek	31

3.5.2	Analýza a interpretace výsledků průzkumu u dětských sester/porodních asistentek	42
4	Návrh informačního plakátu a edukační brožury	47
4.1	Informační plakát	48
4.2	Edukační brožura	49
5	Diskuse.....	53
6	Závěr	59
7	Použitá literatura	61
8	Přílohy.....	66

SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK

Obrázek 14 Pomůcky k odběru laboratorního novorozeneckého screeningu.....	67
Obrázek 15 Nahřátí patičky před odběrem	67
Obrázek 16 Místo vpichu při odběru na novorozenecký screening.....	68
Obrázek 17 Nasátí krevní kapky na screeningovou kartičku.....	68
Obrázek 18 Návrh textu edukačního materiálu	69
Tabulka 5 – <i>Principy včasné detekce chorob (Wilson a Jungner, 1968)</i>	69
Tabulka 6 – <i>Výsledky z dotazníků o edukační brožuře</i>	74

SEZNAM ZKRATEK A ZNAČEK

ČR	Česká republika
DMP	Dědičné metabolické poruchy
CAH	Kongenitální adrenální hyperplazie
CF	Cystická fibróza
CH	Kongenitální hypotyreóza
NS	Novorozenecký screening
PKU	Fenylketonurie

ÚVOD

Tato bakalářská práce se zabývá edukací žen o novorozeneckém screeningu. Jedná se o téma velmi rozsáhlé, a protože je práce limitována svým rozsahem, zaměřila se na laboratorní část novorozeneckého screeningu.

Podle Českého statistického úřadu se v roce 2015 narodilo 110 800 živých novorozenců. U 110 492 novorozenců byl proveden novorozenecký laboratorní screening na vyšetření dědičných metabolických poruch. Procentuálně, 99,7 % všech novorozenců podstoupilo laboratorní screening na vyšetření metabolických poruch. Screening na endokrinní poruchy a cystickou fibrózu podstoupilo 110 756 novorozenců ze 110 800 živých novorozenců, což procentuálně znamená 99,99 % všech novorozenců. Tento screening zachytil 87 novorozenců, kteří trpí některou z vyšetřovaných nemocí (MZ ČR, 2015).

Podle těchto výsledků je zřejmé, že tyto dědičné metabolické a endokrinní poruchy nejsou zcela ojedinělé a stále se vyskytují, tudíž, je trvale žádoucí, aby informovanost laické veřejnosti, ať už ohledně způsobu vyšetření nebo o průběhu a léčbě jednotlivých onemocnění, byla, pokud možno, co nejvyšší.

Ze zahraniční studie, kterou v roce 2006 provedla doktorka Gurian na dětské klinice v nemocnici v Bostonu, bylo zjištěno, že informovanost o novorozeneckém screeningu mezi laickou veřejností je stále poměrně nízká. Ve stejném roce provedla dotazníkové šetření u skupiny rodičů, u kterých vyšel falešně pozitivní výsledek novorozeneckého screeningu (více vysvětleno v kapitole 2.3.4. Výsledky novorozeneckého screeningu) a došla k závěrům, že pouze jedna třetina rodičů pochopila, proč byl dítěti proveden opakovaný odběr. Matky, které věděly důvod opakovaného odběru, byly podstatně méně stresovány. Studie navíc poukázaly na to, že rodiče v případě pozitivních nálezů novorozeneckého screeningu, nejprve čerpají informace z často nespolehlivých zdrojů, jako jsou známí, příbuzní a internet (Gurian, 2006). Z těchto výsledků lze předpokládat, že obdobná situace bude i u rodičů v ČR (i s ohledem na demografické rozdíly). Tato bakalářská práce si tedy klade za cíl ověřit znalost matek o novorozeneckém screeningu a na základě výsledků dotazníkového šetření, vytvořit edukační materiály.

1 CÍL PRÁCE

Hlavním cílem teoretické části této práce je poskytnout základní informace o laboratorním novorozeneckém screeningu. Dále pak, popsat jaké nemoci vyšetřuje, jak se laboratorní novorozenecký screening provádí a jaké může mít výsledky.

Hlavním cílem praktické části práce je zjištění znalostí žen o laboratorním novorozeneckém screeningu a vytvoření informačních a edukačních materiálů o laboratorním screeningu u novorozenců. Tyto materiály budou určeny matkám po porodu a těhotným ženám, především k rozšíření a získání nových informací o novorozeneckém laboratorním screeningu. Podkladem pro vypracování materiálů budou znalostní dotazníky vyplněné matkami po porodu a dotazníky vyplněné sestrami/porodními asistentkami pracujícími na oddělení fyziologických novorozenců.

2 TEORETICKÁ ČÁST

2.1 Novorozenecký screening

Novorozenecký screening (NS) je celoplošné aktivní vyhledávání onemocnění za účelem včasného záchytu a rychlé léčby, dříve, než se nemoc projeví a nezvratně poškodí zdraví novorozence. NS se skládá z klinických vyšetření, selektivních vyšetření a laboratorních vyšetření (Mantau, 2014, s. 556).

V České republice se dělají tato screeningová vyšetření:

- Vyšetření vrozené syfilis,
- **screening dědičných metabolických poruch (DMP),**
- **screening kongenitální hypotyreózy (CH),**
- **screening kongenitální adrenální hyperplazie (CAH),**
- **screening cystické fibrózy (CF),**
- dysplazie kyčelního kloubu,
- screening vrozené katarakty,
- screening sluchových vad (Dort, 2013, s. 20).

Novorozenecký laboratorní screening se provádí pomocí odběru kapilární krve z patičky. Pomocí laboratorního screeningu se vyšetřují endokrinní a metabolické poruchy (Věstník MZ ČR, 2016, s. 3). První vyšetření kapilární krve u novorozenců pomocí filtračního papírku bylo použito v roce 1956 na vyšetření fenylylketonurie. Od té doby se v České republice (ČR) vyšetřuje přes 13 druhů metabolických a endokrinních poruch a v zahraničí až přes 30 onemocnění (Fendrychová et al, 2013, s. 60). Odběr krve na novorozenecký laboratorní screening se provádí odběrem suché krevní kapky. Kapka kapilární krve je nanesena na filtrační papír testovací kartičky a je vysušena. V tomto stavu je vzorek odeslán do laboratoře. Proto název suchá krevní kapka (Spot On Sciences, 2019).

2.1.1 Laboratorní novorozenecký screening

První novorozenecký screening byl použit v 60. letech 20. století ve Spojených státech amerických a byl zaměřen na jednu z metabolických poruch, a to na fenylylketonurii (viz. kapitola 2.2.2 Dědičné metabolické poruchy). Jeho zakladatelem byl profesor Robert Guthriem, který vyvinul způsob, jak diagnostikovat fenylalanin v suché krevní kapce odebrané na filtrační papírek. Tímto se screening fenylylketonurie stal prvním nejrozšířenějším screeningem na světě.

Časem byly vyvinuty postupy pro vyhledávání dalších metabolických a endokrinních chorob z odběru malého množství krve po narození dítěte (MZ ČR, 2018). Od počátečního novorozeneckého screeningu se seznam onemocnění, které jsou vyšetřována NS, stále rozšiřuje. Například ve Spojených státech amerických se vyšetřuje již přes 50 chorob a poruch (Votava et al, 2014, s. 79).

Odborný dohled nad NS má mezinárodní společnost International Society for Neonatal Screening. Tato společnost pravidelně pořádá celosvětové kongresy, kde se snaží zlepšit úroveň provádění NS a zvýšit povědomost o NS. Pravidla ohledně NS v České republice vymezuje „Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče“, který je vydáván Ministerstvem zdravotnictví ČR a je poměrně často aktualizován. Další možností, jak získat informace o NS, je webová stránka <http://www.novorozeneckyscreening.cz..> Tato stránka je také zaštiťována Ministerstvem zdravotnictví ČR a jsou zde zveřejněny veškeré dostupné informace ohledně NS jak pro laickou, tak odbornou veřejnost (Votava et al., 2014, s. 79-81).

Dle Věstníku Ministerstva zdravotnictví České republiky z roku 2016 se u nás pomocí laboratorního screeningu vyšetřuje 18 dědičných poruch.

Mezi endokrinní poruchy řadíme **kongenitální hypotyreózu (CH)** a **kongenitální adrenální hyperplazii (CAH)**.

Mezi dědičné poruchy metabolismu (DPM) patří: argininémie (ARG), citrulinémie I. typu (CIT), deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD), deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD), deficit biotinidázy (BTD), deficit 3 – hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD), deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I), deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II), deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT), **fenyلكetonurie (PKU)** a hyperfenylalaninémie (HPA), glutarová acidurie typ I (GA I), homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma, homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR), izovalerová acidurie (IVA) a **leucinóza** (nemoc javorového sirupu, MSUD).

Samostatnou skupinu tvoří **cystická fibróza (CF)** (Věstník MZČR, 2016, s. 2).

2.2 Vybraná onemocnění vyšetřovaná laboratorním novorozeneckým screeningem

Onemocnění, která jsou níže popsána podrobněji, byla vybrána na základě celostátních výsledků laboratorního novorozeneckého screeningu z roku 2016 v ČR. Z nich vyplývá, že CH byla zachycena u 32 novorozenců, CAH u 11 novorozenců, PKU u 19 novorozenců a CF u 21 novorozenců z celkového počtu 112 888 vyšetřených novorozenců laboratorním novorozeneckým screeningem. Jedná se tedy o nejvíce postihující onemocnění z celého laboratorního screeningu. O leucinóze se pak práce zmiňuje, jelikož je v současnosti stále více diskutována a ve svých projevech i léčbě je velice podobná fenylketonurii (MZ ČR, 2016).

2.2.1 Endokrinní onemocnění

Kongenitální hypotyreóza (CH)

CH je nejčastější vrozené endokrinní onemocnění. Incidence kongenitální hypotyreózy se pohybuje okolo 1:3 000 – 4 000 novorozenců. CH se vyskytuje u pacientů, kteří si nedokáží vytvořit dostatečné množství tyreoidního hormonu. Tyreoidní hormon ovlivňuje vývoj a růst mozku, který je pro kojence do 7. měsíce života velice důležitý. U dětí s kongenitální hypotyreózou, která se neléčí, dochází k narušení vývoje mozku a k nevratnému mentálnímu postižení v různém rozsahu (Bayer, 2011, s. 178-179). Mezi symptomy patří otevřená malá fontanela, protrahovaná novorozenecká žloutenka, neprospívání, nechůť k jídlu, pozdní prořezávání zubů a porucha sluchu (MZ ČR, 2018).

Před zavedením novorozeneckého screeningu se kongenitální hypotyreóza klinicky projevila až v pozdních stádiích, kdy už došlo k ireverzibilnímu poškození centrální nervové soustavy (CNS). Zavedení NS a vyšetření hladiny hormonů přítomné v suché krevní kapce je přínosem hlavně pro děti s primární vrozenou hypotyreózou na základě dysgeneze štítné žlázy nebo dyshormonogeneze (Bayer, 2011, s. 178-179). Dále zavedení NS a celoplošné vyšetřování novorozenců na vrozenou hypotyreózu přispívá k monitoraci zásobování populace jodem (Al Taji, 2018, s. 160). Léčba CH je celoživotní a jedná se o perorální substituci L-tyroxinem, která by se měla zahájit do 14 dnů života novorozence. Dávkování a další pozorování by mělo být konzultováno s dětským lékařem v endokrinologické poradně (Al Taji, Hníková, 2014, s.134).

Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

Další endokrinní poruchou je kongenitální adrenální hyperplazie (CAH). Příčinou CAH je porucha adrenální enzymatické aktivity, která vede ke snížené produkci mineralokortikoidů a glukokortikoidů a k nadbytku androgenů. Snížené množství kortizolu způsobuje zvýšenou sekreci adrenokortikotropního hormonu (ACTH) v hypofýze, a to vede následně ke zvětšení kůry nadledvin. Zároveň dochází ke zvýšené tvorbě steroidních hormonů. Postižené děti nejsou schopny, díky deficitu kortizolu, udržovat přiměřenou hladinu energie a množství glukózy v krvi při stresu způsobeném zraněním nebo onemocněním. Následná letargie nebo až kóma mohou způsobit smrt (Malíková, 2013, s. 9-13).

Aldosteron zajišťuje správné hladiny draslíku a sodíku v krvi. Při omezené produkci aldosteronu se voda a sodík ztrácejí do moči a draslík se hromadí v krvi. Následkem je dehydratace a tzv. metabolický rozvrat, který vede k dehydrataci a může vést až ke smrti. Tento stav typicky nastává v 2. – 4. týdnu života u 75 % novorozenců. Tento typ onemocnění se nazývá „solná porucha“ a jedná se o nejtěžší formu postižení. Kvůli nadbytku androgenů se dívky s vrozenou adrenální hyperplazií rodí s mužským genitálem, což je patrné již při narození. Dle Pradera existují různé stupně: Prader I.= zvětšení klitorisu, až Prader V= mužský genitál bez přítomnosti varlat. Nicméně, vnitřní pohlavní ústrojí, děloha a pochva je normálně funkční a plodnost je zachována. U chlapců se nadbytek androgenů většinou nijak neprojeví, anebo jen zvětšením mužského genitálu. Dalšími symptomy u dětí jsou předčasná puberta, brzký růst pubického ochlupení a rychlá akcelerace růstu (MZ ČR, 2018).

Léčba spočívá v hormonální substituci hydrokortizonem a mineralokortikoidy. Rozhodovat o léčbě by měl dětský endokrinolog a léčba by se měla upravovat podle růstu dítěte. Dívky, které mají známky mužského genitálu podstupují chirurgickou léčbu, která se provádí postupně, první však před dosažením 2 let věku dítěte a druhá před zahájením sexuálního života (Malíková, 2013, s.9-13). Rozsah chirurgické terapie se řídí závažností postižení genitálu. Operace zahrnuje klitoroplastiku se zachováním nervového a cévního prokrvení, dále vaginoplastiku a genitoplastiku, kde dochází k úpravě stydkých pysků (Bayer, 2011, s. 176). Pokud jsou novorozenci diagnostikováni včas a jsou správně léčeni, mohou mít normální vývoj, růst i inteligenci (Malíková, 2013, s.9-13).

2.2.2 Dědičné metabolické poruchy

Fenylketonurie (PKU) je vrozená vada metabolismu. Podstatou této nemoci je deficit enzymu fenylalaninhydroxylázy, který rozkládá fenylalanin. Fenylalanin je aminokyselina, která je součástí molekul rostlinných i živočišných bílkovin. Jestliže organismus není schopen vytvářet enzym fenylalaninhydroxylázu, dochází v organismu k hromadění aminokyseliny fenylalaninu, to pak vede k poruchám centrální nervové soustavy. Poruchy mohou být velmi rychlé a vedou k mentálnímu postižení, až k demenci (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s., 2018). Incidence v ČR je 1: 6 500 a první symptomy se projevují kolem 6 měsíců věku (MZ ČR, 2018). Děti s PKU se při narození projevují jako zdravé. Ke stanovení diagnózy slouží stanovení hladiny fenylalaninu v krvi, pomocí odběru suché krevní kapky novorozence. Odběr krve na screening PKU by se měl provádět až po konzumaci mléka, aby hladina fenylalaninu byla dostatečně vysoká a porucha se dala správně rozpoznat (Lebl, Provazník a Hejčmanová, 2007, s.184). Dle Štajnochrové (2012) mateřské mléko obsahuje stejné množství fenylalaninu jako umělá mléčná výživa.

Pokud není PKU léčena dochází k postupné mentální retardaci, která není patrná ihned po porodu. Mezi další symptomy patří křeče, ekzémy, zápach moči po myšince, špatné držení těla a nápadně světlejší pigmentace novorozence vůči zbytku rodiny, a to světle modré oči, blondaté vlasy a světlá kůže (MZ ČR, 2018). Za základní léčbu PKU se považuje dodržování přísné nízké bílkovinné diety a suplementace vhodných aminokyselin po celý život. Pacienti s PKU nesmějí ve své stravě přijímat žádné bílkoviny. To znamená žádné maso, mléčné výrobky, obiloviny, pečivo, ořechy a určité druhy ovoce a zeleniny (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s., 2018). Je velmi důležité stravovací opatření dodržovat, jelikož i malé porušení dietních návyků může způsobit pokles IQ a nástup výše popsaných symptomů. Velice důležité je pak dodržování diety pro ženy postižené PKU, které chtějí otěhotnět. Při nedodržování přísné diety před a během těhotenství je zde velmi vysoká pravděpodobnost narození postiženého dítěte (MZ ČR, 2018).

Leucinóza (MSUD)

Leucinóza neboli nemoc javorového sirupu je metabolická porucha, která se ve své podstatě velice podobá fenylketonurii. Při leucinóze dochází k poruše při zpracování aminokyselin leucinu, izoleucinu a valinu, které jsou také obsaženy v bílkovinách. Při špatném zpracování aminokyselin se v těle začnou hromadit toxické látky. Tyto látky začnou napadat nervovou soustavu a mozek novorozence. Novorozenec trpící leucinózou se projevuje nesnášenlivostí

potravy, zvracením, otupělostí a zápachem moči a ušního mazu po javorovém sirupu nebo karamelu. Z tohoto důvodu se leucinóze říká nemoc javorového sirupu. Při pozdním záchytu a neléčení leucinózy může u novorozence dojít k nevratnému poškození mozku až mentální retardaci, neprospívání, mozkovému otoku, a nakonec k úmrtí. Celosvětová incidence je 1:185 000 a první projevy této nemoci bývají patrné mezi 4.-7. dnem života. (MZ ČR, 2018).

Léčba leucinózy spočívá v omezení bílkovin ve stravě. Konkrétně omezení leucinu a snížením izoleucinu a valinu. Dále se novorozenci musí dodávat aminokyseliny po celý život, aby odstraněním všech bílkovin nestrádal (Giorgi, 2016). Včasná diagnóza je rozhodující pro dlouhodobý vývoj novorozence. Jak je uvedeno výše, je průběh onemocnění bez léčby pro novorozence fatální. U novorozenců s klasickým průběhem, kde leucinóza je poprvé léčena až 14. den života, je neobvyklé, aby novorozenec dosáhl normálního intelektu. A i při včasném záchytu a zahájení léčby, se musí počítat s komplikacemi, při nichž pacient může zemřít na edém mozku. Při včasné diagnóze a celoživotní striktní dietě je toto onemocnění zvladatelné, ale ne zcela vyléčitelné (MZ ČR, 2018).

2.2.3 Cystická fibróza

Cystická fibróza (CF), jiným slovem mukoviscidóza je geneticky ovlivněné onemocnění, které vzniká mutací genu chloridového kanálu (Jabor, 2008, s. 435). Při CF dochází ke špatné funkci žláz s vnější sekrecí, to způsobuje vysokou koncentraci chloridů v potu a tvorbu abnormálně viskózního hlenu. CF postihuje hlavně dýchací cesty, plíce, trávicí soustavu, kde zejména slinivku břišní, ale i další orgány. Dříve byla CF onemocněním vázaným hlavně na dětský věk, jelikož většina pacientů umírala v raném dětském věku. S vývojem moderní medicíny se pacienti dožívají čím dál vyššího věku, a to při vyšší kvalitě života, i přesto, že CF je stále nevyléčitelnou nemocí. Děti narozené dnes s cystickou fibrózou mají předpokládané přežití okolo 40-50 let (Fila, 2014, s. 60-63). V ČR se incidence pohybuje okolo 1: 4 500 narozených dětí. První symptomy CF jsou viditelné kolem 6. měsíce života. Projevující se symptomy se mohou hodně lišit na základě genotypu. Mezi nejčastější projevy poruchy trávicí soustavy patří tekutá, mastná, objemná, páchnoucí stolice až mekoniový ileus, následně vedoucí ke špatnému prospívání novorozence. Dále dochází k respiračním onemocněním projevujícím se dlouhodobým vlhkým nebo suchým dráždivým kašlem a častými záněty respiračního systému (např. záněty průdušek). Mezi symptomy nesouvisející s trávicí nebo dýchací soustavou patří výrazně slaný pot, metabolický rozvrat nebo protrahovaná novorozenecká žloutenka (MZ ČR, 2018).

Léčba CF zahrnuje tři základní pilíře léčby. Za prvé, zajištění průchodnosti dýchacích cest, jelikož postižení dýchacích cest a plic je nejvýznamnějším projevem CF a je důvodem 90 % úmrtí na CF. K zajištění průchodnosti dýchacích cest se používá respirační fyzioterapie a aplikace mukolytik pomocí inhalátorů. Za druhé, optimální výživa, vysoko kalorická strava a suplementace vitamínů rozpustných v tucích a chloridu sodném. Za třetí, brzké nasazení antibiotik při akutní respirační infekci, a to vždy minimálně na 14 dní (Fila, 2014, s. 60-63). CF je v dnešní době léčitelné onemocnění, ovšem stále nevléčitelná a progresivní choroba. Pokud je léčba započata do 2. měsíce věku, dochází ke zlepšení kvality a délky života. Cílem je udržení nejlepšího stavu funkce plic a výživy (MZ ČR, 2018).

2.3 Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening

Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening se provádí na území ČR u všech narozených dětí s informovaným souhlasem od zákonného zástupce. Zodpovědná osoba za provedení laboratorního novorozeneckého screeningu je vedoucí lékař novorozeneckého oddělení, provádí se ve věku 48-72 hodin po porodu. Základem novorozeneckého screeningu je rozbor suché krevní kapky, která je odebrána novorozenci z paty. Po vpichu se krevní kapka nasaje pomocí filtračního papírku. Pokud zákonný zástupce odběr na NS odmítne, je třeba o tom provést písemný záznam, který se stane součástí zdravotnické dokumentace (Věstník MZČR, 2016, s. 3).

Krev pro laboratorní NS se odebírá z patičky novorozence. Toto místo vpichu se používá i pro jiné odběry u novorozence, je vhodné ho používat u dětí od narození do 6 měsíců věku a s hmotností od 3 kg do 10 kg. Odběr z paty by se měl využívat pro minimální počet odběrů, jelikož zde snadno dochází ke kontaminaci odebraného vzorku s kožní florou (Fendrychová et al, 2013, s. 60).

Suchá krevní kapka má jako biologický materiál mnoho výhod pro testování. Výhody spočívají v šetrném odběru malého objemu krve, po jehož odebrání a usušení zůstává vzorek stálý. Další výhodou je všestrannost tohoto odběru. Pomocí suché krevní kapky se dají vyšetřit koncentrace různých analytů, izolovat DNA pro genetické testy, stanovit hladiny inzulinu nebo C-reaktivního proteinu (Pešková, 2017, s. 84, 86). Mezi nevýhody odběru suché krevní kapky patří nedostatečné nahřátí místa vpichu, které může způsobit odběr malého množství krve. V tomto případě se vpich musí zopakovat, a tím dochází k větší traumatizaci novorozence. Dále díky častým pohybům dolních končetin novorozence snadno dochází k překrytí krevních kapek v testovacím terčíku. Může se také lehce stát, že nedojde k dostatečnému propití

testovacích terčů krve a testovací kartička může být z laboratoře vrácena pro nový odběr, dochází tak k opoždění určení diagnózy (Machová, 2011).

2.3.1 Postup odběru

Před samostatným odběrem je zapotřebí si připravit všechny potřebné pomůcky. Mezi ně patří sterilní lanceta s hrotem délky 2,0 mm, dezinfekční prostředek na kůži, sterilní tampony, nesterilní rukavice, samopropisovací kartičky s formulářem a bavlněná plena na nahřátí paty novorozence (viz. Příloha A) (MZ ČR, 2108).

Se souhlasem zákonného zástupce se provede samotný odběr. Před odběrem je dobré nahřát místo vpichu ve snížené poloze pro lepší prokrvení navlhčenou plenou v teplé vodě do 41 °C po dobu 3–5 minut (viz. Příloha B). Po nahřátí se provede dezinfekce místa vpichu. K dezinfekci je vhodný 70% alkoholový přípravek, který se nechá zaschnout, aby nepoškodil vzorek. Vpich se provádí na vnitřním nebo zevním okraji paty (viz. Příloha C). Po zaschnutí dezinfekčního prostředku se provede vpich pomocí automatické lancety do hloubky 2,0 mm. Na lancetu by se nemělo tlačit. I při tomto malém odběru by se nemělo zapomínat na případné komplikace, které novorozence mohou ohrozit. Mezi tyto komplikace můžeme zařadit vznik hematomů, nekrotizaci nebo napíchnutí patní kosti (Fendrychová et al, 2013, s. 61). Po provedení vpichu se první kapka setře sterilním tamponem. Po vytvoření další kapky krve se přiloží filtrační část screeningové kartičky, tak, aby krevní kapka zaplnila celý předtištěný terč (viz. Příloha D). Dle Věstníku Ministerstva zdravotnictví z roku 2016 by se na zaplnění celého jednoho terčů měla použít 1 krevní kapka, což znamená, že na celý odběr by se mělo použít jen 6 kapek krve na 6 terčů (Věstník MZČR, 2016, s. 11). Ve svém článku Fendrychová a kol. popsala, že u zkoumaných novorozenců v hmotnostní kategorii 3000 g-3900 g bylo použito nejméně 8 kapek krve a maximálně 26 kapek krve při jednom odběru (Fendrychová et al, 2013, s. 61).

Pata by se neměla mačkat a třít, aby nedošlo k většímu úniku tkáňového moku, který by mohl odběr znehodnotit. Při odběru by měly být zaplněny všechny terčů na screeningové kartičce. Po odběru se kartičky nechají zaschnout při pokojové teplotě minimálně tři hodiny v horizontální poloze. Filtrační část kartičky se nesmí kontaminovat rukou zdravotníka ani okolními pomůckami a plochami. Po zaschnutí se kartičky překryjí obálkou, která je součástí screeningových kartiček (Věstník MZČR, 2016, s. 11)

Provedení odběru se zapisuje do Zdravotnické dokumentace novorozence a do Zprávy o novorozenci. Čitelně vyplněné a zaschlé kartičky se posílají poštou nebo kurýrem

do příslušných laboratoří každý pracovní den. Jedna kartička se posílá na vyšetření DMP a druhá na vyšetření CF, CAH a CH. Laboratoře pro vyšetření CF, CAH a CH jsou ve Fakultní nemocnici Královské Vinohrady a ve Fakultní nemocnici v Brně. Laboratoře pro vyšetření DMP se nachází ve Všeobecné fakultní nemocnici a ve Fakultní nemocnici Olomouc (Věstník MZČR, 2016, s. 5).

2.3.2 Zvláštnosti odběru

V určitých případech se odběr na novorozenecký screening musí odebrat později, nebo se musí odebrat znovu. Tento odběr se nazývá rescreening neboli druhý screening (MZ ČR, 2018).

Rescreening se provádí na stejné samopropisovací kartičky jako první screening, a to 8. – 14. den po porodu. Na kartičky se vyplní, že se jedná o rescreening a z jakého důvodu se odběr opakuje. Provádí se u novorozenců, kteří měli v době prvního screeningu váhu menší než 1 500 g. U těchto novorozenců rescreening provedeme v rozmezí 8-14 dnů a popřípadě provedeme třetí odběr až při dosažení této hmotnosti. Dále u novorozenců, kteří se narodili matkám, které v posledních 48 hodinách před porodem dostaly lék na bázi kortikoidů, nebo které byly v posledním trimestru těhotenství léčeny tyreostatiky, léky s vysokým obsahem jódu či jódovými kontrastními látkami. Rescreening se provádí také u novorozenců, kteří před odběrem dostali krevní transfuze, parenterálně glukózu nebo směs aminokyselin (Věstník MZČR, 2016, s. 4).

2.3.3 Postup screeningových laboratoří

Příslušné laboratoře provedou vyšetření krevních vzorků na screeningových kartičkách. Už při odběru se vyplňují terčíky na dvou screeningových kartičkách. Jedna kartička se posílá na vyšetření CH, CAH a CF. Druhá kartička se posílá na vyšetření všech dědičně metabolických poruch. Laboratoře vyšetřující screeningovou kartičku na CH, CAH a CF vyhledávají v suchých krevních kapkách koncentrace tyreotropního hormonu pro CH, 17-hydroxyprogesteronu pro CAH a imunoreaktivního trypsinogenu pro CF (Věstník MZČR, 2016, s. 5).

Laboratoře vyšetřující druhou kartičku na DMP používají ke stanovení hladin analytů tandemovou hmotnostní spektrometrií (MS/MS). Tato metoda umožňuje v jedné suché krevní kapce při nízkých finančních nákladech rozpoznat až několik desítek závažných dědičných metabolických poruch, a to ještě před rozvojem klinických příznaků onemocnění (Friedecký a Adam, 2009, s. 178-179). Například u výše uvedené fenylketonurie se vyšetřuje hladina fenylalaninu, který je podle MS/MS zvýšený. U leucinózy se vyšetřuje hladina leucinu,

který je také zvýšený. U podezření na jakékoliv onemocnění je pak potřeba doplnit vyšetření, potvrzující diagnózu (MZ ČR, 2018).

2.3.4 Výsledky novorozeneckého screeningu

Výsledky novorozeneckého screeningu zpracovávají a sdělují příslušné laboratoře. V případě negativního výsledku novorozeneckého screeningu z logistických důvodů laboratoře informace nesdělují (Věstník MZČR, 2016, s. 5). Dle Kožicha (2019) i v případě negativního výsledku screeningu mohou rodiče novorozence oficiálně požádat o výpis, kopii anebo nahlédnutí do zdravotnické dokumentace příslušnou fakultní nemocnici, která provedla laboratorní novorozenecký screening.

Pokud výsledek novorozeneckého screeningu poukazuje na pozitivní výsledek, laboratoře informují zákonného zástupce nebo ošetřujícího lékaře novorozence (Věstník MZČR, 2016, s. 5).

Výsledek novorozeneckého screeningu pro dědičné metabolické poruchy je vyhotoven do 14. dnů. Výsledek analýzy na cystickou fibrózu může trvat až dva měsíce. Proto, pokud nejsou rodiče nebo ošetřující lékař informováni do dvou měsíců od odběru o výsledku, znamená to, že screening je negativní (MZ ČR, 2018).

Pro určení **negativity novorozeneckého screeningu** je důležitá hodnota cut-off. Cut-off je předem určená hodnota, která definuje hranici pro negativní výsledek jednotlivých poruch vyšetřovaných laboratorním novorozeneckým screeningem. Hodnota získaná z koncentrace měřené látky v suché krevní kapce nabrané na filtrační papírek pro určitou chorobu se porovná s hodnotou cut-off. Pomocí srovnání hodnoty cut-off a naměřené hodnoty rozlišíme negativní výsledek novorozeneckého screeningu (MZ ČR, 2018).

Pozitivním výsledkem novorozeneckého screeningu se rozumí, že koncentrace měřené látky zcela překračuje hranici pro pozitivní výsledek určité nemoci (MZ ČR, 2018). V tomto případě příslušná laboratoř, které vyhodnocovala vzorky na screeningových kartičkách, obeznámí o pozitivním výsledku a o dalších doporučených opatřeních zákonného zástupce nebo ošetřujícího lékaře novorozence (Věstník MZČR, 2016, s. 5).

V případě že hodnota naměřené látky v suché krevní kapce se pohybuje mezi hodnotou cut-off a pozitivním výsledkem, jedná se o **nejasný výsledek**. Příslušná laboratoř vyzve zákonného zástupce nebo ošetřujícího lékaře k provedení nového screeningu pomocí suché krevní kapky na filtrační papírek. Tento opakovaný odběr se nazývá **recall** (MZ ČR, 2018).

Falešně negativní výsledek znamená, že screening neodhalil příslušnou poruchu u novorozence, přičemž novorozenec tímto onemocněním trpí. V tomto případě se většinou jedná o méně závažné formy onemocnění (MZ ČR, 2018).

Falešně pozitivní výsledek nastává v případě, že screeningem vyjde pozitivní výsledek, ovšem novorozenec žádnou poruchou netrpí (Lab Tests Online, 2001).

2.3.5 Následná péče

V případě pozitivního výsledku je třeba provést další vyšetření potvrzující diagnózu tak, aby byla nastavena správná léčba a následná péče. U každé nemoci následují odlišná vyšetření i léčba.

Při podezření na **kongenitální hypotyreózu** je doporučeno udělat krevní odběr a stanovit hladinu volného tyroxinu a tyreotropního hormonu a dále pacienta předat k hospitalizaci. V případě zvýšených hodnot ukazujících na riziko **kongenitální adrenální hyperplazie** je zapotřebí provést další opětovný odběr na laboratorní screening, který se nazývá recall a pacienta hospitalizovat. Při podezření na jakoukoli **dědičnou metabolickou poruchu** je zapotřebí provést opakovaný odběr na laboratorní screening-recall a hospitalizovat pacienta na specializovaném pracovišti. Jestliže výsledek laboratorního novorozeneckého screeningu poukazuje na postižení **cystickou fibrózou**, je u pacienta provedeno vyšetření na protein asociovaný s pankreatitidou a je hospitalizován. Když se pozitivní výsledek na cystickou fibrózu potvrdí, pacient podstoupí ještě potní test (Věstník MZČR, 2016, s. 5-6).

2.4 Lékařská etika

Lékařská etika je společné označení pro etické otázky v medicíně. Etika v lékařství se zaměřuje na povinnosti lékaře k pacientům, kolegům a veřejnosti (Kutnohorská, 2007, s. 23).

Základem lékařské etiky bylo vymezení čtyř základních principů, které vycházejí ze zkušeností a praxe založené na důkazech. První z principů je nonmaleficence neboli *neškodit*. Druhým principem je beneficence neboli *činit dobro*. Třetím principem je autonomie a posledním, čtvrtým principem, je spravedlnost (Příhoda, 2014).

2.4.1 Etika laboratorního novorozeneckého screeningu

Principy formulované Beauchampem a Childressem, které jsou popsány výše, jsou významnou součástí laboratorního novorozeneckého screeningu. Jejich zachování je pro novorozenecký screening velmi důležité. Novorozenecký screening je záležitostí celoplošnou a celopopulační, a proto může ovlivnit velký počet jednotlivců (Franková a Kožich, 2012, s. 20).

Z principu beneficence je zřejmé, že novorozenecký screening musí být co nejvíce prospěšný. Jeho přínos spočívá především v časném zachycení onemocnění a v brzké léčbě konkrétní nemoci a tím, ve snížení zdravotních problémů a finančních nákladů na léčbu do budoucna (Franková a Kožich, 2012, s. 23).

Z hlediska prospěšnosti novorozeneckého screeningu je podstatné dodržovat určitá pravidla. Tato pravidla byla formulována už při zavádění novorozeneckého screeningu v roce 1968. Deset pravidel, kterými by se měly řídit veškeré screeningové programy, vytvořili Wilson a Jungner na základě Světové zdravotnické organizace, jsou uvedena v tabulce (viz. Příloha B). Podle těchto pravidel by novorozeneckým screeningem měla být vyhledávána závažná onemocnění, která by mohla fatálně ovlivnit život jedince. Dále by pro pacienta trpícího chorobou vyhledávanou NS měla existovat uznávaná léčba a vhodné podmínky pro diagnostiku. Nemoc zařazená do novorozeneckého screeningu by měla mít rozpoznatelnou skrytou fázi a symptomy. A v neposlední řadě, nemoc vyhledávaná novorozeneckým screeningem by měla být snadno testovatelná a používaný test by měl být pro populaci přijatelný (Wilson a Junger, 1968).

Druhý z principů, nonmaleficence, předpokládá nepůsobení škod. Mezi škody, které může novorozenecký screening způsobit, patří falešně negativní a falešně pozitivní výsledky. Falešná negativita způsobuje pozdní zahájení léčby, a tím i zhoršení celoživotní prognózy vyšetřovaného novorozence. Falešná pozitivita se projevuje hlavně na psychice rodičů novorozence, způsobuje stres. Zatěžuje také novorozence, především ve smyslu opakovaného odběru a provedení doplňujících vyšetření (Franková a Kožich, 2012, s. 23).

Třetím principem je autonomie, kterou lze v případě novorozeneckého screeningu zahrnout do informovaného souhlasu. Bez informovaného souhlasu podepsaného zákonným zástupcem nelze novorozenecký screening provést (Věstník MZČR, 2016, s. 3).

V současnosti se podpis informovaného souhlasu ohledně novorozeneckého screeningu v zájmu dítěte předpokládá. Tento předpoklad není považován za neetický v případě, že veřejnost je dostatečně informována, jak o prospěchu, tak i o rizicích novorozeneckého screeningu. Matky by měly být informovány už v prenatálních poradnách, a také by měly mít možnost odmítnutí podpisu informovaného souhlasu o provedení screeningu. V takovém případě se ovšem nabízí otázka, zda by vůbec měli mít rodiče možnost toto vyšetření odmítnout, když se jedná o zákrok prospěšný pro novorozence (Franková a Kožich, 2012, s. 21).

Posledním, čtvrtým, formulovaným principem je spravedlnost. Tu z hlediska novorozeneckého screeningu můžeme chápat tak, že novorozenecký screening se provádí bezplatně všem novorozencům bez ohledu na národnost a etnikum. Vyšetření na laboratorní novorozenecký screening je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. (Franková, Kožich a 2012, s. 22).

Jedním z rizik novorozeneckého screeningu a problémem, který je eticky často řešen, je falešná negativita a falešná pozitivita. **Falešně negativní výsledek** NS je větším rizikem než falešně pozitivní výsledek, jelikož ohrožuje pacienta na zdraví. Důvodů, proč NS má falešně negativní výsledek, je hned několik. Od pochybení při odběru, transportu vzorků až po biologickou příčinu. Při falešné negativitě dochází k pozdnímu záchytu případného onemocnění, pozdnímu léčení pacienta a tím zhoršení zdraví a zvýšení nákladů na následnou péči. **Falešně pozitivní výsledek** nemá takový dopad na zdraví vyšetřovaného novorozence, za to má větší vliv na psychiku a stres rodičů. Psychická stránka rodičů vyšetřovaného novorozence je zatížena faktem, že jejich dítě trpí závažnou poruchou. I po provedení dalších vyšetření a vyloučení nemoci a zdravotních komplikací, stres a obavy rodičů o novorozence často přetrvávají. I v tomto případě tak dochází k navýšení finančních nákladů, především z důvodu provedení dalších vyšetření nebo včasné hospitalizace (Franková, Votava a Kožich, 2014, s. 90-91).

2.4.2 Informovaný souhlas

Informovaný souhlas je nepostradatelnou součástí zdravotní péče. Informovaný souhlas by měl předcházet většině zdravotnických výkonů, může být ústní nebo písemný. Pokud proběhl ústní informovaný souhlas, musí být tato informace zapsána do zdravotnické dokumentace. Písemný informovaný souhlas je pak vložen do zdravotnické dokumentace a stává se její nedílnou součástí. Informovaný souhlas můžeme považovat za informační edukační materiál, kde se pacient dozví dostatečné množství informací o výkonu, k němuž dává souhlas, je tak schopný mu dostatečně porozumět. Každý informovaný souhlas by měl obsahovat příčinu a původ nemoci, účel, povahu, přínos, důsledky a rizika výkonu, jiné možnosti, navazující léčbu, omezení a doporučení ve způsobu života (Konečná, 2014, s. 367, 370, 372-373).

2.5 Edukace v porodní asistenci

Slovo edukace znamená vychovávat, vést nebo vzdělávat. V procesu edukace dochází k ovlivňování jedince a rozvíjení jeho postojů, vzdělávání a dovedností. Proces edukace je ve zdravotnictví velice důležitý. V tomto případě se zabývá obzvláště péčí o zdraví svých pacientů. V rámci edukace je podstatné s pacienty komunikovat, zjišťovat míru jejich znalostí a vědomostí o dané problematice. V případě potřeby je pak zapotřebí adekvátně pacienty

edukovat a jejich znalosti nadále udržovat a prohlubovat. K dosažení edukačních cílů a zlepšení vědomostí pacienta může zdravotník použít různé edukační metody. Pomocí těchto metod zdravotník motivuje a aktivizuje pacienta v jeho učení. Mezi tyto metody můžeme zařadit přednášku, cvičení, seminář nebo instruktáž. Edukační metody můžeme doplnit učebními pomůckami (Juřeníková, 2010, s. 9, 16, 27, 37). Učební pomůcky jsou objekty, které zprostředkovávají realitu a napomáhají větší názornosti a lépe usnadňují výuku a předání informací pacientovi (Průcha, 2002).

Učebních pomůcek je celá řada, jedny z nich jsou textové pomůcky, sem lze zařadit učebnice, letáky, **plakáty**, **brožury** nebo časopisy. Výhodou těchto pomůcek je nenáročná manipulace, psaný text je snadno zapamatovatelný a pacient se k němu může kdykoliv vrátit a udělat si poznámky. Jednou z nevýhod může být neaktuálnost vytištěného textu, jelikož doba přípravy může trvat delší dobu. Proto je psaný text lepší používat na témata, která se často nemění a informace zůstávají delší dobu stejné (Juřeníková, 2010, s. 45-46).

Základem účinnosti textových edukačních materiálů je, aby byly co nejvíce srozumitelné. Text by měl obsahovat kratší věty a často se opakující slova nebo pojmy. Naopak, velký počet slov ve větách, používání souvětí a velký počet synonym mohou psaný edukační materiál ztížit. Vždy bychom si měli ověřit, zda pacient textu porozuměl a zodpovědět mu případné otázky (Mandysová, 2016, s. 51).

3 PRAKTICKÁ ČÁST

3.1 Metodika práce

Tato práce je teoreticko-praktická. Cílem praktické části práce bylo zjistit znalost žen po porodu o laboratorním screeningu a na základě toho, vytvořit návrh informačního plakátu a edukační brožury o laboratorním novorozeneckém screeningu, které by sloužily jako edukační materiál pro matky po porodu a pro těhotné ženy. Informační plakát a edukační brožura byly vytvořeny na základě dotazníkového šetření, které proběhlo u žen po porodu. Další dotazníkové šetření bylo provedeno u sester/porodních asistentek pracujících na oddělení fyziologických novorozenců, jeho cílem bylo doplnit šetření provedené u žen po porodu, a tak vytvořit ucelenější obraz zkoumaného problému.

Dotazníkové šetření probíhalo od 1. 12. 2018 do 28. 2. 2019 v nemocnici fakultního typu na oddělení šestinedělí, kde jsou hospitalizovány ženy po porodu a na oddělení fyziologických novorozenců, kde pracuje zdravotnický personál, který provádí odběr na laboratorní novorozenecký screening. Průzkum proběhl se souhlasem vedení porodnicko-gynekologické kliniky a dětské kliniky. K provedení výzkumu byla zvolena kvantitativní metoda, především z důvodu možnosti rychlého sběru dat a použití u většího počtu respondentů (Kutnohorská, 2009, s.22). Ke sběru dat byly použity anonymní dotazníky, zejména z důvodu menší časové náročnosti než u standardizovaného rozhovoru.

Otázky obsažené v dotazníku pro matky byly konzultovány se staniční sestrou na oddělení fyziologických novorozenců v nemocnici fakultního typu, to umožňuje následné lepší využití dotazníků na konkrétním oddělení. Po této konzultaci byly některé otázky vyřazeny a jiné doplněny.

Pro dotazníkové šetření byly použity dva nestandardizované dotazníky vlastní výroby. Dotazník pro matky po porodu obsahoval celkem 9 otázek, kde 4 otázky byly znalostní a dále obodovány. Jeho vzor je uveden v Příloze G. Anonymní dotazník pro sestry/porodní asistentky pracující na oddělení fyziologických novorozenců obsahoval 5 otázek a jeho vzor je též uveden v Příloze H.

Oba dotazníky obsahovaly z většiny uzavřené dichotomické otázky – ty umožňují výběr pouze jedné ze dvou možných odpovědí (Kutnohorská, 2009, s. 46). V dotazníku pro matky po porodu byla použita jedna otázka mnohočetného výběru a dvě polouzavřené otázky s možností volné odpovědi. V dotazníku pro zdravotnický personál byly použity uzavřené otázky.

Ženy hospitalizované na oddělení šestinedělí byly edukovány, že v den propuštění z porodnice u nich proběhne anonymní a dobrovolné dotazníkové šetření. Z 50 rozdaných dotazníků se jich plně vyplněných a platných vrátilo 35. Návratnost byla 70 %. Těchto 35 dotazníků bylo zpracováno v praktické části bakalářské práce. Dětským sestrám/porodním asistentkám na oddělení fyziologických novorozenců bylo rozdáno 30 dotazníků, z toho se vrátilo a dále bylo zpracováno 15 dotazníků. Návratnost byla teda pouze 50 %, předpokládanou hlavní příčinou nižší návratnosti je vysoké pracovní vytížení sester.

Výstupem této práce je návrh informačního plakátu a edukační brožury (viz kapitola 4.1 Informační plakát a 4.2 Edukační brožura). Po domluvě s vedením porodnicko-gynekologické kliniky a dětské kliniky fakultní nemocnice by se tyto edukační materiály mohly využít v praxi. Pomocí těchto edukačních pomůcek by si mohly těhotné ženy už v prenatálních poradnách, a poté i matky po porodu, rozšířit, ověřit nebo potvrdit své informace o novorozeneckém laboratorním screeningu.

3.2 Cíle a průzkumné otázky praktické části

V rámci praktické části bakalářské práce byly stanoveny tyto cíle:

Primární cíl: Zjistit znalost matek o laboratorním novorozeneckém screeningu.

Dílčí cíl 1: Zjistit, kde matky získávají informace o novorozeneckém screeningu.

Dílčí cíl 2: Zjistit, jak dětské sestry informují matky o novorozeneckém screeningu.

Praktický cíl: Vytvořit informační plakát a edukační brožuru pro matky o laboratorním novorozeneckém screeningu.

Následně byly, na základě výše uvedených cílů, stanoveny průzkumné otázky (PO):

PO 1: Jaká je znalost matek o laboratorním novorozeneckém screeningu?

PO 2: Kde matky získávají informace o novorozeneckém screeningu?

PO 3: Jak dětské sestry informují matky o novorozeneckém screeningu?

3.3 Charakteristika průzkumného vzorku

Pro praktickou část bakalářské práce byly zvoleny respondentky dvojího typu. První skupina respondentek zařazených do průzkumu byly ženy po porodu hospitalizované na oddělení šestinedělí, jejichž novorozenec byl hospitalizován na oddělení fyziologických novorozenců v nemocnici fakultního typu. Ženám byl dotazník rozdáván až v den propuštění z porodnice. Důvodem bylo nastavení stejných podmínek při vyplňování dotazníků pro všechny respondentky, dalším důvodem pak byl předpoklad již uskutečněného odběru laboratorního novorozeneckého screeningu. Druhou skupinou respondentek, které byly zařazeny do průzkumu, byly dětské sestry/porodní asistentky. Stanovenou podmínkou bylo, aby pracovaly na oddělení fyziologických novorozenců v nemocnici fakultního typu. Dvě nehomogenní skupiny respondentek byly použity z důvodu vytvoření uceleného obrazu o dané problematice, a tak vzájemného ověření výsledků průzkumu.

V první otázce byly respondentky rozděleny dle počtu porozených dětí. Více respondentek odpovědělo, že mají dvě a více dětí, a to v počtu 22 žen, což odpovídá 63 % z průzkumného vzorku. Zbytek respondentek, v počtu 13 žen (37 %), odpovědělo, že mají své první dítě.

3.4 Zpracování dat

Pro zpracování psaného textu bakalářské práce byl použit program Microsoft Office Word a pro zpracování praktické části, k analýze dat získaných z dotazníků, byl využit program Microsoft Office Excel.

V praktické části práce, pro snadnější znázornění výsledků, byly použity četnostní veličiny:

n rozsah souboru

n_i symbol pro vyjádření absolutní četnosti

f_i symbol pro vyjádření relativní četnosti

Suma (Σ) celkový součet

Pro výpočet relativní četnosti byl použit vzorec $f_i (\%) = n_i / n \times 100$ (Chráška, 2007, s. 41)

Pro vyhodnocení otázek, které zjišťují znalost matek o novorozeneckém screeningu (otázky č. 2, 3, 4, 5) bylo určeno bodové vyhodnocení. Za každou správně zodpovězenou otázku dostala respondentka 1 bod. Podle počtu získaných bodů byla zjištěna míra znalostí respondentek. V případě získání 4 bodů byly znalosti vyhodnoceny jako velice dobré. Při získání 3 bodů byly znalosti hodnoceny jako dobré, při získání 2 bodů byly znalosti špatné a při získání jednoho nebo žádného bodu byly znalosti respondentky vyhodnoceny jako velmi špatné. Toto bodové hodnocení je znázorněno v Tabulce č. 1.

Tabulka 1 Vyhodnocení znalostí respondentek

Znalosti	počet získaných bodů
velmi dobré	4 body
Dobré	3 body
Špatné	2 body
velmi špatné	0-1 bod

3.5 Analýza a interpretace výsledků průzkumu

V této části bakalářské práce budou analyzovány a prezentovány výsledky získané pomocí dotazníků. V kapitole 3.5.1 budou vyhodnoceny výsledky z dotazníků pro matky a v kapitole 3.5.2 dotazníky vyplněné dětskými sestrami/porodními asistentkami pracujícími na oddělení fyziologických novorozenců.

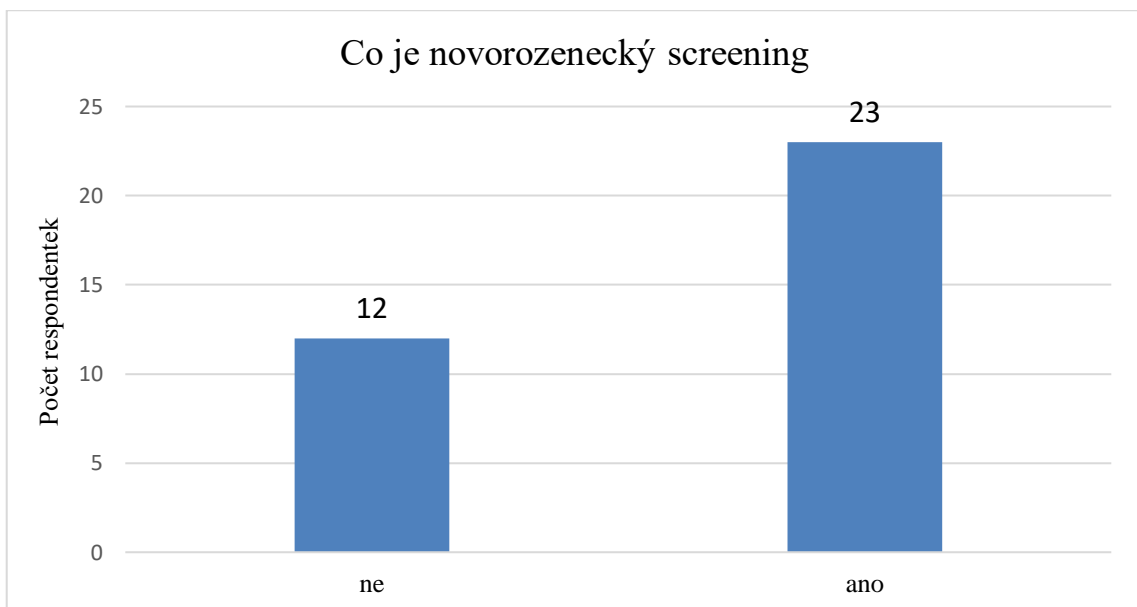
3.5.1 Analýza a interpretace výsledků průzkumu u matek

Tato část práce analyzuje a prezentuje data z průzkumného šetření u matek pomocí tabulek nebo obrázků. Otázka č. 1 z dotazníku pro matky, která zjišťuje počet dětí respondentek, je uvedena v kapitole 3.3 Charakteristika průzkumného vzorku.

Otázka č. 2

Víte, co je novorozenecký screening a jak se provádí?

- a) Ne
- b) Ano
 - ❖ Pokud Ano, stručně vysvětlete



Obrázek 1 Co je novorozenecký screening

Více jak třetina žen odpověděla (12), že neví, co novorozenecký screening je (34 %). Naopak více než polovina žen (23) odpověděla, že ví (66 %) (Obrázek č. 1).

V případě, že respondentky odpověděly „Ano“, měly stručně svými slovy popsat, co novorozenecký screening je a jak se provádí. Jejich odpovědi jsou zaznamenány v Tabulce č. 2.

Tabulka 2 Odpovědi respondentek

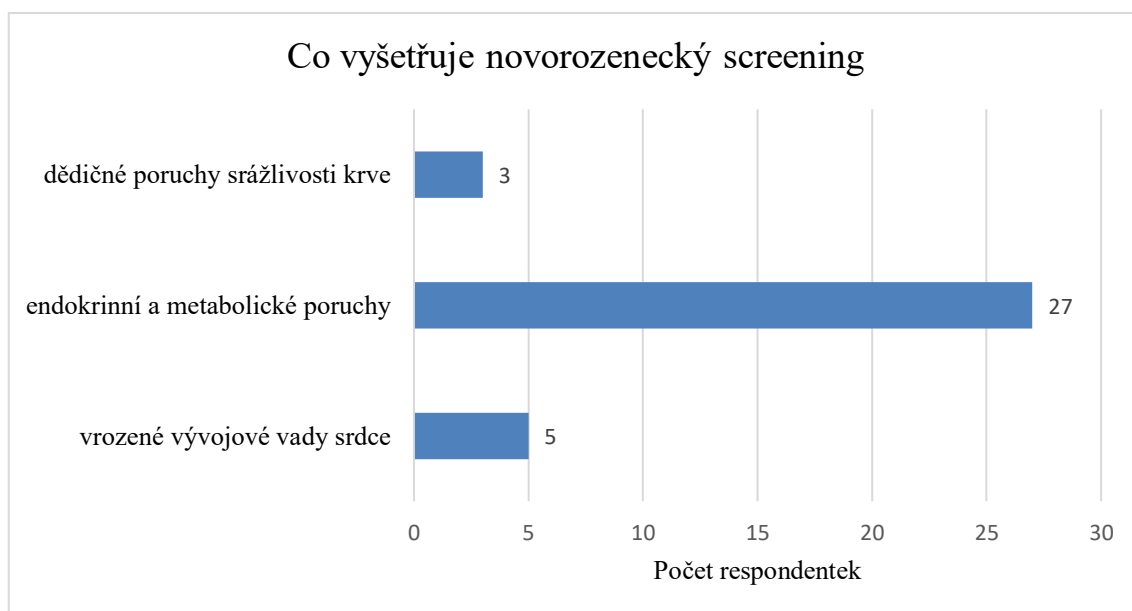
Odpovědi	n_i	f_i
odběr krve z patičky, vyšetření očí, uší a kyčlí	5	22 %
odběr krve z patičky	9	39 %
Vyšetření krve z patičky na metabolické poruchy	9	39 %
Σ	23	100 %

Pouze 5 respondentek odpovědělo, že novorozenecký screening zahrnuje i vyšetření očí, uší a kyčlí (22 %). Osmnáct žen odpovědělo, že se jedná o vyšetření krve z patičky (78 %), z toho 9 žen odpovědělo, že se z odběru krve vyšetřují metabolické poruchy (39 %) (Tabulka č. 2).

Otázka č. 3

Laboratorním novorozeneckým screeningem vyšetřujeme/vylučujeme:

- a) Vrozené vývojové vady srdce
- b) Endokrinní a metabolické poruchy
- c) Dědičné poruchy srážlivosti krve



Obrázek 2 Co vyšetřuje novorozenecký screening

Nejvíce respondentek vybralo správnou odpověď (27), a to, že se laboratorním novorozeneckým screeningem vyšetřují endokrinní a metabolické poruchy (77 %). Osm žen odpovědělo nesprávně, z toho 5 žen odpovědělo, že se laboratorním screeningem vyšetřují vrozené vývojové vady srdce (14 %). A pouze 3 ženy odpověděly, že se laboratorním screeningem vylučují dědičné poruchy srážlivosti krve (9 %) (Obrázek č. 2).

Otázka č. 4

Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening se u novorozence provádí:

- a) Z ruky/z předloktí
- b) Z paty
- c) Z prstu

Tabulka 3 Místo odběru

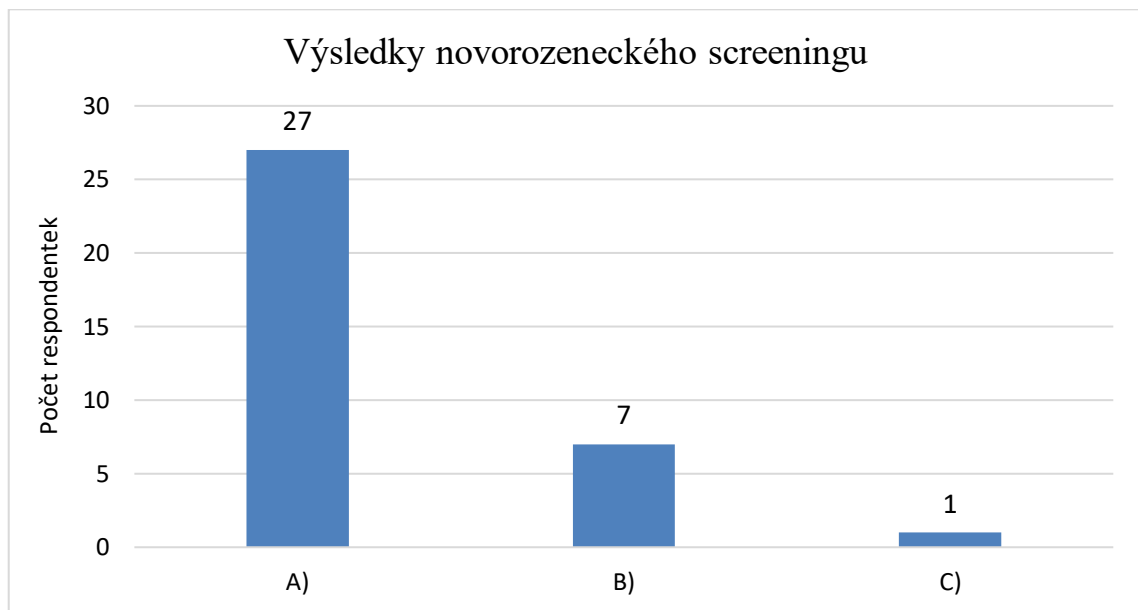
Odpovědi	n_i	f_i
z předloktí/z ruky	0	0 %
z paty	35	100 %
z prstu	0	0 %
Σ	35	100 %

V této otázce všechny respondentky (35) odpověděly správně, že se jedná o odběr krve z paty novorozence (100 %) (Tabulka č. 3). Tento výsledek lze přičíst skutečnosti, že matky mají možnost být přítomny u samotného odběru.

Otázka č. 5

Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu:

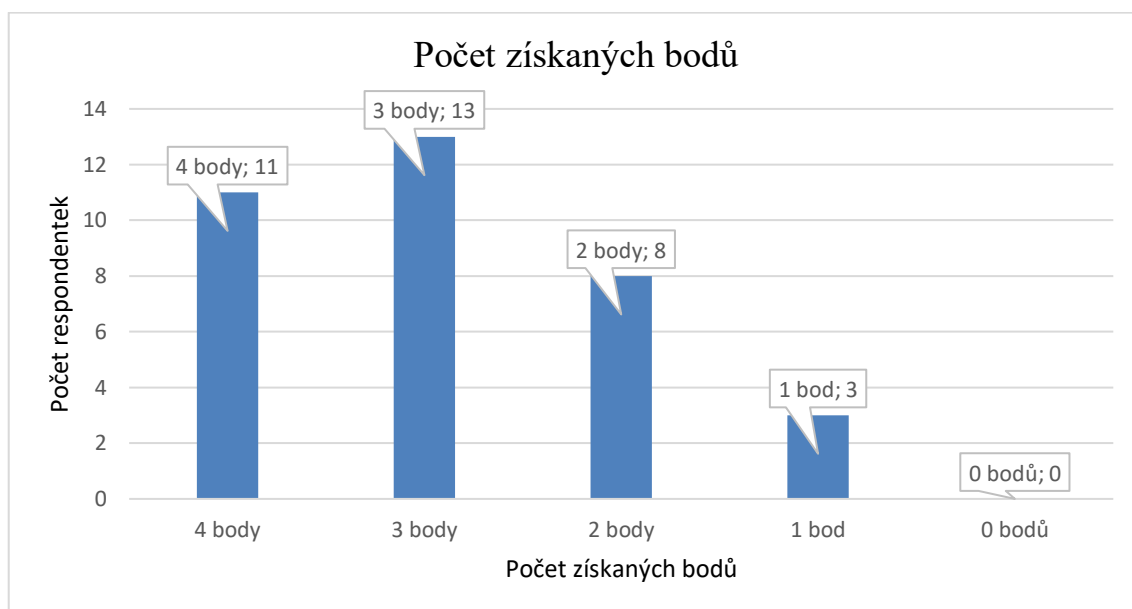
- a) Oznamuje pediatr jen v případě pozitivního nebo nejasného výsledku
- b) Oznamuje pediatr v případě pozitivního i negativního výsledku testu
- c) Oznamuje dětská sestra/porodní asistentka před propuštěním z porodnice



Obrázek 3 Výsledky novorozeneckého screeningu

Většina respondentek odpověděla správně (27), tedy, že výsledek se dozví jen v případě, že je pozitivní nebo nejasný (77 %). Sedm respondentek se domnívalo, že se dozví výsledky v případě positivity i negativity testu (20 %). A pouze 1 respondentka odpověděla, že výsledek sděluje sestra/porodní asistentka při propouštění z porodnice (3 %) (Obrázek č. 3).

Vyhodnocení počtu získaných bodů z otázek č. 2, 3, 4, 5



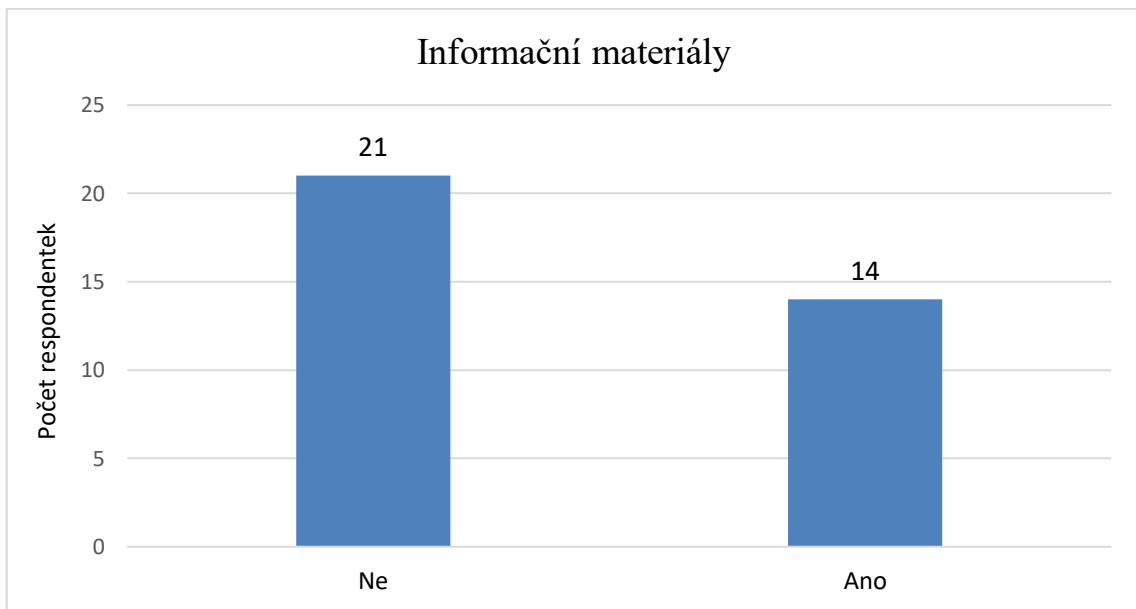
Obrázek 4 Počet získaných bodů

V otázkách číslo 2, 3, 4, 5 respondentky odpovídaly na znalostní otázky ohledně novorozeneckého screeningu. Za každou správně zodpovězenou otázku respondentka dostala 1 bod. Po sečtení bodů jsou výsledky následující (znázorněny na Obrázku č. 4): plný počet bodů získalo 11 respondentek (31 %), tři body pak získalo 13 respondentek (37 %). Ze získaných výsledků lze usoudit, že 68 % respondentek má, dle předem daných kritérií, dostatečné znalosti. Pouze dvě správné odpovědi, a tedy dva body, získalo 8 respondentek (23 %). A pouze jednu správnou odpověď uvedly 3 ženy (9 %). Tedy více jak třetina žen, dle uvedených kritérií, nemá znalosti o laboratorním screeningu dostatečné (Obrázek č. 4).

Otázka č. 6

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

- a) Ne
- b) Ano



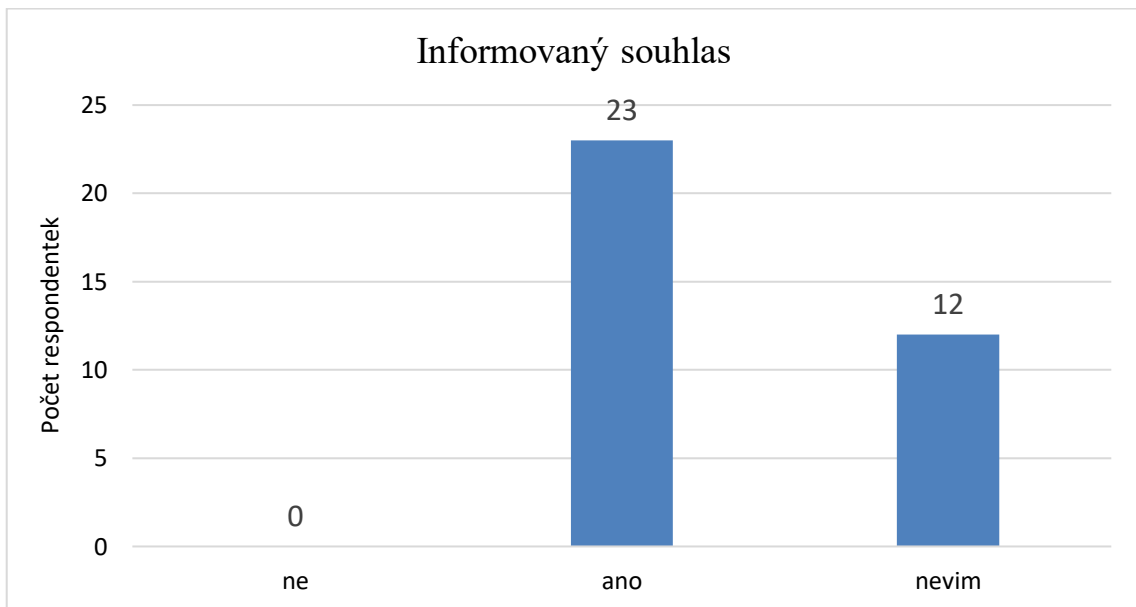
Obrázek 5 Informační materiály

Víc jak polovina respondentek odpověděla (21), že se s informačními materiály nesetkala (60 %). Zbýlých 14 žen odpovědělo, že se s materiály setkalo (40 %) (Obrázek č. 5). Původní předpoklad byl, že dostupnost informačních materiálů bude větší.

Otázka č. 7

Dostala jste ve zdravotnickém zařízení k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningu?

- a) Ne
- b) Ano
- c) Nevím



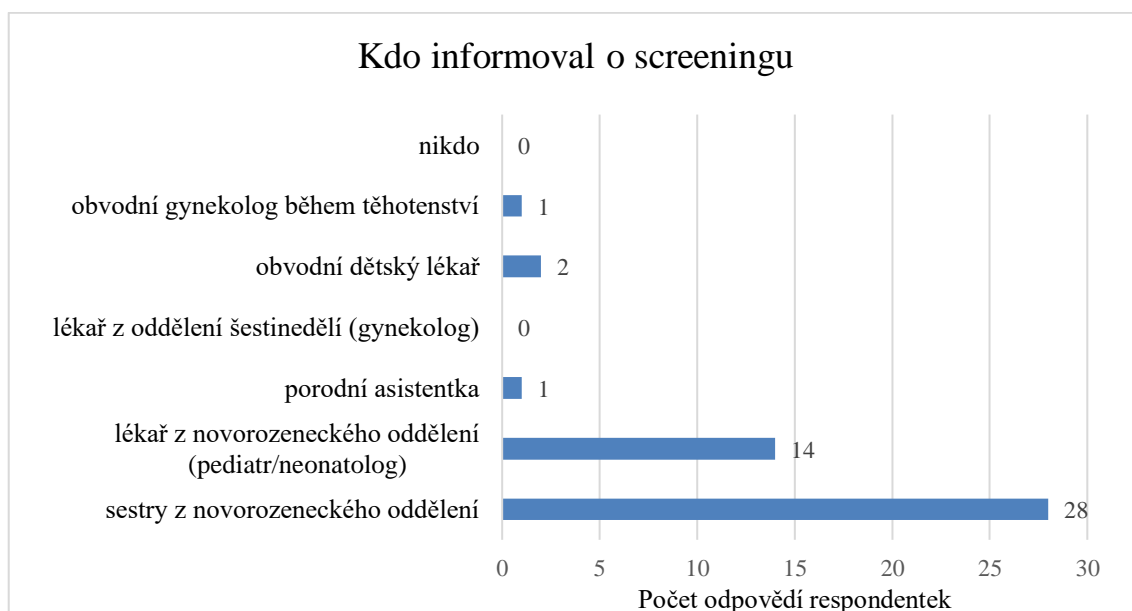
Obrázek 6 Informovaný souhlas

Nadpoloviční většina respondentek odpověděla (23), že informovaný souhlas k podepsání dostala (66 %). Žádná z respondentek neuvedla, že by informovaný souhlas nedostala (0 %). Zbýlých 12 žen uvedlo, že neví, jestli něco k podpisu dostalo (34 %) (Obrázek č. 6). Důvodem takového výsledku může být velké množství informací, které se klientkám (ženám před i po porodu) dostává.

Otázka č. 8

Kdo Vás informoval o screeningu Vašeho dítěte? (můžete vybrat více odpovědí)

- a) sestry z novorozeneckého oddělení
- b) lékař z novorozeneckého oddělení (pediatr/neonatolog)
- c) porodní asistentka
- d) lékař z oddělení šestinedělí (gynekolog)
- e) obvodní dětský lékař
- f) obvodní gynekolog během těhotenství
- g) nikdo



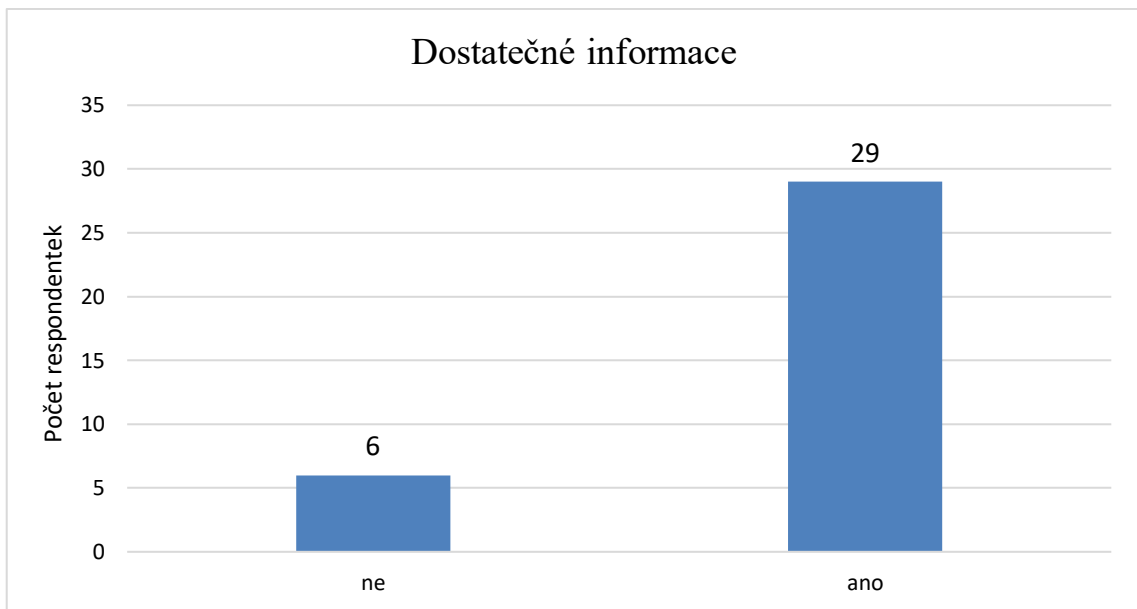
Obrázek 7 Kdo informoval o screeningu

V této otázce mohly respondentky zvolit více odpovědí, nejčastěji pak odpovídaly (28), že byly informovány sestrami z dětského oddělení (61 %). Druhá nejvíce volená odpověď (14) byla, že informaci poskytl lékař z novorozeneckého oddělení (30 %). Nejméně volené odpovědi byly, že informace byly podány porodní asistentkou (2 %), dále pak, že informace byly získány od obvodního gynekologa v průběhu těhotenství (2 %), poslední uvedenou odpovědí bylo, že informaci o novorozeneckém screeningu dvě respondentky dostaly od obvodního dětského lékaře (4 %) (Obrázek č. 7).

Otázka č. 9

Byly dle Vašeho názoru získané informace o novorozeneckém screeningu dostačující?

- a) Ne
 - ❖ V čem pro Vás nebyly dostatečné?
- b) Ano



Obrázek 8 Dostatečné informace

Většina respondentek (29) odpověděla, že informace pro ně dostatečné byly (83 %). Zbýlých 6 žen uvedlo, že informace o novorozeneckém screeningu dostatečné nebyly (17 %) (Obrázek č. 8).

V případě, že respondentka odpověděla „Ne“, měla možnost napsat v čem přesně informace nebyly dostatečné. Jejich odpovědi jsou uvedené v Tabulce č. 4.

Tabulka 4 Odpovědi respondentek

Odpovědi	n_i	f_i
chybí informace o vyšetřovaných poruchách	4	67 %
informace podané stručně	1	17 %
informace podané v nevhodnou dobu/při odchodu	1	17 %
Σ	6	100 %

Čtyři respondentky se shodly, že informace byly nedostatečné, nejvíce chyběly informace o vyšetřovaných poruchách (67 %). Jedna respondentka uvedla, že informace byly velice stručné (17 %) a jedna žena odpověděla, že informace byly podané v nevhodnou dobu, kdy po porodu byla unavená a nebyla schopna vstřebávat informace, nejvíce informací se pak dozvěděla až při odchodu z porodnice (17 %) (Tabulka č. 4).

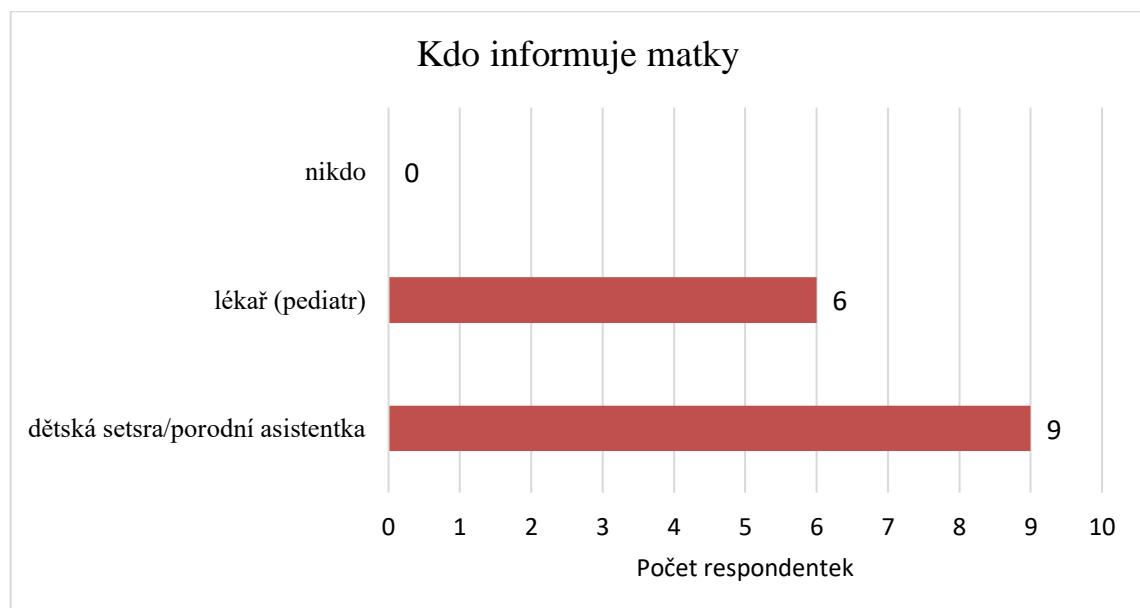
3.5.2 Analýza a interpretace výsledků průzkumu u dětských sester/porodních asistentek

Tato část práce analyzuje a následně prezentuje, za pomoci tabulek a obrázků, výsledky průzkumu u dětských sester/porodních asistentek.

Otázka č. 1.1

Kdo u Vás na oddělení informuje matky po porodu o novorozeneckém screeningu?

- a) Dětská sestra/porodní asistentka
- b) Lékař (pediatr)
- c) Nikdo



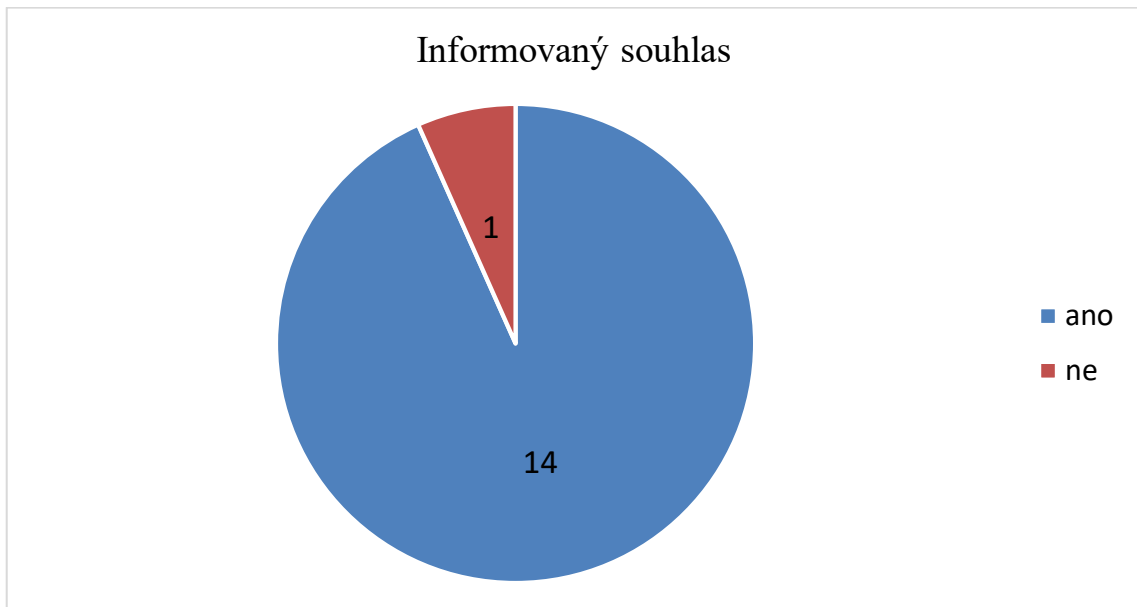
Obrázek 9 Kdo informuje matky

Více sester (9) vybralo možnost, že matky po porodu na oddělení šestinedělí informují dětské sestry nebo porodní asistentky (60 %). Zbýlých 6 sester vybralo možnost, že informace matkám podává lékař (40 %) (Obrázek č.9). Překvapivým zjištěním bylo, že téměř polovina sester uvedla něco jiného, tudíž je pravděpodobné, že sestry klientky neinformují dostatečně, protože si myslí, že už je informoval lékař.

Otázka č. 2.2

Dáváte matkám k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningů?

- a) Ano
- b) Ne



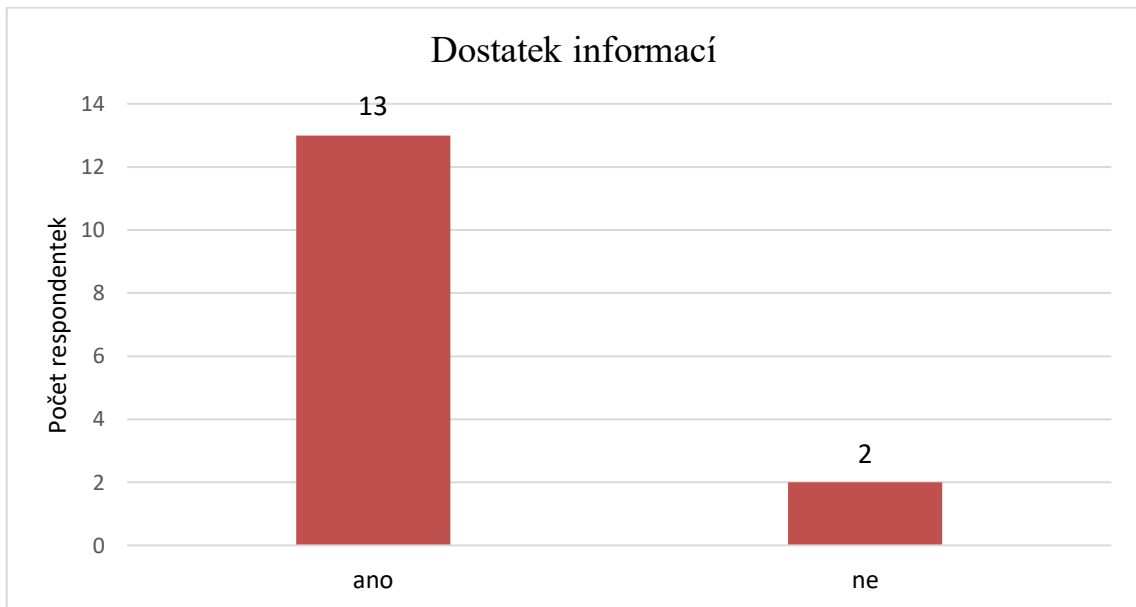
Obrázek 10 Informovaný souhlas

Drtivá většina sester (14) odpověděla, že informovaný souhlas matky dostávají (93 %). Pouze 1 sestra odpověděla, že informovaný souhlas matky nedostávají (7 %) (Obrázek č. 10).

Otázka č. 3.3

Mají podle Vás matky dostatek informací k podepsání informovaného souhlasu o novorozeneckém screeningu?

- a) Ano
- b) Ne



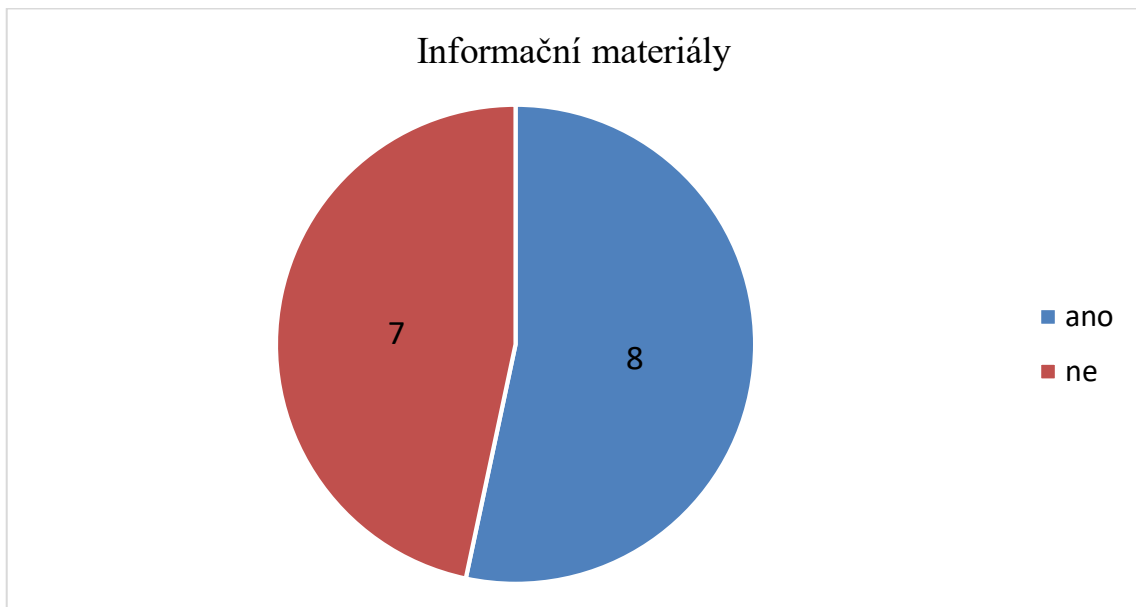
Obrázek 11 Dostatek informací

Většina sester (13) vybrala možnost, že matky mají dostatek informací pro podepsání informovaného souhlasu (87 %). Zbylé dvě sestry odpověděly, že matky k podpisu informovaného souhlasu nemají dostatečné informace (13 %) (Obrázek č. 11). V této otázce by bylo vhodné zařadit volnou odpověď a zjistit, z jakého důvodu si sestry myslí, že matky mají informace nedostatečné.

Otázka č. 4.4

Máte na oddělení nějaké edukační materiály pro matky o novorozeneckém screeningu? (např. letáčky, prospekty apod.)

- a) Ano
- b) Ne



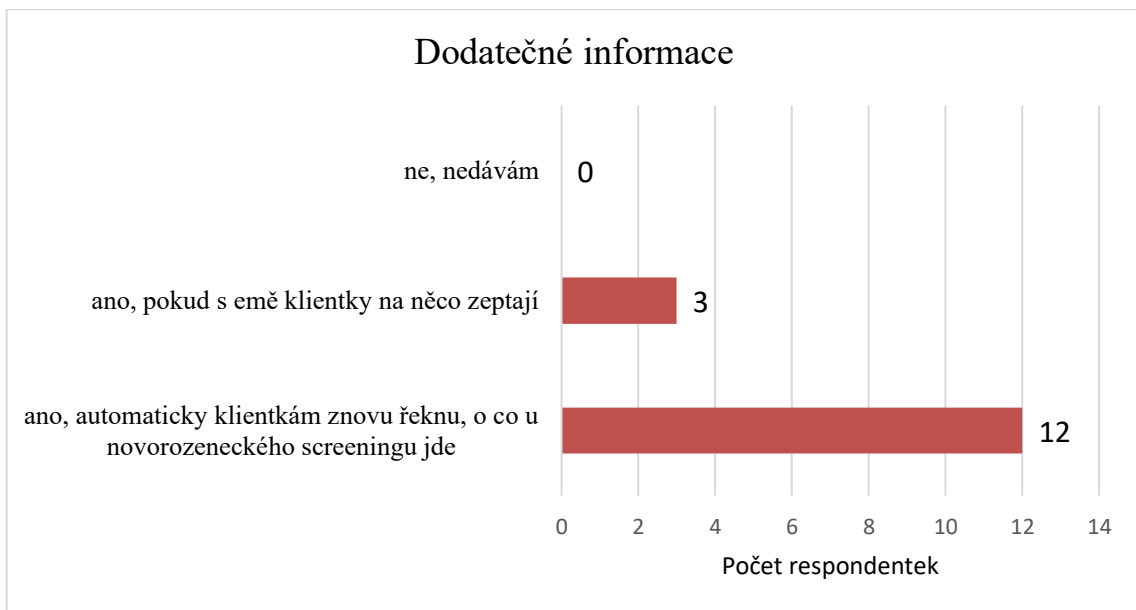
Obrázek 12 Informační materiály

V této otázce byly odpovědi sester velice vyrovnané. Osm respondentek odpovědělo, že informační materiály na oddělení mají (53 %) a 7 sester uvedlo, že informační materiály na oddělení nemají (47 %) (Obrázek č. 12).

Otázka č. 5.5

Dáváte klientkám dodatečné informace ohledně novorozeneckého screeningu?

- a) Ano, automaticky klientkám znovu řeknu, o co u novorozeneckého screeningu jde
- b) Ano, pokud se mě klientky na něco zeptají
- c) Ne, nedávám



Obrázek 13 Dodatečné informace

Většina sester (12) uvedla, že podávají klientkám informace automaticky (80 %). Pouze 3 sestry vybraly odpověď, že klientky informují jen v případě, že se klientky zeptají (20 %) (Obrázek č. 13).

4 NÁVRH INFORMAČNÍHO PLAKÁTU A EDUKAČNÍ BROŽURY

Návrh edukačních materiálů byl vypracován na základě výsledků získaných z dotazníků, které jsou popsány v Diskusi bakalářské práce. Návrh informačního plakátu a edukační brožury je výstupem bakalářské práce.

Oba edukační materiály jsou napsány výrazovými prostředky vhodnými laickou veřejností. Informační plakát má za úkol zpřehlednit jednotlivé informace o laboratorním screeningu. Tyto informace jsou pak více rozvedené v edukační brožure. Jednotlivé nadpisy a požití informace jsou sestaveny na základě studia literatury a výsledků z dotazníků pro matky po porodu. Například dle výsledků otázky č. 9 v dotazníku pro matky je v obou edukačních materiálech uvedeno všech 18 vyšetřovaných onemocnění a následně podrobněji popsána čtyři nejčastěji se vyskytující onemocnění, která laboratorní screening odhaluje.

Votava a Strnadová (2008, s. 102) popsali nedostatky laboratorního screeningu. Jedním z těchto nedostatků byla právě absence tištěného edukačního materiálu. Na základě svého výzkumu vytvořili návrh textu, který by měl edukační materiál pro veřejnost obsahovat (viz Příloha F). Při tvorbě edukačních materiálů, vycházejících z výsledků této práce, byl brán na tyto poznatky zřetel.

Cílem pak je vytvořené informační materiály distribuovat převážně do prenatálních poraden a do ordinací obvodních gynekologů. Důvodem je rozšíření znalostí o laboratorním screeningu už během těhotenství, nejlépe ve třetím trimestru.

4.1 Informační plakát

NOVOROZENECKÝ SCREENING

Aneb malý průvodce prvním vyšetřením po narození



Obr. 1 Dítě

Co je novorozenecký screening

Novorozenecký screening je soubor vyšetření, která se provádí u novorozence ještě v porodnici

Cílem novorozeneckého screeningu je včasné odhalení onemocnění, která by mohla dítěti do budoucna znepříjemnit život

Novorozenecký screening se provádí u všech novorozenců v České republice

Odběr na laboratorní novorozenecký screening

Před odběrem se místo vpichu nahřeje a odezinfikuje

Odběr se provádí z vnější strany patičky jehličkou o délce 2 mm

Po vpichu se krevní kapka nasaje na filtrační papírek laboratorních kartiček

Po dokončení odběru se místo vpichu zalepi a novorozenec jde zpět do péče matky

Kartičky se čitelně vyplní všemi potřebnými údaji a pošlou se do laboratoří

Laboratorní novorozenecký screening

Laboratorní screening je součástí novorozeneckého screeningu

Laboratorní screening spočívá v odběru krve z patičky novorozence na kartičku s filtračním papírkem, která se odesílá do příslušných laboratoří

Laboratorním screeninem se vyšetřují dědičné metabolické poruchy a poruchy žláz s vnitřní sekrecí

Odběr krve na laboratorní screening provádí sestra 48-72 hodin po porodu

Laboratorní screening se provádí se souhlasem zákonného zástupce dítěte

Vybraná onemocnění vyšetřovaná laboratorním screeninem

Kongenitální hypotyreóza (CH)

CH je onemocnění, které způsobuje sníženou tvorbu hormonů štítné žlázy. Tyto hormony ovlivňují vývoj mozku a centrální nervové soustavy novorozence. Při včasné odhalení se CH léčí náhradou hormonů štítné žlázy v tabletce jednou denně. S léčbou má dítě normální kvalitu života.

Kongenitální adrenální hyperplázie (CAH)

CAH je onemocnění, které způsobuje špatnou tvorbu hormonů v kůře nadledvin. To může způsobit např. hypoglikémii nebo metabolický rozvrat. Včasný záchyt a léčba je velmi důležitá. Základním lékem je hydrokortizol. S léčbou může mít dítě normální průběh života.

Cystická fibróza (CF)

CF je onemocnění, které způsobuje nadměrné tvoření hlenu v dýchací a trávicí soustavě pacienta. Neléčený pacient trpí častými záněty dýchacích cest, vlhkým kašlem a neprospíváním. Léčba spočívá v inhalaci léků do plic, v dobré výživě a kontrole infekcí. Tato nemoc je sice léčitelná, ale pacient se nikdy úplně nevyлéčí.

Fenylketonurie (PKU)

PKU je onemocnění, které je způsobeno poruchou enzymu, který rozkládá aminokyselinu fenylalanin. Ten běžně přijímáme v bílkovinách ve stravě. Při této nemoci se nerozkládá a hromadí se v těle, což může způsobit až poškození mozku. Při potvrzení této nemoci se nasazuje dieta, která neobsahuje bílkoviny. Se striktním dodržováním diety dítěti nehrozí žádné postižení.



Obr. 2 Odběr

Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu

Výsledky screeningu provádí a sdělují příslušné laboratoře do dvou týdnů

NEGATIVNÍ VÝSLEDEK znamená, že krevní odběr neodhalil u dítěte podezření na žádné ze sledovaných onemocnění. Tento výsledek laboratoře nesdělují.

POZITIVNÍ VÝSLEDEK znamená, že krevní odběr odhalil u dítěte zvýšené hladiny u vyšetřovaných onemocnění. Novorozenec podstoupí dle lékaře další odběry krve/moči a vyšetření. Poté se upřesní diagnóza a začne se s léčbou. Pozitivní výsledky sdělují laboratoře ošetřujícímu lékaři a zákonnému zástupci dítěte.

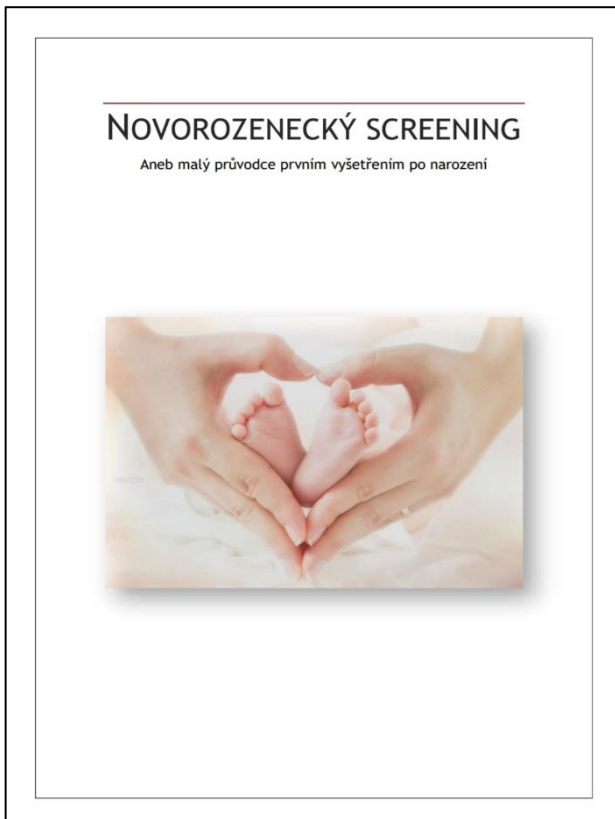
NEJASNÝ VÝSLEDEK znamená, že v krvi novorozence zjistili mírně zvýšené hladiny a musí se dovyšetřit. Ve většině případů se jedná jen o přechodný stav.



Obr. 3 Noha novorozence

Více informací se dozvíte na webových stránkách: www.novorozeneckyscreening.cz

4.2 Edukační brožura



OBSAH	
Co je novorozenecký screening?	- 4 -
Co obsahuje novorozenecký screening?.....	- 4 -
Laboratorní novorozenecký screening	- 5 -
Vyšetřovaná onemocnění novorozeneckým screeningem ..	- 6 -
Kongenitální hypotyreóza (CH)	- 8 -
Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)	- 8 -
Cystická fibróza (CF)	- 8 -
Fenylketonurie (PKU)	- 8 -
Odběr na laboratorní novorozenecký screening	- 9 -
Výsledky novorozeneckého screeningu	- 10 -
Nejčastější dotazy	- 11 -
Následná péče	- 12 -
Další informace.....	- 14 -
Seznam vyšetřovaných onemocnění.....	- 15 -

CO JE NOVOROZENECKÝ SCREENING?	
<ul style="list-style-type: none">• Novorozenecký screening je soubor vyšetření, která se provádí u novorozence ještě v porodnici• Cílem novorozeneckého screeningu je včasný záchyt onemocnění, která by mohla novorozenci do budoucna znepříjemnit život• Novorozenecký screening se provádí u všech novorozenců narozených v České republice¹	
CO OBSAHUJE NOVOROZENECKÝ SCREENING?	
Novorozenecký screening obsahuje:	
<ul style="list-style-type: none">• Vyšetření na syfilis• Vyšetření dědičných metabolických poruch• Vyšetření žláz s vnitřní sekrecí• Vyšetření kyčlí• Vyšetření sluchových vad• Vyšetření šedého zákalu⁴	

LABORATORNÍ NOVOROZENECKÝ SCREENING	
Laboratorní screening je součástí novorozeneckého screeningu	
Laboratorní novorozenecký screening spočívá v odběru několika kapek krve z patičky dítěte na filtrační papírek	
Laboratorním screeninem se vyšetřují dědičné metabolické poruchy a poruchy žláz s vnitřní sekrecí	
Laboratorní screening se provádí se souhlasem zákonného zástupce novorozence	
Laboratorní screening se odebrá 48-72 hodin po porodu	
Odběr krve na laboratorní screening odebrá sestra pracující na novorozeneckém oddělení	
Krev odebraná při novorozeneckém screeningu se odesílá do příslušných laboratoří ²	

VYŠETŘOVANÁ ONEMOCNĚNÍ NOVOROZENECKÝM SCREENINGEM

Laboratorní screening v České republice vyšetřuje 18 poruch

Dvě poruchy patří do endokrinních onemocnění

- **Kongenitální hypotyreóza (CH)**
- **Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)**

Samostatnou skupinu tvoří **cystická fibróza (CF)**



- 6 -

Nejpočetnější skupinku tvoří dědičné metabolické poruchy:

- argininémie (ARG),
- citrulinémie I. typu (CIT)
- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
- deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
- deficit biotinidázy (BTD)
- deficit 3 - hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
- deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
- deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
- deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)
- **fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninémie (HPA)**
- glutarová acidurie typ I (GA I)
- homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS)
- pyridoxin non-responzivní forma
- homocystinurie z deficitu methylenetetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
- izovalerová acidurie (IVA)
- leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD)¹

- 7 -

KONGENITÁLNÍ HYPOTYREÓZA (CH)

CH je onemocnění, které způsobuje sníženou tvorbu hormonů štítné žlázy. Tyto hormony ovlivňují vývoj mozku a centrální nervové soustavy novorozence. Při včasném odhalení se CH léčí náhradou hormonů štítné žlázy v tabletce jednou denně. S léčbou má dítě normální kvalitní život².

KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPERPLAZIE (CAH)

CAH je onemocnění, které způsobuje špatnou tvorbu hormonů v kůře nadledvin. To může způsobit např. nízkou hladinu cukru v krvi nebo až metabolický rozvrat. Včasná diagnóza a léčba je velice důležitá. Léčba spočívá v náhradě hormonů kůry nadledvin v tabletce. S léčbou může mít novorozenec normální kvalitu života².

CYSTICKÁ FIBRÓZA (CF)

CF je onemocnění, které způsobuje nadměrné tvoření hlenu v dýchací a trávicí soustavě pacienta. Neléčený pacient trpí častými záněty dýchacích cest, vlhkými kašlemi a neprosiváním. Léčba spočívá v inhalaci léků do plic, v dobré výživě a kontrole infekcí. Tato nemoc je sice léčitelná ale pacient se nikdy úplně nevyлéčí².

FENYLKETONURIE (PKU)

PKU je onemocnění, které je způsobeno poruchou enzymu, který rozkládá aminokyselinu fenylalanin. Ten běžně přijímáme v bílkovinách ve stravě. Při této nemoci se nerozkládá a hromadí se v těle, což může způsobit poškození mozku dítěte. Při potvrzení této nemoci se nasazuje dieta, která neobsahuje bílkoviny. Tuto dietu musí pacient dodržovat celý život. Se striktním dodržováním diety novorozenci nehozí žádné postižení².

- 8 -

ODBĚR NA LABORATORNÍ NOVOROZENECKÝ SCREENING

Odběr krve na novorozenecký screening se provádí **48-72 hodin po porodu**

Provádí se souhlasem zákonného zástupce

Odběr krve na laboratorní screening provádí sestra pracující na oddělení fyziologických novorozenců

Před odběrem se místo vpichu nahřeje a odezinfikuje

Odběr se provádí z **vnější strany patičky** jehličkou o délce 2 mm

Po vytvoření krevní kapky sestra nasaje krev na filtrační papírek laboratorních kartiček

Takto sestra krevní kapkou vyplní šest terčíků na laboratorních kartičkách

Po dokončení odběru se místo vpichu zalepí a novorozenec jde zpět do péče matky

Kartičky se čitelně vyplní všemi potřebnými údaji a posílají se poštou do příslušných laboratoří¹

- 9 -

VÝSLEDKY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU

Výsledky novorozeneckého screeningu provádí a sdělují příslušné laboratoře. Laboratoře výsledky sdělují většinou do dvou týdnů³.

NEGATIVNÍ VÝSLEDEK znamená, že krevní odběr neodhalil u novorozence podezření na žádné ze sledovaných onemocnění. Tento výsledek laboratoře nesdělují².

POZITIVNÍ VÝSLEDEK znamená, že krevní odběr odhalil u novorozence zvýšené hladiny u vyšetřovaných onemocnění

Pozitivní výsledky sdělují laboratoře ošetřujícímu lékaři a zákonnému zástupci novorozence

Novorozenec podstoupí dle lékaře další odběry krve/moči a doplňující vyšetření

Poté se upřesní diagnóza a začne se s léčbou²

NEJASNÝ VÝSLEDEK znamená, že v krvi novorozence zjistili mírně zvýšené hladiny a novorozenec se musí dovyšetřit

Většinou dojde k novému odběru krevní kapky z patičky

Ve většině případů se jedná jen o přechodný stav²

- 10 -

NEJČASTĚJŠÍ DOTAZY

●**Bude-li mne laboratoř kontaktovat, znamená to, že moje dítě je nemocné?**

*Ne, pouze vzniklo podezření na vyšetřované onemocnění. **Screeningové vyšetření není definitivní stanovení diagnózy!** Tu je zapotřebí potvrdit nebo vyvrátit dalšími podrobnými vyšetřeními. Naléhavost bývá různá a laboratoře Vám je sdělí. Může se jednat jen o další odběr krve nebo i o urychlené přijetí k hospitalizaci³.*

●**Je možné, že se některá z nemocí novorozeneckým screeningem nerozpozná?**

Novorozeneckým screeningem lze rozpoznat jen nemoci popsané výše. Jen velmi vzácně může některá z uvedených nemocí diagnóze uniknout (=falešně negativní nález). V těchto případech se většinou jedná o velmi mírné formy onemocnění³.

●**Mohu odmítnout odběr krve na novorozenecký screening?**

Tento krok by měl být rodiči pečlivě zvážen a zda je tento Váš osobní postoj úměrný riziku trvalého poškození zdraví z nezachycené nemoci. Pokud by se Vaše dítě narodilo s některou z uvedených nemocí, ztrácí odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. Poškození zdraví v důsledku pozdního zahájení léčby jsou závažná a nevratná. Za následky plynoucí z odmítnutí screeningu nesou odpovědnost rodiče³.

- 11 -

NÁSLEDNÁ PÉČE

Následnou léčbu dětí s kongenitální hypotyreózou (CH) a kongenitální adrenální hyperplazií (CAH) poskytují:

Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 10, Klinika dětí a dorostu,

Fakultní nemocnice v Motole, Praha 5, Pediatriká klinika,

Nemocnice České Budějovice a.s., Dětské oddělení,

Krajská zdravotní, a.s. - Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Dětské oddělení,

Fakultní nemocnice Plzeň, Dětská klinika,

Fakultní nemocnice Hradec Králové, Dětská klinika,

Fakultní nemocnice Brno, pracoviště Dětské nemocnice, Pediatriká klinika,

Fakultní nemocnice Olomouc, Dětská klinika,

Fakultní nemocnice Ostrava, Dětská klinika¹.

- 12 -

Následnou léčbu a sledování pacientů s fenyketonurií (PKU) poskytují:

Všeobecná fakultní nemocnice, Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2, Ústav dědičných metabolických poruch a Klinika dětského a dorostového lékařství,

Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10, Klinika dětí a dorostu,

Fakultní nemocnice Brno, Černopolní 9, 613 00 Brno, pracoviště Dětská nemocnice¹.

Následnou léčbu a sledování pacientů s ostatními dědičnými metabolickými poruchami (DPM) kromě fenyketonurie (PKU) poskytují:

Všeobecná fakultní nemocnice, Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2, Ústav dědičných metabolických poruch a Klinika dětského a dorostového lékařství, ve spolupráci s dalšími poskytovateli zdravotních služeb¹

Následnou léčbu a sledování pacientů s cystickou fibrózou (CF) poskytují:

Fakultní nemocnice Brno, Brno, Klinika dětských infekčních nemocí,

Fakultní nemocnice Hradec Králové, Hradec Králové, Dětská klinika,

Fakultní nemocnice Olomouc, Olomouc, Dětská klinika,

Fakultní nemocnice Plzeň, Plzeň, Dětská klinika¹.

- 13 -

DALŠÍ INFORMACE

Více informací se dozvíte na webových stránkách:

www.novorozeneckyscreening.cz



S přáním hezkého dne, Eliška Urbanová ☺

Fakulta zdravotnických studií, Univerzita Pardubice, 2019,
Eliška Urbanová

- 14 -

SEZNAM VYŠETŘOVANÝCH ONEMOCNĚNÍ

NÁZEV ONEMOCNĚNÍ	CHARAKTERISTIKA
Kongenitální hypotyreóza (CH)	Snižená činnost štítné žlázy
Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)	Vrozená nedostatečná činnost kůry nadledvin
Cystický fybróza (CF)	Vrozená porucha složení potu, plicního hlenu a trávicí štavý
Fenylketonurie (PKU)	Vrozená porucha látkové přeměny aminokyseliny fenylalaninu
Leucinóza (MSUD)	Vrozená porucha látkové přeměny větvených aminokyselin a valinu
Glutarová acidurie I (GA I)	Vrozená porucha látkové přeměny aminokyseliny tryptofanu
Izovalerová acidurie (IVA)	Vrozená porucha látkové přeměny aminokyseliny leucinu
Deficit LCHAD	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Deficit MCAD	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Deficit VLCAD	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Deficit CPT I	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Deficit CPT II	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Deficit CACT	Vrozená porucha látkové přeměny mastných kyselin
Citrulinémie I. Typu (CIT)	Porucha cyklu močoviny
Argininémie (ARG)	Porucha cyklu močoviny
Deficit biotinidázy (BTD)	Porucha látkové přeměny vitamínu biotinu
Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS)	Vrozená porucha látkové přeměny aminokyseliny methioninu
Homocystinurie z deficitu methylentetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)	Vrozená porucha látkové přeměny aminokyseliny methioninu

- 15 -

Zdroje

¹MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následně péče. Věstník MZ ČR [online]. 2016, 6, 1-16 [cit. 2018-02-25]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/files/171zdravotnicke-dp-16.pdf>.

²NOVOROZENECKÝ SCREENING. Informační webový portál pro novorozenecký screening [online]. Co je novorozenecký screening. 2018 [cit. 2018-03-02]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>.

³VOŤAVA, F.; STRNADOVÁ, K. Novorozenecký screening v České republice a v Evropě. Česko-slovenská pediatrie [online]. 2008, 83 (2): 96-105 [D19-02-02]. Dostupné z: https://www.prolekari.cz/ceasoj/cesko-slovenska-pediatrie/2008-2/novorozenecky-screening-v-ceske-republice-a-v-evrope-330_DS18_1805-4301.

⁴DOHRT, JAR.; ŠVAŘTŮKOVÁ, A.; ŠTĚPÁNEK, M. Neonatologie. 2. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018. ISBN 978-80-246-3936-9. Obrázek 1 [Dostupné z: <https://happybody.cz/znanosti/zemsky-meditel-andelo-se-podari/>]. Obrázek 2 [Dostupné z: <https://www.zdravotnicka.cz/2016/05/04/odora-zprava-novorozenecky-screening-v-cesku-tye-naziren-o-oblastech-pet-onemocneni/>]. Obrázek 3 [Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-pojas-obdobri-16/>]. Obrázek 4 [Dostupné z: <https://www.top-zdravi.cz/produkt/477-capku-pro-stimulaci-mozkyni-a-novymim-prostetky>]. Obrázek 5 [Dostupné z: <https://www.stimulato.cz/enylykpedie/novorozenecke-dobobri/>].

⁵Obrázek 1. Dostupné z: <https://pisek.cz/fotogalerie/rodina>. Obrázek 2. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/>. Obrázek 3. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/>. Tabulka 1. Dostupné z: <http://www.pediatrics.cz/dlce-a-novorozenecky-screening>.

- 16 -

5 DISKUSE

PO 1: Jaká je znalost matek o laboratorním novorozeneckém screeningu?

K průzkumné otázce číslo 1 se vztahují otázky z dotazníku pro matky č. 2 (*Víte, co je novorozenecký screening a jak se provádí?*), č. 3 (*Laboratorním novorozeneckým screeningem vyšetřujeme/vylučujeme?*), č. 4 (*Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening se u novorozence provádí?*), č. 5 (*Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu oznamuje?*).

Informací o novorozeneckém laboratorním screeningu je velké množství. Ženy se o něm mohou dozvědět z více zdrojů a je jen na nich, zda se chtějí dozvědět více a jak s těmito informacemi naloží. Jak je to ovšem se znalostmi žen o laboratorním novorozeneckém screeningu doopravdy?

Otázky č. 2-5 měly zjistit, zda matky po porodu mají dostatečné znalosti ohledně laboratorního novorozeneckého screeningu.

Znalosti respondentek o laboratorním novorozeneckém screeningu jsem hodnotila na základě předem zvolených kritérií. Většina respondentek (68 %) měla znalosti dostatečné. Třetina respondentek (32 %) dle vyhodnocení měla znalosti nedostatečné.

Výsledky dotazníkového šetření byly porovnány s výsledky výzkumu Mahelové (2010), která uvádí, že podvědomí žen o laboratorním screeningu z celkového počtu 60 respondentek mělo 88,3 % respondentek. V porovnání s její prací je informovanost žen v uskutečněném průzkumu nižší (68 %).

Stejnou problematiku popisuje ve své práci i Vaňková (2014), která měla vzorek 49 respondentek. V její práci vyšlo, že 79,6 % respondentek uvedlo, že vědí, co novorozenecký screening je. V porovnání s její prací je zjištěná informovanost žen stále nižší (68 %).

V roce 2014 bylo provedeno dotazníkové šetření pod záštitou Ústavu dědičných metabolických poruch ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze a 1. lékařskou fakultou Univerzity Karlovy v Praze na poměrně velkém vzorku respondentek. Jejím cílem bylo zjistit informovanost žen o novorozeneckém screeningu. Zde bylo obesláno dotazníkem 3000 žen, zpět se vrátilo plně vyplněných 1162 dotazníků. Z výsledků vyplývá, že 209 žen nevědělo o novorozeneckém screeningu vůbec nic, což je velké množství žen vzhledem k tomu, že výzkum probíhal v hlavním městě Praha, kde je nejvyšší počet obyvatel s vysokoškolským vzděláním (ČSÚ, 2011). Na základě těchto výsledků Franková (2016) v závěru článku uvedla, že by

ženám informace o novorozeneckém screeningu měly být předány formou tištěného informačního materiálu a nejlépe během 3. trimestru těhotenství v prenatálních poradnách.

Na základě všech získaných a porovnaných výsledků, spolu s výsledky ostatních výzkumů, došlo ke zjištění stavu informovanosti žen o novorozeneckém screeningu a následnému potvrzení záměru vytvoření informačních a edukačních materiálů.

PO 2: Kde matky získávají informace o novorozeneckém screeningu?

Průzkumná otázka č. 2 se váže k otázkám z dotazníku pro matky č. 6 (*Setkala jste se někde s informačními materiály o novorozeneckém screeningu (např. brožury, prospekty apod.)?*), č. 7 (*Dostala jste ve zdravotnickém zařízení k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningu?*), č. 8 (*Kdo Vás informoval o screeningu Vašeho dítěte?*), č. 9 (*Byly dle Vašeho názoru získané informace o novorozeneckém screeningu dostačující?*).

Tato průzkumná otázka měla za úkol zjistit, jak a kde matky získávají informace o laboratorním novorozeneckém screeningu.

Zjišťováno bylo zejména, zda se respondentky setkaly s informačními materiály o novorozeneckém screeningu. Na tuto otázku 60 % respondentek odpovědělo, že se s žádnými informačními materiály nesetkalo. Také Mahelová (2010) ve své bakalářské práci také zjišťovala, zda se ženy setkaly s informačními materiály o novorozeneckém screeningu. Na tuto otázku 78,3 % respondentek odpovědělo, že se s informačními materiály ohledně novorozeneckého screeningu nesetkalo. V porovnání s výsledky práce Mahelové (2010) je situace s informačními materiály dle tohoto průzkumu, provedeného v roce 2019, o něco lepší, ovšem stále není ideální.

Na základě odpovědí respondentek, které vybraly možnost, že se s materiály setkaly (14), byl očekáván vyšší stupeň jejich znalosti. Tyto respondentky odpověděly ve znalostních otázkách následovně: pouze 3 respondentky získaly plný počet bodů ve znalostních otázkách (21 %), zbytek žen (11) získalo 3 a méně bodů (79 %). Z toho lze předpokládat, že dostupné informační materiály nejsou zcela kvalitní nebo pro laickou veřejnost příliš odborné.

Dalším předpokladem bylo, že ženy dostávají informované souhlasy ohledně odběru novorozeneckého screeningu, a to z důvodu, že informovaný souhlas obsahuje také informace, na jejichž základě mohou ženy získat nové znalosti o novorozeneckém screeningu. Zde 66 % žen uvedlo, že informovaný souhlas k podpisu dostalo a zbylých 34 % respondentek vybralo možnost, že nevědí, že by informovaný souhlas podepsaly. Důvodem může být skutečnost, že ženy během pobytu v porodnici dostávají velké množství dokumentů k podpisu a nejsou dostatečně upozorňovány, co podepisují, a tím pádem ani čtení informovaného souhlasu nekladou takovou důležitost. Tyto okolnosti se pak mohou projevit na znalostech žen o screeningu, přestože informace obsažené v informovaném souhlasu (Věstník MZ ČR, 2016, s. 8) jsou jasné, stručné a pravdivé. Lze předpokládat, že respondentky,

kteře by informovaný souhlas skutečně četly, a ne pouze podepsaly, bez předchozího přečtení, by získaly plný počet bodů v uvedených znalostních otázkách.

Dále se práce zaměřila na to, kdo ženy informuje o novorozeneckém screeningu. Více jak polovina respondentek (61 %) uvedla, že informace jim předala sestra pracující na novorozeneckém oddělení. Druhou nejpočetnější odpovědí bylo, že informace ženám předal lékař z novorozeneckého oddělení (30 %). Také Mahelová (2010) zjišťovala, kdo ženy informoval o novorozeneckém screeningu. Z jejích výsledků vyšlo, že ženy informuje nejvíce lékař z novorozeneckého oddělení (28,07 %), na druhém místě pak sestry z novorozeneckého oddělení (19,3 %). Z uvedeného, a z právě provedeného průzkumu vyplývá, že je častější informování žen sestrami z novorozeneckého oddělení než informování lékaři. Je překvapivé, že v práci Mahelové (2010) 31,58 % respondentek odpovědělo, že o novorozeneckém screeningu nebyly informovány nikým. Podobný výsledek vyšel také z dotazníkového šetření v roce 2014, které je popsáno výše, kde 11 % respondentek uvedlo, že o provedení screeningu nebyly nikým informovány. V právě uskutečněném průzkumu tuto odpověď nevybrala žádná respondentka, lze tedy usoudit, že informovanost zdravotnickým personálem je v současnosti lepší a kvalitnější než v dřívějších letech.

Další zkoumanou otázkou bylo, zda byly pro ženy získané informace o novorozeneckém screeningu dostatečné. Pouhých 17 % žen uvedlo, že informace dostatečné nebyly. V tomto případě byla následně položena doplňující otázka, v čem konkrétně informace nebyly dostatečné. Nejčastěji se objevovala odpověď, že ženám chyběly informace o vyšetřovaných chorobách, jak moc jsou pro novorozence vážné a co novorozenci hrozí v případě postižení určitou nemocí (67 %). Dále respondentky uvedly, že informace byly stručné, anebo podané v nesprávný čas (33 %). Tyto výsledky byly následně zohledněny při tvorbě edukačních materiálů.

Ze získaných výsledků lze předpokládat, že množství a kvalita informačních materiálů o novorozeneckém screeningu je nedostatečná, a proto jsou jedním z výstupů této práce vytvořené informační materiály reflektující zjištěnou situaci a vhodné pro další využití v praxi. Vytvořené materiály byly obohaceny zejména o informace, které ženám dle dotazníků chyběly, mohly by tak do určité míry zjednodušit práci zdravotnického personálu a zlepšit informovanost žen.

PO 3: Jak dětské sestry/porodní asistentky informují matky o novorozeneckém screeningu?

Průzkumná otázka č. 3 je vázaná na otázky z dotazníku pro dětské sestry/porodní asistentky č. 1.1 (*Kdo u Vás na oddělení informuje matky po porodu o novorozeneckém screeningu?*), č. 2.2 (*Dáváte matkám k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningu?*), č. 3.3 (*Mají podle Vás matky dostatek informací k podepsání informovaného souhlasu o novorozeneckém screeningu?*), č. 4.4 (*Máte na oddělení nějaké edukační materiály pro matky o novorozeneckém screeningu (např. letáčky, prospekty apod.)?*), č. 5.5 (*Dáváte klientkám dodatečné informace ohledně novorozeneckého screeningu?*).

Cílem poslední průzkumné otázky bylo zjistit, jak sestry/porodní asistentky informují ženy o novorozeneckém laboratorním screeningu, na základě tohoto zjištění pak doplnit, či upřesnit odpovědi respondentek v dotazníku pro matky.

Cílem bylo ověřit, zda jsou ženy opravdu informovány zdravotnickým personálem ohledně novorozeneckého screeningu. Zdravotníci odpověděli, že častěji informace předávají dětské sestry/porodní asistentky (57 %) než lékaři (43 %). Z uvedeného vyplývá, že ženy jsou většinou o novorozeneckém screeningu informovány sestrami/porodními asistentkami. Tento výsledek se shoduje s šetřením provedeným u matek po porodu, kde 61 % respondentek uvedlo, že informace o screeningu získaly od sester.

Dílním cílem pak bylo zjistit, zda zdravotnický personál opravdu ženám rozdává informované souhlasy ohledně odběru na screening. Drtivá většina respondentek (93 %) uvedla, že souhlasy ženám dávají. Pouze 7 % respondentek uvedlo, že souhlasy ženám nedává. Vaňková (2014) ve své práci také prováděla dotazníkové šetření u zdravotnického personálu. Na otázku ohledně informovaných souhlasů jí z celkového počtu 30 respondentů odpovědělo 93 % zdravotníků, že souhlas matkám dávají a 7 % souhlas nedává. Z uvedeného vyplývá, že výsledky šetření u zdravotnického personálu jsou po pěti letech velice podobné. Je možné předpokládat, že sestry/porodní asistentky, které uvedly, že informované souhlasy ženám nedávají, svoji práci dělají zcela automaticky a dávání informovaného souhlasu je pro ně tak rutinní činností, že si to ani neuvědomují. Počátečním předpokladem bylo, že většina respondentek odpoví, že informovaný souhlas matkám rozdávají. Tento předpoklad se potvrdil, nabízel tak domněnku, že znalost matek o screeningu bude větší, když mají možnost informace získat pomocí informovaných souhlasů.

Na základě uvedeného se tedy nabízí otázka, zda mají podle sester ženy dostatečné informace k podepsání informovaného souhlasu. Na tuto otázku 13 % sester odpovědělo, že ženy podle jejich názoru dostatečné informace k podepsání informovaného souhlasu nemají. Výsledek se jeví celkem zajímavý, vzhledem k původnímu předpokladu vyššího procenta odpovědí, že ženy mají informace nedostatečné, tento předpoklad se tedy nepotvrdil.

Důležité pro tuto práci bylo také zjištění, zda mají na oddělení fyziologických novorozenců informační materiály pro ženy o novorozeneckém screeningu. Zde bylo předpokládáno, že odpovědi respondentek budou shodné a budou se klonit k odpovědi, že materiály na oddělení nemají. Odpovědi byly následující: 53 % respondentek uvedlo, že materiály na oddělení mají a 47 % sester odpovědělo, že materiály na oddělení nemají. Odpovědi sester byly tedy poměrně vyrovnané, z čehož lze usoudit, že zdravotnický personál není zcela informován o přítomnosti nebo nepřítomnosti informačních materiálů na oddělení. I toto může negativně ovlivnit množství informací, které ženy, hospitalizované na oddělení šestinedělí, získají.

Poslední otázka v dotazníku pro zdravotnický personál se táže, zda sestry/porodní asistentky dávají ženám dodatečné informace o novorozeneckém screeningu. 20 % sester odpovědělo, že informace navíc o novorozeneckém screeningu dávají ženám jen v případě, že se klientka na informace doptá. Vaňková (2014) ve své práci uvádí stejnou otázku, kde 10 % respondentek dává ženám dodatečné informace, jen když se klientky zeptají. V porovnání s těmito výsledky je podávání informací zdravotnickým personálem velice podobné. Původním předpokladem bylo, že si všechny sestry/porodní asistentky vyberou možnost, že klientky o screeningu informují automaticky, to se ovšem bohužel nepotvrdilo.

Na základě všech získaných poznatků a porovnaných výsledků provedený průzkum dospěl k závěru, že je potřeba informačních materiálů aktuální a přínosná.

Edukační materiály byly vytvořeny a následně vyzkoušeny v praxi přímo na oddělení šestinedělí. Po edukaci a seznámení klientek s dotazníkovým šetřením bylo rozdáno celkem 10 dotazníků (Příloha I) s edukační brožurou. Všech deset respondentek uvedlo, že jim brožura byla přínosná, že díky ní získaly nové informace, a také, že by ji ocenily i během těhotenství. Dvě respondentky ve volné odpovědi uvedly, že brožura je stručná, přehledná a výstižná (výsledky viz. Příloha J). Toto dotazníkové šetření, ačkoli proběhlo na malém vzorku respondentek, potvrdilo, že vytvořená edukační brožura je vhodná, a tedy využitelná v praxi.

6 ZÁVĚR

Bakalářská práce na téma Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu je prací teoreticko-praktickou.

V teoretické části bakalářské práce byla popsána problematika laboratorního novorozeneckého screeningu se zaměřením na jeho historii, vyšetřovaná onemocnění, postup odběru, zvláštnosti odběru, jeho výsledky a na etiku spojenou se screeningem. Následně, v další kapitole, byla popsána a rozvedena edukace v porodní asistenci.

Za dobu své praxe, kterou jsem si během studia plnila, jsem se setkala s řadou matek po porodu, které měly ohledně novorozeneckého screeningu nedostatečné informace a většinou je získaly až po jeho odběru nebo při odchodu domů. Proto mě toto téma oslovilo a chtěla jsem zjistit znalost matek ohledně screeningu, informování ze strany zdravotnického personálu a zmapovat dostupnost již vzniklých edukačních materiálů. Průzkumná část bakalářské práce následně ukázala, že většina žen znalosti o screeningu má, ovšem dostupnost informačních materiálů je poměrně nedostatečná.

Proto byl v praktické části bakalářské práce, na základě sestaveného a provedeného dotazníkového šetření, vytvořen návrh informačního plakátu a edukační brožury. Hlavním záměrem jejich tvorby bylo vytvoření kvalitních edukačních materiálů, které by mohly být užitečné na odděleních šestinedělí, v prenatálních poradnách a v ordinacích obvodních gynekologů. Edukační materiály byly vytvořeny tak, aby byly přínosem do klinické praxe. Materiály by měly klientkám přiblížit základní informace laboratorního novorozeneckého screeningu.

Mým cílem bylo, aby vyvrcholení mého studia, a tedy i tato bakalářská práce, mělo nějaké praktické využití a přínos pro laickou veřejnost. Díky zvolenému tématu práce jsem tuto možnost získala.

Limity bakalářské práce

V rámci bakalářské práce a jejího časového omezení byla možnost provést pouze limitované objektivní ověření praktického využití edukačního materiálu, které se ukázalo jako kladné. Do budoucna, například v rámci diplomové práce, bych chtěla provést validní šetření u těhotných žen a žen po porodu. Šetření by proběhlo na větším vzorku respondentek pomocí vědomostního testu na téma laboratorního novorozeneckého screeningu, poté by respondentky dostaly k přečtení mnou vytvořený edukační materiál a po přečtení by dostaly znovu vědomostní test s otázkami, s cílem zjistit účinnost mnou vytvořeného edukačního materiálu.

7 POUŽITÁ LITERATURA

AL TAJI, Eva. Diagnostika, léčba a prognóza vrozené hypotyreózy. *Česko-slovenská pediatrie* [online]. 2018, 73 (3): 158-164 [cit. 2018-02-12]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2018-3-5/diagnostika-lecba-a-prognoza-vrozene-hypotyreozy-105050/download?hl=cs>. ISSN 1805-4501.

AL TAJI, Eva a Olga HNÍKOVÁ. Tyreoptatie v dětství a adolescenci. *Pediatrie pro praxi* [online]. 2014, 15(3): 134–137 [cit. 2019-03-23]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2014/03/04.pdf>. ISSN 1803-5264.

BAYER, Milan, ed. *Pediatrie*. V Praze: Triton, 2011. Lékařské repetitorium, sv. 5. ISBN 978-80-7387-388-2.

ČSÚ. Úroveň vzdělání obyvatelstva podle výsledků sčítání lidu – 2011. *Český statistický úřad* [online]. 2011 [cit. 2019-04-15]. Dostupné z: <https://www.czso.cz/csu/czso/uroven-vzdelani-obyvatelstva-podle-vysledku-scitani-lidu-2011-xllg5xjb8q>

DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA. *Neonatologie*. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2013. ISBN 978-80-246-2253-8.

FILA, Libor. Cystický fibróza dospělých. *Acta medicae* [online]. 2014, roč. 3, č. 6, s. 60-63 [cit. 2019-03-23]. Dostupné z: <http://www.actamedicinae.cz/login/issue62014.asp>. ISSN: 1805-398X.

FENDRYCHOVÁ, Jaroslava et al. Odběr kapilární krve na novorozenecký screening. *Pediatrie pro praxi* [online]. 2013, 14(1), 60-62 [cit. 2018-02-26]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2013/01/17.pdf>. ISSN 1803-5264.

FRANKOVÁ, Věra. Co ještě zajímá budoucí matky? Novorozenecký screening! *Actual Gyn* [online]. 2016; 8:54 [cit. 2019-04-07]. Dostupné z: https://www.actualgyn.com/pdf/cz_2016_201.pdf. ISSN 1803-9588.

FRANKOVÁ, Věra a Viktor KOŽICH. Etika novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. *Fons informační bulletin* [online]. 2012 [cit. 2018-11-05]. Dostupné z: <http://www.bulletinfons.cz/12012/klin1.pdf>. ISSN 1211–7137.

FRANKOVÁ, Věra, Felix VOTAVA a Viktor KOŽICH. Etické aspekty rozšiřování novorozeneckého screeningu dědičných metabolických poruch. *Česko-slovenská pediatrie* [online]. 2014, 69 (2), 87–94 [cit. 2018-04-07]. Dostupné

z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:dc9f5bea-0611-11e5-b183-d485646517a0>. ISSN 1805-4501.

FRIEDECKÝ, David a Tomáš ADAM. Tandemová hmotnostní spektrometrie v klinické biochemii. *Klinická biochemie a metabolismus* [online]. 2009, roč. 17, č. 3 [cit. 2019-03-24]. Dostupné z: http://www.cskb.cz/res/file/KBM-pdf/2009/3-09/0309_sbornik.pdf. ISSN: 1210-7921.

GURIAN, EA., KINNAMON, DD. a HENRY, JJ, et al. Expanded newborn screening for biochemical disorders: the effect of a false-positive result. *Pediatrics* [online]. 2006, 117 (6), 1915-1921 [cit. 2018-03-26]. Dostupné z: <http://pediatrics.aappublications.org/content/117/6/1915.full>

GIORGI, Anna. Maple Syrup Urine Disease (MSUD). *Healthline* [online]. 2016. Healthline Media [cit. 2018-11-12]. Dostupné z: <https://www.healthline.com/health/maple-syrup-urine-disease>.

CHRÁSKA, Miroslav. *Metody pedagogického výzkumu: základy kvantitativního výzkumu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1369-4

JABOR, Antonín. *Vnitřní prostředí*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-1221-5.

JUŘENÍKOVÁ, Petra. *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2171-2.

KONEČNA, J. Informovaný souhlas / Informační povinnost / Poučení / Souhlas

Ošetrovaného. *Časopis pro právní vědu a praxi* [online]. 2014, 367-376 [cit. 2018-11-12]. Dostupné z: <https://journals.muni.cz/cpvp/article/viewFile/5368/4456>. ISSN 805-2789.

KOŽICH, Viktor. *Re: Informace o novorozeneckém screeningu* [e-mailová komunikace]. 2. dubna 2019, 12:03 CET [cit. 2019-04-06]. Osobní komunikace.

LAB TESTS ONLINE. *Falešně pozitivní*. [online]. 2001. Lab Test Online [cit. 2019-01-30]. Dostupné z: <https://www.labtestsonline.cz/falesne-pozitivni.html>.

LEBL, Jan, Kamil PROVAZNÍK a Ludmila HEJCMANOVÁ. *Preklinická pediatrie*. 2., přeprac. vyd. Praha: Galén, c2007. ISBN 978-80-7262-438-6.

KUTNOHORSKÁ, Jana. *Etika v ošetrovatelství*. Praha: Grada, 2007. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2069-2.

KUTNOHORSKÁ, Jana. *Výzkum v ošetrovatelství*. Praha: Grada, 2009. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-2713-4.

MAHELOVÁ, Kamila. *Informovanost žen o screeningových vyšetřeních u novorozence*. Pardubice, 2010. 81 s. Bakalářské práce. Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce MUDr. Veronika Sabová.

MACHOVÁ, A. Nejčastější chyby při laboratorním screeningu novorozence. *Česká Neonatologická Společnost* [online]. 2011 [cit. 2019-01-30]. Dostupné z: <http://www.neonatology.cz/upload/neonatologie.web360.cz/xxkonference/nejcastejsi-chyby-pri-laboratornim-screeningu.pdf>

MALÍKOVÁ, Jana. Nejčastější forma kongenitální adrenální hyperplazie (deficit 21-hydroxylázy). *Bulletin dětské endokrinologie* [online]. 2013, roč. 4, č. 1, s. 9-15 [cit. 2019-03-23]. Dostupné z: <http://doczz.cz/doc/127713/bulletin-d%C4%9Btsk%C3%A9-endokrinologie>. ISSN 2464-5613.

MANDYSOVÁ, Petra. *Příprava na edukaci v ošetrovatelství*. 2016. ISBN 978-80-7395-971-5.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče. *Věstník MZ ČR* [online]. 2016, 6, 1-16 [cit. 2018-03-25]. Dostupné z: <http://www.novorozeneckyscreening.cz/file/71/zdravotnictvi-06-16.pdf>.

MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.

NÁRODNÍ SDRUŽENÍ PKU A JINÝCH DMP, Z.S. *Fenylketonurie (PKU)* [online]. 2018. Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s. [cit. 2018-03-09]. Dostupné z: <https://www.nspku.cz/nemoci/fenylketonurie.html>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningového programu v ČR v roce 2015* [online]. 2015. MZ ČR. [cit. 2018-03-05]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/vysledky-ns-2012-19-10-2015-131436-7-6-2017-142103>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningového programu v ČR v roce 2016* [online]. 2016. MZ ČR [cit. 2018-03-05]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/vysledky-ns-2012-19-10-2015-131436>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Kongenitální hypotyreóza (CH)* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-08-23]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/kongenitalni-hypotyrezoza-ch>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-08-23]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/kongenitalni-adrenalni-hyperplazie-cah>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninemie (HPA)* [online]. 2013-2018. MZ ČR [cit. 2018-08-30]. Dostupné z <https://www.novorozeneckyscreening.cz/fenylketonurie-pku-a-hyperfenylalaninemie-hpa>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Leucinóza (MSUD)* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-10-11]. Dostupné z <https://www.novorozeneckyscreening.cz/leucinoza-msud>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Cystická fibróza* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-09-13]. Dostupné z <https://www.novorozeneckyscreening.cz/cysticka-fibroza>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Podrobný popis odběru novorozeneckého screeningu* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-03-09]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Pojmy používané v souvislosti s novorozeneckým screeninem* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2018-09-29]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-pojmy-ns>.

NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2019-03-23]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-pojmy-ns>.

PEŠKOVÁ, Karolína. Přínos suché krevní kapky v diagnostice dědičných metabolických onemocnění. *Vnitřní lékařství* [online]. 2017, roč. 6, č. 9, s. 84-86. Acta medicinae [cit. 2018-11-30]. Dostupné z: <http://www.actamedicinae.cz/login/issue092017.asp>. ISSN: 1805-398X.

PRŮCHA, Jan. *Moderní pedagogika. 2.*, přeprac. a aktualiz. vyd. Praha: Portál, 2002. ISBN 80-7178-631-4.

PŘÍHODA, P. *Etika: Zrod lékařské etiky* [online]. 2014 [cit. 2018-11-04]. Dostupné z: <http://www.lf2.cuni.cz/ustav-lekarske-etiky-a-humanitnich-zakladu-mediciny-2-lf-uk/etika>.

SPOT ON SCIENCES. *About Dried Blood Spot Technology* [online]. 2019. Spot On Sciences [cit. 2019-01-27]. Dostupné z: <https://www.spotonsciences.com/knowledge-center/dbs-technology/>.

ŠENKYŘÍKOVÁ, M. Využití standardizovaných map péče v klinické praxi. *Online systém české kardiologické společnosti* [online]. 2018 [cit. 2018-11-27]. Dostupné z: <http://www.cksonline.cz/24-vyrocní-sjezd>
[cks/sjezd.php?p=read_abstrakt_program&idabstrakta=543](http://www.cksonline.cz/24-vyrocní-sjezd).

ŠTAJNOCHROVÁ, Sylva. Léčebná výživa při fenylketonurii. *Výživa a potraviny* [online]. 2012/2 [cit. 2019-01-30]. Dostupné z: <http://www.vyzivaspol.cz/lecebna-vyziva-pri-fenylketonurii/>. ISSN 1211-846X.

VAŇKOVÁ, Julie. *Informovanost matek a zdravotníků o novorozeneckém screeningu*. Pardubice. 2014. 74 s. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice. Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce MUDr. Veronika Sabová.

VOTAVA, Felix et al. Výsledky rozšířeného novorozeneckého screeningu v České republice. *Česko-slovenská pediatrie* [online]. 2014, 69 (2): 77–86 [cit. 2018-02-12]. Dostupné z: <http://kramerius.medvik.cz/search/pdf/web/viewer.html?pid=uuid:dc9f5bea-0611-11e5-b183-d485646517a0>. ISSN 1805-4501.

VOTAVA Felix. a STRNADOVÁ K. Novorozenecký screening v České republice a v Evropě. *Československá pediatrie* [online]. 2008, roč. 63, č. 2, s. 96-105 [cit. 2019-03-15]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2008-2/novorozenecky-screening-v-ceske-republice-a-v-evrope-530/download?hl=cs>.

WILSON, J.M.G. a JUNGNER, G. Principles and practise of screening disease – public health paper No. 34. Geneva: World Health Organization, 1968.

8 PŘÍLOHY

Příloha A - Pomůcky k odběru laboratorního novorozeneckého screeningu	67
Příloha B - Nahřátí patičky před odběrem.....	67
Příloha C - Místo vpichu pro odběr na novorozenecký screening	68
Příloha D – Nasátí krevní kapky na screeningovou kartičku.....	68
Příloha E – Principy včasné detekce chorob (Wilson, Jungner, 1968).....	69
Příloha F – Návrh textu edukačního materiálu (Votava a Strnadová, 2008)	69
Příloha G – Dotazník pro matky po porodu	70
Příloha H – Dotazník pro sestry/porodní asistentky pracující na oddělení fyziologických novorozenců	72
Příloha I- Dotazník pro matky na edukační brožuru.....	73
Příloha J- Výsledky z dotazníků o edukační brožuře	74

Příloha A - Pomůcky k odběru laboratorního novorozeneckého screeningu



Obrázek 14 Pomůcky k odběru laboratorního novorozeneckého screeningu

(Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>)

Příloha B - Nahřátí patičky před odběrem



Obrázek 15 Nahřátí patičky před odběrem

(Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>)

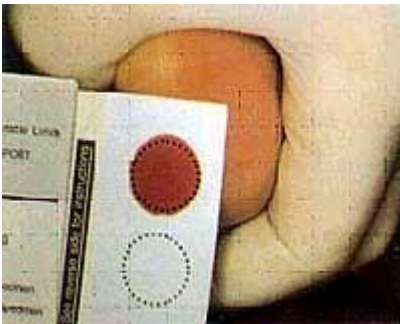
Příloha C - Místo vpichu pro odběr na novorozenecký screening



Obrázek 16 Místo vpichu při odběru na novorozenecký screening

(Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>)

Příloha D – Nasátí krevní kapky na screeningovou kartičku



Obrázek 17 Nasátí krevní kapky na screeningovou kartičku

(Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/podrobny-popis-odberu-ns>)

Příloha E – Principy včasné detekce chorob (Wilson, Jungner, 1968)

1. Hledaná choroba by měla představovat závažný zdravotní problém
2. Pro pacienty trpící hledanou chorobou by měla být obecně uznávaná léčba
3. Zajištěny by měly být vhodné podmínky pro diagnostiku a léčbu hledané choroby
4. Choroba by měla mít rozpoznatelnou latentní fázi nebo rozpoznatelné časné symptomatické stádium
5. Pro hledanou chorobu by měl být vhodný test nebo vyšetření
6. Test nebo vyšetření by mělo být pro populaci přijatelné
7. Mechanismy a průběh vyšetřované choroby, včetně vývoje z latentní fáze k potvrzení diagnózy, by měly být dostatečně známy
8. Měl by být konsensus o tom, kdo má být léčen jako pacient
9. Náklady na diagnózu a léčbu screeningem diagnostikovaných pacientů by měly být ekonomicky vyváženy vzhledem ke zdravotnímu systému jako celku
10. Hledání pacientů by mělo být kontinuálním procesem

Tabulka 5 – Principy včasné detekce chorob (Wilson a Jungner, 1968)

Příloha F – Návrh textu edukačního materiálu (Votava a Strnadová, 2008)

Novorozenecký screening – otázky a odpovědi pro rodiče a zájemce:
Co to je novorozenecký screening? Novorozenecký screening slouží ke zjištění některých vrozených nemocí dříve, než se tyto nemoci projeví a nezvratně poškodí zdraví dítěte – novorozenecký screening = maximum zdraví pro Vaše novorozené dítětko.
Proč potřebujeme novorozenecký screening? Protože při včasné diagnóze umíme vyšetřované nemoci úspěšně léčit a tak předejít nezvratnému poškození zdraví. Nejdůležitější je zjistit a léčit nemoc včas, co nejdříve po narození, dříve než se stačí projevit.
Jak se novorozenecký screening provádí? Vašemu novorozenému dítětku se odebere ve věku 72–96 hodin po narození několik kapek krve z patičky na filtrační papírek. U malého procenta novorozenců je zapotřebí za několik dní odběr kapek krve opakovat, protože výsledek prvního vyšetření nebyl jasný. Opakování odběru neznamená, že Vaše dítětko je nemocné.
Dozvíím se normální (negativní) nález? Ne. Screeningové laboratoře prohlášení o normálním nálezu nevydávají. Sama skutečnost, že Vás laboratoř nekontaktovala, znamená, že žádná nemoc nebyla zachycena. Při podezření na nemoc se s Vámi laboratoř aktivně spojí (přibližně za 1 týden) – proto je zapotřebí v porodnici přesně uvést kontakt na Vás – telefonny a adresu.
Bude-li mne laboratoř kontaktovat, znamená to, že moje dítětko je nemocné? Ne, pouze vzniklo podezření na nemoc. Screeningové vyšetření není definitivní stanovení diagnózy. Ta se ještě musí potvrdit dalším vyšetřením. Naléhavost podezření bývá různá a laboratoř Vám ji sdělí. Další kroky závisejí na naléhavosti a typu nemoci. Může se jednat jen o další odběr kapky krve nebo i o urychlené přijetí do nemocnice.
Které nemoci se novorozeneckým screeningem vyšetřují? V současné době se vyšetřuje vrozené selhání funkce štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza), vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie) a vrozené onemocnění látkové výměny bílkovin (fenylketonurie). Spektrum vyšetřovaných nemocí se postupně rozšiřuje.
Jaká je pravděpodobnost, že moje dítětko bude mít některou z uvedených nemocí? Pravděpodobnost je velmi malá. Pouze přibližně jeden z 2000 novorozenců má některou z uvedených nemocí. Právě jemu ale novorozenecký screening může pomoci uchránit zdraví, někdy i život.
Je možné, že se některá z nemocí novorozeneckým screeningem nerozpozná? Novorozeneckým screeningem lze rozpoznat pouze nemoci uvedené výše. Jen výjimečně může některá z uvedených nemocí diagnóze uniknout (tzv. falešně negativní nález). V těchto případech se jedná zpravidla o mírnější formy onemocnění.
Máte zájem vědět o novorozeneckém screeningu více? Ptejte se svého lékaře, podívejte se na www odkazy jednotlivých chorob.
Mohu odmítnout odběr kapek krve na novorozenecký screening? Žádáme Vás o zodpovědné zvážení tohoto kroku – zda je tento Váš osobní postoj úměrný riziku trvalého poškození zdraví z nezachycené nemoci. Pokud by se Vaše dítětko narodilo s některou z uvedených nemocí, ztrácí odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. Poškození zdraví v důsledku pozdního zahájení léčby jsou závažná a nevrátaná. Za následky plynoucí z odmítnutí screeningu nesou odpovědnost rodiče.

Obrázek 18 Návrh textu edukačního materiálu

(Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatric/2008_2/novorozenecky-screening-v-ceske-republice-a-v-evrope-530)

Dotazník k bakalářské práci

Dobrý den,

jmenuji se Eliška Urbanová a jsem studentkou 3. ročníku bakalářského studia Fakulty zdravotnických studií v Pardubicích, obor Porodní asistentka. Ráda bych Vás požádala o vyplnění tohoto dotazníku, který slouží pouze pro účely vypracování praktické části mé bakalářské práce na téma Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu. Dotazník je anonymní a je určen jen pro matky po porodu. Prosím o čitelné a stručné vyplnění jednotlivých otázek, ale hlavně o vyplnění celého dotazníku, jinak ztrácí na významu.

Předem děkuji za vyplnění, s přáním hezkého dne, Eliška Urbanová.

1) Kolikáté máte dítě?

- a) 1.
- b) 2. a více

2) Víte, co je novorozenecký screening a jak se provádí?

- a) ne
- b) ano

❖ **Pokud Ano, stručně vysvětlete**

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

3) Laboratorním novorozeneckým screeninem vyšetřujeme/vylučujeme:

- a) vrozené vývojové vady srdce
- b) endokrinní a metabolické poruchy
- c) dědičné poruchy srážlivosti krve

4) Odběr krve na laboratorní novorozenecký screening se u novorozence provádí:

- a) z ruky/z předloktí
- b) z paty
- c) z prstu

5) Výsledky novorozeneckého screeningu:

- a) oznamuje pediatr jen v případě pozitivního výsledku testu nebo nejasného výsledku
- b) oznamuje pediatr v případě pozitivního i negativního výsledku testu
- c) oznamuje dětská sestra/porodní asistentka před propuštěním z porodnice

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

- a) ne
- b) ano

7) Dostala jste ve zdravotnickém zařízení k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningu?

- a) ne
- b) ano
- c) nevím

8) Kdo Vás informoval o screeningu Vašeho dítěte? (můžete vybrat více odpovědí)

- a) sestry z novorozeneckého oddělení
- b) lékař z novorozeneckého oddělení (pediatr/neonatolog)
- c) porodní asistentka
- d) lékař z oddělení šestinedělí (gynekolog)
- e) obvodní dětský lékař
- f) obvodní gynekolog během těhotenství
- g) nikdo

9) Byly dle Vašeho názoru získané informace o novorozeneckém screeningu dostačující?

- a) ne
 - ❖ V čem pro Vás nebyly dostatečné?

.....
.....

- b) ano

Děkuji moc za Váš čas a vyplnění dotazníku.

Dotazník k bakalářské práci

Dobrý den,

jmenuji se Eliška Urbanová a jsem studentkou 3. ročníku bakalářského studia Fakulty zdravotnických studií v Pardubicích, obor Porodní asistentka. Ráda bych Vás požádala o vyplnění tohoto dotazníku, který slouží pouze pro účely vypracování praktické části mé bakalářské práce na téma Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu. Dotazník je anonymní. Prosím o čitelné a stručné vyplnění jednotlivých otázek, ale hlavně o vyplnění celého dotazníku, jinak ztrácí na významu.

Předem děkuji za vyplnění, s přáním hezkého dne, Eliška Urbanová.

1.1) Kdo u Vás na oddělení informuje matky po porodu o novorozeneckém screeningu?

- a) dětská sestra/porodní asistentka
- b) lékař (gynekolog/pediatr)
- c) nikdo

2.2) Dáváte matkám k podpisu informovaný souhlas ohledně novorozeneckého screeningu?

- a) ano
- b) ne

3.3) Mají podle Vás matky dostatek informací k podepsání informovaného souhlasu o novorozeneckém screeningu?

- a) ano
- b) ne

4.4) Máte na oddělení nějaké edukační materiály pro matky o novorozeneckém screeningu? (např. letáčky, prospekty, apod)

- a) ano
- b) ne

5.5) Dáváte klientkám dodatečné informace ohledně novorozeneckého screeningu?

- a) Ano, automaticky klientkám znovu řeknu, o co u novorozeneckého screeningu jde
- b) Ano, pokud se mě klientky na něco zeptají
- c) Ne, nedávám

Příloha I- Dotazník pro matky na edukační brožuru

Dobrý den,

jmenuji se Eliška Urbanová a jsem studentkou 3. ročníku bakalářského studia Fakulty zdravotnických studií v Pardubicích, obor Porodní asistentka. Ráda bych Vás požádala o vyplnění tohoto dotazníku, který slouží pouze pro účely vypracování praktické části mé bakalářské práce na téma Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu. Dotazník je anonymní a je určen jen pro matky po porodu. Prosím o čitelné a stručné vyplnění jednotlivých otázek, ale hlavně o vyplnění celého dotazníku, jinak ztrácí na významu.

Předem děkuji za vyplnění, s přáním hezkého dne, Eliška Urbanová.

- 1) Byla pro Vás tato informační brožura přínosná?
 - a) Ano
 - b) Ne
- 2) Dozvěděla jste se pomocí této brožury nové informace?
 - a) Ano
 - b) Ne
- 3) Ocenila byste, kdybyste podobný informační materiál měla k dispozici během těhotenství?
 - a) Ano
 - b) Ne
- 4) Vytkla byste této brožurce něco? Chyběly Vám tam nějaké informace? Něčemu jste nerozuměla?
V případě že, ano, budu velice ráda za Vaše připomínky a kritiku, abych před vydáním mohla brožuru vylepšit a upravit. 😊

.....

.....

.....

.....

Příloha J-Výsledky z dotazníků o edukační brožuře

otázky						
	1)		2)		3)	
Odpovědi	ni	fi	ni	fi	ni	fi
ano	10	100%	10	100%	10	100%
ne	0	0%	0	0%	0	0%
Σ	10	100%	10	100%	10	100%
Otázka 4) dvě ženy ve volné odpovědi uvedly, že brožura je stručná a výstižná.						

Tabulka 6 – Výsledky z dotazníků o edukační brožuře