

Screeningové vyšetření novorozenců

Krahulová Žaneta

Bakalářská práce
2021



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav zdravotnických věd

Akademický rok: 2020/2021

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE (projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení: Žaneta Krahuřová
Osobní číslo: H18454
Studijní program: B5349 Porodní asistence
Studijní obor: Porodní asistentka
Forma studia: Prezenční
Téma práce: Screeningové vyšetření novorozenců

Zásady pro vypracování

Rešerše literatury.

Vymezení pojmů a teoretických východisek v oblasti screeningového vyšetření novorozenců

Příprava metodiky kvantitativního šetření.

Formulace kritérií pro výběr respondentů.

Realizace šetření technikou dotazníku.

Zpracování, vyhodnocení a interpretace získaných dat.

Prezentace výsledků šetření, jejich shrnutí a návrh doporučení pro praxi.

Forma zpracování bakalářské práce: **Tištěná/elektronická**

Seznam doporučené literatury:

- DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLÍČKA. *Neonatologie*. 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018. ISBN 978-80-246-3936-9.
- HURST, Amy a Tanja SCHUB. Screening, Metabolic: Newborn. *Nursing reference center* [online]. Cinahl Information Systems, 2017, 25.8.2017 [cit. 2020-10-10]. Dostupné z: <http://web.b.ebscohost.com/nrc/detail?vid=0&sid=1fb1d278-12d8-44ba-8867-f944858a3d7b%40pdc-v-sessmgr04&bdata=JnNpdGU9bnJlWxpdmU%3d#AN=T706791&db=nrc>
- LEBL, Jan a kol. *Klinická pediatrie* [online]. Praha: Galén, 2012 [cit. 2020-10-10]. ISBN 978-80-7262-956-5. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/e-kniha/klinicka-pediatrie-238585/>
- KUDELA, Milan. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2008. ISBN 978-802-4419-756.
- MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatrie* [online]. 6.vydání. Praha: Grada, 2014 [cit. 2020-10-10]. ISBN 978-80-247-9292-7. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/e-kniha/pediatrie-243989/>

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Kateřina Žárská**
Ústav zdravotnických věd

Datum zadání bakalářské práce: **16. října 2020**
Termín odevzdání bakalářské práce: **14. května 2021**

L.S.

Mgr. Libor Marek, Ph.D.
děkan

PhDr. Pavla Kudlová, Ph.D.
ředitelka ústavu

Ve Zlíně dne 7. ledna 2021

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, bez ohledu na výsledek obhajoby ¹⁾;
- beru na vědomí, že bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému dostupná k nahlédnutí;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3 ²⁾;
- podle § 60 ³⁾ odst. 1 autorského zákona má UTB ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60 ³⁾ odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci - nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům.

Prohlašuji, že

- elektronická a tištěná verze bakalářské práce jsou totožné;
- na bakalářské práci jsem pracoval(a) samostatně a použitou literaturu jsem citoval(a). V případě publikace výsledků budu uveden(a) jako spoluautor.

Ve Zlíně *16. 4. 2021*

1) zákon č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, § 47b
Zveřejňování závěrečných prací:

(1) Vysoká škola nevydávalečně zveřejňuje disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce, u kterých proběhla obhajoba, včetně posudků oponentů a výsledku obhajoby prostřednictvím databáze kvalifikačních prací, kterou spravuje. Způsob zveřejnění stanoví vnitřní předpis vysoké školy.

(2) *Disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce odevzdané uchazečem k obhajobě musí být též nejméně pět pracovních dnů před konáním obhajoby zveřejněny k nahlázení veřejnosti v místě určeném vnitřním předpisem vysoké školy nebo není-li tak určeno, v místě pracoviště vysoké školy, kde se má konat obhajoba práce. Každý si může ze zveřejněné práce pořizovat na své náklady výpisy, opisy nebo rozmnoženiny.*

(3) *Platí, že odevzdáním práce autor souhlasí se zveřejněním své práce podle tohoto zákona, bez ohledu na výsledek obhajoby.*

2) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 35 odst. 3:

(3) *Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užije-li nikoli za účelem přímého nebo nepřímého hospodářského nebo obchodního prospěchu k výuce nebo k vlastní potřebě dílo vytvořené žákem nebo studentem ke splnění školních nebo studijních povinností vyplývajících z jeho právního vztahu ke škole nebo školskému či vzdělávacího zařízení (školní dílo).*

3) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 60 Školní dílo:

(1) *Škola nebo školské či vzdělávací zařízení mají za obvyklých podmínek právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla (§ 35 odst. 3). Odpírá-li autor takového díla udělit svolení bez vážného důvodu, mohou se tyto osoby domáhat nahrazení chybějícího projevu jeho vůle u soudu. Ustanovení § 35 odst. 3 zůstává nedotčeno.*

(2) *Není-li sjednáno jinak, může autor školního díla své dílo užít či poskytnout jinému licenci, není-li to v rozporu s oprávněnými zájmy školy nebo školského či vzdělávacího zařízení.*

(3) *Škola nebo školské či vzdělávací zařízení jsou oprávněny požadovat, aby jim autor školního díla z výdělku jim dosaženého v souvislosti s užitím díla či poskytnutím licence podle odstavce 2 přiměřeně přispěl na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložily, a to podle okolností až do jejich skutečné výše; přitom se přihlídí k výši výdělku dosaženého školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.*

ABSTRAKT

Tématem mé bakalářské práce je screeningové vyšetření novorozenců. V teoretické části se věnujeme obecné neonatologii, popisování novorozence a fyziologickému vzhledu novorozence. V další části se věnujeme klinickému screeningu novorozence. Popisujeme jednotlivá vyšetření a vysvětlujeme základní informace. V posledním úseku teoretické části se zaměřujeme na laboratorní screening novorozence. Na vybraných onemocněních popisujeme symptomatologii, diagnostiku a terapii. V praktické výzkumné části zjišťujeme informovanost žen ohledně screeningového vyšetření novorozenců, míru informovanosti v těhotenství a po porodu. Dotazník byl zaměřený na ženy, jak těhotné, tak již po porodu. V rámci bakalářské práce byl vytvořen edukační materiál.

Klíčová slova: Neonatologie, novorozenec, screening novorozence, klinický screening, laboratorní screening

ABSTRACT

The topic of my bachelors thesis is newborn's screening. In theoretical part of my thesis we pursue general neonatology, description of newborns and their physiological appearance. In another part we pursue clinical newborn screening. We describe individual examinations of newborns and explain basic informations. In last part we focus on laboratory newborn's screening. We describe symptoms, diagnostics and therapy on chosen illnesses. In practical research part we've found out level of women's awareness about newborn's screening during pregnancy and after birth. Research was customized for pregnant women and also women after birth. Within my bachelors thesis were created educational materias.

Keywords: neonatology, newborns, newborn's screening, clinical screening, laboratory screening

Poděkování

Tímto bych chtěla poděkovat paní magistře Kateřině Žárské za vedení mé bakalářské práce. Dále děkuji všem ženám, které mi pomohly vyplněním dotazníku zpracovat praktickou část mé práce. A v neposlední řadě bych chtěla poděkovat své rodině, přátelům a všem co mě v období studia a vypracovávání mé bakalářské práce podporovali.

Prohlašuji, že odevzdaná verze bakalářské/diplomové práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou totožné.

OBSAH

ÚVOD	10
I TEORETICKÁ ČÁST	11
1 NEONATOLOGIE	12
1.1 NEONATOLOGIE VE SVĚTĚ	12
1.2 NEONATOLOGIE VE ČESKÉ REPUBLICE	13
2 NOVOROZENEC	15
2.1 PARAMETRY K ROZDĚLENÍ NOVOROZENCŮ	15
2.2 FYZIOLOGICKÝ NOVOROZENEC	16
3 SCREENINGOVÉ VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE	17
3.1 KLINICKÝ SCREENING NOVOROZENCŮ	17
3.1.1 Screening vrozené syfilis (Kongenitální lues)	17
3.1.2 Screening vrozené katarakty	18
3.1.3 Screeningové vyšetření sluchu	19
3.1.4 Screeningové vyšetření kyčlí	21
3.1.5 Screening kritických vrozených srdečních vad	22
3.1.6 Screening uropoetického traktu	23
3.2 LABORATORNÍ SCREENING	25
3.2.1 Historie laboratorního screeningu	26
3.2.2 Odběr suché kapky krve – provedení odběru	27
3.2.3 Endokrinní onemocnění	28
3.2.4 Dědičné metabolické poruchy	30
3.2.5 Jiné	31
II PRAKTICKÁ ČÁST	33
4 VÝZKUM	34
4.1 CÍLE	34
4.2 RESPONDENTI	34
4.3 VYHODNOCOVÁNÍ DOTAZNÍKU	34
4.4 VÝSLEDKY KVALITATIVNÍHO ŠETŘENÍ	35
4.5 DISKUZE	52
4.6 DOPORUČENÍ PRO PRAXI	55
ZÁVĚR	56
SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ	57
SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK	61
SEZNAM OBRÁZKŮ	62
SEZNAM TABULEK	63
SEZNAM GRAFŮ	64

SEZNAM PŘÍLOH	65
----------------------------	-----------

ÚVOD

Dítě je pro rodiče dar. Všichni novorozenci nemají na klidné a zdravé dětství štěstí. V dnešní době se úroveň života těchto dětí zlepšila, a to díky včasné diagnostice a terapii zajištěné screeningem novorozenců. Diagnostika v co nejkratší době může zkvalitnit život, v případě závažnějších poruchy může život i zachránit.

Ve své bakalářské práci jsem se zaměřila na informovanost žen o screeningovém vyšetření novorozence, protože každá matka by měla vědět, jaké vyšetření její dítě podstupuje po příchodu na svět. Bohužel i v éře internetu je povědomí o screeningu novorozenců v laické veřejnosti na nízké úrovni. Internet je dobrým zdrojem informací, ne však vždy stoprocentně správných. Edukace není těžká a neměla by se zanedbávat. Proto využijme edukaci od zdravotníka, lékaře s odbornými znalostmi.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1 NEONATOLOGIE

Neonatologie patří mezi lékařské obory, jejichž zaměřením je péče o novorozence. Hlavním cílem tohoto oboru je zabezpečit poporodní adaptaci fyziologických novorozenců, ošetření komplikací, které vznikly u porodu, řešení vrozených vývojových vad a poskytování péče nezralým novorozencům. (Fendrychová, 2011)

Péče se poskytuje od donošených novorozenců, novorozence s vývojovými vadami a chorobnými stavy, po novorozence s porodní hmotností pod 500 g. Vývoj neonatologie začal ve 20. století s počáteční snahou o zachování života předčasně narozeného dítěte. Následný rychlý vývoj zaznamenala neonatologie po zavedení intenzivní péče pro nedonošené novorozence. Do provozu se zavedla ventilační podpora novorozence. (Dort, 2018)

I přes vysoce specializovanou a intenzivní péči se neonatologie stará i o poskytování péče fyziologickým novorozencům. Jsou poskytovány rady ohledně péče o novorozence i o správném kojení. (Dort, 2018)

Největší úspěch zaznamenala česká neonatologie v posledních 20 letech. Zařazením moderních léčebných postupů a centralizací péče se neonatologie v české republice dostala mezi země s nejnižší neonatální mortalitou. Neonatologie se dnes zaměřuje na mentální rozvoj a rozvoj smyslových schopností nedonošeného novorozence. Důležité je využití rodičů novorozence pro rozvoj citového přilnutí. Dále se využívá individualizace péče, snižování invazivity a aplikace dlouhodobé vývojové intervence. (Dort, 2018)

1.1 Neonatologie ve světě

Neonatologie jako obor vznikla v 50. letech 20. století. V této době byly možnosti léčby novorozence s infekcí, asfyxií nebo například vrozenými vývojovými vadami velmi omezeny. Díky zlepšení péče k přežilo více novorozenců, u kterých to nebylo dříve možné. (Fendrychová, 2009)

Etienne Tarnier a Pierre Budin založili roku 1900 v Paříži první kojenecké oddělení s dětským inkubátorem. V roce 1958 se projevil význam udržení tělesné teploty v inkubátoru, a s tím spojena snížení mortality u novorozenců. Během dalších let se zvyšoval počet

jednotek intenzivní péče, jejichž hlavním cílem bylo snížení mortality zejména u nezralých novorozenců. (Fendrychová, 2009)

Neonatologie v 80. letech byla stále více závislá na technologiích. Novorozenci s nižší porodní hmotností než 1500 g měli výrazně vyšší šanci na přežití a celková životaschopnost novorozenců se posunula. Nižší mortalita novorozenců se projevovala na vyšším počtu komplikací. Časté byly sekundární infekce novorozence, objevovaly se bronchopulmonální dysplazie a dále slepota s retinopatií. (Fendrychová, 2009)

1.2 Neonatologie ve České republice

Neonatologie v ČR se začala rozvíjet o něco později než ve světě. Laická veřejnost a socialistická společnost nevnímala úsilí pediatriů udržet nezralé a nemocné novorozence za pozitivní. Často tato činnost byla vnímána jako „produkování“ postižených jedinců, kteří nebudou prospěšní pro společnost, ani pro rodinu. (Fendrychová, 2009)

V 60. letech začala vznikat centra s vyškoleným personálem pro nedonošené děti. Transport takových novorozenců nebyl nějak zvláště zabezpečený. Parenterální výživa byla jednoduchá, novorozencům se aplikovala pouze glukóza a soli. Špatná byla i oxygenoterapie. První pokusy o ventilační podporu se datují do 70. let minulého století. Převažovala distenzní terapie a nazální CPAP (Continuous Positive Airway Pressure), využívaly se také ventilátory zapůjčené z dětských ARO. Terapie dosahovala dobrých výsledků, a proto se v neonatologii začali zaměřovat na přežití novorozenců s velmi nízkou porodní hmotností. (Fendrychová, 2009)

Velký technologický pokrok v 90. letech znamenal na jednu stranu velkou výhodu, ale naproti tomu sestry neměly na samotné děti tolik času. Sestry byly hodnoceny podle zručnosti zacházení s přístroji, a ne podle péče o novorozence. Tělesný kontakt byl omezen ne z důvodu nadměrné stimulace s novorozencem, ale kvůli elektrodám a kanylám. Ze stejného důvodu byli novorozenci kurtováni a objevily se u nich komplikace s tímto společné a to dekubity. Po roku 1995 v neonatologii došlo k velké změně. Místo permanentního používání hlučných přístrojů se začalo dbát i na snížení hlučnosti ve velké míře. V nočních hodinách se na pokojích přestalo svítit a inkubátory se začaly zakrývat tmavými přehozy. Díky terapeutickému posunu se pozornost mohla posunout i na novorozence s porodní

hmotností pod 1000 g. Tato pozornost již nebyla jen z pohledu mortality, morbidity a dlouhodobého postižení. (Fendrychová, 2009)

2 NOVOROZENEK

Období od přestřižení pupečníku do ukončeného 28. dne věku se nazývá novorozeneckým věkem. Novorozenecký věk se dělí na rané (do 7. dne života) a pozdní (do 28. dne života). (Procházka, 2020)

2.1 Parametry k rozdělení novorozenců

Bezprostředně po porodu můžeme novorozence rozdělit do skupin. Podle zařazení do určité skupiny můžeme předpovědět prenatální vývoj a možnou morbiditu a mortalitu. Novorozence do určité skupiny rozdělujeme:

- a) podle gestačního věku
- b) podle porodní hmotnosti
- c) podle vztahu porodní hmotnosti a gestačního věku (Procházka, 2020)

Klasifikace podle gestačního věku (doba od početí do porodu):

- Nedonošený novorozenec (před termínem) – gestační věk pod 38. t. g.
 - Donošený novorozenec (v termínu) – gestační věk od 38. t. g. do 42. t. g.
 - Přenášený novorozenec (po termínu) – gestační věk nad 42. t. g
- Hranice životaschopnosti v ČR je 24. t. g. (Procházka, 2020)

Klasifikace podle porodní hmotnosti:

- s extrémně nízkou – porodní hmotnost je nižší než 1 000 g
- s velmi nízkou – porodní hmotnost je nižší než 1 500 g
- s nízkou – porodní hmotnost je nižší než 2 500 g
- s normální – porodní hmotnost je v rozmezí mezi 2 500 g až 4 499 g
- makrozomní – porodní hmotnost je 4 500 g a více (Dort, 2018)

Klasifikace podle vztahu porodní hmotnosti a gestačního věku:

- novorozenec eutrofický – gestačnímu stáří odpovídá dosažena porodní hmotnost
- novorozenec hypotrofický – porodní hmotnost je nižší, než odpovídá gestačnímu věku
- novorozenec hypertrofický - porodní hmotnost je vyšší, než odpovídá gestačnímu věku (Dort, 2018)

Klasifikace dle vztahu porodní hmotnosti a gestačního věku je důležitá, protože každá skupina má své rizika. Zralost u novorozence je dalším důležitým faktorem. (Procházka, 2020)

2.2 Fyziologický novorozenec

Fyziologický novorozenec je eutrofický novorozenec, u kterého poporodní adaptace probíhá bez patologie. Poporodní adaptace je přizpůsobení fyziologických funkcí radikální změně prostředí. (Kudela, 2008)

Hmotnost fyziologického novorozence se pohybuje mezi 2 500 – 4 500 g. Hlavička novorozence je větší než v pozdějším věku a má obvod cca 32 – 37 cm. Na hlavičce rozlišujeme malou fontanelu (Fonticulus posterior - minor), která se uzavírá od konce těhotenství až do druhého měsíce života dítěte a velkou fontanelu (fonticulus anterior - major), uzavírající se do 1,5 roku života. (Procházka, 2020)

Tělesná teplota se pohybuje mezi 36,4 - 36,8 °C v axile a 36,6 - 37,2 °C v rektu. Dechová frekvence novorozence je mezi 40 - 60 dechů za minutu a tepová frekvence je 120-140 tepů za minutu. Fyziologický krevní tlak novorozence se pohybuje v rozmezí 50 - 75/30 - 45 mmHg. Pupečník u donošeného novorozence je silný a ve středu břicha. (Procházka, 2020)

U donošených chlapců u porodu jsou varlata sestoupená ve skrotu a u děvčat jsou labia minor kryta labii major. Končetiny novorozence jsou ve flexi se systematickými pohyby. Močení a defekace jsou bez patologie. Sání a polykání je plně rozvinuto. (Procházka, 2020)

3 SCREENINGOVÉ VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE

Aktivní vyhledávání choroby před objevením prvních příznaků. Tyto choroby mohou ohrozit novorozence na životě nebo ovlivnit jeho další vývoj. Včasné odhalení a dostupná terapie snižují morbiditu a mortalitu. (Procházka, 2020)

Počet screeningových vyšetření stále stoupá (Straňák, 2015). V ČR jsou screeningová vyšetření povinna ze zákona (Dort, 2018).

I přes zákonnou povinnost je nutné mít informovaný souhlas zákonného zástupce (Straňák, 2015). V ČR se provádí vyšetření:

- Screening vrozené katarakty
- Screening sluchu (TEOAE)
- Screening vrozené syfilis (Kongenitální lues)
- Screeningové vyšetření uropoetického traktu
- Screeningové vyšetření kyčlí
- Novorozenecký laboratorní screening
- Screening kritických vrozených srdečních vad (Procházka, 2020)

3.1 Klinický screening novorozenců

3.1.1 Screening vrozené syfilis (Kongenitální lues)

Mezi screeningové vyšetření novorozence patří také vyšetření na vyloučení vrozené syfilidy. O vrozené syfilidě můžeme mluvit, pokud je infekce na plod přenesena od matky transplacentárně nebo při porodu. Tato infekce je způsobena prvokem *Treponema pallidum*. Diagnostika vrozené syfilidy se provádí ze vzorku krve novorozence odebrané z pupečníku těsně po porodu. Provádí se vyšetření RRR (rychlé reaginové reakce) a TPHA (*Treponema pallidum* hemaglutinace). Zaslání vzorku na potvrzení infekce do Národní referenční laboratoře v Praze při pozitivitě RRR nebo TPHA. (Procházka, 2020)

3.1.1.1 *Syphilis congenita recens*

Syphilis congenita recens se u nás vyskytuje jen vzácně. Klinické příznaky *syphilis congenita recens* jsou:

- *Povadlá, stařecká, žlutavá kůže*
- *Anémie, hepatosplenomegalie*
- *Syfilitický pemfigoid (puchýřky na ploskách nohou a dlaních)*
- *Předčasný porod* (Procházka, 2020, str. 655)

3.1.1.2 Terapie vrozené syfilidy

Nutný screening všech těhotných na syfilis. Při diagnostice u těhotné je započata terapie a následné zabránění přenosu infekce na plod. (Dort, 2018)

Terapie po porodu spočívá v podání intravenózního podání Penicilínu G. Tato terapie po domluvě s dermatologem. (Procházka, 2020)

3.1.2 Screening vrozené katarakty

U šedého zákalu čočky neboli katarakty je rychlá diagnostika velmi důležitá. Trvalé poškození zraku nastává při pozdním zahájení terapie. (Věstník MZ ČR 6/2016, CELOPLOŠNÝ SCREENING VROZENÉ KATARAKTY V ČR-ONLINE)

Diagnostika se provádí třetí den po porodu. U donošených novorozenců vyšetření provádí pediatr nebo vyškolená sestra a spočívá ve vybavení červeného reflexu očního pozadí oftalmoskopem v obou očích. (Procházka, 2020)

Vybavení očního reflexu postačí jen na okamžik pro prokázání negativního testu. (Věstník MZ ČR 6/2016, CELOPLOŠNÝ SCREENING VROZENÉ KATARAKTY V ČR-ONLINE)

U nezralých novorozenců, u kterých toto vyšetření nebylo provedeno se screening provádí před odchodem domů. Screening vrozené katarakty je těžší u novorozenců tmavších ras. Oční kontrola u oftalmologa do týdne je nutná, pokud screening oftalmoskopem je nevybaven jednostranně nebo oboustranně. (Procházka, 2020)

Příčiny vrozené katarakty

Výskyt vrozené katarakty je cca 1:6000. Mezi příčiny vrozené katarakty patří:

- Prvotrimestrální infekce matky – např. Rubeola
- Špatný vývoj cévního zásobení čočky – většinou jednostranná katarakta
- U 1/3 onemocnění se projeví jako příčina dědičnost – u této příčiny bývá katarakta oboustranná
- Onemocnění matky – metabolické onemocnění diabetes mellitus (Procházka, 2020)

Terapie vrození katarakty

Pokud není vrozená katarakta spojena s dalším očním nebo systémovým onemocněním, lze dobře léčit. (Dort, 2018)

Při včasné diagnostice a dobré terapii lze poruchu řešit brýlovou korekcí. Jako další metoda terapie je odstranění postižené čočky novorozence s následnou korekcí afakie. (Procházka, 2020)

Ke chirurgickému zákroku je nutné přistoupit, pokud katarakta může ovlivnit vývoj zraku. U těchto dětí se objevují příznaky jako šilhání nebo kmitání očí. Tato terapie se provádí mezi 6. - 8. týdnem života dítěte a poté je nutné dlouhodobé sledování oftalmologem. (Odehnal, 2015)

3.1.3 Screeningové vyšetření sluchu

Sluch je u vývoje dítěte velmi důležitý. Z tohoto důvodu je od roku 2012 součástí screeningových vyšetření novorozence. (Procházka, 2020)

Rozpoznání zrakového poškození u novorozenců je proti sluchovým vadám jednodušší (Sekeráková, 2011).

Následkem neřešených problémů sluchu je například opožděný vývoj řeči, mentálních nebo jiných kognitivních schopností. Děti, u kterých se projevila porucha sluchu, mají malou šanci na rozvoj řeči, čtení či psaní. (Procházka, 2020)

Screening sluchu se provádí metodou měření tranzientně evokovaných otoakustických emisí.

„Princip metody spočívá v tom, že zevní vláskové buňky hlemýždě odpovídají na příjem zvukových vln aktivním stahem, který se projeví vznikem slabé zvukové odpovědi v zevním zvukovodu. Přístroj vyšle velmi krátký zvukový signál přes reproduktor umístěný v olivce v zevním zvukovodu a po jeho doznění detekuje citlivým mikrofonem odpověď – vyprodukovaný zvuk.“ (Lébl, 2014, str. 25)

Prvotní metoda vyšetření sluchu spočívala ve vnímání reakcí novorozence na podněty například mrknutím, pláčem nebo zklidněním. Diagnostika poruchy sluchu se provádí třetí den po porodu. Před propuštěním domů se vyšetření provádí u nezralých novorozenců. Nutná kontrola v ORL ambulanci při opakovaně pozitivním výsledku screeningů. (Procházka, 2020)

Příčiny vrozených sluchových vad

Výskyt vrozených vad je cca 1 - 2:1000 u fyziologických novorozenců, kdežto u rizikových je to až 20 - 40:1000 (Komínek, 2012). Mezi příčiny vrozených sluchových vad patří:

- Prvotrimestrální infekce matky – cytomegalovirus, zarděnky, spalničky, příušnice, spála, toxoplasmóza, syfilis. (3. gestační týden hraje ve vývoji nejdůležitější roli) (Sekeráková, 2011)
 - Podávání ototoxických léků – gentamycin
 - Výskyt metabolických onemocnění matky – diabetes mellitus
 - Novorozenci s velmi nízkou porodní hmotností, asfyxie novorozence, meningitida, sepsa, těžká novorozenecká žloutenka (při Rh inkompatibilitě), VVV CNS a obličej (Procházka, 2020)
 - Umělá plicní ventilace u nedonošených novorozenců trvající déle než 4 dny (Sekeráková, 2011)
- 10 krát častější se vrozené sluchové vady vyskytují u rizikových novorozenců než u fyziologických novorozenců. (Dort, 2018)

Terapie vrozených sluchových vad

Díky včasné diagnostice a úspěšné terapii je možný rozvoj řeči. Screeningové vyšetření se opakuje, pokud není výsledek prokazatelný. Jestliže ani po opakování vyšetření není zjevná správná funkce, přechází se k dalšímu speciálnímu vyšetření. Vyšetření upřesní nebo vyvrátí přítomnost sluchové vady novorozence. (Sekeráková, 2011)

U prokázání vady se terapie zahajuje nejlépe do 6. měsíce života dítěte, spočívá v aplikaci kochleárního implantátu nebo sluchadla. Nutné dlouhodobé kontroly u otorinolaryngologa. (Procházka, 2020)

3.1.4 Screeningové vyšetření kyčlí

Provádění screeningu dysplazie kyčelního kloubu bylo zahájeno v ČR roku 1977. U každého novorozence je pediatrem provedeno fyzikální vyšetření na hybnost kyčelního kloubu. Fyzikální vyšetření se provádí pomocí Ortolaniho a Barlowova testu/příznaku. U tohoto vyšetření se pediatr zaměřuje na postavení dolních končetin, symetrii a asymetrii, rozsah abdukce a zevní rotaci a tzv. přeskočení hlavice femuru. (Lébl, 2014)

V porodnici se dále provádí ultrasonografické vyšetření obou kyčelních kloubů ortopedem nebo zkušeným neonatologem. Ultrazvukové vyšetření se provádí 2.-5. den po porodu, pokud toto vyšetření není možno provést v nemocnici, provádí se do 3 týdnů. (Frydrychová, 2016) Vyšetření je nutné opakovat za 6 týdnů. (Straňák, 2015)

3.1.4.1 Vývojová dysplázie kyčelního kloubu

Výskyt vývojové dysplázie kyčelního kloubu je cca 3 - 4:100, častější výskyt je u dívek. Jako hlavní komplikace u dysplázie je luxace kyčelního kloubu. Mezi rizikové faktory pro vznik jsou poloha koncem pánevním, rodinná predispozice, polohová anomálie nohou, nevýbavná abdukce kyčle. (Procházka, 2020)

Při objevení patologie se interval mezi vyšetřeními zkracuje z 6 - 9 týdnů na týdny 4. (Frydrychová, 2016)

Zahájení terapie je nutné co nejdříve. Při včasné diagnostice a zahájení terapie je úspěšnost až u 90 % dětí na úpravě stavu bez nutnosti operativního zásahu na kyčelním kloubu dítěte. U mírných forem se používá tzv. široké balení, kdežto u těžších forem se využívají dvě možnosti terapie, Wagnerovy punčochy nebo použití Pavlíkových třmenů. (Procházka, 2020)

Jestliže se stav nezlepší ani po použití pomůcek využívá se distrakční léčba za hospitalizace. Tento způsob terapie trvá 6 týdnů s úspěšností až 84 %. I přes zavedené preventivní vyšetření novorozenců se mohou objevit případy diagnostikované až u chodícího dítěte. Důvodem

jsou nedodržené preventivní kontroly a u tohoto stavu je nutné přejít k terapii operativní cestou a následná sádrová fixace. (Frydrychová, 2016)

3.1.5 Screening kritických vrozených srdečních vad

O kritických vrozených srdečních vadách můžeme mluvit tehdy, pokud vada přímo ohrožuje dítě na životě. Srdeční vady mohou být různě závažné. U závažných srdečních vad je nutné chirurgický zákrok provést do jednoho roku života. U některých onemocnění je vyšší mortalita a morbidita, díky pozdnímu výskytu příznaků (po propuštění novorozence do domácí péče) a s tím spojena pozdní diagnostika vady. (Procházka, 2020)

Diagnostiku provádí sestra se speciálním zaškolením pomocí pulzního oxymetru. Vyšetření se provádí většinou 3. den po narození současně s dalšími screeny. Nezralí novorozenci jsou prvních 7 dní monitorováni kontinuálně. Pokud se u novorozence projeví rozdílná saturace kyslíku u pravé horní a pravé dolní končetiny, nebo je saturace nižší jak 90 %, doporučí se další echokardiologické vyšetření. (Procházka, 2020)

Diagnostika vrozených srdečních vad

Výskyt srdečních vad u novorozenců se pohybuje kolem 1:100. (Procházka, 2020)

Mezi nejzávažnější příznak, které potřebuje okamžitý zásah je srdeční selhání, hypoxie (možná i kombinace těchto dvou příznaků) se vyskytuje až u 35 %. Mezi nejčastější příznaky srdečních vad patří cyanóza, která se vyskytuje centrálně, srdeční šelest a dále například dyspnoe, tachypnoe a kardiogenní šok. (Klásková, 2017)

Prognóza onemocnění je vázána na včasnou diagnostiku a terapii. (Procházka, 2020)

3.1.5.1 Defekt septa síní

Defekt septa síní se řadí ke skupině nejčastějších vrozených vad srdce. Při intrauterinním vývoji plodu nedojde k úplnému uzavěru septa. (Hradecká, 2010)

Tento jev se objevuje až u 1/3 novorozenců a zůstává patentní foramen ovale (PFO) (Nzip – GESUNDHEIT.GV.AT.). Díky tomuto uzavěru dochází k přenosu okysličené krve z levé

síně do síně pravé. Jako následek tohoto přenosu se zvyšuje průtok krve plicemi a již v novorozeneckém období se může objevit plicní hypertenze. (Muntau, 2014)

Z důvodu většího průtoku krve plicemi vznikají časté záněty plic a dýchacích cest. (Lébl, 2018)

Dále se objevují typické příznaky jako srdeční selhání spojené s tachykardií. (Muntau, 2014)

Jako hlavní vyšetřovací metody k diagnostice tohoto onemocnění se využívají EKG, echokardiografie, RTG hrudníku. Na RTG snímku se projeví zvětšena plicní cévní klenba s vyklenutím pulmonálního obloučku. Poslechově se objevuje šelest, jak na pravé, tak i levé straně, tato šelest se však objevuje až po prvním dni po narození. (Muntau, 2014)

Při defektu nacházejícím se v horní části se pro nepřítomnost srdeční nedostatečnosti provádí operativní zákrok až v předškolním věku dítěte. Při defektu v dolní části se již srdeční nedostatečnost projevuje a může být nebezpečnější, proto se při tomto druhu defektu přistupuje k operaci již v kojeneckém věku. (Kučera, 2000)

3.1.5.2 Screeningové vyšetření pulsu na femorálních arteriích

Vyšetření femorálních arterií by nemělo chybět při posledním vyšetření v porodnici před propuštěním do domácí péče. (Straňák, 2015)

Důležité je zjistit oslabení, případné opoždění na dolních končetinách v porovnání s horními. (Rucki, 2006)

Nehmatný femorální pulz může upozorňovat na koarktace aorty (Straňák, 2015). Toto vyšetření však není dostatečně prokazatelné vyloučení této vady (Rucki, 2006). K dalším patologiím s absencí pulsace femorálních arterií mohou patřit vrozené cévní malformace aortoiliacké oblasti, nebo útlak cév extravaskulární masou a trombózy (Čadová, 2018).

3.1.6 Screening uropoetického traktu

Screeningové vyšetření uropoetického traktu není zahrnuté mezi celoplošný screening. (Dort, 2018)

Diagnostika vrozených vývojových vad uropoetického traktu se provádí pomocí ultrasonografického přístroje vyškoleným pediatrem. Toto vyšetření se provádí u donošených novorozenců v den propuštění do domácí péče. Jeden týden po narození se ultrasonografické vyšetření provádí u nezralých novorozenců. (Procházka, 2020)

3.1.6.1 Vrozené vývojové vady uropoetického traktu

Na podkladě těchto vývojových vad se mohou rozvíjet infekční zánětlivé změny jako je pyelonefritis, pyonefros, urosepse nebo selhání ledvin v novorozeneckém a kojeneckém období života dítěte. Mezi vývojové vady uropoetického traktu můžeme zařadit například hydronefrózu, agenezy ledvin a polycystické onemocnění ledvin aj. (Procházka, 2020)

3.1.6.2 Hydronefróza

Muntau (2014) v knize *Pediatric hydronefrózu* definuje jako: „*Dilatace kalichopánvičkového systému ledviny se zúžením až destrukci parenchymu ledviny.*“. Hydronefróza je v prenatálním screeningu rozpoznána jen asi u 1 - 2 % plodů.

V české republice není screening uropoetického traktu součástí celoplošného screeningu, proto se provádí jen cca u poloviny novorozenců. (Flögelová, 2020)

Výskyt hydronefrózy je 1:1500. Toto onemocnění se častěji objevuje u chlapců než u děvčat. Díky nepovinnému screeningu je hydronefróza často diagnostikována až u provádění ultrazvukového vyšetření břicha při vyšetřování jiných potíží. Hydronefróza se nejčastěji objevuje jako vrozená vada a těžké formy nejsou časté. (Lébl, 2018)

U těžkých forem hydronefrózy patří mezi nejběžnější příznaky opakující se infekce, a s tím spojené teploty, bolesti břicha v oblasti pupku (Lébl, 2018). Dále se u případů s poškozenými ledvinami může objevit pyurie či hematurie (Šímková, 2011).

U lehčích forem se typické příznaky nemusejí projevit, avšak kvůli nesprávnému odtoku moči se objevují infekce. K diagnostice se v první řadě využívá ultrazvukové vyšetření (sledujeme například velikost, ledvinový parenchym), jako další vyšetřovací metoda se využívá CT/MR. (Lébl, 2018)

Při lehčích formách bez obstrukce se využívá jen preventivního kontrolování stavu dítěte, kdežto u těžších forem s obstrukcí se využívá chirurgická léčba. K nutnosti operace se posuzuje stav obstrukce. V dnešní době se k operačnímu řešení u obstrukční hydronefróze nepřistupuje tak často jako v minulosti. (Lébl, 2018)

Při opakujících infekcích se nasazuje dlouhodobá antibiotická léčba. Prognóza onemocnění závisí na diagnostice a zvláště na rozsahu hydronefrózy. Až 75 % diagnostikovaných případů onemocnění se samo upraví. (Muntau, 2014)

3.2 Laboratorní screening

V současné době se provádí v ČR laboratorní screeningové vyšetření na diagnostiku 18 vzácných metabolických onemocnění nebo endokrinních poruch. Vyšetření se provádí všem novorozencům odběrem suché kapky krve na dva filtrační papíry třetí den po porodu. (Procházka, 2020)

Díky zvýšenému množství látky v krvi (bílkovina, hormony, aminokyseliny) se prokazuje výskyt onemocnění. (Hradecká, 2013)

První screeningový odběr suché kapky krve se provádí mezi 48. a 72. hodinou života dítěte. Při hraničních hodnotách se provádí rescreening s odstupem 8 - 14 dní. Při dřívějším propuštění do domácí péče je nutné provést screening praktickým lékařem. U mrtvě rozeného dítěte se laboratorní screeningové vyšetření novorozence provádí také. (Straňák, 2015)

U těchto dětí se vyšetření provádí kvůli objasnění příčiny smrti. (Hradecká, 2013)

Laboratorní screeningové vyšetření novorozence se provádí na dvou filtračních papírech, které se odesílají do laboratoře. Laboratoř pro diagnostiku vad se nachází v Praze a v Olomouci. Výskyt jakéhokoliv metabolického onemocnění je 1:1150. (Straňák, 2015)

Laboratorní screeningové vyšetření novorozence spočívá v nasáknutí suché kapky krve na dva filtrační papíry. První filtrační papír se odesílá na imunologické vyšetření. Druhý filtrační papír se odesílá k diagnostice pomocí tandemové hmotnostní spektrometrie.

Vyšetřuje se dalších 10 metabolických onemocnění. Jedná se o poruchu aminokyselin a mastných kyselin. (Straňák, 2015)

Rescreening

Rescreening je u novorozenců nutný provést z několika důvodů. Výsledek laboratorního screeningu byl pozitivní (často se stává u předčasně narozených dětí), dále u novorozenců, u kterých bylo vyšetření provedeno dřív jak 24 hodin po narození. (Hurst, 2017) Tento rescreening je nutný provést do 14 dní po porodu (Straňák, 2015).

3.2.1 Historie laboratorního screeningu

Poprvé se laboratorní screening objevil v USA. Vyšetření vyvinul profesor Robert Guthrie v 60. letech minulého století. Principem bylo odebrání malého množství krve dítěte nasátou na filtrační papír, který se následně odešle do laboratoře. První onemocnění, které bylo možné tímto vyšetření objevit byla fenylketonurie. (Procházka, 2020)

V ČR se vyšetření na fenylketonurii poprvé začalo provádět v roce 1958 paní doc. Bláhovou na vinohradské klinice dětí a dorostu. V roce 1960 se paní doc. Blehová snažila prosadit zavedení vyšetřování novorozenců, to se jí bohužel nepovedlo. V rozmezí roku 1970 - 1972 probíhala na území studie na prokázání efektivity laboratorního screeningu na prokázání onemocnění fenylketonurie. Celkem bylo otestováno 138 259 novorozenců a u 16 bylo onemocnění fenylketonurie prokázána a následně ihned zahájena léčba, k zahájení celoplošné testování novorozenců však došlo až roku 1975. (MZ ČR, 2018)

Dalším onemocněním, které se připojilo do laboratorního vyšetření novorozenců byla hypothyreóza. Zařazení do laboratorního screeningu novorozence proběhlo roku 1985. Diagnostika hypothyreózy byla v předešlých letech pozdní a vedla k mentálnímu postižení bez možné léčby. Výskyt hypothyreózy je 1:5000 novorozenců a do roku 2008 bylo cca 350 potvrzených případů u diagnostiky tohoto onemocnění. (MZ ČR, 2018)

Další onemocnění, které bylo přidáno na seznam k diagnostice v laboratorním screeningu, byla kongenitální adrenální hyperplazie. Studie byla prováděná v letech 2001 - 2002. Zařazena do celoplošného testování byla kongenitální adrenální hyperplazie v roce 2006. Mezi nejmladší patří screeningová diagnostika cystické fibrózy. Studie o efektivitě vyšetření

probíhala v 2005 - 2006 a zařazení do screeningu proběhlo roku 2009. (MZ ČR, 2018) Jako poslední bylo do této skupiny vyšetření v roce 2016 přidáno dalších pět metabolických vrozených dat (Procházka, 2020)

3.2.2 Odběr suché kapky krve – provedení odběru

Odběr z patičky provádí novorozenecká sestra, popřípadě porodní asistentka. (Procházka, 2020) Přítomnost matky dítěte u odběru krve z patičky je vítána. Matka u odběru své dítě drží a uklidňuje (Baby's first test, 2019).

Před zahájením odběru z patičky je nutné vyplnit obě kartičky – kontakt na rodiče, jméno a rodné číslo matky i dítěte, kontakt na vybraného pediatra. (Procházka, 2020) V USA je možno obebrat krev z patičky také do speciální zkumavky (Children's hospital of Philadelphia)

Po vyplnění se kartičky oddělí a provede se odběr na každou kartičku zvlášť. Před provedením odběru na laboratorní screening zahřejeme patičku novorozence pro lepší průtok krve teplou plenou po dobu 3 - 5 minut. (Věstník MZ ČR 6/2016, Co je novorozenecký screening-online)

Patičku přetřeme dezinfekcí, kterou necháme volně zaschnout. Vpich provádíme kopíčkem, na které nesmíme tlačit. (Fendrychová, 2013)

Kopíčkem uděláme dvou milimetrový vpich, na správné místo, na patičce novorozence. První vytvořenou kapku na patičce novorozence setřeme sterilním tampónem. Filtrační papír přikládáme až tehdy, kdy je vytvořena dostatečně velká kapka na pokrytí celého terčíku papíru najednou. Tento postup se opakuje na zbylých terčících obou kartiček. Odběr lze provést i z venózní krve. U této metody odběru je nutné, aby nebyl vzorek nijak kontaminován (například léky, infuzním roztokem, ...). Po samotném odběru suché kapky krve musíme zajistit, aby se filtrační papír nekontaminoval. Krev na filtračním papíru necháme volně zaschnout, nejlépe ve stojánku, minimálně po dobu 3 hodin. (Věstník MZ ČR 6/2016, Co je novorozenecký screening-online)

3.2.3 Endokrinní onemocnění

Kongenitální hypothyreóza (CH)

Kongenitální hypothyreóza s republikovým výskytem 1:3000 patří mezi nejčastější endokrinní onemocnění. Štítná žláza a její hormony hrají při vývoji mozku u dítěte velkou roli. Hormony jsou nejdůležitější při vývoji do 8. měsíce roku a poté do 3 let dítěte již v menší míře. Při nezahájení včasné terapie dochází k nenapravitelnému poškození vývoje, mentální retardaci a poruše růstu. Díky zařazení kongenitální hypothyreózy na seznam screeningového vyšetření novorozence v roce 1985 děti s tímto onemocněním mají šanci na normální život. (Lébl, 2014)

Rozlišujeme tři druhy hypothyreózy podle příčiny. **Thyreodiální dysgeneze** se vyskytuje až v 60 % případů u tohoto onemocnění. Příčinou je porušený vývoj štítné žlázy, jak v embryonálním, tak fetálním vývoji. Dalším typem dle příčiny je **thyreoidální dyshormonogeneze**. Četnost této formy onemocnění se udává až 30 % ze všech případů. Jako příčina se uvádí porušená syntéza thyreoidálních hormonů. U novorozenců s thyreoidální dyshormonogenezou se vyskytuje novorozenecká struma nebo má štítná žláza normální velikost. A jako poslední typ dle příčiny je **izolovaná vrozená centrální hypothyreóza**. Vyskytuje se zde vrozený defekt hormonu TSH. Běžným screeningem nelze tento typ kongenitální hypothyreózy zjistit, protože nelze objevit vysoká hladina TSH. Z důvodu nemožnosti zjistit z běžného screeningového vyšetření se vyskytují poškození mozku s těžkou vrozenou formou hypothyreózy. (Lébl, 2014)

Díky zavedení včasné diagnostiky a zahájení terapie screeningovým vyšetřením novorozence se výskyt klinických příznaků kongenitální hypothyreózy snížil. Mezi příznaky onemocnění patří novorozenecký ikterus, opoždění růst, neprospívání, obstipace, a další. (Lébl, 2014)

Příznaky se objeví asi jen u 5 - 10 % novorozenců, pokud nezačneme s léčbou, příznaky se objevují v prvním půl roce života. (MZ ČR, 2018)

Díky nevýrazným příznakům v novorozeneckém období se onemocnění podaří diagnostikovat jen asi ve 3 %. Příznaky jsou zmírněny transplacentárním přenosem hormonu

z matky na plod. U novorozenců trpící dysharmonogenezou se projevuje struma. Tato struma je diagnostikována ultrazvukem. K diagnostice používáme vyšetření hladiny TSH. Hladina tohoto hormonu je zvýšena, snížená hodnota se může objevovat u thyroxinu (FT4). (Hníková, 2005)

Léčba u kongenitální hypothyreózy je velmi důležitá z hlediska následného vývoje mozku dítěte, proto je zahájení terapie nutné do 14. dní od narození dítěte. První dávka l-thyroxinu činí 10 – 15 µg/den. Další dávky hormonu se stanovují podle stavu dítěte a s měnícím se s věkem dítěte. Tato velká dávka pomáhá dosáhnout průměrného mentálního vývoje v období předškolního věku. Během terapie jsou důležité laboratorní vyšetření na stanovení hladiny hormonu. Pravidelné sledování je nutné z důvodu správného dávkování léku. (Hníková, 2005)

Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)

Kongenitální adrenální hyperplazie patří mezi onemocnění kůry nadledvin. Výskyt tohoto onemocnění v ČR je 1:12 000 v evrope 1:10 000 - 15 000. (MZ ČR, 2018)

Příčinou je nedostatek enzymu pro tvorbu hormonů kortizolu a aldosteronu. Charakteristický je enzymatický blok, který vede k nedostatku hormonu a nadprodukcí jiného hormonu, a proto kongenitální adrenální hyperplazie patří mezi poruchy hypofunkční-hyperfunkční. (Lébl, 2018)

K nejčastějším typům patří deficit 21-hydroxylázy. Vyskytuje se až 95 % případů onemocnění, v četnosti 1:10 000. Pro tento typ je charakteristický nedostatek kortizolu a aldosteronu, a tím způsobeným zvýšenou hladinou adrenokortikotropního hormonu (ACTH). Příznaky jsou charakteristické dle formy deficitu. Rozlišujeme 2 formy deficitu 21-hydroxylázy. Klasická forma, která se dále dělí na formu se solnou poruchou (významný deficit kortizolu a aldosteronu ovlivňující plod již nitroděložně), formu prostou virilizující (vyskytuje se nadprodukce androgenu) a neklasická forma. (Lébl, 2018)

U chlapců i dívek se pomocí ultrazvuku diagnostikujeme hypotrofické nadledviny. U chlapců se neprojeví klinická stigmatizace. (Lébl,2018) U chlapců můžeme pozorovat nápadnou délku penisu nebo pigmentaci šourku (Malíková, 2013).

Ve 2.-4. týdnu života se začne projevovat nadledvinová nedostatečnost a metabolický rozvrat s možným náhlým úmrtím dítěte. U dívek se příznaky dají rozpoznat již při narození. Změny se projevují na zevním genitálu a dolní části pochvy, kdežto vnitřní genitál je bez malformací. (Lébl, 2018)

U dívek na zevním genitálu pozorujeme virilizace od lehkých po těžké formy. K dalším příznakům patří nadměrný růst a prepuberta. (Malíková, 2013)

Reprodukční schopnost u dívek je závislá na léčbě, formě mutace. Změny na zevním genitálu jsou řešeny chirurgickou cestou. Provádí se dva zákroky a to v batolecím věku a druhý před zahájením sexuálního života dívky. U chlapců je reprodukční schopnost zachována. (Malíková, 2013)

3.2.4 Dědičné metabolické poruchy

Fenylketonurie (PKU)

Vrozená porucha metabolismu s deficitem fenylalaninhydroxyláz. Fenylalaninhydroxyláza v těle štěpí fenylalanin, díky jeho deficitu se v těle fenylalanin hromadí. Hromadění se projeví na centrálním nervovém systému a vede k mentální retardaci a demenci. (Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s., 2018) Výskyt fenylketonurie je v české republice 1:6 500 (MZ ČR, 2018).

U neléčených forem se projevuje mentální retardací, neprojevující se však až před 6. měsícem života dítěte. Retardace je závislá na deficitu a délce působení zvýšené hladiny fenylalaninu. Jako další příznaky se projevují hypopigmentace (blond vlasy, modré oči, bledá kůže), zápach moči po myšince (hromadění fenylalaninu v těle dítěte). Jako komplikace se u fenylketonurie může projevit farmakorezistentní epilepsie. (Lébl, 2018)

Léčba je zahájena při hladině fenylalaninu nad 350 - 400 $\mu\text{mol/l}$. Za nejdůležitější se považuje dieta, která je doporučena dodržovat po celý život. Hlavní je vyřadit z jídelníčku bílkoviny. Transplantace jater se používá jen velmi málo. (MZ ČR, 2018)

3.2.5 Jiné

Cystická fibróza (CF)

Výskyt onemocnění na území české republiky je 1:2700 – 1:4000 (Lébl, 2018). Cystická fibróza vychází z původního názvu cystická fibróza pankreatu. U tohoto onemocnění se projevují vazivové změny na pankreatu s váčky a cysty na povrchu. Vážnější změny se objevují na plicích, proto byl z názvu odstraněn pankreat. Cystická fibróza se považuje za nejčastější dědičné onemocnění, může se ale objevit i během života. Onemocnění lze získat jedině zděděním genu po obou rodičích. (Vávrová, 2009)

Příznaky se objevují kolem 6.měsíce života dítěte. Příznaky spojené s pankreatem se projevují změnami na stolici (páchnoucí, řídká stolice), s možným mekoniovým ilem (až u 10 - 15 %), z důvodu malaabsorbce se projevuje hypoproteinémie, hypoalbuminémie nebo anémie. Nejčastějším příznakem cystické fibrózy jsou opakované infekce dýchacích cest. Objevuje se dráždivý suchý/vlhký kašel. K dalším příznaků patří slaný pot (výskyt v 99 %), metabolický rozvrat, ikterus. (MZ ČR, 2018) U žen v dospělosti je snižená reprodukční schopnost (Procházka, 2020).

U mužů až v 98 % dochází k neplodnosti. Komplikace se mohou objevit dřív než jakýkoliv příznak. (Vávrová, 2009)

Mezi diagnostické metody v první řadě patří screeningové vyšetření novorozenců. Při pozitivním výsledku screeningu se provádí vyšetření známé jako potní test. Neinvazivní vyšetření prováděné sběrem potu. Tento test se minimálně 2x opakuje k vyloučení případné chyby laboratoře provádějící test. Poté se správnost vyšetření dále ověřuje provedením krevního testu. (Vávrová, 2009)

Cystická fibróza není vyléčitelná, ale díky včasné diagnostice a zahájení terapie se zlepšují vyhlídky na kvalitní život. Zajišťujeme dobrou průchodnost dýchacích cest podáváním mukolytik a provádění dechové fyzioterapie v několika opakování denně. Zajišťujeme správnou a vyhovující výživu. Využíváme vysokokalorickou stravu až o 130 - 150% denní dávky se substitucí enzymů pankreatu. Dále doplňujeme dávky vitamínů rozpustných v tucích společně s NaCl. V poslední řadě podáváme ATB pro kontrolu infekce. (MZ ČR, 2018)

Terapie zahájena v kojeneckém věku začíná celoročním podáváním ATB, u starších dětí se podávají dle potřeby. (Vávrová, 2009)

II. PRAKTICKÁ ČÁST

4 VÝZKUM

Praktická část bakalářské práce byla vypracována kvantitativním typem výzkumu formou dotazníkového šetření. Cílem kvantitativního výzkumu bylo zjistit míru informovanosti žen o prováděném screeningovém vyšetření novorozenců. Všechny ženy zapojené do výzkumného šetření vyplňovaly dotazník anonymně. Dotazník se skládal ze 17 otázek. Obsahoval otevřené, uzavřené i otázky polouzavřené a jednu otázku s mnohočetným výběrem odpovědí.

Dotazníkové šetření bylo provedeno online formou zveřejněno na sociální sítích pomocí portálu www.survio.com. Dotazníkové šetření probíhalo v období březen - duben 2021. Dotazník byl určen ženám s dětmi. Dotazník byl umístěn na facebookové stránky určené přímo ženám s dětmi.

4.1 Cíle

Cíl 1: Zjistit míru informovanosti matek o screeningovém vyšetření novorozenců.

Cíl 2: Zjistit míru edukace matky po porodu na oddělení šestinedělí/novorozenecké oddělení novorozeneckém screeningu novorozence.

Cíl 3: Vytvoření informační brožury

4.2 Respondenti

Cílovou skupinou byly ženy primipary i multipary. Respondentky z celé České republiky byly osloveny přes sociální síť Facebook na skupinách určených výhradně pro matky. Celková návštěvnost dotazníku byla 446 respondentek. Vyplněných dotazníků celkově za dobu sběru dat bylo 257 a nevyplněno 189. Celková návratnost online dotazníkového šetření je 57,6 %.

4.3 Vyhodnocování dotazníku

Výsledky dotazníkového šetření byly zpracovány pomocí portálu www.survio.com. Každá dotazníková otázka je zpracována do grafu společně s vlastním shrnutím.

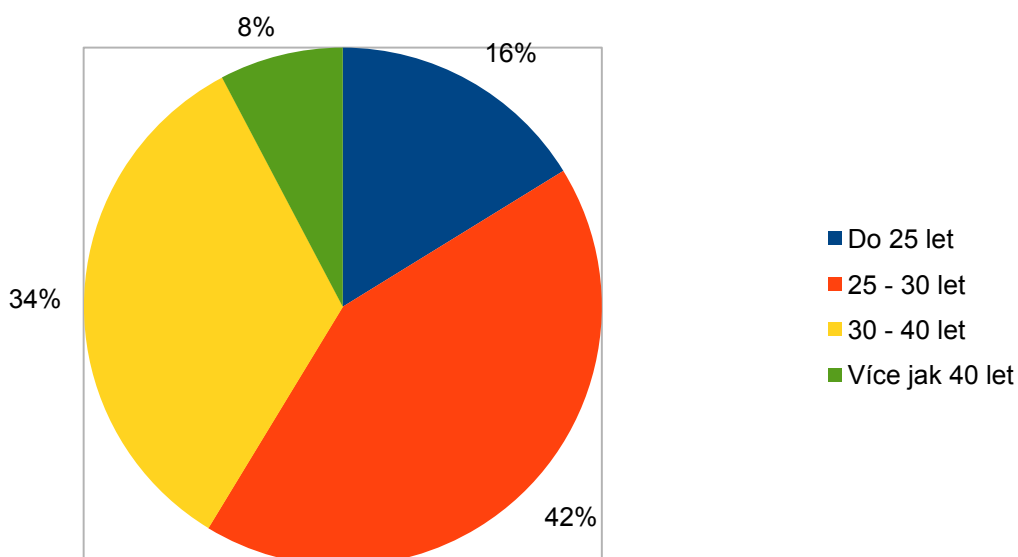
4.4 Výsledky kvalitativního šetření

Otázka dotazníku č. 1: Kolik vám je let?

Respondentky měly možnost z rozdělení do kategorií věku v rozmezí:

- a) Do 25 let
- b) 25 – 30 let
- c) 30 – 40 let
- d) Více jak 40 let

Graf č. 1: Věk



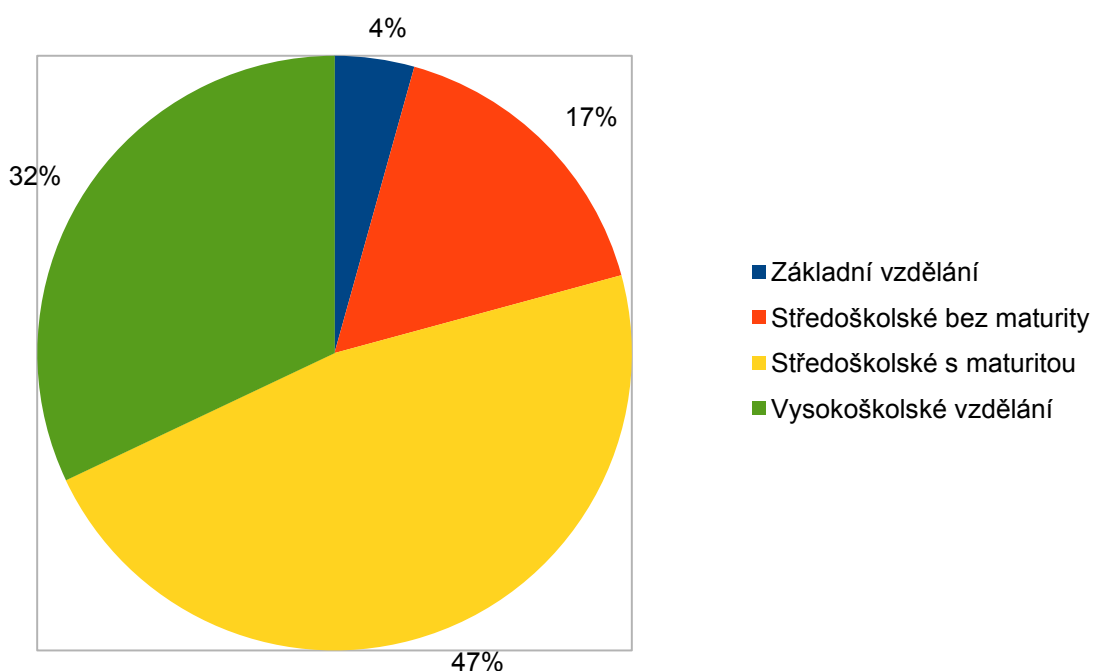
Zdroj: vlastní

Nejvíce respondentek bylo zastoupeno v kategorii 25 – 30 let v počtu 110 (42 %), dále v počtu 87 (34 %) bylo zastoupení respondentek ve věku 30 – 40 let. Nejméně zastoupeny byly kategorie do 25 let v počtu 42 (16 %) a respondentky ve věku nad 40 let v počtu 20 (8 %).

Otázka dotazníku č. 2: Jaké je vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

Respondentky měly možnost vybrat ze 4 možností vzdělání:

- a) Základní vzdělání
- b) Středoškolské bez maturity
- c) Středoškolské s maturitou
- d) Vysokoškolské vzdělání

Graf č. 2: Vzdělání

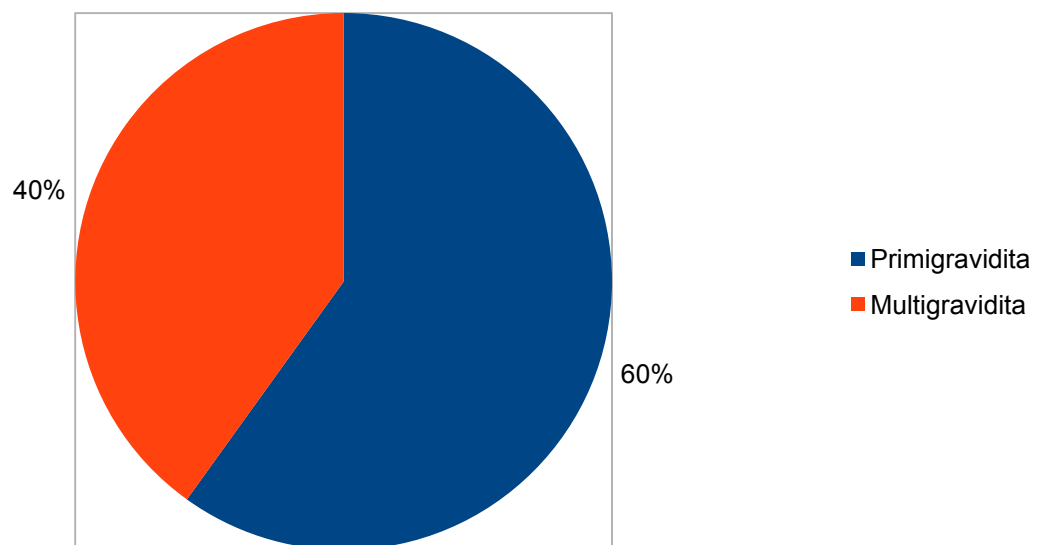
Zdroj: vlastní

Nejvíce procentuálně byla zastoupena skupina středoškolsky vzdělaných respondentek s maturitou v počtu 109 (47 %). Na druhém místě v počtu 74 (32 %) byly respondentky s vysokoškolským vzděláním. Respondentky se středoškolským vzděláním bez maturity odpovídaly na dotazník v počtu 38 (16 %). A 10 respondentek (4 %) odpovídalo se základním vzděláním.

Otázka dotazníku č. 3: Kolikrát jste byla těhotná?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

- a) Prvorodička
- b) Vícerozodička

Graf č. 3: Gravidita

Zdroj: vlastní

Z celkového počtu respondentek 257 se touto otázkou rozdělily do 2 skupin. Skupina respondentek v počtu 154 (60 %) se řadila mezi ženy primigravida. Naproti tomu druhou skupinu tvořily ženy multigravida v počtu 103 (40 %).

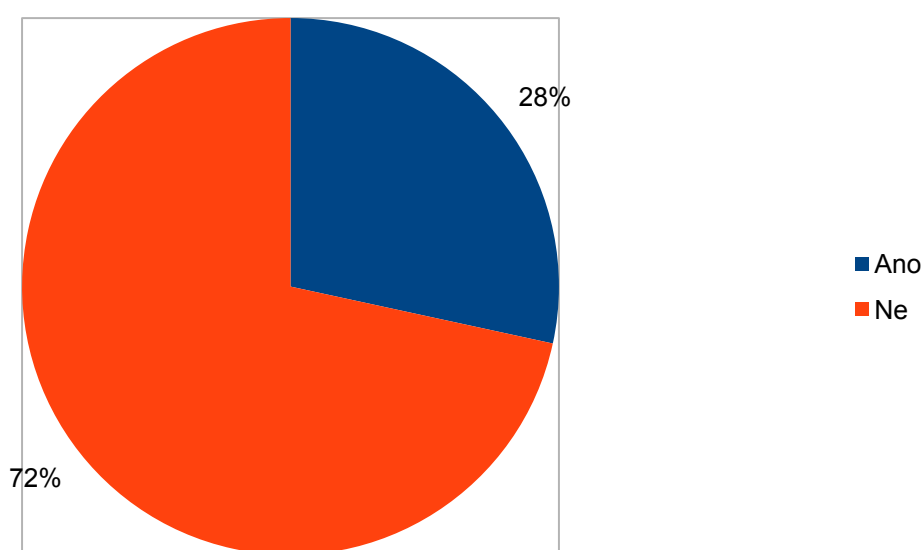
Otázka dotazníku č. 4: Navštěvovala jste během těhotenství předporodní kurz?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

a) Ano

b) Ne

Graf č. 4: Předporodní kurzy



Zdroj: vlastní

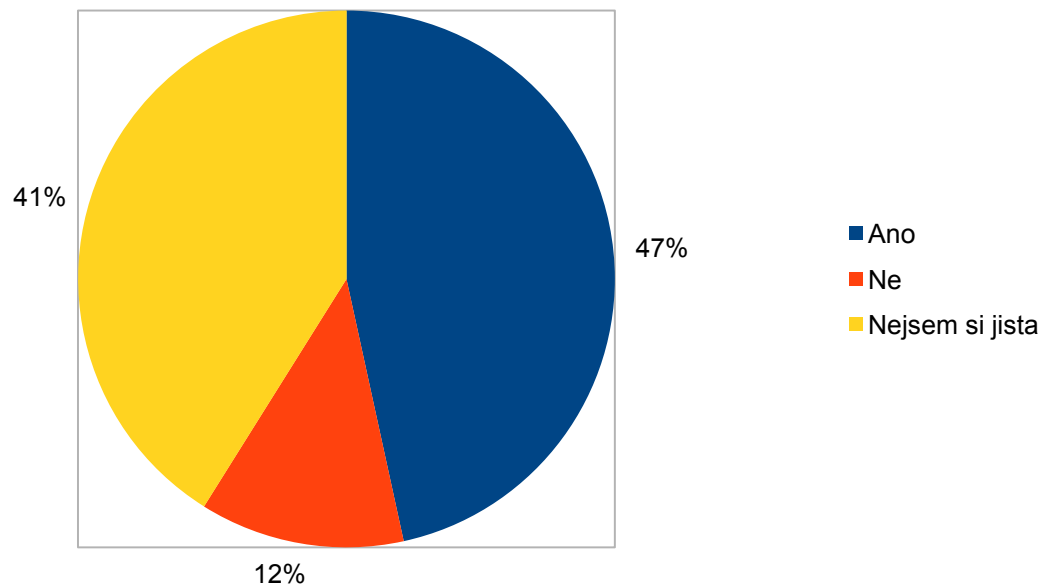
Z celkového počtu respondentek 73 (28 %) odpovědělo na otázku ohledně docházení na předporodní kurzy, že tyto kurzy během těhotenství navštěvovaly. Kdežto 184 dotázaných respondentek (72 %) na předporodní kurzy v rámci těhotenství nedocházelo.

Otázka dotazníku č. 5: Byly vám na kurzu poskytnuty informace ohledně screeningového vyšetření novorozenců?

Respondentky měly možnost vybrat ze 3 možností:

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nejsem si jista

Graf č. 5: Informace na předporodním kurzu



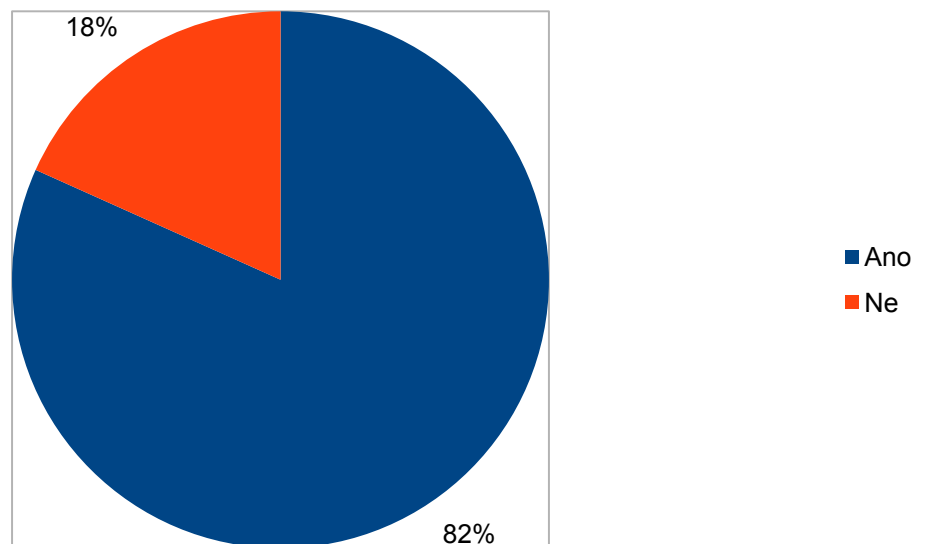
Zdroj: vlastní

Na 5.otázku odpovídalo jen 73 respondentek z celkového počtu 257. Tyto respondentky docházely během těhotenství do předporodních kurzů. Z počtu 73 respondentek 34 (47 %) odpovědělo, že jim na těchto kurzech byly poskytnuty informace ohledně screeningového vyšetření novorozenců. 9 dotázaných respondentkám (12 %) informace poskytnuty nebyly a 30 (41 %) si v čase vyplňování dotazníku nebylo tímto jisto.

Otázka dotazníku č. 6: Setkaly jste se někdy s pojmem screeningové vyšetření novorozenců?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

- a) Ano
- b) Ne

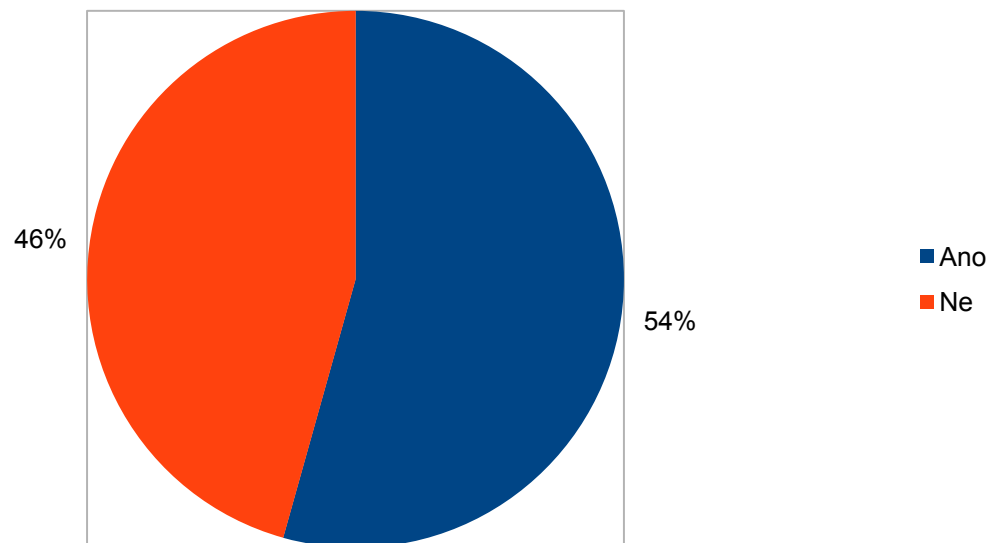
Graf č. 6: Pojem screeningové vyšetření novorozenců

Zdroj: vlastní

S pojmem screeningové vyšetření novorozenců se z celkového počtu dotázaných respondentek setkalo 210 (82 %). Kdežto až 47 dotázaných (18 %) se s tímto pojmem nikdy neseťkaly.

Otázka dotazníku č. 7: Dokázaly byste vysvětlit co znamená screeningové vyšetření novorozence?

Respondentky byly požádané, aby vysvětlily pojem screeningové vyšetření novorozence

Graf č. 7: vysvětlení pojmu

Zdroj: vlastní

Touto otázkou bylo zjišťováno, zda respondentky dokážou vysvětlit pojem screeningového vyšetření novorozence. 125 respondentek (54 %) bylo schopné pojem vysvětlit. U zbylých 105 odpovědí (46 %) se objevily chybné odpovědi nebo respondentky nebyly nedokázaly vysvětlit co pojem znamená.

Otázka dotazníku č. 8: Od koho jste se o screeningovém vyšetření novorozence dozvěděla?

Respondentky měly možnost vybrat ze 8 možností:

- a) Sestra na oddělení
- b) Obvodní gynekolog
- c) Internet
- d) Předporodní kurzy
- e) Příbuzný
- f) Kamarádka
- g) Nikdo
- h) Jiné

Tabulka č. 1: Zdroj informace

Kategorie	Respondenti	Relativní četnost (%)
Sestra na oddělení	78	24,22
Obvodní gynekolog	72	22,36
Internet	63	19,57
Předporodní kurzy	21	6,52
Příbuzný	10	3,11
Kamarádka	7	2,17
Nikdo	45	13,98
Jiné	26	8,07
Celkem	322	100

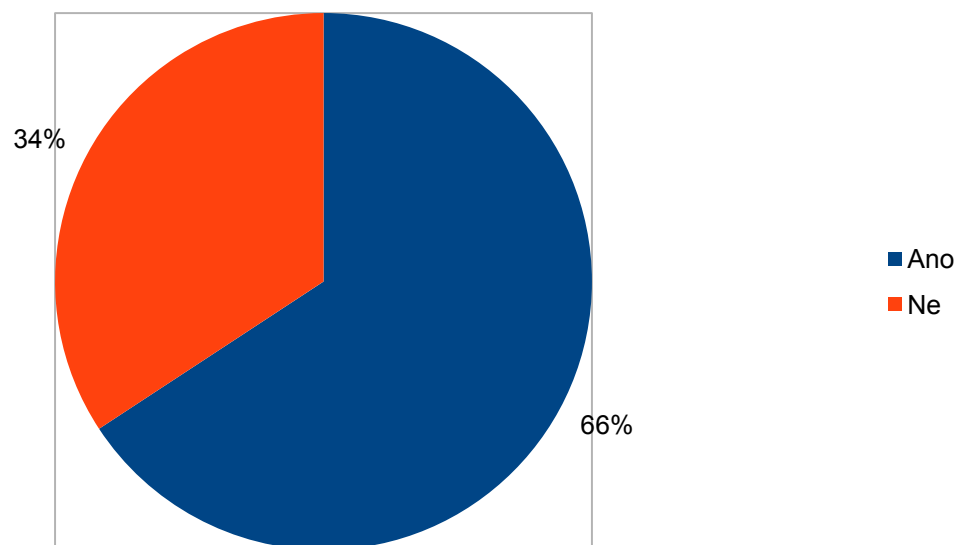
Zdroj: vlastní

V této otázce respondentky mohly vybrat více odpovědí najednou. Nejčastějším zdrojem informací ohledně screeningového vyšetření novorozenců byla u 78 (24,22%) dotazníků uvedena sestra na oddělení. 72 respondentek (22,36%) bylo informováno od gynekologa. 63 respondentek (19,57%) vybralo odpověď jako zdroj informací internet. V předporodních kurzech bylo informováno 21 respondentek (6,52%). V kategorii jiné 26 respondentek uvádělo nejčastěji v rámci zdravotnického vzdělání. Za nejméně časté možnosti byly zvoleny příbuzný u 10 respondentek (3,11%) a kamarádka u 7 respondentek (2,17%).

Otázka dotazníku č. 9: Byla jste dále informována o vyšetření po porodu na oddělení?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

- a) Ano
- b) Ne

Graf č. 8: Informace po porodu

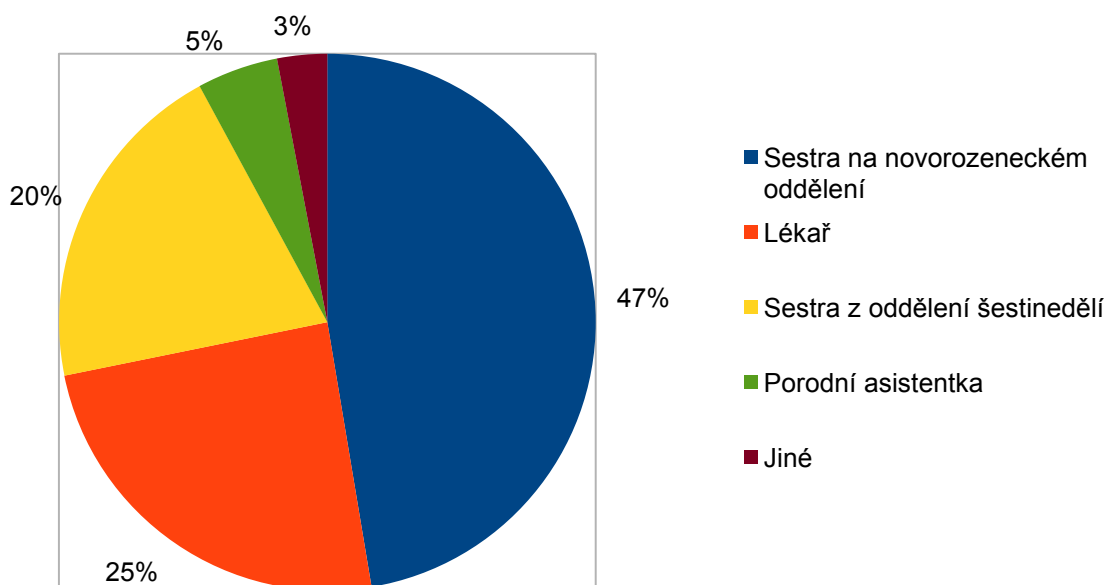
Zdroj: vlastní

Po porodu bylo dále informováno o screeningovém vyšetření novorozence 169 dotázaných respondentek (66 %). 88 z dotázaných (34 %) nebyly po porodu poskytnuty žádné informace o tomto vyšetření.

Otázka dotazníku č. 10: Od koho jste tyto další informace dostala?

Respondentky měly možnost vybrat ze 5 možností:

- a) Sestra na novorozeneckém oddělení
- b) Sestra na oddělení šestinedělí
- c) Lékař
- d) Porodní asistentka
- e) Jiné

Graf č. 9: Osoba poskytující informace

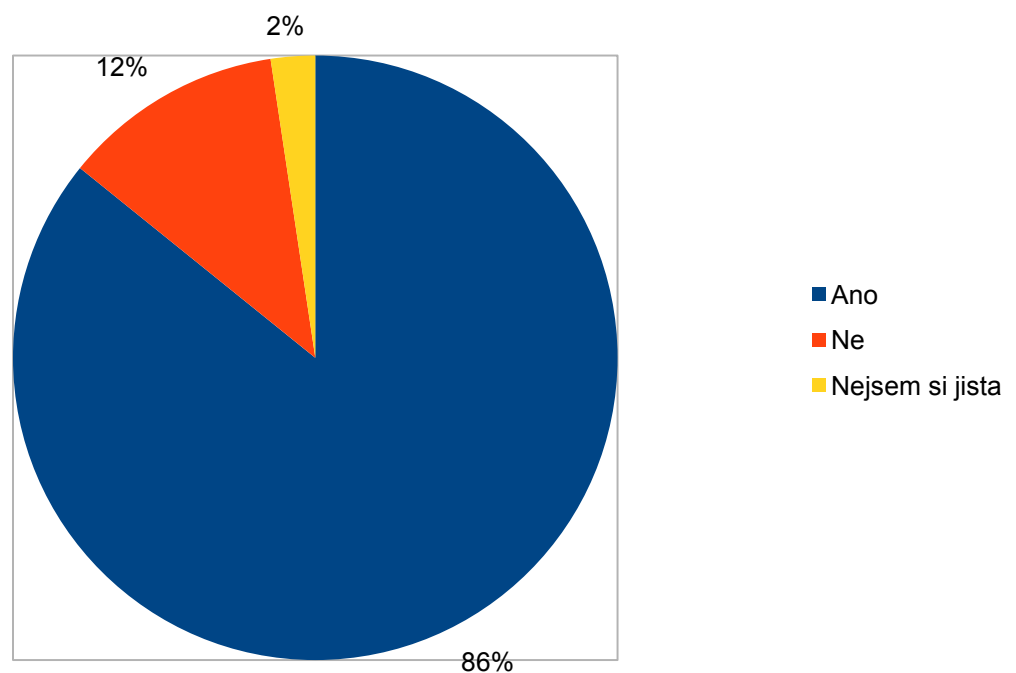
Zdroj: vlastní

Z počtu 169 respondentek, které na předchozí otázku odpověděly kladně, uvedlo, že 126 (47 %) obdrželo od sestry z novorozeneckého oddělení. 65 (24 %) obdrželo další informace přímo od lékaře na oddělení a 54 (20 %) od sestry z oddělení šestinedělí. 13 (5 %) obdrželo informace od porodní asistentky na porodním sále a 8 (3 %) dotázaných bylo informováno jinou osobou například laktační poradkyní nebo formou edukačního materiálu.

Otázka dotazníku č. 11: Porozuměla jste všem řečeným informacím?

Respondentky měly možnost vybrat ze 3 možností:

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nejsem si jista

Graf č. 10: Porozumění dodaným informacím

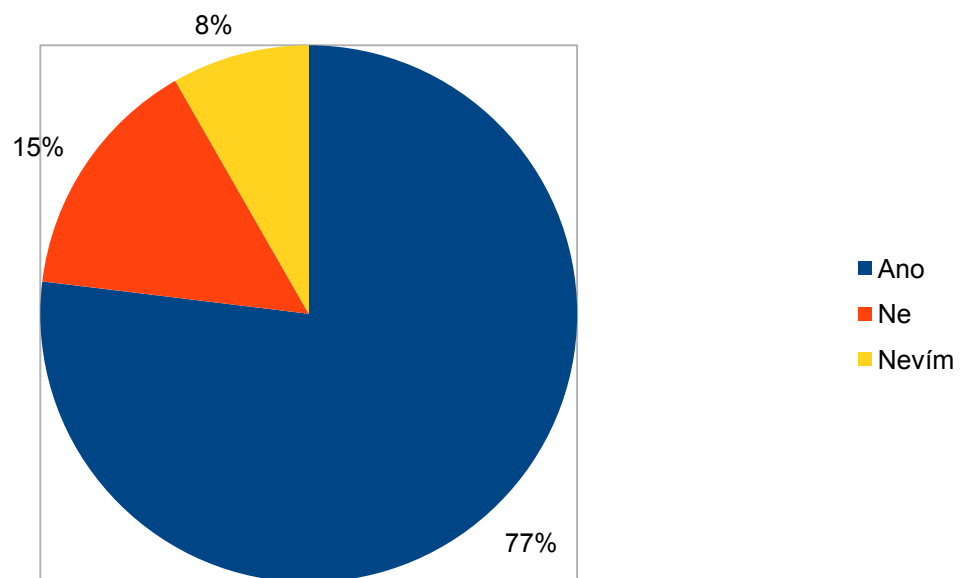
Zdroj: vlastní

Z celkového počtu 169 respondentek 145 (86 %) porozumělo informacím o prováděném screeningovém vyšetření. 20 dotázaných (12 %) neporozumělo řečeným informacím a 4 respondentek (2 %) si není jista, zda podaným informacím správně porozumělo.

Otázka dotazníku č. 12: Byly tyto informace podle vás dostačující?

Respondentky měly možnost vybrat ze 3 možností:

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nevím

Graf č. 11: Dostačující informace

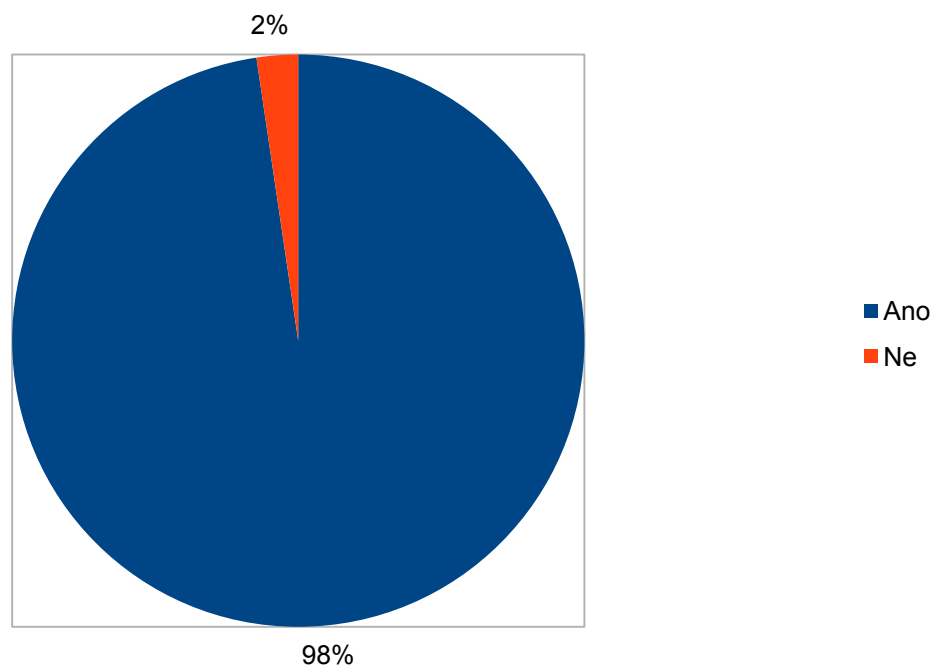
Zdroj: vlastní

Z celkového počtu 169 respondentek dostalo 130 dostačující (77 %) informace o screeningovém vyšetření. 25 dotázaných (15 %) nedostalo dostačující informace a 14 respondentek (8 %) si není jisto, zda množství řečených informací bylo postačující nebo ne.

Otázka dotazníku č. 13: Je podle vás novorozenecký screening důležitý?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

- a) Ano
- b) Ne

Graf č. 12: Názor na důležitost

Zdroj: vlastní

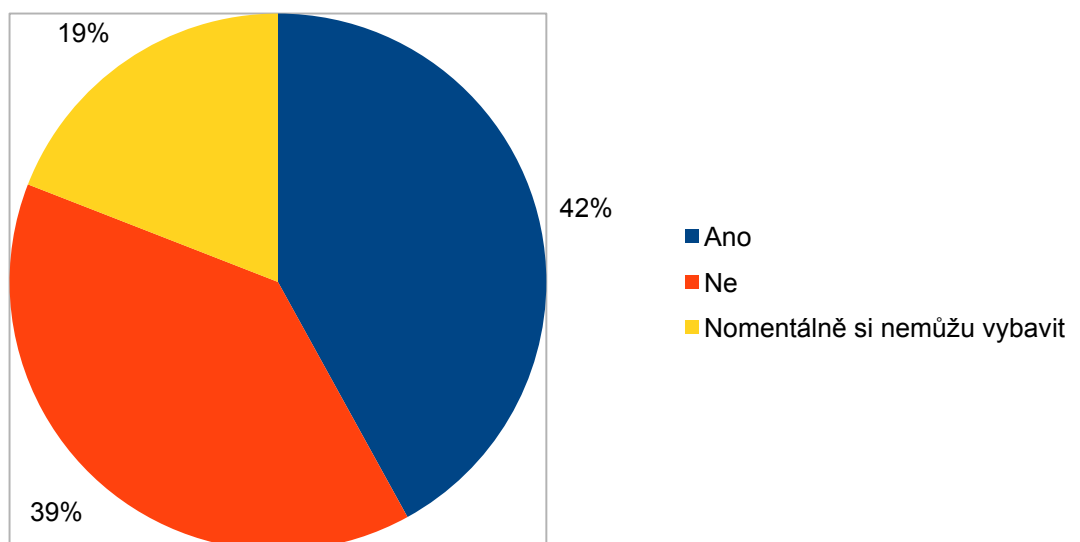
Z celkového počtu respondentek si 251 dotázaných (98 %) myslí, že je screeningové vyšetření novorozenců důležité vyšetření. Avšak 6 dotázaných respondentek (2 %) si myslí, že toto vyšetření nepatří k důležitým. Jako odůvodnění, proč si toto myslí, uvedly nedostatek informací.

Otázka dotazníku č. 14: Dokázali byste napsat nějaké vyšetření, které se provádí v rámci screeningového vyšetření?

Respondentky měly možnost vybrat ze 3 možností:

- a) Ano
- b) Ne
- c) Momentálně si nemůžu vybavit

Graf č. 13: Příklad vyšetření



Zdroj: vlastní

Cílem této otázky bylo zjistit informovanost respondentek o screeningovém vyšetření. Z celkového počtu respondentek 110 (42 %) uvedlo příklad screeningového vyšetření. Mezi nejčastější příklady patřilo odběr z patičky, vyšetření sluchu a kyčlí. 50 respondentek (19 %) si právě v danou chvíli žádné vyšetření nemohlo vybavit a v případě 102 (39 %) dotázaných nevědělo uvést žádný příklad prováděného screeningového vyšetření, z toho 5 špatných odpovědí respondentek.

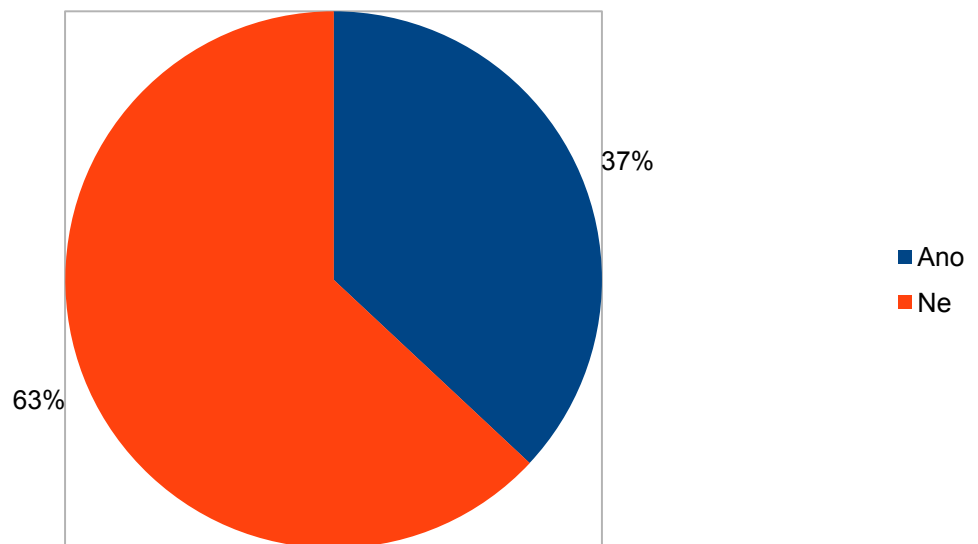
Z otázky vyplývá, že více jak polovina respondentek není dostatečně informovaná ohledně vyšetření novorozenců.

Otázka dotazníku č. 15: Nacházel se na oddělení edukační materiál ohledně screeningového vyšetření novorozenců?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

- a) Ano
- b) Ne

Graf č. 14: Edukační materiál



Zdroj: vlastní

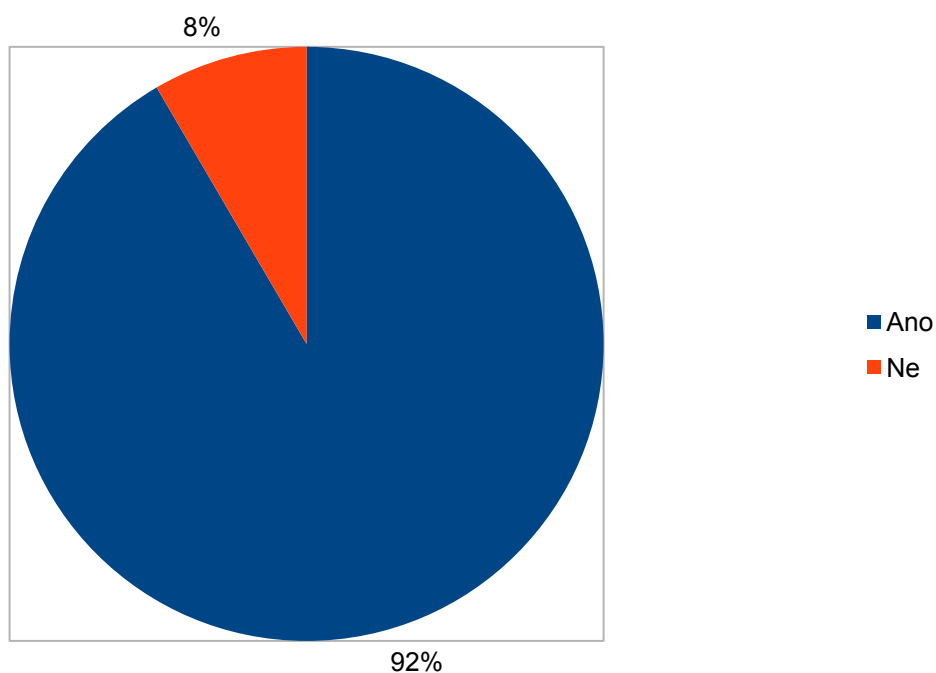
Z celkového počtu respondentek se celorepublikově na oddělení v 162 (63 %) nenacházel edukační materiál ohledně prováděného screeningového vyšetření. Ve zbylých 95 (37 %) se na oddělení šestinedělí tento edukační materiál nacházel.

Otázka dotazníku č. 16: Uvítala byste tento edukační materiál na oddělení?

Respondentky měly možnost vybrat ze 2 možností:

a) Ano

b) Ne

Graf č. 15: Umístění edukačního materiálu

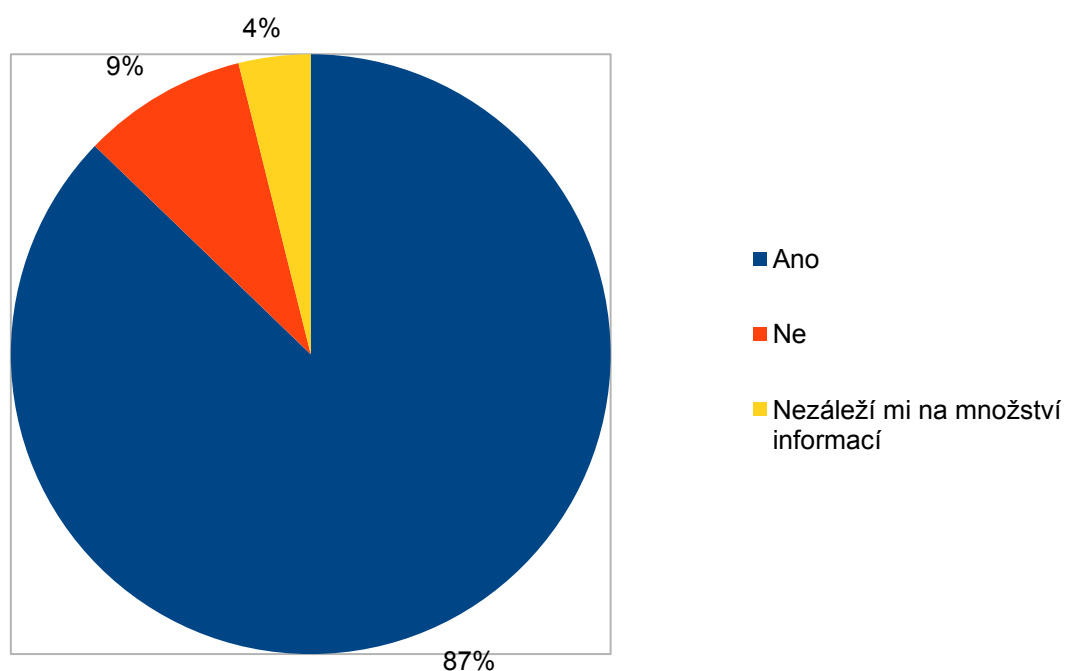
Zdroj: vlastní

87 dotázaných (92 %), které na předchozí otázku odpovědělo záporně, by uvítalo umístění tohoto edukačního materiálu na oddělení. Zbýlých 8 dotázaných (8 %) by tento materiál na oddělení nemusely mít umístěný.

Otázka dotazníku č. 17: Uvítala byste více informací o tomto vyšetření?

Respondentky měly možnost vybrat ze 3 možností:

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nezáleží mi na množství informací

Graf č. 16: Informace o vyšetření

Zdroj: vlastní

225 respondentek (87 %) by uvítalo více informací ohledně těchto vyšetření. 23 dotázaných respondentek (9 %) nejeví zájem o získání další informací o vyšetření a 10 respondentkám (4 %) nezáleží na množství informací.

4.5 Diskuze

Cíl 1: Zjistit míru informovanosti matek o screeningovém vyšetření novorozenců.

Otázka dotazníku č. 7, 8, 14 byly zaměřeny na daný cíl.

Otázka č. 7 byla zaměřena na dotaz, zda respondentky dokáží vysvětlit, co znamená pojem screeningové vyšetření novorozenců. 59 % respondentek bylo pojem schopné vysvětlit. Při odpovědi **ANO** byly tyto respondentky požádány, zda jsou schopné screeningové vyšetření stručně popsat. Jako nejčastější odpověď byla uvedený odběr z patičky. Zbýlých 41 % respondentek nebylo schopno vysvětlit jakýmkoliv způsobem pojem screeningové vyšetření novorozence, nebo uvedly chybnou odpověď na otázku.

Výsledky dotazníkového šetření byly porovnány s výzkumem Prchlíkové (2019), která uvádí, že z celkového počtu dotázaných (65 respondentek), 75 % respondentek bylo schopno stručně popsat screeningové vyšetření. A zbýlých 25 % respondentek neodpovědělo na otázku, nebo uvedlo špatnou odpověď

Pro další porovnání výsledků byla použita bakalářská práce Golčiterové (2013). V praktické části této práce bylo zjištěno, že 57 % dokázalo vysvětlit pojem novorozeneckého screeningu. Zbýlých 43 % vyšetření nebylo schopno vysvětlit

Z porovnání všech prací dohromady vychází, že více než polovina dotázaných respondentek věděla pojem vysvětlit a měla o screeningovém vyšetření alespoň základní informace.

U následující otázky (otázka č. 8) byly respondentky dotázány, od jaké osoby dostaly informace ohledně screeningového vyšetření. Nejčastější osoba, od které respondentky obdržely informace byla sestra na novorozeneckém oddělení. Jako další zdroj byl uveden obvodní gynekolog a jako třetí nejčastější zdroj informací byl internet.

U otázky č. 14 byly respondentky požádány, zda mohou uvést příklad screeningového vyšetření novorozence. 42 % dotázaných respondentek uvedlo na tuto otázku kladnou odpověď, při které bylo nutné uvést příklad vyšetření. Mezi nejčastější příklady patřilo odběr krve z patičky, vyšetření sluchu a ultrazvuk kyčlí. 19 % respondentek uvedlo, že v danou chvíli se příklad screeningového vyšetření nevybavuje. A zbýlých 39 % respondentek uvedlo, že není schopno na tuto otázku odpovědět.

Výsledky byly porovnávány s výzkumem Prchlíkové (2019), ve kterém kladně odpovědělo na otázku 60 % respondentek ze 65 celkově dotázaných. Jako nejčastější příklad vyšetření respondentky uváděly kongenitální hypothyreózu, cystickou fibrózu nebo porucha sluchu.

Ve výzkumu Golčiterové (2013) z celkového počtu respondentek bylo schopno uvést příklad vyšetření 43 %. Mezi nejčastější příklady byly udávány kongenitální hypothyreóza, kongenitální adrenální hyperplazie, vyšetření katarakty nebo ultrazvukové vyšetření kyčelního kloubu. Však vyšší počet 57 % dotázaných respondentek nedokázalo uvést příklad vyšetření.

Po vyhodnocení dotazníkového šetření bylo zjištěno, že 59 % respondentek bylo schopno vysvětlit pojem screeningového vyšetření. I přes zjištění, že více jak polovina respondentek byla schopna na tuto otázku odpovědět, je zjevné, že míra informovanosti o screeningovém vyšetření novorozenců je nízká.

Cíl 2: Zjistit míru edukace matky po porodu na oddělení o screeningovém vyšetření novorozence.

Na daný cíl byly zaměřeny otázky č. 9, 10, 11, 12

V 9. otázce dotazníku jsou respondentky dotazovány, zda byly informovány o screeningovém vyšetření novorozence po porodu na oddělení. Více jak polovina, přesněji 66 % respondentek odpovědělo kladně na edukaci o vyšetření po porodu. U 34 % respondentek byla záporná odpověď a k další edukaci po porodu o vyšetření novorozence nebyly nijak dále informovány.

Respondentkám, které na 9. otázku odpověděly kladně byla položena otázka, od jaké osoby tyto informace po porodu dostaly. U 47 % respondentek byla edukující osoba zdravotní sestra na novorozeneckém oddělení. Jako druhou nejčastější edukující osobou byl lékař v 24 % a na třetím místě v 20 % byla zdravotní sestra z oddělení šestinedělí.

Tato otázka byla srovnávána s výzkumem Prchlíkové (2019). Z výzkumu Prchlíkové bylo zjištěno, že nejčastější edukující osobou byl lékař a to u 37 % respondentek. 27 % respondentek uvedlo zdravotní sestru.

K dalšímu srovnání jsem si vybrala práci Fritscherové (2013). V 54 % byly respondentky edukované porodní asistentkou, ve 40 % edukoval lékař a v 6 % byly respondentky edukované od novorozenecké sestry.

Na otázku č. 11, zda respondentky porozuměly všem řečeným informacím, 86 % dotázaných odpovědělo kladně. 12 % respondentek nějakým způsobem neporozumělo řečeným informacím a 8 % respondentek si nebylo jisté, zda všem informacím porozuměly správně.

Ve výzkumu Fritscherové (2013) bylo zjištěno, že v 50 % respondentky porozuměly všem řečeným informacím, 34 % respondentek si není jisto řečenými informacemi. 14 % neporozumělo všemu a 2 % porozumělo některým informacím, nejsou si jisté, zda jim byly poskytnuty důležité informace.

V poslední otázce zaměřující se na edukaci po porodu, zda byly informace podle respondentek dostačující, odpovědělo 77 % kladnou odpovědí na dostatečnost. 15 % uvedlo, že informace podle nich nebyly dostačující a chtěly by další informace. A zbylých 8 % si není dostatečně jisto množstvím informací.

Ve výzkumu Prchlikové (2019) uvedlo 38 % respondentek, že dodané informace ohledně screeningového vyšetření novorozenců nebyly dostačující dle jejich představ. 28 % respondentek si není dostatečností jisto a 34 % respondentek bylo s množstvím informací spokojeno.

Cíl 3: Vytvoření informační brožury

Na tento cíl byly zaměřeny otázky č. 13 a 16

Otázka č. 13 byla zaměřena na názor ohledně důležitosti screeningového vyšetření novorozence. 98 % respondentek odpovědělo kladně a screening považuje za důležitou součást péče o novorozence, kdežto 2 % respondentek toto vyšetření nepovažuje za důležitou součástí. Tento názor ženy odůvodňovaly nedostatečnou informovaností ohledně tohoto vyšetření.

V porovnání s výzkumem Prchlikové (2019) došlo k zjištění stejných výsledků. Ve výzkumu také respondentky uváděly nedůležitost spojenou s nedostatkem informací ohledně vyšetření ve 3 %.

V práci Mahelové (2010) si 100 % dotázaných respondentek myslí o screeningovém vyšetření novorozence, že je důležité.

16. otázka byla zaměřena na přítomnost edukačního materiálu na oddělení. Na tuto otázku odpovídaly respondentky, které na otázku č. 15 odpověděly záporně. 92 % respondentek odpovědělo, že tento edukační materiál uvítá na oddělení, zbylých 8 % respondentek na oddělení mít umístěný edukační materiál nepotřebuje.

4.6 Doporučení pro praxi

Z výsledků praktické části zjištěných pomocí dotazníkového šetření vyplývá, že míra edukace není úplně na nejvyšší úrovni. Edukace je důležitá ve všech ohledech, proto by se neměla zanedbávat ani v tomto důležitém tématu.

Problém v dnešní době představuje velké množství práce a zvyšující se nároky na porodní asistentky na oddělení. Vzhledem k většímu počtu výkonů, které porodní asistentky mají na práci, již bohužel nemají tolik času na komunikaci s rodiči a jejich plnou edukaci. Edukaci a následné otázky porodní asistentky pro přetíženost následně zkracují na co nejkratší možnou dobu. K lepší edukaci může sloužit jako pomůcka edukační materiál, na kterém se může nacházet místo pro poznámky ženy. Žena si dotazy může v klidu promyslet a následně se ptát. Toto místo pro poznámky může být nápomocné pro ušetření času a k efektivnosti edukace.

Jak lékaři, tak i porodní asistentky, by se měli chovat profesionálně a hlavně vstřícně. Ženy s vytvořenou důvěrou k personálu se méně bojí poprosit o vysvětlení řečených informací, nebo se ptát na věci, které ženy zajímají. Z výsledků dotazníku jsme zjistili, že 12 % dotázaných neporozumělo všem řečeným informacím a 15 % respondentek si myslí, že informace nebyly dostačující. Tento jev může být způsobený nevytvořením důvěry mezi ženou a porodní asistentkou / lékařem.

ZÁVĚR

Teoretická část této bakalářské práce byla zaměřena na screeningové vyšetření novorozence. V úvodu práce byla zmíněna historie neonatologie i její technologický postup, jak ve světě, tak i v České republice. Druhá kapitola se zaměřovala na novorozence, jeho rozdělení dle klasifikace a charakteristiku fyziologického novorozence. Hlavnímu tématu byla věnována nejrozsáhlejší kapitola. Byla rozdělena na části – Klinický screening a laboratorní screening.

V rámci mé praxe na novorozeneckém oddělení jsem často slyšávala otázky ohledně screeningového vyšetření novorozence, co tohle vyšetření je, jak vyšetření probíhá, zda bych poskytla nějaké informace o tomhle vyšetření. Díky téhle zkušenosti jsem si vybrala téma mé bakalářské práce. Díky praktické části bylo prokázáno, na jaké úrovni je informovanost laické veřejnosti o screeningovém vyšetření. Pro další edukaci žen jsem vytvořila návrh edukačního materiálu vhodného například k umístění na oddělení šestinedělí, do prenatálních poraden. Edukační materiál byl vytvořen pro sdělení základních informací bez odborné terminologie.

SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ

1. *Celoplošný screening vrožené katarakty v ČR. Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky*. 2005. [cit. 2021-02-15]. Dostupné z: <https://www.mzcr.cz/vestnik/vestnik-9-2005/>
2. ČADOVÁ, Magdalena a kol. Neobvyklá příčina absence pulzace femorálních arterií u novorozence. *Pediatric pro praxi* [online]. 2018, **2018**(19(5)), 286–289 [cit. 2021-4-30]. Dostupné z: <https://www.solen.cz/pdfs/ped/2018/05/11.pdf>
3. DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA. *Neonatologie*. 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018. ISBN 978-80-246-3936-9.
4. FENDRYCHOVÁ, Jaroslava. *Odběr kapilární krve na novorozenecký screening* [online]. , 60-62 [cit. 2021-02-02]. Dostupné z: https://www.solen.cz/artkey/ped-201301-0017_Odber_kapilarni_krve_na_novorozenecky_screening.php
5. FENDRYCHOVÁ, Jaroslava. *Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2009. ISBN 978-80-7013-489-4.
6. FENDRYCHOVÁ, Jaroslava. *Základní ošetrovatelské postupy v péči o novorozence: vybrané kapitoly* [online]. praha: Grada, 2011 [cit. 2021-01-28]. ISBN 978-80-247-7271-4. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/e-kniha/zakladni-osetrovatelske-postupy-v-peci-o-novorozence-393348/>
7. FRITSCHEROVÁ, Lucie. *Screening novorozenců*. Zlín, 2013. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.
8. FLÖGELOVÁ, Hana a kol. Nová „UTD klasifikace“ hydronefrózy a srovnání s klasifikací dle SFU. *Pediatric pro praxi* [online]. 2020, **2020**(21 (3)), 168-172 [cit. 2021-03-06]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2020/03/06.pdf>
9. FRYDRYCHOVÁ, Monika a kol. Vývojová dysplazie kyčelního kloubu. *Pediatric pro praxi* [online]. 2016, **2016**(17 (3)), 141-145 [cit. 2021-03-07]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2016/03/03.pdf>
10. GESUNDHEIT.GV.AT. Vrožené srdeční vady: časté formy. *Nzip* [online]. [cit. 2021-03-08]. Dostupné z: <https://www.nzip.cz/clanek/915-vrozene-srdecni-vady- caste-formy>
11. GOLČITEROVÁ, Alena. *Informovanost žen v oblasti novorozeneckého screeningu*. Zlín, 2013. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.
12. HNÍKOVÁ, Olga. KONGENITÁLNÍ HYPOTYREOZA. *Pediatric pro praxi* [online]. 2005, **2005**(3), 123-126 [cit. 2021-02-02]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2005/03/03.pdf>

13. HRADECKÁ, Lenka. Vrozené srdeční vady v pediatrii. *Zdravotnicví a medicína* [online]. 2010 [cit. 2021-03-05]. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanek/sestra/vrozene-srdecni-vady-v-pediatrii-451702>
14. HURST, Amy a Tanja SCHUB. Screening, Metabolic: Newborn. *Nursing reference center* [online]. Cinahl Information Systems, 2017, 25.8.2017 [cit. 2020-10-10]. Dostupné z: <http://web.b.ebscohost.com/nrc/detail?vid=0&sid=1fb1d278-12d8-44ba-8867-f944858a3d7b%40pdc-v-sessmgr04&bdata=JnNpdGU9bnJlWxpdmU%3d#AN=T706791&db=nrc>
15. JAN, Lébl a a kol. *Klinická pediatrie* [online]. Praha: Galén, 2014 [cit. 2021-02-02]. ISBN 978-80-7262-772-1. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/e-kniha/klinicka-pediatrie-393417/>
16. KLÁSKOVÁ, Eva a a kol. Narůstající dyspnoe a tachypnoe jako hlavní příznak vzácné kritické vrozené srdeční vady. *Pediatrie pro praxi* [online]. 2017, **2017**(18 (1), 52-55 [cit. 2021-02-15]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2017/01/10.pdf>
17. KOMÍNEK, Pavel a a kol. Screening sluchu u novorozenců – jaká je role dětských lékařů? *Pediatrie pro praxi* [online]. 2012, **2012**(13 (5), 326-328 [cit. 2021-03-08]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2012/05/09.pdf>
18. KUČERA. Ošetřování novorozence s onemocněním srdce. *Zdravotnicví a medicína* [online]. 2000 [cit. 2021-03-08]. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanek/sestra/osetrovani-novorozence-s-onemocnenim-srdce-131808>
19. KUDELA, Milan. *Základy gynekologie a porodnictví pro posluchače lékařské fakulty*. 2. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2008. ISBN 978-802-4419-756.
20. MAHELOVÁ, Kamila. *Informovanost žen o screeningových vyšetřeních u novorozence*. Pardubice, 2010. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce MUDr. Veronika Sábová.
21. MALÍKOVÁ, Jana. Nejčastější forma kongenitální adrenální hyperplazie (deficit 21-hydroxylázy). *Bulletin dětské endokrinologie* [online]. 2013, roč. 4, č. 1, s. 9-15 [cit. 2021-01-20]. Dostupné z: <http://doczz.cz/doc/127713/bulletin-d%C4%9Btsk%C3%A9-endokrinologie>. ISSN 2464-5613.
22. Metodický návod k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následná péče. *Věstník Ministerstva zdravotnictví České republiky*. 2016. [cit. 2021-02-20]. Dostupné z: <https://www.mzcr.cz/vestnik/vestnik-c-6-2016/>
23. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatrie* [online]. 6.vydání. Praha: Grada, 2014 [cit. 2020-10-10]. ISBN 978-80-247-9292-7. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/e-kniha/pediatrie-243989/>

24. 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>.
25. Newborn Screening Tests. *Children's hospital of Philadelphia* [online]. [cit. 2021-4-8]. Dostupné z: <https://www.chop.edu/conditions-diseases/newborn-screening-tests>
26. NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Historie novorozeneckého screeningu v ČR* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2021-02-02]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-pojmy-ns>.
27. NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2021-01-25]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/kongenitalni-adrenalni-hyperplazie-cah>.
28. NOVOROZENECKÝ SCREENING: Informační webový portál pro novorozenecký screening. *Kongenitální hypotyreóza (CH)* [online]. 2018. MZ ČR [cit. 2021-02-02]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/kongenitalni-hypotyreoz-a-ch>.
29. ODEHNAL, Milan. Vrozená katarakta (šedý zákal). *Lékaři-online.cz* [online]. 2015 [cit. 2021-03-07]. Dostupné z: <https://www.lekari-online.cz/ocni-lekarstvi/zakroky/vrozena-katarakta-sedy-zakal>
30. PRCHLÍKOVÁ, Michaela. *Edukace matek o screeningovém vyšetření na novorozeneckém oddělení*. Zlín, 2019. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně. Vedoucí práce Mgr. Kateřina Žárská.
31. PROCHÁZKA, Martin a a kol. *Porodní asistence: Učebnice pro vzdělávání i každodenní praxi*. Praha: Maxdorf, [2020]. ISBN 978-80-7345-618-4.
32. RUCKI, Štěpán a Pavel VÍT. *Kardiologické minimum pro praktické dětské lékaře*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1120-6.
33. Screening Procedures. *Baby's first test* [online]. [cit. 2021-4-8]. Dostupné z: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/screening-procedures>
34. SEKERÁKOVÁ, Marie a Jana SKYBOVÁ. Screening sluchu u novorozence. *Pediatric pro praxi* [online]. 2011, **2011**(12 (1), 45-47 [cit. 2021-03-07]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2011/01/11.pdf>
35. STRAŇÁK, Zbyněk a a kol. *Donošený novorozenec pro sestry z novorozeneckých oddělení díl II* [online]. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, 2015 [cit. 2021-02-03]. ISBN 978-80-87023-49-5.
36. ŠIMÍKOVÁ, ZUZANA. Hydronefróza. *Zdravě.cz* [online]. 2011 [cit. 2021-02-15]. Dostupné z: <https://onemocneni-ledvin-a-mocovych-cest.zdrave.cz/hydronefroza/>

37. VÁVROVÁ, Věra a Jana BARTOŠOVÁ. *Cystická fibróza: příručka pro nemocné a jejich rodiče*. 2., dopl. vyd. [Praha]: Professional Publishing, 2009. ISBN 978-80-7431-000-3.

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

ACTH	Adrenokortikotropní hormon
ARO	Anesteziologicko-resuscitační oddělení
ATB	Antibiotika
CAH	Kongenitální adrenální hyperplazie
CF	Cystická fibróza
CH	Kongenitální hypothyreóza
CNS	Centrální nervový systém
CPAP	Continuous positive airway pressure
CT	Počítačová tomografie
DMP	Dědičné metabolické poruchy
EKG	Elektrokardiografie
FT4	Thyroxin
MR	Magnetická rezonance
NaCl	Chlorid sodný
PFO	Patentní foramen ovale
PKV	Fenylketonurie
RRR	Rychlá reaginová reakce
RTG	Rentgen
TEOAE	Tranzitorně evokovaná otoakustické emise
TPHA	Trepanema pallidum hemaglutinace
TSH	Thyreotropní hormon
VVV	Vrozené vývojové vady

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek č. 1: Vyšetření katarakty

Obrázek č. 2: Screening metabolických vad

Obrázek č. 3: Ortopedické vyšetření kyčlí

Obrázek č. 4: UZ ledvin

Obrázek č. 5: Vyšetření sluchu

SEZNAM TABULEK

Tabulka č. 1 - Informace

SEZNAM GRAFŮ

Graf č. 1 - Věk

Graf č. 2 - Vzdělání

Graf č. 3 - Parita

Graf č. 4 – Předporodní kurz

Graf č. 5 – Informace v rámci předporodního kurzu

Graf č. 6 – Pojem screeningové vyšetření novorozenců

Graf č. 7 - Vysvětlení pojmu

Graf č. 8 – Informace po porodu

Graf č. 9 – Osoba poskytující informace

Graf č. 10 – Porozumění řečených informací

Graf č. 11 – Dostačující množství informací

Graf č. 12 – Názor na důležitost

Graf č. 13 – Příklad vyšetření

Graf č. 14 – Edukační materiál

Graf č. 15 – Umístění edukačního materiálu

Graf č. 16 – Informace o vyšetření

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha I: Dotazník k bakalářské práci

Příloha II: Edukační materiál

PŘÍLOHA I: DOTAZNÍK K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Dobrý den,

jmenuji se Žaneta Krahulová a jsem studentka 3. ročníku Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, oboru porodní asistentka. Tímto bych vás ráda požádala o vyplnění dotazníku, který jsem vytvořila jako součásti mé bakalářské práce na téma screeningové vyšetření novorozenců. Tento dotazník je anonymní a vyplněním dáváte souhlas se zpracováním a využitím do mé bakalářské práce. Za vyplnění předem děkuji.

S přáním hezkého dne Krahulová Žaneta.

1. Kolik vám je let?

- a) Do 25 let
- b) 25-30 let
- c) 30 - 40 let
- d) Více jak 40 let

2. Jaké je vaše nejvyšší dosažené vzdělání?

- a) Základní
- b) Střední odborné (bez maturity)
- c) Střední odborné (s maturitou)
- d) Vyšší odborné
- e) Vysokoškolské

3. Kolikrát jste byla těhotná?

- a) Prvorodička
- b) Vícerozodička

4. Navštěvovala jste během těhotenství předporodní kurz?

- a) Ano
- b) Ne

(Pokud jste odpověděli ne, přejděte na otázku č. 6)

5. Byly vám na kurzu poskytnuty informace ohledně screeningového vyšetření novorozenců?

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nejsem si jista

6. Setkala jste se někdy s pojmem screeningové vyšetření novorozence?

- a) Ano
- b) Ne

7. Dokázala byste vysvětlit, co znamená screeningové vyšetření novorozence?

.....

.....

.....

.....

8. Od koho jste se o screeningovém vyšetření novorozenců dozvěděla?
- Sestra na oddělení
 - Obvodní gynekolog
 - Internet
 - Předporodní kurz
 - Příbuzný
 - Kamarádka
 - Nikdo
 - Jiné(Prosím uveďte).....
9. Byla jste dále informována o vyšetření po porodu na oddělení šestinedělí? (Při odpovědi ne, přejděte prosím na otázku 13)
- Ano
 - Ne
10. Od koho jste tyto další informace dostala?
- Sestra na novorozeneckém oddělení
 - Sestra na oddělení šestinedělí
 - Lékař
 - Porodní asistentka
 - Jiné(Prosím uveďte).....
11. Porozuměla jste všem řečeným informacím?
- Ano
 - Ne
 - Nejsem si jista
12. Byly tyto informace podle vás dostačující?
- Ano
 - Ne
 - Nevím
 - Jiné (Prosím uveďte).....
13. Je podle vás novorozenecký screening důležitý? (Pokud je vaše odpověď ne, prosím zdůvodněte)
- Ano
 - Ne.....
14. Dokázala byste napsat nějaké vyšetření, které se provádí v rámci screeningového vyšetření?
- Ano (Jaké?).....
 - Ne
 - Momentálně si nemůžu vybavit
15. Nacházel se na oddělení edukační materiál ohledně screeningového vyšetření novorozenců?
- Ano
 - Ne
- (Při odpovědi Ne odpovězte prosím na otázku č. 16)

16. Uvítala byste tento edukační materiál na oddělení?

- a) Ano
- b) Ne

17. Uvítala byste více informací o tomto vyšetření?

- a) Ano
- b) Ne
- c) Nezáleží mi na informacích

PŘÍLOHA II: EDUKAČNÍ MATERIÁL

Screeningové vyšetření novorozence

+ Poznámky

Zdroje:
DORT, Jirí a kol., 2013. Neonatologie. 2. vydání. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-2253-8.

STRÁŇÁK, Zdeněk a kol., 2015. Donošený novorozenec pro sestry z novorozeneckých oddělení: Diagnostické, vyšetřovací a terapeutické postupy u donošených novorozenců. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví. ISBN 978-80-87023-49-5.

Obrázky:
<https://www.nemuh.cz/doc/stanice-novorozencu/zdravy-novorozenec-prubeh-pobytu-na-novorozeneckem-oddeleni-uhn>

Vypracovala:
Žaneta Krahulová studentka porodní asistence
Mgr. Kateřina Žárská

Screeningové vyšetření

= Jsou to vyšetření, která se provádějí u novorozenců za účelem včasného odhalení vrozených vad nebo nemocí. Jedná se o vady poměrně časté a jejichž léčba je dostupná.

Provedené screeningové vyšetření:

- Vyšetření katarakty
- Screening metabolických vad
- Ortopedické vyšetření kyčlí
- Ultrazvuk ledvin a močových cest
- Vyšetření sluchu (TEOAE)
- Vyšetření pulsu femorálních arterií

Vyšetření Katarakty (Zákal čočky)

Bezbolestné vyšetření. Prosvícením čočky lze odhalit vrozený zákal čočky. Vyšetření se provádí při bdění, klidu novorozence. Kataraktu vyšetřuje lékař v den propuštění.



Screening metabolických vad (Odběr z patičky)

Novorozenci se po uplynutí 48-72 hodin od narození odebere krev z patičky na speciální papír.

Tento papír se následně odesílá do specializované laboratoře, která vzorek vyhodnotí. Odběr krve provádí sestra na oddělení. V případě abnormálního výsledku vás ošetřující lékař bude informovat. Toto vyšetření pro děti není úplně příjemné. Děti se zklidní podáním sacharózy.



Ortopedické vyšetření kyčlí

Bezbolestné ultrazvukové vyšetření vývojových vad kyčlí, při kterém se ověřuje stabilita kyčelního kloubu. Při včasné zjištění se zkracuje celková doba léčení problémů. Vyšetření provádí ortoped.



Ultrazvuk ledvin a močových cest

Bezbolestné ultrazvukové vyšetření vývojových vad ledvin prováděné lékařem v den propuštění. Vyšetření je zaměřeno na odhalení vrozených vývojových vad ledvin a vývodných močových cest. Na podkladě těchto vad se můžou rozvíjet závažné změny nebo dokonce selhat ledviny.

Vyšetření sluchu (TEOAE)

Bezbolestné vyšetření prováděné sestrou, které odhaluje sluchovou poruchu u dětí. Cílem je zachytit vrozené poruchy sluchu a zamezit tak opožděnému vývoji komunikační schopnosti těchto dětí. Vyšetření je bezbolestné a trvá jen několik sekund. Přístroj je citlivý na šum a okolní hluk, proto se novorozenec vyšetřuje v klidném prostředí.



Vyšetření pulsu femorálních arterií (Pulz na stehenní tepně)

Nebolestivé vyšetření prováděné lékařem. Vyhodnocení vyhmataného pulsu velké stehenní tepny. Pulz by měl být na obou stehenních tepnách dobře hmatný.

V indikovaných případech ultrazvukové vyšetření mozku, případně echokardiografické vyšetření, vyšetření orgánů dutiny břišní

