



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

**Úloha dětské sestry v zajištění laboratorního
novorozeneckého screeningu**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Studijní program: **PEDIATRICKÉ OŠETŘOVATELSTVÍ**

Autor: Julie Steinbauerová

Vedoucí práce: Mgr. Alena Machová

České Budějovice 2023

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou/diplomovou práci s názvem „*Úloha dětské sestry v zajištění laboratorního novorozeneckého screeningu*“ jsem vypracoval/a samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby bakalářské práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé bakalářské práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne 7.8.2023

.....

Steinbauerová Julie

Poděkování

Velké díky patří vedoucí práce Mgr. Aleně Machové, za její trpělivost, věnovaný čas, zkušené rady a vedení celé práce ke zdárnému konci. Dále bych ráda poděkovala sestrám a vedení zdravotnických zařízení za ochotu a spolupráci při výzkumném šetření.

Za trpělivost a podporu po dobu studia chci poděkovat zejména své rodině a blízkým.

Úloha dětské sestry v zajištění laboratorního novorozeneckého screeningu

Abstrakt

Úvod:

Tato bakalářská práce se zabývá rolí dětské sestry v novorozeneckém laboratorním screeningu. Dětská sestra má v celém procesu nezastupitelnou roli, edukuje rodiče před odběrem, získává od rodičů před vyšetřením informovaný souhlas, připravuje pomůcky, provádí samotný odběr, kontroluje a připravuje odebrané vzorky na odeslání do screeningové laboratoře. Ačkoliv je práce je zaměřena primárně na edukaci matky před odběrem a možné chyby při odběru, které mohou mít negativní vliv na výsledky vyšetření, v teoretické i praktické části práce pojímá i další témata spojená s novorozeneckým laboratorním screeninem, v neposlední řadě popis metodiky správného postupu odběru a následné ověřování znalostí jejích zásad v rámci výzkumného šetření se sestrami.

Cíle práce:

Prvním cílem bylo popsat postup edukace matky dětskou sestrou před odběrem. Druhým cílem bylo zjistit znalosti dětských sester o negativním vlivu nestandardního odběru krve na výsledek screeningu.

Výzkumná část práce byla vytvořena na základě kvalitativního šetření, metodou dotazování. Sběr dat proběhl pomocí techniky hloubkových polostrukturovaných rozhovorů se sestrami z neonatologických oddělení vybraných pražských nemocnic. Analýza dat proběhla metodou tužka papír, následně byly výsledky rozděleny do tří kategorií a popsány ve schématech.

Závěr:

Z výzkumného šetření vyplynulo, že sestry vnímají jako největší ztížení edukace matek před odběrem jazykovou bariéru, nicméně mají k dispozici prostředky, které jim mohou v praxi pomoci tuto překážku překonat. Dále bylo zjištěno, že sestry jsou dobře informované a mají dostatečné znalosti o zásadách odběru metodou suché kapky krve. Jako nečastější chyby v odběru sestry popisovaly nedostatečné, či nesprávným způsobem vyplněné terčíky na filtračním papíře a nečitelné údaje na screeningové kartě.

Práci lze využít k edukaci dětských sester, doporučením pro praxi je zaměření na nefarmakologické metody tišení procedurální bolesti novorozenců během odběru a na kontrolu vzorků před odesláním do screeningových laboratoří, pro předejití zbytečným opakovaným odběrům.

Klíčová slova: novorozenecký screening; metoda suché kapky krve; dětská sestra; pediatrie; edukace

The role of the pediatric nurse in providing laboratory newborn screening

Abstract

Introduction:

This bachelor thesis focuses on the role of the pediatric nurse in newborn laboratory screening. The pediatric nurse has an indispensable role in the entire process, educating parents prior to collection, obtaining informed consent from parents prior to testing, preparing supplies, performing the actual collection, checking and preparing the collected specimens for shipment to the screening laboratory. Although the thesis is primarily focused on maternal education prior to collection and possible errors during collection that may negatively affect the results of the examination, the theoretical and practical part of the thesis also covers other topics related to newborn laboratory screening, not least the description of the methodology of the correct collection procedure and subsequent verification of knowledge of its principles in a research investigation with nurses.

Objectives:

The first objective was to describe the process of maternal education by the pediatric nurse prior to collection. The second objective was to determine the knowledge of pediatric nurses about the negative impact of substandard blood collection on screening outcome.

The research part of the study was based on qualitative research, using the interview method. Data collection was carried out using the technique of in-depth semi-structured interviews with nurses from neonatology departments of selected Prague hospitals. Data analysis was done by pencil paper method, then the results were divided into three categories and described in diagrams.

Conclusion:

The survey found that nurses perceive the language barrier as the biggest difficulty in educating mothers before delivery, but they have resources available to help them

overcome this barrier in practice. It was also found that nurses are well informed and have sufficient knowledge about the principles of dry drop blood collection. The most common errors in collection were described by nurses as insufficient or incorrectly filled in targets on the filter paper and illegible data on the screening card.

This work can be used to educate pediatric nurses, and recommendations for practice include focusing on non-pharmacological methods of procedural pain relief for newborns during collection and checking specimens before sending them to screening laboratories to avoid unnecessary repeat collections.

Key words:

Newborn screening; dried blood spot; pediatric nurse; pediatrics; education

Obsah

1	SOUČASNÝ STAV	1
1.1	SCREENINGOVÝ PROGRAM	1
1.1.1	Novorozenecký screening	2
1.1.2	Historie laboratorního novorozeneckého screeningu	2
1.1.3	Legislativa a zdravotní pojištění	5
1.1.4	Laboratorní novorozenecký screening	5
1.2	VYBRANÉ NEMOCI ZAHRNUTÉ DO LABORATORNÍHO NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU	5
1.2.1	Kongenitální adrenální hyperplazie	6
1.2.2	Kongenitální hypotyreóza	7
1.2.3	Fenylketonurie	7
1.2.4	Cystická fibróza	8
1.2.5	Těžké kombinované imunodeficience	8
1.2.6	Spinální svalová atrofie	9
1.3	METODA SUCHÉ KAPKY KRVE	9
1.3.1	Odběr a odesílání vzorků	10
1.3.2	Technika odběru metodou suché kapky	11
1.3.3	Tišení bolesti	12
1.3.4	Nefarmakologické tišení bolesti	13
1.3.5	Úloha screeningových laboratoří	14
1.3.6	Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu	14
1.3.7	Odchyly - rescreeing	15
1.4	ETIKA V OŠETŘOVATELSTVÍ	15
1.4.1	Etika laboratorního novorozeneckého screeningu	16
1.4.2	Informovaný souhlas	17
1.5	EDUKACE V OŠETŘOVATELSTVÍ	17
1.5.1	Edukace matky před odběrem	18
2	CÍLE, VÝZKUMNÉ OTÁZKY, HYPOTÉZY	19
2.1	CÍLE PRÁCE	19
2.2	VÝZKUMNÉ OTÁZKY	19
2.3	OPERACIONALIZACE ZÁKLADNÍCH POJMŮ	19
3	METODIKA	20
3.1	POUŽITÉ METODY VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ A TECHNIKA SBĚRU DAT	20
3.2	CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÉHO SOUBORU	20
4	VÝSLEDKY VÝZKUMU	22
4.1	KATEGORIZACE VÝSLEDKŮ HLOUBKOVÝCH ROZHOVORŮ SE SESTRAMI Z NEONATOLOGICKÝCH ODDĚLENÍ.	22

4.1.1	Kategorie 1: Edukace matky před odběrem pro laboratorní novorozenecký screening.....	22
4.1.2	Kategorie 2: Postup při odběru metodou suché kapky krve.....	26
4.1.3	Kategorie 3: Chyby při odběru.....	31
5	DISKUZE	35
6	ZÁVĚR	43
7	SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ	44
8	SEZNAM ZKRATEK	53
9	SEZNAM PŘÍLOH.....	54

1 Současný stav

1.1 Screeningový program

Screening se definuje jako aktivní celoplošné vyhledávání chorob v jejich časném, preklinickém stadiu (Roztočil, 2017). Cílem screeningových vyšetření je odhalit závažné choroby, které je možné léčit, nebo alespoň zlepšit průběh jejich klinických projevů (Lebl et al., 2012). Screeningové programy za účelem předcházení závažných onemocnění v Česku vyhlašuje ministerstvo zdravotnictví. Jednotlivé programy a jejich případné zrušení ministerstvo zveřejňuje na svých internetových stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví (ČESKO, 2011).

Existují kritéria pro identifikaci poruch pro screening známá jako Wilsonova a Jungnerova kritéria pro screening nemocí na základě kterých se hodnotí míra prospěšnosti zavedení konkrétní choroby do screeningového programu.

Wilsonova a Jungnerova kritéria pro screening nemocí:

- Vyhledávané onemocnění by mělo představovat závažný zdravotní problém.
- Pro pacienty s rozpoznáním onemocnění by měla existovat přijatelná léčba.
- Měla by být dostupná zařízení pro diagnostiku a léčbu.
- Mělo by existovat rozpoznatelné latentní nebo časně symptomatické stadium.
- Měl by existovat vhodný test nebo vyšetření.
- Test by měl být pro populaci přijatelný.
- Přirozený průběh onemocnění, včetně vývoje od latentního k deklarovanému onemocnění, by měl být dostatečně pochopen.
- Měla by existovat dohodnutá politika, koho léčit jako pacienty.
- Náklady na vyhledávání případů (včetně diagnostiky a léčby diagnostikovaných pacientů) by měly být ekonomicky vyvážené ve vztahu k možným výdajům na lékařskou péči jako celek.
- Vyhledávání případů by mělo být kontinuálním procesem (Mujamammi, 2022)

Před zavedením nového screeningového programu je třeba provést pilotní studii v dané populaci, zvážit zátěž pro celou populaci a určit spolehlivost a nákladovou efektivitu metodiky (cost-benefit). Uvádí se tzv. cena 1 diagnózy, tj. součet všech prostředků investovaných do screeningu celé populace (odběrové papírky, lancety, přístroje, lidské zdroje atd.) dělený počtem zjištěných onemocnění. Je třeba vzít v úvahu

ekonomickou náročnost léčby onemocnění a invaliditu pacienta, pokud je diagnóza stanovena až v pozdějším stadiu (Lebl et al., 2012).

1.1.1 Novorozenecký screening

Novorozenci jsou po narození podrobeni většinou ještě v rámci hospitalizace na neonatologickém oddělení hned několika screeningovým vyšetřením. Jejich cílem je odhalit včas onemocnění či vady, které se v tomto raném věku nemanifestují žádnými příznaky. Průběh těchto onemocnění zařazených do screeningového programu lze ale ovlivnit právě včasnou diagnostikou, následnou léčbou a předejít tak postižení dítěte (Kachlová et al., 2022). Zahrnuty jsou vady a choroby poměrně časté, jejichž léčba je dostupná (Dort et al., 2018). V obecné rovině spadá pod termín *novorozenecký screening* i pravidelné klinické vyšetření novorozence pediatrem za účelem vyloučení vrozených vad či vrozených infekcí, vyšetření očním lékařem pro kontrolu vrozených vad sítnice (katarakta), vyšetření ortopedem pro vyloučení vrozené dysplazie kyčlí, vyšetření otoakustických emisí při kontrole vrozené hluchoty, či ultrazvukové vyšetření ledvin pro časný záchyt vrozených vývojových vad močového ústrojí. V užším slova smyslu se novorozeneckým screeningem rozumí tzv. novorozenecký laboratorní screening (Chrastina et al., 2013). Na základě laboratorního stanovení koncentrace specifické látky na určité množství kapilární krve odebrané z patičky novorozence se vyšetřují endokrinní, metabolická a další onemocnění. Zahrnutá onemocnění jsou stanovena Věstníkem MZ ČR. Odběr je prováděn tzv. metodou suché kapky mezi 48 a 72 hodinou života (Kachlová et al., 2022).

1.1.2 Historie laboratorního novorozeneckého screeningu

Jako začátky laboratorního novorozeneckého screeningu pro vyšetření fenylketonurie ve světě můžeme označit prvotní časně záchyty v 50. letech 20. století, kdy byly testovány vzorky moči u dětí mentálně retardovaných ve věku 1-12 let, s již propuknutou nemocí a jen částečně reverzibilními změnami na mozku. Pacientům s prokázanou fenylketonurií byla poskytována terapie, nebyla však možnost zvrátit již způsobená poškození. Kolem roku 1958 v Kanadě se Dr. Woolfovi podařilo diagnostikovat a poprvé také léčit novorozence s fenylketonurií již 17. den života dítěte. Výsledky byly excelentní a pacientka díky časnému záchytu netrpěla negativními změnami následkem nemoci, vývoj inteligence byl v normě. Díky tomuto přelomovému objevu se nabízela myšlenka plošného testování novorozenců, kterou nakonec poprvé

realizoval roku 1961 Dr. Gibbs ve formě celoplošného screeningového programu testování vzorků moči (Woolf a Adams, 2020).

V pozdních 50. letech přišel Dr. Guthrie, americký mikrobiolog, s úpravou bakteriálního inhibičního testu, využívaného ke screeningu pacientů s rakovinou na antimetabolity. Přizpůsobil ho tak, aby reagoval i na fenylalanin, čímž dal vzniknout jednoduché a mnohem rychlejší metodě měření fenylalaninu v krvi u pacientů s PKU – tzv. *Guthrieho test*. Byl to také Guthrie, který později došel k objevu ideální formy testování novorozenců odběrem kapilární krve z paty na filtrační papír a následném laboratorním rozboru vzorku. Vzorky moči byly tedy nahrazeny vzorky kapilární krve odebíranými metodou suché kapky. Do konce roku 1962 bylo provedeno více než 100 000 novorozeneckých testů a všechny laboratoře hlásily, že test funguje velmi dobře. Během Guthrieho života se podařilo rozšířit novorozenecký screening na mnoho dalších metabolických onemocnění a endokrinopatií (Levy, Mar 2021).

V 50. letech dal základ myšlenke podstatnosti screeningového programu u novorozenců s cystickou fibrózou (CF) Dr. Harry Shwachman. Pediatr z Bostonské dětské nemocnice. Dr. Shwachman pojmenoval včasnou diagnózu zásadním faktorem, který je základem optimálního výsledku u pacientů s CF, přijímajících jak nutriční podporu, tak podstupujících agresivní léčbu plicních infekcí. V té době však nebyl popsán žádný novorozenecký screeningový test. První pokusy o novorozenecký screening CF byly provedeny v 70. letech 20. století a byly založeny na měření obsahu albuminu ve smolce. Zvýšená hladina albuminu ve smolce je však důsledkem exokrinní pankreatické insuficience a novorozence s dostatečnou exokrinní pankreatickou funkcí s CF nebylo možné odhalit (falešně negativní výsledky). Test měl také velmi vysokou míru falešné pozitivity, zejména u předčasně narozených novorozenců. Vzhledem k nedostatečné specificitě a senzitivitě nebyly screeningové studie s tímto testem široce zavedeny; výjimkou byly případy, kdy bylo možné vzorky mekonia doručit přímo z porodnice do laboratoře, obvykle úzce spojené s klinickým centrem CF, kde mohlo proběhnout složitější testování. (Travert et al., 31 Jan 2020n. 1.) V roce 1997 měly tři státy (Colorado, Wisconsin a Wyoming) univerzální programy novorozeneckého screeningu CF a v dalších třech státech byl prováděn screening podle uvážení nemocnice. Před rokem 2000 byl univerzální novorozenecký screening CF zahájen v dalších čtyřech státech a program byl rozvíjen i do dalších zemí. V roce 2000 bylo ve Spojených státech na CF vyšetřeno přibližně 400 000 (10 %) narozených dětí. (Grosse et al., 2004)

Významnými osobnostmi českého novorozeneckého laboratorního screeningu, které se zásadně podílely na vzniku a procesu zdokonalování programu a kterým vděčíme za jeho současnou formu jsou nepochybně doc. Blehová, prof. Hyánek, doc. MUDr. Křížek CSc. a prof. Hníková. První kroky vyhledávání dětí s fenylketonurií podnikla doc. Blehová již v roce 1958 za využití tehdy jediného dostupného vyšetření, a to prostřednictvím klasického močového testu. O prvním cíleném screeningu můžeme mluvit v r. 1960, kdy prof. Hyánek vyšetřoval u školních dětí incidenci cystinurie. Ve stejnou dobu doc. MUDr. Křížek CSc. prováděl další cílený screening u pacientů s močovými kameny. Přes intenzivní snahu doc. Blehové od roku 1960 o zavedení vyšetřování fenylketonurie u novorozenců se nepodařilo program prosadit až do roku 1966. Do té doby se s kolektivem spolupracovníků zaměřila na alternativu testování moči v podobě krevního testu za využití spolehlivější a rychlejší Guthrieho metody. V roce 1966 zahájil prof. Hyánek úspěšný fakultativní screeningový test na dědičné metabolické poruchy aminokyselin a jeho výsledky daly základ návrhu na obligátní screening fenylketonurie ministerstva zdravotnictví, pro události Pražského jara byl ale návrh odsunut. Před rokem 1970 postupně začínaly se zaváděním screeningových programů Polsko, Maďarsko, Jugoslávie a tehdejší NDR, navazující na zkušenosti z USA a dalších zemí. V té době 15 států světa využívaný Guthrieho test byl v Československu vybrán jako metoda pro screeningový program a doc. Blehová spolu s Ing. Židlickým navrhli testovací soupravy, následně vyráběné v Imuně v Šarišských Michaľanech. Pilotní studie proběhla v letech 1970-1972 a vyšetřeno bylo 138 259 novorozenců, z toho u 16 případů byla na základě výsledků testování diagnostikována fenylketonurie (Chrastina et al., 2013). Od roku 1975 byl v Československu prováděn celoplošný novorozenecký screening fenylketonurie, téhož roku byly metodické pokyny k testování vydány v opatření Ministerstva zdravotnictví (Pešková et al., 2018). Další chorobou zařazenou do screeningového programu byla vrozená hypotyreóza (CH), byť se možnost testování tohoto onemocnění stala reálnou až v 80. letech 20. stol. spolu s rozvojem metod ke stanovení malého množství hormonu ze suché kapky. O zavedení plošného vyšetřování CH se zasadila prof. Hníková, která po uskutečnění první regionální studie screeningu CH vyšetřením pupečnickové krve novorozenců narozených ve vinohradské fakultní nemocnici zachytila jeden případ CH. Následovné pilotní studie potvrdily incidenci onemocnění vrozené hypotyreózy novorozenců na území Československa v hodnotách cca 1:5000. Přes velmi obtížný proces prosazování byl nakonec v roce 1985 program

zaveden v Československu, které se tím stalo první zemí tehdejšího východního bloku s celoplošným screeningem CH (Chrastina et al., 2013).

1.1.3 Legislativa a zdravotní pojištění

Roku 2016 byl vydán Ministerstvem zdravotnictví ČR věstník, který obsahuje metodický pokyn k zajištění novorozeneckého laboratorního screeningu a následné péče. „U všech novorozenců narozených na území ČR doporučuje MZ provedení novorozeneckého laboratorního screeningu vrozených a dědičných onemocnění uvedených v odst. 2. Novorozenecký screening je součástí preventivní péče a jeho cílem je rychlá diagnostika a včasná léčba novorozenců se vzácnými onemocněními - v souladu s Usnesením vlády ČR č. 466/2010 a č. 76/2015: „Národní strategie pro vzácná onemocnění“ a „Národní akční plán pro vzácná onemocnění“.“ (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021) Dokument obsahuje seznam zahrnutých testovaných chorob, náležitosti informovaného souhlasu, pravidla odběru, odesílání vzorků do laboratorních institucí, postup screeningových laboratoří a seznam institucí poskytujících léčbu a sledování již diagnostikovaných pacientů.

Vyšetření novorozenců ve screeningovém programu je hrazeno dle Sazebníku zdravotních výkonů veřejným zdravotním pojištěním. (Chrastina et al., 2013)

1.1.4 Laboratorní novorozenecký screening

Screeningové programy jsou závislé na výskytu onemocnění v populaci a na ekonomické prosperitě země (v některých zemích USA se sleduje více než 50 onemocnění, v Německu více než 25, v Česku v tuto chvíli (k r. 2023) 18, k tomu 2 v pilotním programu). Při screeningu konkrétních skupin novorozenců, u nichž je zvýšené riziko určitého onemocnění, se jedná o tzv. selektivní screening (Lebl et al., 2012).

1.2 Vybrané nemoci zahrnuté do laboratorního novorozeneckého screeningu

Na základě výše zmíněných kritérií je do screeningového programu v České republice zahrnuto 18 chorob. Od ledna roku 2021 probíhá celoplošný pilotní program, po jehož předpokládaném úspěšném zakončení budou přidány do seznamu vyšetřovaných nemocí spinální svalová atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiencie (SCIA). Tato kapitola obsahuje stručný popis vybraných nemocí obsažených ve screeningovém programu a jejich jednotlivých specifíků včetně nově zaváděných SCIA a SMA (Kachlová et al., 2022).

Výčet vyšetřovaných nemocí v rámci LNS v ČR:

- a) endokrinní onemocnění (EO)
 - 1. kongenitální hypotyreóza (CH)
 - 2. kongenitální adrenální hyperplazie (CAH)
- b) dědičné poruchy metabolismu (DPM)
 - 1. argininémie (ARG)
 - 2. citrulinémie I. typu (CIT)
 - 3. deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem (MCAD)
 - 4. deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem (VLCAD)
 - 5. deficit biotinidázy (BTD)
 - 6. deficit 3 – hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem (LCHAD)
 - 7. deficit karnitinpalmitoyltransferázy I (CPT I)
 - 8. deficit karnitinpalmitoyltransferázy II (CPT II)
 - 9. deficit karnitinacylkarnitintranslokázy (CACT)
 - 10. fenylketonurie (PKU) a hyperfenylalaninémie (HPA)
 - 11. glutarová acidurie typ I (GA I)
 - 12. homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
 - 13. homocystinurie z deficitu methyilentetrahydrofolátreduktázy (MTHFR)
 - 14. izovalerová acidurie (IVA)
 - 15. leucinóza (nemoc javorového sirupu, MSUD)
- c) cystická fibróza (CF) (ČESKO, 2016)

1.2.1 Kongenitální adrenální hyperplazie

Vrozená hyperplazie nadledvin (CAH) je autozomálně recesivní porucha syntézy steroidních hormonů. Důsledkem onemocnění je nedostatek kortizolu a aldosteronu, nadbytek androgenů. Incidence CAH je k roku 2022 v Česku 1:12 000 (Chrastina et al., 2013). Devadesát procent jedinců s CAH nemůže produkovat dostatečné množství enzymu 21- hydroxylázy, který je nezbytný pro syntézu kortizolu. V 50-75 % případů nedostatku 21-hydroxylázy nemůže novorozenec kromě nedostatku kortizolu syntetizovat dostatečné množství aldosteronu, což vede k CAH s nedostatkem soli. V

děloze je vyvíjející se plod s CAH vystaven nadměrnému množství androgenů a novorozenci ženského pohlaví mohou mít různý stupeň virilizace zevních genitálií. Novorozenci mužského pohlaví se po narození obvykle jeví v normě. K akutní adrenální insuficienci jsou náchylní jak muži, tak ženy. Novorozenci s CAH s nedostatkem soli jsou náchylní k elektrolytové nerovnováze a dehydrataci. Včasné odhalení a léčba CAH jsou nezbytné k prevenci adrenální krize, dehydratace a náhlého úmrtí v prvních týdnech života (Newborn Screening Practitioner's Manual, 2015).

1.2.2 Kongenitální hypotyreóza

Vrozená hypotyreóza je nejčastější vrozenou endokrinní poruchou a nejčastějším onemocněním diagnostikovaným při celostátním screeningu novorozenců (Taji, 2018). Výskyt onemocnění v ČR je 1 : 3500-4000. Ve vzorcích na screeningové vyšetření se stanovuje tyreotropní hormon (TSH) (Dort et al., 2018). Příčiny choroby mohou být anatomické (atyreóza, dysplazie), nebo mohou spočívat ve funkční poruše tvorby hormonů, způsobené enzymatickými vadami, či deficitem jódu (Klíma, 2016). Mezi klinické příznaky hypotyreózy patří suchá kůže, vypadávání vlasů, porucha funkce ledvin, zácpa, neurologické problémy (opožďení vývoje), intelektuální postižení a v neposlední řadě i psychiatrické a kardiovaskulární příznaky (Kiess et al., 2018). U novorozenců je typická pro klinický obraz otevřená malá fontanela při narození, protrahovaný novorozenecký ikterus, dítě slabě pije a neprospívá (Klíma, 2016).

1.2.3 Fenyلكetonurie

Fenyلكetonurie (PKU; známá také jako nedostatek fenylalaninhydroxylázy (PAH)) je autozomálně recesivní porucha metabolismu fenylalaninu, při níž zvláště vysoké koncentrace fenylalaninu způsobují mozkovou dysfunkci. Neléčená mozková dysfunkce má za následek těžké mentální postižení, epilepsii a poruchy chování. Prevalence se celosvětově liší, v průměru se vyskytuje přibližně u 1 : 10 000 novorozenců. Včasná diagnóza je založena na novorozeneckém screeningu, a pokud je léčba zahájena včas a pokračuje, je inteligence v mezích normy, v průměru s určitými suboptimálními neurokognitivními funkcemi. PKU byla první nemocí, u které byla zavedena léčba, jež měla zabránit mentálnímu postižení (Spronsen et al., 2021). Nástup symptomů přichází obvykle kolem 6 měsíců věku, ale může být variabilní. Incidence v ČR k roku 2022 je 1:6,500 (Chrastina et al., 2013).

1.2.4 Cystická fibróza

Cystická fibróza (CF) je autozomálně recesivní onemocnění, které způsobuje tvorbu defektní formy proteinu CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). Protein CFTR je důležitým chloridovým kanálem v epitelálních buňkách mnoha orgánů a reguluje pohyb soli a vody do buněk a z buněk. U jedinců s CF produkují buňky vystylající průchody v plicích, slinivce břišní a dalších orgánech hustý, lepkavý hlen. Klinické příznaky a průběh onemocnění se u jednotlivých postižených jedinců liší, ale mohou zahrnovat progresivní onemocnění plic, nedostatečnost slinivky břišní, mužskou neplodnost a zvýšenou hladinu chloridů v potu. Bylo prokázáno, že včasné odhalení a diagnóza s odpovídající nutriční podporou a agresivní terapií ke snížení rizika exacerbací respiračního onemocnění zlepšují klinické výsledky (Newborn Screening Practitioner's Manual, 2015). Nástup symptomů je obvykle kolem 6 měsíců věku dítěte, s ohledem na genotyp je ale značně variabilní. Incidence v ČR k roku 2022 je 1 : 4500 (Chrastina et al., 2013).

1.2.5 Těžké kombinované imunodeficiencie

Těžké kombinované imunodeficiencie (SCID) jsou skupinou dětských onemocnění s velmi závažnou prognózou. Včasná diagnóza je hlavním prognostickým faktorem úspěšnosti léčby (Záveská et al., 2023). Onemocnění SCID je důsledkem poruchy diferenciací hematopoetických kmenových buněk ve zralé T-lymfocyty, přičemž u jednotlivých genotypů jsou postiženy i další lymfoidní linie (Dvorak et al., 2023). Kojenci s SCID jsou extrémně náchylní k velmi závažným infekcím, které bez definitivní terapie vedou ke smrti před prvním rokem života. Bylo prokázáno, že alogenní transplantace krvetvorných buněk (HCT) u těchto pacientů obnovuje imunitu, takže toto onemocnění již není nevyhnutelně smrtelné. Včasná léčba pomocí HCT nebo autologní genové terapie může ve většině případů nastolit účinnou imunitu. Kromě toho novorozenecký laboratorní screening umožňuje identifikovat novorozence s SCID ještě před nástupem klinických příznaků, což má potenciál pro lepší výsledky (Smith et al., 2021). Většina dětí s SCID se po narození zdá být fyzicky normální a pozornost se na ně zaměří až poté, co se u nich objeví potenciálně život ohrožující infekce. Odhaduje se, že SCID se vyskytuje u 1 : 50 000 až 100 000 živě narozených dětí, ale od zavedení programů NBS je skutečný výskyt pravděpodobně blíže 1 : 50 000 živě narozených dětí (Verbsky a Routes, 2014). Dle autorů (Záveská et al., 2023) článku v časopisu Czecho-

Slovak Pediatrics se těžké kombinované imunodeficiencie vyskytují s četností 1 ze 40 000-100 000 dětí mladších jednoho roku.

1.2.6 Spinální svalová atrofie

SMA je autozomálně recesivní onemocnění způsobené delecí nebo mutací SMN (encoding survival motor neuron protein) (Arnold a Fishbeck, 2018). Snížená exprese SMN vede ke ztrátě α -motorických neuronů, těžké svalové slabosti a často k časně smrti (Mercury et al., 2022). Spinální svalová atrofie je jednou z nejčastějších nervosvalových poruch v dětském věku a má vysokou morbiditu a mortalitu (Nicolau et al., 2021). Klinicky se SMA dělí na čtyři typy, přičemž typ I je nejzávažnější a postihuje především novorozence (Arnold a Fishbeck, 2018). Příznaky jsou často patrné již při narození, nebo se rozvinou do 6. měsíce věku. V klinickém obraze je patrná hypotonie a svalová slabost, která vede k opoždění motorického vývoje a poruše držení hlavy, dále hypo až areflexie. U obrazu časně generalizované hypotonie v kojeneckém věku, typickém příznaku SMA typu I., je v literatuře popisován tzv. floppy baby syndrome. (Haberlová et al., 2016). Programy novorozeneckého screeningu umožňují časnější diagnostiku, léčbu a lepší výsledky, ale klíčovou roli v léčbě si zachovává péče o respirační funkce a další podpůrná opatření (Nicolau et al., 2021).

1.3 Metoda suché kapky krve

Metoda DBS (dried blood spot) je díky svým mnoha výhodám široce využívána pro odběr a skladování krve v různých oborech. Následná analýza biomateriálu ve vzorcích DBS umožňuje identifikaci a kvantifikaci široké škály analytů. McDade et al. (2007) popsal možnost identifikace minimálně 45 analytů, především proteinů, z jediného vzorku suché kapky, což se může ukázat jako rozhodující pro populační studie. Byly mezi nimi biomarkery charakterizující stav endokrinního, kardiovaskulárního, reprodukčního a imunitního systému.

V posledních několika letech se metoda suché krevní kapky stala vhodným nástrojem pro kvalitativní i kvantitativní biologickou analýzu. Technologie DBS spočívá ve využití membránového nosiče, na jehož povrchu se absorbuje vzorek biomateriálu. Po vysušení vzorku lze pro analýzu použít moderní analytické, imunologické nebo genomické metody. DBS byla popsána jako nejvhodnější metoda pro odběr vzorků biomateriálů vzhledem ke specifickým výhodám, včetně malých objemů potřebných biomateriálů, absence potřeby zvláštních podmínek pro skladování a přepravu vzorků,

lepší stability analytů a sníženého rizika infekce v důsledku kontaminace vzorků (Malsagova et al., 2020).

V oblasti novorozeneckého laboratorního screeningu vrozených poruch metabolismu použití DBS přináší výhody, jako je vysoká analytická citlivost, selektivita a přesnost, s možností měřit více analytů v jedné analýze s relativně nízkým šumem. Většina omezení této metody souvisí s principem odběru krevních vzorků, chromatografickými a objemovými vlivy, stabilitou analytu a hematokritem (Wagner et al., 2014). Tato omezení však lze vyřešit přísným dodržováním běžných standardních postupů odběru a uchovávání vzorků (CLSI, 2013). Screening se provádí analýzou krve odebrané z paty novorozence pomocí speciálního filtračního papíru (Malsagova et al., 2020).

1.3.1 Odběr a odesílání vzorků

Pro odběr krve se používají dvojité samopropisovací screeningové kartičky – žádanky. Poskytovatelé, kteří provedli laboratorní screeningové vyšetření, je uchovávají po dobu pěti let. V souladu s vyhláškou č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci je třeba na screeningové kartičky uvést i informace o okolnostech odběru (např. údaj o rescreeningu a jeho důvod, odběr mimo doporučené časové rozmezí, parenterální výživa, krevní transfúze, farmakoterapie). U fyziologických donošených novorozenců je standardní doba odběru mezi 48. a 72. hodinou života, u novorozenců na JIRP v rámci prvního odběru krve po přijetí (dle metodického pokynu MZ ČR je třeba odběr provést před podáním dopaminu, kortikoidu, plasmy, krve) (Dort et al., 2018). Odběr je proveden poskytovatelem zdravotních služeb, který má v této době novorozence v péči (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021). Vzorky jsou tedy odebírány na jednotlivých novorozeneckých odděleních, v ostatních případech odběr provádí praktický lékař pro děti a dorost (dále jen PLDD) či porodní asistentka (při domácím porodu) (Laboratorní příručka, 2019). Před odběrem se na screeningové kartičce vyplní čitelně všechny předtištěné údaje (tedy porodní hmotnost, gestační věk v týdnech, datum a čas narození, datum a čas odběru, údaje o matce, důvod vyšetření, podpis a razítko odebírajícího), lze též použít samolepící štítky obsahující všechny požadované údaje. Po vyplnění se oba listy screeningové kartičky oddělí a vzorek krve se odebere do zóny pro vzorky pro každý list zvlášť. Při odběru krve je nutno dodržet správnou metodiku odběru kapilární krve. Provedení odběru zaznamená lékař do zdravotnické dokumentace novorozence a do Zprávy o novorozenci (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021).

Přeprava vzorků do laboratoře je zajištěna poštou, svozovou službou, příp. rodinnými příslušníky dítěte (domácí nebo ambulantní porody, kdy je odběr proveden rodičem nebo praktickým lékařem pro děti a dorost). Svozové službě laborant potvrdí předávací protokol. Screeningové kartičky jsou jednotlivými zdravotnickými zařízeními zasílány v dopisních obálcích (Hedelová, 2019).

1.3.2 Technika odběru metodou suché kapky

Před odběrem je třeba si připravit potřebné materiály (viz příloha 3), tedy rukavice, dezinfekci, suché sterilní gázové polštářky, sterilní lancetu či kopíčko (hrot o délce <2,0 mm, při využití delšího hrotu hrozí napíchnutí patní kosti) a odběrovou kartičku (viz příloha 2) (Massingale a Williams, 2021). V současné době je v ČR dle standardu využívána odběrová kartička Whatman 903 (Hedelová, 2019).

Odběr provádíme na zevním či vnitřním okraji dobře omyté a prokrvené patičky (viz příloha 1) novorozence. Místo vpichu dezinfikujeme alkoholem, necháme oschnout a provedeme drobnou incizi max. do hloubky 2 mm sterilním kopíčkem či lancetou (Hedelová, 2019). Pro předejití komplikací (tj. poškození patní kosti, hematomy, zjizvení pokožky, osteomyelitida a další) je třeba vybrat vhodné místo vpichu, vhodnou délku lancety a dodržovat správný postup. Při opětovném odběru nikdy nevyužíváme stejnou lancetu dvakrát, stejně tak nikdy nevyužíváme stejné místo vpichu (Fendrychová et al., 2013).

Co se využívaných prostředků k provedení samotného vpichu při odběru týče, dle výzkumu publikovaného v japonském časopisu *Pediatrics International*, je odběr za použití automatické lancety pro novorozence méně bolestivý nežli odběr provedený za pomoci jehly. Mimo tento benefit využití lancety namísto jehly nebyl zjištěn rozdíl v délce odběru, frekvenci potřeby opakovaného vpichu, či průběhu zacelování ranky (Goto et al., 2020). Dle korejské studie zaměřující se na odběr krve z paty u novorozenců se syndromem dechové tísně (RDS) bylo zjištěno, že využití lancety významně snižuje bolestivost a zlepšuje okysličení mozku. Proto autoři vyslovují doporučení, aby byla krev z paty rutinně odebírána pomocí automatické lancety (Hwang a Seol, 2015).

Pokud není možné provést vpich do paty, lze k získání krve použít pupečnickové katetry pro vyšetření za předpokladu, že je linka zbavena infuzí, heparinu, antibiotik a dalších látek, které by mohly být použity pro novorozenecký screening cizích látek. Krev by neměla být odebírána z končetiny, do které jsou nebo byly podávány infuze

(Newborn Screening Practitioner's Manual, 2015). K využití alternativního místa odběru (již zajištěná vena či arterie) se na základě výzkumného šetření a profesní zkušenosti přiklání Fendrychová et al. (2013) v případě odběru krve na screeningové vyšetření novorozenců s porodní hmotností <2500g.

Po provedení incize první kapku otřeme suchým sterilním čtvercem či tamponem. Další spontánně vytvořené kapky přiložením necháme nasáknout do terčičků na odběrové kartě (Hedelová, 2019). Terčíky necháme viditelně prosáknout na vnější stranu karty, jeden terčík má být vyplněný jednou kapkou, kapky se nemají vrstvit. Při odběru patičku nijak nemačkáme, neždímáme, abychom předešli přimísení tkáňového moku (Fendrychová et al., 2013). Řádně prosáknutých terčičků se nedotýkáme, je nutno zabránit kontaminaci s jakýmikoliv dalšími materiály. Kartičky sušíme v horizontální poloze při pokojové teplotě mimo místa na přímém slunci či vystavené zdroji tepla (Hedelová, 2019). Je třeba vzorky sušit ve vodorovné poloze, jelikož zavěšení mokřých vzorků způsobí, že těžší červené krvinky se přesunou na konec vzorku a způsobí tak nerovnoměrné nasycení (Massingale a Williams, 2021).

1.3.3 Tišení bolesti

S diagnostickým úkonem odběru krve z patičky souvisí pro pacienta zásadní vjem, a tím je bolest. V případě invazivního odběru jde o bolest akutní, přičemž míra bolestivosti je ovlivňována situačními a emočními faktory, proto je třeba předpokládat, že jde o vjem pro každé dítě individuální. Pro akutní bolest novorozenců je charakteristická následující somatizace: zvýšení pulzu, krevního tlaku, tepového objemu, hypoventilace, dilatace pupil, anxiozita, úniková reakce, lze sledovat změny mimiky, či hlasových projevů (náhlý počáteční výkřik následovaný apnoickou pauzou, krátkými lapavými výdechy proloženými kašlem) (Chromá a Sikorová, 2012). Dle studie publikované v japonském časopise pediatrické společnosti bylo prokázáno, že opakované vystavení bolesti v období rychlého neurologického vývoje mění mikrostrukturu mozku a hrozí dlouhodobé nepříznivé účinky na emoční, behaviorální a kognitivní vývoj (Goto et al., 2020).

Hlubší pochopení mechanismu vnímání bolesti a jejích důsledků je nezbytné pro vstřícnější praxi neonatologické zdravotní péče v obecné rovině. Velmi se doporučují nefarmakologické intervence, zejména ty, které zahrnují zapojení rodičů (např. kontakt „skin-to-skin“). Objevovat nové a kreativní přístupy k řešení problému kojenecké bolesti

je jedním z hlavních cílů ošetrovatelství. Podle klinických, etických a politických prohlášení je vývoj optimálních technik hodnocení a léčby ke snížení novorozenecké bolesti důležitým tématem a výzvou pro ošetrovatele novorozenců. Přestože existují mezery ve znalostech, praxi, postojích a managementu týkající se bolesti novorozenců, měli by zdravotníci zavádět programy léčby bolesti, které by hodnotily, předcházely a zmírňovaly bolest novorozenců s využitím nefarmakologických a farmakologických strategií (Perry et al., 2018 Dec).

1.3.4 Nefarmakologické tlášení bolesti

U novorozenců se nefarmakologické intervence tlumení bolesti používají zejména ke snížení stresu a úzkosti, zajištění pohodlí a jistoty. Výhodou využití takových intervencí je absence nežádoucích účinků, není zapotřebí speciálního vybavení a nabízí možnost využití kdykoliv je jich zapotřebí. Tyto metody jsou charakteristické svou krátkou účinností, avšak dobrou snášenlivostí ze strany pacientů. Mohou být využity systematicky před bolestivými, či stresujícími výkony, pro prevenci a řízení bolesti právě např. při odběru kapilární krve z paty (Chromá a Sikorová, 2013).

V současnosti existuje velké množství důkazů potvrzujících účinnost nefarmakologických metod pro zmírnění bolesti u dětí. Metody rozdělují Jana Chromá a Lucie Sikorová (2012) ve své práci na dvě skupiny: environmentální a fyzikální či behaviorální.

Environmentální techniky zahrnují komplexní ošetrovatelskou péči, která zajišťuje ochranu dítěte před nepříznivými podněty z prostředí – tedy hlukem, ostrým světlem, chladem nebo teplem, nadměrnou stimulací nebo izolací od matky. Na vzniku, trvání a působení bolesti má vliv i prostředí, ve kterém se bolestivý zákrok provádí (Fendrychová, Borek, 2007). K odvedení pozornosti od bolestivých podnětů lze použít různé fyzikální a behaviorální techniky, jako například polohování, usnadněné zasunutí, zavnutí, nenutriční a nutriční sání, klokánkování, muzikoterapie a multisenzorická stimulace. (Chromá a Sikorová, 2012)

Pilai Riddell (2011) rozděljuje tyto nefarmakologické přístupy k tlumení bolesti skupin tří, a to kontextuální, kognitivní a behaviorální. Rozděljuje tedy environmentální kategorii na dvě další – kontextuální (zabraňování vlivům nepříznivých stimulů z okolí) a kognitivní (odpoutání pozornosti od bolestivých stimulů, např. prostřednictvím audiovizuálních podnětů).

1.3.5 Úloha screeningových laboratoří

Průběh celého procesu vyšetřování vzorků lze rozdělit do tří fází. Preanalytickou, která se dělí na pre-preanalytickou a preanalytickou, dále pak analytickou a v závěru na postanalytickou a post-postanalytickou. Preanalytická fáze se z velké části odehrává mimo laboratoř, z ošetřovatelského hlediska jde o identifikaci pacienta, odběr biologického materiálu a transport. Po předání vzorků do laboratoří probíhá příjem a zacházení se vzorky bezprostředně před analýzou, taktéž zaznamenání všech odchylek od protokolu preanalytické fáze. Následuje samotná fáze analytická, zahrnující typickou vnitrolaboratorní část procesu. Postanalytická fáze v rámci laboratoře zahrnuje zadávání výsledků do systému a jejich odesílání. Během celého procesu je třeba dodržet požadovaný tzv. TAT (tzv. „turnaround time“, tj. čas odezvy laboratoře) (Jabor et al., 2020).

Laboratorní vyšetření kongenitální hypotyreózy (CH), kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) a cystické fibrózy (CF) pomocí imunoanalytických metod v ČR provádí:

- Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Laboratoř novorozeneckého screeningu, Klinika dětí a dorostu
- Fakultní nemocnice Brno, pracoviště Dětská nemocnice, Oddělení klinické biochemie.

Laboratorní vyšetření dědičných poruch metabolismu (DPM) metodou tandemové hmotnostní spektrometrie a fluorimetrie provádí:

- Všeobecná fakultní nemocnice, Ústav dědičných metabolických poruch
- Fakultní nemocnice Olomouc, Laboratoř dědičných metabolických poruch, Oddělení klinické biochemie (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021)

1.3.6 Výsledky novorozeneckého laboratorního screeningu

Sdělování výsledků laboratorního novorozeneckého screeningu laboratoř provádí pouze u výsledků v kritických intervalech, příp. v nejasných případech. Negativní výsledek laboratoř nesděluje, pouze v případě vyžádaného odběru u PLDD. V případě nutnosti provedení rescreeningu je rodičům, obvykle na jméno matky, zaslán dopis s žádostí o nový náběr. Dopis obsahuje vysvětlení a informace o dalším postupu pro rodiče a PLDD. K dopisu je přidána i náběrová kartička s přiloženým postupem odběru pro dětského praktického lékaře (Hedelová, 2019).

1.3.7 Odchylky - rescreening

V případě, že je třeba odběr z některého z níže uvedených důvodů zopakovat, mluvíme o tzv. „rescreeningu“. Odběr k rescreeningu se provádí za stejného postupu a využití stejné screeningové karty jako u prvotního odběru u novorozenců:

- a) kteří mají porodní hmotnost menší než 1500 g*
- b) jejichž matce byl v posledních 48 hodinách před porodem nebo novorozenci před odběrem screeningu podán celkově přípravek na bázi kortikoidů*
- c) jejichž matka byla v posledním trimestru těhotenství léčena tyreostatiky, léky s vysokým obsahem jódu (např. amiodaronem, nikoliv však běžnou suplementací jodidu v těhotenství) nebo jí byly podány jódové kontrastní látky*
- d) kteří byli léčeni před odběrem screeningu dopaminem, léky s obsahem jódu nebo jim byly podány jódové kontrastní látky*
- e) kterým byl podán transfúzní přípravek před odběrem screeningu, nebo kterým byly v době 48 hodin před odběrem screeningu podány parenterálně roztoky aminokyselin, glukózy a/nebo lipidů.*

Rescreening se provádí mezi 8. až 14. dnem po narození. U novorozenců, kteří v době odběru pro rescreening nedosáhli hmotnosti 1500 g, se odběr znovu opakuje nezávisle na věku po dosažení této hmotnosti. Na screeningové kartičce se uvede, že se jedná o rescreening a jeho důvod. Odběr vzorku krve na rescreening lze provést nejdříve:

- f) 2 dny po celkovém podání kortikoidů nebo intravenózním podání roztoků aminokyselin, glukózy a/nebo lipidů*
- g) 24 hodin po ukončení léčby dopaminem*
- h) 4 dny po podání transfúzního přípravku (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021).*

1.4 Etika v ošetřovatelství

Vyšetření v rámci novorozeneckého laboratorního screeningu je v ČR a dalších zemích program celoplošný, nikoliv však povinný. Odběr na NLS, stejně tak jako ostatní intervence v rámci péče o dítě do 19 let věku lze provést pouze se souhlasem rodičů, kteří mají právo vyšetření odmítnout. Etické problémy, které mohou dle Heřmanové et al. (2012) souviset s obdobím dětského věku zahrnují ochranu práv hospitalizovaného dítěte, informování a možnost rozhodovat o některých léčebných postupech, komunikaci zdravotnického personálu s rodiči či zákonnými zástupci, lékařský výzkum v pediatrii

a péči o těžce nemocné a umírající. V etické a právní literatuře se využívá pojem „nejlepší zájem dítěte“, jež vychází z mezinárodní Úmluvy o právech dítěte, která byla ratifikována představiteli tehdejší České a Slovenské republiky 30. září 1990. Rozhodování podle nejlepšího zájmu dítěte je rozhodováním o kvalitě života tohoto dítěte. Podle Beauchampa a Childresse (2009) musí osoba rozhodující ve jménu dítěte z nabízených možností zvolit takovou, která přinese dítěti největší užitek. Při tom je nutné posoudit benefity i rizika navrhovaných opatření, aby zvolené řešení podle tohoto přístupu znamenalo pro dítě co největší přínos s co možná nejmenší mírou rizika (Heřmanová et al., 2012).

1.4.1 Etika laboratorního novorozeneckého screeningu

Dle profesora genetiky a pediatrie Jeffrey R. Botkina (2016) jsou v posledních letech součástí národního dialogu v USA o novorozeneckém screeningu (newborn screening – NBS) dvě etické otázky. Dlouhodobě se diskutuje o tom, zda by se takový screening měl provádět jako součást "povinných" programů veřejného zdraví, nebo zda je vhodný informovaný souhlas rodičů. Za druhé, debata o souhlasu rodičů měla na NBS zásadní dopad v roce 2015, kdy byla přijata federální legislativa vyžadující souhlas s uchováváním a výzkumným využitím zbytkových krevních skvrn z NBS.

Kontroverzním tématem je zajištění nakládání se zbytkovými krevními skvrnami po novorozeneckém screeningu v rámci státních programů. Není tomu tak u nás, v ČR je Papírek s krevní skvrnou a osobními údaji o novorozenci uchováván v souladu s vyhláškou č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci, ve znění pozdějších předpisů, po dobu 5 let ode dne provedení vyšetření. Po uplynutí uvedené lhůty je v souladu se zákonem č. 499/2004 Sb., o archivnictví a spisové službě, ve znění pozdějších předpisů, a zákonem č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů, ve znění pozdějších předpisů, skartován (Chrastina et al., 2013). Mnoho států si však po ukončení klinického testování ponechává krevní skvrny pro několik účelů, včetně zlepšení kvality, forenzních účelů a biomedicínského výzkumu. Tyto krevní skvrny jsou cenné, jelikož reprezentují celou populaci novorozenců v daném státě a lze s nimi provádět výzkum včetně genetické analýzy, detekce infekčních agens a detekce potenciálních toxinů z prostředí. Protože se však pro klinický screening v USA nezískává souhlas rodičů, uchovávání a výzkumné využití zbytkových krevních skvrn se tradičně provádělo bez vědomí nebo souhlasu rodičů. Takové výzkumné využití je v souladu s federálními předpisy upravujícími

výzkum na lidech, pokud jsou krevní skvrny pro zkoušejícího deidentifikovány (Botkin, 2017).

1.4.2 Informovaný souhlas

Ve věstníku ministerstva zdravotnictví ČR je uvedeno, že odběr krve pro novorozenecký laboratorní screening lze provést pouze se souhlasem zákonného zástupce novorozence. Ministerstvo s metodikou odběru vydalo také přehled informací pro zákonné zástupce a vzor formuláře písemného informovaného souhlasu s novorozeneckým laboratorním screeningem. Má-li informovaný souhlas písemnou formu, uloží jej poskytovatel zdravotních služeb ve zdravotnické dokumentaci vedené o novorozenci. Jestliže zákonný zástupce novorozence odmítá provedení novorozeneckého laboratorního screeningu, je třeba o tomto odmítnutí učinit písemný záznam do zdravotnické dokumentace vedené o novorozenci. (Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR, 2021)

1.5 Edukace v ošetrovatelství

Sestra získává profesní způsobilost, zahrnující pedagogické a edukační vědomosti a dovednosti již během studia, a to v souladu se zákonem č. 96/2004. Zákon ze dne 4. února 2004 ustanovuje podmínky získávání a uznávání způsobilosti k výkonu nelékařských zdravotnických povolání a k výkonu činností souvisejících s poskytováním zdravotní péče a o změně některých souvisejících zákonů (zákon o nelékařských zdravotnických povoláních) (ČESKO, 2004). Kompetence dětské sestry v podávání informací jsou v české legislativě ukotveny ve vyhlášce č. 55/2011 Sb. o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků (Krátká, 2016). Dle vyhlášky sestra může v rámci vykonávané odborné ošetrovatelské péče „*edukovat rodiče nebo jiného zákonného zástupce dítěte ve výchově a ošetrovatelské péči o dítě v jednotlivých vývojových obdobích*“ (ČESKO, 2011).

Dle Dušové (2019) mezi profesní kompetence edukátora patří nejen kompetence pedagogické a didaktické, ale za neméně důležité pokládá také zkušenosti, znalosti a dovednosti z příslušného oboru. Sestra musí vědět, co chce edukovanému jedinci předat, je odpovědná za aktuálnost a správnost informací, měla by sledovat nejnovější trendy a doporučení praxe založené na důkazech. Osobnostní charakteristiky edukátora čítají schopnost empatie, komunikační dovednosti, trpělivost, temperament, ochotu, motivaci učit a další (Dušová et al., 2019). Elaine Wittenberg (2018) uvádí, že sestry musí

jako obhájci pacientů dbát na různou úroveň zdravotní gramotnosti edukovaných pacientů a jejich rodin.

1.5.1 Edukace matky před odběrem

Dle Rothwella (2013) jsou rodiče jsou klíčovými účastníky státních systémů novorozeneckého screeningu. Efektivní spolupráce mezi odborníky a rodiči je pro úspěšný screening, diagnostiku a léčbu zásadní.

Rodiče jsou v neposlední řadě v rámci edukace poučení o následném průběhu vyhodnocování výsledků a jejich sdělování. Tedy že negativní výsledek vyšetření není laboratoří hlášen, a jestliže je výsledek pozitivní, je informován praktický lékař pro děti a dorost nebo zákonný zástupce dítěte (Kachlová et al., 2022).

2 Cíle, výzkumné otázky, hypotézy

2.1 Cíle práce

Cíl 1: Popsat postup edukace matky dětskou sestrou před odběrem.

Cíl 2: Zjistit znalosti dětských sester o negativním vlivu nestandardního odběru krve na výsledek screeningu.

2.2 Výzkumné otázky

VO1: Jakým způsobem jsou matky před odběrem edukovány?

VO2: Jaké znalosti mají dětské sestry o negativním vlivu nestandardního odběru krve na výsledek laboratorního vyšetření?

2.3 Operacionalizace základních pojmů

Dětská sestra = nelékařská zdravotnická profese, zajišťuje bez odborného dohledu základní a specializovanou péči o děti všech věkových kategorií (Česká republika, 2004)

Edukace = proces předávání informací, vzdělávání (Krátká, 2016)

Novorozenec = dítě od okamžiku narození do ukončení 28. dne života (Dort et al., 2018)

Screening = plošné vyšetření pro včasnou diagnostiku chorob v jejích časných stádiích (Chrastina et al., 2013)

3 Metodika

3.1 Použité metody výzkumného šetření a technika sběru dat

Zpracování empirické části bakalářské práce bylo provedeno pomocí kvalitativního výzkumného šetření. Sběr dat proběhl metodou polostrukturovaného hloubkového rozhovoru se sestrami. Výzkum byl prováděn během června roku 2023 ve vybraných pražských nemocnicích. Zahájení náběru rozhovorů předcházela písemná žádost o povolení dotazníkového šetření na vybraných pracovištích adresována zástupcům úseku pro vedení výzkumné činnosti řídicích orgánů daných zdravotnických zařízení. Zároveň byla výzkumná činnost a její forma na vybraných pracovištích konzultována s vrchní sestrou a informována o prováděném výzkumném šetření byla zejména z organizačních důvodů i staniční sestra příslušného oddělení. Výzkumného šetření se sestry účastnily dobrovolně a rozhovory byly zcela anonymní.

Hloubkové polostrukturované rozhovory byly prováděny se sestrami z neonatologických oddělení. Rozhovory probíhaly na základě předem vytvořeného souboru otázek, které se týkaly procesu edukace matek před odběrem pro laboratorní novorozenecký screening a samotného odběru metodou suché kapky. Sestry byly seznámeny s tématem bakalářské práce a s prováděným výzkumem, byly poučeny o anonymitě rozhovoru, byl získán jejich souhlas s použitím dat ke zpracování empirické části, taktéž byl získán jejich souhlas s audio záznamem rozhovoru pro účel zpracování výsledků. Analýza získaných dat byla prováděna metodou tužka a papír (Švaříček a Šedová, 2007). Následně byla vytvořena kategorizace výsledků a jejich zpracování do schémat. Celkově byla vytvořena tři schémata s následujícími kategoriemi: Edukace matky před odběrem, Postup při odběru metodou suché kapky krve a Chyby při odběru. Ke každé kategorii byly přiřazeny odpovídající podkategorie vyplývající z nasbíraných dat.

3.2 Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor tvořily dětské sestry pracující na neonatologických oddělení vybraných pražských nemocnic. Celkově se do výzkumu zapojilo 10 sester, z důvodu zachování anonymity byly označeny jako S1-S10. Výběr výzkumného vzorku byl záměrný.

Tabulka 1 – Identifikační údaje sester

Sestra	S1	S2	S3	S4	S5	S6	S7	S8	S9	S10
Vzdělání	SŠ	SŠ	VŠ	VOŠ	SŠ	SŠ	VOŠ	SŠ	VOŠ	SŠ
Věk (r.)	49	25	39	25	62	45	44	48	45	60
Celková délka praxe v péči o novorozence (r.)	31	3	2	2,5	30	8	23	15	20	15
Současné pracoviště	NEO	šestinedělí	šestinedělí	šestinedělí	NEO	IMP	IMP	IMP	NEO	NEO
Délka praxe na současném pracovišti (r.)	11	3	2	2,5	11	8	13	15	16	15

Zdroj: vlastní

Všechny sestry, které byly součástí výzkumného souboru, byly ženského pohlaví. Věk, léta praxe a celková délka praxe v péči o novorozence jsou v tabulce uvedeny v letech. Nejmladším sestrám bylo 26 let, nejstarší sestře bylo 62 let. Průměrný věk výzkumného souboru je 44,2 let. Vysokoškolské vzdělání měla jedna sestra, 3 sestry měly vystudovanou Vyšší odbornou školu a 6 sester mělo vystudovanou střední zdravotnickou školu v oboru dětská sestra. Sestra 2-4 pracují na oddělení šestinedělí, S1, S5, S9 a 10 na oddělení neonatologickém (NEO), na stanici fyziologických novorozenců a sestry S6-S8 na oddělení intermediární péče (IMP). Nejkratší délku praxe v péči o novorozence má sestra č. 3, a to dva roky, nejdéle pracuje s novorozenci S1 s 31 lety praxe. Průměrná délka praxe v péči o novorozence je v tomto výzkumném souboru je 14,95 let. Nejdelší dobou praxe na současném pracovišti je 16 let (S7), nejkratší dobu je na současném pracovišti sestra č. 3 se 2 lety praxe. Průměrná délka praxe na současném pracovišti je v tomto výzkumném souboru 9,25 let.

4 Výsledky výzkumu

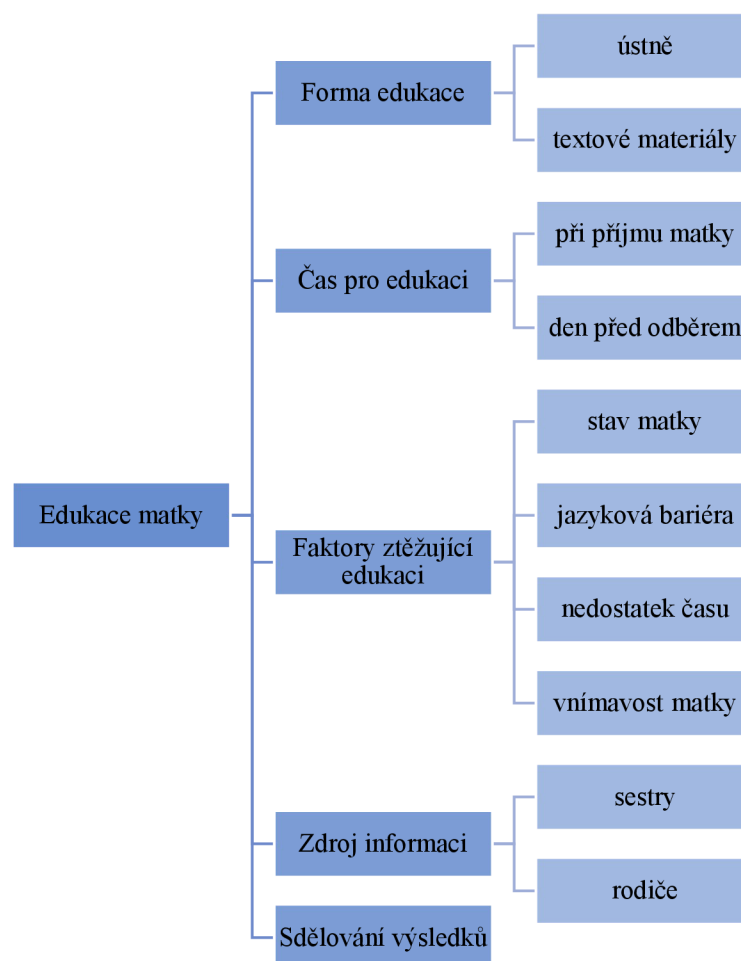
4.1 Kategorizace výsledků hloubkových rozhovorů se sestrami z neonatologických oddělení.

Výsledky hloubkových polostrukturovaných rozhovorů s dětskými sestrami byly kategorizovány do následujících tří kategorií a jejich podkategorií.

4.1.1 Kategorie 1: Edukace matky před odběrem pro laboratorní novorozenecký screening

První kategorie se zabývá procesem edukace matky před samotným odběrem z pohledu dětské sestry. Tato kategorie má celkem pět podkategorií, zahrnující formu edukace, její načasování, faktory ztěžující proces edukace, zdroje informací o laboratorním screeningu pro sestry i rodiče a systém sdělování výsledků screeningového vyšetření. Výsledky jsou uvedeny ve schématu č. 1.

Schéma č. 1



Zdroj: vlastní

Podkategorie 1: Forma edukace

První podkategorie se týká formy edukačního procesu, která je na daných pracovištích standardně využívána. V rámci hloubkového rozhovoru pro obsažení této podkategorie byla sestřám položena následující otázka: „*Jak probíhá edukační proces matky o laboratorním novorozeneckém screeningu?*“

Odpovědi sester se lišily dle zvyklostí daného oddělení a osobních preferencí. S2 například uvádí: „*nejdřív jim vysvětlíme o jaký odběr se jedná... „...ta forma je hlavně slovní, akorát teďkon máme takový ještě nějaký věci ve studii, takže to dáváme maminkám číst a podepisovat, jinak je jenom vlastně ústně“*. S6 uvádí: „*...ráno jí dáme papíry na vyplnění, aby si to přečetla, ale my jí to vlastně dáváme už při zaučení, který si můžou přečíst.*“

Podkategorie 2: Čas pro edukaci

Druhá podkategorie se zaměřuje na načasování edukace. Sestřám byla položena otázka: „*Kdy edukace probíhá/kdy by dle Vás byla vhodná chvíle?*“ Zkoumáno bylo načasování samotné edukace, zda sestřám nastavení systému vyhovuje a zda nemají ke stávajícímu stavu nějaké připomínky.

Sestry S6, S7, S9 a S10 odpovídaly, že edukace o screeningu probíhá při příjmu matky na oddělení, čas edukace je tedy různý a závisí na tom, kdy je matka po porodu schopna pobytu na oddělení s dítětem a péče o něj. Sestra S10 odpověděla: „*Když dáváme to dítě na pokoj. Když je matka vyvstávaná, je to různý, někdy maminka je po císaři a je na JIPu a jde k nám až druhý den, někdy se to dává už dvě hodiny po porodu, to je různý. Musí se to dát do toho odběru, do té doby se to musí podepsat, musí dát souhlas*“. Ostatní sestry S1-S5 a S8 se svými odpověďmi shodly, na edukaci den před odběrem. S3 odpověděla: „*Je to tak den před tím než vlastně je ten samotnej odběr, je to asi ideální čas.*“. Z pohledu spokojenosti se současným stavem, zda sestřám nastavené načasování edukace vyhovuje, se S1-S6 shodují na druhé části předchozího tvrzení S3, tedy že jim dané nastavení připadá vhodné.

Podkategorie 3: Faktory ztěžující proces edukace

Podkategorie třetí zahrnuje faktory v praxi ztěžující proces edukace matky. V rámci hloubkového rozhovoru byla sestřám pro dotazování na toto téma pokládána otázka:

„*Jaké faktory mohou edukaci matek stěžovat?*“. V rámci této podkategorie vychází z odpovědí sester rozdělení do dalších rovin (viz schéma č. 1). Dle sester jsou nejpalčivějšími zábrany v edukaci následující faktory: stav matky, jazyková bariéra, nedostatek času a vnímavost matky.

O stavu matky po porodu mluví sestry S4, S6, S7 a S8. „*Třeba i ten psychický stav té maminky, protože ty hormony to hodně ovlivňují*“, popisuje S4.

Na jazykové bariéře se shodují sestry jako na častém problému při komunikaci s rodiči, tedy i v rámci edukace o screeningových vyšetřeních. V odpovědích lze vyzdvihnout způsoby, za pomoci kterých se daří sestrám tuto překážku překonávat. Sestry S5, S7 a S9 zmiňují vyhotovení edukačních materiálů v cizích jazycích. Sestra S9 odpověděla: „*Jazyková bariéra samozřejmě, ale my už jsme tady hezky vybavený, že máme připravený ty edukační listy jak v češtině, v ukrajinštině, vietnamštině, jsme vybavený. (smích)*“.

Na otázku, zda jsou faktory, které sestrám v edukaci brání nebo ji ztěžují S8 odpovídá: „*čas a jazyk určitě, možná i ta doba po porodu, kdy ony (pozn. aut.: matky) jsou trošku mimo to vnímání nějaký...*“, s ní se shoduje i odpověď S3. Sestry S1 a S5 vyjádřily spokojenost se současným stavem, tedy že nepocítují nedostatečné množství času pro edukaci. S5 doplnila svou odpověď následovně: „*ale nemyslím, že by tomu něco bránilo a času máme také dostatek.*“.

Podkategorie 4: Zdroj informací

Tato podkategorie je zaměřena na zdroje informací o novorozeneckém laboratorním screening pro rodiče, které by sestry edukovaným rodičům doporučily. Zároveň je v rámci této kategorie zkoumáno, jaké zdroje informací o novorozeneckém laboratorním screening a metodě odběru suché kapky krve mají k dispozici dětské sestry samotné. Pro tato zjištění byla v rámci hloubkového rozhovoru pokládána otázky: „*Kde jste čerpala/a informace o novorozeneckém laboratorním screening a správném postupu odběru metodou suché kapky krve?*“ a „*Kam byste odkázala edukované rodiče pro zdroj dalších informací o NBS?*“.

V rámci 4. podkategorie byly sestry dotazovány na zdroj, ze kterého čerpaly informace o novorozeneckém laboratorním screening a metodě odběru suchou kapkou krve pro svou praxi. Nejpočetnější odpovědí byla samotná praxe, proces zaučování při příchodu na oddělení, informace od služebně starších kolegyně, na tomto tvrzení byla shoda u sester

S2, S3, S6, S7, S8 a S10. Sestra S2 odpovídá: „*Jo, tak to tady od staniční sestry, která nás edukovala*“ S6 stručně odpovídá „*no v praxi*“. Jako další zdroj z odpovědí sester S3, S7 a S9 vyplývá studium v oboru. Dále se sestra S9 shoduje se sestrou S8 na interních materiálech jako dalším zdroji informací pro sestry o NBS: „*vlastně jenom tady z interních materiálů a ze školy*“, odpovídá S9. Poslední zdroj informací je dle výstupu z rozhovorů se sestrami S1 a S5 účast na seminářích, sestra S5 popsala: „*informace jsem čerpala na různých seminářích, vyloženě na to jsou... když někdo udělá seminář na toto téma, tak pak jo. Jinak jsem pravidelně jezdila každý rok do Českých Budějovic na neonatologický dny a tam vždycky měl někdo seminář o screeningovém vyšetření dětiček, takže tam jsme se vždycky dozvěděly, že to děláme tak nebo tak*“.

V druhé části této podkategorie byla sestram pokládána otázka „*Kam byste odkázala edukované rodiče pro zdroj dalších informací o NBS?*“. Cílem bylo zjistit, zda sestry mají přehled o dostupných oficiálních zdrojích informací o NBS, příp. kam by rodičům doporučily se obrátit při potřebě zodpovězení dalších dotazů. Shoda mezi sestrami panovala na odkázání rodičů na lékaře obecně, nebo přímo na neonatologa na oddělení. V různých variacích tuto odpověď použily sestry S3, S7, S8, S9 a S10. Sestra S4 přímo odpovídá: „*Asi bych zavolala třeba lékaře aby zodpověděli tady na ty otázky*“. Sestry S5 a S2 konkrétně zmiňovaly i pediatra který bude mít novorozence po propuštění v péči: „*Určitě na lékaře, určitě pediatra at' se zeptají*“, odpovídá S2. Jako další možnost, kam odkázat rodiče pro více informací, udávaly sestry S6, S7 a S1 internetové zdroje „*Internet, to je dneska nejčastější...*“, odpovídá S1. Sestra S7 též zmiňuje internet, ale primárně by využila informační materiály, které jsou rodičům k dispozici na oddělení „*Oni maj tady jakoby různý letáky, jak už po chodbách, tak maj vlastně i šanon, kde maj všechny ty informace a samozřejmě na tom internetu je to taky, ale dočtou se to tady.*“.

Podkategorie 5: Sdělování výsledků

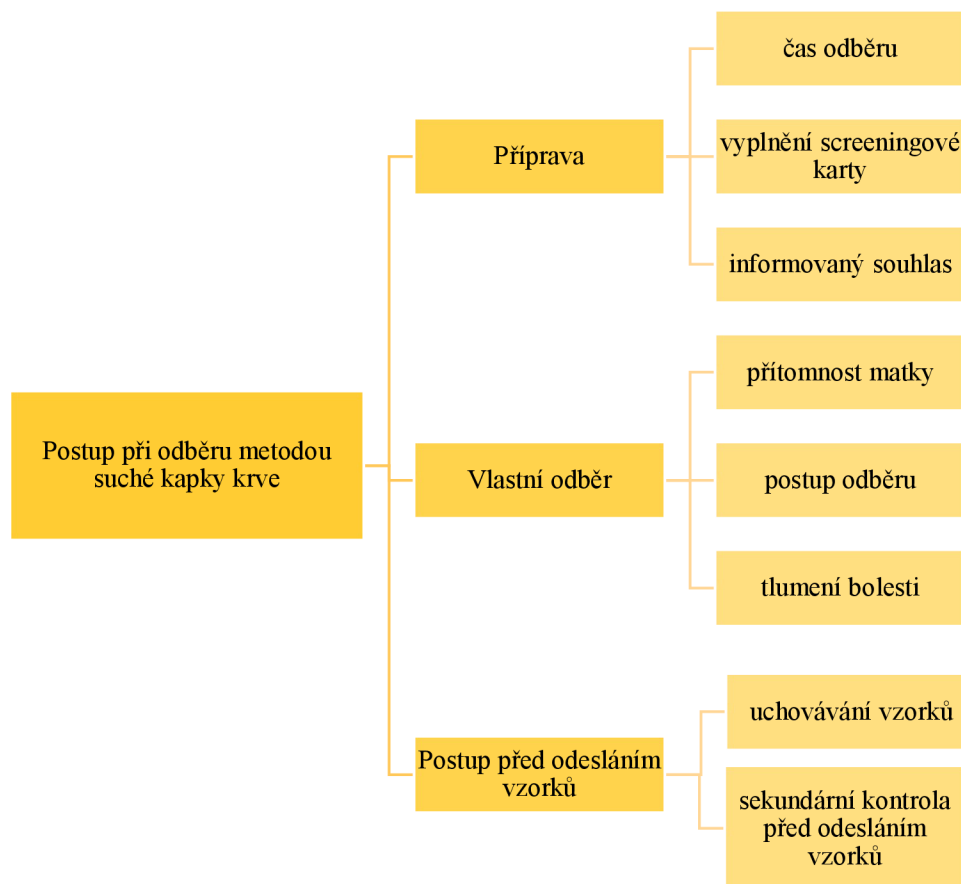
Pátá podkategorie se zabývá procesem sdělování výsledků novorozeneckého laboratorního screeningů. Přesněji jaké informace podávají sestry rodičům o krocích následujících po ukončení analytické fáze laboratorního screeningového vyšetření, tedy jakým způsobem jsou výsledky sdělovány a v jakém případě budou rodiče kontaktováni. V rámci hloubkového rozhovoru pro obsažení této podkategorie byla sestram položena následující otázka: „*Jak se postupuje při sdělování výsledků novorozeneckého laboratorního screeningů?*“.

Sestry na tuto otázku odpovídaly shodně, a to že přímo samotné výsledky, či jiná zpětná vazba se k nim nedostanou. Základní informace ohledně výsledků screeningového vyšetření a případného dalšího postupu v případě pozitivního výsledku ale podávají rodičům v rámci edukace před odběrem. Sestra S5 odpověděla: „*To nevím, to se k nám nedostane. My říkáme rodičům, že se vlastně žádný výsledek nedozví a pokud by tam bylo něco pozitivního, tak oni (laboratoř) budou kontaktovat pediatra, kterého my tam na tu kartičku píšeme. Pediatr by informoval rodiče, aby se znovu zúčastnili...*“.

4.1.2 Kategorie 2: Postup při odběru metodou suché kapky krve

Kategorie druhá se zaměřuje na samotný postup při odběru. Sestry byly požádány, aby podrobně popsaly proces odběru metodou suché kapky krve. Na základě odpovědí sester vzniklo následující schéma č. 2 obsahující 3 podkategorie. Podkategorie rozdělují a doplňují postup sestry při odběru na následující okruhy: Příprava, Vlastní odběr a Postup před odesláním vzorků.

Schéma č. 2



Zdroj: vlastní

Podkategorie 1: Příprava

Podkategorie první se zaměřuje na přípravnou fázi před odběrem, konkrétně na čas odběru, získání informovaného souhlasu a vyplnění odběrové karty. Tato podkategorie byla vytvořena na základě odpovědí sester zejména na otázky: „*Popište proces odběru metodou suché kapky krve.*“ a „*Setkal/a jste se s odmítnutím rodičů podat inf. Souhlas k provedení odběru na laboratorní novorozenecký screening?*“.

Sestry S1-S10 uvedly, že informovaný souhlas s odběrem na novorozenecký laboratorní screening rodiče dostávají současně jako edukační materiál. Informovaný souhlas tedy rodiče dostávají k podpisu zpravidla minimálně s denním předstihem, aby byl zachován prostor pro jeho nastudování. Sestry S1-S8 se shodují, v běžném režimu dávají dokumenty rodičům k dispozici den před odběrem. „*Tak den před tím odběrem, myslím si, že je to fajn, protože kdyby se to dávalo všechno v den kdy maminka přijde, už je to spoustu informací, takhle je to fajn, je to vlastně už ten druhý, třetí den hospitalizace, ona si to v klidu přečte a pak nám to vyplní. Má na to asi celý den.*“, odpovídá S4. Sestry S9 a S10 uvádí, že také informovaný souhlas dostává matka v rámci edukace o odběru, s tím rozdílem, že jde už o den příjmu (matky) na oddělení. „*Většinou přijdeme s papírama ještě dřív, než miminko poprvé vůbec vidí, protože maminka se soustředí spíš na nás a ne na to miminko ... první den, co se miminko narodí, dostanou papíry, třetí den se odebírá.*“ odpovídá sestra S9.

Pro zjištění části této podkategorie zaměřené na informovaný souhlas odpovídaly sestry na otázku, zda se někdy setkaly s odmítnutím rodičů informovaný souhlas k odběru podat. Všechny sestry odpověděly že nikdy, či pouze velmi ojediněle byly svědky odmítnutí rodičů podat souhlas k provedení odběru na NBS (novorozenecký laboratorní screening). Sestra S5 odpověděla: „*Výjimečně, většinou, když je nějaká alternativní (matka), že nechtějí píchat ty děti, ale to jsou výjimky. Je to fakt minimum. Nevím, zda jsem to za svou praxi zažila 2x-3x... skoro vůbec ... většinou se jim to i vysvětlí proč je to a co je to a ony potom souhlasej.*“ Sestra S1 odpověděla: „*na ten novorozenecký screening ne, ale je to zvláštní, třeba odmítli vyšetření na ty dvě vady, který tam byly přidány.*“. Na otázku, o jakou incidenci se jedná, odpovídá: „*Není. Je to zcela ve výjimečných případech, jestli byl třeba jeden za rok, ale to je fakt minimální, nesetkáváme se s tím.*“.

Další část je zaměřena na správný čas odběru, důležitý předpoklad pro správné provedení a výsledek vyšetření. Všechny sestry, které během rozhovoru při popisu správného postupu tento faktor zmínily (S1, S4, S6 a S9) udaly časový úsek 48.-72. hodinu života novorozence. *„Takže potom co nastane ten čas toho odběru, to znamená teda mezi tou čtyřicátou osmou hodinou až sedmdesátou druhou hodinou...“* začíná popis postupu odběru Sestra S6.

Podkategorie 2: Vlastní odběr

Podkategorie druhá se zaměřuje na přítomnost matky u odběru, samotný proces odběru metodou suché kapky a metody tišení procedurální bolesti novorozenců při odběru z paty.

Téma přítomnosti matek ve svých odpovědích zmínily S4, S6 a S10, které se vyjádřily, že matky u odběru být přítomny mohou, pokud o to mají zájem. Naopak, pokud u odběru být nechtějí, i v takovém případě je jim vyhověno. Sestra S4 odpověděla: *„maminka nebo rodiče, spíš maminka může být vždy přítomna, jinak tam nejsou, třeba že u toho nechtějí být, ...“*. *„Zeptáme se maminky jestli chce být u odběru, protože někdo to chce, někomu prostě vadí pohled na krev, někdo to prostě špatně nese i když to není nic moc hroznýho. Řekla bych, že sedmdesát pět procent chce být s miminkem, ...“* odpověděla sestra S6.

Dalším tématem je tišení bolesti během odběru metodou suché kapky krve z paty novorozence. Pro toto téma nebyla použita přímá otázka v rámci hloubkového rozhovoru, pokud ale sestry spontánně toto téma nezmínily, bylo za využití doplňujících otázek zjišťováno, zda a jaké metody tišení procedurální bolesti u novorozenců při odběru praxi využívají. Sestry S1-S8 uvedly, že tišení bolesti během odběru provádějí, standardně s využitím podání roztoku sacharózy. *„Miminko si teda vezmeme k nám na box, dáme mu sacharózu, což je taková sladká vodička a ono to ty děti uklidňuje, nebo těm dětem dáme dudlíčka pokud maj, nebo jim to dáváme na čtvereček srolovanéj, aby si to sálo, což ho vlastně uklidňuje ...“* odpovídá sestra S4. Sestry S9 a S10 uvedly, že přestože běžně na svém pracovišti žádné metody tlumení bolesti nevyužívají, případným žádostem rodičů o využití některé z metod tišení bolesti, např. nutritivního sání by vyhověly.

V rámci tématu „postup odběru“ bylo zjišťováno, zda sestry standard postupu odběru metodou suché kapky znají a v jaké míře. Sestry S1-10 měly tedy v rámci hloubkového rozhovoru popsat proces odběru metodou suché kapky krve. Odpovědi sester jsou až na

jejich různou mírou zevrubnosti obsahově shodné. Všechny sestry ve své odpovědi popsaly odběr lancetou, nikoliv jehlou, desinfekci místa vpichu, její zaschnutí, po následném vpichu setření první kapky, dále řádné prosáknutí všech polí screeningové karty a v závěru zalepení ranky. Žádná ze sester se svou odpovědí neodchýlila od popisu správného postupu. „*Takže nejdřív udělám já svojí přípravu na centrálním pokoji, připravím si místo, kartičky, lepení, desinfekci, čtvereček na odesinfikování nožičky, nepícháme jehlou ale kopičkem, takže kopičko. Pak si půjčím miminko, většinou i s maminkou, když chce být u toho. Přinesu si miminko na centrální pokojíček, odesinfikuju nožičku, nechám desinfekci uschnout, píchnu, první kapička by se měla setřít a pak se propisují ty jednotlivý kroužky. Propíšu se teda tři puntíky na jedné, tři na druhé, miminku se otře krev z té patičky, přelepi...*“ popsala sestra S10.

Podkategorie 3: Postup před odesláním vzorků

Podkategorie třetí se zaměřuje na postup po provedení samotného odběru, tedy na uchovávání odebraných vzorků a na sekundární kontrolu vzorků před odesláním do laboratorních zařízení.

Tato část je zaměřena na završení preanalytické části laboratorního screeningového vyšetření, a to na kontrolu vzorků před konečným odesláním do screeningový laboratoří, tedy na poslední kontakt personálu zdravotnického zařízení, kde byl odběr proveden.

V odpovědích sester byly zaznamenány tři možnosti, tedy kontrola staniční sestrou v určené dny před odesláním, kontrola sestrou v denní službě, která má na starost kontrolu screeningů na oddělení. Sestry S1 a S8) uvedly, že sekundární kontrola neprobíhá. Sekundární kontrolu staniční sestrou v určené dny před odesláním vzorků do laboratoře uvedly sestry S9 a S10. „*... (sekundární kontrola) probíhá, staniční sestra si to všechno po jednom probere a zkontroluje.*“ odpovídá sestra S9. Další sestry S1-S6 a S7, odpověděly, že kontrola údajů v knize, kam jsou zaznamenávány všechny odběry na laboratorní novorozenecký screening provedené na oddělení a je vykonávána sestrou na denní službě, která má kontrolu ten den na starost. „*Měl by to dělat jeden člověk, vždycky je to jedna sestra, která má denní a připraví si všechny souhlasy ... kartičky, kde je jméno dítěte, jméno matky, adresa a adresa pediatra hlavně. Adresa pediatra, aby tam byl hlavně telefon, odkud je a celý jméno a hlavně to, že s tím odběrem souhlasila. A máme i razítka, že ten odběr proběhl po tom souhlasu, musí tam být zaškrtnutý „ano“ a ta kartička vždycky má jednu tu stranu originál ... a ten průpis tý druhý kartičky, tak aby*

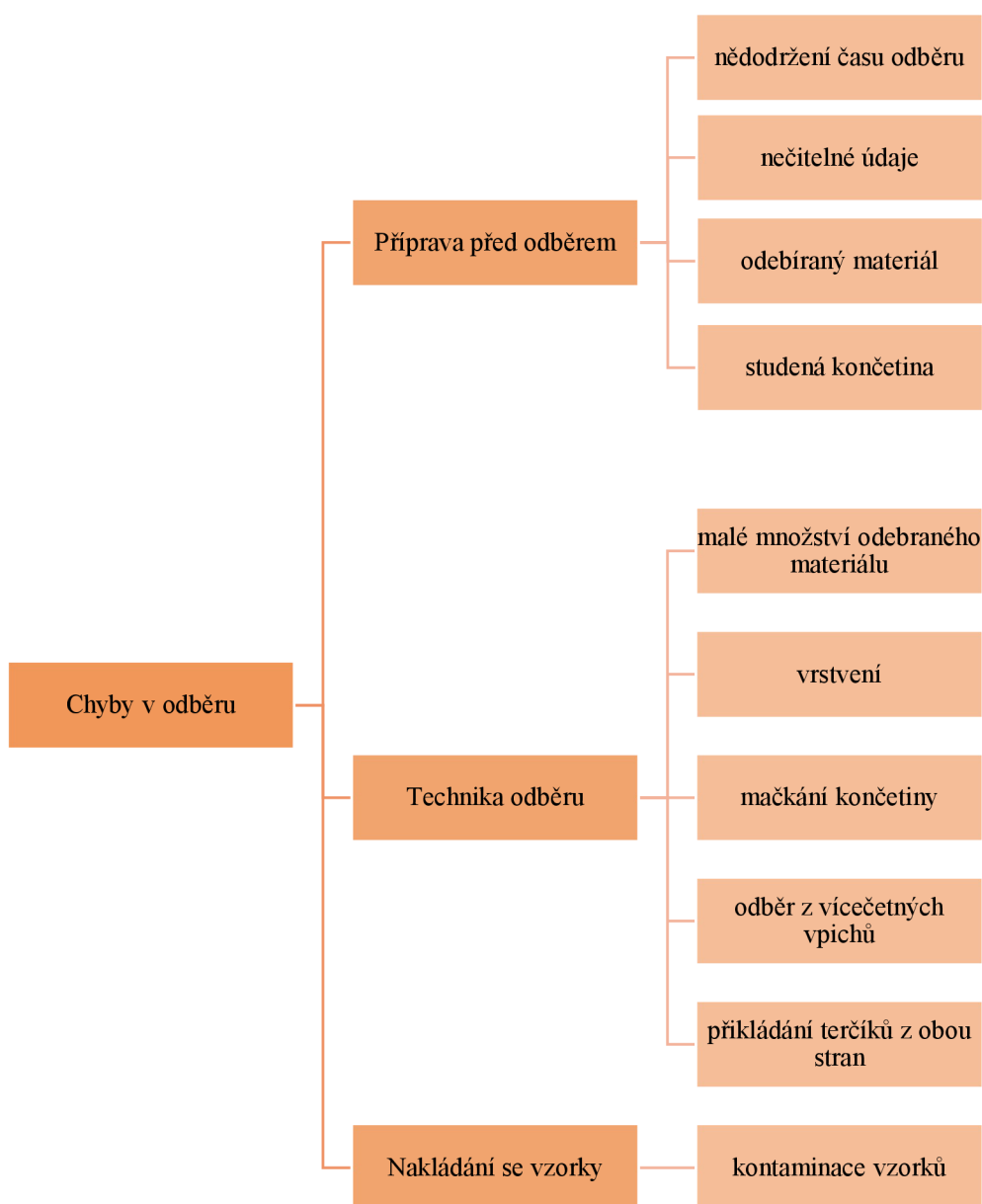
to bylo všechno čitelný i na tý druhý kartičce, aby to bylo všechno v pořádku.“ odpovídá S3. Sestra S4 popisuje: *„zkontroluju, jestli to máme zapsaný v tý knize, používáme knihu, kam si pišeme jméno toho novorozence a kontakt na toho pediatra a pak tam máme číslo pod kterým je to vedený ten odběr ... kdo má čas, tak si to vezme. Snažíme se, protože ona ta co má ranní, ta má jenom do tří hodin, tak to vlastně odebírá. Většinou si to ona zase uklízí, ale třeba dneska ráno to nabírala ta co měla ranní a uklízela jsem to já.“* Sestry S1 a S8 uvedly, že údaje o odběru se zapisují do knihy, ale přímo sekundární kontrola na jejich oddělení neprobíhá. *„...kontrola neprobíhá, kdo to odebere, tak se to musí zapsat do tý knihy ty vzorky a číslo teda toho vzorku je na tý kartičce, nikdo to nekontroluje.“* uvádí sestra S8.

Na téma uchovávání vzorků sestry nebyly dotazovány přímo, podkategorie vychází z hloubkového rozhovoru, kdy měly sestry popsat odběr metodou suché kapky krve zásady jeho postupu. Sestry S1 S4 S5, S8 a S9 zmínily zásadu uchovávání vzorků, tedy sušení na suchém místě bez hrozby kontaminace do úplného zaschnutí. Sestry S2, S4 a S9 zmiňují ukládání kartiček do speciálních úložných stojanů: *„...potom se to nechává v takovým stojánku uschnout a potom se to uklízí do sáčků a do obálky.“* Odpovídá sestra S2.

4.1.3 Kategorie 3: Chyby při odběru

Třetí kategorie se zaměřuje konkrétně na možné chyby během procesu odběru na novorozenecké screeningové laboratorní vyšetření. Zkoumána byla znalost sester vlivu nesprávného postupu během odběru na výsledek screeningového vyšetření. Ve schématu č. 3 jsou vyobrazeny 3 výsledné podkategorie, které představují sestrami zmíněné možné chyby v postupu odběru metodou suché kapky krve, jemu předcházející přípravě i následném nakládání se vzorky před odesláním. Popsané podkategorie jsou následující: Příprava, Technika odběru a Nakládání se vzorky.

Schéma č. 3



Zdroj: vlastní

Podkategorie 1: Příprava před odběrem

První podkategorie je zaměřena na fázi přípravy před odběrem. Na základě rozboru hloubkových rozhovorů se sestrami byla vybrána čtyři možná pochybení v přípravné fázi odběru: nedodržení času odběru, nečitelné údaje, odebíraný materiál a studená končetina.

V rámci podkategorie „příprava“ jsme se nejprve zaměřili na dodržení času odběru. Sestry S1 a S6 zmínily možnost pochybení, S1 zároveň označila takovou možnost za méně pravděpodobnou: *„Ještě by tam mohla být udělaná chyba, ale to si opravdu hlídáme, že by to bylo nabraný brzo. Protože ten screening se nabírá mezi 48 a 72 hodinou, kdy to musí bejt nabraný ... kdyby se to špatně spočítalo a odebralo by se to v jinou hodinu. A oni po nás chtějí přesně hodinu, kdy to odebíráme, aby to věděli.“* odpovídá sestra S1.

Následující chyba se týká správného vyplnění screeningové karty. Sestra S4 odpověděla na otázku, co je třeba do formuláře vyplnit následovně: *„Ten první odběr toho miminka, jeho jméno, jeho rodný číslo, maminky, datum a čas narození dítěte, váha a stačí týden, at' je tam adresa a stačí telefonní číslo a tu maminku, aby ji pak mohli potažmo kontaktovat a kdyžtak pediatr, ten pediatr kdyby bylo potřeba“*. Je tedy třeba, aby údaje byly čitelné, z hloubkových rozhovorů se sestrami vyplývá, že další z možných chyb s negativním vlivem na výsledek screeningu je špatně propsaná screeningová kartička. Karty jsou dvě, jedna je průpisná, dle sester S4 a S9 je ale častým problémem špatná čitelnost druhé propsané karty. *„My tady většinou máme problém, že nepřečtou jak je ta kartička propsaná, že málo tlačíme. Jak jsou ty kartičky průpisový, tak se musí hodně tlačit, pár propisek už se zlomilo. (smích)“* popisuje sestra S9.

Další zmiňovaná chyba se týká odebíraného materiálu a jeho specifik, přesněji z rozboru hloubkových rozhovorů vyplývají tři faktory, které mohou výsledek laboratorního vyšetření ovlivnit. Sestra S8 popisuje: *„Třeba když to není kapilární krev, ale žilní ... pak ještě třeba nesměj dostávat krevní deriváty a nějaký ty imunoglobuliny a nějaký léky, nevím úplně ... který to můžou nějakým způsobem ovlivnit.“*

Pro zvýšení pravděpodobnosti odběru bez komplikací z hloubkových rozhovorů se sestrami vyplývá příprava končetiny ve formě jejího zahřátí a udržení ve správné teplotě jako důležitý předpoklad pro úspěšný odběr. *„Studená nožička, dítěti se musí ta nožička zahřát, když je studená, tak to nejde, že...“* popisuje sestra S10.

Podkategorie 2: Technika odběru

Podkategorie druhá se zabývá chybami v samotném odběru a jeho správné technice. Z rozboru hloubkových rozhovorů se sestrami vyplývá pět možných chyb, které mohou mít dle sester negativní vliv na výsledek screeningového vyšetření, a to následující faktory: nedostatečné množství odebraného materiálu, vrstvení, mačkání končetiny, odběr z vícečetných vpichů, přikládání terčků z obou stran.

První chyba v odběru metodou suché kapky krve, která může mít negativní vliv na výsledek vyšetření, je malé množství odebraného materiálu. Sestry S1-S7 a S10 tuto chybu zmínily jako možnou příčinu komplikací při vyhodnocování výsledků v analytické fázi. Konkrétně sestry mluvily o nedostatečném prosáknutí terčků a nedostatečném vyplnění plochy terčků na odběrové kartě. Sestra S5 odpověděla: „... *ta kartička musí být prosáklá z obou stran. Když to někdo jenom takhle zmáčkne a není to prosáklý, tak volaj, že to nelze vyšetřit. Musí to být prosáklý opravdu z obou stran, jinak nevim o žádný chybě.*“ Sestra S4 zmiňuje nedostatečné vyplnění terčků: „*Když ty kolečka budou třeba málo vyplněný tou krví...*“.

Dále je popsána chyba přímo při přikládání kapky na filtrační papír, konkrétně vrstvení odebrané krve. Tuto chybu zmínily ve své odpovědi sestry S3 a S4. Sestra S4 odpověděla: „*kdyby bylo tý krve v kolečku málo, my bysme tam přidávali novou, ale až po zaschnutí, tak to může zkreslit ten výsledek.*“

Další chybou týkající se samotné manuální části odběru je technika držení paty novorozence, konkrétně její tisknutí a mačkání za účelem lepšího prokrvení a s tím souvisejícího většího množství materiálu k odběru. Tuto chybu zmiňují v rámci své odpovědi sestry S2 a S3. „*Když to málo teče, že se to hodně mačká, jako hodně mačká ta patička, mělo by to být pozvolna a v klidu*“, popisuje sestra S3.

Sestra S7 v rámci své odpovědi mezi dalšími možnými chybami zmiňuje právě situaci, kdy je z různých důvodů, nejčastěji nedostatečného množství materiálu, vytvořeno vícero vpichů a terčiky nejsou zaplněny všechny z jednoho místa vpichu. „... *když je méně té kapky, že je to třeba píchnutý na několikrát ... to je špatně*“.

Následující chyba se týká způsobu vyplňování terčků na screeningové kartě, konkrétně přikládání terčků z obou stran odběrové karty. Sestra S9 zmiňuje tento faktor ve výčtu

možných chyb, které mohou mít negativní vliv na výsledek vyšetření: „...*důležitý* *taky je fakt to odebírat z jedny strany, aby se to nepatřalo z jedny z druhý...*“.

Podkategorie 3: Nakládání se vzorky

Další možné pochybení spočívá v udržení odebraných vzorků v čistotě a vyvarování se kontaminace, kvůli možnému negativnímu vlivu na výsledek vyšetření. Znečištění filtračních papírů – screeningových odběrových karet zmiňují jako možnou chybu sestry S8, S9 a S10. „*Nemělo by se to znečistit ty kroužky, nikde je neválet a pak dávat schnout do těch správných přihrádek*“. odpověděla sestra S9. Sestra S8 v rámci své odpovědi při vyjmenovávání možných chyb při odběru konkrétně zmiňuje: „...*když se třeba neotře ta desinfekce...*“.

5 Diskuze

Předmětem výzkumného šetření této závěrečné práce byla role dětské sestry v zajištění laboratorního novorozeneckého screeningu, konkrétně se zaměřením na edukační proces matky před odběrem, na znalost sester samotného postupu odběru a na možné chyby, které mohou mít negativní vliv na výsledek vyšetření. Zkoumaná témata byla na základě výstupu z kvalitativních polostrukturovaných rozhovorů se sestrami popsána ve třech následujících kategoriích: Edukace matky před odběrem pro laboratorní novorozenecký screening, Postup při odběru metodou suché kapky krve a Chyby při odběru. Kategorie a jejich podkategorie byly popsány ve schématech (schéma č. 1, 2 a 3), následně byly přiloženy výsledky a citace z hloubkových rozhovorů s 10 sestrami z neonatologických oddělení.

První kategorie vznikla na základě výstupu z odpovědí sester na otázku: „Jak probíhá edukační proces matky o laboratorním novorozeneckém screeningu?“ Edukace matky je klíčovým krokem před provedením samotného odběru. Je třeba ji poučit o významu laboratorního screeningu, o samotném odběru z patičky, následné ošetrovatelské péči a sdělování výsledků. Je důležité zmínit, že negativní výsledek se paušálně nesděluje a zároveň upozornit, že v některých případech je nutné náběr zopakovat. V takovém případě bude kontaktována praktickým lékařem pro děti a dorost, či lékařem diagnostické laboratoře. Pro edukaci je třeba si vyhradit dostatek času, nejlépe v klidném, příjemném prostředí, a v neposlední řadě zachovat individuální přístup zohledňující znalosti a zdravotní gramotnost matky. V metodickém pokynu Ministerstva zdravotnictví ČR je doporučený způsob informování rodičů o principu a účelu novorozeneckého screeningu prostřednictvím informačního materiálu (viz příloha 5), který je součástí příloh věstníku a obsahuje nejčastější otázky rodičů a doporučené odpovědi ošetřujícího lékaře (Věstník Ministerstva zdravotnictví, 2009). V rámci zajištění potřeby pocitu jistoty a bezpečí matky i novorozence je vhodné nabídnout možnost přítomnosti matky u samotného odběru. Samotnou intervenci v podobě edukace matky je třeba zavést do ošetrovatelské dokumentace. Všechny sestry se v rámci svých odpovědí shodly na dvou základních forem edukace matky před odběrem na novorozenecký laboratorní screening. Tedy že matky dostatečnou dobu před odběrem dostanou k dispozici informace v textové formě, zároveň s tím jsou ale edukovány ústně sestrou, příp. jsou jim sestry/lékaři k dispozici k dalším dotazům. Sestra S5 odpověděla: „*Informujeme je, kdy se to bude nabírat, jak se to bude nabírat, že se to odebírá z patiček,*

máme k tomu i takovej informační leták, kterej jim dáme, aby si to přečetly, prostudovaly a věděly o čem to je.“

Dle Chrastiny et al. (2013) mají rodiče právo na odmítnutí vyšetření pro novorozenecký laboratorní screening. V tom případě však nebude dodržen postup lege artis a lékař by měl, nejlépe za přítomnosti svědků, znovu vyzvat rodiče ke zvážení jejich rozhodnutí. Ve vzoru informovaného souhlasu přiloženém k věstníku Ministerstva zdravotnictví s metodickými pokyny k laboratornímu novorozeneckému screeningu z roku 2016 je přímo uvedeno: *„Odmítnutí odběru a provedení novorozeneckého laboratorního screeningu musí být řádně zdokumentováno ve zdravotní dokumentaci dítěte a podepsáno zákonným zástupcem. Při odmítnutí podpisu zákonného zástupce, je nesouhlas s provedením screeningu podepsán svědkem, který potvrdí, že zákonný zástupce byl informován o možných důsledcích neprovedení novorozeneckého laboratorního screeningu. (Česko, 2016)“* Z výzkumného šetření prostřednictvím hloubkových rozhovorů vyplynulo, že se dotazované sestry nikdy, nebo velice ojediněle setkaly s odmítnutím rodičů podat informovaný souhlas k vyšetření na laboratorní novorozenecký screening. Sestra S5 odpověděla: *„Výjimečně. Většinou, když je to nějaká alternativní, že nechtějí píchat ty děti, ale to jsou výjimky. Je to fakt minimum. Nevím, zda jsem to za svou praxi zažila 2x, 3x... skoro vůbec, no. Většinou se jim to i vysvětlí proč je to a co je to a ony potom souhlasej.“* Předmětem diskuse je ale pro nás informovanost rodičů o nakládání se vzorky. Ze zákona jsou screeningové karty screeningovými laboratořemi archivovány po dobu 5 let (Věstník Ministerstva zdravotnictví, 2009). Pojezdová (2018) se ve své bakalářské práci též pozastavuje nad faktem, že rodiče podávají informovaný souhlas s odběrem, nikoliv však s uchováváním odebraných vzorků. V práci je také vyjádřena obava, že přestože je archivace odůvodňována výzkumem přínosu novorozeneckého screeningu a možnost tak množství testovaných chorob zvýšit, je takové množství uchovávaného genetického materiálu vysoce rizikové. Ve výzkumu Cunningham-Burleyové et al. (2022) byla prokázána potenciální hodnota přístupu k výzkumným údajům pro zdravotnickou vědu a prediktivní medicínu. Novorozenecká krevní skvrna má dle kolektivu autorů potenciálně dobré předpoklady pro vytvoření objektivní a nákladově efektivní retrospektivní kohortové studie na úrovni populace. Skotsko uchovává krevní testy novorozenců pro všechny děti narozené od roku 1965, celkem asi 3 miliony. V současné době však platí moratorium na přístup k výzkumu, dokud neproběhne veřejná konzultace. Botkin (2017) ve své práci uvádí, že v souvislosti

s novorozeneckým screeningem poukázaly požadavky veřejnosti na větší informovanost a možnost volby, především pokud jde o nakládání se zbytkovými krevními skvrnami. Stejně tak na dlouhodobý konflikt mezi tradičním respektem k rodičovské autoritě a potřebou provádět screeningové programy účinnými a efektivními prostředky.

Tématem výzkumného šetření byly také faktory ztěžující sestřím proces edukace, z odpovědí sester vyplynulo, že nejčastější překážkou je jazyková bariéra a zdravotní stav matky. Jazykovou bariéru však sestry dle svých odpovědí překonávají za pomoci různých prostředků. Sestra S5 odpověděla: „*Jazyková bariéra, pokud jsou to cizinky, tak to máme i v ostatních jazycích – v ukrajinštině, angličtině, ruštině... in se holky domluvěj v angličtině, já moc ne.*“ Dále jako pomoc při omezených možnostech dorozumívání se s pacienty mluvícími cizím jazykem byla zmíněna možnost využití překladatele z řad personálu či přímo tlumočnicka zaměstnaného nemocnicí pro tyto účely, případně překladače v telefonu. K tématu tlumočnicků je doplňujeme informace zveřejněné Ministerstvem práce a sociálních věcí, a to že cizinec, ale i instituce (úřady, samospráva, školy, nemocnice atd.), může využít buď na vlastní náklady služeb evidovaných soudních tlumočnicků, nebo interkulturních pracovníkůFo/komunitních tlumočnicků (kteří kromě tlumočení poskytují i základní asistenci) působících v Integračních centrech nebo některé z neziskových organizací - tyto služby mohou být v závislosti na dalších okolnostech zdarma (Ministerstvo práce a sociálních věcí, 2023).

Dalším faktorem ztěžujícím sestřím předávání informací rodičům byl v rozhovorech zmíněn čas, tedy dostatečný prostor v rámci denního režimu na oddělení pro realizaci edukačního procesu. Z výzkumného šetření vyplynulo, že některé sestry považují čas, který mají k edukaci k dispozici za nedostatečný. Jiné se naopak vyjádřily, že vzhledem k flexibilitě času edukace nevnímají množství času jako překážku. Sestra S1 odpověděla: „*Ten nedostatek času se nedá říct, protože my to můžeme udělat v tom průběhu té dvanáctihodinový směny. Není to tak, že teď to musí bejt, nebo že bychom to třeba nestíhali. To tak není, dělá se to ve volný chvíli, kdy vlastně je ten prostor s tou maminkou.*“ Tvrzení sestry S1 lze doplnit o fakt, že vymezení pro čas odběru je v metodickém pokynu Ministerstva zdravotnictví ČR určeno na období mezi 48. a 72. hodinou života novorozence, tedy 24 hodin (Věstník Ministerstva zdravotnictví, 2009).

Na otázku, kde sestry čerpaly informace o novorozeneckém laboratorním screeningu a odběru metodou suché kapky krve sestry uváděly studium, služebně starší kolegyně,

interní studijní materiály pro tyto účely, či semináře na tato témata, na nichž byla přítomnost sester podporována zaměstnavatelem.

Dále bylo zkoumáno, jaký zdroj informací o novorozeneckém laboratorním screeningu by sestry doporučily rodičům. Shoda panovala na odkázání rodičů na lékaře – neonatologa, který má novorozence v péči na oddělení, či pediatra dítěte. Toto zjištění koresponduje s výzkumem v bakalářské práci Urbanové (2019) na téma edukace matky o novorozeneckém screeningu, kde 61 % dotazovaných matek odpovědělo, že je o screeningu informovaly dětské sestry a 30 % matek uvedlo, že jim informace poskytl lékař z novorozeneckého oddělení. Některé sestry uvedly jako možný zdroj informací internet, nelze ale říci, že by ho některá vyloženě doporučila. Sestra S6 ve své odpovědi přímo vyjádřila pochybnost: „*Asi teda na internet, nevim, jestli je to teda úplně dobře ...*“ V návaznosti na tyto výsledky zkoumání se lze dostat k otázce, zda existuje volně přístupný relevantní zdroj informací o novorozeneckém laboratorním screeningu v ČR. Pod záštitou Ministerstva zdravotnictví byly zřízeny webové stránky, které mají sloužit jak laické, tak i odborné veřejnosti jako zdroj informací na toto téma. Prvním problémem shledáváme, že sestry i při doplňujícím dotazování potvrdily, že o existenci tohoto zdroje informace nevědí, tudíž ho nemohou rodičům doporučovat. Ve chvíli, kdy informace rodiče získají jinou cestou, např. standardizovanými textovými materiály a z vědomostí sester provádějících edukaci, lze ale říci, že edukovaní rodiče tímto nedostatkem netrpí. Co je dle našeho názoru velký nedostatek, je fakt, že web zřizovaný Ministerstvem zdravotnictví, avizovaný informační portál o novorozeneckém screeningu, není dle našeho názoru dostatečně aktualizován. Revize obsahové náplně byla provedena na podzim roku 2013, poslední zveřejněnou aktualitou je rozšíření programu novorozeneckého screeningu od 1. června 2016. Tabulka s výsledky screeningu dle ČSÚ (Český statistický úřad) na území ČR v části portálu určené odborné veřejnosti je datována k roku 2018. Web je obsahově velmi dobře zpracovaný, z volně dostupných zdrojů zdaleka nejobsáhlejší, jak v popisech vyšetřovaných chorob, tak v historii screeningu v ČR i všech potřebných praktických informací na toto téma. Chybí ale například informace o probíhajícím pilotním programu probíhajícím na území ČR od ledna 2022, či aktualizované statistické údaje.

Výsledkem výzkumného šetření zaměřeného na znalost sester postupu odběru metodou suché kapky krve je zjištění, že sestry standardizovaný postup znají v dostatečné míře. V rámci hloubkových rozhovorů byly sestry vyzvány, aby popsaly celý proces

odběru, přičemž všechny sestry popsaly základní kroky a zásady shodně s metodickými pokyny vydanými Ministerstvem zdravotnictví. K porovnání výsledků jsme zvolili bakalářskou práci Julie Vaňkové (2014), která je zaměřena na znalosti matek a zdravotníků novorozeneckém screeningu. Na otevřenou otázku, kdy a jak se tzv. odběr metodou suché kapky krve provádí a co vyšetřuje, odpovědělo správně 93 % (28), nesprávně odpovědělo 7 % (2) z dotazovaných 30 zdravotníků z Královohradeckého a Pardubického kraje. V našem výzkumném šetření sestry z pražských nemocnic odpovědělo se 100% úspěšností. Je však nutno zmínit, že v této práci se jedná o kvalitativní šetření metodou polostrukturovaného rozhovoru s absencí otázky na množství vyšetřovaných chorob v rámci novorozeneckého laboratorního screeningu. Citovaná bakalářská práce byla obhájena roku 2014. Na základě těchto faktorů je možné učinit několik domnělých závěrů, tedy že se informovanost zdravotníků zlepšila v čase, že se jejich informovanost liší dle oblasti prováděného šetření, či že neúspěšnost 7 % dotazovaných v porovnávané práci je způsobená širším rozsahem otázky. Tedy že pokud by součástí otázky Vaňkové nebylo zkoumána znalost zdravotníků vyšetřovaných onemocnění, množství správných odpovědí by se rovnalo našemu výsledku, tedy 100 %.

Fendrychová (2013) ve svém článku prezentuje poznatky a výsledky studií k tématu procedurální bolesti novorozenců. V roce 2012 proběhlo výzkumné šetření, kde bylo hodnoceno 106 novorozenců při odběru z paty na screeningová vyšetření. Cílem bylo zjistit, čím sestry odběr provádějí. Z výsledků šetření vyplynulo, že u všech pozorovaných novorozenců (106) byl proveden odběr sterilní jehlou velikosti 25 G nebo 21 G. Při dalším šetření v roce 2013 bylo dotazováno 129 respondentek, odkud a pomocí čeho provádí odběr na screeningová vyšetření. Výsledkem šetření byla skutečnost, že 47,7 % dotazovaných sester provádí odběr sterilní jehlou velikosti 25 G nebo 21 G a 52,2 % dotazovaných sester využívá k odběru lancetu/kopíčko. Je třeba doplnit, že výše uvedená šetření proběhla již po vydání věstníku MZ ČR roku 2009, kde je v metodickém pokynu pro odběr přímo uvedeno, že se „*provede drobná incize do hloubky max. 2 mm sterilním kopíčkem ručně či nejlépe speciálním automatickým zařízením (lancetou) určeným pro odběr novorozeneckého screeningu*“. V klinické randomizované studii Gotoa et al. z roku 2020 bylo potvrzeno, že automatická lanceta je při odběru krve z paty novorozence méně bolestivá než vpich jehlou, přičemž doba odběru se významně neliší. V rámci rozhovorů k výzkumnému šetření v této práci zpracovávaní v roce 2023 všechny dotazované sestry odpověděly, že pro odběr na laboratorní screeningové vyšetření

využívají výhradně kopíčko/lancetu. Z vlastní zkušenosti autora na všech pracovištích, kde byl výzkum prováděn, v praxi standardně již nejsou jehly k odběru z paty využívány. Lze tedy v porovnání s výzkumy z let 2012 a 2013 konstatovat, že stav se na území ČR zlepšil.

V úvodním textu studie zkoumající analgetický potenciál různých typů cukerných roztoků v prevenci procedurální bolesti u zralých novorozenců označuje Macko et al. (2013) bolest u novorozenců jako velmi nežádoucí nejen z etických a humánních důvodů, ale také proto, že zejména prodloužená bolest může vést k inhibici růstu a vývoje dítěte a může být spojována se zvýšenou morbiditou a mortalitou novorozenců. V tématu tišení procedurální bolesti bylo zkoumáno, zda vůbec a jaké techniky sestry v praxi při odběru využívají. Sestry S1-S8 ve svých odpovědích zmiňovaly využití roztoku sacharózy. Na základě zjištění autora je pracovištích, kde byly nabírány rozhovory se sestrami pro výzkum standardně využíván k tišení procedurální bolesti novorozenců 25% roztok sacharózy. V jednom ze zařízení, ve kterých probíhalo výzkumné šetření, není standardně tlumení procedurální bolesti cukerným roztokem na oddělení fyziologických novorozenců využíváno, pokud je ale třeba tohoto prostředku, má personál pro tyto případy k dispozici 10 % roztok glukózy. Dle studie Stevensové et al. z roku 2018 zaměřené na zjištění minimální účinné dávky sacharózy pro tišení procedurální bolesti u novorozenců, je potřebná k tlumení bolesti spojené s jednorázovým vpichem do paty minimální účinná dávka 0,1 ml 24% sacharózy. S9 a S10 odpověděly, že běžně tišení bolesti u novorozenců při odběru nevyužívají, ale v případě, že by rodiče vyjádřili zájem některou z metod (např. nutritivní sání) využít, žádosti by vyhověly. Sestra S3 odpověděla: *„Muže u toho bejt i maminka vlastně a si myslim, že by nebylo špatný aby se to třeba odebíralo na pokoji s tím, že by byly miminka jako při kojení... já si myslim, že i když jsou ty děti neklidný, myslim, že to tady nikdo nezkoušel. Ale spíš co se tady týče toho koloběhu ranního režimu jako, to jsme zvyklí prostě jako brát ty novorozence na ten box, ale aby to bylo všechno v pořádku, co se týče aby v tom nebyl třeba zmatek, to neděláme. Ale myslim, že by to pro ně bylo příjemnější, kdyby člověk přišel v době kojení, píchlo by se to, kdyby o tom ani nevěděli. Nabralo by se to a myslim, že by to bylo příjemný i pro maminku a hlavně i pro to miminko.“* S názorem S3 se shodují výsledky studií zaměřených na účinky kojení či mateřského mléka na procedurální bolest novorozenců. Soubor přehledů studií na toto téma je obsaženo v článku Cochrane Database of Systematic Reviews z roku 2012. Autoři článku Prakeshkumar et. al (2012) na základě

porovnání 20 randomizovaných studií došli k závěru, že pokud je to možné, mělo by být kojení nebo mateřské mléko použito ke zmírnění procedurální bolesti u novorozenců podstupujících jeden bolestivý zákrok spíše než placebo, polohování nebo žádná intervence. Podávání glukózy/sacharózy mělo podobnou účinnost jako kojení na snížení bolesti.

Sestry v odpovědích na téma tišení procedurální bolesti zmínily i lokální anestezii, konkrétně ale negativní zkušenost s přáním matky aplikovat předem na místo odběru krém EMLA. Dle zkušenosti sester nebylo místní anestetikum nikterak účinné. Sestra S10 odpověděla: „*Já jsem zažila jednou jedinkrát, že maminka to chtěla namazat nějakou mastičkou, nevím co to bylo, povídala, že má starší dítě, se kterým když choděj na odběry, tak mu to maže, že to prej nebolí. Nicméně to dítě ale vyvádělo nejvíc ze všech, takže si myslím, že to nezabralo.*“ Stejný názor zastává Fendrychová et al. (2013), která ve svém článku na téma odběr kapilární krve na novorozenecký screening uvádí, že z literatury i klinické praxe vyplývá, že novorozenec bolest předjímá a negativně reaguje už na stisknutí patičky. Z tohoto důvodu při odběru kapilární krve z paty novorozence ani lokální anestezie není doporučována, jelikož se ukázalo, že je neúčinná.

V poslední kategorii byly na základě odpovědí sester popsány možné chyby v odběru metodou suché kapky krve, které mohou mít negativní vliv na výsledek vyšetření. Téma bylo rozděleno do tří podkategorií: Příprava před odběrem, Technika odběru a Nakládání se vzorky.

Jako jednu z možných chyb v rámci fáze přípravy odběru popsaly sestry studenou končetinu. S tímto tvrzením se shoduje i metodický pokyn pro odběr na novorozenecký laboratorní screening ve věstníku Ministerstva zdravotnictví (2009), kde je uvedeno, že končetina má být před odběrem dobře omytá a prokrvená (teplá a růžová). Co se týče přímo zahřívání končetiny, zkoumání vzorku kojenců ve studii Janesové et al. (2002) nebyl prokázán žádný přínos zahřívání paty před odběrem. Objem krve, doba odběru, doba pláče a opakované postupy se mezi skupinami nelišily. Ke stejnému závěru došlo došel Barker et al. (1996) ve své studii, kde bylo zkoumáno, zda by pata novorozence měla být před odběrem zahřívána. Mezi zahřátými a nezahřátými skupinami však nebyly zjištěny žádné významné rozdíly v žádném z výsledných ukazatelů. Teplota kůže na patě není důležitým faktorem při odběru kapilární krve. Pozornost by měla být zaměřena na zlepšení odběrových zařízení a techniky odběru. Studie mladšího data na toto téma

nebyly dohledány, lze však reagovat na tvrzení, že by pozornost měla být zaměřena na zlepšení samotné techniky k odběru, k čemuž dle našeho přesvědčení nepochybně došlo, minimálně přechodem z odběru sterilní jehlou na lancety. Zároveň součástí aktuálnějšího doporučení WHO (2010) pro odběr kapilární krve je uveden pokyn: „*zahřejte místo vpichu teplým hadříkem, abyste pomohli rozšířit cévy*“. Závěrem tedy z našeho pohledu je potřeba končetinu uchovat v teple, příp. před odběrem zahřát dle doporučení WHO (2010) a metodického pokynu Ministerstva zdravotnictví ČR (2009).

Jako nejčastější možnou chybu při odběru popisovaly sestry nedostatečně, nebo nesprávným způsobem vyplněné terčíky a nečitelné údaje na screeningové kartě. Dle metodického pokynu ve věstníku Ministerstva zdravotnictví ČR (2009) je postup vyplňování terčků následovný: „*Po vytvoření dostatečně velké další kapky se jemně přiloží filtrační papírek screeningové kartičky, tak aby se krev nasávala a úplně zaplnila předtěstěný terčik a filtrační papír byl viditelně nasáklý z obou stran. Patička se nesmí mačkat či ždímat, aby nedošlo k příměsi tkáňového moku. Přitom je zapotřebí, aby terčik byl nasáknut najednou z jedné kapky, nesmí se vrstvit kapky do jednoho terčiku.*“ V metodickém pokynu věstníku Ministerstva zdravotnictví (2009) je uvedeno, že „*je zapotřebí, aby terčik byl nasáknut najednou z jedné kapky, nesmí se vrstvit kapky do jednoho terčiku. Je zapotřebí krev nasáknout všechny terčíky na novorozenecké screeningové kartičce.*“ Fendrychová et al. (2013) v orientačním šetření zkoumala, zda jsou metodická doporučení k procesu odběru metodou suché kapky proveditelná v každodenní klinické praxi. Ve sledovaném souboru bylo počítáno, zda je opravdu možné zaplnit z jedné kapky jeden terčik, jak je uvedeno v metodickém pokynu MZ ČR. Poměr úspěšných odběrů byl 1:106. Na základě výzkumného šetření i na dlouholetých zkušenostech z praxe došli k závěru, že čím menší dítě je odebíráno, tím větší počet kapek krve bude třeba odebrat k zaplnění všech 6 terčků filtračního papíru a tím delší bude doba odběru. Můžeme tedy i z vlastní zkušenosti připustit, že co se týče poměru odebraných kapek a vyplněných terčků, v každodenní praxi je obzvláště u novorozenců v nižší váhové kategorii nesnadné metodický pokyn dodržet, právě v takových případech je však třeba dále dbát na ostatní zásady správného postupu odběru.

6 Závěr

Cílem této práce bylo popsat úlohu dětské sestry v novorozeneckém laboratorním screeningu. Na základě tohoto cíle byly stanoveny výzkumné otázky. První otázka zněla: Jakým způsobem jsou matky před odběrem edukovány? Jako druhou jsme si položili otázku: Jaké znalosti mají dětské sestry o negativním vlivu nestandardního odběru krve na výsledek laboratorního vyšetření?

Kvalitativní výzkumné šetření probíhalo formou hloubkových polostrukturovaných rozhovorů vedených s výzkumným souborem tvořeným 10 sestrami z neonatologických oddělení vybraných pražských nemocnic. Se sestrami jsem se osobně setkávala na odděleních, případně jinde na půdě zdravotnických zařízení. Rozhovory byly se souhlasem informantů nahrávány a následně přepisovány do textové formy. Rozbor výsledků byl zpracován metodou tužka papír (Švaříček a Šedová, 2007) do tří kategorií a následně popsán schématech. V kategorii Edukace matky jsme se zaměřili na standardní postupy sester při edukaci, na možné překážky i na zdroje, ze kterých sestry čerpaly informace o novorozeneckém laboratorním screeningu. V kategorii Postup při odběru metodou suché kapky krve sestry popisovaly zásady správného postupu odběru a jeho provedení v každodenní praxi. V kategorii Chyby v odběru jsme popsali sestrami zmiňované možné chyby, které mohou mít negativní vliv na výsledek vyšetření.

Z výsledků našeho šetření vyplynulo, že byť v edukaci matek sestry vnímají překážky, nejčastěji jazykovou bariéru, mají k dispozici prostředky, které jim napomáhají je překonávat. Dále jsme ověřili, že sestry jsou o správném postupu odběru metodou suché kapky krve dobře informované a jejich odpovědi se shodují s metodickým pokynem MZ ČR. Mezi nejčastější chyby v odběru sestry řadily nedostatečně, nebo nesprávným způsobem vyplněné terčíky na screeningové kartě.

Tato práce může sloužit jako studijní materiál pro odbornou výuku dětských sester, či jako informační materiál pro sestry pracující na odděleních se zaměřením na péči o novorozence.

7 Seznam použitých zdrojů

1. ARNOLD, E., FISHBECK, K., 2018. *Spinal muscular atrophy*. Handbook of Clinical Neurology [online]. 2(148), 591-601 [cit. 2023-7-9]. DOI: <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-64076-5.00038-7>. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/B9780444640765000387>
2. BARKER, D., WILLETTS, B., CAPPENDIJK, v, RUTTER, N., 1996. Capillary blood sampling: should the heel be warmed? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* [online]. 74(2), 139-40 [cit. 2023-8-1]. DOI: 10.1136/fn.74.2.f139. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8777665/>
3. BEAUCHAMP, T.L., CHILDRESS, J.F., 2009. *Principles of Biomedical Ethics*. 6. New York: Oxford University Press. ISBN 0195335708.
4. BOTKIN, J., 2017. *Ethical Issues in Pediatric Genetic Testing and Screening for Current Opinion in Pediatrics*. [online]. 28(6), 700–704. [cit. 2023-2-5]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5300789/#R22>
5. BOTKIN, J.R., ANDERSON, R.A., ROTHWELL, E., 2016. Prenatal Education of Parents About Newborn Screening and Residual Dried Blood Spots: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Pediatr* [online]. 2016 Jun, 170(6), 543-549 [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2015.4850. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7755042/>
6. CHRASTINA, I.P. et al., 2013. *Novorozenecký screening* [online]. In: . MZ ČR [cit. 2023-1-3]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz>
7. CHROMÁ, J., SIKOROVÁ, L., 2012. *Efekt nefarmakologických metod tlumících bolest u novorozenců*. Časopis českých lékařů [online]. 12.6.2012, 151(6), 277–332 [cit. 2023-2-5]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/casopis-lekaru-ceskych/2012-6/download?hl=cs>
8. CHROMÁ, J., SIKOROVÁ, L., 2013. Bolest u novorozenců a možnosti jejího nefarmakologického tlumení. *PROFESE online* [online]. 6(2) [cit. 2023-8-2]. ISSN 1803-4330. Dostupné z: <https://www.profeseonline.upol.cz/pdfs/pol/2013/02/02.pdf>
9. CLSI, 2013. *Blood collection on filter paper for newborn screening programs: approved standard* [online]. 6. [cit. 2023-7-31]. ISBN 1562388843. Dostupné z: https://clsi.org/media/1493/nbs01a6_sample.pdf

10. CUNNINGHAM-BURLEY, S. et al., 2022. Feasibility and ethics of using data from the Scottish newborn blood spot archive for research. *Communications medicine* [online]. 2(126) [cit. 2023-8-1]. DOI: 10.1038/s43856-022-00189-2. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36210800/>
11. ČESKO. § 113c odst. 1 zákona č. 372/2011 Sb., *o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování: zákon o zdravotních službách*. In: 2011 Sb.. ČR, 2011, znění od 1. 1. 2023, č. 372. Dostupné také z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-372/zneni-20230101?porov=20220201#p113c-1>
12. ČESKO, 2004. *Zákon č. 96/2004 Sb., o podmínkách získávání a uznávání způsobilosti k výkonu nelékařských zdravotnických povolání a k výkonu činnosti souvisejících s poskytováním zdravotní péče a o změně některých souvisejících zákonů: zákon o nelékařských zdravotnických povoláních*. In: . ročník 2004, částka 30, číslo 96. Dostupné také z: <file:///C:/Users/julie/Downloads/sb030-04%20>
13. ČESKO, 2011. *Vyhláška o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků*. In: . ročník 2011, číslo 55. Dostupné také z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-55?text=55%2F2011#cast2>
14. ČESKO, 2016. *Věstník MZČR*. In: . Praha, ročník 2016, částka 6. Dostupné také z: <https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/wepub/12065/36107/Vestnik%20MZ%20CR%206-2016.pdf>
15. DORT, J., DORTOVÁ, E., JEHLIČKA, P., 2018. *Neonatologie*. 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-3936-9.
16. DUŠOVÁ, B., HERMANNOVÁ, M., JANÍKOVÁ, E., SALOŇOVÁ, R., 2019. *Edukace v porodní asistenci*. Praha: Grada Publishing a.s. ISBN 978-80-271-0836-7.
17. DVORAK, C., HADDAD, E., HEIMALL, J., 2023. The diagnosis of severe combined immunodeficiency (SCID): The Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC) 2022 Definitions. *J Allergy Clin Immunol* [online]. 151(2), 539-546 [cit. 2023-7-10]. DOI: 10.1016/j.jaci.2022.10.022. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36456361/>
18. FENDRYCHOVÁ, J., 2013. Několik poznatků z výzkumů procedurální bolesti u novorozenců. *Pediatric pro praxi* [online]. 14(5), 326-328 [cit. 2023-8-1]. Dostupné z: <https://www.solen.cz/pdfs/ped/2013/05/15.pdf>

19. FENDRYCHOVÁ, J., FERDUSOVÁ, M., JANÍČKOVÁ, B., TISOVSKÁ, L., 2013. Odběr kapilární krve na novorozenecký screening. *Pediatric pro praxi* [online]. 14(1) [cit. 2023-4-7]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2013/01/17.pdf>
20. GOTO, T., INOUE, T., KAMIYA, C., KAWABE, H., HIGUCHI, M., 2020. Neonatal pain response to automatic lancet versus needle heel-prick blood sampling: A prospective randomized controlled clinical trial. *Pediatrics international: official journal of the Japan Pediatric Society* [online]. 62(3), 357-362 [cit. 2023-4-7]. DOI: 10.1111/ped.14142. Dostupné z: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ped.14142>
21. GROSSE, S.D., BOYLE, C.A., BOTKIN, J.R., 2004. *Newborn Screening for Cystic Fibrosis: Evaluation of Benefits and Risks and Recommendations for State Newborn Screening Programs*. National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities [online]. [cit. 2023-2-5]. Dostupné z: <https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5313a1.htm>
22. HABERLOVÁ, J., SLABÁ, A., HEDVIČÁKOVÁ, P., DOUŠOVÁ, T., 2016. Spinální svalové atrofie: diagnostika, léčba, výzkum. *Neurologie pro praxi* [online]. 17(6), 349-353 [cit. 2023-6-15]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2016/06/03.pdf>
23. HEDELOVÁ, M., 2019. *Laboratorní příručka LNS: FnKV* [online]. 3. Praha: Klinika dětí a dorostu Fakultní nemocnice Královské Vinohrady [cit. 2023-2-21]. Dostupné z: https://www.fnkv.cz/upload/files/LNS_LP_001_Laboratorni_prirucka_v_3.pdf
24. HEŘMANOVÁ, J., VÁCHA, M., SVOBODOVÁ, H., ZVONÍČKOVÁ, M., SLOVÁK, J., 2012. *Etika v ošetrovatelské praxi* [online]. Praha: Grada [cit. 2023-4-11]. ISBN 978-80-247-8336-9. Dostupné z: <https://www.bookport.cz/kniha/etika-v-oseatrovatelske-praxi-544/>
25. HONZÍK, T., KOŽICH, V., PEŠKOVÁ, K., VOTAVA, F., 2022. Laboratorní novorozenecký screening. *Czecho-Slovak Pediatrics* [online]. 77(1), 12-18 [cit. 2023-8-2]. Dostupné z: <https://web.p.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=75bd5d8e-842a-496d-8593-248e2b0f32ec%40redis>

26. HWANG, M.-J., SEOL, G.H., 2015. Cerebral Oxygenation and Pain of Heel Blood Sampling Using Manual and Automatic Lancets in Premature Infants. *J Perinat Neonatal Nurs* [online]. 29(4), 356-362 [cit. 2023-7-11]. DOI: 10.1097/JPN.0000000000000138. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26505850/>
27. JABOR, A., FRANEKOVÁ, J., KUBÍČEK, Z., 2020. *Principy interpretace laboratorních testů*. 2. Praha: Grada, 456 s. ISBN 978-80-271-1272-2.
28. JANES, M., PINELLI, J., LANDRY, S., DOWNEY, S., PAES, B., 2002. Comparison of capillary blood sampling using an automated incision device with and without warming the heel. *J Perinatol* . [online]. 22(2), 154-8 [cit. 2023-8-1]. DOI: 10.1038/sj.jp.7210583. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11896522/>
29. KACHLOVÁ, M., KUČOVÁ, J., PETRÁŠOVÁ, V., 2022. *Ošetrovatelská péče v neonatologii*. Praha: Grada publishing. ISBN 978-80-271-3176-1.
30. KIESS, W., PENKE, M., GESING, J., 2018. Congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab* [online]. 31(6), 595-596 [cit. 2023-7-8]. DOI: 10.1515/jpem-2018-0197. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29804102/>
31. KLÍMA, J., 2016. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada Publishing. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5014-9.
32. KOŽICH, V. et al., 2015. *Novorozenecký screening: příručka 2015* [online]. Praha: Vydáno za podpory MZ ČR [cit. 2023-8-2]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/file/73/brozura-ns-2015.pdf>
33. KRÁTKÁ, A., 2016. *Základy pedagogiky a edukace v ošetrovatelství: Studijní texty* [online]. Zlín: Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně [cit. 2023-4-10]. ISBN 978-80-7454-635-8. Dostupné z: http://digilib.k.utb.cz/bitstream/handle/10563/43694/Zaklady_pedagogiky_a_edukace_v_oseetrovatelstvi_2016.pdf?sequence=1
34. LEBL, J., JANDA, J., POHUNEK, P., STARÝ, J., 2012. *Klinická pediatrie*. Galén, 688 s. ISBN 978-80-7262-772-1.

35. LEVY, H.L., Mar 2021. *Robert Guthrie and the Trials and Tribulations of Newborn Screening*. *International journal of neonatal screening* [online]. 7, 5 [cit. 2023-2-3]. DOI: 10.3390/ijns7010005. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7838808/pdf/IJNS-07-00005.pdf>
36. LEWIS, M.H., GOLDENBERG, A., ANDERSON, R., 2011. *State Laws Regarding the Retention and Use of Residual Newborn Screening Blood Samples*. *Pediatrics* [online]. 2011 Apr, 127(4), 703–712 [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.1542/peds.2010-1468. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3065077/>
37. MACKO, J., HUMPOLÍČEK, P., MORAVČÍKOVÁ, D., 2013. Analgetický potenciál různých typů cukerných roztoků v prevenci procedurální bolesti u zralých novorozenců. *Czecho-Slovak Pediatrics* [online]. 68(4), 234-245 [cit. 2023-8-1]. ISSN 0069-2328. Dostupné z: <https://web.s.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=aaa3905a-a285-47a0-81dd-821d793d9a19%40redis>
38. MALSAGOVA, K., KOPYLOV, A., STEPANOV, A., BUTKOVA, T., 2020. Dried Blood Spot in Laboratory: Directions and Prospects. *Diagnostics* [online]. Basel, Switzerland, April 2020, 10(4), 248 [cit. 2023-4-11]. DOI: 10.3390/diagnostics10040248. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7235996/>
39. MARCUM, J., RIDENOUR, M., HAMMONS, M., TAYLOR, M., 2021. *A Study of Professional Nurses' Perceptions of Patient Education*. *The Journal of Continuing Education in Nursing* [online]. 33(3) [cit. 2023-2-28]. DOI: 10.3928/0022-0124-20020501-05. Dostupné z: <https://journals.healio.com/doi/10.3928/0022-0124-20020501-05>
40. MASSINGALE, S.P., WILLIAMS, A.M., 2021. *Newborn Screening Collection Guidelines: Alabama Department of Public Health, Bureau of Clinical Laboratories* [online]. Prattville: Alabama public health [cit. 2023-4-4]. Dostupné z: https://www.alabamapublichealth.gov/newbornscreening/assets/2021_newborn_screening_blood_collection_guidelines.pdf

41. MCDADE, T., WILLIAMS, S., SNODGRASS, J., 2007. What a drop can do: dried blood spots as a minimally invasive method for integrating biomarkers into population-based research. *Demography* [online]. 44(4), 899–925 [cit. 2023-7-3]. DOI: 10.1353/dem.2007.0038. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18232218/>
42. MERCURY, E., SUMMER, C., MUNTONI, F., 2022. Spinal muscular atrophy. *Nat Rev Dis Primers* [online]. 8(52) [cit. 2023-7-9]. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41572-022-00380-8>. Dostupné z: <https://www.nature.com/articles/s41572-022-00380-8>
43. MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, 2023. *Tlumočení a překlady*. [online]. Cizinci v České republice. Praha [cit. 2023-7-31]. Dostupné z: <https://www.cizinci.cz/tlumoceni-a-preklady>
44. MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, *Tlumočení a překlady*. [online]. Cizinci v České republice. Praha [cit. 2023-7-31]. Dostupné z: <https://www.cizinci.cz/tlumoceni-a-preklady>
45. MUJAMAMMI, A.H., 2022. *Insights into National Laboratory Newborn Screening and Future Prospects*. *Medicina* [online]. Kaunas, 28(6) [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.3390/medicina58020272. Dostupné z: <https://www.mdpi.com/1648-9144/58/2/272>
46. NEWCOMB, P., TRUE, B., WALSH, J., DYSON, M., 2013. *Maternal Attitudes and Knowledge about Newborn Screening*. *MCN: The American Journal of Maternal/Child Nursing* [online]. 38(5), 289-294 [cit. 2023-2-28]. DOI: 10.1097/NMC.0b013e31829a55e2. Dostupné z: https://journals.lww.com/mcnjournal/FullText/2013/09000/Maternal_Attitudes_and_Knowledge_about_Newborn.7.aspx
47. NICOLAU, S., WALDROP, M., CONNOLY, A., 2021. Spinal Muscular Atrophy. *Seminars in Pediatric Neurology* [online]. 37(11) [cit. 2023-7-8]. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.spen.2021.100878>. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1071909121000061?casa_token=3GnU-59fF4EAAAAA:InTxn3jG1Cfqii3sZ6wKjJE4uOZBoGLbT2mkYYDTANzLzkTWRxTCk35ajleVRoiOC9FAdlLuiTTL

48. PEŠKOVÁ, K., CHRASTINA, P., BÁRTL, L., ADAM, T., 2018. Novorozenecký screening dědičných metabolických poruch v České republice. *Czecho-Slovak Pediatrics* [online]. 73(6), 390-394 [cit. 2023-7-20]. Dostupné z: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&profile=ehost&scope=site&authtype=crawler&jrnl=00692328&AN=134228769&h=6FZ3Nfe0sT3TE3V6EUqNco%2FYRx87D5Epq5at8laAzcHGvVn9GpAzhBcY0kCgp1rNyjaQYqXF4hGspgwWTUYw%3D%3D&crl=c>
49. POJEZDNÁ, A., 2018. Novorozenecký screening [online]. Praha [cit. 2023-8-1]. Dostupné z: <https://dspace.cuni.cz/bitstream/handle/20.500.11956/100178/130233069.pdf>. Bakalářská práce. Univerzita Karlova, 3. lékařská fakulta. Vedoucí práce Petra Sedlářová.
50. PRAKESHKUMAR, S., HERBOZO, C., ALIWALAS, L., SHAH, V., 2012. Breastfeeding or breast milk for procedural pain in neonates. *Cochrane Database Syst Rev* . [online]. 12(12) [cit. 2023-8-1]. DOI: 10.1002/14651858.CD004950.pub3. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23235618/>
51. PILLAI RIDDELL, R. et al. 2011. *Non-pharmacological management of infant and young child procedural pain*. 2011, 5(10), 62–75. ISSN 1469-493X
52. PERRY, M., TAN, Z., CHEN, J., 2018 Dec. *Neonatal Pain: Perceptions and Current Practice*. *Critical care nursing clinics of North America* [online]. 30(4), 549-561 [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.1016/j.cnc.2018.07.013. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6570422/>
53. ROTHWELL, E., CLARK, L., ANDERSON, R., BOTKIN, J.R., 2013. *Residual newborn screening samples for research: parental information needs for decision-making* [online]. 18(2), 115-122 [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.1111/jspn.12017. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7755042/>
54. ROTHWELL, E., BOTKIN, J.R., ANDERSON, R.A., 2016. *Prenatal Education of Parents About Newborn Screening and Residual Dried Blood Spots: A Randomized Clinical Trial*. *JAMA Pediatr* [online]. 2016 Jun, 170(6), 543-549 [cit. 2023-2-16]. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2015.4850. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7755042/>

55. ROZTOČIL, A., 2017. *Moderní porodnictví. 2.*, přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-5753-7.
56. SMITH, H., SCALCHUNES, C., COWAN, M., 2021. Parent and patient perspectives regarding treatment for Severe Combined Immunodeficiency (SCID): Expectations and experience. *Clinical Immunology* [online]. 229 [cit. 2023-7-10]. DOI: 10.1016/j.clim.2021.108778. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1521661621001157>
57. STEVENS, B. et al., 2018. The minimally effective dose of sucrose for procedural pain relief in neonates: a randomized controlled trial. *BMC Pediatr* [online]. 18(1) [cit. 2023-8-1]. DOI: 10.1186/s12887-018-1026-x. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29475433/>
58. SPRONSEN, F.J. van, BLAU, N., HARDING, C., BURLINA, A., 2021. Phenylketonuria. *Nat Rev Dis Primers* [online]. 2021, 20(7) [cit. 2023-4-11]. DOI: 10.1038/s41572-021-00267-0. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8591558/>
59. TAJI, A., 2018. Diagnostika, léčba a prognóza vrozené hypotyreózy. *Czechoslovak Pediatrics* [online]. 73(3), 158-154 [cit. 2023-7-10]. Dostupné z: <https://web.s.ebscohost.com/abstract?direct=true&profile=ehost&scope=site&authtype=crawler&jrnl=00692328&AN/>
60. TRAVERT, G., HEELEY, M., HEELEY, A., 2020. 1. *History of Newborn Screening for Cystic Fibrosis: The Early Years*. International journal of neonatal screening [online]. 6(1), 1-7 [cit. 2023-1-24]. DOI: 10.3390/ijns6010008. Dostupné z: <https://www.mdpi.com/2409-515X/6/1/8>
61. URBANOVÁ, E., 2019. *Edukace žen o laboratorním novorozeneckém screeningu* [online]. Pardubice [cit. 2023-7-31]. Dostupné z: https://dk.upce.cz/bitstream/handle/10195/73871/UrbanovaE_EdukaceZen_EW_2019.pdf?sequence=1&isAllowed=y. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce Eva Welge.
62. VAŇKOVÁ, J., 2014. *Informovanost matek a zdravotníků o novorozeneckém screeningu* [online]. Pardubice [cit. 2023-8-1]. Dostupné z: https://dk.upce.cz/bitstream/handle/10195/57840/VankovaJ_informovanostMatek_VS_2014.pdf?sequence=3&isAllowed=y. Bakalářská práce. Univerzita Pardubice Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce Veronika Sabová.

63. VERBSKY, J., ROUTES, J., 2014. *Screening for and treatments of congenital immunodeficiency diseases. Clin Perinatol [online]. 41(4), 1001-1015 [cit. 2023-7-10]. DOI: 10.1016/j.clp.2014.08.017. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25459787/>*
64. *Věstník Ministerstva zdravotnictví ČR: Metodický pokyn k provádění pilotního projektu laboratorního novorozeneckého screeningu SMA a SCID, 2021. In: . Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR, ročník 2021, 14/22, číslo 14.*
65. *Věstník Ministerstva zdravotnictví, 2009. In: . Česko: Ministerstvo zdravotnictví ČR, částka 6. Dostupné také z: <https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/wepub/3628/36956/Vestnik%20MZ%20CR%206-2009.pdf>*
66. WAGNER, M., TONOLI, D., VARESIO, E., HOPFGARTNER, G., 2014. The use of mass spectrometry to analyze dried blood spots. *Mass spectrometry reviews [online]. 35(3), 361-438 [cit. 2023-4-11]. DOI: 10.1002/mas.21441. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25252132/>*
67. WITTENBERG, E., FERRELL, B., KANTER, E., et al., 2018. *Health Literacy: Exploring Nursing Challenges to Providing Support and Understanding. Clinical journal of oncology nursing, 22(1), 53–61. <https://doi.org/10.1188/18.CJON.53-61>*
68. WHO, 2010. *WHO guidelines on drawing blood: best practices in phlebotomy [online]. Geneva: WHO Library Cataloguing-in-Publication Data [cit. 2023-8-2]. ISBN 978 92 4 159922 1. Dostupné z: file:///C:/Users/julie/Downloads/9789241599221_eng.pdf*
69. WOOLF, L.I., ADAMS, J., 2020 Jul 29. *The Early History of PKU. International journal of neonatal screening. 6(3)(59). DOI: 10.3390/ijns6030059.*
70. ZÁVESKÁ, D., POSPÍŠILOVÁ, I., BÁNSZKA, K., 2023. Těžké kombinované imunodeficiencie. *Czecho-Slovak Pediatrics [online]. 78(2), 103-109 [cit. 2023-7-10]. Dostupné z: <https://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&profile=ehost&scope=site&authtype=crawler&jrnl=00692328&AN=162982736&h=cRutK80sGAtI74a6I4TIQO4oZ8WIr4B7CF1YMC4G%2BccGRst2j1LwaUWcFwntIj8yr2T42SJ9rmySygsIqTZTuQ%3D%3D&crl=c>*

8 Seznam zkratek

AAP = American Academy of Pediatrics (Americká pediatrické akademie)

ACMG = American College of Medical Genetics and Genomics (Americká akademie lékařské genetiky a genomiky)

ASHG = American Society of Human Genetics (Americká asociace lidské genetiky)

CAH = kongenitální adrenální hyperplazie

CF = cystická fibróza

ČR = Česká republika

DBS = dried blood spot (suchá kapka krve)

NBS = newborn screening (novorozenecký screening)

PKU = fenylketonurie

S = dotazovaná sestra

WHO = World Health Organization (Světová zdravotnická organizace)

9 Seznam příloh

Příloha 1: Místo odběru z paty

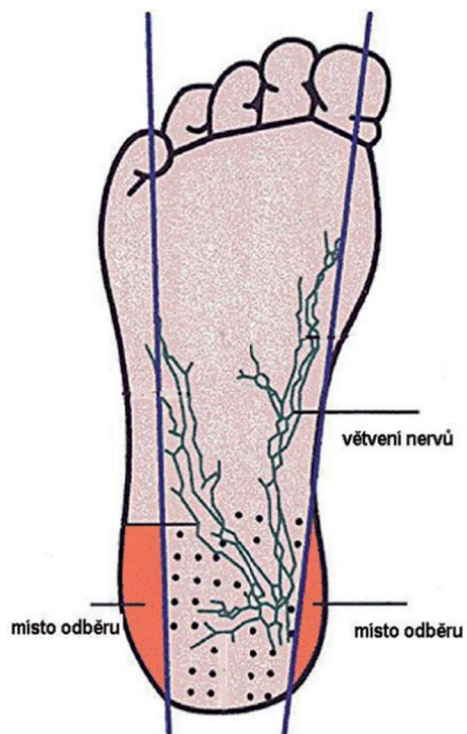
Příloha 2: Screeningová karta

Příloha 3: Pomůcky k odběru

Příloha 4: Informační materiál

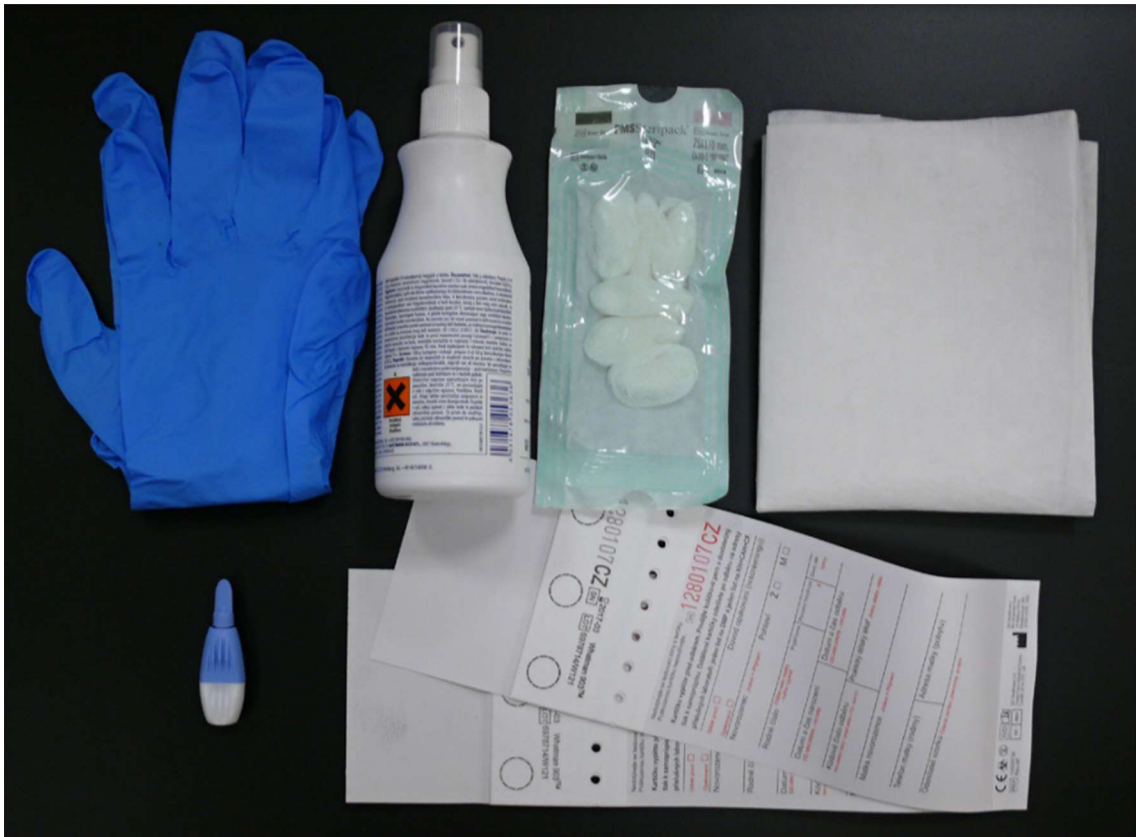
Příloha 5: Otázky k polostrukturovanému rozhovoru se sestrami

Příloha 1: Místo odběru z paty



Zdroj: Honzík et al. (2022)

Příloha 3: Pomůcky k odběru



Zdroj: Novorozenecký screening příručka 2015 (Kožich et al., 2015)

„Novorozenecký screening = maximum zdraví pro Vaše narozené dítě“ – často kladené otázky rodiči:

Co to je novorozenecký screening? Novorozenecký screening slouží k vyhledávání novorozenců se zvýšeným rizikem některých vzácných onemocnění dříve tak, aby se dala tato onemocnění potvrdit či vyvrátit dříve než se stačí projevit a nevratně poškodit zdraví dítěte.

Které nemoci se novorozeneckým screeningem vyšetřují? V současné době se vyšetřuje 13 vzácných chorob mezi které patří: vrozené selhání funkce štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza), vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie), onemocnění látkové výměny (fenylketonurie a devět dalších poruch) a vrozená porucha vazkosti hlehu dýchacích cest (cystická fibróza).

Jaká je pravděpodobnost, že moje dítě bude mít některou z uvedených nemocí? Pravděpodobnost je velmi malá. Přibližně pouze 1 ze 1150 novorozenců má některou z uvedených nemocí.

Proč potřebujeme novorozenecký screening? Novorozenecký screening umožní vyhledat novorozence se zvýšeným rizikem onemocnění a u nich provést včasnou diagnostiku v období, kdy klinické příznaky ještě nejsou zjevné, a zajistit tak její včasnou léčbu, dříve než onemocnění způsobí nenapravitelné škody.

Jak se novorozenecký screening provádí? Ve věku 48-72 hodin po narození se odebere několik kapek krve z patičky Vašeho dítěte na speciální papírek. U malého počtu novorozenců je zapotřebí za nějakou dobu odběr kapek krve zopakovat, protože výsledek prvního vyšetření nebyl jasný. Opakování odběru neznamená, že Vaše dítě je nemocné, ve většině případů opakování odběru se podezření na onemocnění neprokáže.

Co se v kapce krve na filtračním papírku měří? Choroby se vyhledávají na základě zvýšení množství určitých látek v krvi novorozence (např. bílkovin, hormonů či aminokyselin). Při screeningu cystické fibrózy se v případě nejasného nálezu (u cca. 1 % novorozenců) stanovují i přesně určené vlohly (mutace v genu) pro tuto chorobu.

Dozví se normální („negativní“) nález? Vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění u Vašeho dítěte screeningové laboratoře nevydávají prohlášení o normálním (negativním) nálezu. Pokud Vás laboratoř nebude kontaktovat, znamená to, že žádná z vyšetřovaných nemocí nebyla prokázána. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se s Vámi laboratoř aktivně spojí – většinou do 1 týdne, ale někdy i později. Z tohoto důvodu je zapotřebí v porodnici přesně uvést kontakt na vás a/nebo vašeho praktického lékaře pro děti a dorost, optimálně i s telefonem a úplnou adresou.

Bude-li mě screeningové centrum kontaktovat, znamená to, že moje dítě je nemocné? Ne, pouze vzniklo podezření na vyšetřovanou nemoc. Screeningové vyšetření není definitivní stanovení diagnózy! Tu je nutno potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením. Naléhavost podezření bývá různá a screeningové centrum Vám ji sdělí, přičemž další kroky závisí na naléhavosti a typu nemoci. V zásadě se může se jednat jen o další odběr kapky krve z patičky (či odběr žilní krve) nebo výjimečně i o urychlené přijetí do nemocnice.

Je možné, že se některá z nemocí novorozeneckým screeningem nerozpozná? Novorozeneckým screeningem lze rozpoznat pouze nemoci, uvedené výše. Jen velmi vzácně může některá z uvedených nemocí diagnóze uniknout (tzv. falešně negativní nález). V těchto případech se jedná zpravidla o velmi mírné formy onemocnění.

Máte zájem vědět o novorozeneckém screeningu více? Ptejte se lékaře, v jehož péči je vaše dítě.

Zdroj: (Věstník Ministerstva zdravotnictví, 2009)

Příloha č. 5: otázky k polostrukturovanému rozhovoru se sestrami

OTÁZKY PRO ZDRAVOTNICKÝ PERSONÁL

1. Jaký obor jste studovala?
2. Jaký je Váš věk?
3. Jaká je celková délka praxe v práci s novorozenci?
4. Na jakém pracovišti vykonáváte praxi?
5. Jak dlouho pracujete na tomto oddělení/v této ordinaci?
6. Jak probíhá edukační proces matky o laboratorním novorozeneckém screeningu?
7. Kdy edukace probíhá/kdy by podle Vás byla vhodná chvíle?
8. Setkal/a jste se s odmítnutím rodičů podat inf. Souhlas k provedení odběru na LNS?
9. Popište proces odběru metodou suché kapky krve.
10. Popište chyby při odběru, které mohou mít vliv na výsledek vyšetření a proč.
11. Kde jste čerpal/a informace o novorozeneckém laboratorním screeningu a správném postupu odběru metodou suché kapky krve?
12. Kam byste odkázala edukované rodiče pro zdroj dalších informací o NBS?
13. Víte, jak se postupuje při sdělování výsledků NBS?
14. Je něco, co byste chtěl/a doplnit na toto téma?

Zdroj: vlastní