

Informovaný souhlas s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu

Jméno a příjmení novorozence:	Rodné číslo (číslo pojištění):
Datum narození: (není-li rodné číslo)	Kód zdravotní pojišťovny:
Adresa trvalého pobytu novorozence: (případně jiná adresa)	
Jméno a příjmení zákonného zástupce:	
Rodné číslo:	Vztah k novorozenci:

Co je novorozenecký laboratorní screening?

Novorozenecký screening slouží k vyhledávání chorob v jejich časném stádiu tak, aby se tyto nemoci u novorozence diagnostikovaly a léčily dříve, než se stačí projevit a způsobit nevratné poškození zdraví.

Která onemocnění se novorozeneckým laboratorním screeninem vyhledávají?

V rámci novorozeneckého laboratorního screeningu se vyhledává 18 onemocnění:

- vrozené selhání štítné žlázy (kongenitální hypotyreóza)
- vrozené selhání funkce nadledvin (kongenitální adrenální hyperplazie)
- vrozená porucha vazkosti hlenu dýchacích cest (cystická fibróza)
- 15 dědičných onemocnění látkové výměny (fenylketonurie apod).

Jak se novorozenecký laboratorní screening provádí?

Z patičky dítěte se 48 - 72 hodin po narození odebere několik kapek krve na dvě samopropisovací screeningové kartičky (dále jen screeningové kartičky). Jedna screeningová kartička je zaslána do laboratoře ve Fakultní nemocnici Brno, kde se vyšetřují první tři výše uvedená vrozená onemocnění (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální hyperplazie a cystická fibróza). Druhá screeningová kartička je zaslána do laboratoře Fakultní nemocnice Olomouc, která vyšetřuje dědičná onemocnění látkové výměny.

Choroby se vyhledávají na základě zvýšeného množství určitých látek v krvi novorozence (např. bílkovin, hormonů, aminokyselin a acylkarnitinů). V rámci novorozeneckého screeningu cystické fibrózy se v první fázi stanovuje hladina látky vytvářené slinivkou břišní (tzv. imunoreaktivního trypsinogenu - IRT). Tento test je dostatečně citlivý a měl by zachytit většinu pacientů s cystickou fibrózou, zvýšená hladina IRT se však může vyskytnout, aniž by novorozenec trpěl cystickou fibrózou. Proto u 1 % novorozenců s nejvyšší hladinou IRT se v druhém stupni testují dědičné změny v genu pro cystickou fibrózu k tomu, aby se odlišily skutečně pozitivní screeningové výsledky od tzv. falešně pozitivních.

Tento test zajišťuje specializovaná laboratoř ve Fakultní nemocnici Brno. Test se provádí přímo v suché kapce krve z původního odběru, ve které byla zjištěna vysoká hladina IRT. Výsledek tohoto specifického screeningového testu slouží pouze pro uzavření výsledku screeningu pro cystickou fibrózu jako negativního (tzn., novorozenec cystickou fibrózou netrpí) nebo pozitivního (tzn. vzniklo podezření, že by novorozenec mohl cystickou fibrózou trpět a dalším diagnostickým vyšetřením je nutno toto podezření potvrdit nebo vyvrátit).

V případě testování dědičných změn v genu pro cystickou fibrózu je DNA izolovaná ze screeningové kartičky uchována 2 měsíce z důvodu nutnosti zopakovat vyšetření. Po uplynutí této doby je DNA zlikvidována.

Jak je oznámen výsledek novorozeneckého screeningu?

Onemocnění, která se vyhledávají novorozeneckým screeninem, patří mezi závažná vrozená či dědičná onemocnění. Včasná odhalení choroby je prvním předpokladem k časnému zahájení účinné léčby. Čím dříve je léčba zahájena, tím je úspěšnější a zabrání se i rozvoji různých komplikací, z nichž některé vedou k nevratnému poškození zdraví.

Přibližně 1 z 1150 novorozenců trpí některým z výše uvedených onemocnění a vzhledem k velmi malé pravděpodobnosti onemocnění nevydávají screeningové laboratoře prohlášení o normálním (negativním) nálezu. Když laboratoř zákonného zástupce dítěte nekontaktuje, znamená to, že nevzniklo podezření na žádnou z vyšetřovaných nemocí. Naopak při podezření na vyšetřovanou nemoc se laboratoř se zákonnými zástupci dítěte aktivně spojí (nejčastěji do 1 týdne od provedení odběru, u screeningu cystické fibrózy obvykle do 4 – 6 týdnů). Z tohoto důvodu je třeba zdravotnickému zařízení uvést podrobné kontaktní údaje (úplná adresa,

telefonický kontakt) na zákonné zástupce a na praktického lékaře pro děti a dorost, u kterého bude dítě registrováno.

Kontaktování ze strany screeningového centra znamená, že je dítě nemocné?

Screeningové vyšetření není definitivní stanovení diagnózy, potvrdí pouze podezření na dědičnou poruchu. Tu je nutno potvrdit nebo vyvrátit dalším podrobným vyšetřením. Další kroky závisejí na naléhavosti a typu nemoci. V zásadě se může jednat jen o další odběr kapky krve z patičky, či odběr žilní krve, výjimečně o urychlené přijetí do nemocnice.

Je možné, že se některé onemocnění laboratorním novorozeneckým screeningem nerozpozná?

Prováděným novorozeneckým laboratorním 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 mírné formy onemocnění.

Lze odmítnout odběr kapek krve na laboratorní novorozenecký screening?

V souladu s názorem českých odborných lékařských společností se doporučuje zodpovědné zvážení takového kroku – zda je tento osobní postoj úměrný riziku možného trvalého poškození zdraví z důvodu nezachycené nemoci. Pokud by se u dítěte vyskytla některá z výše uvedených nemocí, ztrácí odmítnutím screeningu naději na včasnou léčbu. Poškození zdraví v důsledku pozdního zahájení léčby jsou závažná a nevratná. Žádný alternativní postup umožňující screening sledovaných onemocnění neexistuje.

Odmítnutí potřebných zdravotních služeb (odebrání několika kapek krve na dva speciální filtrační papírky) musí být řádně zaprotokolováno 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.

Co se stane se screeningovým papírkem po vyšetření?

Screeningové kartičky - žádanky jsou podle vyhlášky č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci uchovávány po dobu pěti let u poskytovatele zdravotních služeb, který provedl laboratorní vyšetření, a jsou chráněné před zneužitím.

Další informace o novorozeneckém screeningu a seznam zdravotnických zařízení, ve kterých je screening prováděn, naleznete na internetových stránkách www.novorozeneckyscreening.cz.

Potvrzuji tímto, že jsem četl/a výše uvedené informace o novorozeneckém screeningu a měl/a jsem možnost dotázat se na podrobnosti týkající se této problematiky. Prohlašuji, že jsem podaným informacím a vysvětlením porozuměl/a a na jejich základě souhlasím s odběrem a provedením novorozeneckého screeningu a uchováváním vzorků z něj (z tohoto screeningu) u mého dítěte/dítěte jehož jsem zákonným zástupcem.

Datum:	Hodina	Podpis zákonného zástupce

Jméno příjmení lékaře(ky), který(á) podal(a) informaci	Podpis lékaře(ky), který(á) podal(a) informaci

Pokud se zákonný zástupce nemůže podepsat, uveďte důvody, pro které se zákonný zástupce nemohl(a) podepsat:			
Jak zákonný zástupce projevil(a) svou vůli:			
Jméno a příjmení zdravotnického pracovníka/svědka	Podpis zdravotnického pracovníka/svědka	Datum:	Hodina