

INFORMOVANÝ SOUHLAS S VÝKONEM Provedení novorozeneckého laboratorního screeningu

Informace pro zákonné zástupce v souvislosti s provedením novorozeneckého laboratorního screeningu.

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 13 onemocnění:

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

Jak se novorozenecký laboratorní screening provádí?

Od dítěte se 48 - 72 hodin po narození odebere několik kapek krve na dva speciální filtrační papírky. Speciální filtrační papírky jsou zaslány do laboratoře, kde se vyšetřují výše uvedená vrozená onemocnění (kongenitální hypotyreóza, kongenitální adrenální hyperplazie a cystická fibróza) a dědičná onemocnění látkové výměny.

Choroby se vyhledávají na základě zvýšeného množství určitých látek v krvi novorozence (např. bílkovin, hormonů či aminokyselin). 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 zajišťují specializované laboratoře. 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 dalšími diagnostickým vyšetřením je nutno toto podezření potvrdit nebo vyvrátit).

Jak je oznámen výsledek novorozeneckého screeningu?

Onemocnění, která se vyhledávají novorozeneckým screeninem, patří mezi závažná vrozená či dědičná onemocnění. Včasné 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 zákonné 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). Z tohoto důvodu je třeba zdravotnickému zařízení uvést podrobné kontaktní údaje (úplná adresa, telefonický kontakt) na zákonné zástupce nebo 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?

Poskytovatele zdravotních služeb provozující laboratoře novorozeneckého screeningu zajistí adekvátní skladování a archivaci novorozeneckých screeningových kartiček po dobu 40 let tak, aby mohly být použity pro opakované vyšetření při jakékoliv nejasnosti z předcházejícího vyšetření. Screeningové kartičky lze považovat za součást zdravotnické dokumentace jako záznam o jiných významných okolnostech souvisejících se zdravotním stavem pacienta. V případě testování dědičných změn v genu pro podezření na onemocnění cystickou fibrózou, je DNA izolovaná ze screeningového papírku, zlikvidována za 2 měsíce po provedení testu.

V souladu s ustanovením § 34 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů prohlašuji, že jako zákonný zástupce

dítěte.....nar.....
(jméno, příjmení, datum narození dítěte)

- 1) potvrzuji tímto, že jsem četl/a výše uvedené informace o novorozeneckém laboratorním screeningu a měla jsem možnost dotázat se na podrobnosti týkající se této problematiky; prohlašuji, že jsem podaným informacím a vysvětlením porozuměl/a;
- 2) souhlasím s poskytnutím zdravotních služeb – s odběrem několika kapek krve na dva speciální filtrační papírky z patičky dítěte a provedením novorozeneckého laboratorního screeningu u dítěte.

V.....dne.....v.....hod.

jméno a příjmení:.....podpis:.....
(místo, datum, hodina jméno a příjmení zákonného zástupce)

Jméno, příjmení a podpis lékaře, který provedl poučení:

.....

V Jihlavě

dne: